



Friedreich Ataxia

Ang Friedreich ataxia ay isang namamanang sakit na nagdudulot ng sumusulong pinsala sa nervous system, na humahantong sa kahinaan ng muscle, kahirapan sa pananalita at sakit sa puso.



TANONG: Ano ang Friedreich Ataxia?

Ang Friedreich ataxia ay isang lumalalang sakit na sahi ng depekto sa gene na tinatawag na FXN na nagreresulta sa isang kahinaan sa protein frataxin. Ang

1 Bumisita sa <https://www.christopherreeve.org/international/tagalog-hub/> para sa mga karagdagang mapagkukuhanan ng impormasyon at tulong | Na-update: 11/2023

kakulangang ito ay sumisira sa mga nerve fiber sa peripheral nerves at spinal cord.

Nade-develop ang sakit na ito makalipas na mamana ang may depektong kopya ng gene mula sa bawat magulang. (Ang mga indibiduwal na nakamana ng isang depektibong kopya ng gene ay mga carrier at maaaring ipasa ang mutation sa kanilang mga anak.) Ang Friedreich ataxia ay nakaka-apekto sa 1 sa bawat 50,000 mga tao sa Estados Unidos.

TANONG: Ano ang mga sintomas ng Friedreich Ataxia?

Ang kalubhaan ng sintomas at bilis ng pagsulong ay nag-iiba iba pero maaaring kabilang ang scoliosis (pagkuba ng spine), spasticity, kawalan ng pakiramdam, kawalan ng reflexes (lalo na sa tuhod at bukong-bukong), hrap maglakad, matinding kapaguran, mahinang koordinasyon at mga kahirapan sa pagbabalanse, pandinig, at kawalan ng kakayahang makakita, at kahirapan sa pananalita at paglunok. Ang Friedreich ataxia ay maaari rin maging sanhi ng diyabetes at sakit sa puso.

Karaniwang nag-uumpisa ang mga sintomas sa pagitan ng mga edad na 5 at 15 pero maaari rin magpakita lumaon. Kapag na-develop ang mga sintomas makalipas ang edad na 26, ang sakit ay karaniwang mas mabagal na sumulong.

TANONG: Paano nakikilala ang sakit (diagnose) na Friedreich Ataxia?

Ang mga doktor ay magsasagawa ng isang physical exam para matasa ang kawalan ng pandamdang ng joint, kawalan ng reflexes, mga isyu sa pagbabalanse, at neurological na mga problema. Maaari rin kailanganin ng mga pagsusuri sa dugo, MRI (magnetic resonance imaging) at mga eksaminasyon sa puso. Ang mga genetic test ay kukumpirma sa diagnosis.

TANONG: Ano ang paggamot para sa Friedreich Ataxia?

Habang walang lunas para sa Friedreich Ataxia, ang FDA ay kamakailang nag-apruba sa unang paggagamot para sa sakit: Ang Skyclarys, isang oral medication na iniinom ng isang beses kada araw, ay nilalayon na magpahusay sa neurological na mga sintomas at nagpapabagal sa pagsulong ng sakit.

Sa pangkalahata, ang mga sintomas ay maaaring pangasiwaan nang isa-isa. Ang diyabetes at ilang mga nauugnay na problema sa puso ay maaaring magamot gamit ang medication. Ang pag-oopera at braces ay maaaring irekumenda para sa scoliosis at mga deformity ng paa. Maaaring makatulong ang physical therapy para mapanatili ang paggana ng muscle at kakayahang kumilos ng mag-isa. Ang speech therapy ay maaaring magbantay at magamot ang mga isyu sa paglunok at pananalita. Ang mga hearing aid ay magagamit para sa hearing impairment

(kahinaan sa pandinig).

TANONG: May mga clinical trial ba para sa Friedreich Ataxia?

Oo. Para makahanap ng mga kasalukuyang isinasagawang trial para sa Friedreich Ataxia, magpunta sa [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) (<https://clinicaltrials.gov>), isang website na maaaring paghanapan ng mga pampubliko at pribadong sinusuportahang mga clinical study na pinamamangasiwaan ng National Library of Medicine sa National Institutes of Health (<https://www.nih.gov>).

Mga Pinagkukuhanan ng Impormasyon: National Institute of Neurological Disorders and Stroke, Johns Hopkins Medicine, MedlinePlus.

Kailangan ng kausap?

Maaaring tumugon ang aming Mga Information Specialist sa inyong mga tanong. Tumawag sa libreng toll, 1-800-539-7309 Lun-Biy, 7 am-12 am (hatinggabi) EST.

O mag-iskedyul ng tawag o magtanong online sa

<https://connect.paralysis.org/tl/send-us-your-question>.

Ang impormasyong nakapaloob sa mensaheng ito ay inilalahad para sa layunin ng pagbibigay-kaalam at impormasyon sa inyo tungkol sa paralysis at sa mga epekto nito. Walang anumang nakapaloob sa mensaheng ito ang dapat ipakahulugan o gamitin para sa medikal na diyagnosis o paggamot. Hindi ito dapat gamitin na panghalinhin sa payo ng inyong doktor o iba pang kwalipikadong health care provider. Kung mayroon kayong mga tanong na may-kaugnayan sa health care, agad na pakitawagan o puntahan ang inyong doktor o iba pang kwalipikadong health care provider. Palaging kumonsulta sa inyong doktor o iba pang kwalipikadong health care provider bago magsimula sa panibagong paggamot, diyeta, o programa sa fitness. Hindi ninyo dapat kailanman balewalain ang medikal na payo o mag-atubili sa paghahanap nito dahil sa anumang nabasa ninyo sa mensaheng ito.

Ang lathalang ito ay sinusuportahan ng Administration for Community Living (ACL), U.S. Department of Health and Human Services (HHS) bilang bahagi ng gawad sa pinansyal na tulong na may kabuuang halaga na \$10,000,000 na 100 porsiyentong pinopondohan ng ACL/HHS. Ang mga nilalaman ay mula sa (mga) may-akda at hindi tuwirang kumakatawan sa mga opisyal na pananaw ng, ni pag-eendorso ng ACL/HHS, o ng Pamahalaan ng U.S.