

ATAXIA: MI AZ?

A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózata hálásan köszöni az Ataxia UK jelentős hozzájárulását ehhez a jelentéshez. általános tájékoztató az ataxiáról.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Ataxia: mi az?

Az ataxia számos különböző típusa létezik, amelyek különböző módon érintik az embereket. Ez a füzet általános bevezetést nyújt az ataxia témakörébe, és arról, hogy mire számíthat, ha kivizsgálják, hogy ataxiás-e.

Felelősségi nyilatkozat:

Minden erőfeszítést megtettünk annak érdekében, hogy az ebben a füzetben szereplő információk naprakészek, elfogulatlanok és pontosak legyenek. Reméljük, hogy ez kiegészíti az Ön által kapott szakmai tanácsokat. Kérjük, továbbra is beszéljen az egészségügyi és szociális ellátócsoportjával.

A betegtájékoztatót az írországi Dr. Mary Kearney, a betegek szószólója fogadta el az ERN-ben való használatra. A füzet orvosi részeit eredetileg ataxia-szakértő neurológusok, Dr. Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, London) és Dr. Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, London) írták az Ataxia UK számára. Az információkat Drs Caterina Mariotti és Sylvia Boesch, a Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózatának tagjai 2020 augusztusában felülvizsgálták és európai terjesztés céljából kiigazították, valamint az ERN-RND kisagyi ataxiák és örökletes spasztikus paraplegiák betegségcsoportja jóváhagyta.

Az Ataxia UK engedélyével készült másolat.

TARTALOMJEGYZÉK

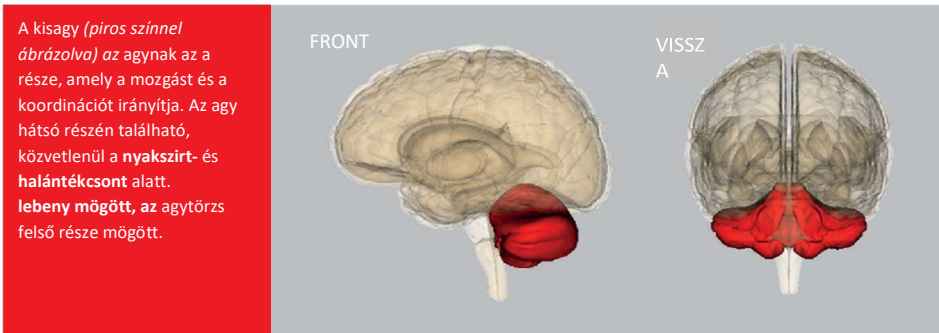
Mi az ataxia?	5
Ki kap ataxia	5
Mi okozza az ataxia	5
Van-e kapcsolat az ataxia és más állapotok között 5	
Milyen tüneteket tapasztalnak az ataxiás emberek	6
Változik-e az ataxia az idő múlásával	6
Hogyan diagnosztizálják az ataxiát	7
Tüneteket megelőző genetikai vizsgálat 8	
Genetikai tanácsadás 8.....	
Van-e valamilyen kezelés az ataxia kezelésére	9
Mi a helyzet a gyógymóddal	11
Az ataxia típusai	12
Öröklött ataxia 13	
Autosomális domináns öröklődés 11	
Spinocerebelláris ataxia 14.....	
Epizodikus ataxia 1. típus (EA-1) 14.....	
2. típusú epizodikus ataxia (EA-2) 14	
Autoszomális recesszív öröklődés 15	
Friedreich-féle ataxia	16
Ataxia-telangiectasia 16	
Egyéb autoszomális recesszív ataxia 16	
Mitochondriális állapotok 16	
X-hez kötött öröklődő ataxia 17	
Nem öröklődő kisagyi ataxia 17	
Multiple system atrophy cerebelláris jellemzőkkel (MSA-C)	17
Nem diagnosztizált ataxia 17	
Élet ataxiával 18	
Mi segíthet az ataxiával való együttélésben?	18
Az Ön jogai 18.....	
Tanácsadás és érzelmi támogatás 19	
Gondozónak lenni	19
Oktatás	19

Foglalkoztatás	19
Lakhatási adaptációk	20
Családtervezés	20
Járási segédeszköz	20
Kézi és elektromos kerekesszékek 21.....
Segítőkutyák	22
Úton	22
Kijutni és mozogni	23
Sport és szabadidő 23
Internetes kapcsolatfelvétel 23.....
Ünnepek és utazás	23
Mi a következő lépés?	24

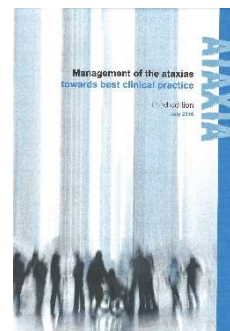
MI AZ ATAXIA ?

Az ataxia egy tünet, nem diagnózis. Az ataxia jelentése "rendezetlenség", és az orvosok az egyensúly- és koordinációs problémák leírására használják. Az ebben a füzetben tárgyalt állapotok többnyire olyanok, amelyekben az ataxia tartós és sok esetben progresszív (azaz a tünetek idővel súlyosbodnak).

Az ataxia számos típusát **kisagyi ataxiaként** írják le. A "kisagyi" kifejezés a kisagyhoz, az agy mozgást és koordinációt irányító részéhez kapcsolódik. A kisagyi ataxiának sokféle típusa létezik: egyes típusai nem öröklődnek, míg az ataxiák nagy része örökletes. Egyes típusokat csak néhány családban találtak bizonyos országokban, míg mások gyakoribbak, és az egész világon előfordulnak. Az ataxia európai előfordulási gyakoriságáról nincsenek pontos adatok, de úgy vélik, hogy Európában jóval több mint 25 000 ember szenved ataxiában, tehát bár ritka, mégsem olyan ritka, mint gondolnánk.



Lehet, hogy sokan, még egyes orvosok is, még sosem hallottak arról, hogy az ataxia egyes típusairól, ezért hasznos lehet, ha adunk nekik egy példányt e füzetben. Adhat kezelőorvosának egy példányt az Ataxia UK útmutató az egészségügyi szakemberek számára, amelynek címe: Management of the ataxia: a legjobb klinikai gyakorlat felé (vagy összefoglaló a házi orvosok számára). Mindkét kiadvány ingyenesen elérhető az Ataxia UK-nál. (www.ataxia.org.uk)



Ki kap ataxiát?

Az ataxia az okától függően bármely életkorban bárkit érinthet.

Mi okozza a kisagyi ataxiát?

Ennek több oka is van:

- 1) Öröklődés - Egyes emberek az ataxiát az egyik vagy mindkét szülőtől származó specifikus gének révén öröklik. Egyes emberek olyan genetikai hibát hordozhatnak, amely ataxiát okoz, és amely nem öröklődik a szüleiktől.
- 2) Magas alkoholtartalom vagy hosszan tartó alkoholexpozíció
- 3) Az agy károsodása, például stroke, tumor, fejsérülés, vírusfertőzés vagy autoimmun betegség következtében.
- 4) Nagyon ritkán az ataxia vitaminhiány miatt alakul ki.
- 5) Ismeretlen (idiopátiás) - Néha nem lehet megtalálni az ataxia okát, annak ellenére, hogy számos vizsgálatot végeztek.
- 6) Kisagyi rendellenességek

Milyen tüneteket tapasztalnak az ataxiás emberek?

Az ataxiás embereknél koordinációs és egyensúlyi problémák vannak. Gyakran akkor veszik észre először a problémát, amikor észreveszik, hogy a szokásosnál gyakrabban elesnek, sötétben járnak, nehezen járnak egyenes vonalban, vagy ügyetlenebbek, mint azt várnánk. Az állapot előrehaladtával a járás nehezzé vagy akár lehetetlenné is válhat, ezért előfordulhat, hogy az emberek a közlekedéshez részben vagy egész idő alatt kerekesszékre szorulnak.

Az ataxiában szenvedő emberek által tapasztalt egyéb gyakori tünetek közé tartoznak:

- Kéz ügyetlensége
- Elmosódott beszéd (más néven **diszarthria**)
- Nyelési problémák, amelyek fulladást vagy köhögést okozhatnak.
- Remegés vagy remegés, gyakran a kezek remegése.
- Fáradtság vagy fáradtság
- Látási problémák, homályos vagy ugrásszerű látás a szemmozgások irányításának nehézségei miatt.
- Hólyagproblémák (pl. vizelési inger és inkontinencia)

Az ataxia egyes típusai más tüneteket is okozhatnak, például a Friedreich-taxiában, amely a világszerte leggyakoribb ataxia, néha szívproblémák (**kardiomiopátia**), **cukorbetegség** vagy gerincferdülés (**skoliózis**) is társulhat.

A legtöbb ataxiás embernél a gondolkodás és a megértés képessége nem sérül. Az ataxiával való megbékélésnek azonban vannak érzelmi vonatkozásai, és ezek egyénenként eltérőek lehetnek.

Az ataxiás embereknél előfordulhatnak hangulatzavarok, például depresszió, amelyek kezelhetők. Az ataxia egyes speciális típusai befolyásolják a mentális funkciókat, de ezek ritkább formái.

Az ataxia különböző módon érinti az embereket. Vannak, akiket az ataxia nagyon enyhén érint, például csak enyhe egyensúlyzavarokat tapasztalnak, és esetleg bottal járnak. Másoknál a tünetek súlyosabbak, és a mindennapi életvitelhez ápoló segítségére van szükségük.

Bár az ataxia jelentős mértékben befolyásolhatja az embereket, sok beteg teljes és aktív életet él, iskolába, továbbképzésre és képzésre jár, dolgozik, családot alapít és beutazza a világot.

Változik-e az ataxia az idő múlásával?

Az ebben a fejezetben tárgyalt ataxia legtöbb típusa **progresszív**, ami azt jelenti, hogy idővel fokozatosan rosszabbodik. Az, hogy ez milyen gyorsan történik, az ataxia típusától és okától, valamint egyéni tényezőktől is függ. Az ataxia általában lassan fejlődik, a változások több év alatt következnek be, bár ez az adott személytől is függ. Mindenki másképp éli meg az ataxiát, és ez a tüneteket is magában foglalja.

Az ataxia egyes típusai esetében, amelyek öröklődnek, az emberek hordozzák az ataxia génjét, de a tünetek csak évek múlva jelentkeznek. Nagyon durva iránymutatásként elmondható, hogy minél korábban kezdődik az ataxia, általában annál gyorsabban fejlődik. Vannak azonban korán kezdődő és lassan progrediáló formák is. Nem lehet megjósolni, hogy mi fog történni egy adott esetben. További kutatásokra van szükségünk, hogy választ kapjunk ezekre a kérdésekre.

Az ataxia egyes típusai nem progresszívek. Például a születés előtt kialakult kisagyi rendellenességeket érintő rendellenességek általában nem progresszívak. Amikor a gyermekek vírusok, például bárányhimlő következtében kapnak ataxiát, a teljes gyógyulás általában néhány hónapon belül bekövetkezik. Azok az emberek, akik stroke vagy sclerosis multiplex következtében kapnak ataxiát, szintén szinte teljesen felépülhetnek az ataxia tüneteiből.

A traumás agysérülés okozta ataxia általában nem progresszív. Az agydaganat okozta ataxia azonban progresszív vagy nem progresszív (a daganat eltávolítása után).

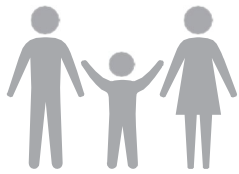
Hogyan diagnosztizálják az ataxiát?

Néha nehéz diagnosztizálni az ataxia konkrét típusát, mivel sok különböző állapot nagyon hasonlóan tűnhet. A neurológusnak széles körű vizsgálatokat kell végeznie ahhoz, hogy kiderítse, pontosan miben szenved a beteg, és ez időbe telhet. A vizsgálatok közé tartoznak a következők:

Betegtörténet: Ha az ataxia előrehalad (heteken-hónapokon belül), orvosa meg szeretné vizsgálni, hogy az ataxiát okozta-e például daganat vagy alkoholmérgezés.

Vérvizsgálat: Ha a családban nem fordult elő ataxia, a háziorvos vagy a szakorvos valószínűleg először rutinvérvizsgálatot végez. A vérvizsgálatok általában a következőket tartalmazzák:

- Teljes vérkép és C-reaktív fehérje
- Vese-, máj-, csont- és pajzsmirigyfunkciós vizsgálatok
- Vércukorszint,
- B12-vitamin- és folsavsint
- E-vitamin
- Gyermekeknél: Fetoprotein



Családtörténet: Ez segít annak megállapításában, hogy a páciens az ataxia egy öröklött típusával rendelkezik-e. Ha a szülők és a nagyszülők is ataxiások voltak/vannak, akkor valószínű, hogy a betegnek autoszomális dominánsan öröklődő ataxiája van (lásd a 13. oldalt). Ha a szülők nem érintettek (vagy nem voltak érintettek), de egynél több gyermeknek van ataxiája, ez arra utal, hogy az állapot recesszív módon öröklődik (lásd a 17. oldalt). Még ha a családban senki más nem érintett, ez nem feltétlenül jelenti azt, hogy az ataxia nem öröklődik.

Beutaló neurológushoz:

A háziorvosa valószínűleg további vizsgálatokra utalja Önt a következőkhöz neurológushoz további vizsgálatra.



Agyszkenelés: A neurológus valószínűleg megszervezi mágneses rezonancia képalkotó (MRI) agyi vizsgálatot, amely képet ad a kisagyról és az agy más részeiről. és megmutatja, hogy károsodtak-e.

A vizsgálatokkal néha ki lehet zárni az ataxia több vagy kevésbé gyakori, kezelhető okait (tumor, szklerózis multiplex, leukodisztrófia stb.).

Genetikai vizsgálatok: A neurológus a vizsgálat eredményeitől függően úgy dönthet, hogy az illetőnek genetikai ataxiája lehet, és vérmintát szervez ennek igazolására. Ha az eredmény pozitív, akkor általában biztos diagnózisnak tekinthető.

Ha a genetikai teszt eredménye negatív, ez azt jelentheti, hogy:

- 1) az öröklődő ataxia egy olyan típusa, amelynek génjét/mutációját még nem vizsgálták, illetve még nem ismerték.
- 2) az ataxia nem öröklődik.

Ilyen körülmények között, az Ön engedélyével, az Ön vérmintáját hosszú ideig tárolhatják, hogy ha a kutatás fejlődik, és új vizsgálatok válnak elérhetővé, további vizsgálatokat lehessen végezni.

Egyéb laboratóriumi vizsgálatok: A neurológus végezhet további vérvizsgálatokat, különösen az ataxia anyagcsere- vagy autoimmun okainak keresése céljából (például E-vitamin-hiány, rendellenes rézanyagcsere által okozott Wilson-kór, autoimmun állapotok markerei, gluténallergia vizsgálata stb.).

Tüneteket megelőző genetikai vizsgálat

Ha Ön közeli hozzátartozója egy ismert örökletes ataxiában szenvedő személynek, és Önnél nem mutatkoznak az ataxia jelei, lehetőség van arra, hogy Önnél is elvégezzék a genetikai vizsgálatot. Az ataxia kialakulásának vagy a hordozóvá válásnak az esélye attól függ, hogy az ataxia hogyan öröklődik (amint azt fentebb a *családi kórtörténetnél* leírtuk).

A vizsgálat elvégzéséről vagy annak mellőzéséről szóló döntés nagyon személyes, és nehéz lehet meghozni. Néhányan jobban szeretnek minden lehetséges információval előre rendelkezni, hogy a jövőre nézve tervezni tudjanak. Mások inkább nem szeretnének tudni róla, hacsak nincs gyógymód. A teszteredményeknek számos hosszú távú következménye lehet, amelyek a családalapítástól kezdve a biztosítási lehetőségekig mindent befolyásolhatnak. A döntés meghozatalában segítséget nyújtanak a klinikai genetikusok vagy neurológusok, akiknek tapasztalatuk van abban, hogy beszéljenek az emberekkel ezekről a kérdésekről.

A tesztek általában csak felnőttek (azaz 18 év felettek) számára állnak rendelkezésre, de ez egyéni körülményektől függően változhat. Konkrétabb tanácsokért forduljon orvosához.

Genetikai tanácsadás

A genetikai tanácsadás azoknak szól, akiknél fennáll a veszélye annak, hogy súlyos örökletes rendellenességben szenvednek. A genetikai vizsgálat eredményei nehéz kérdéseket és aggodalmakat vethetnek fel a jövővel kapcsolatban, ezért gyakran hasznos, ha a vizsgálat előtt genetikai tanácsadó, klinikai genetikus vagy tapasztalt neurológus felkeresi, hogy megbeszéljük, mit jelenthetnek a lehetséges eredmények.

A genetikai eredmény következményei magukban foglalják a konkrét tünetek prognózisát, a betegség alakulását és a lehetséges szövődményeket. A pozitív genetikai teszt a családtagokra és a jövő generációira is hatással van. Ha a neurológus örökletes betegséget diagnosztizál, genetikai tanácsadásra utal. Ez lehetőséget ad arra, hogy megbeszéljék, mit jelenthet a diagnózis az ataxiás személy és családja számára.

Az orvos vagy neurológus elintézheti, hogy a vizsgálatokat és a vizsgálati eredmények következményeit egy regionális genetikai központba utalják (ahol genetikai szolgáltatások állnak rendelkezésre). E szolgáltatás elérhetősége minden európai országban eltérő.

Van-e valamilyen kezelés az ataxia kezelésére?

A nagyon ritka ataxiák némelyike kezelhető (például az E-vitamin- és CoQ10-hiány, a glutén ataxia vagy az epizodikus ataxiák), ezért olyan fontos, hogy az emberek lehetőleg pontos diagnózist kapjanak az ataxia típusáról. Az ataxiában szenvedők mindegyike profitálhat a multidiszciplináris kezelési megközelítésből, amely segíthet nekik minimalizálni az esetlegesen fellépő szövődmények kapcsolódó spektrumát, és így alkalmazkodni tudnak az ataxiával való élethez, és a lehető legteljesebb életet élhetik.



Nemzetközi ataxia találkozó

Amikor egy család először kapja meg a diagnózist a progresszív ataxia, általában nem hallottak az állapotról, vagy nem jönnek más emberekkel is találkoztam. A betegszervezetek támogatása ezért különösen fontos lehet ebben az időszakban. Felbecsülhetetlen értékű a lehetőség, hogy találkozhatnak másokkal, akik ugyanabban a helyzetben vannak, érzelmi támogatást és információt kaphatnak, valamint tippeket a foglalkoztatással, testmozgással, felszerelésekkel és a ház átalakításával kapcsolatban. Általában lehetőség van arra is, hogy ezeken a szervezeteken keresztül értesüljenek a kutatási fejlesztésekről (valamint részt vegyenek kutatási projekteknél).

Az ataxiának létezik egy európai szervezete, az Euro-ataxia (www.euro-ataxia.org). Számos európai országnak van nemzeti betegszervezete az ataxia számára. Valójában sok országnak két ataxia-szervezete van - az egyik a Friedreich-taxiával, a 2. ataxia-szervezet pedig az összes többi ataxiával foglalkozik.

Az Ataxia európai betegszervezetei

Belgium	Spierziekten Vlaanderen
Dánia	Foreningen for Ataksi HSP
Finnország	Neuroliitto
Franciaország	BRAIN-TEAM lista az ataxiás betegek szervezetéről
Németország	Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)
Írország	Ataxia Alapítvány Írország
Olaszország	Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche
Hollandia	ADCA/ataxie vereniging
Norvégia	Norwegian Association for Hereditary Spastic Paraplegia/ Ataxia Norway Norway Association for Hereditary Spastic Paraplegia/ Ataxia
Lengyelország	Polish Association for Families with Spinocerebellar Ataxia (Forum Ataksja)
Spanyolország	Federación de Ataxias de España (FEDAES) Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)
Svájc	Schweizerische Muskelgesellschaft
UK	AtaxiaUK , Ataxia Telangiectasia Társaság

Kifejezetten a Friedreich-taxiával foglalkozó betegszervezetek

Ausztrália	FARA Ausztrálázsia
Belgium	Association Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)
Franciaország	L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich
Németország	Friedreich Ataxie Förderverein e.V.
Írország	FARA Írország
Olaszország	GoFAR
Svédország	Bota FA! Svédország
Svájc	Association Suisse de l'Ataxie de Friedreich
USA	Friedreich Ataxia Kutatási Szövetség (FARA)

Kifejezetten a Domináns Ataxia betegszervezetek

Izrael	Az izraeli Machado József Egyesület (SCA 3)
--------	---

Mi a helyzet a gyógy móddal?

"A legfrissebb kutatási hírek hallatán mindig reménykedem abban, hogy egy nap megszűnik a gyógy mód."

Jelenleg az ataxia legtöbb típusára nincs ismert gyógy mód. Számos klinikai vizsgálat van azonban folyamatban, és ezek eredményezhetnek kezeléseket. Különösen sok vizsgálat folyik a Friedreich-taxiával kapcsolatos gyógyszerek tesztelésére.



*Prof. Ludger Schöls, az ERN-RND klinikai koordinátora
& neurológus, Tübingeni Egyetemi Kórház, Németország*

Ezen túlmenően, bár gyógy mód nem biztos, hogy létezik, sokféleképpen lehet segíteni az embereknek az általuk tapasztalt tünetek kezelésében (az ataxiával való együttélésre vonatkozó tanácsokat lásd a füzet 18. oldalától kezdődően).

Nagy előrelépés történik az ataxiát okozó új gének felkutatásában, ami azt eredményezi, hogy egyre több ember kaphat konkrét diagnózist. Számos ígéretes új kezelést tesztelnek az ataxia állatmodelljeiben vagy humán kísérletek során, és a jövőben a betegek számára is elérhetővé válhatnak.

AZ ATAXIA TÍPUSAI

Az ataxia egyes típusai öröklődnek (vagyis a szülők által a gyermekeikre öröklődő gének okozzák), míg mások nem. Ha az ataxia nem öröklődik, annak számos különböző oka lehet. Az ataxia különböző típusait a következő oldalakon ismertetjük.

Öröklött ataxia

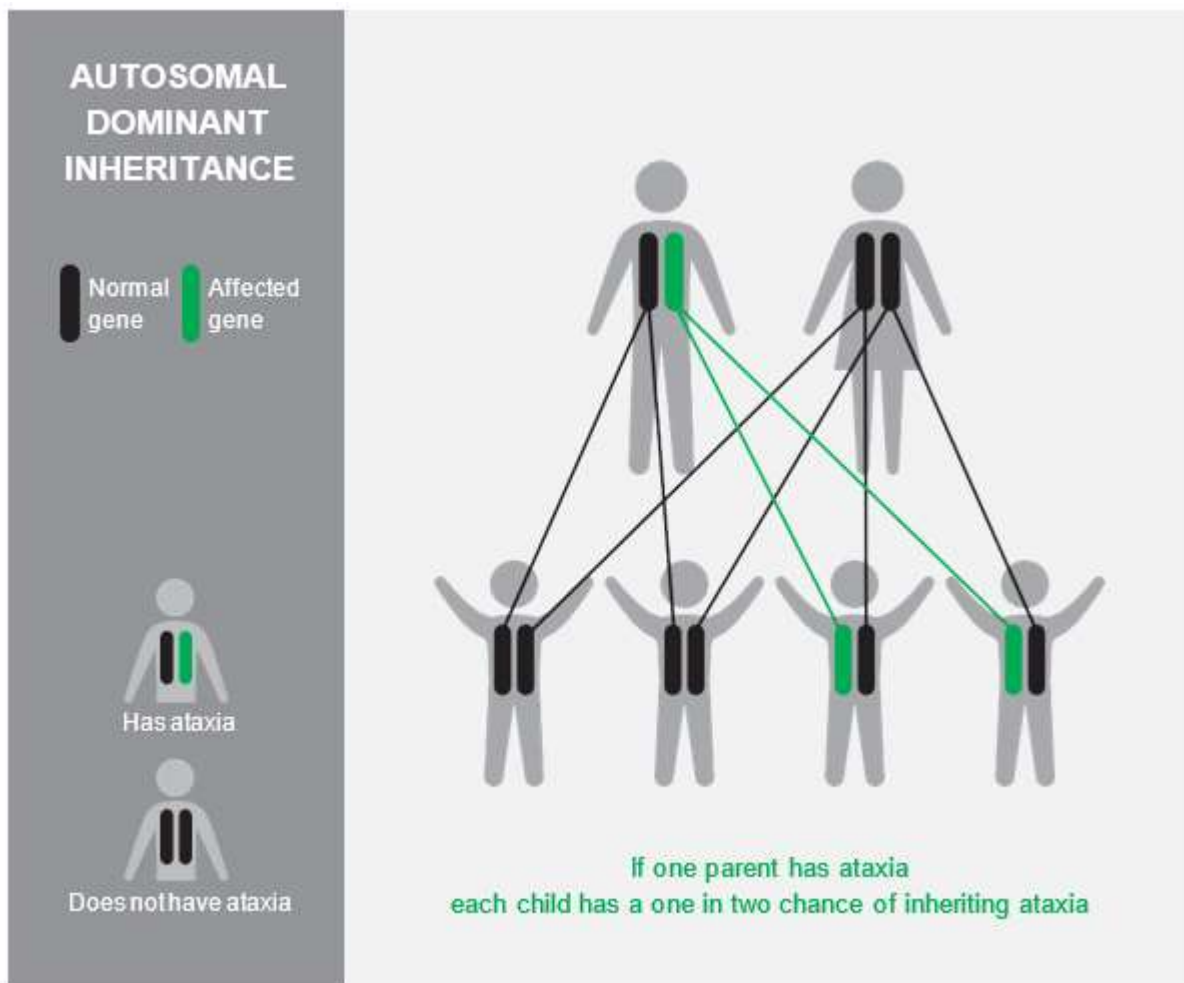
Az ataxia örökletes típusai egy gén vagy gének hibájával járnak, amely aztán generációkon keresztül öröklődhet. Négy csoportba sorolhatók, attól függően, hogy hogyan öröklődnek. Ezek a következők:

- **Autoszomális domináns:** azt jelenti, hogy az állapot egy hibás gén öröklődése után alakul ki, amely csak az egyik szülőtől származik.
- **Autoszomális recesszív:** ez azt jelenti, hogy az állapot csak akkor öröklődik, ha a hibás gént mindkét szülőktől kapja. A legtöbb gén esetében minden személy a gén két példányát örökli: az egyiket az anyjától, a másikat pedig az apjától.
- **Mitokondriális: vagyis az ataxia az anyai (anyai) vonalon öröklődik.**
- **X-kromoszómához kötött:** ritka esetekben az ataxia az X-kromoszómán található hibás génekből eredhet, és ezekben az esetekben vagy csak a férfiak érintettek, vagy a férfiak súlyosabban érintettek, mint a nők.

Autosomális domináns öröklődés

Ebben az esetben az ataxiát az okozza, hogy a hibás gén egy példánya csak az egyik szülőtől öröklődik. Az ilyen ataxia esetén egy a kettőhöz az esélye annak, hogy az ataxia minden egyes gyermeknek továbbadódik. A genetikai tanácsadó vagy klinikai genetikus bővebben elmagyarázhatja ezt, és megvitathatja a gyermekvállalás következményeit.

Az autoszomális domináns típusú, öröklődő kisagyi ataxia egyes típusaiban az állapot a generációkon átöröklődve súlyosabbá válik, és a tünetek megjelenésének kora egyre fiatalodik. Ezt nevezik anticipációnak.



Az autoszomális domináns ataxiák folytatódtak:

Spinocerebelláris ataxia

Számos spinocerebelláris ataxiát (más néven SCA-t) azonosítottak, amelyek mindegyike különböző gének hibája miatt alakul ki. Minden egyes gén megtalálásakor egy számot kap; például SCA1, SCA2, SCA3 és így tovább. Bár minden típust más-más gén okoz, az SCA-k gyakran nagyon hasonlóak, és néha csak genetikai vizsgálatokkal lehet különbséget tenni közöttük.

Jelenleg több mint 50 különböző SCA-t ismerünk. Az előfordulási gyakoriság országonként nagymértékben változik. Az altípusok némelyikét csak néhány családban találták meg világszerte, mások gyakoribbak. Rutin genetikai tesztek még nem állnak rendelkezésre mindegyikre. Speciális tesztek 21 SCA-ra állnak rendelkezésre, de ezek közül csak néhány érhető el rutinszerűen. A tesztek közé tartoznak: SCA 1, 2, 3, 6, 7, 12 és 17. Néhány esetben, egyéni tényezőktől és etnikai csoporttól függően, pl. a dentatorubral-pallidoluyatiós atrófia (DRPLA) vizsgálata már elérhető.

Egy új technika, az úgynevezett "újgenerációs szekvenálás" (NGS) lehetővé teszi az ataxiák szélesebb körének vizsgálatát. Különösen az SCA-k szűrését teszi hozzáférhetőbbé. Bár az NGS óriási diagnosztikai erővel bír, az adatok értelmezése továbbra is kihívást jelent, mivel a gének új és ultra ritka jóindulatú variációinak nagy az előfordulása, és az irodalomban a géneknek a betegséggel való téves asszociációja is előfordul. Ezenkívül az NGS nem alkalmazható az összes ataxia altípusra, mivel általában nem ragadja meg az ismétlődő expanziók által okozott SCA-t.

További információk találhatóak az Ataxia UK által kiadott [Ataxia kezelése: a legjobb klinikai gyakorlat felé](#) az egészségügyi szakemberek számára című kiadványban.

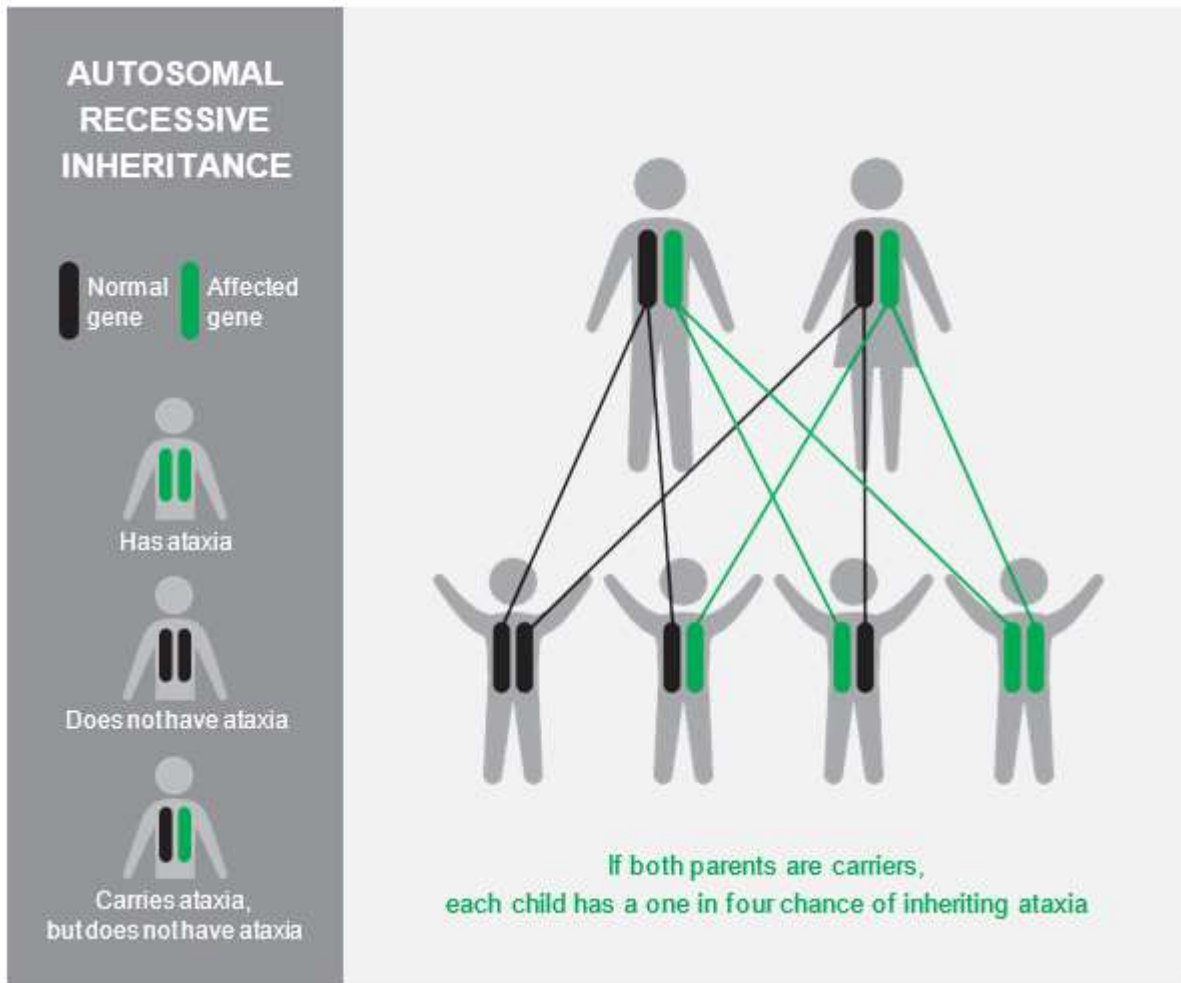
Epizodikus ataxia 1. típus (EA-1)

Az EA-1 abban különbözik a legtöbb más ataxiafajtától, hogy rövid rohamokkal jár, amelyek során az emberek elveszítik koordinációjukat és általában néhány percig elmosódhat a beszédük. Az EA-1 általában nem progresszív, azaz nem romlik, kivéve néhány idősebb embert. A rohamok néha spontán, nyilvánvaló ok nélkül jelentkeznek, kiválthatja őket hirtelen sok vagy mozdulat, illetve fáradtság, szorongás vagy stressz. Egyes epilepsziás gyógyszerekkel (pl. karbamazepinnel) végzett kezelés enyhítheti a rohamokat és csökkentheti azok intenzitását.

2. típusú epizodikus ataxia (EA-2)

EA-2 esetén az ataxiás rohamok órákig vagy akár napokig is eltarthatnak. Az **acetazolamiddal vagy aminopiridinnel** történő kezelés megelőzheti vagy csökkentheti a rohamokat (vagy epizódokat), de bármilyen gyógyszer alkalmazását mindig meg kell beszélni az orvossal. Mivel a stressz gyakran kiváltja a rohamokat, a stresszkezelési technikák is segíthetnek. Az EA-2-t ugyanazt a gént érintő mutáció okozza, mint az SCA6 esetében (amelynél más típusú mutációról van szó). Ez a gén az örökletes migrén egy formájában, az úgynevezett familiáris hemiplegikus migrénben is szerepet játszik. Az EA-2 tünetei idővel némileg progresszívvá válhatnak.

Autoszomális recesszív öröklődés



Ezekben az esetekben az ataxiát az okozza, hogy a hibás gén két példányban van jelen, mindkét szülőtől egy-egy példányt örököelve. Más szóval, egy gyermek születhet ilyen ataxiával, ha mindkét szülőnek van egy hibás génmásolata. Ez azt jelenti, hogy a szülők az ataxia **hordozói**, bár maguk nem szenvednek ataxiában.

Ha két szülő hordozó, akkor egy a négyhez az esélye annak, hogy ataxiás gyermekük lesz, és egy a kettőhöz az esélye annak, hogy olyan gyermekük lesz, aki nem ataxiás, de szintén hordozza a hibás gént. Ha a gyermek hordozó, akkor továbbadhatja a betegséget saját gyermekeinek. Egy a négyhez az esélye annak is, hogy a gyermeknek sem ataxiája, sem hordozója nem lesz.

Ebben a helyzetben egy klinikai genetikus tud tanácsot adni arról, hogy ezek a gének hogyan öröklődnek, és milyen következményekkel járnak a többi családtagra nézve.

Az ataxia több mint 30 típusa öröklődik autoszomális recesszív módon, néhány közülük jól ismert, köztük a Friedreich-tataxia. Más ataxiák kevésbé gyakoriak, és néhány autoszomális recesszív ataxia világszerte csak néhány családot érint.

Friedreich-féle ataxia

A Friedreich-féle ataxia (FA) világszerte a leggyakoribb örökletes ataxia, amely leginkább gyermekeket és tinédzsereket érint; a tünetek átlagosan 5 és 15 éves kor között jelentkeznek. Kezdetben ügyetlen mozgást okoz, majd a tizenéves kor végére vagy a húszas évek elejére toloszékre szorulással járó bizonytalan álláshoz és járáshoz vezet. A beszéd általában elmosódottá válik. A kialakuló egyéb súlyos problémák közé tartozik a görbült gerinc (skoliozis), a lábfej deformitása (magas boltozat), a cukorbetegség és a szívproblémák, amelyek a Friedreich-taxiában szenvedők 60%-ának halálát okozzák.

Ataxia-telangiectasia

Az ataxia első jelei általában kora gyermekkorban jelentkeznek, amikor a gyermek elkezd járni, akkor billeg és imbolyog. Valamivel később gyakran a szemük mozgásával kapcsolatos problémák is kialakulnak. Néhány év múlva "telangiectázia" alakulhat ki, apró, vörös pókhálós erek a szemek sarkában, a fülek és az arcok felszínén. Később immunrendszeri problémák alakulhatnak ki, amelyek visszatérő légúti fertőzésekhez és rákra való hajlamhoz vezethetnek.

Létezik egy nemzetközi betegsegítő csoport, az "AT Children's Project". Honlap: www.atcp.org

Egyéb autoszomális recesszív ataxia

- Ataxia oculomotoros apraxiával 1. vagy 2. típus (**AOA1** és **AOA2** néven ismert)
- Ataxia familiáris izolált E-vitaminhiánnyal ÉS abetalipoproteinémiával
- Kisagyi ataxia izomkoenzim Q10-hiányos izomzatban
- Korai kezdetű kisagyi ataxia visszamaradt ínreflexekkel
- Csecsemőkori kezdetű spinocerebelláris ataxia
- Marinesco-Sjögren-szindróma
- Charlevoix-Saguenay autoszomális recesszív spasztikus ataxia (ARSACS)
- Joubert-szindróma
- Nem progresszív veleszületett ataxiák zsugorodott kisagyval (AD , X-L vagy AR vonások)
- Nem progresszív veleszületett ataxia kisagyi hipoplasiával (globális vagy vermis) (AD, AD , X-L vagy AR vonások).

Könnyen lehet, hogy az elkövetkező években még több információ áll majd rendelkezésre ezekről az ataxiákról, és még több ataxiát fedeznek majd fel.

Mitokondriális állapotok

Az ataxia ezen típusai a mitokondriumokban, a sejtek energiatermelő részeiben található fehérjéket kódoló génekben bekövetkező változásokkal (vagy **mutációkkal**) járnak. Mivel minden ember az anyjától öröklő a mitokondriumokat és a mitokondriális géneket, ez a fajta állapot csak anyai ágon, azaz az anyától öröklődhet. Az ilyen betegségben szenvedő nőknél fennáll a veszélye annak, hogy gyermekeiknek (férfiaknak vagy nőknek) továbbadják ezt az állapotot.

A mitokondriumokban található gének többsége az energiatermelésben vesz részt, így általában a mitokondriális rendellenességek oka az, hogy a sejtek nem tudnak elegendő energiát termelni, ami megakadályozza őket a normális funkcióik ellátásában. Mivel az izmoknak és az agynak sok energiára van szüksége a működéshez, ezek a testrészek a legvalószínűbbek a mitokondriális rendellenességek szempontjából. Egyes mitokondriális rendellenességek fő tünete az ataxia.

Példák a mitokondriális ataxia állapotaira:

- mitokondriális encephalomyopathia, tejsavas acidózis stroke-szerű epizódokkal (**MELAS**)
- myoklonikus epilepszia vörös foszlányos rostokkal (**MERRF**)
- neuropathia, ataxia és retinitis pigmentosa (**NARP**)

X-kapcsolódóan öröklődő ataxiák

A test minden sejtje 23 pár kromoszómával rendelkezik - hosszú DNS-szakaszokkal, amelyek számos gént tartalmaznak. Az emberekben a nemet az egyik ilyen pár, az X- és Y-kromoszóma határozza meg. Míg a nőknek két X kromoszómájuk van, a férfiaknak egy X és egy Y. Ez azt jelentheti, hogy az X kromoszómán található hibás génekkel járó egyes betegségek nagyobb valószínűséggel érintik a férfiakat (és azon ritka esetekben, amikor a nők érintettek, ez általában sokkal enyhébb, mint a férfiaknál). A nők lehetnek az X kromoszóma hibás génjének hordozói, és továbbadhatják a betegséget a fiaiknak. A hemofília egy példa az ilyen módon öröklődő állapotra, és az ataxia egyes formái is lehetnek X-kapcsoltak.

Nem öröklődő kisagyi ataxia

Vannak olyan emberek, akiknél ataxia nem fordul elő a családban. Ennek ellenére előfordulhat, hogy az ataxia egy olyan típusa öröklődik testvéreikre. Lehet, hogy ők az első olyan családtagok, akiknél az örökletes ataxiát okozó gén mutációja alakult ki, vagy a szülei elhunytak, mielőtt az ataxia jelei kialakultak volna. Alternatív megoldásként előfordulhat, hogy az ataxia nem öröklődő formája áll fenn.

Ha az ataxia nem öröklődik, azt néha **sporadikus kisagyi ataxiának** nevezik, és ha az ataxia oka nem ismert, akkor néha **idiopátiás kisagyi ataxiának** nevezik. Például számos embernél diagnosztizálnak idiopátiás, késői kezdetű kisagyi ataxiát, ami azt jelenti, hogy az állapot az élet későbbi szakaszában jelentkezik, és az oka ismeretlen. Az embereknél ezt akkor diagnosztizálhatják, ha nincs bizonyíték genetikai vagy egyéb okra. Gyakran lassan fejlődik, és kevés további tünettel jár.

A nem öröklött ataxia példái a következők:

1) Többszörös rendszeratrófia kisagyi jellegzetességekkel (MSA-C)

Ez egy olyan állapot, amely az élet későbbi szakaszában jelentkezik. Ez egy progresszív kisagyi ataxia, és saját segélyszervezettel rendelkezik.

Az Egyesült Királyságban - Multiple System Atrophy Trust www.msatrust.org.uk vagy az USA betegszervezetek: www.mutpilestemstrophy.org vagy www.brainsupportnetwork.org. Az MSA-C-nek jelenleg nincs európai szervezete.

Nem diagnosztizált ataxia

Az a tudat, hogy valami baj van Önnel vagy gyermekével, és még csak konkrét diagnózist sem kapott, több okból is nehéz helyzetbe hoz mindenkit. Egy gyermek esetében, ha tudja, hogy a gyermeke más, mint a többiek, de nem tudja, hogy miért, vagy hogy mit tegyen vele, ez nagyon nehéz lehet. A diagnózis keresése gyötrelmes lehet mind a gyermekek, mind a szülők számára. Az ilyen emberek gyakran még konkrét diagnózis hiányában is csatlakoznak a saját országukban működő ataxia szervezethez.

Számos "Facebook-csoport" létezik ritka jótékonyági szervezeteknek, és nem ritka, hogy a betegek támogatást kapnak az ilyen csoportoktól. Ugyanakkor mindig óvakodni kell attól, hogy vannak olyan emberek és cégek, amelyek csak arra hajlandóak, hogy pénzt szedjenek el gyanútlan emberektől, akiknek kezelhetetlen betegségük van.

A [SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](#) egy nonprofit, önszervező szervezet és bejegyzett jótékonyági szervezet, amely elősegíti a nem diagnosztizált betegségek által érintett gyermekek és családok előtt álló kihívások tudatosítását. Kampányt folytat az egyenlő jogokért és elismerésért, adatbázist épít, hogy segítse a jövőbeli kutatásokat, lehetőség szerint összekapcsolja a családokat másokkal, és hírlevelén keresztül elősegíti az információ- és történetcsereit.

ÉLET ATAXIÁVAL

Ebben a részben az ataxiával való mindennapi élet gyakorlati szempontjairól talál információkat. Az ataxiával élők életminőségének javítására számos különböző mód van.

Mi segíthet az ataxiával való együttélésben?

Bár az ataxia jelenleg nem gyógyítható, számos olyan kezelés áll rendelkezésre, amely segíthet a tünetek enyhítésében. Gyógyszerek állnak rendelkezésre például izomgörcsök, remegés, hólyagproblémák, rendellenes szemmozgások és depresszió ellen. A Friedreich-taxiában megfigyelhető szívproblémák szintén kezelhetők.

A progresszív ataxiában szenvedőknek általában ajánlott rendszeresen (legalább évente) neurológushoz fordulni, aki figyelemmel tudja kísérni az állapotot, és segítséget tud nyújtani az esetlegesen felmerülő új problémák kezelésében. Ez lehetőséget ad arra is, hogy kihasználja az új orvosi fejlesztések előnyeit.

A fizioterápia és a testmozgás, például az úszás, a súlyemelés, a kerékpározás, a lovaglás megelőzheti az erővesztést, megőrizheti a mobilitást, és segíthet a kerekesszékre szorulóknak az átszállásban.



A beszéd- és nyelvterápia segíthet a beszéddel, nyeléssel, köhögéssel, fulladással kapcsolatos problémák kezelésében, és szükség esetén kommunikációs segédeszközökkel, például egyes számítógépes programokkal.

A foglalkozásterápia szintén fontos; például az otthoni átalakítások, a mindennapi tevékenységekhez szükséges stratégiák megtanítása vagy kerekesszék vásárlásakor.

Az ataxiás emberek találkozási köztudottan segít az ataxiás betegeknek, mivel rájönnek, hogy nincsenek egyedül azzal, amin keresztülmennek ezzel a betegséggel. A betegszervezetek, a nemzeti és nemzetközi online fórumok különösen hasznosak ebben a tekintetben. A nemzetközi fórumokon általában angolul kommunikálnak az emberek.

Az Ön jogai

Az Európai Fogyatékosügyi Fórum (EDF) 1996-ban jött létre, és a fogyatékossgal élők ernyőszervezete, amely több mint 100 millió európai fogyatékossgal élő ember érdekeit védi.

Segít annak biztosításában, hogy a fogyatékossgal élőket érintő európai szintű döntéseket a fogyatékossgal élőkkel együtt és a fogyatékossgal élők hozzájárulással hozták meg. Az EFA jövőképe az, hogy az európai fogyatékossgal élő emberek teljes mértékben, másokkal azonos alapon kapcsolódjanak be a társadalomba, és hogy a fogyatékossgal élő

személyek jogairól szóló ENSZ-egyezményben (UN CRPD) meghatározott emberi jogainkat teljes mértékben tiszteletben tartásuk, védjük és beteljesítjük.

A [fogyatékossgal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezmény \(UN CRPD\)](#) egy olyan nemzetközi emberi jogi szerződés, amely megerősíti, hogy minden fogyatékossgal élő személynek minden emberi jogot és alapvető szabadságot élveznie kell. Tisztázza, hogy minden fogyatékossgal élő személynek joga van a közösség polgári, politikai, gazdasági, társadalmi és kulturális életében való részvételhez, mint bárki másnak. A CRPD világosan meghatározza, hogy a köz- és magánhatóságoknak mit kell tenniük annak érdekében, hogy biztosítsák és előmozdítsák e jogok teljes körű gyakorlását minden fogyatékossgal élő ember számára.

Jogellenes a fogyatékkal élők hátrányos megkülönböztetése életük különböző területein, beleértve a munkát, az oktatást, az utazást és a szabadidős tevékenységeket. A nemi alapú megkülönböztetés és a faji megkülönböztetés szintén az egyenlőségi törvény hatálya alá tartozik.

Tanácsadás és érzelmi támogatás

Az ataxiás embereknek gyakran szükségük van arra, hogy beszéljenek egy tanácsadóval vagy terapeutával, hogy megvitassák az ataxia által felvetett problémákat. A Ritka Neurológiai Betegségek Európai Referenciahálózatának kutatói és orvosai nagyon is tudatában vannak annak, hogy az ataxia milyen hatással van a mindennapi életvitelre. Ma már minden klinikai vizsgálatban az elsődleges kimenetel mellett, amely általában kardiológiai vagy neurológiai, kötelezően szerepel egy olyan kimenetel, amely a beavatkozásnak az ataxiában szenvedők mindennapi élettevékenységére gyakorolt hatását vizsgálja.

Gondozónak lenni

Egyre több támogatás áll rendelkezésre az ataxiás személyt ápoló gondozók számára. Hagyományosan gyakran a családtagok vagy szeretteik voltak az egyedüli gondozói a fogyatékkal élő személynek. Általánosságban úgy vélik, hogy jobb, ha nem egy hozzátartozó az ataxiás személy elsődleges gondozója, ha a körülmények ezt lehetővé teszik. Az egyes európai országok gazdasági körülményei valószínűleg meghatározzák, hogy az ataxiás személy mennyi "külső" segítségre jogosult.

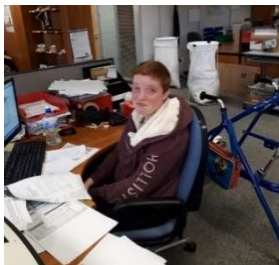
Ha a családtagok ápolják az ataxiás személyt, létfontosságú, hogy időt szánjanak magukra, hogy felfrissüljenek és kipihenjék magukat, és saját egészségük ne szenvedjen csorbát. Sok ataxiás személyt ápoló személy nagyon hasznosnak találja, ha betegszervezeti találkozókra és rendezvényekre jár, hogy támogatást kapjon másoktól, akik hasonló helyzetben vannak.



Oktatás

Bár az iskolák megközelíthetősége változó, általában véve a modern létesítmények alkalmasak a testi fogyatékossgal élő tanulók befogadására, és a hozzáférhetőséget folyamatosan javítják. Az ilyen információk gyakran megtalálhatók az iskola akadálymentesítési tervében, amelynek egy példányát kérésre át kell adni.

A fogyatékkal élő hallgatóknak ideális esetben segítségre van szükségük speciális felszerelések, pl. laptop, jegyzetelő és a szükséges extra utazási költségek megvásárlásához.



Foglalkoztatás

Sok ataxiás ember a diagnózis felállítása után is dolgozik, és sokáig megállja a helyét. Általában számos program segíti ezt, de ez országtól függ. Általában az ataxiás betegek szervezete tud segíteni az információszerzésben.

Lakhatási adaptációk

Néhány embernek az otthonát is át kell alakítania, ha ataxia alakul ki nála. A szociális szolgálatok foglalkozásterapeutája tanácsot adhat a szükséges otthoni átalakításokról. Nem ritka, hogy a helyi hatóságok különböző típusú támogatásokat nyújtanak a magánszektorbeli tulajdonosoknak és a közintézmények bérlőinek. Ezek közé tartoznak az ingatlanok lakhatásra alkalmassá tételére, valamint fejlesztésekre és átalakításokra nyújtott támogatások.



Ataxiás apa a családjával

Családtervezés

Az ataxia öröklött típusaiban szenvedő emberek közül sokan vállalnak gyermeket. Egyeseknél az ataxia azután alakul ki, hogy gyermekük született, másoknál pedig akkor, amikor már tudják, hogy ataxiásak. Minden ataxiás személynek más és más lesz a véleménye arról, hogy vállaljon-e gyermeket. Ez mindig mélyen személyes döntés.

Ha valakinek ismert recesszíven öröklődő ataxiája van (pl. Friedreich-taxiája), és családot szeretne alapítani, a partnerét is meg lehet vizsgálni, hogy kiderüljön, valószínűleg ő is hordozója-e az ugyanilyen típusú ataxiának. Ha nem hordozó, akkor a gyermeküknél nagy valószínűséggel nem alakul ki az ataxia ezen típusa.



Ez egy hátsó járókeret extra karos támasztékkal

Járást segítő eszköz

Ha járást segítő eszköz használatát fontolgatja, a legjobb, ha foglalkozásterapeutához fordul segítségért és tanácsért, ha az elérhető az Ön számára. A fogyatékkal élők központjai számos segédeszközt, valamint tanácsot és információt kínálnak, de gyakran egy országos betegszervezet találkozóján is kaphatunk ötleteket a járássegítő eszközökkel kapcsolatban.

Általában a gyerekek úgy találják, hogy a sétapálcák inkább megbotlanak. A járókeretek általában inkább azok számára alkalmasak, akik már tudnak állni és járni, de segítségre van szükségük az egyensúly megtartásához. A járókeret nagyobb stabilitást és támaszt nyújt, és sok járókeret további funkciókkal is rendelkezik, például kerekkel, fékkel vagy pihenésre szolgáló üléssel.

A mozgást segítő eszközök egyéb formái közé tartoznak a járássegítők, amelyeknek van egy vázuk, és nagyobb támogatást nyújtanak, mint egy hagyományos járókeret, valamint a robogók, amelyek hosszabb távon is használhatók közlekedési eszközként.



Helen 20 éves kora óta használja kerekesszéket hosszú távokon.

Figyelje meg a bal kezében lévő "kütyü" eszközt, amely mindkét kerékhez csatlakozik. Használata mozgatja a széket, és megakadályozza, hogy minden egyes fordulat után újra a kezét a kerékre kelljen helyeznie.



*Al elektromos széket használ.
Ataxia tünetei 11 éves kora óta jelentkeztek nála.
Tíz évvel később diagnosztizálták nála a Friedreich-taxiát.
Nemrégiben szerzett diplomát fogyatékosági tanulmányokból, miután korábban formatervezést tanult.
Most 54 éves.*

Kézi és elektromos kerekesszékek

Bár nem mindenki használ kerekesszéket, aki ataxiás, sokan úgy találják, hogy ez megkönnyíti az életüket. Vannak, akik rövid távolságokat tudnak gyalogolni vagy rövid ideig állni; a fennmaradó időben kerekesszéket használhatnak.

Szülőként talán felzaklatja a gondolat, hogy gyermekének kerekesszéket kell használnia. Az ataxia előrehaladtával azonban hamarosan rájön, hogy ha gyermeke kerekesszéket használ, az valójában nagyobb függetlenséget biztosít számára, és energiáját fontos dolgokra is megőrizheti.

A kézi és elektromos kerekesszékek sokfélesége folyamatosan növekszik. A technológiai fejlesztéseknek köszönhetően a székek erősebbek, gyorsabbak és könnyebbek, mint valaha. A kézi és elektromos kerekesszékek számos típusa létezik, beleértve a sportolói kerekesszékeket, az álló kerekesszékeket és a szállító kerekesszékeket.

A megfelelő kerekesszék kiválasztásakor olyan tényezők is fontosak, mint az életkor, az igények és a képességek. A költségek több száz és több tízezer font között változhatnak, attól függően, hogy miből készült a szék, és hogy méretre készült-e.

A kézi kerekesszékek előnye, hogy:

- 1) könnyebben szállítható, mint az elektromos székek
- 2) segíteni az ataxiás személyt abban, hogy fitten tartsa magát

Hátrányuk, hogy a kerekek használatának ismételt művelete visszatérő vállproblémákat okozhat, amiben a widget vagy hasonló eszköz segíthet.

Az elektromos kerekesszék használatának fő előnye a kézi kerekesszékkel szemben az, hogy fizikailag kevésbé megterhelő. Minden működtetés akkumulátorról történik, és a mozgáshoz nem kell segítségre támaszkodnia.

"Eleinte kínosan éreztem magam, hogy kerekesszékben vagyok, de a barátaim és a családom nagyszerű erőforrást jelentettek."



Segítőkutyák

*"A kutyám csodálatos - még a mosógépet is segít kiüríteni!
Tényleg segít abban, hogy önállóan éljek."*

A segítő kutyák speciálisan arra vannak kiképezve, hogy segítsenek a fogyatékkal élőknek olyan mindennapi feladatok elvégzésében, amelyeket egyébként nehezen tudnának elvégezni. Az ataxiás emberek néha úgy találják, hogy egy segítő kutya segít nekik megőrizni függetlenségüket, amellett, hogy a kutya csodálatos társuk. A kutyák számos feladat elvégzésére kiképezhetők, hogy segítsenek az embereknek a lehető legkényelmesebb életvitelben. A feladatok közé tartozhat az ajtók nyitása és zárása, a bolti pultok elérése, a bevásárlókosár cipelése vagy akár a mosógép kiürítése.

Úton



A vezetni tanulás remek módja a mobilitásnak. A vezetni tanulás alsó korhatára a nemzeti hatóságtól függ. Minél korábban tanul meg vezetni az ataxiás személy, annál nagyobb az esélye a sikerre. Ez segít egy kis függetlenséget adni nekik életük egy érzékeny korszakában.

Sok ataxiás ember jogosult lehet parkolási kedvezményekre az ataxiás sofőrök vagy a járásproblémákkal küzdő utasok számára. A kedvezmények lehetővé teszik, hogy az úti célhoz közel parkoljanak. A kedvezmény igényléséhez forduljon a nemzeti vagy helyi hatóság szociális szolgálatokkal foglalkozó osztályához.

*A járművezető belép
a gépkocsiba hátulról
a járművön keresztül
a kerekesszékkal.*



Ha Ön vezet, a legtöbb európai országban elvárják, hogy amint ataxiát diagnosztizálnak Önnél, tájékoztassa a nemzeti gépjárművezetői hatóságot. Ez nem jelenti automatikusan azt, hogy abba kell hagynia a vezetést. Néhány ataxiás ember esetében az állapotuk azt jelenti, hogy a vezetés folytatásához a gépkocsijukat át kell alakítaniuk, és végül úgy dönthetnek, hogy felhagynak a vezetéssel. Pozitívum, hogy Ön jogosult lehet olyan kedvezményekre, amelyek megkönnyítik a parkolást a rendezvényhelyszínek közelében.



Kijutni és mozogni

A legtöbb mozi, különösen a multiplex mozik, jó lehetőségeket kínál az ataxiás és más fogyatékkal élők számára. Ezek részletei általában megtalálhatók a honlapjukon. Az utóbbi években a tömegközlekedés és a menetrend szerinti taxik nagy részét akadálymentessé tették a mozgáskorlátozottak számára. A legtöbb vasút-, busz- és légitársaság lehetővé teszi, hogy előzetesen segítséget kérjenek, ha az utazáshoz, például a vonat átszállásához segítségre van szükségük. További információért forduljon az egyes cégekhez.

A 4 évente paralimpiai játékoknak otthont adó nagyvárosok közlekedése különös erőfeszítéseket tesz annak érdekében, hogy a tömegközlekedés a paralimpiai játékok idején a lehető legkönnyebben hozzáférhető legyen. Ideális időszak a nagyvárosok meglátogatására.



Sport és szabadidő

Számos sportágat úgy lehet átalakítani, hogy az olyan betegek is részt vehessenek benne, mint például az ataxia. Ezt tükrözi a paralimpiai sportágak választékának bővülése. Ha szívesen néz sportot, számos sporthelyszínen a kerekesszékekkel közlekedők számára kedvezményes árakat biztosítanak.



Internetes kapcsolatfelvétel

Sok ataxiás ember úgy találja, hogy az online kapcsolattartás, az utazás megszervezése és a bevásárlás nagyszerű módja lehet. A legtöbb weboldal és internetböngésző rendelkezik olyan hozzáférési lehetőségekkel, amelyek lehetővé teszik a betűméret megváltoztatását, vagy a csak szöveges nézet megjelenítését stb.

A billentyűzet és az egér a könnyebb kezelhetőség érdekében átalakítható, és a számítógép használatát különféle kommunikációs segédeszközök, például hangfelismerő szoftverek is segíthetik. A számítógép asztala és beállításai is teszte szabhatók, hogy könnyebben hozzáférhetővé váljanak. A mobiltelefonok is átalakíthatók a könnyebb használat érdekében, és egyesek (például az iPhone) a hangfelismerő alkalmazásokat az ár töredékéért kínálják.



Ünnepek és utazás

A legtöbb üdülési szolgáltatás rendelkezik a mozgáskorlátozottak számára kialakított szállással, és extra szolgáltatásokat kínál a kiegészítő igényűek számára. Ez egy újabb olyan hely, ahol a betegszervezet segíthet Önnek. Bár Európa nagyobb városaiban a régebbi városrészek közül sok nem a kerekesszékekkel közlekedők számára épült, egy kis előzetes tervezéssel lehet közlekedni. A legtöbb városban útikalauz segíti a mozgáskorlátozottakat.

Mi a következő lépés?

Bár nem lehet eltitkolni, hogy az ataxia hatással van az emberekre, nem kell, hogy megakadályozza őket abban, hogy teljes, aktív és élvezetes életet éljenek. Mindannyian az új kezelések reményében élünk.

Reméljük, hogy hasznosnak találta ezt a füzetet. Visszajelzéseit mindig szívesen fogadjuk. Segítsen nekünk javítani a következő kiadáson, ha elmondja véleményét: info@ern-rnd.eu.

FELELŐSSÉGI NYILATKOZAT:

Az ERN-RND által közzétett, jóváhagyott vagy megerősített klinikai gyakorlati iránymutatások, gyakorlati tanácsok, szisztematikus áttekintések és egyéb útmutatók az aktuális tudományos és klinikai információk értékelését jelentik, amelyeket oktatási szolgáltatásként nyújtanak. Az információk (1) nem tekinthetők az összes megfelelő kezelést, ellátási módszert magába foglalónak, vagy az ellátás standardjának kijelentésének; (2) nem folyamatosan frissülnek, és nem feltétlenül tükrözik a legfrissebb bizonyítékokat (az információk kidolgozása és közzététele vagy olvasása között új információk jelenhetnek meg); (3) csak a konkrétan meghatározott kérdés(ek)re vonatkoznak; (4) nem írnak elő semmilyen konkrét orvosi ellátási módot; és (5) nem helyettesítik a kezelő szolgáltató független szakmai megítélését, mivel az információk figyelembe veszik a betegek közötti egyéni eltéréseket. Minden esetben a kiválasztott cselekvési irányt a kezelő szolgáltatónak az adott beteg kezelésének összefüggésében kell mérlegelnie. Az információk használata önkéntes. Az ERN-RND ezt az információt "ahogy van" alapon bocsátotta rendelkezésre, és nem vállal semmilyen kifejezett vagy hallgatólagos garanciát az információval kapcsolatban. Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott felhasználásra vagy célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy vagyoni sérülésekért vagy károkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

KÖVESSEN MINKET

Honlap: www.ern-rnd.eu

Twitter: [@ERN_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [LinkedIn: /company/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



https://ec.europa.eu/health/ern_en



European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Network
Neurological Diseases (ERN-RND)

Coordinator
Universitätsklinikum
Tübingen – Deutschland

www.ern-rnd.eu

Co-funded by the European Union

