

آتاكسی ارثی : نکات ضروری برای بیماران

آتاكسی ارثی چیست ؟

آتاكسی ارثی شامل طیف گسترده ای از بیماری های ارثی است که در آن علامت اصلی آتاكسی است. آتاكسی به بی نظمی و ناهماهنگی حرکات و مشکلات راه رفتن و تعادل اشاره دارد. تغییرات در ژنهای خاصی باعث ایجاد آتاكسی ارثی می شود. در اغلب موارد این بیماری بیش از یک عضو خانواده را تحت تاثیر قرار می دهد، با این حال گاهی اوقات سابقه خانوادگی وجود ندارد. در آتاكسی ارثی، آتاكسی معمولاً تنها علامت نیست.

دیگر علائم عصبی شامل:

- کندی ولرزش (ترمور)
- پیچش، چرخش یا دیگر حرکات کنترل نشده (دیسستونی)
- اختلال حسی مثل بی حسی، سوزن سوزن شدن و سوزش پاها و بازوها، با یا بدون ضعف عضلانی (نوروپاتی)
- اعضای دیگر بدن نیز ممکن است تحت تاثیر قرار بگیرند، مانند قلب (کاردیومیوپاتی) یا چشم (رتینوپاتی).

چگونه این بیماری به ارث می رسد ؟

آتاكسی از چهار راه به ارث می رسد:

- وراثت اتوزومال غالب: فقط نیاز به ارث بردن یک ژن غیر طبیعی از یکی از والدین است. یک فرد با ژن غیر طبیعی ۵۰٪ احتمال دارد ژن را به فرزند خود انتقال دهد.
- وراثت اتوزومال مغلوب: ژن غیر طبیعی از هر دو والد باید به ارث برسد. اگر هر یک از والدین یک ژن غیر طبیعی داشته باشند احتمال اینکه هر کودک هر دو ژن غیر طبیعی را به ارث برده و مبتلا شود ۲۵٪ است. معمولاً پدر و مادر سالم و تنها ناقل بیماری هستند و هیچ نشانه ای از بیماری ندارند.
- آتاكسی وابسته به X: ژن غیر طبیعی بر روی کروموزوم X قرار دارد و این ژن از مادر (که معمولاً سالم است) به کودک انتقال پیدا می کند.
- آتاكسی میتوکندریال: این بیماری زمانی بوجود می آید که DNA میتوکندری دارای ژن غیر طبیعی باشد. میتوکندری بخشی از سلول است که باعث تولید انرژی می گردد. این بیماری معمولاً توسط مادر منتقل می شود.

کدامیک از انواع آتاكسی شایع هستند؟

آتاكسی با توارث اتوزومال غالب

- آتاكسی مخچه ای نخاعی (SCA): در حال حاضر ۳۶ ژن غیر طبیعی مختلف شناخته شده است که عامل ایجاد آتاكسی مخچه ای نخاعی می باشند. آتاكسی مخچه ای نخاعی از اوایل تا اواخر بزرگسالی ممکن است شروع شود. علاوه بر عدم تعادل، بیمار ممکن است موارد زیر را تجربه کند:

0 حرکات غیر عادی و کنترل نشده بدن

0 مشکلات توجه، تفکر و حافظه

0 تغییر در بینایی و یا حرکات غیرعادی چشم

0 بی حسی، سوزن سوزن شدن، سوزش دست و پا (نوروپاتی)

آتاكسی دوره ای: این آتاكسی در دوران کودکی شروع می شود و شامل حملات تکراری و خفیف عدم تعادل و سرگیجه است که اغلب با فعالیت ایجاد می شود.

آتاكسی با توارث اتوزومال مغلوب

این بیماری ها معمولاً قبل از ۲۰ سالگی شروع می شوند که معمولاً بیماریهای پیچیده و ناتوان کننده ای هستند. شایع ترین نوع در اروپا و شمال آمریکا آتاكسی فردریش است. یک آزمایش ژنتیک می تواند تشخیص بیماری را تایید کند. علائم بیماری عبارتند از:

• از دست دادن حس

• انحنای غیرطبیعی ستون فقرات (کیفواسکولیوز)

• مشکلات قلبی (کاردیومیوپاتی)

• دیابت

آتاكسی با توارث وابسته به X: شامل سندرم فرجایل X همراه با ترمور و آتاكسی (FXTAS) می باشد.

آتاكسی میتوکندریال:

این بیماریها شامل:

• سندرم صرع میوکلونیک با فیبرهای قرمزخشن (MERRF)

• نوروپاتی، عدم تعادل و رتینیت پیگمنتوزا (NARP)

• سندرم Kearns-Sayre

• اختلالات مربوط به POLG (طیف آتاكسی همراه با نوروپاتی)

آتاكسی ارثی چگونه تشخیص داده می شود ؟

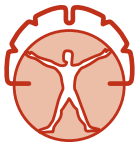
برای تشخیص عدم تعادل، پزشک باید علائم بیمار را به طور کامل بررسی کند.

بیمار از نظر موارد زیر بررسی می گردد:

• سابقه خانوادگی از سه نسل قبل

• معاینه فیزیکی و عصبی

• تصویربرداری مغز (CT یا MRI) و تست های آزمایشگاهی



آتاكسى ارثى : نکات ضرورى براى بیماران

تنها راه تشخیص قطعی از طریق آزمایش ژنتیک با بررسی نمونه خون و یا بزاق می باشد. با این حال اگر تست ژنتیک منفی باشد ممکن است هنوز هم احتمال ابتلا به بیماری ژنتیکی وجود داشته باشد زیرا تنها برخی از ژن ها به عنوان عامل بیماری شناخته شده اند و بررسی می شوند. مشاوره ژنتیکی احتمال ابتلای فرد و خانواده را به بیماری آتاكسى ارثى مشخص و به تصمیم گیری های آینده کمک می کند.

آیا روش درمانی برای آتاكسى ارثى وجود دارد ؟

برخی از آتاكسیهای ارثی نادر دارای درمانهای خاص هستند. اگر چه بسیاری از آتاكسی های ارثی فقط علامت درمانی می شوند. بیمار می تواند کیفیت زندگی خود را با موارد زیر بهبود بخشد :

- فیزیوتراپی
- گفتار درمانی
- کار درمانی
- دستگاه های پزشکی برای مشکلات خاص