

Praha 6. února 2021



Vážená paní doktorko, vážený pane doktore,

s potěšením bychom Vás chtěli informovat o aktuálním vývoji v oblasti Friedreichovy ataxie a požádat Vás o spolupráci.

Centrum hereditárních ataxií Fakultní nemocnice v Motole (člen European Reference Network for Rare Neurological Diseases, ERN-RND) nyní spolupracuje s mezinárodními konsorcií se zaměřením na geneticky podmíněné onemocnění **Friedreichova ataxie**. Výzkum v této oblasti posledních letech výrazně pokročil a je pravděpodobné, že v krátké době (do 1-3 let) bude pro toto onemocnění schválena inovativní biologická, a možná i genetická léčba – jako je tomu například u roztroušené sklerózy či spinální muskulární atrofie.

Aktualizujeme proto evidenci českých pacientů s geneticky potvrzenou diagnózou Friedreichova ataxie a prosíme o Vaši spolupráci.

Naše centrum v současnosti eviduje 60 žijících pacientů, část z nich pravidelně superkonziliárně sledujeme. Díky rozmachu genetických metod **však mohli být v posledních letech po celé ČR diagnostikováni další pacienti. Pokud ve své ordinaci aktuálně sledujete pacienty s Friedreichovou ataxií, prosíme, kontaktujte nás.** Koordinátorkou projektu je MUDr. Ing. Lucie Šťovíčková (kontaktní údaje viz níže).

Těšíme se, že Vás i Vaše pacienty s geneticky potvrzenou Friedreichovou ataxií budeme, snad již v dohledné době, moci informovat o nových možnostech léčby a konkrétních možnostech zapojení se do klinických studií.

V případě Vašich dotazů se na nás neváhejte obrátit.

S přátelským pozdravem

prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
předseda Společnosti dětské neurologie

MUDr. Alena Zumrová, Ph.D.
Centrum hereditárních ataxií FNM

MUDr. Ing. Lucie Šťovíčková
Centrum hereditárních ataxií FN Motol
Klinika dětské neurologie 2. LF a FNM
koordinátorka projektu Friedreichova ataxie
tel. 607 081 479
lucie.stovickova@fnmotol.cz