



Спадкові атаксії: Важливі факти для пацієнтів

Що це таке?

Спадкові атаксії (СА) включають в себе широкий спектр спадкових захворювань, де основним симптомом є атаксія. Сама атаксія проявляється в дезорганізованих незграбних рухах та труднощах у зберіганні рівноваги. Причиною СА можуть слугувати зміни у певних генах. У більшості випадків хвороба вражає більше одного члена сім'ї, однак, іноді проявляється взагалі без сімейної історії. Під час СА, атаксія зазвичай є не єдиним симптомом. Інші неврологічні прояви можуть включати:

- Повільність рухів і тремтіння (тремор)
- Зкручування (зтягування) або інші неконтрольовані рухи (дистонія)
- Порушення відчуттів, такі як оніміння, поколювання і печіння в руках і ногах, з або без слабкості у м'язах (нейропатія)

Інші органи також можуть бути ураженими, наприклад серце (кардіоміопатія) або очі (ретинопатія).

Як це успадковується?

Є чотири основні типи успадкування атаксії:

- **Аутосомно-домінантне успадкування:** Достатньо всього одного абнормального гену від одного з батьків. Людина з абнормальним геном має 50% ймовірність передачі гена своїй дитині.
- **Аутосомно-рецесивне успадкування:** Абнормальний ген успадковується від обох батьків. Якщо обидва з батьків має один абнормальний ген, то кожна дитина має 25% вірогідність успадкування як абнормального гена так і розвитку хвороби. Зазвичай батьки є тільки переносниками і повністю здорові, без ознак хвороби.
- **X-хромосомна атаксія:** Абнормальний ген знаходиться в X-хромосомі та переходить від матері (зазвичай здорової) до дитини.
- **Мітохондріальна атаксія:** Це захворювання розвивається коли мітохондріальні ДНК містять абнормальні гени. Мітохондрії - це частини клітин, які виробляють енергію. Захворювання зазвичай передається від матері.

Які атаксії є найбільш поширеними?

Аутосомно-домінантні неспадкові атаксії

- Спино-церебеларні або спино-мозочкові атаксії (СМА): теперішній час аномалії близько 36 різних генів

спричиняють СМА. Зазвичай починаються СМА починається як в ранньому, так

- о більш пізньому віці в процесі дорослішання. Атаксія може супроводжуватись такими симптомами:
- о неконтрольовані, аномальні рухи тіла
- о проблеми з увагою, мисленням та пам'яттю
- о зміни зору та / або змінені рухи очей
- о оніміння ніг та рук, поколювання, печіння (нейропатія)

Епізодичні атаксії: Ці атаксії починаються в дитинстві і включають в себе короткі регулярні приступи атаксії та запаморочення, часто викликані фізичними навантаженнями.

Аутосомно-рецесивні спадкові атаксії.

Ці хвороби зазвичай починаються у віці до 20 років. Вони, як правило, є комплексними та можуть викликати інвалідність. Найбільш поширеним типом в Європі та Північній Америці є Атаксія Фрідрейха. Існує генетичний аналіз крові, що може підтвердити діагноз. Симптоми можуть включати:

- Втрату чутливості
- Аномальні викривлення хребта (кифосколиоз)
- Проблеми з серцем (кардіоміопатію)
- Цукровий діабет

Атаксія, зчеплена з X-хромосомою: Ці захворювання включають синдром ламкої X-хромосомної атаксії з тремором (FXTAS - SLXAT).

Мітохондріальні атаксії: Ці захворювання включають:

- Синдром міоклонічної епілепсії з обірваними червоними м'язовими волокнами (MERRF)
- Нейропатію, атаксію та пігментний ретиніт (НАПР)
- Синдром Кернса-Сейра
- Розлади, пов'язані з POLG (ферментом ДНК) (атаксія спектру нейропатії)

Як це діагностують?

Щоб діагностувати атаксію, лікар проводить ретельний аналіз ваших симптомів. Ви можете розраховувати на:

- Надання сімейної історії захворювань протягом трьох поколінь
- Фізичне і неврологічне обстеження
- Отримання будь-яких необхідних зображень (КТ мозку або МРТ) і лабораторних тестів. Єдиний спосіб отримати точний діагноз - за допомогою генетичного тесту крові або зразка слини.



Спадкові атаксії: Важливі факти для пацієнтів

Однак, якщо генетичний тест є негативним, все ще не слід виключати генетичного захворювання, оскільки, як відомо, може бути перевірена лише наявність декількох видів абнормальних генів. Генетичне консультування може допомогти вам зрозуміти ступінь генетичного ризику для вас та членів вашої родини.

Ця хвороба виліковна?

Деякі рідкісні спадкові атаксії мають конкретні методи лікування. Однак, лікування більшості атаксій тільки прибирає симптоми. Ви можете поліпшити якість вашого життя за допомогою:

- Фізичної терапії
- Логопедії
- Трудотерапії
- Медичних пристроїв для вирішення конкретних проблем