International Parkinson and Movement Disorder Society

Тукум куума атаксиялар: Бейтаптар үчүн маанилүү фактылар

Бул эмне?

Тукум куучулук атаксиялар (ТКА) ар кандай, бирок негизги белгиси атаксия болгон, тукум куума ооруларды камтыйт. Атаксия координацияланбаган, олдоксон кыймылдарды жана тең салмактуулукту жоготуу менен басуу көйгөйлөрүн билдирет. Айрым гендердин өзгөрүшү ТКАны пайда кылдырат. Көпчүлүк учурларда, оору бирден ашык үй-бүлө мүчөсүн жабыркатат; бирок, кээде үй-бүлөлүк тарыхнамада оорулулар такыр жок. ТКАда атаксия бир гана симптом эмес. Башка неврологиялык белгилерге төмөнкүлөр кириши мүмкүн:

- Жай кыймылдоо жана титирөө (тремор)
- Бурама же башка көзөмөлсүз кыймылдар (дистония)
- Буттардын жана колдордун тери сезгичтигин начарлашы, мисалы уюп калуу, кычышуу жана күйү сыяктуу сезимдер, жалгыз же булчуңдардын алсыздыгы бирге менен (нейропатия)

Башка органдар дагы жабыркашы мүмкүн, мисалы, жүрөк (кардиомиопатия) же көз (ретинопатия).

Ал кантип тукумга өтөт?

Атаксиянын тукум кууп өтүшүнүн төрт негизги жолу бар:

- **Аутосомалык доминанттык тукум куучулук:** Оорунун тукум кууп өтүшүнө ата-эненин арасынан бирөөсүндө эле анормалдуу ген болушу керек. Анормалдуу гени бар адам өзүнүн тукумуна генди өткөрүп берүү мүмкүнчүлүгү 50% га жетет.
- **Аутосомалык рецессивдүү тукум куучулук:** Тукум кууп өтүшүнө анормалдуу ген ата-эненин экөөсүнөн керек. Эгерде экөөсүндө тең бирден аномалдуу ген бар болсо, анда ар бир балада анормалдуу генди тукум кууп кетүү жана оорунун пайда болушу мүмкүнчүлүгү 25% түзөт. Адатта, ата-энелер жөн гана ген ташуучу болуп, оору менен жабыркатпайт.
- **X менен байланышкан атаксия:** анормалдуу ген X хромосомасында жайгашып, энеден (адатта дени сак) балага өтөт.
- **Митохондриялык атаксия:** митохондриялык ДНК анормалдуу генге ээ болгондо оору пайда болот. Митохондрия - бул энергияны иштеп чыгаруучу клеткалардын бөлүктөрү. Оору көбүнчө энеден балага өтөт.

Эң көп тараган атаксиялар кайсы?

Аутосомалык доминанттык тукум куума атаксиялар

Спиноцеребеллярдык атаксия (СЦА): Учурда, 36 ар кандай ген аномалиялары СЦАны пайда кылаары белгилүү. СЦАлар, адатта, бойго жеткен кезде эрте жана кеч жаштарында башталат. Атаксиядан тышкары, сизде төмөнкүлөр болушу мүмкүн:

- Дененин көзөмөлсүз, аномалдуу кыймылдары
- Көңүл буруу, ой жүгүртүү жана эс тутум көйгөйлөрү
- Көздүн көрүүсүнүн өзгөрүшү жана / же анормалдуу көз кыймылдары
- Буттун жана колдун уюп калуусу, карышуу, күйүү сезими (нейропатия)

Эпизоддук атаксиялар: бала кезинен башталат жана машыгуудан улам пайда болгон кыска мөөнөттүү кайталанган атаксия жана баш айлануу окуяларын камтыйт.

Аутосомалык рецессивдүү тукум куума атаксиялар

Бул оорулар көбүнчө 20 жашка чейин башталат. Алар, негизинен, татаал жана майыптыкка келтирүүчү оорулар. Европа жана Түндүк Америкада кеңири тараган түрү - Фридрейхтин Атаксиясы. Диагнозду тастыктаган генетикалык кан анализи бар. Белгилери төмөнкүлөрдү камтышы мүмкүн:

- Сезгичтиктин жоголушу
- Омуртканын анормалдуу ийрилиши (кифосколиоз)
- Жүрөк көйгөйлөрү (кардиомиопатия)
- Диабет

X байланышкан атаксия: Бул ооруларга X менен байланышкан Тремор-Атаксия (FXTAS) синдрому кирет.

Митохондриялык атаксия: Бул ооруларга төмөнкүлөр кирет:

- Кызыл талчалары жыртылган миоклониялык эпилепсия (MERRF) синдрому
- Нейропатия, атаксия жана тордомо пигментинин деградациясы (NARP)
- Кернс-Сайре синдрому
- ДНК-полимераза гаммасы менен байланышкан оорулар (атаксия нейропатия спектри)

Copyright © 2020 International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS). All rights reserved.
International Parkinson and Movement Disorder Society
555 East Well Street, Suite 1100 • Milwaukee, WI 53202 • +1 414-276-2145 • www.movementdisorders.org

MDS-0320-047

ТКА кантип аныкталат?

Атаксияны аныктоо үчүн дарыгер сиздин белгилериңизди кылдаттык менен карап чыгышы керек. Сизден төмөнкүлөр кереги мүмкүн болот:

- Үч муундагы үй-бүлөлүк тарыхнама
- Физикалык жана неврологиялык текшерүү
- Керектүү текшерүүлөр (мээ КТ же МРТ) жана лабораториялык анализдери

Так диагноз коюунун бирден-бир жолу - кандын же шилекейдин үлгүсүнөн алынган генетикалык анализ. Бирок, эгер генетикалык анализ терс болсо, анда дагы деле сизде генетикалык оору болушу мүмкүн, анткени учурда кээ бир гана гендер белгилүү. Генетикалык кеңеш сизге жана сиздин үй-бүлөңүздүн мүчөлөрүнө ТКАнын пайда болушун мүмкүнчүлүгү жана үй-бүлөнү пландаштыруу жөнүндө түшүнүү берет.

Дарылоо барбы?

Айрым сейрек ТКАларды өзгөчө ыкмалар менен дарылоо мүмкүн. Бирок, көпчүлүк атаксиялар үчүн оорунун белгилери жоготууга багытталган дарылоо жолу гана бар. Адамдын жашоо сапатын төмөнкүлөр менен жакшыртууга болот:

- Физикалык терапия
- Логопедиялык терапия
- Эмгек (оккупационалдык) терапиясы
- Конкреттүү көйгөйлөрдү чечүү үчүн медициналык шаймандар

Copyright © 2020 International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS). All rights reserved.
International Parkinson and Movement Disorder Society
555 East Well Street, Suite 1100 • Milwaukee, WI 53202 • +1 414-276-2145 • www.movementdisorders.org

MDS-0320-047