Атаксия Фридрайха — хроническое прогрессирующее заболевание, основное клиническое проявление — атаксия (нарушение движений, расстройство их координации). Наследование заболевания происходит по аутосом но-рецессивному типу, чаще болеют мальчики. Развитие большинства случаев атаксии Фридрайха связано с мутацией гена, расположенного в 9q13 и кодирующего белок фратаксин. Фратаксин — митохондриальный белок, вероятно, он отвечает за антиоксидантную защиту, нарушенную при атаксии Фридрайха.
Клинические признаки: «конская стопа» (контрактура голеностопного сустава с фиксацией стопы в положении подошвенного сгибания), кифосколиоз (искривление позвоночника во фронтальной и сагиттальной плоскостях), сахарный диабет, кардиомиопатия, врождённые пороки сердца.

Морфология. Обнаруживают дегенерацию и глиоз задних и боковых столбов спинного мозга. Пучки Голля бывают поражены в большей степени, чем пучки Бурдаха. Отмечают утрату клеток столбов Кларка, ядер VIII, X и XII пар черепных нервов, зубчатого ядра, клеток Пуркинье верхней части червя мозжечка, ганглиев задних корешков спинного мозга.

Интересные статьи:

1) Системные вирусные инфекции

2) Патология гипофиза

3) Жёлтая лихорадка