



Arvelige ataksier: Pasientinformasjon

HVA ER DET?

Arvelige ataksier (AA) omfatter en stor gruppe arvelige sykdommer hvor hovedsymptomet er ataksi. Ataksi henviser til ukoordinerte, klossete bevegelser og kan føre til gangvansker med tap av balanse. Endringer i ulike gener kan forårsake AA. I de fleste tilfeller påvirkes mer enn ett familiemedlem, men av og til forekommer tilstanden uten noen opphopning i familien. Ved AA er ataksi vanligvis ikke eneste symptom. Andre nevrologiske tegn kan være:

- Treghet eller skjelving (tremor)
- Vridninger eller andre ukontrollerte bevegelser (dystoni)
- Redusert følesans med for eksempel nummenhet, prikninger eller brennende følelse i armer eller ben, med eller uten muskelsvakhet (nevropati)

Andre organer kan også være påvirket, blant annet hjertet (kardiomyopati) eller øynene (retinopati).

HVORDAN ARVES DET?

Det finnes 4 måter ataksi kan arves på:

- **Autosomal dominant arv:** Krever at kun ett unormalt gen arves fra én av foreldrene. En person med ett slikt unormalt gen har 50% sannsynlighet for å gi dette genet videre til sitt barn.
- **Autosomal recessiv arv:** Ett unormalt gen må arves fra hver av foreldrene. Hvis hver forelder har et unormalt gen, er sannsynligheten 25% for at begge gis videre til barnet slik at sykdom utvikles. Vanligvis er foreldrene kun bærere av genet, og uten tegn til sykdom.
- **X-bundet ataksi:** Det unormale genet er på X-kromosomet, og genet arves fra mor (som vanligvis er frisk) til barnet.
- **Mitokondriell ataksi:** Sykdommen utvikler seg når mitokondrielt DNA har et unormalt gen. Mitokondrier er deler av cellene som produserer energi. Sykdommen arves vanligvis fra mor.

NOEN VANLIGE ATAKSIER

Autosomal dominant nedarvede ataksier

Spinocerebellar ataksi (SCA): Foreløpig kjenner man 36 ulike genavvik som kan medføre SCA. SCA starter vanligvis i tidlig til sent voksen alder. I tillegg til ataksi kan man oppleve:

- Ukontrollerte, unormale kroppsbevegelser
- Problemer med oppmerksomhet, tenking og hukommelse
- Endringer i syn og/eller unormale øyebevegelser
- Nummenhet, prikning og brenning i armer eller ben (nevropati)

Episodiske ataksier: Disse ataksiene begynner i barndommen og kan gi korte, gjentatte hendelser med ataksi og svimmelhet som ofte utløses av trening.

Autosomal recessivt nedarvede ataksier

Disse sykdommene starter vanligvis før 20-årsalder. De er generelt komplekse og invalidiserende. Den vanligste typen i Europa og Nord-Amerika er Friedreichs ataksi. Det finnes en genetisk blodprøve som kan bekrefte diagnosen. Symptomer kan omfatte:

- Følelsetap
- Unormal form på ryggstøtten (kyfoskoliose)
- Hjerteproblemer (kardiomyopati)
- Diabetes

X-bundet ataksi: Et eksempel er Fragilt X-assosiert tremor-ataksi-syndrom (FXTAS).

Mitokondrielle ataksier: *Blant disse er:*

- Myoklonusepilepsi med rufsete røde fibre (MERRF)
- Nevropati, ataksi og retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayre-syndrom
- POLG-relaterte sykdommer (ataksi-nevropati-spektrum-lidelser)

HVORDAN STILLES DIAGNOSEN?

For å kunne diagnostisere ataksi vil en lege undersøke symptomene dine grundig. Du kan forvente at man:

- Innhenter sykehistorie fra familien din over de siste tre generasjoner
- Undersøker deg grundig, både generelt og nevrologisk
- Tar bilder av hjernen din (CT eller MR) og laboratorieprøver

Den eneste måten å få en endelig diagnose er gjennom genetisk testing, som gjøres i blod- eller spyttprøver. Siden man bare kjenner til enkelte av genene som gir sykdom, kan du ha AA selv om gentestene er normale (negative). Genetisk veiledning kan hjelpe deg med å forstå den genetiske risikoen for AA for deg og dine familiemedlemmer, og kan støtte dere i familieplanlegging.

FINNES DET NOEN BEHANDLING?

Noen sjeldne arvelige ataksier har spesifikke behandlingsmuligheter. Imidlertid behandles de fleste pasienter med ataksier kun for sine symptomer. Du kan få økt livskvalitet med:

- Fysioterapi
- Logopedi
- Ergoterapi
- Medisinske hjelpemidler for spesifikke problemer