



# Hereditarne Ataksije: Osnovne informacije za pacijente

## ŠTO SU?

Hereditarne ataksije (HA) uključuju široki spektar nasljednih bolesti gdje je glavni simptom ataksija. Ataksija je definirana nekoordiniranim, nespretnim pokretima i smetnjama hoda praćenim gubitkom ravnoteže. Promjene u određenim genima uzrokuju HA. U većini slučajeva, bolest pogađa više od jednog člana obitelji; međutim, ponekad uopće nema povijesti ove bolesti unutar obitelji. U HA, ataksija većinom nije jedini simptom. Drugi neurološki simptomi mogu uključivati :

- Usporenost i podrhtavanje (tremor)
- Zavrtanje, okretanje i druge nekontrolirane kretnje udova i tijela (distonije)
- Poremećaje osjeta poput utnutosti, mravinjanja i pečenja u nogama i rukama s ili bez mišićne slabosti (neuropatija)

Drugi organi također mogu biti zahvaćeni, poput srca (kardiomiopatija) i očiju (retinopatija)

## KAKO SE NASLJEĐUJE?

Postoji četiri obrasca nasljeđivanja kod hereditarne ataksije:

- **Autosomno dominantno nasljeđivanje:** Dovoljno je naslijediti jedan abnormalni gen od jednog od roditelja. Osoba s abnormalnim genom ima 50% šanse prenijeti taj isti gen na svoje dijete.
- **Autosomno recesivno nasljeđivanje:** Potrebno je naslijediti abnormalni gen od oba roditelja. Ako svaki od roditelja ima jedan abnormalni gen onda svako dijete ima 25% šanse naslijediti oba gena i time razviti bolest. Roditelji su u ovom slučaju inače često samo zdravi prenosioci bez znakova bolesti.
- **X-vezana ataksija:** Abnormalni gen nalazi se na X kromosomu i prenosi se s majke (uglavnom zdrave) na dijete.
- **Mitohondrijalna ataksija:** Bolest se razvija kada mitohondrijalna DNA sadrži abnormalni gen. Mitohondriji su dijelovi

## KOJE SU NEKE OD ČESTIH ATAKSIJA?

### Autosomno dominantne nasljedne ataksije

Spinocerebelarne ataksije (SCA) : trenutno je poznato 36 različitih genskih anomalija koje uzrokuju SCA. SCA uglavnom počinju u ranoj ili kasnoj odrasloj dobi. Uz ataksiju, možda primijetite :

- Nekontrolirane, abnormalne pokrete tijela
- Poteškoće s pažnjom, razmišljanjem i pamćenjem
- Promjene u vidu i/ili abnormalni pokreti očiju
- Osjećaj trnaca, mravinjanja i pečenja nogu i ruku (neuropatija)

Epizodičke ataksije: Ove ataksije počinju u djetinjstvu i uključuju

kratke ponavljajuće periode ataksije i vrtoglavice često izazvane vježbanjem.

### Autosomno recesivne nasljedne ataksije

Ove vrste ataksije javljaju se uglavnom prije 20te godine života. Radi se o kompleksnim i onesposobljavajućim bolestima. Najčešći tip u Europi i Sjevernoj Americi je Friedreichova Ataksija. Za potvrdu dijagnoze postoji genetski krvni test. Simptomi mogu uključivati :

- Gubitak osjeta
- Abnormalno krivljenje kralježnice (kifoskolioza)
- Srčane poremećaje (kardiomiopatija)
- Dijabetes

**X-vezana ataksije:** Ova skupina uključuje sindrom tremora/ ataksije povezanog sa fragilnim X-om.

**Mitohondrijalne ataksije:** Ova skupina bolesti uključuje:

- Sindrom mioklone epilepsije sa ragged-red vlaknima (MERRF)
- Neuropatiju, ataksiju i retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayre sindrom
- POLG-vezane poremećaje ( iz neuropatskog spektra ataksija )

## KAKO SE ATAKSIJE DIJAGNOSTICIRAJU?

Za postavljanje dijagnoze ataksije, liječnik će se prvo osloniti na prepoznavanje simptoma. Po dolasku možete očekivati da će se od vas tražiti da:

- Navedete obiteljsku medicinsku povijest do tri generacije
- Prođete fizikalni i neurološki pregled
- Učinite neuroradiološke pretrage (CT ili MRI) i uzorkovanje laboratorijskih nalaza

Jedini način za utvrđivanje konačne dijagnoze je kroz specifično genetsko testiranje iz uzoraka krvi i slina. Međutim, čak i ako je genetsko testiranje negativno i dalje je moguće da imate genetsku bolest budući da su samo neki geni poznati kao uzročnici te se za njih mogu provesti testovi. Genetsko savjetovanje može vam pomoći razumjeti genetski rizik za razvoj HA kako za vas, tako i za članove vaše obitelji, pa tako i pomoći u planiranju obitelji.

## POSTOJI LI TERAPIJA?

Postoje rijetke hereditarne ataksije koje imaju specifičnu terapiju. Međutim, većina ataksija se liječi samo simptomatski. Kvalitetu vašeg života možete poboljšati :

- Fizikalnom terapijom
- Logopedskom terapijom
- Radnom terapijom
- Medicinskim uređajima za rješavanje specifičnih problema vezanih uz bolest