



Κληρονομικές Αταξίες: Βασικά στοιχεία για τους ασθενείς

ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΑΤΑΞΙΕΣ;

Οι κληρονομικές αταξίες (ΚΑ) περιλαμβάνουν μια ποικιλία από κληρονομικά νοσήματα που ως κύριο σύμπτωμα τους έχουν την αταξία. Ο όρος αταξία περιγράφει μη συντονισμένες, αδέξιες κινήσεις και προβλήματα βάδισης με απώλεια της ισορροπίας. Οι ΚΑ προκαλούνται από αλλαγές σε συγκεκριμένα γονίδια. Στην πλειονότητα των περιπτώσεων, η πάθηση προσβάλλει περισσότερα από ένα μέλη μιας οικογένειας. Παρ' όλα αυτά, κάποιες φορές δεν υπάρχει καθόλου οικογενειακό ιστορικό. Στις ΚΑ, η αταξία συνήθως δεν είναι το μοναδικό σύμπτωμα. Άλλα νευρολογικά ευρήματα μπορεί να είναι:

- Βραδύτητα και τρέμουλο (τρόμος)
- Συστροφικές, στροφικές ή άλλες ακούσιες κινήσεις (δυστονία)
- Προβλήματα αισθητικότητας όπως μουδιάσματα, τσιμπήματα και κάψιμο στα χέρια και στα πόδια, με ή χωρίς μυϊκή αδυναμία (νευροπάθεια)

Άλλα όργανα, όπως η καρδιά (μυοκαρδιοπάθεια) και τα μάτια (αμφιβληστροειδοπάθεια), μπορεί επίσης να προσβάλλονται.

ΠΩΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΝΤΑΙ;

Η αταξία μπορεί να κληρονομηθεί με 4 κύριους τρόπους:

- **Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα:** Αρκεί να κληρονομηθεί ένα παθολογικό γονίδιο από οποιονδήποτε γονέα. Το άτομο με το παθολογικό γονίδιο έχει 50% πιθανότητα να μεταβιβάσει το γονίδιο στο παιδί του.
- **Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα:** Πρέπει να κληρονομηθεί ένα παθολογικό γονίδιο από κάθε γονέα. Αν κάθε γονέας έχει ένα παθολογικό γονίδιο, τότε κάθε παιδί έχει 25% πιθανότητα να κληρονομήσει και τα δύο παθολογικά γονίδια και να εμφανίσει την ασθένεια. Συνήθως οι γονείς είναι μόνο φορείς και υγιείς χωρίς τα ευρήματα της νόσου.
- **Φυλοσύνδετη αταξία:** Το παθολογικό γονίδιο βρίσκεται στο χρωμόσωμα X και το γονίδιο περνά από την συνήθως υγιή μητέρα στο παιδί.
- **Μιτοχονδριακή αταξία:** Η νόσος εμφανίζεται όταν το μιτοχονδριακό DNA έχει κάποιο παθολογικό γονίδιο. Τα μιτοχόνδρια είναι μέρος των κυττάρων και παράγουν ενέργεια. Η νόσος συνήθως μεταβιβάζεται από την μητέρα.

ΠΟΙΕΣ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΣΥΧΝΟΤΕΡΕΣ ΑΤΑΞΙΕΣ;

Κληρονομούμενες με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο

Νωτιοπαρεγκεφαλιδικές αταξίες (SCA): Αυτήν την στιγμή γνωρίζουμε ~36 γενετικές ανωμαλίες που προκαλούν SCA. Εκδηλώνονται από την πρώιμη ως την όψιμη ενήλικη ζωή.

Επιπλέον της αταξίας, μπορεί να βιώσετε: ο Uncontrolled, abnormal body movements

- Ακούσιες, μη φυσιολογικές κινήσεις του σώματος
- Προβλήματα με την προσοχή, την σκέψη ή την μνήμη
- Αλλαγές της όρασης ή/και αφύσικες κινήσεις των ματιών
- Μουδιάσματα, τσιμπήματα ή κάψιμο στα άνω ή τα κάτω άκρα (νευροπάθεια)

Επεισοδιακές αταξίες: Ξεκινούν στην παιδική ζωή και περιλαμβάνουν επαναλαμβανόμενα σύντομα επεισόδια αταξίας και ζάλης, συχνά μετά από άσκηση.

Κληρονομούμενες με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο

Συνήθως ξεκινούν πριν το 20ο έτος της ηλικίας και είναι πολύπλοκες παθήσεις που οδηγούν σε αναπηρία. Η συχνότερη στην Ευρώπη και την Βόρεια Αμερική είναι η αταξία Friedreich. Η διάγνωση της μπορεί να επιβεβαιωθεί με γενετικό τεστ σε δείγμα αίματος. Τα συμπτώματά της μπορεί να περιλαμβάνουν:

- Απώλεια αισθητικότητας
- Παθολογική κύρτωση της σπονδυλικής στήλης (κυφοσκολίωση)
- Καρδιακά προβλήματα (μυοκαρδιοπάθεια)
- Διαβήτη

Φυλοσύνδετες αταξίες: Περιλαμβάνουν το σύνδρομο τρόμου-αταξίας που σχετίζεται με εύθραστο X (FXTAS).

Μιτοχονδριακές αταξίες: Σε αυτές περιλαμβάνονται:

- Σύνδρομο MERRF (Μυοκλονική επιληψία με αδρές ερυθρές ίνες)
- Σύνδρομο NARP (Νευροπάθεια, αταξία και μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια)
- Σύνδρομο Kearns-Sayre
- Διαταραχές σχετιζόμενες με το γονίδιο POLG (φάσμα αταξίας νευροπάθειας)

ΠΩΣ ΓΙΝΕΤΑΙ Η ΔΙΑΓΝΩΣΗ;

Για να καταλήξει στη διάγνωση ο ιατρός σας θα αξιολογήσει σχολαστικά τα συμπτώματά σας. Μπορείτε να περιμένετε πως:

- θα συζητήσετε το οικογενειακό σας ιστορικό για τις 3 τελευταίες γενεές
- θα εξεταστείτε κλινικά και νευρολογικά
- θα κάνετε τις αναγκαίες απεικονιστικές (CT ή MRI) και εργαστηριακές εξετάσεις

Ο μόνος τρόπος να έχετε οριστική διάγνωση είναι μέσω γενετικών τεστ με δείγμα αίματος ή σπέλου. Παρ' όλα αυτά, ακόμα κι αν τα γενετικά τεστ είναι αρνητικά, η πιθανότητα να έχετε κάποιο γενετικό νόσημα παραμένει, καθώς μόνο ορισμένα γονίδια είναι



Κληρονομικές Αταξίες: Βασικά στοιχεία για τους ασθενείς

γνωστά και μπορούν να ελεγχθούν. Η γενετική συμβουλευτική μπορεί να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τον κίνδυνο που εσείς ή τα μέλη της οικογένειάς σας έχετε να εμφανίσετε ΚΑ, όπως και να βοηθήσει στον οικογενειακό προγραμματισμό. Genetic testing is a personal decision. Genetic testing can find many hereditary ataxias, however, a negative test does not eliminate possibility of an inherited disease. Researchers are constantly finding new mutations.

ΥΠΑΡΧΕΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ;

Για κάποιες σπάνιες ΚΑ υπάρχουν ειδικές θεραπείες. Στις περισσότερες, όμως, αντιμετωπίζονται μόνο τα συμπτώματα. Μπορείτε να βελτιώσετε την ποιότητα ζωής σας με:

- Φυσικοθεραπεία
- Λογοθεραπεία
- Εργοθεραπεία
- Ιατρικές συσκευές για κάποια συγκεκριμένα προβλήματα