



Pärilikud ataksiad: patsientidele tähtsad faktid

MIS SEE ON?

Pärilike ataksiate hulka kuuluvad erinevad pärilikud haigused, kus ataksia on põhisümptom. Ataksia tähendab koordineerimatuid ja kohmakaid liigutusi, kõnnakuhäiret ja tasakaalu kadu. Pärilikke ataksiaid põhjustavad mutatsioonid teatud geenides. Enamikul juhtudest kannatab haiguse all enam kui üks pereliige, kuid mõnikord ei esine haigust perekonnas üldse. Pärilike ataksiate puhul pole ataksia tavaliselt ainuke sümptom. Teiste neuroloogiliste nähtude hulka võivad kuuluda:

- Aeglus ja värin (treemor)
- Väänduvad, tõmblevad või muud tahte allumatud liigutused (düstoonia)
- Tundlikkuse vähenemine, nagu tuimus, kirvendus- ja põletustunne jalgades ja kätes, koos lihaskõvusega või ilma (neuroopaatia)

Haigus võib mõjutada ka teisi elundeid, näiteks südant (kardiomüopaatia) või silmi (retinopaatia).

MISMOODI ON SEE PÄRILIK?

Ataksia võib edasi kanduda peamiselt nelja päriliku vormina.

- **Autosoom-dominantne pärilikkus:** Vaja on ühe vanema ühe ebanormaalse geeni edasikandumist. Ebanormaalse geeniga isik pärandab geeni oma lapsele edasi 50%-lise tõenäolisusega.
- **Autosoom-retsessiivne pärilikkus:** Vaja on mõlema vanema ebanormaalse geeni edasikandumist. Kui kummalgi vanemal on üks ebanormaalne geen, siis on igal lapsel 25%-line tõenäolisus, et edasi kanduvad mõlemad ebanormaalsed geenid ja seega ka haigus. Üldjuhul on vanemad terved haigusekandjad ja neil ei esine mingeid märke haigusest.
- **X-liiteline ataksia:** Ebanormaalne geen asub X-kromosoomis ja kandub edasi emalt (üldjuhul tervelt) lapsele.
- **Mitokondriaalne ataksia:** See haigus kujuneb välja, kui ebanormaalne geen asub mitokondriaalses DNA-s. Mitokondrid on rakuorganellid, mis osalevad energia tootmises. See haigus kandub edasi emalt lapsele.

MILLISED ON KÕIGE SAGEDASEMAD ATAKSIAD?

Autosoom-dominantsed pärilikud ataksiad

Spinocerebellar ataxias (SCA): Currently, about 36 different gene mutations are known to cause SCAs. SCAs usually start in early to late adulthood. In addition to ataxia, you may experience:

- Vastutahtelised, ebanormaalsed kehaliigutused
- Tähelepanu-, mõtlemis- ja mäluhäired

- Nägemishäire ja/või ebanormaalsed silmaliigutused
- Tuimus, põletus- ja kirvendustunne jalgades ja kätes (neuroopaatia)

Episoodilised ataksiad avalduvad lapseas ja kujutavad endast lühiajalisi korduvaid ataksia ja peeringlusepisoodoode, mis tekivad sageli pärast füüsilist koormust.

Autosoom-retsessiivsed pärilikud ataksiad

Need haigused avalduvad tavaliselt enne 20. eluaastat. Need on üldiselt kompleksed ja puuet põhjustavad haigused. Enimlevinud haiguse tüüp Euroopas ja Põhja-Ameerikas on Friedreichi ataksia. Diagnoosi kinnitamiseks võetakse vereproov geneetilise uuringu läbiviimiseks. Sümptomite hulka võivad kuuluda:

- Tundlikkusehäire
- Lülisamba ebanormaalne kõverus (küfoskolioos)
- Südamevaevused (kardiomüopaatia)
- Suhkurtõbi

X-liiteline ataksia: Nende haiguste hulka kuulub fragiilse X-i sündroomiga seotud treemor-ataksia sündroom (fragile X-associated tremor-ataxia syndrome, FXTAS).

Mitokondriaalsed ataksiad: Nende haiguste hulka kuuluvad:

- Müoklooniline epilepsia punaste narmendavate lihaskiududega (myoclonic epilepsy ragged red fire, MERRF)
- Neuroopaatia, ataksia ja pigmentoosne retiniit (NARP)
- Kearns-Sayre'i sündroom
- POLG geeniga seotud häired (ataksia neuroopaatia spekter)

KUIDAS SEDA DIAGNOOSITAKSE?

Ataksia diagnoosimiseks vaatab arst läbi teie sümptomid. Teid ootab ees:

- Teabe jagamine oma perekonna kolme viimase põlvkonna anamneesi kohta
- Füüsiline ja neuroloogiline läbivaatus
- Vajalike piltideagnostika (aju KT või MRT) uuringute ja laboratoorsete analüüside tegemine.

Ainus viis kindla diagnoosi saamiseks on vere- või süljeproovi geneetiline analüüs. Isegi kui geneetiline uuring annab negatiivse tulemuse, võib teil siiski olla geneetiline haigus, sest teada ja uuritavad on vaid osad geenid. Geneetiline nõustamine võib aidata teil mõista teie ja teie pereliikmete päriliku ataksia tekkeriski ning olla abiks pereplaneerimisel.

KAS ATAKSIAT SAAB RAVIDA?

Teatud haruldastele pärilikele ataksiatele on ravi leitud.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Pärilikud ataksiad: patsientidele tähtsad faktid

Enamiku ataksiate puhul ravitakse siiski vaid sümptomeid. Te võite oma elukvaliteeti parandada:

- Füsioteraapia
- Kõneteraapia
- Tegevusteraapia
- Spetsiifiliste vaevuste tarvis välja töötatud meditsiiniseademetel abil