



Dedičné ataxie: základné fakty pre pacientov

ČO JE TO?

Dedičné ataxie (DA) predstávajú široký výber vrodených ochorení, ktorých hlavným príznakom je ataxia. Ataxia sa vyznačuje dezorganizovanými, neobratnými pohybmi a poruchou chôdze so stratou rovnováhy. DA zapríčiňujú zmeny v určitých génoch. Vo väčšine prípadov ochorenie postihuje viac než jedného člena rodiny, avšak niekedy nemusí byť rodinná anamnéza pozitívna. U DA nie je ataxia zvyčajne jediným symptómom. Medzi ďalšie neurologické príznaky môže patriť:

- Spomalenie alebo tras (tremor)
- Krútenie, otáčanie alebo iný nekontrolovateľný pohyb (dystónia)
- Porucha vnemov ako je trpnutie, mravenčenie alebo pálenie na rukách alebo nohách so svalovou slabosťou alebo bez nej (neuropatia)

Môžu byť postihnuté aj ďalšie orgány, napr. srdce (kardiomyopatia) alebo oči (retinopatia)

AKO S DEDIA?

Poznáme štyri hlavné typy, ktorými môže byť ataxia zdedená:

- **Autozomálne dominantná dedičnosť:** Dedí sa jeden abnormálny gén od jedného z rodičov. Osoba s abnormálnym génom má 50% riziko prenosu génu na potomstvo.
- **Autozomálne recesívna dedičnosť:** Abnormálny gén sa musí zdediť od oboch rodičov. Ak má každý z rodičov jeden abnormálny gén, potom každé dieťa má 25% riziko, že zdedí obidva abnormálne gény a vyvinie sa ochorenie. Zvyčajne bývajú rodičia prenášačmi a sú zdraví- bez príznakov ochorenia.
- **X-viazaná ataxia:** Abnormálny gén je na X chromozóme a gény sa prenášajú z matky (zvyčajne zdravej) na dieťa.
- **Mitochondriálna ataxia:** ochorenie sa vyvíja keď mitochondriálna DNA obsahuje abnormálny gén. Mitochondrie sú časti buniek, ktoré produkujú energiu. Ochorenie sa zvyčajne dedí po matke.

KTORÉ SÚ NIEKTORÉ ČASTÉ ATAXIE?

Autozomálne dominantne dedičné ataxie:

Spinocerebelárne ataxie (SCA): V súčasnosti poznáme asi 36 rozličných génových porúch, ktoré spôsobujú SCA. SCA zvyčajne počínajú vo včasnej alebo neskorej dospelosti. Okrem ataxie môžu byť prítomné:

- Nekomtrolovateľné abnormálne pohyby tela
- Problémy s pozornosťou, myslením a pamäťou
- Zmeny videnia a/alebo abnormálne očné pohyby
- Trpnutie, mravenčenie alebo pálenie na rukách alebo nohách (neuropatia)

Epizodické ataxie: Tieto ataxie začínajú v detstve a vyznačujú sa krátkymi opakujúcimi sa atakmi ataxie a závratu, často spúšťanými fyzickou námahou.

Autozomálne recesívne dedičné ataxie:

Tieto ochorenia začínajú zvyčajne pred 20 rokom. Sú to geneticky komplexné a závažné ochorenia. Najčastejším typom v Európe a Severnej Amerike je Friedreichova ataxia. Existuje genetický test krvi, ktorý dokáže toto ochorenie potvrdiť. Prejavujú sa zahŕňajú:

- Stratu dotykových vnemov
- Kyfokoliózu (abnormálne ohnutie chrbtice)
- Problémy so srdcom (kardiomyopatia)
- Cukrovku

X-viazaná ataxia: Medzi tieto choroby patrí FXTAS (syndróm fragilného X chromozómu s tremorom a ataxiou).

Mitochondriálna ataxia: Medzi tieto ochorenia patrí:

- MERRF syndróm (myoklonická epilepsia s potrhávanými červenými vláknami)
- NARP (neuropatia, ataxia a retinitis pigmentosa)
- Kearns-Sayreho syndróm
- POLG- asociované ochorenia (ataxia- neuropatia spektrum)

AKO SA DIAGNOSTIKUJÚ?

V rámci diagnostiky ataxie lekár dôkladne preskúma Vaše príznaky. Môžete očakávať, že:

- Poskytnete Vašu rodinnú anamnézu z troch generácií
- Budete mať fyzikálne a neurologické vyšetrenie
- Podstúpíte požadované zobrazovacie (CT alebo MRI mozgu) a laboratórne testy

Jediný spôsob ako zistiť definitívnu diagnózu je pomocou genetického testovania zo vzorky krvi alebo slín. Avšak, aj keď je výsledok genetického testu negatívny, stále môžete mať genetické ochorenie, keďže sú zatiaľ známe a môžu sa testovať iba niektoré gény. Genetické poradenstvo Vám môže pomôcť pochopiť genetické riziko vzniku DA pre Vás a členov Vašej rodiny a pomôcť s plánovaním rodiny.

EXISTUJE LIEČBA?

Hoci niektoré DA majú svoju špecifickú liečbu, no väčšina ataxií sa lieči len symptomaticky. Kvalitu života môžete zlepšiť:

- Fyzioterapiou
- Logopédiou
- Rehabilitáciou
- Medicínskymi prístrojmi na riešenie špecifických problémov