



آتاکسی ارثی : نکات ضروری برای بیماران

آتاکسی ارثی چیست ؟

آتاکسی ارثی شامل طیف گسترده ای از بیماری های ارثی است که در آن علامت اصلی آتاکسی است. آتاکسی به بی نظمی و ناهماهنگی حرکات و مشکلات راه رفتن و تعادل اشاره دارد. تغییرات در ژنهای خاصی باعث ایجاد آتاکسی ارثی می شود. در اغلب موارد این بیماری بیش از یک عضو خانواده را تحت تاثیر قرار می دهد، با این حال گاهی اوقات سابقه خانوادگی وجود ندارد. در آتاکسی ارثی، آتاکسی معمولاً تنها علامت نیست.

دیگر علائم عصبی شامل:

- کندگی و لرزش (ترمور)
- پیچش، چرخش یا دیگر حرکات کنترل نشده (دیبستونی)
- اختلال حسی مثل بی حسی، سوزن سوزن شدن و سوزش پاها و بازوها، یا یا بدون ضعف عضلانی (نوروپاتی)

اعضای دیگر بدن نیز ممکن است تحت تاثیر قرار بگیرند، مانند قلب (کاردیومیوپاتی) یا چشم (رتینوپاتی).

چگونه این بیماری به ارث می رسد ؟

آتاکسی از چهار راه به ارث می رسد:

- وراثت اتوزومال غالب : فقط نیاز به ارث بردن یک ژن غیر طبیعی از یکی از والدین است. یک فرد با ژن غیر طبیعی ۵۰٪ احتمال دارد ژن را به فرزند خود انتقال دهد.
- وراثت اتوزومال مغلوب : ژن غیر طبیعی از هر دو والد باید به ارث برسد. اگر هر یک از والدین یک ژن غیر طبیعی داشته باشند احتمال اینکه هر کودک هر دو ژن غیر طبیعی را به ارث برده و مبتلا شود ۲۵٪ است. معمولاً پدر و مادر سالم و تنها ناقل بیماری هستند و هیچ نشانه ای از بیماری ندارند.
- آتاکسی وابسته به X : ژن غیر طبیعی بر روی کروموزوم X قرار دارد و این ژن از مادر (که معمولاً سالم است) به کودک انتقال پیدا می کند.
- آتاکسی میتوکندریال : این بیماری زمانی بوجود می آید که DNA میتوکندری دارای ژن غیر طبیعی باشد. میتوکندری بخشی از سلول است که باعث تولید انرژی می گردد. این بیماری معمولاً توسط مادر منتقل می شود.

کدامیک از انواع آتاکسی شایع هستند؟

آتاکسی با توارث اتوزومال غالب

- آتاکسی مخچه ای نخاعی (SCA): در حال حاضر ۳۶ ژن غیر طبیعی مختلف شناخته شده است که عامل ایجاد آتاکسی مخچه ای نخاعی می باشند. آتاکسی مخچه ای نخاعی از اوایل تا اواخر بزرگسالی ممکن است شروع شود. علاوه بر عدم تعادل، بیمار ممکن است موارد زیر را تجربه کند:

- 0 حرکات غیر عادی و کنترل نشده بدن
- 0 مشکلات توجه، تفکر و حافظه
- 0 تغییر در بینایی و یا حرکات غیر عادی چشم
- 0 بی حسی، سوزن سوزن شدن، سوزش دست و پا (نوروپاتی)

آتاکسی دوره ای : این آتاکسی در دوران کودکی شروع می شود و شامل حملات تکراری و خفیف عدم تعادل و سرگیجه است که اغلب با فعالیت ایجاد می شود.

آتاکسی با توارث اتوزومال مغلوب

این بیماری ها معمولاً قبل از ۲۰ سالگی شروع می شوند که معمولاً بیماریهای پیچیده و ناتوان کننده ای هستند. شایع ترین نوع در اروپا و شمال امریکا آتاکسی فردریش است. یک آزمایش ژنتیک می تواند تشخیص بیماری را تایید کند. علائم بیماری عبارتند از :

- از دست دادن حس
- انحنای غیر طبیعی ستون فقرات (کیفوسکولیوز)
- مشکلات قلبی (کاردیومیوپاتی)
- دیابت

آتاکسی با توارث وابسته به X: شامل سندرم فرجایل X همراه با ترمور و آتاکسی (FXTAS) می باشد.

آتاکسی میتوکندریال :

این بیماریها شامل :

- سندرم صرع میوکلونیک با فیبرهای قرمزخشن (MERRF)
- نوروپاتی، عدم تعادل و رتینیت پیگمنتوزا (NARP)
- سندرم Kearns-Sayre
- اختلالات مربوط به POLG (طیف آتاکسی همراه با نوروپاتی)

آتاکسی ارثی چگونه تشخیص داده می شود ؟

برای تشخیص عدم تعادل، پزشک باید علائم بیمار را به طور کامل بررسی کند.

بیمار از نظر موارد زیر بررسی می گردد :

- سابقه خانوادگی از سه نسل قبل
- معاینه فیزیکی و عصبی
- تصویربرداری مغز (CT یا MRI) و تست های آزمایشگاهی

تنها راه تشخیص قطعی از طریق آزمایش ژنتیک با بررسی نمونه خون و یا بزاق می باشد. با این حال اگر تست ژنتیک منفی باشد ممکن است هنوز هم احتمال ابتلا به بیماری ژنتیکی وجود داشته باشد زیرا تنها برخی از ژن ها به عنوان عامل بیماری شناخته شده اند و بررسی می شوند. مشاوره ژنتیکی احتمال ابتلای فرد و خانواده را به بیماری آتاکسی ارثی مشخص و به تصمیم گیری های آینده کمک می کند.

آیا روش درمانی برای آتاکسی ارثی وجود دارد ؟

برخی از آتاکسیهای ارثی نادر دارای درمانهای خاص هستند. اگر چه بسیاری از آتاکسی های ارثی فقط علامت درمانی می شوند. بیمار می تواند کیفیت زندگی خود را با موارد زیر بهبود بخشد :

- فیزیوتراپی
- گفتار درمانی
- کار درمانی
- دستگاه های پزشکی برای مشکلات خاص