International Parkinson and Movement Disorder Society

वंशानुगत अटैक्सिआ: (Hereditary Ataxias) रोगियों के लिए आवश्यक तथ्य

यह क्या है?

वंशानुगत अटैक्सिआ (Hereditary Ataxia) में विभिन्न प्रकार के वंशानुगत रोग शामिल है जहां मुख्य लक्षण अटैक्सिआ(ataxia) है। अटैक्सिआ से तात्पर्य है, संतुलन की हानि के साथ असंगठित, अनाड़ी मूवमेंट और चलने की समस्याएं। कुछ जीनों में परिवर्तन वंशानुगत अटैक्सिआ का कारण बनता है। ज्यादातर मामलों में, बीमारी एक से अधिक परिवार के सदस्यों को प्रभावित करती है; हालाँकि, कभी-कभी कोई पारिवारिक इतिहास नहीं होता है। वंशानुगत अटैक्सिआ में, अटैक्सिआ आमतौर पर एकमात्र लक्षण नहीं है। अन्य न्यूरोलॉजिकल संकेतों में शामिल हो सकते हैं:

- धीमापन और हिलना (कंपन)
- घुमना, मुड़ना या अन्य अनियंत्रित मुवमेंट (डिस्टोनिया)
- बिगड़ा हुआ सनसनी जैसे कि अकड़न, झुनझुनी और पैरों और हाथों में जलन, मांसपेशियों में कमजोरी

अन्य अंग भी प्रभावित हो सकते हैं, जैसे हृदय (कार्डियोमायोपैथी cardiomyopathy) या आँखें (रेटिनोपैथी retinopathy) ।

यह कैसे निहित (INHERITED) है?

चार मुख्य तरीके से अटैक्सिआ विरासत में पाए जाते है:

- **ऑटोसोमल प्रमुख विरासत** (autosomal dominant inheritance): केवल या तो माता-पिता में से एक असामान्य जीन बच्चे को प्राप्त हो जाता है। असामान्य जीन वाले व्यक्ति के पास बच्चे को जीन पास करने का 50% मौका होता है।
- **ऑटोसोमल अप्रभावी विरासत** (autosomal recessive inheritance): दोनों माता-पिता से एक असामान्य जीन प्राप्त हो जाता है। यदि प्रत्येक माता-पिता के पास एक असामान्य जीन है, तो प्रत्येक बच्चे को दोनों असामान्य जीनों को विरासत में लेने और बीमारी के विकास का 25
- **एक्स-लिंक्ड अटैक्सिआ** (X-linked ataxia): असामान्य जीन X क्रोमोसोम पर होता है और एक स्वस्थ्य मां से बच्चों में पास होता हैं।
- **माइटोकॉन्ड्रियल अटैक्सिआ** (mitochondrial ataxia): रोग तब विकसित होता है जब माइटोकॉन्ड्रियल डीएनए में एक असामान्य जीन होता है। माइटोकॉन्ड्रिया कोशिकाओं का हिस्सा है जो ऊर्जा का उत्पादन करते हैं। साधारणतः यह बीमारी मां से संक्रमित होता हैं।

कुछ सामान्य अटैक्सिआ क्या है?

ऑटोसोमल प्रमुख रूप से विरासत में मिली अटैक्सिआ

स्पिनोसेरेबेल्लर अटैक्सिआ (SCA): वर्तमान में, ~ 36 विभिन्न जीन असामान्यताएं SCA का कारण बनती हैं। SCA आमतौर पर देर से वयस्कता की शुरुआत में शुरू होते हैं। अटैक्सिआ के साथ आपको यह भी अनुभव हो सकते हैं:

- अनियंत्रित, शरीर की असामान्य मूवमेंट
- ध्यान, सोच और याददाश्त की समस्या
- दृष्टि और / या असामान्य नेत्र मूवमेंट में परिवर्तन
- पैर और बांह की सुन्नता, झुनझुनी, जलन (न्यूरोपैथी neuropathy)

एपिसोडिक अटैक्सिआ: ये अटैक्सिआ बचपन में शुरू होता है और इसमें अक्सर होने वाली गतिहीनता और चक्कर आने की घटनाओं को शामिल किया जाता है।

ऑटोसोमल अप्रभावी रूप से विरासत में मिली अटैक्सिआ

ये रोग आमतौर पर 20 साल की उम्र से पहले शुरू होता है। ये अधिकतर जटिल और अक्षम करनेवाला बीमारी है। यूरोप और उत्तरी अमेरिका में सबसे आम प्रकार है फ्रैडरिक्स अटैक्सिया (Friedreich's ataxia)। एक आनुवंशिक रक्त परीक्षण है जो निदान की पुष्टि कर सकता है। लक्षणों में शामिल हो सकते हैं:

- सनसनी का नुकसान
- असामान्य रीढ़ की हड्डी (kyphoscoliosis)
- दिल की समस्याएं (कार्डियोमायोपैथी cardiomyopathy)
- मधुमेह

एक्स-लिंक्ड अटैक्सिआ: इन रोगों में फ्रैगाइल एक्स- एसोसिएटेड ट्रेमर- अटैक्सिआ (FXTAS) सिंड्रोम शामिल हैं।

मीटोकोनर्ड्रीयल अटैक्सिआ: इन बीमारियों में शामिल हैं:

- मायोक्लोनिक एपिलेप्सी रैगड रेड फायार (MERRF) सिन्ड्रोम
- न्यूरोपैथी, अटैक्सिआ और रेटिनाइटिस पिगमेंटोसा (एनएआरपी NARP)
- केर्न्स-सेयर सिंड्रोम (Kearns-Sayre syndrome)
- पीओएलजी (POLG)-संबंधी विकार (अटैक्सिआ न्यूरोपैथी स्पेक्ट्रम)

इसका निदान कैसे किया जाता है?

अटैक्सिआ का निदान करने के लिए, एक डॉक्टर आपके लक्षणों की अच्छी तरह से समीक्षा करता है। आपसे यह अपेक्षित है कि:

- अपने पीढ़ी के पारिवारिक इतिहास को बयान करें
- एक शारीरिक और न्यूरोलॉजिकल परीक्षा लें
- किसी भी आवश्यक इमेजिंग (मस्तिष्क सीटी या एमआरआई) और प्रयोगशाला परीक्षण प्राप्त करें

एक निश्चित निदान एकमात्र रक्त या लार के जेनेटिक जाँच द्वारा ही सम्भव है। यद्यपि जेनेटिक जाँच अगर नकारात्मक भी हो फिर भी आप जेनेटिक बीमारी से ग्रसित हो सकते है कारण मात्र कुछेक जींन की ही पहचान और परीक्षण हो सकता हैं। जेनेटिक काउंसलिंग ही आपके और आपके परिवार के सदस्यों के जेनेटिक जोखिम तथा HA को समझने में मददगार साबित होता हैं और परिवार नियोजन मे सहायक होता है ।

क्या इसका कोई उपचार है?

कुछ दुर्लभ वंशानुगत अटैक्सिआ के विशिष्ट उपचार हैं। हालांकि, ज्यादातर अटैक्सिआ का इलाज केवल लक्षणों के लिए किया जाता है।

Copyright © 2020 International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS). All rights reserved.

वंशानुगत अटैक्सिआ: (Hereditary Ataxias) रोगियों के लिए आवश्यक तथ्य

आप अपनी जीवन की गुणवत्ता मे सुधार लाने के लिए इनका उपयोग कर सकते है:

- फजिकिल थेरेपी
- स्पीच थेरेपी
- अक्युपेशनल थेरेपी
- वशिष्ट समस्याओं को हल करने के लिए चकित्सा उपकरण

Copyright © 2020 International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS). All rights reserved.