



Dedne Ataksije: Osnovni Podatki Za Bolnike

KAJ SO TO?

Dedne ataksije so skupina različnih dednih bolezni, katerih glavni simptom je ataksija. Ataksija pomeni neusklajeno, nerodno gibanje in nezanesljivo hojo z izgubo ravnotežja. Dedno ataksijo povzročajo genetske napake v različnih genih. V večini primerov bolezni prizadene več družinskih članov, lahko pa se pojavi tudi posamično v družini. Pri dedni ataksiji, ataksija običajno ni edini simptom. Pridružijo se ji lahko še drugi nevrološki znaki:

- upočasnenost in tresenje (tremor)
- zvijanje, obračanje in drugi nekontrolirani gibi (distonija)
- motnje občutenj kot so gluhost, mravljinčenje in pekoče bolečine po nogah in rokah z ali brez mišične šibkosti (polinevropatija)

Lahko so okvarjeni tudi drugi organi, kot so srce (kardiomiopatija) ali oči (retinopatija).

KAKO SE DEDUJEJO?

Poznamo štiri glavne načine dedovanja:

- **Avtosomno dominantno dedovanje:** dovolj je, da bolnik podeduje že en spremenjen gen od enega od staršev. Oseba z spremenjenim genom ima 50% možnosti, da bo prenesla ta gen na otroka.
- **Avtosomno recesivno dedovanje:** bolnik mora podedovati spremenjen gen od obeh staršev. Če imata starša po en spremenjen gen, potem ima vsak od otrok 25% možnosti, da bo podedoval oba spremenjena gena in razvil bolezen.
- **X-vezana ataksija:** spremenjen gen je na X kromosomu in se prenese z matere, ki je običajno zdrava, na otroka.
- **Mitohondrijska ataksija:** bolezen se pojavi, kadar je nepravilen gen na mitohondrijski dezoksiribonukleinski kislini (DNK). Mitohondriji so delčki v celicah, ki proizvajajo energijo. Bolezen se prenaša preko mater.

KATERE SO POGOSTE ATAKSIJE?

Avtosomno dominantno dedne ataksije

Spinocerebelarne ataksije (SCA): Trenutno poznamo približno 36 različnih genov, ki so vzročno povezani s SCA. SCA se običajno začne v zgodnji do pozni odrasli dobi. Poleg ataksije se lahko pojavijo še:

- Nekontrolirani, nenormalni telesni gibi
- Težave s pozornostjo, mišljenjem in spominom

- Spremembe v ostrini vida in/ali nenormalni očesni gibi
- Gluhost nog in rok, mravljinčenje in pekoče bolečine po koži (nevropatija)

Epizodična ataksija: Te ataksije se začnejo v otroštvu in vsebujejo kratke in ponavljajoče epizode ataksije in omotice, pogosto sprožene s fizično aktivnostjo.

Avtosomno recesivne dedne ataksije

Bolezni se pričnejo običajno pred 20. letom starosti. V splošnem gre za kompleksne bolezni s hujšo klinično prizadetostjo. Med njimi je v Evropi in Severni Ameriki najbolj pogosta Friedreichova ataksija. Diagnozo potrdimo z genetskim testom iz krvi. Simptomi so lahko:

- Izguba občutkov
- Nenormalna ukrivljenost hrbtenice (kifoskolioza)
- Bolezni srca (kardiomiopatija)
- Sladkorna bolezen

X-vezana ataksija: Mednje sodi sindrom Fragilni X povezan s tremorjem in ataksijo (FXTAS).

Mitohondrijska ataksija: Med njimi so:

- Sindrom mioklonične epilepsije z rdečimi razcefranimi vlakni (MERRF)
- Nevropatija, ataksija in retinitis pigmentosa (NARP)
- Sindrom Kearns-Sayre
- POLG-vezana bolezen (ataksija in nevropatija)

KAKO SE POSTAVI DIAGNOZO?

Zdravnik vas natančno povpraša po vaših simptomih.

- Pričakujete lahko, da bo povprašal po družinskih članih treh generacij.
- Opravi bo klinični pregled.
- Napotil vas bo na določene slikovne preiskave (CT ali MRI možganov) in laboratorijske teste.

Edini način za postavitve natančne diagnoze je genetsko testiranje vzorca krvi ali brisa ustne sluznice. Tudi če je genetski izvid negativen, gre še vedno lahko za dedno bolezen, saj so trenutno znani le določeni geni in le določene gene se lahko testira. Genetsko svetovanje vam lahko pomaga razumeti tveganje za pojav bolezni pri vas in vaših sorodnikih in pomaga pri načrtovanju družine.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Dedne Ataksije: Osnovni Podatki Za Bolnike

ALI OBSTAJA ZDRAVLJENJE?

Le pri nekaterih redkih dednih ataksijah imamo specifično zdravljenje. Pri večini ataksij pa le lajšamo simptome. K boljši kakovosti življenja pomagajo:

- Fizioterapija
- Logopedska obravnava
- Delovna terapija
- Medicinsko tehnično pripomočki