

FRIEDREICHS ATAXI (FRDA)

FRIEDREICHS ATAXI (FRDA)

Diagnosebrosjyre for FRIEDREICHS ATAXI (FRDA)

Likepersonsarbeid i FFM

Hvis du har fått en muskelsykdom, eller kjenner noen som har det, så kan det være godt å snakke med noen som vet hvordan du har det. Det kan være vanskelig for familie og venner å forstå alle tankene som kommer når en får en muskelsykdom.

“I Foreningen for Muskelsyke har vi noe som heter likepersonsarbeid. Det betyr at vi kan sette deg i kontakt med noen som har opplevd det samme som deg, og som du kan dele erfaringer med. Likepersonen har taushetsplikt, og forteller ikke til noen det du har snakket om.”

Som regel snakker en med likepersonen sin på telefonen, men ikke alle vil snakke direkte med en likeperson, da går det an å skrive e-poster til hverandre, eller kanskje møtes på nettet for å chatte.

Ønsker du en likeperson?

Les mer på våre nettsider www.ffm.no eller skriv en e-post til likepersonsutvalget: lpu@ffm.no



Denne brosjyren ble laget i 2016 som en del av prosjektet «Nevroelementært», et informasjonsprosjekt om nevromuskulære sykdommer rettet mot barn og unge.

Prosjektet ble gjennomført av Foreningen for Muskelsyke, og ble finansiert ved hjelp av midler fra Helsedirektoratet.

www.ffm.no





Friedreichs ataksi (FRDA) er en nevromuskulær sykdom som skyldes en arvelig genfeil. Arvegangen er autosomal recessiv, det vil si at genfeilen må arves i fra begge foreldrene for at sykdommen skal utvikles. Både gutter og jenter kan få sykdommen. Typiske tegn på FRDA er grader av kordinasjonsvansker, ustø gange og balanseproblemer/skjelvinger. Sykdommen medfører utydelig tale, svelgevansker og synsproblemer. Den kan medføre en rekke andre følgetilstander, oftest hjerteaffeksjon, sukkersyke og skoliose (skjev rygg). Alvorlighetsgraden ved FRDA er varierende.

Hvordan stilles diagnosen?

De viktigste undersøkelsene er den kliniske og en gentest. En kombinasjon av svekket koordinasjon før 10 (- 25) års alder, tegn på nedsatt funksjon i de perifere nervene (bortfall av senereflekser, vibrasjons- og leddstillingssans) og hakkede øyebevegelser gir grunn til sterk mistanke om diagnosen. Undersøkelser er: EMG og nervelednings-hastighet, hjerte undersøkelse, EKG og ekkokardiografi samt ryggundersøkelse for å avsløre skjevhet. Billeddiagnostikk vil som regel være normal de første årene med sykdommen, men er viktig for å utelukke sjeldne men viktige differensialdiagnoser (alternative diagnoser). Ryggmargsvæsken (spinalvæsken) kan vise noe øket eggehviteinnhold og noen celler (pleocytose), men denne undersøkelsen brukes ofte for å utelukke andre tilstander. Gentest vil kunne bekrefte diagnosen.

Hvordan utvikler sykdommen seg

FRDA er en fremadskridende sykdom, dette vil si at man får flere symptomer etterhvert, og blir gradvis svakere, men det er forskjellig fra person til person hvor fort det går. De fleste med diagnosen bruker etterhvert forskjellige hjelpemidler, blant annet elektrisk rullestol.

Behandling

Det finnes ingen behandling som gjør en frisk av FRDA, men det er viktig å få symptomrettet og lindrende behandling . Trening er viktig for å opprettholde frisk muskulatur/funksjon lengst

mulig, og bør gjøres i samarbeid med fysioterapeut. Logoped tidlig i prosessen er viktig for å lære å motvirke tale-svelg og pusteproblemer. Ergoterapeut som kan hjelpe med tilpassede hjelpemidler for å motvirke svekket koordinasjon er også viktig, slik at man kan fortsette å fungere som før med å skrive, lese, kle på seg, spise etc.

“Trening er viktig for å opprettholde frisk muskulatur, og bør gjøres i samarbeid med fysioterapeut.”

Å leve med sykdommen

Man kan leve et bra liv med FRDA. Det er derfor viktig for deg med sykdommen å ha tett kontakt med lege, fysioterapeut og ergoterapeut, slik at du får den hjelpen/de tiltakene/de hjelpemidlene du trenger, både hjemme og utendørs, som gjør at du ikke sliter deg ut, men istedenfor kan leve et aktivt sosialt liv med venner og familie. Mange synes det er vanskelig å begynne å bruke rullestol og andre hjelpemidler. Derfor er det viktig at man har noen å snakke med når ting blir vanskelige. FFM har likepersoner som kan hjelpe med dette.