



Херидитарни атаксии: Есенцијални факти за пациенти

ШТО Е ТОА?

Херидитарни атаксии (ХА) вклучуваат широк спектар на наследни заболувања каде главен симптом е атаксија. Атаксија претставува присуство на некоординирани, несмасни движења, губење на рамнотежа при одење. Проблеми во одредени гени предизвикуваат ХА. Во повеќето случаи, болеста афектира повеќе од еден член во семејството. Но, понекогаш и не постои позитивна фамилијарна историја. Кај ХА, обично атаксијата не е единствениот симптом. Други невролошки знаци се:

- Забавеност и тресење (тремор)
- Искривувања и слични неконтролирани движења (дистонија)
- Засегната сензација како отрпнатост, пецкање и чувство на жарење во нозете и рацете, со или без мускулна слабост (невропатија)

Други органи може да бидат засегнати, како на пример срце (кардиомиопатија) или очи (ретинопатија).

КАКО СЕ НАСЛЕДУВА?

Постојат четири главни начини според кои може да се наследи атаксија:

- **Автосомно-доминантно наследување:** потребно е да се наследи само еден абнормален ген од еден родител. Личноста со абнормален ген има 50% шанси да го пренесе генот на своето дете.
- **Автосомно-рецесивно наследување:** мора абнормалниот ген да се наследи од двата родители. Доколку секој од родителите има само по еден абнормален ген, тогаш секоје дете има 25% шанси да ги наследи двата абнормални гени од двајцата родители и да развие болест. Обично, родителите се само носители и се здрави лица, без знаци на болест.
- **Х-поврзана атаксија:** абнормалниот ген се наоѓа на Х хромозомот и генот се пренесува од мајка (обично здрава) на дете.
- **Митохондријална атаксија:** болеста се развива кога митохондријалната ДНА има абнормален ген. Митохондриите се делови од клетките кои произведуваат енергија. Болеста обично се пренесува од мајката.

КОИ СЕ НАЈЧЕСТИТЕ АТАКСИИ?

Автосомно-доминантни атаксии

Спиноцеребеларни атаксии (анг. Spinocerebellar ataxias, SCA)- до сега, познати се приближно 36 различни абнормални гени, кои можат да предизвикаат SCA. Овие обично почнуваат во раното и траат до подоцнежното детство. Дополнително, со атаксија може да се појават:

- Неконтролирани, абнормални движења на тело
- Проблеми со внимание, размислување и меморија
- Проблеми со вид и/или абнормални движења на очи
- Отрпнатост на раце и нозе, пецкање, жарење (невропатија)

Епизодична атаксија-овие атаксии почнуваат во детството и вклучуваат кратко повторувани епизоди на атаксија и вртоглавица, обично, поттикнато од физичка активност.

Автосомно-рецесивни атаксии

Овие заболувања обично се јавуваат пред 20-та година. Тие се обично комплексни и онеспособувачки атаксии. Најчестиот тип во Европа и Северна Америка е Фридрајхова Атаксија. Постои генетски тест на крвен примерок што може да ја потврди дијагнозата. Дополнителни симптоми може да бидат:

- Загуба на осет
- Абнормална кривина на рбет (кифосколиоза)
- Срцеви проблеми (кардиомиопатија)
- Дијабет

Х-врзана атаксија: Овие болести вклучуваат Фрагилен Х-врзан-Тремор-Атаксија синдром (FXTAS).

Митохондријални атаксии: Овие болести вклучуваат:

- MERFF синдром (Синдром на миоклонична епилепсија, атаксија, миопатија и губење на слух)
- Невропатија, атаксија и пигментозен ретинитис (NARP)
- Kearns-Saure синдром (KSS)
- POLG –поврзани заболувања (атаксија-невропатија спектар).

КАКО СЕ ДИЈАГНОСТИЦИРА?

За да дијагностицира атаксија, докторот внимателно ги прегледува симптомите.

За време на прегледот пациентот треба да:

- да ја сподели фамилијарната историја на три генерации
- да подлежи на детален физикален и невролошки преглед
- да подлежи на потребни имиџинг анализи (КТ и НМР на мозок) и лабораториски тестови



Hereditary Ataxias: Essential Facts for Patients

Единствениот начин да се добие точна дијагноза е преку генетско испитување на примерок од крв или плунка . Но, доколку генетскиот тест е негативен, не значи дека не постои генетско заболување, бидејќи само некои гени се познати и само дел од нив може да се тестираат. Генетското советување може да се разбере генетскиот ризик за пациентот и неговото семејство, како и да помогне во планирање на семејство.

ДАЛИ ПОСТОИ ТРЕТМАН?

Некои ретки херидитарни атаксии имаат специфичен третман. Но, повеќето од овие атаксии се третираат исклучиво симптоматски. Квалитетот на живот може да се подобри со:

- Физикална терапија
- Говорна терапија
- Окупациона терапија
- Медицински направи за решавање на специфични проблеми