



Dziedziczne Ataksje: Podstawowe Informacje Dla Pacjentów

CO TO JEST DZIEDZICZNA ATAKSJA?

Dziedziczna ataksja to choroba spowodowana mutacją genetyczną, dlatego często występuje u kilku osób w tej samej rodzinie.

Objawia się występowaniem nieskoordynowanych i niezgrabnych ruchów rąk i nóg oraz zaburzeniami równowagi, powodującymi trudności w chodzeniu. Objawom tym często towarzyszą inne objawy neurologiczne takie jak:

- spowolnienie ruchów oraz drżenie rąk i nóg
- wykręcanie i skręcanie różnych części ciała (dystonia)
- zaburzenia czucia: drętwienie, mrowienie i pieczenie w rękach i nogach (neuropatia) z osłabieniem lub bez osłabienia siły mięśni

Zmiany chorobowe mogą także dotyczyć narządów wewnętrznych np. serca (kardiomiopatia) lub oczu (retinopatia).

W JAKI SPOSÓB CHOROBA JEST DZIEDZICZONA?

Istnieją cztery główne sposoby dziedziczenia ataksji:

- **dziedziczenie autosomalne dominujące:** aby choroba wystąpiła, wystarczy odziedziczyć jeden nieprawidłowy gen od jednego z rodziców. Osoba z nieprawidłowym genem ma 50% szans na przekazanie go dziecku.
- **dziedziczenie autosomalne recesywne:** konieczne jest oddziedziczenie nieprawidłowego genu od obydwu rodziców. Jeśli każdy z rodziców ma po jednym nieprawidłowym genie, wówczas dziecko ma 25% szans na wystąpienie objawów choroby. Zazwyczaj rodzice są tylko nosicielami nieprawidłowego genu, nie mają więc żadnych objawów choroby.
- **ataksja związana z chromosomem X:** nieprawidłowy gen znajduje się na chromosomie X i przekazywany jest przez matkę (zwykle zdrową) na dziecko.
- **ataksja mitochondrialna:** choroba rozwija się wówczas, gdy nieprawidłowy gen znajduje się w DNA mitochondrialnym. Mitochondria są częściami komórek produkującymi energię. Choroba jest zazwyczaj przekazywana przez matkę.

JAKIE SĄ NAJCZĘSTSZE ATAKSJE?

Ataksje autosomalne dominujące

- Ataksje mózdkowo-rdzeniowe (SCA): obecnie znanych jest ok. 36 różnych mutacji genetycznych odpowiedzialnych za wystąpienie objawów choroby. Choroba zwykle zaczyna się w

wieku dorosłym. Wśród objawów, poza ataksją, mogą występować:

- niekontrolowane, nieprawidłowe ruchy ciała
- problemy z uwagą, myśleniem oraz pamięcią
- zaburzenia widzenia i/lub nieprawidłowe ruchy gałek ocznych
- drętwienia, mrowienia i pieczenia kończyn (neuropatia)

Ataksja epizodyczna (napadowa): rozpoczyna się w dzieciństwie i obejmuje krótkie i powtarzające się epizody ataksji i zawrotów głowy często wywołane ćwiczeniami.

Ataksje autosomalne recesywne

Zwykle rozpoczynają się przed 20 r.ż. Najczęstszą postacią w Europie i Ameryce Północnej jest ataksja Friedreicha. Diagnozę potwierdza badanie genetyczne wykonywane z krwi. Objawy mogą obejmować:

- utratę czucia
- skrzywienie kręgosłupa (kyfoskolioza)
- chorobę serca (kardiomiopatia)
- cukrzycę

Ataksja związana z chromosomem X: Najczęstszą ataksją z tej grupy jest zespół łamliwego chromosomu X.

Ataksje mitochondrialne: Do tych chorób należą:

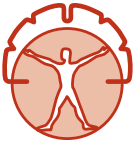
- padaczka miokloniczna z tzw. włóknami szmatowatymi (zespół MERRF)
- neuropatia z ataksją i zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki (NARP)
- zespół Kearnsa-Sayre'a
- choroby związane z mutacjami w genie o nazwie POLG

W JAKI SPOSÓB DIAGNOZUJE SIĘ ATAKSJE WRODZONE?

Do postawienia diagnozy niezbędny jest szczegółowy wywiad lekarski dotyczący objawów choroby.

Możesz się spodziewać:

- konieczności prześledzenia wszystkich chorób w twojej rodzinie sięgając do trzech pokoleń wstecz
- badania fizykalnego i neurologicznego
- badań neuroobrazowych (tomografii komputerowej lub rezonansu magnetycznego głowy)



Dziedziczne Ataksje: Podstawowe Informacje Dla Pacjentów

- badań laboratoryjnych (w tym badań genetycznych)

Najdokładniejszym badaniem pozwalającym na postawienie diagnozy jest badanie genetyczne wykonane z próbki krwi lub śliny. Jednakże negatywny wynik tego badania nie wyklucza choroby, ponieważ jak dotąd nie poznano jeszcze wszystkich mutacji odpowiedzialnych za powstawanie choroby. W określeniu ryzyka wystąpienia ataksji u innych członków Twojej rodziny mogą pomóc konsultacje genetyczne.

CZY ISTNIEJE LECZENIE?

W niektórych postaciach ataksji dziedzicznych dostępne jest leczenie przyczynowe, ale w większości przypadków dostępne jest jedynie leczenie objawowe. Poprawę może przynieść:

- fizykoterapia
- terapia mowy
- terapia zajęciowa
- zastosowanie sprzętu medycznego, który umożliwi rozwiązanie szczególnych problemów.