

Výroční zpráva 2021

Frieda, z.s.

Běhounkova 2527/53, Praha 5 – Stodůlky

IČO: 099 65 050

Základní údaje

- Právní forma: spolek
- Založení: březen 2021
- Sídlo: Běhounkova 2527/53, Stodůlky, 158 00 Praha 5
- IČO: 099 65 050
- Spisová značka: L 74554 vedená u Městského soudu v Praze
- Webové stránky: www.frieda.cz
- Email: info@frieda.cz

Činnost

- **podpora pacientů trpících Friedrichovou ataxií**
- **šíření osvěty o Friedrichově ataxii a její léčbě**
- **komunikace s odbornou lékařskou veřejností**
- **předávání zkušeností a vzájemná pomoc mezi pacienty a jejich rodinnými příslušníky**
- **komunikace s farmaceutickým průmyslem ohledně účinné léčby pacientů s Friedrichovou ataxií**

Friedreichova ataxie

Friedreichova ataxie (také označovaná FA, FRDA, AR spinocerebelární ataxie) je vzácné dědičné autozomálně recesivní onemocnění, které způsobuje neurodegenerativní proces manifestující se typicky problémy s pohybem (zjm. narušením koordinace pohybů, tzv. ataxií). Přestože je Friedreichova ataxie vzácná, je celosvětově nejběžnější formou dědičné ataxie, která postihuje přibližně 1 z každých 50 000 lidí.

Obvykle se hlavní symptomy onemocnění projeví v období dospívání, případně již v předškolním věku a v dětství (časný nástup) nebo až v dospělosti či seniorském věku (pozdní nástup onemocnění).

Friedreichova ataxie je způsobena defektem (mutací) v genu označeném FXN, který nese genetický kód pro protein zvaný frataxin. Tento protein pomáhá udržovat bezpečné prostředí v mitochondriích. Mitochondrie vyrábějí energii pro celou buňku, čímž v těchto buněčných organelách při vysokém metabolickém obratu vznikají jako vedlejší produkt agresivní a toxické molekuly, tzv. kyslíkové radikály. Frataxin pomáhá tyto škodlivé molekuly odstraňovat a při správné funkci a množství tak brání před poškozením a následným zánikem mitochondrie i celé buňky. Jedinci, kteří zdědí dvě vadné kopie genu, jednu od každého rodiče, tvoří nefunkční frataxin resp. jeho nedostatečné množství.

Friedreichova ataxie

Nervová vlákna v míše a periferních nervech v průběhu onemocnění degenerují a ztenčují se. Periferní nervy přenášejí informace z mozku do těla a z těla zpět do mozku (například informaci o chladných nohách, nebo signál svalům o plánovaném pohybu). V menší míře také degeneruje mozeček, část mozku, která koordinuje rovnováhu a pohyb. Toto poškození má za následek nepříjemné pocity při pohybu (nejistotu), nestabilní rozkývané pohyby a zhoršené smyslové funkce, dále má vliv na řeč, která se zhoršuje a stává tzv. sakadovaná. Porucha také způsobuje problémy se srdcem (tzv. kardiomyopatie, nejčastěji hypertrofická, ale vzácně dilatační či arytmogenní). Často je u pacientů nutná ortopedická péče pro skoliózu páteře, která může být až rychle progredující, a to dokonce již v předchorobí, kdy na onemocnění obvykle není pomýšleno. U některých pacientů je také potřebná rehabilitační a ortopedická péče o deformity nohou (tzv. Friedreichova noha, typicky lukovité nohy – pedes excavati – s kladívkovitými prstci a zkrácenými Achillovými šlachami). Chůze po špičkách může být jedním z časných symptomů již v raném dětství. U některých pacientů s tímto onemocněním se rozvine diabetes mellitus (cukrovka). Obecně bývají pacienti během 10 až 20 let od objevení se prvních příznaků upoutáni na invalidní vozík. Jedinci mohou být v pozdějších stádiích nemoci zcela neschopní práce.

Friedreichova ataxie

Onemocnění je někdy provázeno depresemi či impulzivitou, tyto obtíže se nedají dostatečně vysvětlit očekávatelnými psychickými a sociálními důvody (např. horšením zdravotního stavu pacienta) a jsou způsobeny patofyziologickým mechanismem samotného onemocnění (zjm. postižením mozečku). Obvykle není ovlivněna schopnost myšlení a uvažování (tzv. kognitivní funkce), řada pacientů vystuduje vysokou školu. Případně může být ovlivněna právě pod obrazem mozečkového kognitivně-afektivního syndromu.

Rychlost progresu onemocnění není u pacientů shodná, záleží na délce počtu repetitivních GAA v FXN genu, dále na typu varianty genu, tedy na tom, zda se jedná o nemocného homozygota (pacient má dvě alely se stejnou nebo velmi podobnou variantou genu FXN, která vzniká na podkladě zmnožení GAA tripletů) či složeného heterozygota (dvě různé varianty genu FXN, které způsobí onemocnění – např. jedna alela má nadměrný počet repetitivních GAA a druhá alela má bodovou mutaci ve stejném genu). Kromě vnitřních faktorů záleží např. na způsobu rehabilitace pacienta a na vlivu vnějšího prostředí. Friedreichova ataxie tak může zkrátit délku života, nejčastější příčinou úmrtí je onemocnění srdce. Někteří lidé s méně závažnými rysy FA se však dožívají šedesáti let nebo staršího věku.

Statutární orgán – výbor

Členové výboru:

VLADIMÍR HOUŠKA, dat. nar. 15. července 1966

Běhounkova 2527/53, Stodůlky, 158 00 Praha 5

Den vzniku členství: 24. března 2021

MICHAELA HOUŠKOVÁ, dat. nar. 19. července 1965

Běhounkova 2527/53, Stodůlky, 158 00 Praha 5

Den vzniku členství: 24. března 2021

TOMÁŠ HLADÍK, dat. nar. 10. ledna 1984

Na Poříčí 416, 580 01 Havlíčkův Brod

Den vzniku členství: 24. března 2021

Aktivity v roce 2021

- Založení v březnu 2021
- Spuštění webových stránek www.frieda.cz
- Založení oficiálního účtu spolku: 935016369/0800
- Pravidelné online schůzky členů

Přehled příjmů a výdajů v roce 2021

- 03. 10. 2021 Hladík Tomáš: Příchozí úhrada 400 Kč
- 30. 09. 2021 Cena za služby: Odchozí úhrada -149 Kč
- 31. 08. 2021 Cena za služby: Odchozí úhrada -149 Kč
- 31. 07. 2021 Cena za služby: Odchozí úhrada -149 Kč
- 19. 07. 2021 Hladík Tomáš: Příchozí úhrada 450 Kč
- 30. 06. 2021 Cena za služby: Odchozí úhrada -34,76 Kč