



# Iedzimtas ataksijas: informācija pacientiem

## KAS TAS IR?

Pie iedzimtām ataksijām (IA) pieder plaša spektra iedzimtas saslimšanas, kuru galvenais simptoms ir ataksija Ar ataksiju apzīmē nekoordinētas, neveiklas kustības un gaitas traucējumi ar līdzsvara zudumu. IA izsauc izmaiņas noteiktos gēnos. Vairumā gadījumu saslimšana skar vairāk nekā vienu ģimenes locekli, taču mēdz būt gadījumi, kad ģimenē citiem saslimšana nav zināma. IA gadījumos ataksija visbiežāk nav vienīgais simptoms. Citi neiroloģiskie simptomi var būt:

- Lēnīgums un trīce (tremors);
- Dažādas gribai nepakļautas kustības, piemēram, muskuļu savilkums (distonija);
- Jušanas traucējumi: tirpšana, nejutīgums, dedzināšanas sajūta rokās, kājās, ar vai bez muskuļu vājuma (neiropātija).
- Var tik skartas arī citas orgānu sistēmas, piemēram, sirds (kardiomiopātija) vai acis (retinopātija)

## KĀ ATAKSIJA TIEK MANTOTA?

Pastāv četri galvenie ataksijas pārmantošanas veidi:

- Autosomāli dominanti iedzimtās ataksijas: ir jāamanto tikai viens bojāts gēns no viena vecāka. Personai ar vienu bojāto gēnu ir 50% varbūtība nodot to tālāk pēcnācējiem.
- Autosomāli recesīvi iedzimtās ataksijas: ir jāpārmanto bojātais gēns no abiem vecākiem. Ja katram no vecākiem ir viens bojātais gēns, katram bērnam ir 25% iespēja mantot abus bojātos gēnus, kas izraisīs saslimšanu. Parasti šādos gadījumos vecāki ir tikai slimības nēsātāji un paši ir veseli bez jebkādam saslimšanas pazīmēm.
- Ar X- hromosomu saistītās ataksijas: Bojātais gēns atrodas X hromosomā un šo gēnu tālāk bērnam var nodot tikai māte (kas parasti ir vesela).
- Mitohondriālas ataksijas: Saslimšana rodas, kad bojātais gēns atrodas mitohondriju DNS. Mitohondriji ir šūnas daļa, kas ražo enerģiju. Šīs saslimšanas tiek mantotas tikai pa mātes līniju.

## KURAS IR DAŽAS BIEŽĀKĀS ATAKSIJAS?

### Autosomāli dominanti iedzimtās ataksijas

Spinocerebelāra ataksija (SCA): Šobrīd ir zināmi ~36 dažādi gēni, kuru bojājumi izraisa SCA. SCA parasti sāk izpausties pieaugušo vecumā. Papildus ataksijai pacientiem var būt:

- Nekontrolēta, patoloģiska ķermeņa kustība;
- Problēmas ar uzmanību, domāšanu un atmiņu;
- Redzes izmaiņas un/vai patoloģiskas acu kustības;
- Kāju un roku nejutīgums, tirpšana, dedzināšana (neiropātijas).

Epizodiskas ataksijas: šīs ataksijas parasti sākas bērnībā un izpaužas kā īslaicīgas ataksijas un galvas reiboņu epizodes, kas atkārtojas un tās bieži provocē fiziska slodze.

### Autosomāli recesīvi iedzimtās ataksijas:

Šīs ataksijas parasti sāk izpausties pirms pacients ir sasniedzis 20 gadu vecumu. Šīs ataksijas ir kompleksas un smagu nespēju izraisošas saslimšanas. Eiropā un Ziemeļamerikā visizplatītākā no šīm ataksijām ir Frīdreiha (Freidreich) ataksija. Šo diagnozi apstiprina veicot ģenētisku testēšanu. Tā var izpausties ar:

- Jušanas traucējumiem;
- Patoloģisku mugurkaula izliekumu (kifoskolioze);
- Sirds patoloģiju (kardiomiopātiju);
- Cukura diabētu.

**Ar X – hromosomu saistītās ataksijas:** Pie šīs grupas pieder Ar trauslo X hromosomu asociētais tremora – ataksijas sindroms (Fragile X-associated Tremor-Ataxia (FXTAS) syndrome)

**Mitohondriālās ataksijas:** Pie šīs grupas pieder:

- Myoclonic epilepsy ragged red fire (MERRF) syndrome
- Neiropātija, ataksija un pigmentozs retinīts (Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa (NARP))
- Kērna – Saira (Kearns-Sayre) sindroms
- POLG- saistītās saslimšanas (ataksiju neiropātiju spektra saslimšanas)

## KĀ IA TIEK DIAGNOSTICĒTAS?

Lai diagnosticētu ataksiju, ārstam ir rūpīgi jāizvērtē Jūsu simptomi. Ārstam būs nepieciešams:

- Uzzināt Jūsu ģimenes saslimšanu vēsturi trijās paaudzēs;
- Veikt neiroloģisku izmeklēšanu;
- Iegūt nepieciešamos attēldiagnostikas izmeklējumus (smadzeņu KT vai MRI) un laboratoros izmeklējumus;

Vienīgais veids kā apstiprināt diagnozi ir veikt asins vai siekalu paraugu ģenētisko testēšanu. Lai gan, ja ģenētiskais tests ir negatīvs, Jums tik un tā var būt ģenētiska slimība, jo tikai daži patoloģiskie gēni ir zināmi un iespējama to testēšana. tos var testēt. Ģenētiska konsultācija var palīdzēt Jums izprast ģenētiskos riskus IA attīstībai Jums un Jūsu ģimenei un var palīdzēt plānot ģimeni.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Iedzimtas ataksijas: informācija pacientiem*

## **VAI PASTĀV ĀRSTĒŠANA?**

Dažām retām iedzimtām ataksijām pastāv specifiska ārstēšana.  
Taču lielākajai daļai ataksiju iespējams tikai mazināt simptomus.  
Jūsu dzīves kvalitāti var uzlabot:

- Fizioterapija;
- Logopēds;
- Ergoterapija;
- Medicīniskās iekārtas specifisku problēmu risināšanai.