



# Nasledna ataksija: osnovne činjenice za pacijente

## ŠTA JE NASLEDNA ATAKSIJA?

Nasledna ataksija (NA) je skup različitih naslednih bolesti čiji je osnovni simptom ataksija. Ataksija podrazumeva nekoordinisane, trapave pokrete i otežan hod sa poremećajem ravnoteže. Uzrok NA su promene u određenim genima. U većini slučajeva bolest pogađa više članova porodice, međutim kod nekih pacijenata nema pozitivne porodične anamneze. Kod NA ataksija najčešće nije jedini simptom. Drugi neurološki znaci koji se mogu javiti su:

- Usporenost i drhtanje (tremor)
- Pokreti uvrtnja, okretanja delova tela i drugi nevoljni pokreti (distonija)
- Oštećen senzibilitet uključujući utrnutost, peckanje i osećaj pečenja u nogama i rukama, sa ili bez slabosti mišića

Bolest može zahvatiti i druge organe, kao što su srce (kardiomiopatija) i oko (retinopatija).

## KAKO SE NASLEĐUJE?

Postoje 4 osnovna načina nasleđivanja:

- **Autozomno dominantno:** dovoljno je naslediti samo 1 abnormalni gen sa bi se bolest ispoljila. Osoba sa abnormalnom genom ima 50% šansi da prenese gen na dete.
- **Autozomno recesivno:** abnormalni gen se mora naslediti od oba roditelja. Ako svaki roditelj ima jedan takav gen onda su šanse da dete oboli 25%. Uglavnom su roditelji zdravi nosioci gena.
- **X-vezano nasleđivanje:** abnormalni gen je na X hromozomu koji uglavnom prenosi zdrava majka na decu.
- **Mitohondrijalna ataksija:** abnormalni gen je u mitohondrijalnoj DNK. Mitohondrije su deo ćelije koji proizvodi energiju. Uglavnom se prenose sa majke.

## KOJE ATAKSIJE SU ČESTE?

### Autozomno-dominantno nasledne ataksije

Spinocerebralna ataksija (SCA): Poznato je da oko 36 različitih genskih abnormalnosti koje su uzrok SCA. Bolest obično počinje kod mladih odraslih osoba ili osoba srednjih godina. Uz ataksiju simptomi su:

- Nekontrolisani pokreti tela
- Problemi sa održavanjem pažnje, mišljenjem i pamćenjem
- Problemi sa vidom i/ili abnormalni pokreti očnih jabučica
- Utrnutost, peckanje i osećaj pečenja u rukama i nogama

Epizodična ataksija: Počinju u detinjstvu u vidu kratkih ponavljajućih epizoda ataksije i vrtoglavice, koje su često uzrokovane vežbanjem.

### Autozomno-recesivno nasledne ataksije

Ova grupa bolesti se obično manifestuje pre 20 godine. Ovo su uglavnom su složena i teška oboljenja. Najčešći tip u Evropi i Severnoj Americi je Fridrajhova ataksija. Postoji genetski test koji se može uraditi na uzorku krvi kako bi se potvrdila dijagnoza. Simptomi mogu biti:

- Gubitak senzibiliteta
- Krivljenje kičmenog stuba (kifoskolioza)
- Srčani problemi (kardiomiopatija)
- Dijabetes

**X-vezana ataksija:** U ovu grupu se ubraja Fragilni X-vezani tremor i ataksija sindrom (FXTAS).

**Mitohondrijalne ataksije:** U ovu grupu bolesti spadaju:

- Mitohondrijalna encefalopatija sa krpastim mišićnim vlaknima (MERRF) -
- Neuropatija, ataksija i retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayre sindrom
- Poremećaji povezani sa POLG genom (spektar ataksija-neuropatija)

## KAKO SE POSTAVLJA DIJAGNOZA?

Da bi se dijagnostikovala ataksija doktor mora detaljno da ispita vaše simptome. Očekujte:

- Da podelite svoju porodičnu istoriju tri generacije unazad
- Da Vam se uradi celokupan fizikalni i neurološki pregled
- Primenu potrebnih vizuelizacionih metoda (CT, MRI) i laboratorijska ispitivanja

Jedini način postavljanja definitivne dijagnoze je putem genetskih testova uzoraka krvi ili pljuvačke. Ipak negativni test ne isključuje mogućnost nasledne bolesti jer se testiraju samo za sada poznati geni. U genetskom savetovalištu se možete upoznati sa rizicima da Vi i Vaša porodica obolite od NA, što može pomoći u planiranju porodice.

## DA LI POSTOJI TERAPIJA?

Za neke retke NA postoji specifična terapija. Ipak, većina naslednih ataksija se leči simptomatskom terapijom. Kvalitet života se može poboljšati:

- Fizikalnom terapijom
- Terapijom govora
- Okupacionalnom terapijom
- Medicinskim uređajima za terapiju specifičnih problema