

# Kalitsal Ataksiler: Hastalar İçin Temel Bilgiler

## KALITSAL ATAKSİ NEDİR?

Kalitsal ataksiler (KA), ana belirtinin ataksi olduğu çok çeşitli kalitsal hastalıkları içerir. Ataksi, düzensiz, sakar hareketler ve denge kaybına bağlı yürüme bozuklukları ile kendini gösterir. Bazı genlerde meydana gelen değişiklikler KA'ya neden olur. Çoğu durumda, hastalık birden fazla aile üyesini etkiler; Ancak, bazen aile öyküsü yoktur. KA'da ataksi genellikle tek belirti değildir. Diğer nörolojik bulgular şunları içerebilir:

- Yavaşlık ve titreme (tremor)
- Bükülme, dönme ve diğer kontrolsüz hareketler (distoni)
- Kollarda ve bacaklarda kas güçsüzlüğünün eşlik ettiği veya etmediği uyuşukluk, karıncalanma ve yanma gibi duyuşal bozukluklar (nöropati)
- Kalp (kardiyomiyopati) veya gözler (retinopati) gibi diğer organlar da etkilenebilir

## NASIL KALITILIR (KUŞAKTAN KUŞAĞA AKTARILIR)?

Ataksi dört farklı şekilde kalıtılabilir:

- **Otozomal dominant (baskın) kalıtım:** Sadece bir anormal genin ebeveynlerin herhangi birinden alınmış olması yeterlidir. Anormal geni olan bir kişinin bu geni çocuğuna aktarma ihtimali % 50'dir.
- **Otozomal resesif (çekinik) kalıtım:** Bu tür kalıtım için her iki ebeveynin aynı anormal geni taşıyor olması ve bir sonraki kuşağa geçirmesi gerekir. Bu durumda her bir çocuk %25 olasılıkla iki anormal geni de alıp hastalığa yakalanır. Genellikle anne-babalar sadece sağlıklı taşıyıcıdır ve hastalık belirtilerini göstermezler.
- **X-bağlantılı ataksi:** Anormal gen X kromozomu üzerinde yer alır ve gen anneden (genellikle sağlıklıdır) çocuğa geçer.
- **Mitokondriyal ataksi:** Hastalık mitokondriyal DNA'ya ait bir genin anormal olmasına bağlı olarak gelişir. Mitokondri hücrenin enerji üretiminden sorumlu parçasıdır. Hastalık genellikle anne tarafından geçer.

## SIK GÖRÜLEN BAZI ATAKSİLER HANGİLERİDİR?

### Otozomal dominant kalitsal ataksiler:

- Spinoserebellar ataksiler (SCA): Güncel olarak SCA'lara neden olduğu bilinen 36 farklı gen anormalliği bulunmaktadır. SCA'lar genellikle yetişkinliğin başı ile ileri yetişkinlik arasında başlarlar. Ataksiye ek olarak, şunlar görülebilir:
  - o Kontrolsüz, anormal vücut hareketleri
  - o Dikkat, düşünme ve bellek ile ilgili sorunlar
  - o Görme ve/veya göz hareketlerinde anormallikler
  - o Kollarda ve bacaklarda uyuşukluk, karıncalanma ve yanma (nöropati)

- o Dikkat, düşünme ve bellek ile ilgili sorunlar
- o Görme ve/veya göz hareketlerinde anormallikler
- o Kollarda ve bacaklarda uyuşukluk, karıncalanma ve yanma (nöropati)

Epizodik ataksiler: Çocukluk çağında başlar ve sıklıkla egzersiz ile tetiklenen kısa ve tekrarlayıcı ataksi ve baş dönmesi atakları şeklinde olur.

### Otozomal resesif kalitsal ataksiler:

Belirtiler çoğunlukla 20 yaşından önce başlar. Genellikle karmaşık ve özürleyici hastalıklardır. Avrupa ve Kuzey Amerika'da en yaygın olan tipi Friedreich Ataksisi'dir. Kan testi ile genetik anormalliğin saptanması tanıyı doğrular. Belirtiler aşağıdakileri içerebilir:

- Duyu kaybı
- Omurganın anormal eğimi (kifoskolyoz)
- Kalp problemleri (kardiyomiyopati)
- Diyabet

**X-bağlantılı ataksi:** Frajil X-ilişkili Tremor-Ataksi (FXTAS) sendromu bu grupta yer alır.

**Mitokondriyal ataksi:** Aşağıdakiler bu grupta yer alır:

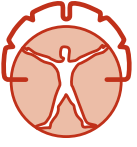
- "Miyoklonik epilepsi ragged red fibers" (MERRF) sendromu
- Nöropati ataksi ve retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayre sendromu
- POLG-mutasyonu ilişkili bozukluklar (ataksi nöropati spektrumu)

## NASIL TANI KONUR?

Ataksiyi teşhis etmek için doktorunuz belirtilerinizi ayrıntılı olarak gözden geçirir. Şunlar yapılabilir:

- Üç kuşağa ait aile öyküsünün sorgulanması
- Fizik ve nörolojik muayene
- Beyin görüntülemesi (beyin BT veya MRG) ve laboratuvar testleri

Kesin bir tanı koymanın tek yolu, kan veya tükürük örneği üzerinde yapılacak genetik testtir. Bununla birlikte, sadece bazı hastalık genleri bilinip test edilebildiği için, genetik test sonucu negatif bile olsa hala hastalığınızın genetik olma olasılığı vardır. Genetik danışmanlık, sizde ve aile üyelerinizde KA'nın ortaya çıkma riskini anlamanıza ve aile planlamasına yardımcı olabilir.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Kalitsal Ataksiler: Hastalar İçin Temel Bilgiler*

## **TEDAVİSİ VAR MIDIR?**

Bazı nadir kalitsal ataksilerin spesifik tedavisi mevcuttur.

Ancak ataksilerin çoğunda tedavi belirtilere yöneliktir.

Aşağıdakiler hayat kalitenizi yükseltmeye yardımcı olabilir:

- Fizik tedavi
- Konuşma terapisi
- Uğraş terapisi
- Spesifik sorunları çözmeye yönelik tıbbi cihazlar