



Ataxia ereditară: Date esențiale pentru pacienți

CE ESTE?

Ataxiile ereditare (AE) includ o mare varietate de afecțiuni moștenite, în care simptomul principal este ataxia. Ataxia se referă la mișcări necoordonate, stângace și dificultăți de mers cu pierderea echilibrului. Modificările anumitor gene cauzează AE. În cele mai multe cazuri, boala afectează mai mult de un membru al familiei; totuși, uneori nu există niciun istoric familial. În AE, ataxia, de obicei, nu este singurul simptom. Alte semne neurologice pot include:

- încetineală și tremurături (tremor)
- răsuciri, întoarceri sau alte mișcări necontrolate (distonie)
- tulburări de sensibilitate, cum ar fi amorțeală, furnicături și senzație de arsură la nivelul picioarelor și brațelor, cu sau fără slăbiciune musculară (neuropatie)

De asemenea, s-ar putea să fie afectate și alte organe, precum cordul (cardiomiopatia) sau ochii (retinopatia).

CUM SE MOȘTENEȘTE?

Există patru moduri principale în care ataxia poate fi moștenită:

- **Moștenire autosomal dominantă:** Persoana trebuie să moștenească doar o genă anormală de la oricare dintre părinți. O persoană cu gena anormală are o șansă de 50% de a o transmite copilului său.
- **Moștenirea autozomal recesivă:** Persoana trebuie să moștenească gena anormală de la ambii părinți. Dacă fiecare părinte are o genă anormală, fiecare copil are o șansă de 25% să moștenească ambele gene anormale și să dezvolte boala. De obicei, părinții sunt doar purtători și sunt sănătoși fără semne de boală.
- **Ataxia legată de cromozomul X:** Gena anormală se află pe cromozomul X și trece de la mamă (de obicei sănătoasă) la copil.
- **Ataxia mitocondrială:** Boala se dezvoltă atunci când ADN-ul mitocondrial are o genă anormală. Mitocondriile sunt părți ale celulelor care produc energie. Boala este, de obicei, transmisă de mamă.

CARE SUNT UNELE DINTRE ATAXIILE FRECVENTE?

Ataxiile cu moștenire autozomal dominantă

Ataxiile spinocerebelare (ASC): În prezent, sunt cunoscute 36 de anomalii genetice diferite care provoacă ASC-uri. ASC-urile încep, de obicei, la maturitate. În afară de ataxie, este posibil să aveți:

- mișcări anormale, involuntare ale corpului
- probleme de atenție, gândire și memorie
- tulburări de vedere și/sau mișcări anormale ale ochilor
- amorțeală, furnicături, arsuri la nivelul picioarelor și brațelor (neuropatie)

Ataxiile episodice: Aceste ataxii încep în copilărie și includ evenimente scurte și repetate de ataxie și amețeală, adesea declanșate de exerciții fizice.

Ataxiile moștenite autosomal recesiv

Aceste boli încep, de obicei, înainte de vârsta de 20 de ani. Ele sunt, în general, boli complexe și invalidante. Cel mai comun tip în Europa și America de Nord este Ataxia Friedreich. Există un test genetic de sânge, care poate confirma diagnosticul. Simptomele pot include:

- Pierderea sensibilității
- Curbarea anormală a coloanei vertebrale (cifoscolioză)
- Probleme cardiace (cardiomiopatie)
- Diabet

Ataxia legată de cromozomul X: Aceste boli includ sindromul Tremor-Ataxie asociate cu cromozom X fragil (FXTAS).

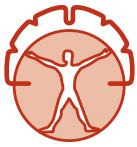
Ataxiile mitocondriale: Aceste boli includ:

- Epilepsia mioclonică MERRF
- Neuropatia, ataxia și retinita pigmentară (NARP)
- Sindromul Kearns-Sayre
- Tulburări conexe POLG (spectrul ataxie-neuropatie)

CUM ESTE DIAGNOSTICATĂ?

Pentru a diagnostica ataxia, medicul vă revizuieste cu atenție simptomele. Vă puteți aștepta să:

- Împărtășiți un istoric familial de trei generații
- Vi se efectueze un examen fizic și neurologic
- Efectuați examinările imagistice necesare (CT sau IRM cerebral) și analize de laborator



Ataxia ereditară: Date esențiale pentru pacienți

Singura modalitate de a obține un diagnostic clar este testarea genetică a sângelui sau salivei. Chiar dacă testul genetic iese negativ, este posibil să aveți, totuși, o boală genetică, deoarece în prezent sunt cunoscute și pot fi testate doar câteva gene.

Consilierea genetică vă poate ajuta în înțelegerea riscului genetic pentru dumneavoastră și pentru membrii familiei dumneavoastră de a dezvolta AE, precum și în planificarea familială.

EXISTĂ UN TRATAMENT?

Unele ataxii ereditare rare au tratamente specifice. Cu toate acestea, cele mai multe ataxii sunt tratate numai simptomatic. Vă puteți îmbunătăți calitatea vieții cu:

- Fizioterapie
- Logopedie
- Terapie ocupațională
- Dispozitive medicale pentru rezolvarea problemelor specifice