



אטאקסיות תורשתיות עובדות בסיסיות לחולים

מה זה?

אטאקסיות תורשתיות כוללות מגוון רחב של מחלות תורשתיות כשהסימפטום העיקרי הוא אטאקסיה. אטאקסיה הינו המונח המתאר תנועה חסרת קואורדינציה ומגושמת וכן הפרעת הליכה על רקע הפרעת שיווי משקל. שינויים בגנים מסוימים גורמים לאטאקסיות תורשתיות. במרבית המקרים המחלה משפיעה על יותר מכן משפחה אחד אך לעיתים אין כלל סיפור משפחתי. באטאקסיות תורשתיות, אטאקסיה אינה הסימפטום היחיד. סימנים נירולוגיים נוספים יכולים לכלול:

- o איטיות ורעד
- o כיווץ שרירים לא רצוני הגורם לתנוחה מעוותת או תנועות לא רצוניות (דיסטוניה)
- o הפרעת תחושה כדוגמת רדימות, עיקצוץ או שרפה ברגליים או בזרועות, עם או ללא חולשת שרירים (ניורופתיה)
- o איברים אחרים יכולים גם הם להיות מעורבים כדוגמת הלב (קרדיומיופתיה) או העיניים (ניוון רישתית)

איך מחלות אלו עוברות בתורשה?

קימות ארבע צורות הורשה עיקריות של אטאקסיות תורשתיות:

- o **הורשה אוטוזומלית דומיננטית:** צורך לקבל בתורשה רק גן אחד פגוע מאחד מההורים. לאדם עם גן לא תקין יש 50% סיכוי להעביר את הגן החולה לילד שלו.
- o **הורשה אוטוזומלית רצסיבית:** חובה לקבל בתורשה גן פגוע משני ההורים. אם כל הורה נושא גן אחד פגוע, כל ילד בסיכון של 25% לקבל בתורשה את שני הגנים הפגועים ולפתח את המחלה. במרבית המקרים ההורים הם רק נשאים בריאים ללא סימני מחלה.
- o **אטאקסיה בתאחיזה לכרומוזום X:** הגן הפגוע נמצא על כרומוזום X והגן מועבר מאם (בדרך כלל בריאה) לילד.
- o **אטאקסיה מיטוכונדריאלי:** המחלה מתפתחת כשה-DNA המיטוכונדריאלי מכיל גן פגוע. מיטוכונדריות הן אברונים תוך תאיים המייצרים אנרגיה. המחלה בדרך כלל מועברת דרך האמא.

מה הן האטאקסיות השכיחות?

אטאקסיות תורשתיות אוטוזומליות דומיננטיות

- אטאקסיות ספינוצרבולריות (SCA) (Spinocerebellar ataxias): נכון להיום שינויים בכ- 36 גנים שונים ידועים כיכולים לגרום לאטאקסיות ספינוצרבולריות. מחלות אלו בדרך כלל מתחילות בילדות המוקדמת או המאוחרת. בנוסף לאטאקסיה החולה יכול לחוות:
 - o תנועות לא רצוניות ובלתי נשלטות
 - o בעיות בחשיבה ריכוז וזיכרון
 - o הפרעות בראיה או הפרעות בתנועות עיניים
 - o רדימות, עקצוץ או שרפה ברגליים (ניורופתיה)

אטאקסיה אפיוודית: אטאקסיות אלו מתחילות בילדות וכוללות אירועים קצרים החוזרים על עצמם של אטאקסיה וטשטוש שלעיתים קרובות נגרם על ידי פעילות גופנית.

אטאקסיות תורשתיות אוטוזומליות רצסיביות

מחלות אלו מתחילות בדרך כלל לפני גיל 20. הן בדרך כלל מורכבות וגורמות להפרעה תפקודית. הצורה השכיחה ביותר באירופה ובצפון אמריקה נקראת אטאקסיה על שם פרידריך. קימת בדיקה גנטית אשר יכולה לאשרר את האבחנה. הסימפטומים האופייניים:

- o אובדן תחושה
- o עיוות מבנה עמוד השדרה (קיפוסקוליוזיס)
- o בעיות בלב (קרדיומיופתיה)
- o סכרת
- o **אטאקסיות בתאחיזה לכרומוזום X:** מחלות אלו כוללות את תסמונת רעד-אטאקסיה באסוציאציה לכרומוזום X שביר.

אטאקסיות מיטוכונדריאליות: מחלות אלו כוללות:

- o תסמונת אפילפסיה מיוקלוגית עם סיבים אדומים מרופטים Myoclonic (epilepsy with ragged red fibers) (MERRF)
- o ניורופתיה, אטאקסיה ורטיניטיס פגמנטוזה (NARP)
- o תסמונת קרן-סייאר Kearns-Sayer syndrome
- o תסמונת הקשורה ל-POLG (אטאקסיה הקשורה בניורופתיה)

איך מאבחנים מחלות אלו?

- o לאבחון אטאקסיות הרופא חוקר לעומק את הסימפטומים שלך. ניתן לצפות ל:
- o חקר ההיסטוריה המשפחתית בשלושת הדורות האחרונים
- o לעבור בדיקה גופנית כללית וניורולוגית
- o לעבור בדיקות הדמיה (CT או MRI של המוח) ובדיקות מעבדה

הדרך היחידה להגיע לאבחנה חד משמעית היא דרך בדיקה גנטית מדגימת דם או רוק. יחד עם זאת, באם הבדיקה הגנטית מפורשת כשלילית את/ה עדין יכול/ה להיות חולה במחלה גנטית תורשתית מכיוון שכונן להיום רק חלק מהגנים הגורמים למחלה ידועים ונבדקים ויכול להיות פגם בגן אחר שאינו מוכר עדין ולכן אינו נבדק. יעוץ גנטי יכול לעזור בהבנת הסיכון הגנטי שלך או של משפחתך לחלות באטאקסיה תורשתית ובכך לעזור גם בתכנון המשפחה.

האם יש טיפול לאטאקסיות תורשתיות?

לחלק מהאטאקסיות התורשתיות יש טיפול יחודי. יחד עם זאת, ברוב האטאקסיות מטפלים רק בסימפטומים. את/ה יכול/ה לשפר את איכות חיך על ידי:

- o פיזיותרפיה
- o טיפול בדיבור
- o ריפוי בעיסוק
- o עזרים רפואיים להקלת בעיות יחודיות