



Kort om Ataksi

Ataksi er en fællesbetegnelse for en række arvelige og ikke arvelige sygdomme med tegn på koordinationsforstyrrelser, som skyldes nedsat funktion af lillehjernen.

● Årsag og symptomer

Ataksi er ofte en arvelig sygdom, men der findes også ikke arvelige Ataksier, som er opstået hos enkelte på grund af skader, som for eksempel blodpropper eller påvirkning af forskellige stoffer, eksempelvis alkohol.

Sygdommen kan både debutere i barnealderen og i alderdommen afhængig af, hvilken type der er tale om. For de fleste voksen-typer debuterer sygdommen mellem 30 og 50 års alderen.

Ataksi betyder dårlig koordination af bevægelser og skyldes nedsat funktion af lillehjerne og forbindelserne til og fra denne. Symptomerne skyldes dårlig styring af muskler, der normalt samarbejder. Det kan resultere i:

- Dårlig finmotorik – klodsethed
- Bredsporet usikker gang og tit ændring i muskelspænding
- Balanceforstyrrelser med faldtendens
- Ustabile øjenbevægelser og dobbeltsyn
- Utydelig tale og eventuel dårlig synkefunktion

Derudover kan der blandt andet ses kramper, synstab, demens, kognitive problemer eller neuropati (nedsat funktion af perifere nerver). Det er ikke sådan, at alle symptomer kommer på én gang, eller at man altid får alle symptomerne.

● Forekomst og arvegang

Blandt de arvelige Ataksier er der forskellige former, som optræder i barndommen eller i voksenalderen. For manges vedkommende kender man den genfejl, som er skyld i forandringerne i lillehjernen og dermed symptomerne.

Arvelige Ataksier benævnes ofte SCA (Spinocerebellar Ataksi), hvoraf der er flere undertyper.

Hypigheden for SCA er cirka tre per 100.000 personer. SCA er dominant arvelig. Det vil sige, at der er 50 % risiko for at give sygdomsanlægget videre til et barn – uanset køn – hvis en af forældrene har genet.

Ataksi kan også være recessivt arvelig. Det betyder, at begge forældre er raske bærere af én kopi af sygdomsanlægget. Dermed er der 25 % risiko for, at barnet arver én kopi af sygdomsanlægget fra

hver forælder. I så fald får barnet to sygdomsanlæg og vil uanset køn udvikle sygdommen. En form for recessivt arvelig Ataksi er for eksempel AT (Ataxia-telangiectasia).

For nogle af de arvelige typer af Ataksi kan der foretages genetisk testning.

Ataksi kan også opstå i voksenalderen, uden at man kender årsagen. Denne type Ataksi betegnes ILOCA (Idopathic Late Onset Cerebellar Ataxia).

Derudover kan Ataksi erhverves ved for eksempel hjerneblødning og indtagelse af giftstoffer eller lignende (for eksempel alkohol). Ataksi kan også opstå som følgesygdom af andre sygdomme, eksempelvis sklerose.

● **Behandling og kontrol**

Der findes i dag ingen helbredende behandling. Dog kan der medicinsk symptombehandles for nogle af symptomerne.

Fysioterapi og træning anbefales, fordi begge dele er vigtige elementer for at bevare bevægefunktioner og kondition længst muligt og forebygge passivitetsskader. Tilrettelæggelse af hverdagen med brug af eventuelt nødvendige hjælpemidler kan bedst foretages i samråd med en ergoterapeut.

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, Ataksi indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Ataksi kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som dårlig motorik, dobbeltsyn og talevanskeligheder. Ataksi kompliceres yderligere af, at en del af handicappet kan være usynligt, såsom træthed og kognitive problemer.

For at kunne yde den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte for mennesker med Ataksi, er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

● **Prognose**

Ataksi er oftest langsomt fremadskridende, og symptomerne på sygdommen udvikler sig gradvist over mange år og forskelligt fra person til person. Levealderen kan være nedsat. I nogle tilfælde forværres sygdommens symptomer for hver generation.

● **Mere information – kontakt**

Foreningen for ATAKSI/HSP
Tlf. 26 27 59 13
www.sca-hsp.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk

Center for Små Handicapgrupper
Tlf. 72 42 37 00
www.csh.dk

Kilder

Foreningen for ATAKSI/HSPs hjemmeside
PhD. Neurolog og overlæge Jørgen Nielsen