



# Örökletes ataxiák: információk betegek részére

## MILYEN BETEGSÉGRŐL VAN SZÓ?

Az örökletes ataxiák nagy csoportjába azok a genetikai betegségek tartoznak, melyek vezető tünete az ataxia. Ez rosszul koordinált, ügyetlen mozgásokat és speciális járás- és egyensúlyzavart jelent. A betegség meghatározott gének hibája miatt alakul ki, emiatt az esetek többségében más családtagok is érintettek; azonban a családi kórtörténet negatív is lehet.

Az ataxia mellett általában további neurológiai tünetek is megjelennek:

- Meglassult mozgás, remegés (tremor)
- Csavaró jellegű túlmozgás, akaratlan mozgások (dystonia)
- Érzészavar (karok és lábak területén bőrérzetlenség, zsibbadás vagy égő érzés), izomgyengességgel vagy anélkül (neuropathia)
- Egyéb szervek érintettsége, mint a szív (cardiomyopathia) vagy a szem (retinopathia)

## HOGYAN ÖRÖKLŐDIK A BETEGSÉG?

Négy öröklésmenet lehetséges:

- Autoszomális domináns: a betegség kialakulásához elég, ha a génpárból csak az egyik beteg. Az érintett személy gyermekei 50% eséllyel öröklik az adott kórt.
- Autoszomális recesszív: két hibás gén (anyától illetve apától származó elem) szükséges a betegség kialakulásához. Ha egy gyermek mindkét szülője egy hibás génnel rendelkezik, akkor a gyermekeik 25% eséllyel betegszenek meg. Ilyenkor a szülőknek gyakran nincsenek klinikai tünetei, csak hordozzák a betegséget.
- X-hez kötött ataxiák: az X kromoszómán elhelyezkedő abnormális gént az anya (aki általában csak hordozó) örökíti tovább.
- Mitokondriális ataxiák: a betegség a mitokondriális DNS hibája következtében alakul ki. A mitokondriumok a sejt energiatermeléséért felelős sejtalkotók. A betegség gyakran anyai ágon öröklődik.

## MELYEK A LEGGYAKORIBB ÖRÖKLETES ATAXIÁK?

### Autoszomális domináns öröklődésű ataxiák:

Spinocerebelláris ataxia (SCA): a betegségben eddig mintegy 36 különböző génmutációt azonosítottak. A betegség általában fiatal felnőttkorban kezdődik. Az ataxia mellett az alábbiakat is tapasztalhatja:

- A mozgáskoordináció nehezítettsége

- Figyelem- és memóriazavar
- Látás- illetve szemmozgászavar
- Érzéscsökkenés, zsibbadás a lábak és kezek területén (neuropathia)

Epizódikus ataxiák: gyermekkortól jelentkező rövid, visszatérő ataxiával és szédülékenységgel járó rohamok, melyeket gyakran a fizikai megterhelés vált ki.

### Autoszomális recesszív öröklődésű ataxiák:

A betegség gyakran a 20. életév előtt kezdődik. Általában összetett, jelentős korlátozást jelentő kórképekről van szó. Európában és Észak-Amerikában a leggyakoribb a Friedreich-ataxia. A diagnózist genetikai teszt bizonyítja. A tünetei lehetnek:

- Érzészavar
- Gerinc deformitás (kyphoscoliosis)
- Szívizom károsodás (cardiomyopathia)
- Cukorbetegség

**X kromoszómához kapcsolódó ataxiák:** Ide tartozik a fragilis-X asszociált tremor-ataxia syndroma (FXTAS).

### Mitokondriális ataxiák: Ide tartoznak:

- MERRF (myoclonic epilepsy ragged red fire) szindróma
- NARP (neuropathia, ataxia, retinitis pigmentosa)
- Kearns-Sayre szindróma
- POLG-asszociált kórképek (ataxia-neuropathia spektrum)

## HOGYAN DIAGNOSZTIZÁLJÁK A BETEGSÉGET?

Az ataxia részletes kivizsgálásához tartozik:

- Három-generációt áttekintő családi kórtörténet
- Neurológiai fizikális vizsgálat
- Képzelt vizsgálatok (pl. agyi CT és MR) és laborvizsgálatok

A betegségek bizonyítása genetikai teszteléssel lehetséges, melyet vér- vagy nyálmintából végeznek. Azonban negatív teszteredmény esetén is fennállhat eddig nem ismert géneltérés. A genetikai tanácsadás során tájékoztatják a beteget arról, hogy mi a kockázata annak, hogy a betegség ismétlődjön a családban, illetve tanácsot adnak a családtervezéshez.

## LÉTEZIK-E KEZELÉS?

Egyes örökletes ataxia típusok esetében létezik specifikus kezelés, azonban a legtöbb esetben csak a tünetek javítása lehetséges. Az életminőséget javíthatják:

- Gyógytorna
- Logopédiai foglalkozás
- Ergoterápia
- Tünet-specifikus kezelés.