



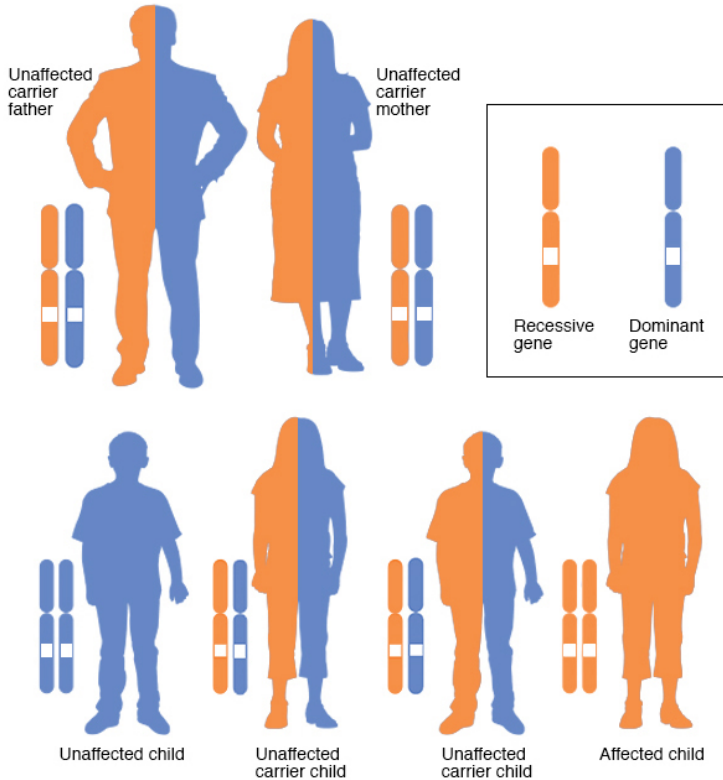
## مرض ترنح فردريك او اختلاج الحركة (Friedreichs ataxia)

### علامت السريرية:

مرض ترنح فردريك او اختلاج الحركة هو مرض تقدمى و تدريجى و الذى يحدث عند عمر العاشرة حتى الخامسة عشرة من العمر و فى النهاية قد يندلع فى الخامسة و العشرين من العمر. عادتا هذا المرض قد يكون مع ضعف العضلات و تقلصات عند اعضاء التحتانية و الجنف او اعوجاج العمود الفقرى ايضا اضطراب عند عملية المثانة و خفض ارتجاع الاعضاء التحتانية و حدوث الرعشة.

حول ٣٠% من اشخاص المصابة قد يصيبوا بمرض السكرى و اعتلال عضلة القلب.

الاستشارة الوراثية: طريقة توارث هذا المرض قد تكون وراثى جسدى متنحى. لهذا السبب الاب و الام الناقلى جين المعيب ٢٥% من المحتمل ان يكون لديهم ولد مصاب و ٥٠% من المحتمل ان يكون لديهم ولد ناقل و ٢٥% من المحتمل ان يكون لديهم ولد سالم. يمكن انجاز اختبار تعيين الناقل و تحديد قبل الولادة لهذا المرض.



### تحديد المرض: الجين الوحيد المعروف

و المرتبط بهذا المرض قد يكون

FXN. تحديد هذا المرض قد يكون

عن طريق تعيين اثنين من الاليليات

المودية للمرض فى جين ال FXN.

### حجم اليلى: اربعة احجام اليلية لتسلسل

تكرار ال GAA عند انترون جين

واحد ل ال FXN.



- Normal allele: فى هذه الحالة عدد التكرار او المكرر قد يكون ۳۳-۵ و اكثر من ۸۵%-۸۰ اشخاص العادية قد يكون لديهم تكرار اقل من ۱۲ و حوالى ۱۵% قد يكون عدد التكرار او المكرر ۱۲ حتى ۳۳. ايضا الاليلات العادية التى لديها اكثر من ۲۷ تكرار قد تبين نادرا ما.
- Mutable allele (permutation): فى هذه الحالة عدد التكرار او المكرر قد يكون ال ۶۵-۳۴. رغم ان ترددات الدقيقة لم تحدد الاليلات اما نقدر نقول ان اقل من ۱% من الاليلات ال FXN لهذه الحالة محددة.
- Full mutation allele: فى هذه الحالة قد يكون هذا التكرار اكثر من ۶۵% و قد يندلع المرض فى هذه الحالة و الشخص الذى لديه اعلى من ۶۶ تكرار فى انترون واحد من الجين ال FXN قد يكون مريض و مصاب بهذا المرض.
- اساليب التحديدية:
  - تحديد الجزئى: لتحديد هذا المرض يلزم تحديد عدد التكرارات و لتحديد هذه التكرارات نقدر ان نستخدم اسلوب ال TP-PCR, Long PCR .
  - تحديد السريرى: تحديد هذا المرض قد يحتاج الى اختبارات سريرية (كلينيكية) مع دقة عالية. التى تشمل تاريخ الطبى و فحص الكامل للجسم. عند فحص الجسد قد يبحث الطبيب عن مشاكل الموازنة و التعادل عند المريض و فقد حس العميق للمريض و فقدان الارتجاع و العلامت لمشاكل العصبية عند المريض. بالطبع اختبارات الوراثة حاليا قد تكون تحديد القطعى و النهائى للمرضى .
  - اختبارات اخرى التى من الممكن تساعد لحد ما فى تحديد او تدبير هذا الاضطراب هى:
    - Electromyogram (EMG): قد يحدد مستوى نشاطات الكهربائية عند خلايا العضلات.
    - دراسات التوصيل العصبى: مستوى سرعة توصيل النبضات عند سلاسل او خيوط العصبية.
    - Electrocardiogram (ECG): طباعة من نشاطات الكهربائية و انتظام ضربات القلب.
    - Echocardiogram: قد يسجل حركات و موضع العضلة القلبية.



- اختبارات الدم: يبين لنا مستوى الجلوكز و فيتامين ال E.

MRI, CT scan التي هذه الاختبارات قد تستخدم لتسجيل صور الدماغ و عمود الفقري و لتحديد اوضاع العصبية الاخرى.

للحصول على معلومات اكثر حول هذا المرض راجعوا هذا [الموقع](#).

## Reference:

- Adinolfi S, Trifuoggi M, Politou AS, Martin S, Pastore A. A structural approach to understanding the iron-binding properties of phylogenetically different frataxins. Hum Mol Genet. 2002 Aug 1;11(16):1865-77.
- Castaldo I, Pinelli M, Monticelli A, Acquaviva F, Giacchetti M, Filla A, Sacchetti S, Keller S, Awedimento VE, Chiariotti L, Coccozza S. DNA methylation in intron 1 of the frataxin gene is related to GAA repeat length and age of onset in Friedreich ataxia patients. J Med Genet. 2008 Dec;45(12):808-12. doi: 10.1136/jmg.2008.058594. Epub 2008 Aug 12.
- Chutake YK, Costello WN, Lam C, Bidichandani SI. Altered nucleosome positioning at the transcription start site and deficient transcriptional initiation in Friedreich ataxia. J Biol Chem. 2014 May 30;289(22):15194-202. doi: 10.1074/jbc.M114.566414. Epub 2014 Apr 15.
- [GeneReview: Friedreich Ataxia](#)
- Hebert MD. Targeting the gene in Friedreich ataxia. Biochimie. 2008 Aug;90(8):1131-9. doi: 10.1016/j.biochi.2007.12.005. Epub 2007 Dec 28. Review.
- Kumari D, Hayward B, Nakamura AJ, Bonner WM, Usdin K. Evidence for chromosome fragility at the frataxin locus in Friedreich ataxia. Mutat Res. 2015 Nov;781:14-21. doi: 10.1016/j.mrfmmm.2015.08.007. Epub 2015 Aug 30.