



Paveldimosios ataksijos: svarbiausi faktai pacientams

KAS TAI?

Paveldimosios ataksijos (PA) yra plati paveldimų ligų grupė, kurių pagrindinis simptomas yra ataksija. Ataksija reiškia nekordinuotus, nerangius judesius bei eisenos problemas dėl pusiausvyros sutrikimo. PA sukelia pokyčiai tam tikruose genuose. Dažniausiai liga paveikia daugiau nei vieną šeimos narį, tačiau kartais šeimoje sergančiųjų nėra visai. Sergant PA, ataksija dažniausiai nėra vienintelis simptomas. Tarp kitų neurologinių požymių gali pasitaikyti:

- Lėtumas ir drebėjimas (tremoras);
- Susisukimai, nukrypimai ar kiti nevaldomi judesiai (distonija);
- Sutrikę jutimai, tokie kaip nejautrumas, dilgsėjimas ar deginimas rankose bei kojose su ar be raumenų silpnumo (neuropatija).

Gali būti pažeidžiami ir kiti organai, pavyzdžiui, širdis (kardiomiopatija) ar akys (retinopatija).

KAIP TAI PAVELDIMA?

Yra keturi pagrindiniai ataksijų paveldėjimo keliai:

- Autosominis dominantinis paveldėjimas: pakanka pakitusį geną paveldėti bent iš vieno iš tėvų. Asmuo, turintis pakitusį geną, turi 50% tikimybę jį perduoti savo vaikui.
- Autosominis recesyvinis paveldėjimas: privalu pakitusį geną paveldėti iš abiejų tėvų. Jei abu tėvai turi po vieną pakitusį geną, tuomet kiekvienas vaikas turi 25% tikimybę paveldėti abupakitusius genus ir susirgti liga. Dažniausiai tėvai yra tiesiog sveiki pakitusio geno nešiotojai be ligos požymių.
- Su X chromosoma susijusios ataksijos: pakitęs genas yra X chromosomoje ir yra vaikui perduodamas iš motinos (dažniausiai sveikos).
- Mitochondrinės ataksijos: liga išsivysto, kai pakitęs genas atsiranda mitochondrijų DNR. Liga dažniausiai perduodama per motinos liniją.

KOKIOS YRA DAŽNESNĖS ATAKSIJOS?

Autosominiu dominantiniu būdu paveldimos ataksijos

- Spinocerebellarinės ataksijos (SCA): šiuo metu žinomi apie 36 skirtingi genų pakitimai, sukiantys SCA. SCA dažniausiai prasideda vėlyvoje pilnametystėje. Be ataksijos, dar galima skųstis:
 - o Nekontroliuojamais, nenormaliais kūno judesiais;
 - o Dėmesio, mąstymo, atminties sutrikimais;
 - o Regos pokyčiais ir/ar nenormaliais akių judesiais;

o Kojų ir rankų nejautrumu, dilgsėjimo, deginimo pojūčiu (neuropatija).

Epizodinės ataksijos: šios ataksijos prasideda vaikystėje ir pasireiškia trumpais pasikartojančiais ataksijos ir svaigimo epizodais, kuriuos dažnai išprovokuoja fizinis krūvis.

Autosominiu recesyvinu būdu paveldimos ataksijos

Šios ligos dažniausiai prasideda iki 20-ies metų. Jos paprastai yra sudėtingos ir sukeliančios negalią. Dažniausias tipas, aptinkamas Europoje ir Šiaurės Amerikoje, yra Frydricho ataksija. Genetinis testas iš kraujo gali patvirtinti diagnozę. Tarp simptomų gali būti:

- Jutimo sutrikimas;
- Nenormalus stuburo išlinkimas (kifoskoliozė);
- Širdies problemos (kardiomiopatija);
- Cukrinis diabetas.

Su X chromosoma susijusios ataksijos: tarp šių ligų papuola su trafia X chromosoma susijusio tremoro ir ataksijos (ang. *Fragile X-associated Tremor-Ataxia, FXTAS*) sindromas.

Mitochondrinės ataksijos: tarp šių ligų papuola

- Miokloninės epilepsijos su „apdriskusiomis“ raudonomis skaidulomis sindromas (ang. *myoclonic epilepsy ragged red fibre, MERRF*);
- Neuropatija, ataksija ir *Retinitis pigmentosa* (NARP);
- Kearns-Sayre sindromas;
- Su POLG susiję sutrikimai (ataksijos-neuropatijos spektras).

KAIP TAI DIAGNOZUOJAMA?

Ataksija diagnozuojama gydytojui išsamiai peržvelgus Jūsų simptomus. Galite tikėtis, kad reikės:

- Papasakoti trijų šeimos kartų sveikatos istoriją;
- Sudalyvauti bendrame ir neurologiniame ištyrime;
- Atlikti reikalingus vaizdinius (galvos KT ar MRT) ir laboratorinius tyrimus.

Vienintelis būdas tikrai patvirtinti diagnozę yra genetinis kraujo ar seilių ištyrimas. Net ir esant neigiamam rezultatui, Jūs vis tiek galite sirgti genetine liga, kadangi ne visi genai yra žinomi ir gali būti ištirti. Genetiko konsultacija gali padėti geriau suprasti PA atsiradimo riziką Jums ir Jūsų šeimos nariams bei pagelbėti planuojant šeimą.