



# Ataxia de Friedreich

A ataxia de Friedreich é uma doença hereditária que causa danos progressivos ao sistema nervoso, levando a fraqueza muscular, dificuldades de fala e doenças cardíacas.



**P: O que é a ataxia de Friedreich?**

A ataxia de Friedreich é uma doença degenerativa causada por um defeito num gene chamado FXN que resulta numa deficiência da proteína frataxina. Esta deficiência danifica as fibras nervosas dos nervos periféricos e da medula espinhal.

Os indivíduos desenvolvem a doença após herdarem uma cópia defeituosa do gene de cada pai. (Indivíduos que herdam uma cópia defeituosa do gene são portadores e podem transmitir a mutação aos seus filhos.) A ataxia de Friedreich afeta cerca de 1 em cada 50.000 pessoas nos Estados Unidos.

## **P: Quais são os sintomas da ataxia de Friedreich?**

A gravidade dos sintomas e a taxa de progressão variam, mas podem incluir escoliose (uma curvatura da coluna), espasticidade, perda de sensibilidade, perda de reflexos (especialmente nos joelhos e tornozelos), dificuldade em caminhar, fadiga, coordenação e equilíbrio prejudicados, audição, e perda de visão e desafios de fala e deglutição. A ataxia de Friedreich também pode causar diabetes e doenças cardíacas.

Os sintomas geralmente começam entre os 5 e os 15 anos de idade, mas também podem aparecer mais tarde na vida. Quando os sintomas se desenvolvem após os 26 anos de idade, a doença geralmente progride mais lentamente.

## **P: Como é diagnosticada a ataxia de Friedreich?**

Os médicos realizarão um exame físico para avaliar a perda de sensibilidade articular, ausência de reflexos, problemas de equilíbrio e problemas neurológicos. Exames de sangue, ressonância magnética (ressonância magnética) e exames cardíacos também podem ser necessários. Os testes genéticos confirmarão o diagnóstico.

## **P: Qual é o tratamento para a ataxia de Friedreich?**

Embora não haja cura para a ataxia de Friedreich, a FDA aprovou recentemente o primeiro tratamento para a doença: Skyclarys, um medicamento oral tomado uma vez ao dia, tem como objetivo melhorar os sintomas neurológicos e retardar a progressão da doença.

Em geral, os sintomas podem ser controlados individualmente. Diabetes e alguns problemas cardíacos associados podem ser tratados com medicamentos. Cirurgia ou aparelho ortodôntico podem ser recomendados para escoliose e deformidades nos pés. A fisioterapia pode ajudar a manter a função muscular e a independência. A fonoaudiologia pode monitorar e tratar problemas de deglutição e fala. Aparelhos auditivos podem ser usados para deficiência auditiva.

## **P: Existem ensaios clínicos para a ataxia de Friedreich?**

Sim. Para encontrar os ensaios atuais sobre ataxia de Friedreich, visite [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) (<https://clinicaltrials.gov>), um site pesquisável para estudos clínicos com apoio público e privado, mantido pela National Library of Medicine nos National Institutes of Health

(<https://www.nih.gov>).

Fontes: *National Institute of Neurological Disorders and Stroke, Johns Hopkins Medicine, MedlinePlus.*

### **Precisa falar com alguém?**

Nossos especialistas em informação estão disponíveis para responder às suas perguntas.

Ligue gratuitamente para 1-800-539-7309 de segunda a sexta, das 7h às 12h (meia-noite) EST.

Ou agende uma ligação ou faça uma pergunta on-line em <https://connect.paralysis.org/pt/send-us-your-question>.

As informações contidas nesta mensagem são apresentadas com o objetivo de educar e informá-lo sobre a paralisia e seus efeitos. Nada contido nesta mensagem deve ser interpretado nem deve ser usado para diagnóstico ou tratamento médico. Não deve ser usado no lugar do conselho de seu médico ou outro profissional de saúde qualificado. Se você tiver alguma dúvida relacionada a cuidados de saúde, ligue ou consulte seu médico ou outro profissional de saúde qualificado imediatamente. Sempre consulte seu médico ou outro profissional de saúde qualificado antes de iniciar um novo tratamento, dieta ou programa de condicionamento físico. Nunca ignore o conselho médico ou demore em procurá-lo por causa de algo que leu nesta mensagem

Esta publicação é apoiada pela Administração para Vida na Comunidade (ACL), Departamento de Saúde e Serviços Humanos (HHS) dos EUA como parte de um prêmio de assistência financeira totalizando US\$ 10.000.000 com financiamento de 100 por cento do ACL/HHS. Os conteúdos são de responsabilidade do(s) autor(es) e não representam necessariamente as opiniões oficiais, nem um endosso, do ACL/HHS ou do Governo dos Estados Unidos.