



Arvelige ataksier: Nyttige informationer til patienter

HVAD ER DET?

Arvelige ataksier (AA) er en fællesbetegnelse for en række arvelige sygdomme kendetegnet ved ataksi. Ataksi bruges som en betegnelse for kluttede, ukoordinerede bevægelser samt gang- og balanceproblemer. AA er forårsaget af en mutation i nogle bestemte gener. I de fleste tilfælde rammer sygdommen mere end et medlem af den samme familie, men sommetider foreligger der ikke nogen sikker familiehistorie. Ved AA vil der oftest også forekomme en række andre symptomer så som:

- Langsomme bevægelser og rysten
- Ufrivillige bevægelser, som kan være vridende eller drejende (dystoni)
- Nedsat følesans eller sovende, prikkende, brændende fornemmelse i arme og ben med eller uden ledsagende muskelsvaghed (neuropati)

Andre organsystemer kan også være påvirkede herunder hjertet (cardiomyopati) eller øjnene (retinopati).

HVORDAN NEDARVES DET?

Der er fire måder som ataksi kan nedarves på:

- **Autosomal dominant arvegang:** Her behøver man kun at arve genmutationen fra én forælder for at få AA. Når en forælder har genmutationen, vil et barn have 50% risiko for at arve den.
- **Autosomal recessiv arvegang:** Her skal man arve genmutationen fra begge forældre for at få AA. Hvis begge forældre har genmutationen, vil et barn have 25% risiko for at arve begge genmutationer og udvikle sygdommen.
- **X-bundne ataksier:** Genmutationen sidder på X kromosomet og nedarves kun fra moderen (som ofte selv er rask) til barnet.
- **Mitokondrie-sygdomme:** Sygdommene udvikles, når der er en genmutation i mitokondriernes DNA. Mitokondrier er findes i cellekernerne og producerer energi. Sygdommen nedarves som regel fra moderen.

HVILKE ATAKSIER ER DE MEST ALMINDELIGE?

Autosomale dominante ataksier

- Spinocerebellare ataksier (SCA): På nuværende tidspunkt er der kendskab til ca 36 forskellige genmutationer, som kan medføre SCA. Symptomerne på SCA viser sig typisk i voksenalderen. Udover ataksi kan man se:
 - o Ufrivillige bevægelser og abnorme kropstillinger
 - o Problemer med opmærksomhed, koncentration og hukommelse
 - o Synsforstyrrelser eller påvirkede øjenbevægelser
 - o Sovende, prikkende, brændende fornemmelse i arme og ben (neuropati)

- o Synsforstyrrelser eller påvirkede øjenbevægelser
- o Sovende, prikkende, brændende fornemmelse i arme og ben (neuropati)

Episodisk ataksi: Denne type ataksi begynder i barndommen og medfører gentagne kortvarige episoder med ataksi og svimmelhed, som ofte udløses af fysisk aktivitet.

Autosomale recessive ataksier:

Symptomerne på disse sygdomme viser sig normalt før 20 års alderen og der er ofte tale om komplekse og invaliderende tilstande. I Europa og Nordafrika er den hyppigste af disse sygdomme Friedreich's ataksi. Diagnosen kan stilles ved en genetisk undersøgelse af en blodprøve. Symptomerne kan omfatte:

- Tab af følesans
- Skævhed i ryggen (skoliose)
- Hjerteproblemer (cardiomyopati)
- Sukkersyge

X-bundne ataksier: Herunder fragilt X-associeret tremor/ataksi syndrom (FXTAS).

Mitokondrie-sygdomme:

- Myoclonic epilepsy with ragged red fibres (MERRF)
- Neuropati, ataksi og retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayre syndrom
- Tilstande relateret til mutation i POLG genet (ataksi, neuropati)

HVORDAN STILLES DIAGNOSEN

For at stille en diagnose er lægen nødt til at gennemgå sygdomsforløbet grundigt. Du kan forvente, at der skal udfærdiges

- Familieanamnese for 3 generationer
- Klinisk og neurologisk undersøgelse
- Skanning af hjernen (CT eller MR) og blodprøver

Den eneste måde, man kan stille en sikker diagnose på, er ved genetisk test foretaget på blod- eller spytp prøve. Selvom den genetiske test er negativ, kan man alligevel godt have en genetisk lidelse, fordi det kun er et mindre antal af genmutationer, der er kortlagt og som kan testes for. Genetisk rådgivning vil kunne bidrage med mere viden om risikoen for at familiemedlemmer arver AA samt rådgive om mulighederne ved familieførogelse.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Arvelige ataksier: Nyttige informationer til patienter

FINDES DER EN BEHANDLING?

Der findes en specifik behandling mod nogle enkelte typer af AA, men hos de fleste patienter med ataksi, går behandling ud på at lindre symptomerne. Det kan forbedre livskvaliteten med:

- Fysioterapi
- Træning ved talepædagog
- Ergoterapi
- Medicinsk behandling målrettet specifikke problemer