



遗传性共济失调： 患者须知

是什么？

遗传性共济失调 (HA) 包括多种主要特征为共济失调的遗传性疾病。共济失调是指动作笨拙不协调以及行走不平衡。某些基因改变会导致遗传性共济失调。多数情况下，这种疾病影响一个以上家庭成员；但是，有时候不会存在家族史。遗传性共济失调中，共济失调通常不是唯一的症状。其他神经症状可能包括：

- 运动缓慢和摇晃（震颤）
- 扭转，转动或其他不受控制的运动（肌张力障碍）
- 感觉障碍，如腿部和手臂麻木，刺痛和灼痛，伴有或不伴有肌无力（神经病变）

其他器官也可能受到影响，如心脏（心肌病）或眼睛（视网膜病变）。

怎样遗传？

遗传共济失调主要可以有四种方式：

- 常染色体显性遗传：只需要从父母身上继承一个异常基因。基因异常的人有50%的机会将基因传递给孩子。
- 常染色体隐性遗传：必须从父母双方各遗传一个异常基因。如果父母各有一个异常基因，那么每个孩子有25%的机会继承异常基因和发展疾病。通常父母只是携带者，身体健康，没有任何疾病表现。
- X连锁性共济失调：异常基因位于X染色体上，基因从母亲（通常是健康的）遗传给孩子。
- 线粒体共济失调：当线粒体DNA存在异常基因时，个体会患病。线粒体是细胞中产生能量的部分。通常由母亲遗传。

一些常见的共济失调是什么？

常染色体显性遗传性共济失调

- 脊髓小脑性共济失调 (SCA)：目前已知约36种不同的基因异常会引起脊髓小脑性共济失调。脊髓小脑性共济失调通常始于成年早期至晚期。除共济失调外，您可能会经历：
 - 不受控制的，不正常的身体运动
 - 注意力，思考能力和记忆力出现问题
 - 视力改变和/或眼睛异常运动
 - 腿部和手臂麻木，刺痛，灼痛（神经病变）

发作性共济失调：这些共济失调始于童年，包括重复的短暂共济失调和常常由运动引发的眩晕。

常染色体隐性遗传性共济失调

这些疾病通常始于20岁之前。它们通常是复杂和致残的疾病。在欧洲和北美最常见的类型是Friedreich共济失调。通过血液基因检测可以确诊。症状可能包括：

- 感觉缺失
- 脊柱弯曲异常（后凸畸形）
- 心脏问题（心肌病）
- 糖尿病

X连锁性共济失调：包括脆性X关联性震颤 - 共济失调 (FXTAS) 综合征。

线粒体共济失调：这些疾病包括：

- 肌阵挛性癫痫不整 (MERRF) 综合征
- 神经病变，共济失调和色素性视网膜炎 (NARP)
- Kearns-Sayre综合征
- POLG相关疾病（共济失调神经病谱）

怎样诊断？

医生通过彻查您的症状来诊断共济失调。您将会：

- 提供三代家族史
- 进行身体和神经检查
- 获取所需的影像学结果（脑CT或MRI）和实验室检查

进行血液或唾液样本的基因检测是获得明确诊断的唯一方法。但是即使基因检测结果为阴性，可能仍然存在遗传疾病，因为目前只有部分基因已知并可以进行检测。遗传咨询可以帮助您了解您和您的家庭成员患遗传性共济失调的风险并帮助计划优生优育。

是否可以治疗？

一些罕见的遗传性共济失调有特定的治疗方法。然而，大多数共济失调只能治疗症状。您可以通过以下方式提高您的生活质量：

- 物理疗法
- 言语治疗
- 职业治疗
- 通过医疗设备解决具体问题