



## الترنح الوراثة المنتحي:

تبدأ هذه الأمراض عادة قبل سن العشرين. وهي عامة أمراض معقدة ومسببة للإعاقة. ويعتبر النوع الأكثر شيوعاً في أوروبا وشمال أمريكا هو "ترنح فريدرك". وهناك إختبار للجينات عن طريق الدم يمكن من خلاله تأكيد تشخيص الحالة، وتشمل الاعراض الآتي:

- فقدان الإحساس
- أعوجاج العمود الفقري
- مشاكل في القلب (اعتلال عضلة القلب)
- داء السكري

## الترنح الوراثة المرتبط بالكرموسوم الجنسي:

تشمل هذه الأمراض ترنح متلازمة كروموسوم إكس (X) الهش المصاحب بارتعاش.

## الترنح الميتوكوندوري:

تشمل هذه الأمراض

- متلازمة الصرع الرمعي المصحوب بالاليف الحمراء الممزقة (ميرف)
- متلازمة إعتلال الأعصاب،الترنح،التهاب الشبكية المتصبغ (نارب)
- متلازمة كيرنس ساير
- اضطرابات بلوج (PLOG): سلسلة الترنح واعتلال الأعصاب

## كيف يتم التشخيص؟

لتشخيص الترنح يقوم الطبيب بفحص الأعراض بدقة ، و يمكنك أن تتوقع مايلي:

- أن تستعرض التاريخ المرضي للعائلة في الأجيال الثلاثة التي تسبق جيلك.
- أن يتم فحصك جسدياً وعصياً.
- أن تقوم بعمل تصوير المخ المطلوب (أشعة مقطعية أو رنين مغناطيسي على المخ) وبعض الأبحاث المخبرية.

الطريقة الوحيدة للحصول على التشخيص المحدد هي من خلال الاختبارات الجينية من عينة الدم أو اللعاب. ومع ذلك، إذا كان الاختبار الجيني سلبي فمن المحتمل أنك لا تزال مريضاً بهذا المرض الوراثي ، حيث أنه يوجد فقط بعض الجينات المعروفة التي يمكن اختبارها. الاستشارة الوراثية قد تساعدك على فهم المخاطر الوراثية بالنسبة لك ولأفراد عائلتك والمساعدة في تنظيم الأسرة

## هل هناك أي علاج؟

بعض الأنواع النادرة من الترنح الوراثة لها علاجات مخصصة.

على الجانب الآخر، يتم علاج معظم أنواع الترنح عن طريق علاج الأعراض.

تستطيع تحسين حياتك على نحو أفضل عن طريق الآتي:

- العلاج الطبيعي.
- علاج صعوبة الكلام.
- العلاج المهني.
- استخدام أجهزة طبية خاصة لعلاج مشاكل معينة.

## ما هو؟

يشمل الترنح الوراثة مجموعة مختلفة ومتنوعة من الأمراض الوراثية التي يمثل الترنح عرضاً رئيسياً لها. يمكن تعريفه بأنه مشكلة في تناسق الحركات مع صعوبة في المشي أو اختلال التوازن. ينتج الترنح الوراثة عن خلل في بعض الجينات.

يصيب المرض أكثر من فرد في الأسرة في معظم الحالات ، إلا أنه في بعض الأحيان لا يوجد تاريخ مرضي في الأسرة على الإطلاق.

لا يمثل الترنح العرض الوحيد في أمراض الترنح الوراثة فهناك بعض أعراض عصبية أخرى تتمثل في:

- البطء والرعشة
- الالتواء، الالتفات أو بعض الحركات الغير منتظمة
- اعتلال الإحساس في صورة تميل أو تشوك أو احتراق في الأرجل أو الذراعين مصحوباً أو غير مصحوب بضعف في العضلات (التهاب الأعصاب).

و قد تتأثر بعض الأعضاء الأخرى فتمرض مثل إعتلال عضلة القلب أو إعتلال شبكية العين.

## كيف ينتقل وراثياً؟

هناك أربعة طرق رئيسية لإنتقال المرض وراثياً:

- الوراثة السائدة: تحتاج هنا لوراثة جين واحد معتل من أحد الوالدين. الشخص المصاب بهذا الجين لديه فرصة 50% لنقل الإصابة لأحد أبنائه
- الوراثة المتنحية: يجب أن يرث الشخص الجين المعتل من كلا الوالدين. إذا كان كلا من الوالدين يحمل الجين المصاب فاحتمالية وراثة الطفل للجينات المصابة وحدوث المرض تمثل 25% وعادة يكون الأباء فقط حاملي للجين المصاب وهم أصحاء بدون علامات للمرض.
- الوراثة المرتبطة بالجنس: يورث الجين المصاب عن طريق الكرموسوم الجنسي X حيث ينتقل من الأم إلى الأبناء.
- الوراثة بسبب إختلال الميتوكوندريا: ينتج المرض عندما يصاب الحمض النووي للميتوكوندريا بخلل جيني، وتختص الميتوكوندريا بإنتاج الطاقة للخلايا، ويورث المرض عادة عن طريق الأم.

## ماهي بعض أنواع الترنح الأكثر شيوعاً؟

### الترنح الوراثة السائد:

الترنح النخاعي المخيخي: يوجد حالياً مايقرب من 36 خلل جيني معروف كمسبب لحالات الترنح النخاعي المخيخي.

تبدأ حالات الترنح النخاعي المخيخي عادة في وقت مبكراً ومتأخر عند مرحلة البلوغ. و إلى جانب الترنح قد تعاني من بعض الأعراض الأخرى مثل :

- حركات لاإرادية غير منتظمة تصيب الجسد.
- مشاكل في الانتباه أوالتفكير أوالذاكرة
- تغيرات في الإبصار وقد يصاحبها حركات غير طبيعية في العين.
- التنميل أوالوخز أو الحرقان في الساق أو الذراع (اعتلال الأعصاب الطرفية).
- نوبات من الترنح: وهي ترنحات تحدث في الطفولة وتشمل نوبات قصيرة من الترنح أو الدوار وعادة ماتنتج عن ممارسة التمرينات الرياضية الجسدية.