



# Наследствени атаксии

## Важни факти за пациентите

### КАКВО Е ТОВА?

Наследствените атаксии (НА) включват широка група от наследствени заболявания, при които главният симптом е атаксията. Атаксия означава некоординирани, непохватни движения и нестабилна походка. НА се причиняват от промени в определени гени. В повечето случаи заболяването засяга повече от един член на семейството; понякога обаче може да няма никаква фамилна история. При НА, атаксията обикновено не е единственият симптом. Може да има и други неврологични белези, като:

- Забавеност и треперене (тремор)
- Извиване, обръщане или неконтролируеми движения (дистония)
- Нарушена сетивност, като изтръпване, иглички, парене в краката и ръцете, с или без мускулна слабост (невропатия)

Могат да се засегнат и други органи, като сърцето (кардиомиопатия) или очите (ретинопатия).

### КАК СЕ УНАСЛЕДЯВАТ?

Има четири основни начина, по които се унаследяват атаксиите:

- **Автозомно доминантно унаследяване:** Трябва да се унаследи само един абнормен ген от един от двамата родители. Носителят на абнормния ген може да го предаде на детето си с 50% вероятност.
- **Автозомно рецесивно унаследяване:** Абнормният ген се унаследява/предава и от двамата родители. Ако всеки от родителите е носител на един абнормен ген, то тогава всяко от децата има 25% вероятност да унаследи двата абнормни гена и да се разболе. Обикновено родителите са само здрави носители, като нямат признаци на даденото заболяване.
- **X-свързана атаксия:** Абнормният ген се намира в X хромозомата и генът се предава от майката (която обикновено е здрава) на детето.
- **Митохондриална атаксия:** Заболяването се развива, когато митохондриалната ДНК носи абнормен ген. Митохондриите са части от клетките, които произвеждат енергия. Заболяването обикновено се предава по майчина линия.

### КОИ СА ПО-ЧЕСТИТЕ АТАКСИИ?

#### Автозомно доминантни атаксии

*Спиноцеребеларната атаксия (СЦА/SCA):* До момента са установени ~36 различни генни аномалии, причиняващи спиноцеребеларните атаксии. СЦА обикновено започват в ранното или късно детство. В допълнение на атаксията, може да се установят и:

- Неконтролируеми, абнормни движения на тялото
- Проблеми с вниманието, мисленето и паметта
- Промени в зрението и/или абнормни очни движения
- Изтръпване, иглички, мравучкане, парене в краката и ръцете (невропатия)

*Епизодични атаксии:* Тези атаксии започват в детството и включват кратковременни повтарящи се епизоди на атаксия и главозамайване, често провекирани от физически упражнения.

#### Автозомно рецесивни атаксии

Тези заболявания обикновено стартират преди 20 годишна възраст. Те са сложни и инвалидизиращи. Най-честият тип в Европа и Северна Америка е атаксията на Фридрайх/*Friedreich*. Има кръвен генетичен тест, който може да потвърди диагнозата. Симптомите могат да включват:

- Загуба на чувствителност
- Абнормно извиване на гръбначния стълб (кифосколиоза)
- Сърдечни проблеми (кардиомиопатия)
- Диабет

**X-свързани атаксии:** Тези заболявания включват синдром на чулливата X хромозома с тремор и атаксия (*Fragile X-associated Tremor-Ataxia syndrome/FXTAS*).

**Митохондриални атаксии:** Тези заболявания включват:

- Синдромът на миоклонична епилепсия с разкъсани червени влакна (*Myoclonic epilepsy ragged red fibre syndrome/MERRF*)
- Невропатия, атаксия и ретинитис пигментоза (*NARP*)
- Синдром на *Kearns-Sayre*
- *POLG*-свързани заболявания (спектъра на атаксия-невропатия)



# Наследствени атаксии Важни факти за пациентите

## КАК СЕ ДИАГНОСТИЦИРАТ?

За да се диагностицира атаксия, неврологът ще разгледа обстойно симптомите Ви. Може да очаквате следното:

- Да споделите фамилната си история три поколения назад
- Да бъдете прегледани физикално и неврологично
- Да Ви бъдат назначени образни (КТ или МРТ) и кръвни изследвания

Единственият начин да получите сигурна диагноза е чрез генетично изследване от кръв или слюнка. Въпреки това, трябва да знаете, че и при негативен резултат, може да имате генетично заболяване, тъй като само определен брой гени са известни към момента и могат да бъдат изследвани.

Генетичната консултация може да Ви помогне да разберете генетичния риск за развитие на НА за Вас и Вашите роднини и да Ви е от полза при семейното планиране.

## ИМА ЛИ ЛЕЧЕНИЕ?

Някои редки атаксии имат специфични лечения. Повечето атаксии обаче се лекуват само симптоматично (повлияват се определени техни симптоми). Може да подобрите качеството си на живот с:

- Физикална терапия
- Речева терапия
- Трудова терапия
- Медицински съоръжения и помощни средства, които разрешават определени проблеми