



# Ժառանգական ատաքսիաներ. Անհրաժեշտ փաստեր հիվանդների համար

## ՈՐՈՆՔ ԵՆ ԴՐԱՆՔ

Ժառանգական ատաքսիաները (ԺԱ) իրենց մեջ ներառում են ժառանգական հիվանդությունների լայն բազմազանություն, որոնց գլխավոր ախտանիշը ատաքսիան է: Ատաքսիա անվանում են ոչ կորորդինացված, ոչ ճշգրիտ շարժումները և հավասարակշռության կորստով ուղեկցվող քայլվածքի խանգարումները: ԺԱ-ն առաջանում է որոշակի գեներում փոփոխությունների հետևանքով: Դեպքերի մեծ մասում ընտանիքում կա մեկից ավելի ախտահարված անդամ: Այնուամենայնիվ, երբեմն ընտանեկան պատմությունը առհասարակ բացակայում է: ԺԱ-ի դեպքում, սովորաբար, ատաքսիան հիվանդության միակ ախտանիշը չէ: Մյուս նյարդաբանական նշաններն են.

- դանդաղկոտություն և դող (տրեմոր),
- պտույտի, շրջվելու կամ այլ չվերահսկվող շարժումներ (դիստոնիա),
- զգացողության խանգարումներ, օրինակ թմրածություն, ծակծկոցներ և այրոցի զգացողություն ոտքերում և ձեռքերում՝ ուղեկցող մկանային թուլությամբ կամ առանց դրա (նեյրոպաթիա):

Կարող են ախտահարվել նաև այլ օրգաններ, օրինակ սիրտը (կարդիոմիոպաթիա) կամ աչքերը (ռետինոպաթիա):

## ԻՆՉՊԵՍ Է ԱՅՆ ԺԱՌԱՆԳՎՈՒՄ

Գոյություն ունի ատաքսիայի ժառանգման չորս հիմնական ուղի.

- Աուտոսոմ դոմինանտ ժառանգում. հիվանդության առաջացման համար բավական է ծնողներից որևէ մեկից միայն մեկ ոչ նորմալ գենի ժառանգումը: Ոչ նորմալ գենով անհատը 50% հավանականությամբ կարող է այն փոխանցել իր երեխային:
- Աուտոսոմ ռեցեսիվ ժառանգում. անհրաժեշտ է ժառանգել ոչ նորմալ գենը երկու ծնողներից: Այն դեպքում, երբ ամեն ծնողն ունի մեկ ոչ նորմալ գեն, ամեն երեխան կունենա այդ երկու ոչ նորմալ գենները ժառանգելու և հիվանդությունն ունենալու 25% հավանականություն: Սովորաբար ծնողները պարզապես գենը կրողներն են հանդիսանում և առողջ են՝ առանց հիվանդության որևէ նշանի:
- X-շղթայակցված ատաքսիա. ոչ նորմալ գենը տեղակայված է X քրոմոսոմում և փոխանցվում է մորից (սովորաբար առողջ) երեխային:

- Միտոքոնդրիալ ատաքսիա. հիվանդությունը զարգանում է, եթե ոչ նորմալ գենը գտնվում է միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ում: Միտոքոնդրիալ գենները բջջի էներգիա արտադրող մասն են: Հիվանդությունը սովորաբար փոխանցվում է մորից:

## ՈՐՈՆՔ ԵՆ ԱՌԱՎԵԼ ՏԱՐԱԾՎԱԾ ԱՏԱՔՍԻԱՆԵՐԸ

- Աուտոսոմ դոմինանտ ժառանգվող ատաքսիաներ
- Սպինոցերեբելյար ատաքսիաներ (ՍՑԱ). Ներկայումս հայտնի են ՍՑԱ առաջացնող մոտ 36 տարբեր գենային անոմալիաներ: ՍՑԱ-րը սովորաբար սկսվում են հասունության ցանկացած տարիքում: Բացի ատաքսիայից Դուք կարող եք ունենալ նաև.
    - o մարմնի ակամա, ոչ նորմալ շարժումներ,
    - o ուշադրության, մտածողության և հիշողության խնդիրներ,
    - o տեսողության փոփոխություն և/կամ աչքերի ոչ նորմալ շարժումներ,
    - o ոտքերի և ձեռքերի թմրածություն, ծակծկոցներ, այրոցներ (նեյրոպաթիա):

Էպիգոնիկ ատաքսիաներ. այս տեսակի ատաքսիաները սկսվում են մանկական տարիքում և բնութագրվում են ատաքսիայի և գլխապտույտի կարճատև կրկնվող էպիգոններով, որոնք հաճախ հարուցվում են ֆիզիկական ակտիվությամբ:

Աուտոսոմ ռեցեսիվ ժառանգվող ատաքսիաներ  
Այս հիվանդությունները սովորաբար սկսվում են մինչև 20 տարեկանը: Հիմնականում դրանք բարդ և հաշմանդամության բերող հիվանդություններ են: Եվրոպայում և Հյուսիսային Ամերիկայում ամենատարածված տեսակը Ֆրիդրայխի ատաքսիան է: Գոյություն ունի արյան գենետիկ հետազոտություն, որի օգնությամբ կարելի է հաստատել ախտորոշումը: Հնարավոր ախտանիշներն են.

- զգացողության կորուստ,
- ողնաշարի ախտաբանական ծովածություն (կիֆոսկոլիոզ),
- սրտային խնդիրներ (կարդիոմիոպաթիա),
- շաքարային դիաբետ:



# Ժառանգական ատաքսիաներ. Անհրաժեշտ փաստեր հիվանդների համար

X-շղթայակցված ատաքսիաներ. այս հիվանդությունները ներառում են փխրուն-X ասոցացված տրեմոր-ատաքսիա համախտանիշը (FXTAS, անգլերեն` Fragile X-associated Tremor-Ataxia Syndrome):

- զբաղմունքային թերապիա,
- սպեցիֆիկ խնդիրներ լուծելու համար նախատեսված բժշկական սարքավորումներ:

Միտոքոնդրիալ ատաքսիաներ. այս հիվանդությունների շարքում են.

- պատառոտված կարմիր թելերով միոկլոնիկ էպիլեպսիայի (MERRF) համախտանիշը,
- նեյրոպաթիա, ատաքսիա և պիգմենտային ռետինիտը (NARP),
- Կիրնս-Սայրի համախտանիշը,
- POLG –կապված խանգարումները (ատաքսիա-նեյրոպաթիա սպեկտր):

## ԻՆՉՊԵ՝Ս Է ԱՅՆ ԱԽՏՈՐՈՇՎՈՒՄ

Ատաքսիա ախտորոշելու համար բժիշկը մանրակրկիտ կուսումնասիրի Ձեր ախտանիշները: Հավանական է պետք լինի.

- պատմել ընտանեկան երեք սերունդների ժառանգական պատմությունը:
- անցնել ընդհանուր բժշկական և նյարդաբանական զննում:
- անցնել որևէ պահանջվող հետազոտություն (գլխուղեղի ԿՏ կամ ՄՌՏ) և լաբորատոր թեստեր:

Հստակ ախտորոշում ունենալու միակ ճանապարհը արյան կամ թքի նմուշի գենետիկական հետազոտությունն է: Այնուամենայնիվ, եթե նույնիսկ գենետիկական հետազոտության պատասխանը բացասական է, Դուք միննույն է կարող եք ունենալ ժառանգական հիվանդություն, քանի որ գեների միայն որոշ մասն է հայտնի և հասանելի հետազոտման համար: Գենետիկական խորհրդատվությունը կօգնի Ձեզ հասկանալ Ձեր և Ձեր ընտանիքի անդամների ԺԱ ձեռքբերելու գենետիկական ռիսկերը և նաև կօգնի ընտանիքի պլանավորման հարցում:

## ԿԱ՝ ԱՐԴՅՈՔ ԲՈՒԺՈՒՄ

Որոշ հազվադեպ հանդիպող ՀԱ-ներ ունեն սպեցիֆիկ բուժում:

Այնուամենայնիվ, ատաքսիաների մեծ մասի դեպքում հնարավոր է բուժել միայն ախտանիշները: Դուք կարող եք բարելավել Ձեր կյանքի որակը հետևյալ միջոցներով.

- ֆիզիկական թերապիա,
- խոսքի թերապիա,