

## Hereditär ataxi: värt att veta för patienter

### Vad är det?

Hereditär ataxi (HA) inkluderar en stor grupp av nedärvda sjukdomar där huvudsymtomet är ataxi. Ataxi inkluderar okoordinerade, klumpiga rörelser och gångsvårigheter med sämre balans. Förändringar i särskilda gener orsakar HA. I de flesta fall påverkar sjukdomen fler än en familjemedlem, men i andra fall finns det inte någon familjehistoria alls. Vid HA är ataxi vanligtvis inte det enda symtomet. Andra neurologiska tecken kan vara:

- Förlångsamning och skakningar (tremor)
- Vridningar, böjningar och okontrollerade rörelser (dystoni)
- Känselnedsättning såsom domningar, stickningar eller brännande i ben och armar, med eller utan muskelsvaghet (neuropati)

Andra organ kan också bli påverkade, såsom hjärtat (kardiomyopati) eller ögonen (retionpati).

### Hur nedärvs sjukdomen?

Det finns fyra huvudsakliga sätt som ataxi kan nedärvas på:

- **Autosomalt dominant arv:** Behöver endast ärva en onormal gen från en av föräldrarna. En person med den onormala genen har en sannolikhet på 50% att överföra genen till ett barn.
- **Autosomalt recessivt arv:** Måste ärva en onormal gen från båda föräldrarna. Om vardera föräldern har en onormal gen så har varje barn en sannolikhet på 25% att ärva båda de onormala generna och utveckla sjukdomen. Vanligtvis är föräldrarna endast bärare och friska utan symtom på sjukdomen.
- **X-bunden ataxi:** Den onormala genen finns på X-kromosomen och genen överförs från mamman (vanligtvis frisk) till barnet.
- **Mitokondriell ataxi:** Sjukdomen utvecklas när mitokondriellt DNA har en onormal gen. Mitokondrier är delar av celler som producerar energi. Sjukdomen överförs vanligtvis från mamman.

### Vilka är några av de vanliga ataxierna?

#### Autosomalt dominant nedärvda ataxier

Spinocerebellära ataxier (SCA): För närvarande finns ~36 olika genavvikelser som är kända orsaker till SCA. SCA startar vanligtvis från tidiga till sena delar av vuxenlivet. Förutom ataxi, kan du uppleva:

- Okontrollerade, onormala kroppsrörelser.
- Problem med uppmärksamhet, tänkande och minne.
- Synförändringar och/eller onormala ögonrörelser
- Domningar, stickningar, brännande i ben och arm (neuropati)

Episodiska ataxier: Dessa ataxier startar i barndomen och innefattar kortvariga, återkommande episoder med ataxi och yrsel som ofta utlöses av motion.

#### Autosomalt recessivt nedärvda ataxier

Dessa sjukdomar startar vanligtvis före 20 års ålder. De är i allmänhet komplexa och invalidiserande sjukdomar. Den vanligaste typen i Europa och Nordamerika är Friedreichs ataxi. Det finns genetiska blodprov som kan bekräfta diagnosen. Symtomen kan inkludera:

- Känselnedsättning
- Onormal krökning av ryggraden (kyfoskolios)
- Hjärtproblem (kardiomyopati)
- Diabetes

**X-bundna ataxier:** Dessa sjukdomar inkluderar Fragilt X-associerad tremor-ataxi (FXTAS)-syndrom.

**Mitokondriella ataxier:** Dessa sjukdomar inkluderar:

- Myoklonisk epilepsi med ojämnt rödfärgade muskelfibrer (MERRF)
- Neuropati, ataxi och retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayres syndrom
- POLG-relaterade sjukdomar (ataxi-neuropati-spektrum)

### **Hur diagnostiseras sjukdomen?**

För att diagnostisera ataxi utvärderar din läkare noggrant dina symtom. Du kan förväntas få:

- Dela med dig av din familjehistoria i tre generationer
- Genomgå en fysisk och neurologisk undersökning
- Genomgå nödvändig röntgen (CT eller MR av hjärnan) och labprover

Det enda sättet att erhålla en definitiv diagnos är genom genetisk testning av blod- eller salivprov. Om det genetiska testet är negativt kan du ändå riskera att ha en genetisk sjukdom eftersom endast vissa gener är kända och kan testas. Genetisk rådgivning kan hjälpa dig att förstå den genetiska risken för dig och dina familjemedlemmar att utveckla HA och hjälpa till med familjeplanering.

### **Finns det någon behandling?**

Några av de ovanliga hereditära ataxierna har specifika behandlingar mot sjukdomen. Vid de flesta ataxier inriktas dock istället behandlingen på att lindra symtomen. Det går ofta att förbättra livskvalitén genom:

- Sjukgymnastik
- Talterapi
- Arbetsterapi
- Medicinska hjälpmedel för att lösa specifika besvär