

BMJ Best Practice

ატაქსიის შეფასება

უშუალოდ პაციენტის მოვლის ადგილას



ბოლო განახლება: Jan 25, 2024

სარჩევი

მიმოხილვა	3
შეჯამება	3
თეორია	4
ეტიოლოგია	4
გადაუდებელი მდგომარეობები	20
ურგენტული საკითხები	20
დიაგნოზი	22
მიდგომა	22
დიფ. დიაგნოზის მიმოხილვა	39
დიფერენციული დიაგნოზები	43
გაიდლაინები	77
ონლაინ რესურსები	79
წყაროები	80
სურათები	91
განმარტება	100

შეჯამება

ატაქსია არის ნევროლოგიური სინდრომი, რომელიც ხასიათდება კიდურების, სხეულის და ქალას კუნთების მოუხერხებელი, არაკოორდინირებული მოძრაობით.

ის გამოწვეულია ნათხემის და მისი კავშირების ან პროპრიოცეპტული სენსორული გზების პათოლოგიებით.

ატაქსიის გამომწვევი მიზეზი მრავალია. ტიპურად, დიფერენციალური დიაგნოზის დროს ატაქსია კლასიფიცირდება მწვავე, ქვემწვავე და ქრონიკულ ატაქსიად. ატაქსია ასევე კლასიფიცირდება დაავადების დაწყების დროის მიხედვით (ბავშვობაში თუ ზრდასრულ ასაკში), თანდაყოლილი ან შეძენილი, წარმოშობის მიხედვით, ასევე სხვა კლინიკურ ნიშნებთან კავშირის მიხედვით (მაგ. კრუნჩხვები, დისტონია, მხედველობის დაკარგვა).

დეგენერაციული ატაქსია არის ტერმინი, რომელიც აღნიშნავს ნათხემის ატროფიით გამოწვეულ გენეტიკურ და უცნობი ეტიოლოგიის ატაქსიას. სხვა, უფრო მოძველებული ტერმინები, რომლებიც გამოიყენება ამ ტიპის ატაქსიისთვის, არის სპინოცერებელური დეგენერაცია და ოლიგოპონტოცერებელური ატროფია. [National Ataxia Foundation] (<http://www.ataxia.org>)

ეპიდემიოლოგია

არ არსებობს ზუსტი მონაცემები ატაქსიის გავრცელების ყველა მიზეზის შესახებ.[1] [2] ეპიდემიოლოგიური კვლევები, რომლებიც ფოკუსირებულია ატაქსიის მემკვიდრეობით ვარიანტზე, გვიჩვენებს სიხშირეს 10:100000 პოპულაციაში და იდიოპათიური ატაქსიის რაოდენობა, სავარაუდოდ, აჭარებს მემკვიდრეობითი ატაქსიის შემთხვევებს.[3] [4]იმის გამო, რომ არსებობს დეგენერაციული და მემკვიდრეობითი ატაქსიის გამომწვევი ბევრი მიზეზი, ატაქსიის თითოეული ვარიანტი უნიკალურია. ამ დაავადების გენეტიკური ფორმების დროს გვხვდება მაღალი სიხშირის სპეციფიკური ტიპის კლასტერები ეთნიკური და გეოგრაფიული ვარიანტებიდან გამომდინარე. ასევე, სხვადასხვა ტიპის მუტაცია.[5]

ეტიოლოგია

ატაქსია გამოწვეულია სხვადასხვა გარემოებით. ატაქსიის ეტიოლოგიური მიზეზები შეიძლება იყოს შეძენილი ან მემკვიდრული.

შეძენილი მიზეზების ჩამონათვალი საკმაოდ ვრცელია. შეძენილი ატაქსიის მქონე ბევრ პაციენტში ატაქსია შეიძლება იყოს წამყვანი კლინიკური ნიშანი ან გადაიფაროს სხვა ნიშნებით.

ბევრი შეძენილი დაზიანების აღმოჩენა შესაძლებელია რადიოლოგიური კვლევებით. ზოგიერთ შემთხვევაში, რადიოლოგიური კვლევებით მხოლოდ ნათხემის ატროფია ვლინდება. ეს არასპეციფიკური მახასიათებელია, რომელიც საჭიროებს დამატებით დიაგნოსტიკურ გამოკვლევებს.

გენეტიკური ატაქსიის კლასიფიკაცია შეიძლება მოხდეს მემკვიდრეობის ტიპის მიხედვით, როგორცაა აუტოსომურ-დომინანტური, აუტოსომურ-რეცესიული ან X-შეჭიდული. ხშირად გამოვლენილ გენეტიკური ატაქსიის კლინიკურ სურათში წამყვანია ნათხემისეული ნიშნები. თუმცა ბევრი მემკვიდრული მეტაბოლური დარღვევა, განსაკუთრებით ბავშვებში, ვლინდება ატაქსიის მკვეთრად ან მცირედ გამოხატული ნიშნებით. [Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)] (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>) ზოგადად, ატაქსიის გენეტიკური ფორმები ნათხემის და მიმდებარე სტრუქტურების ატროფიის შედეგად ვითარდება და შეიძლება გამოვლინდეს ვიზუალუზაციის მეთოდებით.

შეძენილი მიზეზები

ტოქსიკური

- ნათხემის ალკოჰოლური დეგენერაცია შეძენილი ატაქსიის ყველაზე ხშირი მიზეზია.[6] ძირითადად, ეს განპირობებულია ნათხემის შუა ნაწილის(ვერმისი) დეგრადაციით, რაც გამოიწვევს პრომინენტულ მოძრაობით ატაქსიას, სადაც არ შეგვხვდება ზედა კიდურის, მეტყველების ან ოკულომოტორული პრობლემები. ზოგიერთ პაციენტს აღენიშნება ზედა კიდურის, მეტყველების ან ოკულომოტორული ჩართულობა.
- ატაქსია მრავალმა მედიკამენტმა შეიძლება გამოიწვიოს, მათ შორის ანტიკონვულსანტებმა, როგორცაა ფენიტოინი, კარბამაზეპინი, ოქსკარბამაზეპინი, ვიგაბატრინი, ტოპირამატი, ლამოტრიჟინი და ფენობარბიტალი.[7] ატაქსია შეიძლება გამოიწვიოს ქიმიოთერაპიამ, განსაკუთრებით ფტორუორაცილით და ციტარაბინით, ასევე ინტრათეკური მეთოტრექსატით, პროკარბაზინით, ეპოთილონებით, ვინკრისტინით და კაპეციტაბინით. სხვა მსგავსი პრეპარატებია ლითიუმი, ამიოდარონი, ციკლოსპორინი და ბისმუთის მარილები. კეტამინმა შეიძლება მწვავე ატაქსია გამოიწვიოს.[8]
- ვერცხლისწყლის ტოქსიკურობა და ტოლუინის ზემოქმედება ასევე წარმოადგენს ატაქსიის მიზეზს.

სისხლძარღვოვანი და ჰიპოქსიური

- მწვავე ატაქსია შეიძლება იყოს ნათხემში ან მის გზებში მომხდარი იშემიური და ჰემორაგიული ინსულტის შედეგი.
- ქვემწვავე ატაქსიის მიზეზი შეიძლება იყოს ნათხემის სისხლძარღვოვანი წარმონაქმნები (მაგალითად, ფონ ჰიპელ-ლინდაუს სინდრომი).
- სტაბილური ატაქსიური სინდრომი შეიძლება იყოს მძიმე ჰიპოქსიის, გულის შეტევის, ან იშემიური და ჰემორაგიული ინსულტის ალდგენითი პერიოდის გამოვლინება.

ინფექციური/პოსტ-ინფექციური

- მწვავე ატაქსია შეიძლება გამოიწვიოს ვირუსულმა ან ბაქტერიულმა მენინგოენცეფალიტმა, მათ შორის varicella zoster ვირუსმა, ებშტეინ-ბარის ვირუსმა, ლაიმის ბორელიოზმა, *Listeria monocytogenes*-მა, ტუბერკულოზის მიკობაქტერიამ, სტრეპტოკოკურმა პნევმონიამ ან ნეისერიულმა მენინგიტმა.
- მწვავე ატაქსია შეიძლება გამოვლინდეს ვირუსული ინფექციის, მაგალითად, ჩუტყვავილას ან ებშტეინ-ბარის ინფექციიდან რამდენიმე კვირაში, ან იმუნიზაციის შემდეგ (მწვავე ცერებელიტი და მწვავე ნათხემისებური ატაქსია ბავშვებში).[9] [10] ნათხემი ასევე შესაძლოა დაზიანდეს დიფუზური ენცეფალომიელიტის დროს, რომელიც ითვლება, რომ აუტოიმუნურია და პროვოცირებას უკეთებს ინფექციას.
- ატაქსიის უეცარი დასაწყისი თავის ტკივილით შეიძლება გამოწვეული იყოს ნათხემის აბსცესით, რაც შეიძლება იყოს შუა ყურის ინფექციის გართულება.
- აივ ინფექცია დაკავშირებულია პროგრესირებად ატაქსიასთან, რაც აუძლურებს პაციენტს რამდენიმე თვის განმავლობაში. აივ ინფექციის დროს განვითარებული დემენცია შეიძლება დაიწყოს ატაქსიით.[11] [12]
- პრიონული ცილებით გამოწვეული დაავადება უპირატესად ვლინდება ატაქსიით. არსებობს კროიცფელდტ-იაკობის დაავადების(CJD) ატაქსიური ვარიანტი. ატაქსია ხშირად შეიძლება გამოვლინდეს პრიონული (გერცმან-შტრაუსლერის სინდრომი), ისევე როგორც დაინფიცირებულის ხორცის ჭამასთან დაკავშირებული CJD-ს დროს.[13]
- უიპლის დაავადების დროს ატაქსია შეიძლება გამოვლინდეს, როგორც ნევროლოგიური გართულება.[14]
- ნეიროსიფილისმა შეიძლება გამოიწვიოს ატაქსია, როდესაც ზურგის ტვინის ღორსალური სვეტის დაზიანება იწვევს ზურგის ტვინის ტაბესის (ტაბეს ღორსალის) სინდრომს.[15]

ნეოპლაზიური/კომპრესიული

- ატაქსიასთან ასოცირებული სიმსივნეები: მედულობლასტომა, ასტროციტომა, ეპენდიმომა, ჰემანგიობლასტომა, მენინგიომა და ნათხემ-ხიდის კუთხის შვანომა.
- უკანა ფოსოს პირველადი სიმსივნეები უფრო ხშირია ბავშვებში.[16] ცერებრალური გლიომა და ეპენდიმომა შეიძლება გამოვლინდეს ატაქსიით მაღალი ინტრაკრანიალური წნევის სიმპტომებთან ერთად. ჩვეულებრივ, ხიდის გლიომა ბავშვებში ვლინდება ქალას ნერვების მრავლობითი დამბლებით ატაქსიასთან ერთად და სხვა სიმპტომებით.
- მოზრდილებში, ნათხემის და მისი მიმდებარე სტრუქტურების (მაგალითად, უკანა ფოსოს მენინგიომა) პირველადი და მეტასტაზური სიმსივნეები და მენინგეალური კარცინომატოზი შეიძლება გამოვლინდეს ატაქსიით.
- ნათხემის კომპრესიის არასიმსივნურ მიზეზებში იგულისხმება კრანოვერტებრალური გადაკვეთის ჩონჩხის ანომალიები, როგორებიცაა ბაზილარული ინვაგინაცია და არნოლდ-კიარის მალფორმაცია.

აუტოიმუნური

- ატაქსია შეიძლება იყოს გაფანტული სკლეროზის გამოვლინება მაშინ, როცა დაზიანება მოიცავს ნათხემს ან ტვინის ღეროს. ხშირად გვხვდება სხვა სტრუქტურებთან, მაგალითად, მხედველობის ნერვთან, ზურგის ტვინთან და თავის ტვინის ჰემისფეროებთან დაკავშირებული სიმპტომები.
- ნათხემის პარანეოპლასტიკური დეგენერაცია, ჩვეულებრივ, დაკავშირებულია იმუნური სისტემის დისფუნქციასთან, რომელიც თავის მხრივ გამოწვეულია სხვადასხვა ვისცერული სიმსივნით, როგორებიცაა ფილტვის, საკვერცხის ან ძუძუს კიბო. შემთხვევების უმეტესობაში ატაქსია წინ უსწრებს კიბოს დიაგნოზს, რომლის დასადასტურებლად საჭიროა საგულდაგულო კვლევების ჩატარება.
- ოფსოკლონუს-მიოკლონუს-ატაქსია (OMA) არის სინდრომი, რომელიც ხასიათდება თვალების უნებლიე, მრავალფეფქტორიანი მოძრაობითა და კუნთების უნებლიე შეკუმშვით. ბავშვებში ოფსოკლონუს-ნიოკლონუს ატაქსიის -ს პროვოცირება შეიძლება გამოიწვიოს ნეირობლასტომამ.

ზრდასრულებში ოფსოკლონუს-მიოკლონუს ატაქსია დაკავშირებულია პარანეოპლასტიკურ, ინფექციურ (ვესტ ნილოსის ვირუსი) ან პოსტინფექციურ ეტიოლოგიასთან.

- იზოლირებული ატაქსიის მიზეზად ასევე მოიაზრება იმუნური მექანიზმი, რომელიც მოიცავს გლიადინის ანტისხეულებს (ცელიაკია) და გლუტამინის მჟავას დეკარბოქსილზას სანინალმდევი ანტისხეულებს.[17] [18]
- ნეიროპათიის მწვავე ფორმა, გიენ-ბარეს სინდრომის მილერ-ფიშერის ვარიანტი, ასევე იწვევს ატაქსიას, ოფთალმოპლევგიას და არეფლექსიას, რომლებიც რამდენიმე დღეში ვითარდება. ასეთივე კლინიკური სურათი შეიძლება ჩამოყალიბდეს ტვინის ღეროს ენცეფალიტის დროს (ბიკერშტაფის ენცეფალიტი).

ენდოკრინული

- ჰიპოთირეოიდიზმი და ჰიპოპარათირეოიდიზმი შეიძლება გამოვლინდეს ატაქსიით.

მკვებავი

- ვიტამინ B1-ისა და B12-ის დეფიციტმა შეიძლება გამოიწვიოს ატაქსია, დაწყებული ნათხემის ჭიის პათოლოგიით და მოგვიანებით უკანა სვეტების დისფუნქციით.[19] [20]
- ვიტამინ B1-ის დეფიციტთან დაკავშირებული ატაქსია ხშირად არის ვერნიკე-კორსაკოვის სინდრომის ერთ-ერთი ნიშანი ალკოჰოლდამოკიდებულ ადამიანებში და სხვა პაციენტებში, რომლებსაც აქვთ კვების მძიმე დეფიციტი.[21]
- ატაქსია შეიძლება გამოიწვიოს ვიტამინ E-ს მწვავე დეფიციტმა, რომელიც გვხვდება ცხიმების მალაბსორბციის ან ზოგიერთი გენეტიკური სინდრომის დროს.[22]

სენსორული ნეიროპათია

- სენსორული ნეიროპათია, რომელიც პირველად აღიარეს პერიფერიული ნერვების ფართო მიეღინიშებულ ბოჭკოებს, პროპრიოცეპტული მგრძნობელობის დაკარგვის გამო განაპირობებს სენსორულ ატაქსიას.[23]
- ამ პაციენტებს აღენიშნებათ სიარულის და კიდურების მოძრაობის დისკოორდინაცია თვალის მოძრაობის ან ბუღბუღი კოორდინაციის მოშლის გარეშე სიარულის მოშლა ისეთივე სახისაა, როგორიც ნათხემისებური ატაქსიის დროს.
- მიზეზები შესაძლოა იყოს პარანეოპლასტიკური ნეიროპათია, ზოგიერთი ტოქსინი (მაგ: პლატინის პრეპარატები, ვიტამინ B6-ს მაღალ დოზები), შაგრენის სინდრომი და მონოკლონურ გამოპათიასთან დაკავშირებულ ნეიროპათია. ზოგიერთი შემთხვევა იდოპათიურია.

თანდაყოლილი მიზეზები

მემკვიდრეობით ატაქსიებს, ჩვეულებრივ, აქვთ ქრონიკული მიმდინარეობა წლების განმავლობაში.

ატაქსია შეიძლება იყოს ძირითადი კლინიკური სინდრომი აუტოსომურ-რეცესიული, აუტოსომურ-დომინანტური და X ქრომოსომასთან შეჭიდული გენეტიკური დეფექტების დროს, ასევე მიტოქონდრიული გენების დეფექტებით გამოწვეული დაავადებების შემთხვევაში.

დასახელებულია არაერთი პათოგენეზური ვარიანტი, მათ შორის ოქსიდაციური სტრესი, სუნთქვის ჯაჭვის მოშლა, ციტოსკელეტური ანომალიები, ღნმ-ის ალდგენის დარღვევები, კომპანიონი (შაპერონი) ცილების დისფუნქცია, ცილის აგრეგაციის და ბმის დარღვევები, იონური არხების დისფუნქცია და სხვა.[5] [24] [25] [26]

აუტოსომურ-დომინანტური ატაქსია ვითარდება, როცა მხოლოდ ერთი ალელი განიცდის მუტაციას და თაობიდან თაობას გადაეცემა, რა დროსაც დაავადებულის თითოეული შთამომავალში დაავადების განვითარების რისკი 50%-ს შეადგენს. შეთანხმების მიხედვით, პროგრესირებადი აუტოსომურ-დომინანტური

ატაქსია მარკირებულია როგორც სპინოცერებრალური ატაქსია, ხოლო შემდეგ ხდება გენის კონკრეტული ლოკუსის მითითება. გარდა ამისა, არსებობს აუტოსომურ-დომინანტური ატაქსია ეპიზოდური სიმპტომებით (ეპიზოდური ატაქსია).

X-შეჭიდული ატაქსიები, პირველ რიგში ვლინდება მამაკაცებში, თუმცა გადაეცემა ქალებით. X-შეჭიდული ატაქსიის იშვიათ ტიპს ეწოდება მსხვრევადი-X-ტრემორ-ატაქსიის სინდრომი.

მიტოქონდრიული დნმ-ის სპორადულ ან იმ მუტაციებს, რომლებიც გადადიან თაობაზე დედის ხაზით, შეუძლიათ ატაქსიის გამოწვევა.

მემკვიდრეობითი მიზეზები: აუტოსომურ რეცესიული

ფრიდრიხის ატაქსია

- ყველაზე გავრცელებულია აუტოსომური რეცესიული ატაქსია; დაწყების საშუალო ასაკი 10-დან 15 წლამდეა.[4][27]
- გენის მუტაცია ხდება მე-9 ქრომოსომის ფრატაქსინის გენის პირველ ინტრონში არსებულ ტრინუკლეოტიდში. როგორც ჩანს, მუტაცია შემოიფარგლება ინდო-ევროპული პოპულაციით.[24]
- პათოგენები დაკავშირებულია ფრატაქსინის დეფიციტთან, პროტეინთან, რომელიც ახორციელებს მიტოქონდრიუმში რკინის გადამუშავებას.
- ასოცირებულია ვარიაბელურ კლინიკურ ფენოტიპთან. კლინიკური ნიშნებია ატაქსია, სპასტიურობა, პერიფერიული ნეიროპათია, დიზართრია, ფეხის დეფორმაცია, კორტიკოსპინალური ტრაქტის ნიშნები, სქოლიოზი, დიაბეტი, მხედველობის და სმენის დაქვეითება და მოუსვენარი ფეხების სინდრომი.[28]
- ჰიპერტროფიული კარდიომიოპათია არის კარდინალური ნიშანი; თუმცა ყველა პაციენტი, ვისაც აქვს ფრიდრიხის ატაქსია, უნდა იყოს გამოკვლეული კარდიომიოპათიაზე ეკგ-ს და ექოკარდიოგრაფიის საშუალებით.[29] [30] ფრიდრიხის ატაქსიის კლასიკური ფორმის მქონე პაციენტები მეტწილად 40 წლამდე კვდებიან.[31] ვარიანტის ფორმის მქონე პაციენტები უფრო დიდხანს ცოცხლობენ, განსაკუთრებით თუ არ ვლინდება კარდიომიოპათია.

RFC1-თან დაკავშირებული ნათხემისებრი ატაქსია[32]

- სავარაუდოდ, მოგვიანებითი ატაქსიის ყველაზე ხშირი მიზეზია.
- გენის მუტაცია არის პენტანუკლეოტიდის გამეორების ბიალელური გაფართოება, AAGGG, RFC1 გენის ინტრონში.
- ნათხემისებრი ატაქსიის სინდრომის, ნეიროპათია ნეირონოპათიის და ვესტიბულური არეფლექსიის ყველაზე ხშირი მიზეზია, ე.წ. CANVAS სინდრომი.
- დაავადების ზუსტი პათოგენები ჯერჯერობით უცნობია.

ატაქსია ტელეანგიექტაზია

- მემკვიდრული ატაქსიის ყველაზე ხშირი მიზეზი ვლინდება 5 წლამდე.[6]
- 11 ქრომოსომის ATM გენში წერტილოვანი მუტაციების, ჩართვების და დელეციების შედეგები. ATM გენის პროდუქტი, სავარაუდოდ, ჩართულია ორჯაჭვიანი დნმ-ის დაზიანების აღდგენაში.[6] [33]
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ატაქსიას, ოკულოკუტანეურ ტელეანგიექტაზიას და იმუნოდეფიციტს რეციდივის მქონე სინოპულმონალური ინფექციებით.
- ბავშვებს აქვთ დასხივების მიმართ მომატებული მგრძნობელობა და ამ ასაკში ყალიბდება ავთვისებიანი სიმსივნეები(როგორც წესი, ლიმფორეტიკულური).

- გადარჩენილებს მოზრდილ ასაკშიც აქვთ მძიმე სიმსივნეების განვითარების მომატებული რისკი.
- ალფაფეტოპროტეინის დონე არის მაღალი.[6]
- მოგვიანებითი ატაქსია ტელეანგიექტაზია დაკავშირებულია ექსტრაპირამიდულ ნიშნებთან, უფროს ასაკთან, ნელ პროგრესირებასთან და გახანგრძლივებულ სიცოცხლესთან.[34]

SPG7 ასოცირებული ნათხემისებრი ატაქსია

- რეცესიული ატაქსიის ხშირი მიზეზია.[35]
- მეტწილად უკავშირდება SPG7 გენის რთულ ჰეტეროზიგოტურ მუტაციას. ეს გენი მემკვიდრული სპასტიკური პარაპლეგიის პათოგენეზშია ჩართული.
- SPG7 აკოდირებს პარაპლეგიის, რომელიც არის მიტოქონდრიული AAA პროტეაზის კომპონენტი და AFG3L2- ის შემკვრელი პარტნიორი. AFG3L2-ის მუტაციები იწვევს 28-ე ტიპის ხერხემალ-ნათხემის ატაქსიას.[35]

ატაქსია ოკულომოტორულ აპრაქსიასთან 1 (AOA 1) ერთად.

- აუტოსომორ-რეცესიული ატაქსიის იშვიათი ფორმა. აუტოსომურ-რეცესიული ატაქსიის მეორე ყველაზე ხშირი ფორმაა ზოგიერთ რეგიონში, მაგალითად, პორტუგალიაში და, სავარაუდოდ, ყველაზე ხშირი ფორმა იაპონიაში.
- გამომწვევი მუტაციები მოიცავს აპრაქსიის გენს, რომელიც, სავარაუდოდ, ჩართულია ერთჯატვიანი ღნმ-ის დაზიანების აღდგენაში.[33] [36]
- კლინიკური ნიშნები ვლინდება ატაქსიის, პერიფერიულ ნეიროპათიის და ოკულომოტორული აპრაქსიის სახით.
- პაციენტებში ვლინდება ჰიპოალბუმინემია და ჰიპერქოლესტერინემია.

ატაქსია ოკულომოტორულ აპრაქსიასთან 2 (AOA 2) ერთად

- მუტაციები მოიცავს სენატაქსინის გენს, რომელიც ასევე დაკავშირებულია ერთჯატვიანი ღნმ-ის დაზიანების აღდგენაში და რნმ-ის განვითარება/მიმდინარეობაში.[33] [36][37]
- კლინიკური ნიშნები AOA 1-ის დროს არსებულის ანალოგიურია.

ატაქსია ვიტამინ E -ს დეფიციტთან ერთად (AVED)

- ხმელთაშუაზღვისპირეთში და იაპონიის იზოლირებულ კუნძულებზე აღწერილია ბევრი შემთხვევა, თუმცა ასეთი შემთხვევები დაფიქსირებულია სხვა რეგიონებშიც.
- ატაქსიას იწვევს ვიტამინ E-ს დეფიციტი.
- ძირითადი მუტაცია მოიცავს ალფა-ტოკოფეროლის ტრანსპორტერი გენის მუტაციას, ჰეპატური პროტეინი ჩართულია ვიტამინ E-ს ძალიან დაბალი სიმკვრივის ლიპოპროტეინებად გარდაქმნაში.[33]

აბეტალიპოპროტეინემია

- ამ დაავადებაში ატაქსია ვიტამინ E-ს დეფიციტის შედეგია და ამით ემსგავსება AVED-ს.
- არის ცხიმის შეწოვის დეფექტი, რომელიც დაკავშირებულია მიკროსომული ტრიგლიცერიდის ტრანსპორტერი ცილის გენის კოდირების მუტაციასთან.[33]
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ატაქსიას, აკანტოციტოზს და ბადურის დეგენერაციას.[38]

შარლევუ-საგენაის აუტოსომურ-რეცესიული სპასტიკური ატაქსია

- ბავშვთა ასაკის ატაქსია პირველად აღწერეს როგორც შემთხვევითა ჯგუფი კანადის კვებეკის შარლევუ-საგენის პროვინციიდან.
- დადასტურებულია SACS გენის მუტაცია, რომელიც აკოდირებს შაპერონთან დაკავშირებულ ცილას.[33]

POLG 1-ს მუტაციით განპირობებული ატაქსია

- ასევე დაერქვა მიტოქონდრიულ-რეცესიული ატაქსიის სინდრომი (MIRAS).
- POLG 1 არის ბირთვით კოდირებადი პოლიმერაზა, რომელიც ჩართულია მიტოქონდრიული დნმ-ის სინთეზში.[33]
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ოფთალმოპლეგიას და კუნთოვან სისუსტეს, ყლაპვის გაძნელებასა და ატაქსიას.

SCYL1 -ს მუტაციით განპირობებული ატაქსია

- ვლინდება პროგრესირებადი სიარულის ატაქსიით ნათხემის ატროფიასთან ერთად, პერიფერიული ნეიროპათიით და რეციდივის მქონე ღვიძლის უკმარისობით ბავშვთა ასაკში.[39]

სპინოცერებრალური ატაქსიის ინფანტილური დასაწყისი (IOSCA)

- აღწერილია ფინეთში, იშვიათ დაავადებას წარმოადგენს
- მუტაციები ვითარდება C10orf2 გენში, რომელიც აკოდირებს მიტოქონდრიულ ცილას Twinkle-ს და მის სხვადასხვა ბმის ვარიანტს.[33]

სპინოცერებრალური ატაქსია აქსონურ ნეიროპათიასთან ერთად (SCAN1)

- გამოწვეულია მუტაციით TDP1 გენში, რომელიც აკოდირებს თიროზილ-დნმ ფოსფოდიესტერაზას პროტეინს, ჩართულს ერთჯაჭვიანი დნმ-ის დაზიანების აღდგენაში.[33]
- იშვიათად განიხილება.

ატაქსია-ტელეანგიექტაზიის მსგავსი დარღვევა (ATLD)

- შემჩნეულია მუტაციები MRE 11 გენში, რომელიც ასევე მონაწილეობს ორჯაჭვიანი დნმ-ის დაზიანების აღდგენაში.[33]
- იშვიათად განიხილება.

მარინესკო-შეგრენის სინდრომი

- მუტაცია მოიცავს SIL 1 გენს, რომელიც ჩართულია შაპერონის ფუნქციონირებაში.[33]
- კლინიკური ნიშნები ვლინდება ატაქსიით, კატარაქტით, განვითარების დარღვევებითა და სიმალლეში შეზღუდვით.
- იშვიათად განიხილება.

ატაქსია კუნთების CoQ10 -ს დეფიციტთან ერთად

- გენეტიკურად ატაქსიის და CoQ10-ის დეფიციტის მქონე პაციენტები ჰეტეროგენურები არიან. ამ პაციენტებში შეიძლება ვიპოვოთ AOA 1 მუტაცია.[23]

ატაქსია არის მეტაბოლიზმის რეცესიულად (ან X-შეჭიდული) მემკვიდრეობითი დარღვევა.

- ზოგიერთ კარგად ნაცნობ მეტაბოლურ რღვევაში ატაქსია შეიძლება იყოს წამყვანი ან უმნიშვნელო სიმპტომი. ისეთ დაავადებებში, როგორებიცაა ჰიპერამონემიური სინდრომი, ამინოაციდურია და პირუვატის/ლაქტატის მეტაბოლური დაავადება, ატაქსია შეიძლება იყოს წყვეტილი.

- შემთხვევებში აღინიშნება ორნიტინ-ტრანსკარბამილზის და პირუვატდეჰიდროგენაზის დეფიციტი. სხვა დაავადებებში, როგორებიცაა ცერებრო-მყესოვანი ქსანთომატოზი და ჰექსოსამინიდაზის დეფიციტი, შეიძლება ჩამოყალიბდეს პროგრესირებადი ატაქსია.[23] [33]
- სხვა დაავადებები, სადაც ატაქსია შეიძლება გამოვლინდეს არის ვილსონის, რეფსუმის დაავადებები და ადრენომიელონეიროპათია.

სხვადასხვაგვარი ატაქსიები

- ბავშვთა ასაკის ზოგიერთი ატაქსია ჯერ კიდევ არ არის ბოლომდე გამოკვლეული.
- ატაქსია მიოკლონუსთან ერთად ერთ-ერთ პოპულაციაში დაკავშირებულია ცისტატინ B-ს მუტაციასთან(უნვერხით-ლუნდბორგის სინდრომი); სხვა შემთხვევებში ამ კომბინაციის გამოწვევა შეუძლია მიტოქონდრიული ღრმ-ის მუტაციებს, ცეროიდულ ლიპოფუსციინოზს და სიალიდოზს.
- გარდა ამისა, ატაქსიით დაავადებულ ზოგიერთ ბავშვში გვხვდება ჰიპოგონადიზმიც; ეს შეიძლება ნაწილში იყოს მიტოქონდრიული წარმოშობისა, ხოლო მეორე ნაწილში კი უკავშირდებოდეს სხვა გენეტიკურ დარღვევებს.

შენიშვნა: IOSCA, SCAN1, ATLD, მარინესკო-შეგრენის სინდრომი და შერეული ატაქსიები არ იქნება განხილული ამ მონოგრაფიაში მათი იშვიათობის გამო.

ნიმან-პიკის დაავადება ტიპი C (NP-C)

- მუტაცია გვხვდება NPC1 ან NPC2 გენებში. ეს განპირობებს ქოლესტეროლის უჯრედშიდა აკუმულაციას და ცვლილებებს სფინგოლიპიდების მეტაბოლიზმში. შემთხვევების უდიდეს ნაწილზე (95%) პასუხიმგებელია NPC1 მუტაცია.[40]
- გამოვლინება განსხვავდება დაწყების ასაკის მიხედვით. ატაქსია შეიძლება იყოს მოგვიანებით-ინფანტილური, იუვენილური და ზრდასრულ ასაკში დაწყებული ფორმის. შეიძლება გამოვლინდეს დისმეტრიით, დისდიაკოქოკინეზიით, დიზართრიით და სიარულის ატაქსიით. ეს დაკავშირებულია ნათხემში პურკინის უჯრედების დაკარგვასთან. ნათხემისებური ატაქსია არის ზრდასრულ ასაკში დაწყებული ატაქსიის ხშირი ფორმა. სხვა ნევროლოგიური ნიშნები მოიცავს თვალის ნებითი, საკადური მოძრაობის დარღვევას (ხშირად ყველაზე ადრე შესამჩნევი ნევროლოგიური ნიშანი), მიოკლონუსს ან მიოკლონურ ტრემორს, დისტონიას, კრუნჩხვებს, კუნთების დაბალ ტონუსს, განვითარების დარღვევას ბავშვებში და დემენციას ზრდასრულებში. სისტემური სიმპტომებია ჰეპატოსპლენომეგალია და ღვიძლის დაავადება.
- ზოგადად, აღინიშნება პაციენტების ნაადრევი სიკვდილიანობა, თუმცა სიცოცხლის ხანგრძლივობა ვარიაბელურია. პაციენტების უმეტესობა კვდება 10-25 წლამდე, დაავადების მოზრდილ ასაკში დაწყების შემთხვევაში კი შესაძლოა სიცოცხლის ხანგრძლივობა გაიზარდოს 70 წლამდე.[40] [41] [42]

მემკვიდრეობითი მიზეზები: აუტოსომურ დომინანტური

Spinocerebellar ატაქსია (SMA) არის აუტოსომური დომინანტური და როგორც წესი, გამოჩნდება 20 წლის შემდეგ.[30] ყველა მათგანს აქვს მსგავსი კლინიკური ნიშნები, თუმცა გამორჩეული ნიშნები შეიძლება შეინიშნოს ზოგიერთ ტიპში.[5] [25] [33] [43] [44] თუმცა არც ერთი ნიშნით არ შეიძლება ერთი გენოტიპის მეორისგან ზუსტად დიფერენცირება.

ბევრი ცნობილი SCA დაკავშირებულია არასტაბილურ ნუკლეოტიდურ გამეორებებთან. SCA 3 (ასევე ცნობილია როგორც მაჩადო-ჯოზეფის დაავადება), SCA 2, SCA 6 და SCA 1 მსოფლიოში ყველაზე გავრცელებული ფორმებია.[45] ამ გამეორებების დაავადებათა ფართო სპექტრში, ასაკის მნიშვნელობა დიდია დაავადების დაწყების თვალსაზრისით და მინიმუმ ნაწილობრივად დაკავშირებულია გაფართოების ზომის ტენდენციას, რათა უფრო გაიზარდოს ახალგაზრდა პოპულაციაში ტრანსმისიასთან ერთად.

ცოტა ხნის წინ დახასიათებულ SCA-ს აქვს სხვა მუტაციური მექანიზმები, როგორებიცაა წერტილოვანი მუტაციები, ჩართვები და დელეციები. SCA-სთან მუშაობის კლინიკური გამოცდილება შეზღუდულია და ზოგიერთი მათგანის ფენოტიპური სპექტრი შეიძლება არც იყოს ცნობილი. ამასთან ერთად, ზოგიერთი SCA-ს რეალური გავრცელება შეიძლება იყოს უფრო მაღალი, ვიდრე ახლა ითვლება.

ასევე, არსებობს ოჯახები, რომლებშიც ატაქსია ვლინდება ეპიზოდურად, შეტევებს შორის ნათელი პერიოდებით ან მსუბუქი ნარჩენი მოვლენებით (ეპიზოდური ატაქსია).^[25]

მიუთითეთ, რომ აქ არ არის SCA 9 ან SCA 24.

სპინოცერებრალური ატაქსია 1 (SCA1)

- პირველი აუტოსომურ-დომინანტური ატაქსია ლოკალიზებული უნდა იყოს ქრომოსომაში. საგარეოდ, აუტოსომურ-დომინანტური ატაქსიის მეოთხე ტიპი ყველაზე ხშირია მსოფლიოში.^[46]
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ატაქსიას, როგორც ზედა მოტორული ნეირონის სიმპტომს, ჰიპერმეტრიულ საკადებს, პერიფერიულ ნეიროპათიას, დიზართრიას და ადრეულ ასაკში განვითარებას.
- სიკვდილს იწვევს მოძრაობის შეზღუდვის ისეთი გართულებები, როგორებიცაა ასპირაცია და პნევმონია, ცუდი კვება და საშარდე გზების ინფექციები.
- მუტაცია არის 6p23 ქრომოსომის ATXN1 გენში არასტაბილური CAG მონაკვეთების გამრავლება.

სპინოცერებრალური ატაქსია 2 (SCA2)

- ფენოტიპი ძალიან ჰგავს SCA 1-ს.
- კუბის დიდი დამფუძნებელი პოპულაცია.
- მუტაცია არის არასტაბილური CAG-ის განმეორებების გაფართოების ატაქსინის 2 გენში ATXN2(12q ქრომოსომა).
- ახალშობილებში შეიძლება გამოვლინდეს ჰიპოტონიით, გონებრივი ჩამორჩენითა და პიგმენტური რეტინიტი, ხოლო მოზრდილებში - ატაქსიით, ნელი საკადებით, პერიფერიული ნეიროპათიითა და ჰიპორეფლექსიით.^{[47] [48]}

სპინოცერებრალური ატაქსია 3 (SCA 3 ან მაჩადო-ჯოზეფის დაავადება [MJD])

- MJD მუტაცია არის CAG განმეორებების გაფართოება ატაქსიაში 3 ცილის მიერ კოდირებული MJD1 გენი, ATXN3 (ქრომოსომა 14q).^[49]
- პორტუგალიის დიდი დამფუძნებელი პოპულაცია.^[50]
- ყველაზე ხშირია სპინოცერებრალური ატაქსია.^[51]
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ატაქსიას, ასევე ნელ საკადებს, ფტოზს, ნისტაგმს, კოგნიტურ დარღვევებს და ექსტრაპირამიდულ სიმპტომებს, მაგალითად, დისტონიას და პარკინსონიზმს.
- შეიძლება გამოვლინდეს ზედა მოტორული ნეირონის სიმპტომები (სპასტიურობა, ჰიპერრეფლექსია და ფეხის თითების მაღლა აწევა) ან ქვედა მოტორული ნეირონის სიმპტომები (ფასციკულაციები და დანეული ტონუსი).

სპინოცერებრალური ატაქსია 4 (SCA4)

- SCA 4-თან დაკავშირებით, რომელიც ლოკალიზებულია 16q ქრომოსომაში, გამოცდილება მწირია.^[52]
- თუმცა მისი პათოგენეზური როლი ბუნდოვანია.
- სენსორული აქსონების ნეიროპათია და სიყრუე.

სპინოცერებრალური ატაქსია 5 (SCA 5, ან ლინკოლნის ატაქსია)

- სპინოცერებელური ატაქსიით 5 (SCA 5, ან ლინკოლნის ატაქსია) დადასტურებულად დაავადებული ოჯახების რაოდენობა მცირეა. ოჯახის წევრები, სადაც SCA 5 ლოკალიზებულია 11q ქრომოსომაში, იყვნენ ბრაამ ლინკოლნის შთამომავლები.[53] [54]
- აქვს შედარებით უკეთესი პროგნოზი, ვიდრე SCA 1, 2, და 3-ს; ადრეულად ყალიბდება, თუმცა ნელა მიმდინარეობს.
- წერტილოვანი მუტაციები და ჩართვები ბეტა-სპექტრინის გენში, SPTBN2, წარმოადგენს SCA 5-ის წარმოქმნის საფუძველს.
- კლინიკა ადრეულ მოზრდილობის პერიოდში სუფთა ნათხემისეული სინდრომით.

სპინოცერებელური ატაქსია 6 (SCA6)

- მუტაცია არის მცირე CAG განმეორებების გაფართოება ალფა-ქვენანილაკში 19q ქრომოსომაში ნეირონული P/Q ტიპის კალციუმის არხების გენი, CACNA1A, ქრომოსომა 19q-ზე.
- წარმოდგენილია ასაკის ფართო დიაპაზონი, ადრეული მოზრდილობის ხანიდან 60 წლამდე, ნელა პროგრესირებადი ატაქსიით.
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ჰორიზონტალურ და ვერტიკალურ ნისტაგმს.[55]
- ერთსა და იმავე გენში მომხდარი განსხვავებული მუტაციები იწვევს ეპიზოდურ ატაქსიის ტიპ 2-ს და ოჯახურ ჰემიპლეგიურ შაკიკს. არსებობს გარკვეული კლინიკური გადაფარვა ამ სამ დარღვევას შორის.[56]

სპინოცერებელური ატაქსია 7 (SCA7)

- დაავადების განვითარებაზე პასუხისმგებელია მკვეთრად არასტაბილური CAG გაფართოება ATXN7 გენში (3q ქრომოსომა).
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ბადურის დეგენერაციას შემდგომში მხედველობის დაკარგვით და ატაქსიას; ხშირად სწრაფად პროგრესირებადია. ბავშვობის ასაკში დაწყებას უკავშირდება კრუნჩხვები და მიოკლონუსი.[57] [58]

სპინოცერებელური ატაქსია 8 (SCA8)

- უჩვეულოა ის, რომ ის გამოწვეულია ტრინუკლეოტიდური განმეორებების მუტაციის ორმხრივი ექსპრესიით (CTG*CAG), რათა შეიქმნას ორი მუტანტური გენი. გენი ატაქსინ 8 (ATXN8) კოდირებულია CAG მიმართულებით, ხოლო ატაქსინ 8-საწინააღმდეგო-ძაფის გენი ექსპრესირებს არაკოდირებულ CUG ექსპანზიის რნმ-ს. საფარუდოდ, ორივე პროდუქტი ხელს შეუწყობს დაავადებას.[59]
- SCA8-ს აქვს ძალიან მცირე გამოვლინების რისკი, განსაკუთრებით მამისგან გადაცემის შემთხვევაში. CTG განმეორებები შეიძლება შეიკუმშოს სპერმაში.[60]
- კლინიკური ნიშნები მოიცავს ატაქსიას და ჰიპერრეფლექსიას ოკულომოტორულ დისფუნქციასთან ერთად უფრო შორს წასულ სტადიაზე; არის ნელა პროგრესირებადი.

სპინოცერებელური ატაქსია 10 (SCA 10)

- დაფიქსირებულია მექსიკის და ცენტრალური და სამხრეთი ამერიკის რამდენიმე ოჯახში, ასევე შესაძლოა გამოვლინდეს ამერიკელი ინდიელების შთამომავლებში.[61]
- მიზეზობრივი მუტაცია არის 22q ქრომოსომის ataxin 10 გენში არასტაბილური პენტანუკლეოტიდური (ATTCT) გამრავლება 5' UTR-ში.
- გენი ვრცელდება მთელ ტვინში; პაციენტებს აქვს ნათხემის და ქერქის ატროფია.
- ატაქსია და პერიოდული გულყრები.

სპინოცერებელური ატაქსია 11 (SCA 11)

- ამ დაავადებასთან დაკავშირებული გამოცდილება მწირია.

- აღმოჩნდა, რომ მუტაცია მოიცავს TTBK 2 გენს, რომელიც ჩართულია tau protein ის გზაში. 15q ქრომოსომის ლოკუსი[53]
- მსუბუქი ატაქსია.

სპინოცერებელური ატაქსია 12 (SCA 12)

- იშვიათია მთელ მსოფლიოში, თუმცა დაფიქსირებულია რამდენიმე ოჯახი ინდოეთში.
- მუტაცია არის CAG მონაკვეთების გამრავლება, თუმცა ეს ტრაქტი ლოკალიზებულია 5q ქრომოსომის PPP2R2B გენის პრომოტორულ რეგიონში.[62]
- ნელა პროგრესირებადი ატაქსია, დემენცია, პარკინსონიზმი, ჰიპერრეფლექსია და მოძრაობების ტრემორი.

სპინოცერებელური ატაქსია 13 (SCA13)

- მუტაცია არის 19q ქრომოსომის კალიუმის არხის გენში (KCNC3).[63]
- სიმალღეში ზრდის შეზღუდვა და მსუბუქი კოგნიტური დარღვევები.

სპინოცერებელური ატაქსია 14 (SCA 14)

- აღწერილია რამდენიმე ოჯახი. მუტაცია მოიცავს 19q ქრომოსომის PRKCG გენს.[64]
- შედარებით ჭეშმარიტი ნათესამისებრი ატაქსია.
- აქსიალური მიოკლონუსი.

სპინოცერებელური ატაქსია 15/16 (SCA 15/16)

- თავდაპირველად გამოვლინდა ავსტრალიურ ნათესაობაში ჭეშმარიტ ცერებელურ ატაქსიასა და ნელა პროგრესირებასთან ერთად, დელეცია მოიცავს ორ კონტიგოურ გენს (SUMF1 და ITPR1), რომელიც მდებარეობს ქრომოსომა 3q-ზე.
- იაპონურ ოჯახებში ნელა პროგრესირებად ატაქსიასთან და თავის ტრემორთან ერთად, მარკირებულია SCA 16, ასევე ნაპოვნია ITPR1 გენის დელეცია, რომელიც, სავარაუდოდ, არის გამომწვევი გენი.[65] [66]

სპინოცერებელური ატაქსია 17 (SCA11)

- მრავალი ოჯახი, მათ შორის სპორადული შემთხვევებიც, დაფიქსირებულია მუტაციებით.
- გამოწვეულია მე-6q ქრომოსომაზე CAG გამეორების ექსპანსიით TATA-შეკავშირებულ პროტეინის გენში.[67]
- კოგნიტური დარღვევები და ექსტრაპიდამიდული სიმპტომები, მათ შორის ქორეა, დისტონია, მიოკლონუსი და ეპილეფსია.

სპინოცერებელური ატაქსია 18 (SCA 18), ასევე გვხვდება აუტოსომურ დომინანტური სენსომოტორული ნეიროპათია ატაქსიის სახელწოდებით.

- აღწერილია ორი ოჯახი 7q ქრომოსომაზე გენის ლოკუსით.[68]
- კანდიდატი გენი არის IFRD1.
- ნისტაგმი, ჰიპერრეფლექსია, დიზართრია, სენსომოტორული ნეიროპათია.

სპინოცერებელური ატაქსია 19/22 (SCA 19/22)

- თავდაპირველად აღწერილია ერთადერთ დანიურ ოჯახში და ლოკალიზებულია 1p ქრომოსომაზე.
- იგივე რეგიონი SCA 22-ის ლოკუსია,[69] თავდაპირველად აღწერილია, როგორც იზოლირებული ატაქსიის მოგვიანებით დანყების მიზეზი ჩინურ ოჯახში.

- მუტაციები voltage-gated პოტასიუმის არხში KCND3.
- სხვადასხვა კოგნიტური დარღვევები, მიოკლონუსი, ტრემორი, ჰიპერრეფლექსია, ნელა პროგრესირებადი.[69] [70] [71] [72]

სპინოცერებელური ატაქსია 20 (SCA20)

- აღწერილია ერთადერთ ავსტრალიურ ოჯახში. გენეტიკური ანომალია არის 11 ქრომოსომაზე და მოიცავს დნმ-ის სეგმენტის დუბლიკაციას.[73]
- ხასიათდება ნელა პროგრესირებადი ატაქსიით და დიზართრიით.
- პაციენტების ორ მესამედს აღენიშნება სასის მიოკლონუსი და სპაზმური დისფონია; დისფონია შეიძლება წლებით უსწრებდეს ატაქსიას. ასევე გამოხატულია ბრადიკინეზია და ჰიპერრეფლექსია.
- კბილისებრი კალციფიკაცია კომპიუტერულ ტომოგრაფიაზე (CT).

სპინოცერებელური ატაქსია 21 (SCA21)

- მუტაცია 7p ქრომოსომის TMEM240 გენში.[74] [75]
- ქცევითი და კოგნიტური დარღვევები და ექსტრაპირამიდული სიმპტომები, მათ შორის რიგიდულობა, აკინეზია და ჰიპორეფლექსია.

სპინოცერებელური ატაქსია 23 (SCA23)

- აღწერილია რომ გამოიწვია ატაქსია 4 დანიურ ოჯახში.
- გამოწვეულია პროდინოპრინის (PDYN) გენში მისსენს მუტაციით.[76]

სპინოცერებელური ატაქსია 25 (SCA25)

- აღწერილია ერთ ფრანგულ ოჯახში. ლოკალიზებული 2p ქრომოსომაში.[77]
- პერიფერიული სენსორული ნეიროპათია და არეფლექსია.

სპინოცერებელური ატაქსია 26 (SCA26)

- იზოლირებული ატაქსიის მიზეზები. აღწერილია ერთადერთ ოჯახში და ლოკალიზებულია 19p ქრომოსომაზე.[78]
- დიზართრიასთან.
- EEF2 გენი.

სპინოცერებელური ატაქსია 27 (SCA27)

- აღწერილია ერთადერთ ოჯახში.
- მუტაცია დაფიქსირებულია ფიბრობლასტების ზრდის ფაქტორის (FGF) მე-14 გენში (ქრომოსომა 13 q).
- კანკალის ადრეული გამოვლენა, სახის დისკინეზია და სენსორული ნეიროპათია.[79]

სპინოცერებელური ატაქსია 28 (SCA28)

- აღწერილია ერთადერთ იტალიურ ოჯახში.
- შეიძლება იყოს მე-18 ქრომოსომის AFG3L2 გენის მუტაციის შედეგი.[80]
- ჰიპერრეფლექსია, ფტოზი და ოფთალმოპლეგია.

სპინოცერებელური ატაქსია 29 (SCA29)

- აღწერილია ერთადერთ ოჯახში კოგნიტური დარღვევებით, არაპროგრესირებადი ატაქსიით და ლოკალიზებულია 3p ქრომოსომის ITPR1 გენში.[81] [82]
- სუფთა ატაქსია.

სპინოცერებელური ატექსია 30 (SCA30)

- აღწერილია ერთ ავსტრალიურ ოჯახში ლოკუსით 4q ქრომოსომაში.[83]
- სუფთა ატექსია.

სპინოცერებელური ატექსია 31 (SCA31)

- გამოწვეულია პენტანუკლეოტიდური გამეორების კომპლექსით, რომელიც შეიცავს TAAAA, TAGAA, და TGGAA მონაკვეთებს, რომლებიც განლაგებულია ორი გენის შემცველ ინტრინში - BEAN და TK2, რომელთა ტრანსკრიპციაც საწინააღმდეგო მიმართულებებით მიმდინარეობს.[84]
- ატექსია და პროგრესირებადი ნეიროსენსორული სმენის დაკარგვა.
- ხშირია იაპონიაში.[43]

სპინოცერებელური ატექსია 32 (SCA32)

- უცნობი გენი 7q32-q33.[85]
- კოგნიტური დარღვევები.[58]
- აზოოსპერმია მამაკაცებში.[86]

სპინოცერებელური ატექსია 34 (SCA34)

- ELOVL4 გენი 16p12.[85]
- ნეიროკუტანეური სინდრომი და ჰიპოპარეფლექსია; კანის ცვლილებები ქრება მოზრდილ ასაკში.[86]

სპინოცერებელური ატექსია 35 (SCA35)

- მუტაცია TGM6-ში 20p13.[58]
- ფსევდობულბური დამბლა, ტრემორი, ჰიპერრეფლექსია და კისერმრუდობა.

სპინოცერებელური ატექსია 36 (SCA 36/Asidan)

- გამოწვეულია ნუკლეოლარული პროტეინ 56-ის (NOP56) გენში ჰექსანუკლეოტიდური მონაკვეთების GGCCTG გამრავლებით. ვლინდება ღეროს ატექსიით, ატექსიური დიზართრიით, კიდურების ატექსიით, ჰიპერრეფლექსიით და მოტორული ნეირონის პროგრესირებადი დაავადებით. აქ არის ნათხემის პურკინიეს უჯრედების დეგენერაცია ქვედა მოტორული ნეირონის დაკარგვით. დაწყების ტიპური ასაკი არის <50 წელი.[87]

სპინოცერებელური ატექსია 37 (SCA37)

- უცნობი გენი 1p32 ქრომოსომაზე.[58]
- თვალის ანომალური ვერტიკალური მოძრაობა.

სპინოცერებელური ატექსია 38 (SCA38)

- მუტაცია 6p12 ELOVL5-ში.[58]
- ატექსიის დაწყება მოზრდილობის ასაკში, სენსორულ-აქსონური ნეიროპათია.[88]

სპინოცერებელური ატექსია 40 (SCA40)

- CCDC88C გენი 14q32-ზე.[58]
- ატექსიის ზრდასრულ ასაკში დაწყება.
- სპასტიურობა და რეფლექსების გაცხოველება.

სპინოცერებელური ატექსია 41 (SCA41)

- გენი TRPC3, ქრომოსომა 4q27.[89]
- ატაქსიის ზრდასრულ ასაკში დაწყება.

სპინოცერებელური ატაქსია 42 (SCA42)

- გენი CACNA1G, ქრომოსომა 17q21.[90]
- დაწყების ასაკი ვარიაბელურია, ვლინდება ძირითადად ნათხემისებრი ატაქსიით.
- ფუნქციის დაკარგვის მუტაციები Cav3.1 კალციუმის არხში, აკოდირებს CACNA1G.
- ფუნქციის შეძენის მუტაციები CACNA1G ში იწვევს ნეიროგანვითარების დაავადებას SCA42-ND, სიმპტომები ვლინდება დაბადებისას ან ჩვილის ასაკში. პიპოტონია, ფსიქომოტორული ჩამორჩენა ან მეტყველების არარსებობა/მძიმე შეფერხება. სხვადასხვა დისმორფული ნიშნები და ეპილეფსია.

სპინოცერებელური ატაქსია 43 (SCA43)

- გენი MME 3q25-ზე, რომელიც აკოდირებს მემბრანულ მეტალოენდოპეპტიდაზას.[91]
- გვიან დაწყებული ატაქსია, ხშირად ნეიროპათიით.

სპინოცერებელური ატაქსია 44 (SCA44)

- გენი GRM1 6q24-ზე, რომელიც აკოდირებს მეტაბოტროპული გლუტამატის რეცეპტორს 1 (mGluR1).
- ფუნქციის შეძენის მუტაციები იწვევს გვიანი გამოვლინების ნათხემისებრი ატაქსიას.[92]
- გენის სიგრძის შემცირების გამომწვევი მუტაციები, რომლებიც ფუნქციის დაკარგვით მიმდინარეობს იწვევს ადრეული გამოვლინების შეფერხებას და ატაქსიას.

სპინოცერებელური ატაქსია 45 (SCA45)

- გენი FAT2 5q33-ზე აკოდირებს ცხიმის ატიპიურ კადერინ 2-ს (FAT2).
- მოგვიანებითი გამოვლინების შედარებით ჭეშმარიტი ნათხემისებრი ატაქსია.[93] [94]

სპინოცერებელური ატაქსია 46 (SCA46)

- გენი PLD3 19q13-ზე აკოდირებს ფოსფოლიპაზა D ოჯახის ფერმენტს.[95]
- ატაქსიის დაწყება მოზრდილობის ასაკში, სენსორულ-აქსონური ნეიროპათია.

სპინოცერებელური ატაქსია 47 (SCA47)

- გენი PUM1 1p35-ზე აკოდირებს Pumilio 1 -ს.
- მოგვიანებითი გამოვლინების ფორმა, მეტწილად ნათხემისებრი ატაქსია მსუბუქი ატროფიით ნათხემის ცენტრში, ეწოდება Pumilio 1 დაკავშირებული ნათხემისებრი ატაქსია (PRCA).[49] [96]
- ადრეული გამოვლინების ფორმა დაგვიანებული მოტორული განვითარებით, ადრეული გამოვლინების ატაქსიით და მოკლე სიმართლით, ცვალებადი კოგნიტური დაქვეითებით და გულყრებით, ეწოდება Pumilio-1 დაკავშირებული განვითარების შეფერხება, ატაქსია და გულყრები (PADDAS).
- დაავადების მექანიზმი შეიძლება დაკავშირებული იყოს რეპრესორული ფუნქციის დაკარგვასთან და ATXN1 დონის მომატებასთან.

სპინოცერებელური ატაქსია 48 (SCA48)

- გენი STUB1 16p13-ზე აკოდირებს STUB1, ანუ CHIP, უბიქიტინ ლიგაზა/კომაპერონს, რომელიც მონაწილეობს ცილის ხარისხის კონტროლში.
- სიარულის ატაქსია და/ან კოგნიტურ-აფექტური სიმპტომები ზრდასრულობის შუა პერიოდში.[97]

დენტატურებრალურ-პალიდო-ლუიზიან ატროფია (DRPLA).

- ეს დარღვევები გაერთიანებულია ატაქსიით, მიუხედავად იმისა, რომ ყველა არ წარმოადგენს SCA -ს, ატაქსია წარმოადგენს დაავადების ძირითად ნიშანს.[98]
- პათოლოგია აღწერილია 1970 წელს ამერიკულ ატაქსიით დაავადებულ ოჯახის შემთხვევით; აღინიშნება დეგენერაციული ცვლილებები ნათხემის დენტატის ნაწილში, წითელ ბირთვში, პალიდუმში და სუბთალამურ ბირთვში.
- კლინიკური ნიშნები ატაქსიასთან ერთად მოიცავს: კრუნჩხვებს, ქორეას, დისტონიას, მიოკლონუსს, დემენციასა და პარკინსონიზმს.
- იაპონიაში არსებობს DRPLA -თი დაავადებული გაცილებით მეტი ოჯახი, სადაც მუტაციის საფუძველს წარმოადგენს მე-12 ქრომოსომაში ატროფინის გენში CAG მონაკვეთების გამრავლება. გამრავლება არის ძალიან არასტაბილური და შეიძლება გამოვლინდეს ნაადრევად (ბავშვობის ასაკში).

სხვა დომინანტურად მემკვიდრეობითი დარღვევები, რომლებიც ატაქსიას მოიცავს დაავადების მნიშვნელოვან ნაწილად

- KCNMA1 ასოცირებული ატაქსია: თავდაპირველად ერთ საუდი ოჯახში აღწერილი იყო როგორც ნათხემის ატროფიის, განვითარების შეფერხებისა და გულყრების სინდრომი (CAEDS) და ვითარდება KCNMA1-ის ჰომოზიგოტური მუტაციების შედეგად, რომელიც აკოდირებს კალციუმით აქტივირებულ კალიუმის (BK) არხს. შემდგომში დადგინდა, როგორც განვითარების დარღვევის მიზეზი, რომელიც წარმოიქმნება ამ იონურ არხზე დომინანტური ფუნქციის დაკარგვის მუტაციებით და იწვევს განვითარების შეფერხებას, ინტელექტუალურ შეზღუდვას, ატაქსიას, ღერძულ ჰიპოთონიას, ნათხემის ატროფიას და მეტყველების შეფერხებას/აპრაქსიას/დიზართრიას.[99]
- KCNN2 ასოცირებული ატაქსია: გენი, რომელიც აკოდირებს მცირე გამტარობის კალციუმით გააქტიურებულ კალიუმის არხს ტიპი 2 (SK2). დადგენილია, როგორც დომინანტური მემკვიდრეობით გამოწვეული მოტორული და ენის განვითარების შეფერხება, ინტელექტუალური შეზღუდული შესაძლებლობები, მოძრაობის ადრეული დაწყების დარღვევები, რომელიც მოიცავს ნათხემის ატაქსიას და/ან ექსტრაპირამიდულ სიმპტომებს.[100]

ეპიზოდური ატაქსია ტიპი 1 (EA 1)

- აღწერილია წონასწორობის დარღვევის ძალიან ხანმოკლე (წუთები) ეპიზოდები, სინდრომი იწყება ბავშვობაში.
- შეტევებს შორის არ ვლინდება ნევროლოგიური დეფიციტი, გარდა კუნთების მيوკიმისა.
- მე-12 ქრომოსომაზე კალიუმის არხის გენის (KCNA 1) მუტაცია არის პასუხისმეგებელი.[25]

ეპიზოდური ატაქსია ტიპი 2 (EA 2)

- განაპირობებს ატაქსიის გამოვლინებებს, რომლებიც გრძელდება რამდენიმე საათის განმავლობაში, ხშირად დაკავშირებულია ვარიაბელურ სიმპტომებთან.
- კალციუმის არხის სუბნაწილაკში (CACNA 1A) წერტილოვანი მუტაციის (ხშირად nonsense მუტაციის) გამო, რომელიც დაზიანებულია SCA 6-ს დროს. დამატებითი მისენს-მუტაცია იმავე გენში დაკავშირებულია ოჯახურ ჰემიპლეგიურ შაკიკთან.[25]

სხვა ეპიზოდური ატაქსიები

- არსებობს მწირი ინფორმაცია ეპიზოდური ატაქსიის დამატებითი გენეტიკური ტიპების შესახებ.
- დაფიქსირებულია მუტაცია კალციუმის არხის ქვენანაილაკში (CACNB4) EA 5-ის დროს და გლუტამატის ტრანსპორტერ გენში (SLC1A3) EA 6-ის დროს.[101] [102]
- EA 3, EA 4 და EA 7 გენეტიკურად განსხვავდებიან, მუტაციები უცნობია

მემკვიდრეობითი მიზეზები: X-დაკავშირებული

ატაქსიის მქონე რამდენიმე ოჯახს აქვს X-შეჭიდული სახის მემკვიდრეობა, თუმცა ძირითადად ისინი არ ვლინდება. მსხვერველად X სინდრომი არის მამაკაცებში ინტელექტუალური ჩამორჩენის ყველაზე ხშირი მიზეზი და დაკავშირებულია X ქრომოსომის FRAXA გენში CGG მონაკვეთების გამრავლებასთან (გამეორებულია 200-ზე მეტჯერ).[103] FXTAS -თი დაავადებული პაციენტების დედებსა და ბაბუებს (დედის მხრიდან) შეიძლება ჰქონდეთ პრემუტაცია(55-200-მდე ასლი) დაზიანებულ ალელში. მამაკაცებს, რომლებსაც აქვთ ასეთი ტიპის პრემუტაცია(იშვითად ქალებს), გვიანი მოზრდილობის ხანაში შეიძლება გამოვლინდეთ ნევროლოგიური სინდრომი, რომელიც ხასიათდება ნათხემისეული ატაქსიით, ინტენსიური ტრემორითა და პერიფერიული ნეიროპათიით. შეიძლება აღინიშნოს პარკინსონიზმი.[104] ზოგიერთმა კვლევამ, რომელიც ფოკუსირებული იყო სპორადულ ატაქსიაზე აჩვენა, რომ ასეთ პაციენტებში მსხვერველად X-პრემუტაცია საკონტროლო ჯგუფთან შედარებით მეტი რაოდენობითაა წარმოდგენილი.[26]

მემკვიდრეობითი მიზეზები: მიტოქონდრიული ღნმ-ის მუტაცია

ატაქსია შეიძლება გამოვლინდეს ბევრი დაავადების დროს, რომლებიც დაკავშირებულია მიტოქონდრიული ღნმ-ის პირველად პათოლოგიასთან და სუნთქვითი ჯაჭვის დეფექტებთან. ხშირად ატაქსია არის ნერვული სისტემის და სისტემური გამოვლინებების ერთ-ერთი სახე. ატაქსიას შეუძლია დაამძიმოს ისეთი დაავადებები, როგორიცაა: მიოკლონიური ეპილეფსია დაგლეჯილი წითელი ბოჭკოებით (MERRF); მიტოქონდრიული ენცეფალოპათია ლაქტატური აციდოზით (MELAS) და ინსულტის მსგავსი ეპიზოდებით; ნევროლოგიური სისუსტე, ატაქსია, პიგმენტური რეტინიტი (NARP) და კუარნს-საირის სინდრომი (KSS). ჩამოთვლილთაგან ზოგიერთი სინდრომი ვლინდება სპორადულად (მაგ. KSS), ზოგი კი დედის ხაზით არის მემკვიდრეობით მიღებული.[105]

იდიოპათიური (სპორადული)

ეს ტერმინი გამოიყენება პროგრესირებადი ატაქსიისთვის, რომელიც, ჩვეულებრივ, გვიან მოზრდილობის ასაკში იწყება (> 50 წლის ასაკში), სხვა ნერვული სისტემის ნიშნებით ან მის გარეშე, როცა კონკრეტული მიზეზი დადგენილი არ არის.

ეს ტერმინი გამოიყენება გვიანი მოზრდილობის ხანის (50 წელზე მეტი) ნევროლოგიური სიმპტომებით ან მის გარეშე მიმდინარე პროგრესირებადი ატაქსიის აღსანიშნავად, რომლის წარმოშობის მიზეზი არ არის დადგენილი. არ არსებობს განსაზღვრული გაიდლაინი. ავტორის ხედვით, თუ ატაქსია იწყება 50 წლამდე, ის, სავარაუდოდ, წარმოადგენს მონოგენურ დარღვევას, მიუხედავად იმისა, დადასტურდება თუ არა დიაგნოზი.

სპორადული ატაქსიის მქონე პაციენტების მცირე ნაწილს (ოჯახური ანამნეზის გარეშე) აღენიშნება გენის მუტაცია მოლეკულური ტესტირების შედეგად. იგივე სიხშირით აღწერილი მუტაციები დაკავშირებულია ფრიდრიხის ატაქსიასთან SCA 6, SCA 8, SCA 2, SCA 3, და FXTAS. ჭეშმარიტად სპორადული ატაქსიის მქონე პაციენტები იყოფიან ორ ჯგუფად:

პირველი - თავს იჩენს არაატაქსიური ნიშნები სახელდობრ: ავტონომიური დარღვევები, ექსტრაპირამიდული, მოგროძო ტვინის სიმპტომები; მეორე ჯგუფი - ატაქსია ერთადერთი ან წამყვანი

ნიშანია. ამ ჯგუფს შეიძლება ასევე ჰქონდეს დამახასიათებელი ვიზუალური ნიშნები, პონტოცერებელური ატროფიით და მოგვიანებით ნათხემის იზოლირებული ატროფიით.

სპორადული ატაქსიის მქონე პაციენტებს, რომლებსაც განუვითარდათ დამატებითი ნევროლოგიური ნიშნები, შეიძლება ჰქონდეთ MSA-ნათხემისებრი ტიპის (MSA-C) ატაქსია.^[106] ამ პაციენტებს ატაქსიასთან ერთად დამატებით აღენიშნებათ პარკინსონის და დისაუტონომიის ნიშნები, ჰისტოლოგიური კვლევით ვლინდება გლიური ციტოპლაზმური ჩანართების არსებობა.

ურგენტული საკითხები

(იხ. [დიფერენციული დიაგნოზები](#) მეტი დეტალებისთვის)

იშემიური ინსულტი

ნათხემის ინფარქტს თანხმობები შეშუპების გამო შეუძლია რამდენიმე დღის განმავლობაში ქალასშიდა წნევის მომატება. საჭიროა პაციენტების საგულდაგულო მონიტორინგი მომატებული ლეთარგიის და ტვინის ღეროს კომპრესიის ნიშნების გამო, სასურველია, ინტენსიური თერაპიის პალატაში. დროდადრო ვენტრიკულური დრენაჟი ან უკანა ფოსოს ურგენტული დეკომპრესია შეიძლება იყოს სიცოცხლისთვის აუცილებელი.

გარდა ამისა, ნათხემის ან ტვინის ღეროს ინსულტმა, რომელიც თავიდან ატაქსიით ვლინდება, შეიძლება გამოიწვიოს ინსულტის გავრცელებასთან დაკავშირებული დამატებითი და ზოგჯერ სიცოცხლისთვის საშიში პრობლემები. ამ ფაქტორების გათვალისწინება გონივრულ მონიტორინგთან და ანტიკოაგულაციის, თრომბოლიზის გამოყენებასთან ერთად მნიშვნელოვანია პაციენტის სიცოცხლისთვის.^[107] ზოგიერთ პაციენტს უკანა მიმოქცევის ინსულტით შეიძლება აღენიშნებოდეს არასპეციფიკური სიმპტომები, როგორიცაა თავბრუსხვევა, რაც განურჩეველია უფრო გავრცელებული ვესტიბულური პათოლოგიებისგან. ატაქსიის დიფერენცირება ვესტიბულური პრობლემებისგან შეიძლება ვერტიგოსა და ოსცილოტისის არსებობის საფუძველზე. სმენის დაკარგვა და ტინიტუსი ხშირად დაკავშირებულია მე-8 კრანიალური ნერვის ან ვესტიბულური აპარატის დაზიანებასთან.

მიმართულება-ცვალებადი ნისტაგმი და მცირე სიელმე, რომელიც ვლინდება "cover" ტესტით, შეიძლება წარმოადგენდეს ტვინის ღეროს ინფარქტის და არა ვესტიბულური აპარატის დაზიანების კლინიკურ ნიშანს.

მრტ კვლევამ დიფუზურ-შენიშნული თანმიმდევრობით შეიძლება გამოავლინოს მცირე ზომის მწვავე იშემიური კერები, ამიტომ მისი ჩატარება ეჭვის შემთხვევაში აუცილებელია.

სისხლჩაქცევა ნათხემის არეში

შეუძლია გამოიწვიოს უკანა ფოსოს ჰიპერტენზია ზედა ტრანსტენტორიული და ქვედა ტონზილარული ჰერნიაციით. ეს სიცოცხლისთვის საშიში პროცესია და შეიძლება საჭირო გახდეს ვენტრიკულოსტომია და სასწრაფო დეკომპრესია.

მწვავე ცერებელიტი

ბავშვებს, რომლებსაც გამოუვლინდათ ედემა ან ჩამოყალიბდათ ლეთარგიის კლინიკა, სჭირდებათ ICU მონიტორინგი. ასევე შეიძლება დასჭირდეთ ვენტრიკულოსტომია და უკანა ფოსოს დეკომპრესია.

მილერ-ფიშერის სინდრომი

ეს არის გიენ-ბარეს სინდრომის ვარიანტი და შეუძლია დააზიანოს საყლაპავი, სასუნთქი და კიდურების კუნთები. ამ პაციენტებს სჭირდებათ რესპირატორული ფუნქციის მჭიდრო მონიტორინგი. შეიძლება მითითებული იყოს ინტენსიურ განყოფილებაში პროფილაქტიკური განთავსება და გეგმიური ინტუბაცია კი. გიენ-ბარეს სინდრომი ასევე დაკავშირებულია ვეგეტატიურ დისფუნქციასთან, როგორიცაა არითმია და საჭიროა გულის ტელემეტრია.

ვერნიკე-კორსაკოვის სინდრომი

როგორც წესი, ის გვხვდება ალკოჰოლზე დამოკიდებულების ანამნეზის მქონე ადამიანებში, რომელთაც აღენიშნებათ კვების დეფიციტი, თუმცა ამის მიზეზი შეიძლება იყოს სხვა დაავადებებიც, მაგალითად, კუჭის

პათოლოგიები, რომლებიც ასევე იწვევენ კვებით დარღვევებს. პაციენტებს აღენიშნებათ დაბნეულობის და ამნეზიური მოვლენების უეცარი დასაწყისი (ახალი მოგონებების ჩამოყალიბების დარღვევა, ხშირად დაკავშირებული კონტაბულაციასთან), ნისტაგმი, ოკულომოტორული დამბლა და ატაქსია. ასეთი შემთხვევები მყისიერად უნდა დადგინდეს და დაინიშნოს მკურნალობა პარენტერალურად B1 ვიტამინის მაღალი დოზებით დამატებით კვების მოწესრიგებასთან ერთად.

მწვავე ინტოქსიკაცია

ნათხემის მიმართ ტოქსიკურ არაერთ მედიკამენტს, ისევე, როგორც ალკოჰოლურ თრობას, შეუძლია მწვავე ატაქსიის გამოწვევა. მედიკამენტების მიღება და შრატში მათი დონის განსაზღვრა (თუ აქვს მიღებული) მნიშვნელოვანი სადიაგნოსტიკო მარკერია; მკურნალობა, როგორც წესი, მოიცავს ტოქსიკური ("დამნაშავე") მედიკამენტის მიღების შეწყვეტას.

მიდგომა

ატაქსიას ახასიათებს კიდურების, სხეულის და ქალას კუნთების მოუქნელი და არაკოორდინირებული მოძრაობები, რაც გამოწვეულია ნათხემისა და მისი კავშირების ან პროპრიოცეპტული სენსორული გზების პათოლოგიით.

ნათხემისებურ ატაქსიას აქვს დამახასიათებელი კლინიკური ნიშნები, რომლებიც ვლინდება ანამნეზის შეკრებით და გასინჯვით:^{[108] [109]}

- სიარული არასტაბილურია და პაციენტი ხშირად ეცემა
- ხელების კოორდინაცია დარღვეულია
- შეიძლება სახეზე იყოს დიზარტრია ან დისფაგია
- შეიძლება განვითარდეს თვალის სიმპტომები, რომლებიც თვალის მოძრაობის კონტროლის დარღვევასთან არის დაკავშირებული.

უფრო დეტალური ნევროლოგიური გამოკვლევით ვლინდება შემდეგი:

- კიდურების დისმეტრია (მიზანმიმართული მოძრაობების სიზუსტის მოშლა), რაც ვლინდება პაციენტის ხელის და ტერფის თითის ტესტით.
- პაციენტს შეიძლება ჰქონდეს კიდურების კინეტიკური ტრემორი და არაკონტროლირებადი ოსცილაციები ნელი, მიზანმიმართული მოძრაობების დროს.
- დგომის და სიარულის პრობლემები მოიცავს ტანდემური დგომის ან შეტყუებულ ტერფებზე დგომის შეუძლებლობას; დგომის დროს ფეხები გაშლილია და სხეული იწყებს ქანაობას. ტანდემური სიარული ირღვევა და მოგვიანებით ჩვეულებრივი სიარული ხდება მკვეთრად ატაქსიური, ფართო და მერყევი.
- თვალის მოძრაობები, რომლებიც მიუთითებს მზერით გაონვებულ ან სხვა ტიპის ნისტაგმზე, საგნების მიმართ ანომალური თვალის გაყოლება (უცნაური გამოხედვა, რომელიც გამოწვეულია თვალის სწრაფი ნახტომისებური მოძრაობით) და არაზუსტი თვალის მოძრაობა, როდესაც პაციენტს სთხოვენ თვალის სწრაფად მოძრაობას მიზნის მიმართულებით (თვალის ჰიპომეტრული ან ჰიპერმეტრული ნახტომისებური მოძრაობა)
- დიზარტრიის სკანირებული ტიპი

ატაქსიის, როგორც ძირითადი ნიშნის, მქონე პაციენტებში ხშირად ვლინდება დამატებითი, არანათხემისეული ნევროლოგიური ნიშნები, რაც, სავარაუდოდ, გამოწვეულია იმით, რომ დაზიანება სცდება ნათხემის საზღვრებს და ვრცელდება მეზობელ სტრუქტურებზე ან დეგერენაციული ცვლილებები მოიცავს ნათხემის მოსაზღვრე სტრუქტურებს.

სენსორული ატაქსია ხასიათდება ქვედა და ზედა კიდურების არაკოორდინირებული მოძრაობებით პროპრიოცეპტულ უკმარისობასთან ერთად. კლინიკური ნიშნები მოიცავს ვიბრაციული მგრძნობელობის, ასევე მდებარეობისა და კინესთეზური მგრძნობელობის მოშლას. ხშირად ქრება ღრმა მყესოვანი რეფლექსები, თუმცა თვალის მოძრაობა და შეტყულება შენარჩუნებულია. ზოგერთ პაციენტს სენსორული და ნათხემისეული სიმპტომები ერთდროულად აღენიშნება.

დიფერენციალური დიაგნოსტიკა

ვინაიდან არსებობს მრავალი დაავადება, ასევე ატაქსიის მრავალფეროვანი გამოვლინებები, სპეციფიკური დიაგნოსტიკური მიდგომის გამოყენებამდე სასარგებლო იქნებოდა პაციენტების გარკვეულ ფართო ჯგუფებად დაყოფა.

პაციენტების დიდ ჯგუფს წარმოადგენენ:

- მწვავე ატაქსიის მქონე პაციენტები
- ქვემწვავე ან ქრონიკული ატაქსიის მქონე პაციენტები, ვიზუალური კვლევის მეთოდებზე საბოლოო სტრუქტურული ანომალიებით, დადებითი ან უარყოფითი ოჯახური ანამნეზით
- ქვემწვავე ან ქრონიკული ატაქსიის მქონე პაციენტები, რომლებსაც ვიზუალურ კვლევებით აღენიშნებოდათ ნათხემისა და მისი მიმდებარე სტრუქტურების ატროფია (იშვიათად ანომალიების გარეშე), ოჯახური ანამნეზითა ან მის გარეშე.

შემდეგი ფაქტორები დიაგნოსტიკური მიდგომის მნიშვნელოვანი მოდიფიკატორებია:

- დაავადების დაწყების ასაკი
- დაავადების განვითარების ტემპი
- ერთი და იმავე დაავადების ოჯახური ანამნეზის არსებობა
- ატაქსიის ბუნება (ნათხემისეულია თუ სენსორული)
- არაატაქსიური ნევროლოგიური სიმპტომების არსებობა
- გარკვეული სისტემური მახასიათებლების არსებობა
- კომპიუტერული ტომოგრაფიით ან მაგნიტო-რეზონანსული კვლევით დაგენილი აშკარა სტრუქტურული ანომალიები

მწვავე ატაქსია

პაციენტებს აღენიშნებათ წონასწორობის დარღვევის მწვავე დასაწყისი, დამატებითი სიმპტომებით ან მის გარეშე.

დაწყების ასაკი მნიშვნელოვანია გამომწვევი მიზეზის დასადგენად. ბავშვთა ასაკში ატაქსიის მწვავე დასაწყისის მიზეზი ყველაზე ხშირად არის მწვავე ცერებელიტი ან მედიკამენტები (მაგალითად, ანტიკონვულსანტები). ზრდასრულებში ყველაზე ხშირი მიზეზია იშემიური ან ჰემორაგიული ინსულტი ნათხემში ან ტვინის ღეროში, ინტოქსიკაციები (მაგ. მედიკამენტები, ალკოჰოლი, ნარკოტიკები) და ვერნიკე-კორსაკოვის სინდრომი. მადემიელინიზირებელ დარღვევებს, მაგალითად გაფანტულ სკლეროზს, ასევე შეიძლება ჰქონდეს უეცარი დასაწყისი და თუ ის ვითარდება ნათხემში ან მის გზებში, ვლინდება მწვავე ატაქსია. უნდა გავითვალისწინოთ ასევე გინ-ბარეს სინდრომის მილერ-ფიშერის ვარიანტი.

ანამნეზი.

- დაწყების ასაკი ძალიან მნიშვნელოვანი განმსაზღვრელი ფაქტორია.
- ინფორმაციის სხვა კრიტიკული ნაწილი არის სიმპტომების განვითარება (თვეები ან რამდენიმე წელი ქრონიკულთან შედარებით, თავის ტვინის ვიზუალური კვლევები (სასურველია მრი) და ატაქსიის ოჯახური ანამნეზი.
- თუ ოჯახური ანამნეზი დადებითია, მემკვიდრული ანომალია (აუტოსომურ-რეცესიული, აუტოსომურ-დომინანტური, X-შეჭილული) შეძლებისდაგვარად უნდა იყოს აღმოჩენილი, რათა გააადვილდეს დიფერენციალური დიაგნოზის დასმა.
- უნდა მივიღოთ ალკოჰოლის მოხმარების და კვების დეფიციტის მონაცემები, ასევე სრული სია მედიკამენტებისა, მათ შორის ნარკოტიკების.
- პაციენტებს, რომლებსაც აღენიშნებათ მხოლოდ წონასწორობის დარღვევა, ანამნეზში ვერტიგო, ტინიტუსი და სმენის დარღვევები, შეიძლება, ჰქონდეთ პერიფერიულ ვესტიბულური პრობლემა.
- გამოიკვლიეთ სიმპტომები, რომლებიც შეიძლება მიუთითებდნენ მომატებულ ინტრაკრანიალურ წნევაზე (მაგალითად, თავის ტკივილი, გულისრევა, ღებინება) და სიმპტომები, რომლებიც შეიძლება მიუთითებდნენ ნათხემის მიმდებარე სტრუქტურებში, მაგალითად, ტვინის ღეროში არსებულ პრობლემებზე. პაციენტი უჩივის სისუსტეს ან მგრძნობელობის დარღვევებს კიდურებში და

კრანიალური ნერვების დეფიციტს. სოპორი შეიძლება შესამჩნევი იყოს მაშინ, როცა პროცესში ერთვება ტვინის ღერო.

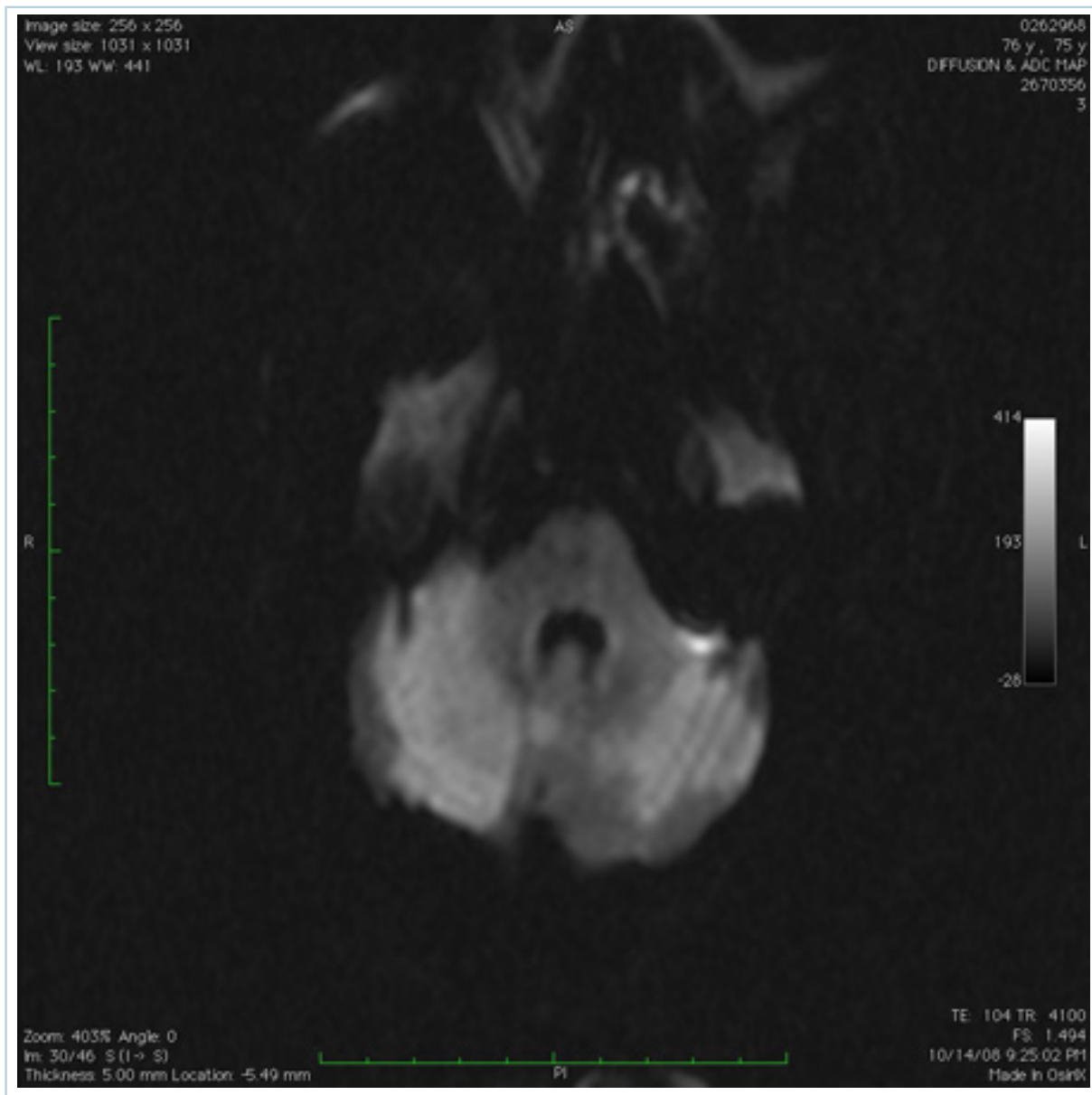
- იშვიათად ბავშვებსა და ახალგაზრდებში დაავადების დანწყების მაუნყებელი შეიძლება იყოს ატაქსიის განმეორებითი ეპილოზები. ანამნეზში ასეთი ეპილოზები და მსგავსი პრობლემები ოჯახის სხვა წევრებში მიგვანიშნებს ეპილოზური ატაქსიის სინდრომზე. თანდაყოლილ მეტაბოლურ დარღვევებს შეიძლება ჰქონდეს ასეთივე ატაქსიის სიმპტომები.

ფიზიკური გამოკვლევა

- ატაქსია არის წინასწარ ნებითი მოძრაობების ინკოორდინაცია.
- შეამოწმეთ სხეულის და თავის რხევა ან მოუსვენრობა.
- მეტყველებაში დიზართრიის და სკანდირებული მეტყველების არსებობის შეფასება. სკანდირებული მეტყველების დროს პაციენტის ხმის ამპლიტუდა მერყეობს დაბლიდან მაღლისკენ.
- შეამოწმეთ თვალების მოძრაობა ნისტაგმზე, თვალის ჩაკვრაზე ან ნელ საკადურ მოძრაობაზე. ოკულომტორული დამბლა შეიძლება დაკავშირებული იყოს სხვა დარღვევასთანაც.
- ნისტაგმის პირველადი პოზიცია და lateralised past pointing შეიძლება მიანიშნებდეს მწვავე ვესტიბულოპათიაზე, მაგრამ ვესტიბულოპათიასა და ტვინის ღეროს ინფრაქტის დიფერენცირება რთულია.
- შეამოწმეთ კისრის კუნთების რიგიდულობა.
- გამოიკვლიეთ თვალის ფსკერი.
- შეამოწმეთ სიარული ფართო დგომის და სიარულის მანერის გამოკვლევით, ასევე ტანდემური სიარული.
- გამოიკვლიეთ კიდურების დისმეტრია ცხვირ-თითისდა მუხლ - ქუსლის ცდით, ასევე შეამოწმეთ დისდიაკოქოკინეზია და ჩაუტარეთ ქუსლზე დარტყმის ტესტი.
- შეამოწმეთ ჰიპერრეაქცია მაჯაზე-დარტყმის ტესტი, რომლის დროსაც პაციენტს არ შეუძლია შეინარჩუნოს მდგომარეობა მოულოდნელი გადაადგილებისას.
- გიენ-ბარეს სინდრომის მიღერ-ფიშერის ვარიანტი უნდა იყოს განხილული, თუ აშკარაა ატაქსია, ოკულომტორული დამბლა და არეფლექსია, კიდურებში სისუსტესთან ერთად ან მის გარეშე, ბულბური კუნთები და ღერო.

კვლევები

- თავის ტვინის რადიოლოგიური გამოკვლევა საჭიროა (კტ კვლევა, მრტ დიფუზურ-შენიშნული გამოსახულებების თანმიმდევრობით), ინსულტთან, დემიელინიზაციასთან და ცერებელიტთან დაკავშირებული ცვლილებების გამოსავლენად.[107] [110] [111] [112] ბავშვებში CT გამოსახულება მოითხოვს სპეციალური პედიატრიული პროტოკოლების გამოყენებას რადიაციის ზემოქმედების შესამცირებლად.[112]



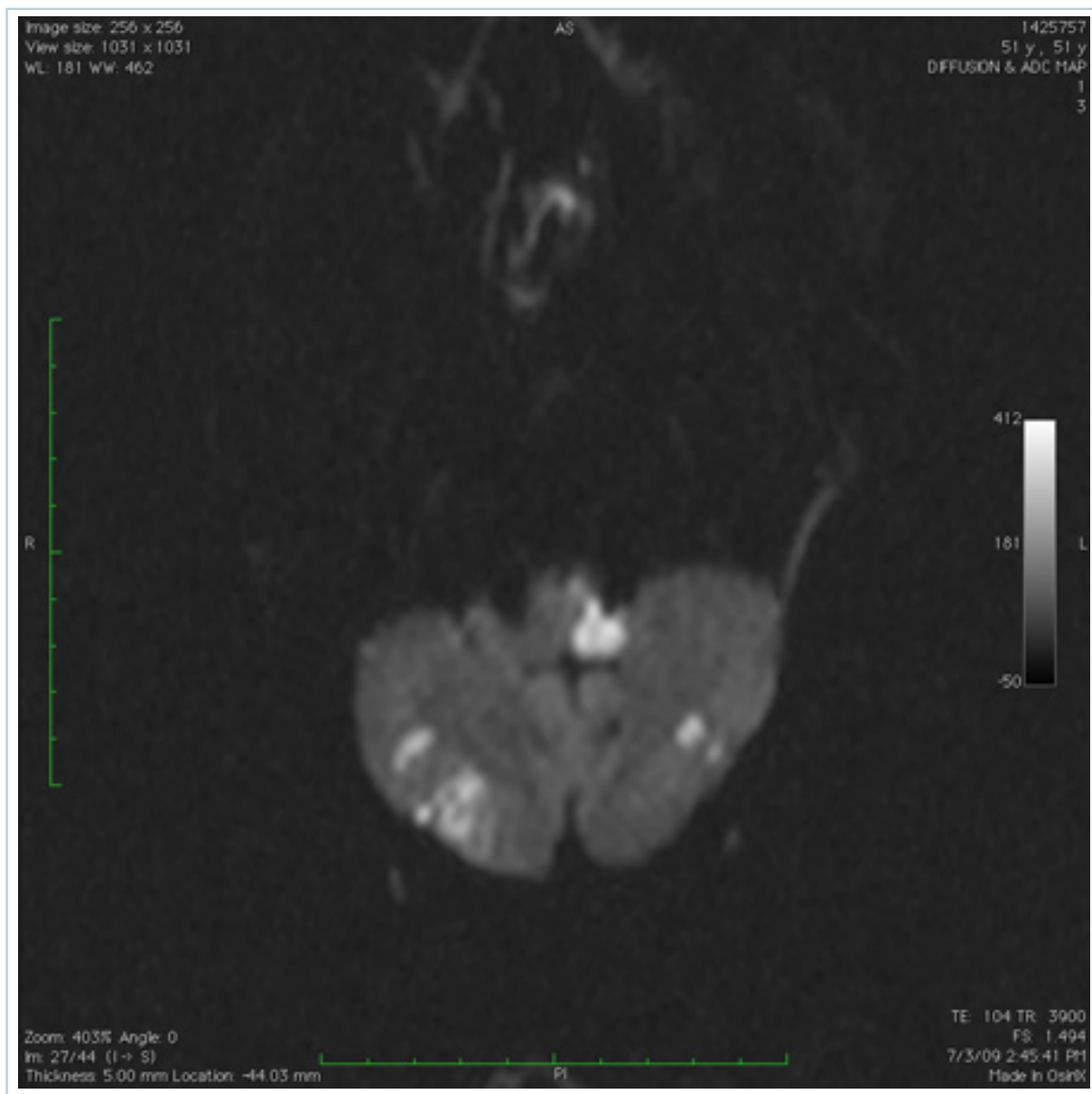
ნათხემის მწვავე ორმხრივი ინფარქტი დიფუზურ-შენიშნული მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფიით
ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



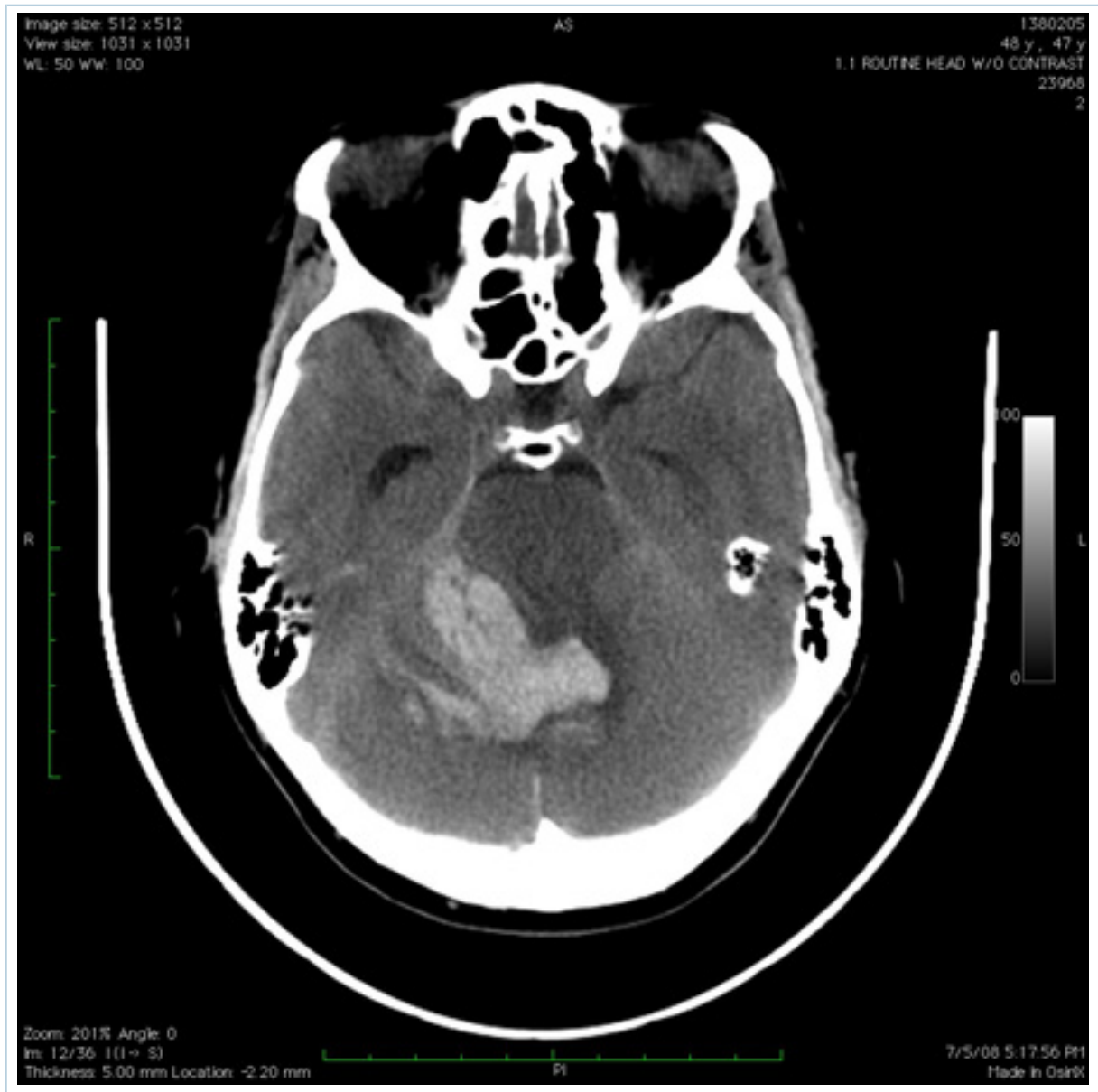
FLAIR მრტ გამოსახულებაზე ჩანს ნათხემის ინფარქტი:

შეიმჩნევა მეორადი შეშუპება და მეოთხე პარაკუტის გაფართოება

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლეფციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ინფარქტი დორსოლატერალურ მედულაში, ნათხევში ინფარქტის გაფანტულ კერებთან ერთად, როგორც ჩანს დიფუზურ-შენიშნულ მრტ გამოსახულებაზე ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



თავის ტვინის კომპიუტერული ტომოგრაფიის გამოსახულებაზე
ჩანს ნათხემის ჰემორაგია, რომელიც მეოთხე პარაკუჭში გადადის

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლეფციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით

- თუ იშემიური ინფარქტი დადასტურებულია ნათხემში ან ტვინის ღეროში, შეიძლება შერჩეულ მწვავე შემთხვევაში საჭირო გახდეს სისხლძარღვოვანი სისტემის გამოკვლევა, რაც მოიცავს კტ ანგიოგრაფიას, მაგნიტურ რეზონანსულ ანგიოგრაფიას და რუტინულ კათეტერულ ანგიოგრაფიას.[110]
- თავზურგტვინის სითხის (CSF) გამოკვლევა ინფექციის/ანთების პარამეტრების დასადგენად და IgG სინთეზი უნდა გეკეთდეს, თუ თავის ტვინის გამოსახულებითი კვლევით:
 - იშემიური კერის ან ჰემორაგიის არსებობა არ დასტურდება
 - ღვინდება გაფანტული სკლეროზის ან ცერებელიტის ნიშნები.
- ვერნიკე-კორსაკოვის სინდრომის დიაგნოსტიკა პირველადად ხდება კლინიკური მონაცემების საფუძველზე, ის სწრაფად რეაგირებს B1 ვიტამინსა და სხვა საკვებ დანამატებზე.

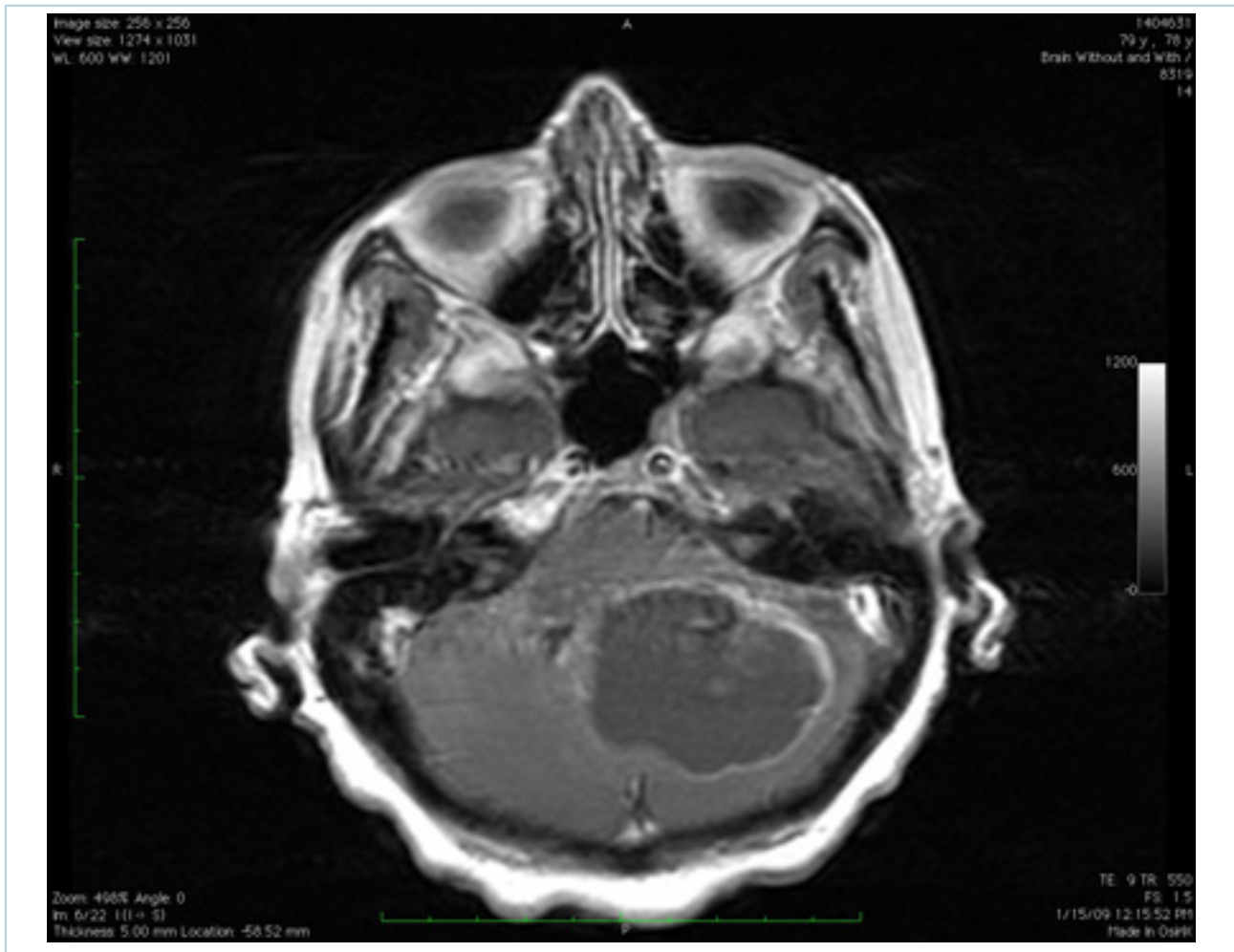
- როცა ეჭვი არის მილერ-ფიშერის სინდრომზე, საჭიროა პაციენტის ნერვკუნთოვანი სისტემის ელექტროფიზიოლოგიის გამოკვლევა და CSF კვლევის ჩატარება, რომელმაც შეიძლება ცილის მომატებული რაოდენობა გამოავლინოს. მილერ-ფიშერის სინდრომის დროს ხშირად მომატებულია GQ1b-ის ანტისხეულები, თუმცა შედეგები სწრაფად ვერ მიიღება.
- იმ პაციენტებში, რომლებსაც არ აღენიშნებათ სტრუქტურული ანომალიები, უნდა მოხდეს ნარკოტიკული საშუალებების, ალკოჰოლის სკრინინგი და შრატში ცერებელოტოქსიკური მედიკამენტების დონის განსაზღვრა.

ქვემწვავე ან ქრონიკული ატაქსია: ვიზუალური მეთოდებით განსაზღვრეთ სტრუქტურული ანომალიები .

ამ პაციენტების უმეტესობა ზრდასრულია და აქვთ შედარებით სწრაფი კლინიკური მიმდინარეობა (იზომება თვეებში ან 1-2 წელი), ვიდრე ატაქსიის მემკვიდრეობითი ფორმების ან სპორადული/იდიოპათიური ატაქსიის დროს. გარდა ამისა, მსგავსი დარღვევების ოჯახური ანამნეზი, როგორც წესი, უარყოფითია. ასეთი პრობლემები მოიცავს სისხლძარღვოვან დაზიანებებს (იშემიური/ჰემორაგიული ინსულტის ნარჩენი მოვლენები. სისხლძარღვოვანი მალფორმაციები), მადემიელინიზირებელ დაავადებას (გაფანტული სკლეროზი), ნეოპლაზიებს (პირველადი და მეტასტაზური სიმსივნეები) და არანეოპლაზიური წარმოშობის კომპრესიულ დაზიანებებს (მაგალითად, კრანოვერტებრალური შესახსრების ანომალიებს).

პაციენტებს შეიძლება ჰქონდეთ ნერვული სისტემის სიმპტომები, ხშირად მოსაზღვრე ხასიათის (მიმდებარე სტრუქტურების, მაგალითად, ტვინის ღეროს და ხერხემლის კისრის ნაწილის დაზიანების ნიშნები), წნევის მომატების ან სხვა სტრუქტურების, მაგალითად მხედველობის ნერვის, ჰემისფეროების და ხერხემლის ქვედა ნაწილის (ეს უკანასკნელი მიუთითებს მადემიელინიზირებელ დაავადებაზე) სიმპტომები.

ნებისმიერ პაციენტს, რომელსაც აქვს ქრონიკული ან ქვემწვავე ატაქსია, უნდა ჩაუტარდეს მრი კვლევა კონტრასტით ან კონტრასტის გარეშე.^[111] ამ ჯგუფში არსებული პირების უმეტესობას შეიძლება დიაგნოზი დაესვას კლინიკური მონაცემების საფუძველზე და ვიზუალიზაციის მეთოდებით გამოვლენილი ანომალიების საშუალებით. ერთადერთი ვითარება, როცა ასეთ პაციენტებს ოჯახში შეიძლება ჰქონდეთ მსგავსი პრობლემები, არის იშვიათი ოჯახური სიმსივნეები ან მალფორმაციები, როგორიცაა, მაგალითად, ფონ ჰიპელ-ლინდაუს სინდრომი. ქვემწვავე ან ქრონიკული ატაქსია:



ნათხეშში ვრცელი ფართობის დაზიანება წნევის ეფექტით, როგორც ჩანს მრი-ზე.
ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით

ნათხეშისმიერი, ტვინის ღეროს და ზურგის ტვინის ატროფია სხვადასხვა კომბინაციებში ან ვიზუალიზაციის მეთოდებით ანომალიის არარსებობა: უარყოფითი ოჯახური ანამნეზი

დანყება ბავშვობის ასაკში

- მაშინაც კი, როცა ოჯახური ანამნეზი დატვირთული არ არის, ამ ბავშვებს აქვთ მეტი რისკი, ჰქონდეთ მონოგენური დაავადება, რადგან ამ ასაკში შეძენილი გამომწვევი ფაქტორი იშვიათია. ამდენად, ამ ჯგუფში გენეტიკური ეტიოლოგიის გარკვევის ძირითადი მეთოდია დნმ-ის ანალიზი ან მეტაბოლური დარღვევის აღმოჩენა ბიოქიმიური ტესტირებით ან ორივე ერთად. თუ ეჭვია ნიშან-პიკის C ტიპის არსებობაზე, საჭიროა კანის ბიოფსიის ჩატარება და ფიბრობლასტების კულტურის მიღება.
- ამ დარღვევების უმეტესობა აუტოსომურ-რეცესიულია. სხვა სახის გენეტიკური დაავადების მქონე პაციენტები, რომლებიც შეიძლება წარმოდგენილნი იყვნენ ამ ჯგუფში, X-შეჭიდული ან მიტოქონდრიული მემკვიდრეობითი დაავადებების მქონენი შეიძლება იყვნენ. იშვიათად აუტოსომურ-დომინანტური ატექსია შეიძლება გამოვლინდეს ბავშვებში მანამ, სანამ დაავადებულ მშობელს გამოვლინდება სიმპტომები; ეს განსაკუთრებით ვლინდება SCA 7-ის და დენტატორუბრალურ-პალიდო-ლუიზინური ატროფიის დროს (DRPLA). ამ ბავშვების გამოკვლევის დეტალები წარმოდგენილია სექციაში ქვემოთ, რომელიც ეძღვნება დადებითი ოჯახური ანამნეზის მქონე ბავშვთა ატექსიას.

- შეძენილი ატაქსიის ერთ-ერთი ფორმა ბავშვებში არის მიოკლონუს-ოპსოკლონუს სინდრომი, რომელიც ხასიათდება უეცარი ან ქვემწვავე დასაწყისით, მიოკლონური კრუნჩხვებით და თვალის უნებლიე, ქაოსური მოძრაობებით. დაავადება აუტოიმუნური წარმოშობისაა და ტრიგერს შეიძლება წარმოადგენდეს ავთვისებიანი სიმსივნე, როგორც წესი ნეირობლასტომა. შეიძლება დაგვეხმაროს თავის ტვინის და მუცლის ღრუს კვლევის ვიზუალური მეთოდები და CSF გამოკვლევა.

მოზრდილ ასაკში დაწყება

- ატაქსიის შეძენილი მიზეზები დომინირებენ ამ ჯგუფში და უნდა გამოირიცხოს როგორც პირველი პრიორიტეტი.
- ეს არის ატაქსიის მქონე საშუალო ასაკის პაციენტი, რომლის ოჯახური ანამნეზი მსგავს დაავადებაზე უარყოფითია. დარწმუნებული რომ ვიყოთ უარყოფით ოჯახურ ანამნეზში, უნდა გამოვიკვლიოთ მინიმუმ 3 თაობა და შევისწავლოთ ყველა მსგავსი დაავადება, რაც შეიძლება მეტ ნათესავში. მშობლების სიკვდილის ასაკი შეიძლება იყოს ძალიან მნიშვნელოვანი, რადგან უარყოფითი ოჯახური ანამნეზი შეიძლება იყოს დაავადებული მშობლის ნაადრევი სიკვდილი.
- ანამნეზში უნდა გამოვიკვლიოთ ალკოჰოლის ჭარბად მოხმარება, კვებითი სტატუსი (მაგალითად, წონის კლება, ქრონიკული გასტროინტესტინური დაავადებები), ენდოკრინული დარღვევები, მძიმე ჰიპოქსიის ან სითბური დაკვრის ანამნეზი, მიღებული მედიკამენტები (მათ შორის ურეცეპტოდ მიღებული), ნარკოტიკების მოხმარება და ორგანო-სპეციფიკური აუტოიმუნური დაავადებები, მათ შორის დიაბეტი ან ჰიპოთირეოიდიზმი. უნდა დადგინდეს აივ-ის ანამნეზი ან რისკფაქტორები.
- ფიზიკური გამოკვლევით უნდა დადგინდეს ატაქსია ნათხემისეულია თუ სენსორული. სენსორული ატაქსიები ნაკლებად ხშირია და აქვთ ძალიან დიფერენციალური დიაგნოზი. ატაქსია პაციენტების ამ ჯგუფში (ვიზუალური კვლევის მეთოდებით ატროფიული პროცესები) არის სიმეტრიული სხეულის ორივე ნახევარში. ატაქსია ვიზუალური კვლევის მეთოდებით დიაგნოსტირებულ სიმსივნეების მქონე პაციენტებში ხშირად ასიმეტრიულია.
- გამოკვლევები მოიცავს თავის ტვინის მრტ-ს, რომელიც გამოირიცხავს სტრუქტურულ დაზიანებებს და ადასტურებს ნათხემის ატროფიას ტვინის ღეროს ან ზურგის ტვინის ზედა ნაწილის ატროფიით ან მის გარეშე. დიაგნოზის დასადგენად შესაძლებელია შემდეგი კვლევების გაკეთება: ფარისებრი ჯირკვლის ანალიზები, ვიტამინების დონე (მაგ: B1, B6, B12), მეთილმალონის მჟავას და ჰომოცისტინის დონე (რომელიც მიუთითებს B12-ის სტატუსზე), მედიკამენტების დონე (მაგ.: ფენიტოინი, კარბამაზეპინი, ფენობარბიტალი), გლუტამინის მჟავას დეკარბოქსილაზას ანტისხეულები, გლიადინი და ენდომიზიუმი (ქსოვილების ტრანსგლუტამინაზა), პარიეტალური უჯრედების ანტისხეულები, პარანეოპლასტიკური ანტისხეულები, აივ სეროლოგია, უიპლის დაავადების პოლიმერაზული ჯაჭვური რეაქცია, მონოკლონური სპაიკის კვლევა (როგორცაა შრატის იმუნოელექტროფორეზი), ანტი-MAG ანტისხეულები, ნაწლავის ბიოფსია და პერიფერიული ნერვის ელექტროფიზიოლოგია. სპეციფიკური ტესტები უნდა შეირჩეს კლინიკურ მონაცემებზე დაყრდნობით.



SCA 1-ს დრო ჩატარებულ თავის ტვინის მრი კვლევაზე
ნაადრევად ჩანს ნათხემის და ტვინის ღეროს ატროფია

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლეფციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით

- თუ კლინიკური სურათი საეჭვოა, კვლევა უნდა ჩატარდეს ვისცერული კიბოს აღმოსაჩენად, მაგალითად: ფილტვის, საკვერცხის ან ძუძუს კიბოს, ასევე კვლევა უნდა მოიცავდეს სრულ ფიზიკურ გამოკვლევას და სკანირებას.
- მიუხედავად იმისა, რომ ამ ჯგუფში დომინირებს არაგენეტიკური დაავადებები, იმ პირებში, რომლებსაც რომელიმე ზემოთ აღნიშნული დიაგნოზი ვერ დაუდგინდათ, საჭიროა აუტოსომურ-რეცესიული, X-შეჭიდული ან მიტოქონდრიული მუტაციების გამოკვლევა. გარკვეულ შემთხვევებში უნდა ჩატარდეს აუტოსომურ-დომინანტური მუტაციის ანალიზი, კერძოდ თუ კლინიკური სურათი საეჭვოა რომელიმე ამ დაავადებაზე და ოჯახური ანამნეზი არ არის სარწმუნო. ხშირი დნმ ანომალიები, რომლებიც დადასტურებულია ასეთ პაციენტებში, მოიცავს ფრიდრიხის ატაქსიას, მსხვრევადი-X-ტრემორ-ატაქსიის სინდრომს, SCA 6-ს, SCA 8-ს და მიტოქონდრიული დნმ-ის მუტაციას.
- გარდა ამისა, ზოგიერთი "მეტაბოლიზმის თანდაყოლილი დარღვევა" იშვიათად გვხვდება ამ ასაკის ჯგუფში. ლაბორატორიული გამოკვლევები რომლებიც მიუთითებენ რომელიმე ამ დარღვევაზე,

მოიცავს შრატის კრეატინკინაზას, ალაფა-ფეტოპროტეინს, ლაქტატის და პირუვატის დონეებს, ძალიან გრძელჯატვიანი ცხიმოვანი მუჟას, ფიტანის მუჟას, პლაზმის ციტოტრიოზიდაზას და ამონიუმს. თუმა ინდივიდუალური ანალიზის სარგებლიანობა დაბალია.

ქვემწვავე ან ქრონიკული ატაქსია: ნათხემისეული, ტვინის ღეროს და ზურგის ტვინის ატროფია სხვადასხვა კომბინაციით ან ვიზუალური კვლევის მეთოდებზე ანომალური გარეშე, დადებითი ოჯახური ისტორია

დანყება ბავშვობის ასაკში

- მათი უმეტესობა მიეკუთვნება აუტოსომურ-რეცესიულ დაავადებებს, მაგრამ X-შეჭიდული, მიტოქონდრიული და აუტოსომურ-დომინანტური ატაქსიებიც შეიძლება გამოვლინდეს ბავშვთა ასაკში. მიუხედავად იმისა, რომ აუტოსომურ-რეცესიული დამემკვიდრება მიუთითებს დაავადებულ დედამამიშვილებზე და მშობლებზე ბევრი ამ ბავშვებიდან ერთადერთი დაავადებულია ოჯახში. ბევრი აუტოსომურ-რეცესიული ატაქსია შეიძლება პირველად მოზრდილ ასაკში გამოვლინდეს და, შესაბამისად, უნდა გამიხილებოდეს მოზრდილებშიც.
- იშვიათად აუტოსომურ-დომინანტური ატაქსია შეიძლება გამოვლინდეს ბავშვთა ასაკში, სანამ დაავადებულ მშობელს გამოვლინდება სიმპტომები (მაგ: SCA 7 და DRPLA).
- დანყების ასაკის განსაზღვრა აუცილებელია. ზოგიერთი სინდრომი, მაგალითად ატაქსია ოკულომოტორულ აპრაქსიასთან 1 (AOA 1) ერთად და ატაქსია-ტელეანგიექტაზი (AT) იწყება პირველ დეკადაში, ხოლო ყველაზე ხშირი ფრიდრიხის ატაქსია და ატაქსია ოკულომოტორულ აპრაქსიასთან 2 (AOA 2) ერთად, როგორც წესი იწყება მეორე დეკადაში.
- შემთხვევების უმეტესობაში, მათ შორის ფრიდრიხის ატაქსიით დაავადებულ ბავშვებში, მყესოვანი რეფლექსები გამქრალია, რაც მიანიშნებს პერიფერიული ნერვების თანმხლებ დაავადებაზე. იშვიათად დაავადებები შეიძლება დაკავშირებული იყოს სპასტიურობასთან და მყესოვანი რეფლექსების გაცხოველებასთან. AT, AOA 1 და AOA 2-ის დროს ვლინდება თვალის მოძრაობის აპრაქსია (მაგრამ არა ყოველთვის). ასოცირებული ქორეული მოძრაობები შეიძლება განვითარდეს AT-ის, AOA 1-ის და AOA 2-ის დროს, მაგრამ არა ფრიდრიხის ატაქსიის დროს. თავის ტრემორი და რეტინოპათია შეიძლება გამოვლინდეს ვიტამინ E დეფიციტური (AVED) ატაქსიის დროს, ხოლო რეტინოპათია მიტოქონდრიული დნმ-ის ანომალიების დროს. კლანჭისებური ტერფი შეიძლება შეგვხვდეს ფრიდრიხის ატაქსიის დროს. საჭიროა პაციენტის გამოკვლევა სისტემურ პათოლოგიებზე.



Pes cavus დეფორმაცია ფრიდრიხის ატაქსიის მქონე პაციენტებში

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით

- აუტოსომურ-დომინანტური ატაქსიებისგან განსხვავებით, აუტოსომურ-რეცესიული ატაქსიების დროს ხშირად ზიანდება არა-ცნს ქსოვილები. ამის მაგალითებია კარდიომიოპათია და დიაბეტი ფრიდრიხის ატაქსიის დროს, კონიუნქტივური და კანის ტელეანგიექტაზიები AT-ს დროს, ლიმფორეტიკულური ავთვისებიანობა AT-ის დროს, შრატში ალფა-ფეტოპროტეინის მომატებული დონე AT-ის და AOA 2-ის დროს, შრატში ალბუმინის დაბალი დონე AOA 1-ის დროს, კაიზერ-ფლეშნერის რგოლები და ღვიძლის დაავადება ვილსონის დაავადების დროს, ასევე მყესების ქსანთომები და კატარაქტა ცერებრო-მყესოვანი ქსანთომატოზის დროს.



ნადრევი კონიუნქტივალური ტელეანგიექტაზიები ატაქსია-ტელეანგიექტაზიის მქონე პაციენტებში.
ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ცერებრომყესოვანი ქსანთომატოზის დროს გვხვდება მყესის ქსანთომა

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან, მაღლიერებით ექიმი უდვი

მუთანის მიმართ; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით

- ასეთ ბავშვებში, პირველ რიგში, უნდა ჩატარდეს თავის ტვინის და ზურგის ტვინის ზედა ნაწილის მრტ კვლევა. ზურგის ტვინის ზედა ნაწილის ატროფია გვხვდება ფრიდრიხის ატაქსიის დროს. ნათხემის ატროფია გვხვდება AT, AOA 1 და AOA 2-ის დროს. პერიფერიული ნერვის ელექტროფიზიოლოგია შეიძლება მიაწოდოს გამონეული ნერვის დაზიანებაზე, რომელიც ვლინდება ფრიდრიხის ატაქსიის დროს და ნაკლები ხარისხით AVED-ის და AOAs-ის დროს.
- ყველაზე ხშირი აუტოსომურ-რეცესიული მუტაცია არის FA GAA ესქსპანსია (შემოსაზღვრულია ინდო-ევროპული პოპულაციით), შემდეგ კი AOA 2. AT-ის დიაგნოზი ხშირად კლინიკურია, რომელიც შემდეგ დასტურდება მუტაციების ანალიზით ან ცილის ტესტით. კულტურირებული ფიბრობლასტების რადიომგრძნობელობა კიდევ ერთი შესაძლო ტესტია.
- რადგან AVED განკურნებადი, შრატის ტოკოფეროლის დონე უნდა იყოს გამოკვლეული დაუდგენელი გენეზის ქრონიკული ატაქსიის მქონე ყველა ბავშვში და მოზრდილში.

- სხვა შესაძლო აუტოსომურ-რეცესიული მუტაციები მოიცავს დარღვევებს, რომლებიც იწვევენ AOA 1-ს, მიტოქონდრიულ-რეცესიული ატაქსიის სინდრომს, შარლ-საგინაის აუტოსომურ-რეცესიულ სპასტიკურ ატაქსიას და AVED-ს.
- განსახილველია მიტოქონდრიული ღნმ-ის ანომალიები. გამორიცხეთ აუტოსომურ-დომინანტურ ატაქსია ოჯახური ანამნეზის, მშობლების გამოკვლევისა და, საჭიროებს შემთხვევებში, მუტაციების ანალიზის საფუძველზე (ყველაზე ხშირია SCA 7, SCA 2 და DRPLA; ეს უკანასკნელი უფრო ხშირია იაპონიაში).
- ვინაიდან გენეტიკური დარღვევები "თანდაყოლილი მეტაბოლური დარღვევით" ხშირია ამ ასაკობრივ ჯგუფში, ასეთი დაავადებები უნდა გამოირიცხოს ღნმ-ის ან მეტაბოლიზმის შესწავლით. ლაბორატორიული კვლევები მოიცავს შრატში და შარდში ამინომჟავების, შარდში ორგანულ მჟავების ანალიზს, შრატში ამონიუმის დონის განსაზღვრას, ლიზოსომური დაავადებების ტესტირებას და შრატში ქოლესტეროლის დონის განსაზღვრას. სხვა საჭირო გამოკვლევებია მაგნიტურ-რეზონანსული სპექტროსკოპია თეთრი ნივთიერების განლევის დაავადების გამოსავლენად, შრატში ცერულოპლაზმინის და სპილენძის დონის დადგენა ვილსონის დაავადების დასადასტურებლად და ფიტანის მჟავის დონის დადგენა. კვლევების ჩატარება უმჯობესია მეტაბოლური დაავადებების ექსპერტთან ერთად.

მოზრდილ ასაკში დანყება

- ყველაზე ხშირად ამ ასაკში დანყება არის დაკავშირებული ოჯახურ ანამნეზთან, რომელსაც აქვს მუდმივი აუტოსომურ-დომინანტური მემკვიდრეობა(SCAs).
- ამ სცენარის მიხედვით, ვიზუალური კვლების ჩატარება საჭიროა მიმდებარე სტრუქტურების დაზიანების გამოსარიცხად, თუმცა შესაძლოა კვლევა არ ჩატარდეს თუ კლინიკური სურათი შესაბამისია და კლინიცისტი კარგადაა ინფორმირებული ოჯახის სხვა წევრების შესახებ.
- თუ ოჯახში მუტაცია უკვე დადგენილია, ოჯახის წევრი, რომელსაც აქვს ტიპური კლინიკური ნიშნები, შეიძლება დიაგნოსტიკური იყოს მხოლოდ კლინიკური მონაცემების საფუძველზე ან ამ ოჯახში არსებულის მუტაციის აღმოჩენით. თუ ოჯახური მუტაცია უცნობია, კლინიკური სურათი და გავრცელების სიხშირე სხვადასხვა SCA-ის დროს შეიძლება გამოგვადგეს გენოტიპის დასადგენად, თუმცა ექსპერტები შეთანხმდნენ, რომ შეუძლებელია მხოლოდ ფენოტიპის საფუძველზე გენოტიპის დადგენა.
- ყველაზე ხშირი SCA მსოფლიოში არის SCA3, იგივე მაჩადო-ჯოზეფის დაავადება (MJD). მსოფლიოს გარკვეულ რეგიონებში, მაგალითად, პორტუგალიაში (განსაკუთრებით აშორის კუნძულებზე) და პორტუგალიის მიერ ადრე დაპყრობილ ტერიტორიებზე მაგალითად, ბრაზილიაში, MJD კიდევ უფრო გავრცელებულია. ამას მოსდევს SCA 2, SCA 6, და SCA 1, სავარაუდოდ, მსოფლიოს უმეტეს ნაწილში იმავე სიხშირით. ყველა მათგანი, SCA 7-თან(რომელშიც ეს დაკავშირებულია რეტინოპათიასთან და მხედველობის დაკარგვასთან) ერთად, განპირობებულია შესაბამის გენებში არასტაბილური CAG მონაკვეთების გამრავლებით და გამოკვლევა, პირველ რიგში, უნდა ჩატარდეს SCA-ის მქონე პაციენტებში.
- SCA 1-ს, SCA 2-ს, და SCA 3-ს აქვთ დანყების ფართო ასაკობრივი დიაპაზონი, თუმცა საშუალოდ იწყება მესამე დეკადაში. დაავადების მიმდინარეობა სტაბილურად პროგრესირებადია, სიკვდილი უფრო ხშირად დგება მეხუთე დეკადაში. მისგან განსხვავებით, SCA 6 იწყება მოგვიანებით, მეოთხე დეკადაში და დაავადების მიმდინარეობა ხშირად სიცოცხლის ნორმალურ ხანგრძლივობას არ ამცირებს. SCA 7 და DRPLA შეიძლება დაიწყოს როგორც ბავშვთა, ისე მოზრდილთა ასაკში; ადრეული დასაწყისის შემთხვევაში დაავადების მიმდინარეობა ხშირად აგრესიულია. SCA 7-ის დროს პაციენტი მხედველობას ყოველთვის არ კარგავს, თუმცა სიპტომები უკავშირდება ადრეულ დასაწყისს.
- კარგი ოჯახური ანამნეზი ფენოტიპის დეტალური გამოკვლევით, შეიძლება დაგვეხმაროს გენოტიპის განსაზღვრაში. როდესაც გამოირიცხება CAG გაფართოება, მუტაციის ანალიზი შეიძლება ჩატარდეს

- CTG გაფართოებაზე, სხვა ნუკლეოტიდური გაფართოების დარღვევები, როგორებიცაა SCA 12, SCA 10, and SCA 17 და ის დარღვევები, რომლებშიც მუტაციის მექანიზმი ჯერ არ არის ახსნილი (მაგ. SCA 13, SCA 14). ახლახანს აღმოაჩინეს SCA-ს ახალი მუტაციები, თუმცა ეს ხშირად ხელმისაწვდომია მხოლოდ გამოკვლევის ლაბორატორიაში. კვლევამ, რომელშიც ზრდასრულ ასაკში დაწყებული და სპორადული ფორმის მქონე პაციენტებში გამოყენებული იყო ექსომის სექვენირების შემდეგი თაობის თანამედროვე ტექნიკა, აჩვენა, რომ ეს მაღალი სიმძლავრის ტესტია. იგი ზუსტი დიაგნოზის დასმის საშუალებას იძლევა პაციენტთა ერთ მეხუთედში, ხოლო პოტენციური დიაგნოზის დასმას - შემთხვევათა ერთ მესამედზე მეტში. კვლევები ადასტურებს, რომ მომავალში კლინიკური ექსომის სექვენირება შეიძლება განხილული იყოს როგორც რუტინული შეფასების ნაწილი პროგრესირებადი ნათხემისებური ატაქსიის მქონე პაციენტების შეფასებისას.^[113]
- მოზრდილში დაწყებული ატაქსია ჭეშმარიტი აუტოსომურ-რეცესიული მემკვიდრეობით იშვიათია, თუმცა საჭიროა დამატებითი კვლევა ამ ფორმის ატაქსიის მქონე ბავშვებში.
 - საბოლოოდ, მოზრდილებში დაწყებული ატაქსიას, რომელიც რადიოლოგიური კვლევით ხასიათდება ატროფიული პროცესებით, არ გააჩნია ოჯახური ანამნეზი, არ არის დადგენილი მუტაცია, ყველა ცნობილი შეძენილი მიზეზი გამორიცხულია, მონიშნულია, როგორც სპორადული ან იდიოპათიური ატაქსია. ამ ჯგუფში დისაუტონომიის დეტექცია შესაძლებელია დეტალური აუტონომური ფუნქციის ტესტის საშუალებით დაეგეგმოს დიაგნოზის გამოყენებით ანალური სპინქტერის დენერვაციით, რომელიც გაფანტული სკლეროზის ატროპიის სავარაუდო დიაგნოზის დასმის საშუალებას იძლევა.

ატაქსიის მსგავსი დარღვევები

სიარულის მრავალი დარღვევა გარეგნულად ჰგავს ატაქსიას. მაგალითად, სიარულის დარღვევები შუბლის წილის ბილატერალური დაზიანების დროს (ე.წ. ფრონტალური ატაქსია ან ბრუნის ატაქსია), ზოგჯერ დისტონიური სიარული. კუნთების დაავადების, ნეიროპათიების და ზურგის ტვინის დაზიანების დროს არსებული სიარულის დარღვევა მარტივად დასადასტურებელია კლინიკური გამოკვლევებით.

ასევე, ნათხემისებრი ატაქსიისგან უნდა დიფერენცირდეს ვესტიბულური აპარატის დაზიანებით გამოწვეული სიარულის მოშლა. კიდურებში კოორდინაციის პრობლემა უფრო სხვა ადრეული პრობლემის ნიშანია, ვიდრე ჭეშმარიტი დისმეტრია. თვალების მოძრაობის პრობლემა კი ხშირად შემოიფარგლება ნისტაგმით პირველად პოზიციამ. დიზარტრია არ არის ვესტიბულური დაავადების დამახასიათებელი ნიშანი, თუმცა ამ პათოლოგიის ნიშანი შეიძლება იყოს გულისრევა და ოსცილოტისია.

მეტყველების დარღვევისა და ოკულომტორული ნიშნების არსებობა ნათხემის პათოლოგიების დროს საშუალებას გვაძლევს დიფერენცირება მოვახდინოთ ნათხემისებური ატაქსიის დისკოორდინაციის სხვა ტიპებისგან.

დიფ. დიაგნოზის მიმოხილვა

სშირი

ალკოჰოლური ცერებელარული დეგენერაცია

იშემიური ინსულტი(ნათხეშში)

იშემიური ინსულტი (ტვინის ღერო)

ნათხეშში ჰემორაგია

გაფანტული სკლეროზი

ვერნიკე-კორსაკოვის სინდრომი

იშვიათია

მედიკამენტით ინდუცირებული ატაქსია

ტოქსიური ნეიროპათია

ვონ ჰიპელი-ლინდაუს სინდრომი

ჰიპოქსიური ენცეფალოპათიის ან სითბური დარტყმის გაგრძელება

მწვავე ცერებელიტი

აივ

გერცმან-შტრაუსლერის სინდრომი

კროიცფელდტ-იაკობის სინდრომი (CJD) (ატაქსიური ვარიანტი)

ნათხეშის აბსცესები

უიპლის დაავადება

ნეიროსიფილისი

უკანა ფოსოს სიმსივნეები

კრანოვერტებრალური შესახსრების ანომალიები

პარანეოპლასტიკური სენსორული ნეიროპათია

იშვიათია

ატაქსია ანტიგლუტამატური მუავას დეკარბოქსილაზას (GAD) ანტისხეულებთან ერთად

გლუტენური დაავადება-ცელიაკია

მიოკლონუს-ეპიკლონუს სინდრომი

ნათხემის პარანეოპლასტიკური დეგერენაცია

მილერ-ფიშერის სინდრომი

შეგრენის სინდრომი

ნეიროპათიასთან დაკავშირებული მონოკლონური გამოპათია

ჰიპოთირეოზი

ჰიპოპარათირეოდიზმი

ვიტამინ B1 დეფიციტი

B12 ვიტამინის დეფიციტი

ფრიდრიხის ატაქსია

ატაქსია ტელეანგიექტაზია

ატაქსია ოკულომტორულ აპრაქსიასთან 1 (AOA 1) ერთად.

ატაქსია ოკულომტორულ აპრაქსიასთან 2 (AOA 2) ერთად

ატაქსია ვიტამინ E -ს დეფიციტთან ერთად

აბეტალიპოპროტეინემია

შარლევუ-საგენაის აუტოსომურ-რეცესიული სპასტიკური ატაქსია

POLG 1-ის მუტაციის შემდეგ განვითარებული ატაქსია

SCYL1 -ს მუტაციით განპირობებული ატაქსია

ატაქსიასთან დაკავშირებული CoQ10 ნაკლოვანება

ატაქსიასთან დაკავშირებული მეტაბოლური დარღვევები

იშვიათია

სპინოცერებრალური ატექსია 1 (SCA1)
სპინოცერებელური ატექსია 2 (SCA2)
სპინოცერებელარული ატექსია 3 (SCA 3)
სპინოცერებელური ატექსია 5 (SCA 5)
სპინოცერებელური ატექსია 6 (SCA6)
სპინოცერებელური ატექსია 7 (SCA7)
სპინოცერებელური ატექსია 8 (SCA8)
სპინოცერებრალური ატექსია 10 (SCA 10)
სპინოცერებრალური ატექსია 11 (SCA 11)
სპინოცერებელური ატექსია 12 (SCA 12)
სპინოცერებელური ატექსია 13 (SCA13)
სპინოცერებრალური ატექსია 14 (SCA 14)
სპინოცერებელური ატექსია 15/16 (SCA 15/16)
სპინოცერებელური ატექსია 17 (SCA11)
სპინოცერებელური ატექსია 18 (SCA 18)
სპინოცერებრალური ატექსია 19/22 (SCA 19/22)
სპინოცერებელური ატექსია 20 (SCA20)
სპინოცერებელური ატექსია 21 (SCA21)
სპინოცერებელური ატექსია 23 (SCA23)
სპინოცერებელური ატექსია 25 (SCA25)
სპინოცერებელური ატექსია 26 (SCA26)
სპინოცერებელური ატექსია 27 (SCA27)

იშვიათია

სპინოცერებელური ატექსია 28 (SCA28)

სპინოცერებელური ატექსია 29 (SCA29)

სპინოცერებელური ატექსია 30 (SCA30)

სპინოცერებელური ატექსია 31 (SCA31)

სპინოცერებელური ატექსია 32 (SCA32)

სპინოცერებელური ატექსია 34 (SCA34)

სპინოცერებელური ატექსია 35 (SCA35)

სპინოცერებელური ატექსია 36 (SCA 36)

სპინოცერებელური ატექსია 37 (SCA37)

სპინოცერებელური ატექსია 38 (SCA38)

სპინოცერებელური ატექსია 40 (SCA40)

დენტატირებულურ-პალიდო-ლეიზიან ატროფია (DRPLA).

ეპიზოდური ატექსია ტიპი 1

მე-2 ტიპის ეპიზოდური ატექსია

მსხვერვალი X-ტრემორ-ატექსიის სინდრომი (FXTAS)

მიტოქონდრიული ციტოპათია

ნიმან-პიკის დაავადება ტიპი C (NP-C)

დიფერენციული დიაგნოზები

სპირი

◇ ალკოჰოლური ცერებელარული დეგენერაცია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ქვემწვავე ან ქრონიკული სიმპტომების შეფასება, ალკოჰოლზე დამოკიდებულების ანამნეზი	სპირია სიარულის ატაქსია ფართო სიარულით, ნისტაგმუსით და დისართრიით.	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემის ვერმისის ატროფია	

✚ იშემიური ინსულტი(ნათხემში)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, რისკფაქტორების არსებობა, თავის ტკივილი, გულისრევის შეგრძნება, ლებინება, დისბალანსი	ძნელად დგომა და დაქვეითებული სიარულის უნარი, კისრის გაშეშება	»გაიარეთ კომპიუტერული ტომოგრაფია კონტრასტის გარეშე: ნორმალურია იშემიური ინსულტის პირველ საათებში; გულის შეტევა შეიძლება მოხდეს პირველი დღის შემდეგ; გამოირიცხავს ინტრაკრანიალურ სისხლდენას მწვავე ინსულტის მქონე პაციენტებში »თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ინფარქტის არეში მაღალი სიგნალი დიფუზურ-შენიშნული ტომოგრაფიით და თავისუფალი სითხის სიგნალის ჩახშობის რეჟიმით	»კათეტერის ცერებრალური ანგიოგრაფია: ვასკულარული დახშობა.

✚ იშემიური ინსულტი (ტვინის ღერო)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, დისბალანსი,	ატაქსია შეიძლება გამოვლინდეს ერთ მხარეს,	»გაიარეთ კომპიუტერული ტომოგრაფია	»კისრის/ინტრაკრანიალური გემების

სშირი

❖ იშემიური ინსულტი (ტვინის ღერო)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
მეტყველების და ყლაპვის სირთულე, კიდურების დაბუჟება და სისუსტე, მგრძნობელობის დაქვეითება	ახლდეს კრანიალური ნერვების დამბლა, მიმართულების შემცვლელი ნისტაგმი, დაფარვის ტესტზე მცირე გადახრა, დამბლა, ცნობიერების დაქვეითება	კონტრასტის გარეშე: ნორმალურია იშემიური ინსულტის პირველ საათებში; გულის შეტევა შეიძლება მოხდეს პირველი დღის შემდეგ; გამორიცხავს ინტრაკრანიალურ სისხლდენას მწვავე ინსულტის მქონე პაციენტებში »თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ინფარქტის არეში მაღალი სიგნალი დიფუზურ-შენიშნული ტომოგრაფიით	კომპიუტერული ტომოგრაფიული ანგიოგრაფია: უკანა ცირკულატორული არტერიის დახშობა »კისრის/ინტრაკრანიალური გემების მაგნიტურ-რეზონანსული ანგიოგრაფია: უკანა ცირკულატორული არტერიის დახშობა »კათეტერის ცერებრალური ანგიოგრაფია: უკანა ცირკულატორული არტერიის დახშობა უფრო ზუსტია ოკლუზიებისათვის. ხშირად კეთდება თრომბოლიზთან ერთად.

❖ ნათხეში პემორავია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, თავის ტკივილი, გულისრევის შეგრძნება, ლებინება, დისბალანსი	ძნელად დგომა და დაქვეითებული სიარულის უნარი, კისრის გაშეშება	»თავის კომპიუტერული ტომოგრაფია: ნათხეში მაღალი სიგნალი არტიფაქტის გამო რთულად დანახვა.	

❖ გაფანტული სკლეროზი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, ხშირია ზრდასრულებში, მორეციდივე და განმეორებითი მიმდინარეობა, ზიანდება ცნს-ის ბევრი სტრუქტურა	მხედველობის ნერვის დისფუნქცია, ზედა მოტორული ნირონის სიმპტომები (გაცხოველებული მყესოვანი რეფლექსები და ბაბინსკის სიმპტომი),	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: T2 და თავისუფალი სითხის სიგნალის ჩახშობის რეჟიმი მაღალი სიგნალით ბევრ	»ლუმბალური პუნქცია თავზურგტვინის სითხის ანალიზისთვის, მათ შორის MS ანალიზისთვის: IgG სინთეზის და ოლიგოკლონალური ბანდების შემთხვევები,

სპირი

◇ გაფანტული სკლეროზი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
(მაგ: მხედველობა, ზურგის ტვინი, თვალის მოძრაობა)	თვალის დამბლა, მგრძნობელობის დაკარგვა	არეში, განსაკუთრებით პერივენტრიკულურად (შეიძლება იყოს ასიმეტრიული)	მისაღება დაავადების ადრეულ პერიოდში »ვიზიულურად გამოწვეული პოტენციალი: დაგვიანებული პასუხი როდესაც კლინიკურად ნორმაშია, მაშინ ვლინდება ოპტიკური ნერვის დისფუნქცია.

🚩 ვერნიკე-კორსაკოვის სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, დაბნეულობა, ოკულომოტორული დამბლა, ანამნეზში ალკოჰოლიზმი ან კვების დეფიციტი	დაბნეულობა, მე-ნერვის დამბლები, ნისტაგმი	»თავის კომპიუტერული ტომოგრაფია: ნორმალური (გამორიცხავს სხვა დაზიანებებს) »თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: სიმეტრიული სიგნალების ცვლილება შეიძლება აღინიშნებოდეს თალამუსში, პერიაკვადუქტალურ არეში, მამილარულ სხეულში »საცდელი მკურნალობა პარენტერალური თიამინით: უკუკავშირის მკურნალობის კლინიკურმა პასუხმა ანახა თიამინის დაბალი მაჩვენებელი. პარენტერალური თიამინის მიღების არათანაბარი კლინიკური პასუხი, რომელიც შეიჩნევა რამდენიმე საათიდან	

სპირი

ვერნიკე-კორსაკოვის სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
		რამდენიმე დღეში. პასუხის ხარისხი დამოკიდებულია სიმპტომების ხანგრძლივობაზე და სიმძიმეზე, სანამ მოხდება თიამინის ნაკლოვანების თერაპევტული კორექცია.	

იშვიათია

◇ მედიკამენტით ინდუცირებული ატაქსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, ხშირია ბავშვებში, ატაქსია დროით კავშირშია ცერებელოტოქსიკური მედიკამენტების მიღებასთან (მაგ. ფენიტოინი, კარბამაზეპინი, ოქსკარბამაზეპინი, ვიგაბატრინი, გაბაპენტინი, ფენობარბიტალი, კეტამინი, ფლუოროურაცილი, ციტარაბინი, ინტრათეკალური მეთოტრექსატი, პროკარბაზინი, ეპითილონი, ვინკრისტინი, კაპეციტაბინი, ლითიუმი, ამიოდარონი, ციკლოსპორინი და ბისმუტის მარილები)	ნისტაგმუსი	»შრატში ფენიტოინის დონე: >79 მიკრომოლი/ლ (>20 მგ/ლ) სუპრათერაპევტული დონე არ არის ყოველთვის ატაქსიის გამომწვევი. »შრატში კარბამაზეპინის დონე: >51 მიკრომოლი/ლ (>12 მიკროგრამები/ლ) სუპრათერაპევტული დონე არ არის ყოველთვის ატაქსიის გამომწვევი. »შრატში ფენობარბიტალის დონე: >172.4 მიკრომოლი/ლ (>40 მიკროგრამები/ლ) სუპრათერაპევტული დონე არ არის	

იშვიათია

◇ მედიკამენტით ინდუცირებული ატაქსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
		ყოველთვის ატაქსიის გამომწვევი.	

◇ ტოქსიური ნეიროპათია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მზარდი დაწყება, ნეიროტოქსიური მედიკამენტების მიღება (მაგ. პლატინუმის მედიკამენტები, ვიტამინ B6-ს მაღალი დოზები), დისბალანსი, დაბუყება	სიარულის ატაქსია, ღრმა მყესების რეფლექსების დაკარგვა, კიდურებში მგრძნობელობის დაკარგვა	»კლინიკური დიაგნოზი: არ არის საჭირო არც ერთი გამოკვლევა	

◇ ვონ ჰიპელი-ლინდაუს სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დისბალანსი, ხასიათდება მრავალი სიმსივნით, როგორებიცაა: რენალური უკრეფლოვანი კარცინომა, ფეოქრომოციტომა, რეტინალური ჰემანგიომა და ენდოლიმფათიკური ბუშტის სიმსივნე	ბადურას დაზიანებები	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემის ჰემანგიომა	

◇ ჰიპოსტიური ენცეფალოპათიის ან სითბური დარტყმის გაგრძელება

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ანამნეზში ჰიპოსტიური ეპიზოდები, როგორებიცაა გულის გაჩერება ან მძიმე სითბური დარტყმა	ინტენციური მიოკლონუსი	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემის ატროფია	

იმუნიტეტი

მწვავე ცერებელიტი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ხშირია ბავშვებში, სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, დისბალანსი; გამოწვეულია მწვავე მენინგოენცეფალიტით ან პოსტ-ინფექციური სინდრომით, ვირუსული დაავადებიდან ან იმუნიზაციიდან რამდენიმე კვირის შემდეგ	სიარულის ატაქსია, აპენდიკულური ატაქსია, დიზართრია, შფოთვა, ნისტაგმი; სიმუნჯე იმუნიტეტი	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია (მრტ): T2 ჰიპერინტენსიური სიგნალი მოყვება ნათხემის რუხ ნივთიერებას შეიძლება იყოს ნორმაში. მიზანშეწონილია, იკვლიოთ ედემა და ტვინის ღეროს კომპრესია.	»თავზურგტვინის სითხის გამოკვლევა: ნორმალური ან მსუბუქად მომატებული უჯრედების რაოდენობით ინფექციის შემდგომ; ასახავს მწვავე ინფექციის დროს სპეციფიკური პათოგენის მენინგოენცეფალიტის ტიპურ მონაცემებს ლუმბალური პუნქცია არ უნდა გაკეთდეს, თუ მრტ-ით ჩანს შეშუპება, რადგან ამ დროს არსებობს თიაქარის განვითარების რისკი.

აივ

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
აივ პოზიტიური, სიმპტომების განვითარება რამდენიმე თვის განმავლობაში	კოგნიტური დარღვევები სკრინინგული გამოკითხვის დროს	»აივ სეროლოგია: დადებითი »თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემში სიგნალის ცვლილებები (გამორიცხავს სხვა დაზიანებებს)	

გერცმან-შტრაუსლერის სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ოჯახური ანამნეზი (აუტოსომურ-დომინანტური), სიმპტომების კრინიგული შედარებით სწრაფი განვითარება რამდენიმე თვიდან 1-2 წლამდე	მსუბუქი კოგნიტური დარღვევები კრინიგული გამოკითხვის დროს, გაცხოველებული რეფლექსები, მიოკლონუსი	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნორმალური (გამორიცხავს სხვა დაზიანებებს)	»გენეტიკური მუტაციის ტესტი: მუტაცია პრიონული ცილის გენში »თავის ტვინის ბიოფსია: ღრუბლისებური

იშვიათია

◇ გერცმან-შტრაუსლერის სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
		»ლუმბალური პუნქცია, თავზურგტვინის სითხის 14-3-3 პროტეინის ანალიზით: მოამტებულია	ცვლილებები და ფოლაქები

◇ კროიცფელდტ-იაკობის სინდრომი (CJD) (ატაქსიური ვარიანტი)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების განვითარება რამდენიმე თვის განმავლობაში	კოგნიტური დარღვევების სკრინინგული გამოკითხვის დროს მიოკლონუსი	»ელექტროენცეფალოგრაფიული დონე და მკვეთრი ტალღოვანი კომპლექსები »ლუმბალური პუნქცია, თავზურგტვინის სითხის 14-3-3 პროტეინის ანალიზით: მოამტებულია »თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ბაზალური განგლიების ჰიპერინტენსიურობა, კორტიკალური ლენტი დიფუზურად გამოსახულებად.	»თავის ტვინის ბიოფსია: ღრუბლისებური ცვლილებები შეიძლება იყოს მეტად მართებული ზოგიერთ პაციენტებში, რომ გამოვრიცხოთ განკურნებადი დაზიანებები ატიპიური შემთხვევების დროს. »ტონილების ბიოფსია: გუნდოვანი ცილის დეპოზიტებით ანომალური პრიონული ცილა საეჭვო CJD ვარიანტი დაკავშირებული დაზიანებული ხორცთან.

ნათხემის აბსცესები

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომები ვითარდება რამდენიმე დღიდან რამდენიმე კვირამდე, თავის ტკივილი, ღებინება	ასიმეტრიული ატაქსია, შუა ყურის ინფექციის ნიშნები	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული კვლევა კონტრასტით ან კონტრასტის გარეშე: ნათხემში დაზიანების გამაძლიერებელი ტიპური ბეჭედი	

იმუნიტეტი

◆ უიპლის დაავადება

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ატაქსია არის მესხიერების დაკარგვის და კრუნჩხვების უფრო ფართო სურათის ნაწილი.	მხედველობის დამბლა, მესხიერების დარღვევები, უჩვეულო ოკულომტორული მოძრაობა	»სისხლის პოლიმერაზული ჯაჭვური რეაქცია Tropheryma whipplei პათოგენზე: დადებითი	»თავზურგტვინის სითხის გამოკვლევა: შეიძლება ჰქონდეს რამდენიმე დამატებითი უჯრედი, ზოგიერთი პერიოდულ მუავა-შიფ (PAS) + მასალასთან ერთად »ნაწლავის ბიოფსია: PAS შეღებვა პოზიტიურია მაკროფაგებზე ბაქტერიასთან ერთად ტროპერიმა ვიპლი

წერილობითი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
გამონაყარი (ხშირად ფეხისა და ხელის გულებზე), თავის ტკივილი, ნენინგისმუსი, დაბინდული მხედველობა, ფოტოფობია, ფერების აღქმის დაქვეითება, გულყრები ან კოგნიტიური დარღვევები, გვიანდელი მესამეული სიფილისის დროს: პიროვნების ცვლილებები, სიარულის მანერის დაღვევები, შეუკავებლობა	წყლული გენიტალური რეგიონში ან დაზიანებული კერები პირის ღრუს ლორწოვანზე, გამონაყარი, უვითი, ჰიპორეფლექსია, ატაქსია, ანიზოკორია, არგილ რობერტსონის გუგები, კრანიალური ნეიროპათია, მოტორული ან სენსორული დეფექტები, დემენცია, პარანოია	»CD4+ უჯრედების რაოდენობა: ცვალებადი რუტინული წელის პუნქცია უნდა იქნას მიღებული მხედველობაში, როდესაც CD4+ რაოდენობა <350 უჯრედი/მიკროლიტრი. »Treponema pallidum-ის იმუნოფერმენტული ანალიზი (EIA): დადებითი მაღალი სენსიტიურობის გამო, ზოგიერთ დანესებულებაში პირველი რიგის დიაგნოსტიკურ მეთოდად გამოიყენება. »შრატში რაგინის სწრაფი ტესტი (RPR): დადებითი	»შრატში ფლუორესცენტული ანტისხეულების აბსორბციის ანალიზი: დადებითი ეს არის დამადასტურებელი ტესტი, რომელიც ტარდება, როდესაც შრატში T pallidum EIA და/ან RPR დადებითია. »Treponema pallidum ნაწილაკების აგლუტინაცია: დადებითი ეს არის დამადასტურებელი ტესტი, რომელიც ტარდება, როდესაც შრატში T pallidum EIA და/ან RPR დადებითია.

იშვიათია

ნეიროსიფილისი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
		რუტინული წელის პუნქცია უნდა იქნას მიღებული მხედველობაში, როდესაც ტიტრი არის >1:32. »კრანიალური კომპიუტერული ტომოგრაფია/მაგნიტურ-რეზონანსული კვლევა: გენერალიზებული ცერებრული ატროფია ვენტრიკულური დილატაციით; მრავლობითი მცირე ზომის ინფარქტები ბაზალურ განგლიაში; სიფილისური გუმები გამოიყურება, როგორც თანაბარი სიმკვრივის პერიფერული მასები; შეიძლება ნორმის ფარგლებში იყოს »თავზურგტვინის სითხის ანალიზი: ლიმფოციტური პლეოციტოზი, მომატებული ცილა, დადებითი VDRL თავზურგ-ტვინის სითხეში ნეიროსიფილისის საკმარის დასაბუთებად ითვლება. ცრუ დადებითი შედეგები შეიძლება დაბინძურებულმა შრატმა გამოიწვიოს. ცრუ დადებითი შედეგები შეიძლება	

იშვიათია

ნეიროსიფილისი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
		დაბინძურებულმა შრატმა გამოიწვიოს.	

უკანა ფოსოს სიმსივნეები

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
წონასწორობის ქვემწვავე ან ქრონიკული პრობლემები, თავის ტკივილი, გულსრევა	სიარულის და კიდურების ატაქსია, ნისტაგმი, კრანიალური ნერვების დეფიციტი, სახელდობრ სახის ნერვის დამბლა, ზედა მოტორული ნეირონის სიმპტომები (ჰიპერრეფლექსია, მომატებული ტონუსი)	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული კვლევა კონტრასტით: სიმსივნე ნათხემში, ტვინის ღეროში ან უკანა ფოსოში	

კრანოვერტებრალური შესახსრების ანომალიები

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
თანდათან განვითარებული ნევროლოგიური პრობლემები, მათ შორის პირამიდული სისუსტე	სიარულის და კიდურების ატაქსია, downbeat ნისტაგმი, ზედა მოტორული ნეირონის სიმპტომები (ჰიპერრეფლექსია, სპასტიურობა, სისუსტე), ქვედა კრანიალური ნერვის დამბლები	»თავის ტვინის და ხერხემლის სვეტის კისრის სეგმენტის მაგნიტურ-რეზონანსული გამოკვლევა: აშკარა მალფორმაცია, როგორებიცაა არნოლდ-კიარის ან ბაზილარული ინვაგინაცია	

პარანეოპლასტიკური სენსორული ნეიროპათია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების ქვემწვავე განვითარება (კვირეებიდან თვეებამდე), ხელების და ფეხების (ხშირად ასიმეტრიული) დაბუყება, არ არის იშვიათი სიმპტომების დაწყება ზედა	სიარულის და კიდურების ატაქსია, წონასწორობის და ვიბრაციული მგრძნობელობის ასიმეტრიული ან სიმეტრიული დაკარგვა, ღრმა მყესოვანი	»ნერვის გამტარებლობის კვლევები: სენსორული ნეიროპათია »პარანეოპლასტიკური ანტისხეულები: დადებითი	»ავთვისებიანობის შეფასება: ავთვისებიანი მდგომარეობა უნდა გაკეთდეს გულმკერდის რენტგენოგრაფია და მენჯის/სხეულის

იშვიათია

პარანეოპლასტიკური სენსორული ნეიროპათია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
კიდურებით ; საჭიროა პაციენტს მივანდოლოთ ინფორმაცია წონის კლებისა და თამბაქოს მოხმარების შესახებ	რეფლექსების გაქრობა.	anti-Yo ან PCA 1 (საკვერცხის,საშვილოსნოს კიბო), anti-Trr ან PCA-Tr (ჰოჯკინის ლიმფომა), anti-Hu ან ANNA 1 (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო), anti-CRMP-5 (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო, თიმომა), anti-Ri ან ANNA 2 (ფილტვის ან ძუძუს კიბო), anti-Zic4 (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო), anti-VGCC (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო), anti-mGluR1 (ჰოჯკინის ლიმფომა).	სკანირება (მაგ. კომპიუტერული ტომოგრაფია, მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია, პოზიტრონ-ემისიური ტომოგრაფია).

♦ ატაქსია ანტიგლუტამატური მუავას დეკარბოქსილაზას(GAD) ანტისხეულებთან ერთად

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
თანდათან პროგრესირებადი, ხშირად დაკავშირებული სხვა აუტოიმუნურ დაავადებასთან(მაგალითად ტიპ 1 დიაბეტი, ფარისებრის დისფუნქცია), უფრო ხშირია ქალებში	შეიძლება დაკავშირებული იყოს ოკულომოტორულ პრობლემებთან, ქვედა კიდურების შეზღუდვა	»ანტი-GAD ანტისხეულები: მოამტებულია ღონეები უფრო მაღალია, ვიდრე დიაბეტის და შეზღუდული კაცის სინდრომის დროს. ზღვრული მომატება შეიძლება იყოს შეუმჩნეველი.	

იშვიათია

◇ გლუტენური დაავადება-ცელიაკია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ნეიროპათია, შეიძლება დაკავშირებული იყოს ცელიაკიის გასტროინტესტინურ სიმპტომებთან	სიარულის და კიდურების ატაქსია, პერიფერიული ნეიროპათია	»ანტიგლიადინური ანტისხეულები: მოამტებულია	»ქსოვილების ტრანსაგლუტინინაზას IgA ანტისხეული: მოამტებულია »ენდომიზიუმ IgA ანტისხეული: მოამტებულია »ნაწლავის ბიოფსია: ცელიაკიის ნორმალური ან ტიპური ანთებითი ცვლილებები როგორც წესი, არ არის საჭირო, თუ არ გვაქვს პრობლემური გასტროინტესტინური სიმპტომები.

◇ მიოკლონუს-ეპიკლონუს სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების ქვემწვავე ან მწვავე დასაწყისი, ნეირობლასტომის ანამნეზი	მიოკლონური კრუნჩხვები, თვალის უნებლიე, ქაოსური მოძრაობები		»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემის ატროფია »მუცლის ღრუს კომპიუტერულ-ტომოგრაფიული სკანირება: თირკმელზედა მასა შეესაბამება ნეირობლასტომას »თავზურგტვინის სითხის გამოკვლევა: მსუბუქი პლეოციტოზი

✚ ნათხემის პარანეოპლასტიკური დეგერენაცია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სწრაფად პროგრესირებადი მძიმე ატაქსია რადენიმე კვირის ან	სიარულის და კიდურების მძიმე ატაქსია, დიზართრია, ნისტაგმი	»პარანეოპლასტიკური ანტისხეულები: მოამტებულია	»თავზურგტვინის სითხის გამოკვლევა: მსუბუქი პლეოციტოზი,

იმუნიტატი

ნათხემის პარანეოპლასტიკური დეგერენაცია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
თვის განმავლობაში, გულისრევა, ღებინება, მიჩნეულია მალიგნიზაციის გამომწვევად, ნაწილში კი ვლინდება კიბოს დიაგნოზის დასამდე.		anti-Yo ან PCA 1 (საკვერცხის, საშვილოსნოს, კიბო), anti-Trr ან PCA-Tr (ჰოტკინის ლიმფომა), anti-Hu ან ANNA 1 (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო), anti-CRMP-5 (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო, თიმომა), anti-Ri ან ANNA 2 (ფილტვის ან ძუძუს კიბო), anti-Zic4 (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო), anti-VGCC (ფილტვის წვრილუჯრედოვანი კიბო), anti-mGluR1 (ჰოტკინის ლიმფომა).	ცილის მომატებული ფონქსიონალობა »ავთვისებიანობის შეფასება: ავთვისებიანი მდგომარეობა უნდა გაკეთდეს გულმკერდის რენტგენოგრაფია და მენჯის/სხეულის სკანირება (მაგ. კომპიუტერული ტომოგრაფია, მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია, პოზიტრონ-ემისიური ტომოგრაფია).

მილერ-ფიშერის სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების მწვავე დასაწყისი, წონასწორობის დარღვევა, თვალების მოძრაობების დარღვევა რამდენიმე დღის განმავლობაში	ოკულომტორული დამბლა, მყესოვანი რეფლექსების გაქრობა, შეიძლება გამოვლინდეს ან ჩამოყალიბდეს გენერალიზებული დამბლის სხვა სიმპტომები, მაგალითად დისთავია და რესპირატორული სისუსტე	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნორმალური (გამორიცხავს ისეთ დაზიანებებს, როგორებიცაა ინფარქტი ან ენცეფალიტი) »თავზურგტვინის სითხის გამოკვლევა: ცილის მომატებული დონე; უჯრედების ნორმალური რაოდენობა.	»ნერვის გამტარებლობის კვლევები: სენსორული ნეიროპათია შეიძლება იყოს სენსორული ან სენსომტორული მადემიელინოზირებული ნეიროპათია. »შრატის ანტი-GQb1 ანტისხეულები.: დადებითი

იშვიათია

◇ შვეკრენის სინდრომი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
სიმპტომების თანდათან მომატება, დაბუყება და ხელებში და ფეხებში პარესთეზიები (ხშირად ასიმეტრიული), მშრალი თვალები და პირი .	სიარულისა და კიდურების ატაქსია, ღრმა მყესოვანი რეფლექსების გაქრობა, ვიბრაციის და პოზიციის შეგრძნების დაკარგვა.	»ნერვის გამტარებლობის კვლევები: სენსორული ნეიროპათია »ანტი-SSA ანტისხეულები: მოამტებულია »ანტი-SSB ანტისხეულები: მოამტებულია	»ტუჩის ბიოფსია: ანთებითი ცვლილებები

◇ ნეიროპათიასთან დაკავშირებული მონოკლონური გამოპათია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დაბუყება	სიარულისა და კიდურების ატაქსია, ღრმა მყესოვანი რეფლექსების გაქრობა, ვიბრაციის და პოზიციის შეგრძნების დაკარგვა.	»ნერვის გამტარებლობის კვლევები: სენსორული ნეიროპათია »შრატის იმუნოელექტროფორეზი: გამოვლინდა M-spike	»ანტი-MAG ანტისხეული: მოამტებულია

◇ ჰიპოთირეოზი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ჰიპოთირეოიდიზმის სიმპტომები (მაგ: წონის მატება, დაღლილობა, მშრალი კანი)	მსუბუქი სიარულის ატაქსია	»ფარისებრი ჯირკვლის მასტიმულირებელი ჰორმონი: მოამტებულია	

◇ ჰიპოპარათირეოიდიზმი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ჰიპოპარათირეოიდიზმის სიმპტომები (მაგ: კუნთების სპაზმები ან კრთომები, კრამპები, დაბუყება ან ჩხვლეტა, დაბნეულობა), ანამნეზში ქირურგიული ოპერაცია კისრის მიდამოში	ტეტანია, ტრუსოს ნიშანი(მაჯის სპაზმი ოკლუზიით), ნათხემისეული ატაქსია		»შრატის კალციუმის დონე: დაბალი »შრატში იმუნორეაქტიული პარათირეოიდული ჰორმონი: დაბალი ან ნორმის ფარგლებში

იშვიათია

◇ ვიტამინ B1 დეფიციტი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ნეიროპათია, ხშირად ალკოჰოლიზმის ანამნეზით	შუალედური ატაქსია, სიარულის ატაქსია	»შრატში ვიტამინ B1-ის დონე: დაქვეითებული	»ერიტროციტული ტრანსკეტოლაზა: დაქვეითებული

◇ B12 ვიტამინის დეფიციტი

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
წონასწორობის დარღვევა, მგრძნობელობის დაკარგვა ქვედა კიდურებში	ვიბრაციული მგრძნობელობის და წონასწორობის დაკარგვა, პირამიდული სიმპტომები, რომბერგის დადებითი ტესტი	»შრატში B12 ვიტამინის დონე: დაქვეითებული	»შრატში მეთილმალონიური მუჟას დონე: მოამტებულია B12-ის თითქმის ნორმალური დონის დროსაც კი შეიძლება დააფიქსიროს მისი დეფიციტი. »შრატში ჰომოცისტეინის დონე: მოამტებულია B12-ის თითქმის ნორმალური დონის დროსაც კი შეიძლება დააფიქსიროს მისი დეფიციტი.

◇ ფრიდრიხის ატაქსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დანყების საშუალო ასაკი 10-დან 15 წლამდე, შეიძლება დაიწყოს ზრდასრულ ასაკში, დიაბეტის ისტორია, მხედველობის ან სმენის დაქვეითება, მოუსვენარი ფეხების სინდრომი ან ჰიპერტროფიული კარდიომიოპათია	სიარულის ატაქსია, კიპოსქოლიოზი, დისართრიის სკანირება, ვიბრაციის და პოზიციის მგრძნობელობის დაკარგვა, მყესების რეფლექსების დაკარგვა, თვალელების სწრაფი მოძრაობა, შემდეგ ქვედა კიდურების და გამშლელი კუნთების სისუსტე, ზოგიერთს შეიძლება ჰქონდეს	»ფრატაქსინის გენში GAA გამეორება: ნორმა <33, პატოგენური 66-1700 ორივე ალელში, თუ ერთი ალელი გაფართოვდა, შეიძლება მეორე ალელი შეიკვეცოს. მცირე შემთხვევებში ექსპანსია ხდება მხოლოდ ერთ ალელში, ხოლო მეორეში ვითარდება	»თავის ტვინის და ხერხემლის სვეტის კისრის სეგმენტის მაგნიტურ-რეზონანსული გამოკვლევა: ძლიერი ღეროს ატროფია, ნორმალური ნათხემი »ექოკარდიოგრაფია ან ეკგ: ნორმალური ან ჰიპერტროფიული კარდიომიოპათია ^[114] »ნერვის გამტარებლობის

იშვიათია

◇ ფრიდრიხის ატაქსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	შენარჩუნებული ან სწრაფი ღრმა მყესების რეფლექსი, პეს კავუსი ასევე შეიძლება გამოვლინდეს	წერტილოვანი მუტაცია. გვხვდება მხოლოდ ინდო-ევროპელებში. შესაძლებელია მხოლოდ 44 გამეორების მქონე ალელმაც გამოიწვიოს დაავადება, თუ ის სომატურად არასტაბილურია (მაგ. აქვს უფრო დიდი ზომა სხვა ქსოვილებში). 35-65 გამეორების მქონე ალელებს უწოდებენ "პრემუტაციის" ალელებს.	გამოკვლევა: სენსორული ნერვის მოქმედების პოტენციალის არარსებობა

◇ ატაქსია ტელანგიექტაზია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დგომის არასტაბილურობა იწყება ადრეულ წლებში და შემდეგ ვითარდება ატაქსია	მოძრაობის და კიღურის ატაქსია; ტორსის არასტაბილურობა; ტიტუბაცია; მყესების რეფლექსების არარსებობა; ქორეული მოძრაობა; რთულია ოკულარული საკადური მოძრაობა (ოკულომოტორული აფრაქსია); ტელანგიექტაზია კონიუქტივითის ფონზე, ყურის წილი და პოპლიტეალური ფოსა	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემის ატროფია »ATM მუტაციის ანალიზი: პათოგენური რიგის ცვლილებები	»ATM-ცილის იმუნობლოტინგი: 90%-ს არ აქვს ცილა; <10% აქვს ცილის კვალი; 1% აქვს ცილის ნორმალური დონე, რომელთაც არ აქვთ კინაზური აქტივობა »კოლონარული გადარჩენის კვლევა: ლიმფობლასტების ანომალური რადიომგრძნობელობა »პროტეინის ტრუნკაციული კვლევა: ამცირებს მუტაციებს »შრატის ალფა-ფეტოპროტეინი: >10 ნანოგრამი/მლ

იმუნიტატი

◇ ატაქსია ოკულომოტორულ აპრაქსიასთან 1 (AOA 1) ერთად.

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია იწყება 10 წლამდე ასაკში, ზოგჯერ მოგვიანებით	ოკულომოტორული აპრაქსია ძალიან ხშირია, ქორეა	»აპრატაქსიის მუტაციის ანალიზი (თანმიმდევრობითი ანალიზი): მუტაცია აღმოჩენილია	»შრატის ალბუმინის დონე: <3.8 გ/ლ »შრატის ქოლესტერინის დონე: მოამტებულია

◇ ატაქსია ოკულომოტორულ აპრაქსიასთან 2 (AOA 2) ერთად

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია იწყება ბავშვებში (იგულისხმება 15 წლამდე ასაკი), მოგვიანებით	ოკულომოტორული აპრაქსია, ქორეა	»სენატაქსიის მუტაციის ანალიზი (თანმიმდევრობითი ანალიზი, ასევე დელეცია/დუბლიკაციის დანსაზღვრა): მუტაცია აღმოჩენილია	»შრატის ალფა-ფეტოპროტეინი: >20 მიკროგრამი/ლ (>20 ნანოგრამი/მლ)

◇ ატაქსია ვიტამინ E -ს დეფიციტთან ერთად

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია ბავშვობიდან, ზოგჯერ მოგვიანებით	მყესოვანი რეტულექსების გაქრობა, თავის ტრემორი, რეტინოპათია	»შრატში ვიტამინ E-ს დონე: <39.5 მიკრომოლი/ლ (1.7 მგ/ლ)	»ალფა-თრომბოზული თრომბოციტოპენიური პურპურის (TTP) მუტაციური ანალიზი (თანმიმდევრობითი ანალიზი): მუტაცია აღმოჩენილია »ალფა-TTP მუტაციის მიზნობრივი ანალიზი: 744delA მუტაცია

◇ აბეტალიპოპროტეინემია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ნაწლავური მალაბსორბციის დაწყება ადრეული ბავშვობის პერიოდში	მყესოვანი რეტულექსების და მგრძნობელობის დაკარგვა	»შრატში ვიტამინ E-ს დონე: დაქვეითებული »შრატში ლიპოპროტეინის დონე: შემცირებულია (შეიძლება 0-მდეც)	»სისხლის წითელი უჯრედების მორფოლოგია: ნანახია აკანტოციტები

იშვიათია

◇ შარლევუ-საგენაის აუტოსომურ-რეცესიული სპასტიკური ატექსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ატექსია და სპასტიურობა იწყენა პირველ დეკადაში	სპასტიურობა, კუნთების ატროფია, მიელინოზირებული ბოჭკოები მხედველობის ნერვში(არაუნივერსალური)	»SACSIN მუტაციის მიზნობრივი ანალიზი: 6594delT მუტაცია და 5254 C>T	»SACSIN-ის მუტაციის ანალიზი: მუტაცია აღმოჩენილია »თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემის ატროფია

◇ POLG 1-ის მუტაციის შემდეგ განვითარებული ატექსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ბავშვობის ასაკში დაწყება, ხშირია ფინურ პოპულაციაში	პროგრესირებადი ნათხემისეული ატექსია (მაგ: ატექსია, ნისტაგმი), მიოკლონუსი, ნეიროპათია, ტრემორი	»POLG1-ის მუტაციის ანალიზი: მუტაცია აღმოჩენილია	

◇ SCYL1 -ს მუტაციით განპირობებული ატექსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ადრეულ ჩვილობაში მწვავე ღვიძლის უკმარისობის განმეორებითი ეპიზოდები	ატექსია, პერიფერიული ნეიროპათია	»SCYL1 მუტაციის ანალიზი: მუტაცია აღმოჩენილია	

◇ ატექსიასთან დაკავშირებული CoQ10 ნაკლოვანება

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ბავშვობაში დაწყებული, კოგნიტიური ცვლილებები	IQ-ში მკვეთრი დაქვეითება	»CoQ10 ანალიზთან ერთად კუნთის ბიოფსია: დაბალი დონე	

◇ ატექსიასთან დაკავშირებული მეტაბოლური დარღვევები

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დასაწყისი ბავშვობაში (იშვითად) მოზრდილებში	ატექსია ბევრი სხვა ნევროლოგიური ნიშნებით	»შრატში ამინომჟავების დონე: სპეციფიკური ფორმის ცვლილება,	»ორგანული მჟავები შარდში: სპეციფიკური ფორმის

იშვიათია

◇ ატაქსიასთან დაკავშირებული მეტაბოლური დარღვევები

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დანყება), ატაქსია ხშირად გადაფარულია ნევროლოგიური პრობლემებით, როგორებიცაა კოგნიტიური დაქვეითება, კრუნჩხვები და ენცეფალოპათია, ატაქსია ხშირად არის წყვეტილი	დამოკიდებულია სპეციფიკურ დაავადებაზე (მაგ. მყესების ქსანტომა ცერებროტენდერულ ქსანტომატოზში)	რომელიც დამოკიდებულია დარღვევაზე	ცვლილება, რომელიც დამოკიდებულია დარღვევაზე »შრატში ამონიის დონე: შარდოვანას ციკლის მაღალი დეფექტები »შრატის ლაქტატი: მომატებულია მიტოქონდრიული დეფექტების/პირუვატ დეჰიდროგენაზას (PDH) ნაკლოვანების დროს »შრატში პირუვატი: გაზრდილი მიტოქონდრიის დეფექტები/PDH ნაკლოვანება »თავზურგტვინის სითხის (CSF) ლაქტატი: გაზრდილი მიტოქონდრიის დეფექტები/PDH ნაკლოვანება »CSF პირუვატი: გაზრდილი მიტოქონდრიის დეფექტები/PDH ნაკლოვანება »ძალიან გრძელ- ჯატვიანი ცხიმოვანი მუჟავები: გაზრდილი ადრენომიელონეიროპათია »შრატის ქოლესტეროლის დონე: გაზრდილი ცერებროტენდინოქსური ქსანტომატოზი »ცერულოპლაზმინის დონე შრატში: ნაკლოვანება ვილსონის დაავადებაში

იმპიათია

◇ სპინოცერებრალური ატექსია 1 (SCA1)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დანყების ასაკი მერყეობს ბავშვობიდან >60 წლამდე, მაგრამ საშუალო ასაკია 30 წელი, სიმპტომების მზარდი პროგრესირება, ინკორდინაცია, მეტყველების პრობლემები	ნისტაგმუსი, დისართრია, სიარულის პრობლემები, ზედა მოტორული ნევრული ნიშნები, სპასტიურობა და სწრაფი მყესის რეფლექსები, ჰიპერმეტრული საკადები, პერიფერიული ნეიროპათია	»ATXN1 გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: CAG გაფართოება პათოგნომურ 39-91 გამეორებამდე 39-44 გამეორების ალელები არის პათოგნომური თუ ისინი არ არის განყვეტილი CAT- ის მიერ. შეიძლება შევამჩნიოთ დამატებით კვლევის მიხედვით, რომლის დროს გამოიყენება Sfa NI რესტრიქციის ანალიზი. უფრო მეტი გამეორება ინვეზს დაავადების ადრეულ სტადიაზე გამოვლინებას. 36-38 შეუწყვეტელ ალელს ენოდება "მუტატურად ნორმალური" ანუ ისინი არ ინვევენ დაავადებას, თუმცა შეიძლება დაავადება მომდევნო თაობაში გამოვლინდეს.	»თავის ტვინის მაგნიტურ- რეზონანსული ტომოგრაფია: პონტოცერებელარული ატროფია

◇ სპინოცერებელური ატექსია 2 (SCA2)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
საშუალო გამოვლინის ასაკია 30 წელი, დადებით ოჯახური ანამნეზი, პროგრესიური ატექსია, მეტყველების პრობლემები	დისართრია, თავიდან ვითარდება ძალიან ნელა პროგრესირებადი საკადით, მყესების რეფლექსები ხშირად სრულად არის გათიშული,	»ATXN2 გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: CAG გაფართოება პათოგნომურ 32 ან მეტ გამეორებამდე. პოლიმერზულ- ჯაჭვური რეაქცია ამჩნევს ალელებს	»თავის ტვინის მაგნიტურ- რეზონანსული ტომოგრაფია: პონტოცერებელარული ატროფია

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 2 (SCA2)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	პარკინსონიზმი და მიოკლონია	<100 გამეორებით. უფრო დიდი ექსპანსიი შემთხვევაში საჭიროა სამხრეთ ბლოტინგი; ამ შემთხვევაში დაავადება იწყება ჩვილობის ან ძალიან ადრეულ ასაკში.	

◇ სპინოცერებელარული ატაქსია 3 (SCA 3)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
საშუალო დაწყების ასაკია 30 წელი, პროგრესიური ატაქსია, დიპლოპია, გამეშება	დისართრია;ნისტაგმუსი; ზედა მოტორული ნეირონის ნიშნები, როგორებიცაა სპასტიურობა, სწრაფი მყესის რეფლექსები და ბაბინსკის ნიშანი; ექსტრაპირამიდული ნიშნები შეიძლება გამოვლინდეს ზოგიერთ პაციენტში (აკინეტიკურ- რიგიდული სინდრომი, დისტონია); დაბალი საკადები მოგვიანებით განვითარებულ ოფთალმოპარეზთან ერთად; დაავადების გვიან დაწყების შემთხვევაში გვხვდება ატაქსია და პერიფერიული ნეიროპათია	»მაჩადო-ჯოზეფის დაავადების ATXN3 გენის მიზნობრივი მუტაციის ანალიზი: CAG გაფართოება პათოგნომიურ 52-86 გამეორებამდე (ნორმალური <44 გამეორება) ალელების 45-51 გამეორება მიიჩნევა შემცირებული შელწევადობის ალელებად და შეიძლება გვიან ასაკში გამოიწვიოს სიმპტომები, თუ, რა თქმა უნდა, არ დადგა პაციენტის სიკვდილი.	»თავის ტვინის მაგნიტურ- რეზონანსული ტომოგრაფია: პონტოცერებელარული ატროფია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 5 (SCA 5)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ნელა პროგრესირებადი ატაქსია	ნისტაგმუსი (ზოგჯერ დაქვეითებული), სიარული და კიდურის ატაქსია, დისართრია, ზედა მოტორული ნეირონის ნიშნები,	»ბეტა-სპექტრინის გენის მუტაციის ანალიზი: მუტაცია აღმოჩენილია	

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 5 (SCA 5)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	მაგ: სწრაფი მყესების რეფლექსები	მცირე გამოცდილება; საეჭვო მნიშვნელობის თანმიმდევრობითი ვარიანტები შეიძლება იყოს აღმოჩენილი.	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 6 (SCA6)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
საშუალოდ, დაწყების ასაკია 40 წელი; ნელა პროგრესირებადი ატაქსია ნორმალური სიცოცხლის ხანგრძლივობით, აღინიშნება დიპლოპია და სხვა ვიზუალური პრობლემა	ნისტაგმუსი (ხშირად დაქვეითებული), სიარულის და კიდურების ატაქსია, არასწორი ძებნა და თვალის არაზუსტი საკადური მოძრაობა, საკადური სიჩქარე შედარებით ნორმალურია, არაცერებელარული ნიშნები მინიმალურია და ხშირად შემთხვევითი	»ნევირონული კალციუმის არხის გენი (დამიზნებული მუტაციის ანალიზი): CAG ექსპანსია პათოგენურ 20-33გამეორებამდე (ნორმალურია <18 გამეორება) 19-გამეორებადმა ალელმა შეიძლება გამოიწვიოს ატიპური სიმპტომები ან საერთოდ არ გამოავლინოს არანაირი ნიშნები; შეიძლება გაფართოვდეს დაავადების გამომწვევ რაოდენობამდე მომდევნო თაობებში. 19-გამეორების მქონე ადამიანს ორივე ალელში აქვს SCA 6.	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: იზოლირებული ნათხემის ატროფია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 7 (SCA7)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დაწყების ასაკი ძალიან განსხვავდება-ბავშვობიდან მოზრდილ ასაკამდე	პრომინენტული სპასტიურობა, მაკულოპათიური დეპიგმენტაცია, დაქვეითებული	»ATXN7 გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: CAG ექსპანსია პათოგენურ 37-460 გამეორებამდე	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია:

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 7 (SCA7)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	მხედველობის სიზუსტე; ბავშვობაში დანყებული დაავადება შეიძლება სწრაფად განვითარდეს და გამოიწვიოს კოგნიტიური ცვლილებები და კრუნჩხვები	(ნორმალურია <19 გამეორება) 28-33 განმეორებადი ალელი მიიჩნევა "მუტაციურ ნორმად": ადამიანს არა აქვს დაავადება, თუმცა გამეორებების რაოდენობა შეიძლება გაიზარდოს შემდეგ თაობაში დაავადების გამომწვევ დონემდე. 34-36 გამეორება მიიჩნევა შემცირებულ პენეტრირებულ ალელად. პოლიმერზულ-ჯაჭვური რეაქცია ამჩნევს ალელებს <100 გამეორებით. უფრო დიდი ექსპანსიისთვის გამოიყენება სამხრეთ ბლოტინგი. ეს არის დაავადების ჩვილობაში ან ძალიან ადრეულ ასაკში დაწყების შემთხვევა.	პონტოცერებელარული ატროფია »Farnsworth მხედველობის ფერადი ტესტირება: რეტინალური დაავადება სუბკლინიკური რეტინალური დაავადება, რომლის შემჩნევა შესაძლებელია Farnsworth მხედველობის ფერადი ტესტირების და ელექტრორეტინოგრაფიის საშუალებით. »ელექტრორეტინოგრაფია: რეტინალური დაავადება სუბკლინიკური რეტინალური დაავადება, რომლის შემჩნევა შესაძლებელია Farnsworth მხედველობის ფერადი ტესტირების და ელექტრორეტინოგრაფიის საშუალებით.

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 8 (SCA8)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ზედა კიდურების ინკორდინაცია, ოჯახური ანამნეზი უარყოფითია	მოძრაობის და კიდურის ატაქსია, ნისტაგმუსი, დისართრია, ზოგიერთი ზედა მოტორული ნეირონის ნიშნები, მაგალითად, სწრაფი მყესის რეფლექსები,	»ATXN8 გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: CAG გაფართოება პათოგნომიურ 80-250 გამეორებამდე (ნორმალური <50 გამეორება)	

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატექსია 8 (SCA8)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	დაქვეითებული ვიბრაციის მგრძნობელობა, კოგნიტიური დეფექტები	SCA 8 გაფართოების ანალიზის ინტერპრეტაცია შეიძლება იყოს რთული. ხშირად პოზიტიურია "სპორადული" (სინგლეტონი) ატექსის მქონე პაციენტებში თუმცა შეიძლება შეგვხვდეს აუტოსომურ-დომინანტური მემკვიდრეობის მქონე ოჯახებში. ასევე გაფართოების პათოგნომიურ დონემდე გამეორება დადასტურებულია ასიმპტომატურ პაციენტებში.	

◇ სპინოცერებრალური ატექსია 10 (SCA 10)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
გულყრები	ნისტაგმუსი, სიარულის და კიდურის ატექსია, დისართრია, გულყრები და კოგნიტიური დისფუნქცია	»ATXN10 გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: ATTCT გაფართოება პათოგნომიურ 800-4500 გამეორებამდე (ნორმალური 10-29 გამეორება) ცენტრალური და სამხრეთი ამერიკის პოპულაციაში კონფიდენციალურია. 280-370 გამეორება ამცირებს პენეტრაციას. SCA 10-ს მქონე	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ნათხემის ატროფია

იშვიათია

◇ სპინოცერებრალური ატექსია 10 (SCA 10)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
		ბრაზილიელებს აქვთ 400-760 გამეორება.	

◇ სპინოცერებრალური ატექსია 11 (SCA 11)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესული სიმპტომები	ნისტაგმუსი სიარულის და კიდურის ატექსია, ნისტაგმუსი, ზედა მოტორული ნეირონის ნიშნები, სწრაფი მყესების რეფლექსები, დისტონია	»ტაუ ტუბულინ კინაზა 2 (TTBK 2) გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: პათოგნომური თანმიმდევრობის ცვლილების დადასტურება	

◇ სპინოცერებელური ატექსია 12 (SCA 12)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
კოგნიტური და ფსიქიატრიული სიმპტომები, ტრემორი	პოსტურალური ტრემორი, ექსტრაპირამიდული ნიშნები, რიგიდულობა, დემენცია, ტრემორი და პარკინსონის ნიშნები	»CAG გამეორების გაფართოება PPP2R2B გენის მთავარ თანმიმდევრობაში: CAG გაფართოება პათოგნომიურ 51-78 გამეორებამდე (ნორმალური 4-32 გამეორება) იშვიათია ინდოეთის გარეთ. იშვიათად ატექსიის მქონე ადამიანებს აქვთ 40-50 გამეორების გაფართოება და შემდეგ მათ შესაბამისი კლასიფიკაცია ენიჭებათ.	»თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: ტვინის და ნათხემის ატროფია

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატექსია 13 (SCA13)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ბავშვობაში ან მოზრდილ ასაკში დაწყება, ვითარდება ძალიან ნელა, კოგნიტური სუბნორმალუზაცია ზოგიერთ პაციენტში	მსუბუქი გონებრივი ჩამორჩენა(თუმცა არ არის უნივერსალური)	»KCNC 3 გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: პათოგენური თანმიმდევრობის ცვლილებები მცირე გამოცდილება; საეჭვო მნიშვნელობის თანმიმდევრობითი ვარიანტები შეიძლება იყოს აღმოჩენილი.	

◇ სპინოცერებრალური ატექსია 14 (SCA 14)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
მოზრდილებში დაწყებული სიმპტომები	მიოკლონუსი, სახის მიოკიმია, ტრემორი, მგრძნობელობის მსუბუქი მოშლა და კოგნიტური დარღვევები	»PKC-გამა გენის მუტაციის ანალიზი: აღმოჩენილია წერტილოვანი მუტაციები და მცირე დელეციები მცირე გამოცდილება; საეჭვო მნიშვნელობის თანმიმდევრობითი ვარიანტები შეიძლება იყოს აღმოჩენილი.	

◇ სპინოცერებელური ატექსია 15/16 (SCA 15/16)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ნელა პროგრესირებადი ატექსია	ატექსია და თავის ტრემორი	»გენეტიკური კვლევა: დელეცია ITPR1 გენზე	

◇ სპინოცერებელური ატექსია 17 (SCA11)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დისბალანსი, კოგნიტური ფუნქციის დაქვეითება, ფსიქიატრიული სიმპტომები, დადებითი	ატექსია და რიგიდობა, დემენცია, დისტონია	»TBP გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: CAG ექსპანსია პათოგენურ 49-66 გამეორებამდე	

იმუნიტეტი

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 17 (SCA11)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ოჯახური ანამნეზი უფრო ხშირია, თუმცა შეიძლება იყოს სპორადული შემთხვევებიც		(ნორმალურია <25-42 გამეორება) 43-48 გამეორების ალელები სავარაუდოდ, შემცირებული შელწვადობის ალელებია.	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 18 (SCA 18)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	ატაქსია და ნისტაგმი, ჰიპორეფლექსია, დიზართრია, სენსომოტორული ნეიროპათია	»გენეტიკური კვლევა: გენი უცნობია, თუმცა კანდიდატი გენი შეიძლება იყოს IFRD1	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 19/22 (SCA 19/22)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	ატაქსია და კოგნიტური უკმარისობა, მიოკლონიუსი (კუნთების სწრაფი მოძრაობა), ტრემორი, ჰიპერრეფლექსია	»გენეტიკური კვლევა: მუტაცია პოტენციალით მართულ კალიუმის არხში KCND3	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 20 (SCA20)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესიული ატაქსია ხშირად ინწყება მეტყველების პრობლემებით	სიარულის და კიდურების ატაქსია, დიზართრია, სპაზმური დისტონია; დიაგნოზი ეფუძება კლინიკურ ნიშნებს და ნეიროვიზუალიზაციის მეთოდებს	»თავის კომპიუტერული ტომოგრაფია: ნათხემის ატროფია, ნათხემის დენტატე ბირთვის კალციფიკაცია	»თავის მაგნიტურ- რეზონანსული გამოკვლევა: ნათხემის ატროფია, ნათხემის დენტატე ბირთვის კალციფიკაცია »11 ქრომოსომის დუბლიკაციის მუტაციის ტესტირება: დუბლიკაცია აღმოჩენილია

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 20 (SCA20)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
			კომერციულად არა ხელმისაწვდომი.

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 21 (SCA21)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	ატაქსია და რიგიდობა, ბრადიკინეზია, ჰიპორეფლექსია, კოგნიტური ფუნქციის დარღვევა	»გენეტიკური კვლევა: მუტაცია 7p ქრომოსომის TMEM240 გენში	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 23 (SCA23)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	ატაქსია	»გენეტიკური კვლევა: მისენს-მუტაცია პროდინორფინის გენში	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 25 (SCA25)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	ატაქსია და სენსორული ნეიროპათია	»არ არის: კლინიკური დიაგნოზი; გენური ტესტირება არ არის ხელმისაწვდომი	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 26 (SCA26)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	იზოლირებული ატაქსია	»გენეტიკური კვლევა: EEF2 მუტაცია	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 27 (SCA27)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	სახის დისკინეზია, ადრეული დაწყების ტერმორი, სენსორული	»გენეტიკური კვლევა: FGF14 მუტაცია	

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 27 (SCA27)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	ნეიროპათია, განვითარების შეფერხება		

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 28 (SCA28)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია ახალგაზრდობში	სიარულის და კიდურების ატაქსია, დიზართრია, ჰიპერრეფლექსია, ნისტაგმი, ოფთალმოპარეზი, ფტოზი	»გენეტიკური კვლევა: AFG3L2 მუტაცია	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 29 (SCA29)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	წმინდა ატაქსია (ატაქსიის გარდა სხვა ნიშნები არ არსებობს)	»გენეტიკური კვლევა: ITPR1 მუტაცია	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 30 (SCA30)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	წმინდა ატაქსია (ატაქსიის გარდა სხვა ნიშნები არ არსებობს)	»არ არის: კლინიკური დიაგნოზი ეფუძნება იშვიათი შემთხვევების წინა გამოცდილებას; უცნობი გენი	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 31 (SCA31)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია, სმენის დაქვეითება	ატაქსია და ნეიროსენსორული სმენის დაკარგვა	»გენეტიკური კვლევა: როტული პენტანუკლეოტიდური გამეორება (შეიცავს TAAAA, TAGAA და TGGAA მონაკვეთებს), რომლებიც განლაგებულია ორი გენის შემცველ	

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 31(SCA31)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
		ინტრინზი - BEAN და TK2, რომელთა ტრანსკრიპციაც სანინალმდეგო მიმართულებებით მიმდინარეობს.	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 32 (SCA32)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია, მამაკაცებში უშვილობა აზოოსპერმიის გამო	ატაქსია და კოგნიტური ფუნქციის დარღვევა	»არ არის: კლინიკური დიაგნოზი; უცნობი გენი	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 34 (SCA34)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია, ბავშვებში კანის ცლილებები	ატაქსია და ჰიპორფლექსია, კანის ცვლილებები, რომლებიც ზრდასრულობაში ქრება (მაგ., პაპულოსქვამოზური, იქტიოზიფორმული ფოლაქები კიდეებზე)	»გენეტიკური კვლევა: ELOVL4 მუტაცია	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 35 (SCA35)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	მუტაცია	»გენეტიკური კვლევა: 20p13 ქრომოსომის TGM6 გენის მუტაცია	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 36 (SCA 36)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია 50 წლის შემდეგ	სტატიკური ატაქსია, ატაქსიური დიზართრია, ჰიპერრეფლექსია, ქვედა მოტორული	»გენეტიკური კვლევა: ნუკლეოლარული პროტეინ 56-ის (NOP56) გენში ჰექსანუკლეოტიდური	

იშვიათია

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 36 (SCA 36)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	ნეირონების დაავადება (ორივე ქვედა მოტორული ნეირონის და ნათხემის დაავადება)	მონაკვეთების GGCCTG ექსპანსია	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 37 (SCA37)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია	ატაქსია და თვალის ანომალური ვერტიკალური მოძრაობა	»არ არის: კლინიკური დიაგნოზი; უცნობი გენი	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 38 (SCA38)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
პროგრესირებადი ატაქსია, დანყებით ზრდასრულობაში	ატაქსია და სენსორული აქსონური ნეიროპათია	»გენეტიკური კვლევა: 6p12 ქრომოსომის ELOVL5 გენის მუტაცია	

◇ სპინოცერებელური ატაქსია 40 (SCA40)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ატაქსია დანყებით ზრდასრულობაში	ატაქსია და სპასტიკური და ცოცხალი რეფლექსები (ზედა მოტორული ნეირონების ნიშნები)	»გენეტიკური კვლევა: 14q32 ქრომოსომის CCDC88C გენის მუტაცია	

◇ დენტატირუბრალურ-პალიდო-ლუიზიან ატროფია (DRPLA).

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
კოგნიტური დარღვევები, მიოკლონური ეპილეფსია, დემენცია გარეგნულად ჰგავს ჰანტინგტონის სინდრომს	ქორეა	»ატროფინის გენზე დამიზნებული მუტაციის ანალიზი: CAG გამეორების გაფართოება 48 მდე ან მეტზე (ნორმა 6-35 გამეორება)	

იშვიათია

◇ ეპიზოდური ატექსია ტიპი 1

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
დასაწყისი ბავშვთა ასაკში, დისბალანსის მცირეხნიანი ეპიზოდები (წუთები)	ეპიზოდებს შორის შეიძლება გამოვლინდეს ჩონჩხის კუნთების მიოკიმია	»კალციუმის არხების (KCNA 1) გენის თანმიმდევრობითი ანალიზი: მუტაცია აღმოჩენილია	

◇ მე-2 ტიპის ეპიზოდური ატექსია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
ატექსიის ხანმოკლე ეპიზოდები (საათები), გულისრევა, ლებინება, მაკიკის მსგავსი თავის ტკივილი, დიპლოპია დაწყებული თინეიჯერულ ასაკში	ეპიზოდური დიზართრია და ნისტაგმი, ზოგს შეიძლება ჰქონდეს ნისტაგმი და სიარული მსუბუქი დარღვევა ეპიზოდებს შორის.	»კალციუმის არხების (CACNA 1A) გენის თანმიმდევრობითი ანალიზი: მუტაცია აღმოჩენილია	»CACNA1A ანალიზი დუბლიკაციის ან დელეციისთვის: ზოგ შემთხვევაში დელეციები

◇ მსხვრევადი X-ტრემორ-ატექსიის სინდრომი (FXTAS)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
როგორც წესი გვხვდება უფროსი ასაკის მამაკაცებში, ხშირად ოჯახური ანამნეზით მსხვრევადი X-მენტალური ჩამორჩენა შვილიშვილ ვაჟში, იშვიათად მსხვრევადი X სინდრომის მქონე ქალების ვაჟში, ოჯახური ანამნეზი შეიძლება არ იყოს დატვირთული.	ტრემორი, აუტონომიური დეფიციტი, დიზართრია	»FRAXA გენის მუტაციის მიზნობრივი ანალიზი: CGG გამრავლება პრე-მუტაციის ღიაპაზონამდე (55-200 განმეორება) »თავის ტვინის მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია: შუა ნათხემის ფეხის და ცერებრალური პერივენტრიკულარული თეთრი ნივთიერების მომატებული ინტენსივობის სიგნალები FLAIR კვლევით ^[104]	

იშვიათია

◇ მიტოქონდრიული ციტოპათია

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
თანმხლები მيوპათია, სმენის დაკარგვა, კარდიომიოპათია	ბადურის პიგმენტური დეგენერაცია, სმენის დაკარგვა, კუნთების სისუსტე		»კუნთის ბიოფსია: დაგლეჯილი წითელი ბოჭკოები »თავზურგტვინის სითხის გამოკვლევა: მომატებული ცილა, მომატებული პირუვატი/ლაქტატი »ვენური ლაქტატის და პირუვატის დონე: მოამტებულია »MtDNA მუტაციის ანალიზი: დადებითი ლაბორატორიების უმეტესობა ატარებს ტესტებს მიტოქონდრიულ სინდრომებში (MERRF, MELAS, NARP, KSS) ხშირი მუტაციების აღმოსაჩენად. ბევრი იშვიათი მუტაცია შეიძლება ვერ აღმოჩნდეს.

◇ ნიმან-პიკის დაავადება ტიპი C (NP-C)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
მანიფესტაცია დიდწილად დამოკიდებულია ასაკზე: მოუხერხებლობა, მეტყველების ანგანვითარების დარღვევები, კატაპლექსია (გვიანდელი ბავშვობის ხანაში); კრუნჩხვები, კატაპლექსია (მცირე ასაკის ფორმის დროს); დემენცია (ზრდასრულთა ფორმის დროს)	სიარულის ატაქსია (გვიანდელი ბავშვობის ხანის ფორმის დროს); დისტონია (ზრდასრულთა ფორმის დროს); მიოკლონუს ან მიოკლონიური ტრემორი. თვალის ნებითი საკადური ცემოვების დარღვევა, ნათხემისეული სიმპტომები, ვერტიკალური სუპრანუკლეარული	»NPC1 და NPC2 მიზნობრივი მუტაციური ანალიზი: მუტაცია აღმოჩენილია »კანის ბიოფსია და ფიბრობლასტური კულტურა: კანისფიბრობლასტების შეღებვა ზედმეტი ლიზოსომური ფილიპინის მეთოდით	»პლაზმის ციტოტრიომიდაზა: შეიძლება მომატებული იყოს არასპეციფიკური სკრინინგი NP-C-ზე .

იშვიათია

◇ ნიმან-პიკის დაავადება ტიპი C (NP-C)

ანამნეზი.	გასინჯვა	1-ლი ტესტი	სხვა კვლევები
	მზერის დამბლა, ჰეპატოსპლენომეგალია(ყველა ფორმის დროს).		

გაიდლაინები

გაერთიანებული სამეფო

Management of the ataxias towards best clinical practice (<https://www.ataxia.org.uk/healthcare-professionals/resources-for-healthcare-professionals/medical-guidelines>)

ავტორი Ataxia UK
ბოლო გამოქვეყნება: 2016

ევროპა

Best practice guidelines for the molecular genetic testing and reporting of fragile X syndrome and other fragile X-associated disorders (<https://www.emqn.org>)

ავტორი European Molecular Genetics Quality Network
ბოლო გამოქვეყნება: 2015

EFNS/ENS consensus on the diagnosis and management of chronic ataxias in adulthood (<https://www.ean.org/research/ean-guidelines/guideline-reference-center>)

ავტორი European Academy of Neurology
ბოლო გამოქვეყნება: 2014

საერთაშორისო

Diagnostic criteria for primary autoimmune cerebellar ataxia - guidelines from an International Task Force on Immune-Mediated Cerebellar Ataxias (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7351847>)

ავტორი International Task Force on Immune-Mediated Cerebellar Ataxias
ბოლო გამოქვეყნება: 2020

Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases (<https://frdaguidelines.org>)

ავტორი Clinical Management Guidelines Writing Group
ბოლო გამოქვეყნება: 2022

ჩრდილოეთი ამერიკა

ACR appropriateness criteria: ataxia - child (<http://www.acr.org/Quality-Safety/Appropriateness-Criteria>)

ავტორი American College of Radiology
ბოლო გამოქვეყნება: 2022

ACR appropriateness criteria: dizziness and ataxia (<http://www.acr.org/Quality-Safety/Appropriateness-Criteria>)

ავტორი American College of Radiology
ბოლო გამოქვეყნება: 2023

ონლაინ რესურსები

1. [National Ataxia Foundation](http://www.ataxia.org) (external link) (<http://www.ataxia.org>)
2. [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim) (external link) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>)

ძირითადი სტატიები

- Friedreich's Ataxia Research Alliance. Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases. Nov 2022 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://frdaguidelines.org\)](https://frdaguidelines.org) [აბსტრაქტი](#)
- Ataxia UK. Management of the ataxias - towards best clinical practice (third edition). Jul 2016 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://www.ataxia.org.uk/healthcare-professionals/resources-for-healthcare-professionals/medical-guidelines\)](https://www.ataxia.org.uk/healthcare-professionals/resources-for-healthcare-professionals/medical-guidelines)
- American College of Radiology. ACR appropriateness criteria: dizziness and ataxia. 2023 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://acsearch.acr.org/docs/69477/Narrative\)](https://acsearch.acr.org/docs/69477/Narrative)
- American College of Radiology. ACR appropriateness criteria: ataxia - child. 2022 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://acsearch.acr.org/docs/3158172/Narrative\)](https://acsearch.acr.org/docs/3158172/Narrative)

წყაროები

1. Polo JM, Calleja J, Combarros O, et al. Hereditary ataxias and paraplegias in Cantabria, Spain. An epidemiological and clinical study. Brain. 1991 Apr;114 (Pt 2):855-66. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2043954?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2043954?tool=bestpractice.bmj.com)
2. Leone M, Bottachi E, D'Alessandro G, et al. Hereditary ataxias and paraplegias in Valle d'Aosta, Italy: a study of prevalence and disability. Acta Neurol Scand. 1995 Mar;91(3):183-7. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7793232?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7793232?tool=bestpractice.bmj.com)
3. Muzaimi MB, Thomas J, Palmer-Smith S, et al. Population based study of late onset cerebellar ataxia in south east Wales. J. Neurol Neurosurg Psychiatry. 2004 Aug;75(8):1129-34. [სრული ტექსტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1739172/pdf/v075p01129.pdf\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1739172/pdf/v075p01129.pdf) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15258214?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15258214?tool=bestpractice.bmj.com)
4. Ruano L, Melo C, Silva MC, et al. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies. Neuroepidemiology. 2014;42(3):174-83. [სრული ტექსტი \(https://karger.com/ned/article/42/3/174/226445/The-Global-Epidemiology-of-Hereditary-Ataxia-and\)](https://karger.com/ned/article/42/3/174/226445/The-Global-Epidemiology-of-Hereditary-Ataxia-and) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24603320?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24603320?tool=bestpractice.bmj.com)
5. Schöls L, Bauer P, Schmidt T, et al. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis. Lancet Neurol. 2004 May;3(5):291-304. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15099544?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15099544?tool=bestpractice.bmj.com)
6. Akbar U, Ashizawa T. Ataxia. Neurol Clin. 2015 Feb;33(1):225-48. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1016/j.ncl.2014.09.004\)](https://www.doi.org/10.1016/j.ncl.2014.09.004) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25432731?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25432731?tool=bestpractice.bmj.com)
7. Sirven JI, Fife TD, Wingerchuk DM, et al. Second-generation antiepileptic drugs' impact on balance: a meta-analysis. Mayo Clin Proc. 2007 Jan;82(1):40-7. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17285784?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17285784?tool=bestpractice.bmj.com)

8. McCarty EC, Mencio GA, Walker LA, et al. Ketamine sedation for the reduction of children's fractures in the emergency department. J Bone Joint Surg Am. 2000 Jul;82-A(7):912-8. **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10901305?tool=bestpractice.bmj.com>)
9. Connolly AM, Dodson WE, Prenskey AL, et al. Course and outcome of acute cerebellar ataxia. Ann Neurol. 1994 Jun;35(6):673-9. **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8210223?tool=bestpractice.bmj.com>)
10. Sawaishi Y, Takada G. Acute cerebellitis. Cerebellum. 2002 Jul;1(3):223-8. **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12879984?tool=bestpractice.bmj.com>)
11. Tagliati M, Simpson D, Morgello S, et al. Cerebellar degeneration associated with human immunodeficiency virus infection. Neurology. 1998 Jan;50(1):244-51. **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9443487?tool=bestpractice.bmj.com>)
12. Pedrosa JL, Vale TC, Gama MTD, et al. Cerebellar degeneration and progressive ataxia associated with HIV-virus infection. Parkinsonism Relat Disord. 2018 Sep;54:95-8. **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29643006?tool=bestpractice.bmj.com>)
13. Knight RS, Will RG. Prion diseases. J. Neurol Neurosurg Psychiatry. 2004 Mar;75 Suppl 1:i36-42. **სრული ტექსტი** (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1765647>) **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14978149?tool=bestpractice.bmj.com>)
14. Matthews BR, Jones LK, Saad DA, et al. Cerebellar ataxia and central nervous system Whipple disease. Arch Neurol. 2005 Apr;62(4):618-20. **სრული ტექსტი** (<http://archneur.ama-assn.org/cgi/content/full/62/4/618>) **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15824262?tool=bestpractice.bmj.com>)
15. Tatu L, Bogousslavsky J. Tabes dorsalis in the 19th century. The golden age of progressive locomotor ataxia. Rev Neurol (Paris). 2021 Apr;177(4):376-384. **სრული ტექსტი** (<https://www.doi.org/10.1016/j.neurol.2020.10.006>) **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33455832?tool=bestpractice.bmj.com>)
16. Prasad KSV, Ravi D, Pallikonda V, et al. Clinicopathological Study of Pediatric Posterior Fossa Tumors. J Pediatr Neurosci. 2017 Jul-Sep;12(3):245-250. **სრული ტექსტი** (https://www.doi.org/10.4103/jpn.JPN_113_16) **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29204199?tool=bestpractice.bmj.com>)
17. Saiz A, Blanco Y, Sabater L, et al. Spectrum of neurological syndromes associated with glutamic acid decarboxylase antibodies: diagnostic clues for this association. Brain. 2008 Oct;131(Pt 10):2553-63. **სრული ტექსტი** (<http://brain.oxfordjournals.org/cgi/content/full/131/10/2553>) **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18687732?tool=bestpractice.bmj.com>)
18. Hadjivassiliou M, Grunewald R, Sharrack B, et al. Gluten ataxia in perspective: epidemiology, genetic susceptibility and clinical characteristics. Brain. 2003 Mar;126(Pt 3):685-91. **სრული ტექსტი** (<http://brain.oxfordjournals.org/cgi/content/full/126/3/685>) **აბსტრაქტი** (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12566288?tool=bestpractice.bmj.com>)

19. Hunt A, Harrington D, Robinson S. Vitamin B12 deficiency. BMJ. 2014 Sep 4;349:g5226. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1136/bmj.g5226>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25189324?tool=bestpractice.bmj.com>)
20. Sukumar N, Saravanan P. Investigating vitamin B12 deficiency. BMJ. 2019 May 10;365:l1865. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1136/bmj.l1865>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31076395?tool=bestpractice.bmj.com>)
21. Dhir S, Tarasenko M, Napoli E, et al. Neurological, Psychiatric, and Biochemical Aspects of Thiamine Deficiency in Children and Adults. Front Psychiatry. 2019;10:207. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.3389/fpsyt.2019.00207>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31019473?tool=bestpractice.bmj.com>)
22. Sokol RJ. Vitamin E and neurologic deficits. Adv Pediatr. 1990;37:119-48. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2176058?tool=bestpractice.bmj.com>)
23. Kuntzer T, Antoine JC, Steck AJ. Clinical features and pathophysiological basis of sensory neuronopathies (ganglionopathies). Muscle Nerve. 2004 Sep;30(3):255-68. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15318336?tool=bestpractice.bmj.com>)
24. Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. Lancet Neurol. 2007 Mar;6(3):245-57. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17303531?tool=bestpractice.bmj.com>)
25. Soong BW, Paulson HL. Spinocerebellar ataxias: an update. Curr Opin Neurol. 2007 Aug;20(4):438-46. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17620880?tool=bestpractice.bmj.com>)
26. Jen JC. Hereditary episodic ataxias. Ann NY Acad Sci. 2008 Oct;1142:250-3. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18990130?tool=bestpractice.bmj.com>)
27. National Institutes of Health. Friedreich ataxia. Jun 2017 [internet publication]. სრული ტექსტი (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1281>)
28. Friedreich's Ataxia Research Alliance. Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases. Nov 2022 [internet publication]. სრული ტექსტი (<https://frdaguidelines.org>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/36371255?tool=bestpractice.bmj.com>)
29. de Silva R, Greenfield J, Cook A, et al. Guidelines on the diagnosis and management of the progressive ataxias. Orphanet J Rare Dis. 2019 Feb 20;14(1):51. სრული ტექსტი (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6381619>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30786918?tool=bestpractice.bmj.com>)
30. Ataxia UK. Management of the ataxias - towards best clinical practice (third edition). Jul 2016 [internet publication]. სრული ტექსტი (<https://www.ataxia.org.uk/healthcare-professionals/resources-for-healthcare-professionals/medical-guidelines>)
31. Delatycki MB, Corben LA. Clinical features of friedreich ataxia. J Child Neurol. 2012 Sep;27(9):1133-7. სრული ტექსტი (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3674491>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22752493?tool=bestpractice.bmj.com>)

32. Cortese A, Tozza S, Yau WY, et al. Cerebellar ataxia, neuropathy, vestibular areflexia syndrome due to RFC1 repeat expansion. Brain. 2020 Feb 1;143(2):480-490. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1093/brain/awz418\)](https://www.doi.org/10.1093/brain/awz418) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32040566?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32040566?tool=bestpractice.bmj.com)
33. Subramony SH, Genetics of inherited ataxias. Continuum. 2005;11:115-42.
34. Newrick L, Sharrack N, Hadjivassiliou M. Late-onset ataxia telangiectasia. Neurol Clin Pract. 2014 Aug;4(4):365-367. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000008\)](https://www.doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000008) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29473572?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29473572?tool=bestpractice.bmj.com)
35. Pfeffer G, Pyle A, Griffin H, et al. SPG7 mutations are a common cause of undiagnosed ataxia. Neurology. 2015 Mar 17;84(11):1174-6. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1212/WNL.0000000000001369\)](https://www.doi.org/10.1212/WNL.0000000000001369) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25681447?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25681447?tool=bestpractice.bmj.com)
36. Onodera O. Spinocerebellar ataxia with ocular motor apraxia and DNA repair. Neuropathology. 2006 Aug;26(4):361-7. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16961074?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16961074?tool=bestpractice.bmj.com)
37. Le Ber I, Bouslam N, Rivaud-Pechoux S, et al. Frequency and phenotypic spectrum of ataxia with oculomotor apraxia 2: a clinical and genetic study in 18 patients. Brain. 2004 Apr;127(Pt 4):759-67. [სრული ტექსტი \(http://brain.oxfordjournals.org/cgi/content/full/127/4/759\)](http://brain.oxfordjournals.org/cgi/content/full/127/4/759) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14736755?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14736755?tool=bestpractice.bmj.com)
38. Triantafyllidis JK, Kottaras G, Sgourous S, et al. A-beta-lipoproteinemia: clinical and laboratory features, therapeutic manipulations, and follow-up study of three members of a Greek family. J Clin Gastroenterol. 1998 Apr;26(3):207-11. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9600371?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9600371?tool=bestpractice.bmj.com)
39. Schmidt WM, Rutledge SL, Schule R, et al. Disruptive SCYL1 mutations underlie a syndrome characterized by recurrent episodes of liver failure, peripheral neuropathy, cerebellar atrophy, and ataxia. Am J Hum Genet. 2015 Dec 3;97(6):855-61. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26581903?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26581903?tool=bestpractice.bmj.com)
40. Patterson MC, Clayton P, Gissen P, et al. Recommendations for the detection and diagnosis of Niemann-Pick disease type C: An update. Neurol Clin Pract. 2017 Dec;7(6):499-511. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000399\)](https://www.doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000399) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29431164?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29431164?tool=bestpractice.bmj.com)
41. Geberhiwot T, Moro A, Dardis A, et al. Consensus clinical management guidelines for Niemann-Pick disease type C. Orphanet J Rare Dis. 2018 Apr 6;13(1):50. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1186/s13023-018-0785-7\)](https://www.doi.org/10.1186/s13023-018-0785-7) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29625568?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29625568?tool=bestpractice.bmj.com)
42. Evans WR, Hendriksz CJ. Niemann-Pick type C disease - the tip of the iceberg? A review of neuropsychiatric presentation, diagnosis and treatment. BJPsych Bull. 2017 Apr;41(2):109-114. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1192/pb.bp.116.054072\)](https://www.doi.org/10.1192/pb.bp.116.054072) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28400970?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28400970?tool=bestpractice.bmj.com)

43. Bird TD. Hereditary ataxia overview. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al, eds. GeneReviews. Seattle, WA: University of Washington; 2016. [სრული ტექსტი \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1138\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1138) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301317?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301317?tool=bestpractice.bmj.com)
44. Sun YM, Lu C, Wu ZY. Spinocerebellar ataxia: relationship between phenotype and genotype - a review. Clin Genet. 2016 Oct;90(4):305-14. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27220866?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27220866?tool=bestpractice.bmj.com)
45. Shakkottai VG, Fogel BL. Clinical neurogenetics: autosomal dominant spinocerebellar ataxia. Neurol Clin. 2013 Nov;31(4):987-1007. [სრული ტექსტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3818725\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3818725) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24176420?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24176420?tool=bestpractice.bmj.com)
46. Donato SD, Mariotti C, Taroni F. Spinocerebellar ataxia type 1. Handb Clin Neurol. 2012;103:399-421. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1016/B978-0-444-51892-7.00025-5\)](https://www.doi.org/10.1016/B978-0-444-51892-7.00025-5) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21827903?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21827903?tool=bestpractice.bmj.com)
47. Fernandez M, McClain ME, Martinez RA, et al. Late-onset SCA2: 33 CAG repeats are sufficient to cause disease. Neurology. 2000 Aug 22;55(4):569-72. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10953195?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10953195?tool=bestpractice.bmj.com)
48. Babovic-Vuksanovic D, Snow K, Patterson MC, et al. Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) in an infant with extreme CAG repeat expansion. Am J Med Genet. 1998 Oct 12;79(5):383-7. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9779806?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9779806?tool=bestpractice.bmj.com)
49. Coarelli G, Brice A, Durr A. Recent advances in understanding dominant spinocerebellar ataxias from clinical and genetic points of view. F1000Res. 2018;7:. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.12688/f1000research.15788.1\)](https://www.doi.org/10.12688/f1000research.15788.1) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30473770?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30473770?tool=bestpractice.bmj.com)
50. Carvalho AL, Silva A, Macedo-Ribeiro S. Polyglutamine-Independent Features in Ataxin-3 Aggregation and Pathogenesis of Machado-Joseph Disease. Adv Exp Med Biol. 2018;1049:275-288. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1007/978-3-319-71779-1_14\)](https://www.doi.org/10.1007/978-3-319-71779-1_14) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29427109?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29427109?tool=bestpractice.bmj.com)
51. Sullivan R, Yau WY, O'Connor E, et al. Spinocerebellar ataxia: an update. J Neurol. 2019 Feb;266(2):533-544. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1007/s00415-018-9076-4\)](https://www.doi.org/10.1007/s00415-018-9076-4) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30284037?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30284037?tool=bestpractice.bmj.com)
52. Flanigan K, Gardner K, Alderson K, et al. Autosomal dominant spinocerebellar ataxia with sensory axonal neuropathy (SCA4): clinical description and genetic localization to chromosome 16q22.1. Am J Hum Genet. 1996 Aug;59(2):392-9. [სრული ტექსტი \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1914712\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1914712) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8755926?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8755926?tool=bestpractice.bmj.com)
53. Fujioka S, Sundal C, Wszolek ZK. Autosomal dominant cerebellar ataxia type III: a review of the phenotypic and genotypic characteristics. Orphanet J Rare Dis. 2013 Jan 18;8:14. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1186/1750-1172-8-14\)](https://www.doi.org/10.1186/1750-1172-8-14) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23331413?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23331413?tool=bestpractice.bmj.com)

54. Ranum LP, Schut LJ, Lundgren JK, et al. Spinocerebellar ataxia type 5 in a family descended from the grandparents of President Lincoln maps to chromosome 11. *Nat Genet.* 1994 Nov;8(3):280-4. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1038/ng1194-280\)](https://www.doi.org/10.1038/ng1194-280) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7874171?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7874171?tool=bestpractice.bmj.com)
55. Gomez CM, Thompson RM, Gammack JT, et al. Spinocerebellar ataxia type 6: gaze-evoked and vertical nystagmus, Purkinje cell degeneration, and variable age of onset. *Ann Neurol.* 1997 Dec;42(6):933-50. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9403487?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9403487?tool=bestpractice.bmj.com)
56. Ophoff RA, Terwindt GM, Vergouwe MN, et al. Familial hemiplegic migraine and episodic ataxia type 2 are caused by mutations in the Ca²⁺ channel gene CACNL1A4. *Cell.* 1996 Nov 1;87(3):543-52. [სრული ტექსტი \(http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0092867400813732\)](http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0092867400813732) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8898206?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8898206?tool=bestpractice.bmj.com)
57. Guyenet SJ, Mookerjee SS, Lin A, et al. Proteolytic cleavage of ataxin-7 promotes SCA7 retinal degeneration and neurological dysfunction. *Hum Mol Genet.* 2015 Jul 15;24(14):3908-17. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1093/hmg/ddv121\)](https://www.doi.org/10.1093/hmg/ddv121) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25859008?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25859008?tool=bestpractice.bmj.com)
58. Perlman SL. Evaluation and Management of ataxic disorders. An overview for Physicians. 1st ed. Minneapolis, MN: National Ataxia Foundation; 2016. [სრული ტექსტი \(https://ataxia.org/wp-content/uploads/2017/07/Evaluation_and_Management_of_Ataxic_Disorders-An_overview_for_Physicians.pdf\)](https://ataxia.org/wp-content/uploads/2017/07/Evaluation_and_Management_of_Ataxic_Disorders-An_overview_for_Physicians.pdf)
59. Ikeda Y, Daughters RS, Ranum LP. Bidirectional expression of the SCA8 expansion mutation: one mutation, two genes. *Cerebellum.* 2008;7(2):150-8. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18418692?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18418692?tool=bestpractice.bmj.com)
60. Silveira I, Alonso I, Guimarães L, et al. High germinal instability of the (CTG)_n at the SCA8 locus of both expanded and normal alleles. *Am J Hum Genet.* 2000 Mar;66(3):830-40. [სრული ტექსტი \(http://www.cell.com/ajhg/abstract/S0002-9297\(07\)64011-7\)](http://www.cell.com/ajhg/abstract/S0002-9297(07)64011-7) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10712199?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10712199?tool=bestpractice.bmj.com)
61. Goel D, Suroliya V, Shamim U, et al. Spinocerebellar ataxia type 10 (SCA10): Mutation analysis and common haplotype based inference suggest its rarity in Indian population. *eNeurologicalSci.* 2019 Dec;17:100211. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1016/j.ensci.2019.100211\)](https://www.doi.org/10.1016/j.ensci.2019.100211) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31737797?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31737797?tool=bestpractice.bmj.com)
62. Choudhury S, Chatterjee S, Chatterjee K, et al. Clinical Characterization of Genetically Diagnosed Cases of Spinocerebellar Ataxia Type 12 from India. *Mov Disord Clin Pract.* 2018 Jan-Feb;5(1):39-46. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1002/mdc3.12551\)](https://www.doi.org/10.1002/mdc3.12551) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30363072?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30363072?tool=bestpractice.bmj.com)
63. Zhang Y, Kaczmarek LK. Kv3.3 potassium channels and spinocerebellar ataxia. *J Physiol.* 2016 Aug 15;594(16):4677-84. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1113/JP271343\)](https://www.doi.org/10.1113/JP271343) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26442672?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26442672?tool=bestpractice.bmj.com)
64. Wong MMK, Hoekstra SD, Vowles J, et al. Neurodegeneration in SCA14 is associated with increased PKC γ kinase activity, mislocalization and aggregation. *Acta Neuropathol Commun.* 2018 Sep 24;6(1):99. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1007/s13365-018-0499-9\)](#)

ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1186/s40478-018-0600-7>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30249303?tool=bestpractice.bmj.com>)

65. Miyoshi Y, Yamada T, Tanimura M, et al. A novel autosomal dominant spinocerebellar ataxia (SCA16) linked to chromosome 8q22.1-24.1. *Neurology*. 2001 Jul 10;57(1):96-100. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11445634?tool=bestpractice.bmj.com>)
66. Miura S, Shibata H, Furuya H, et al. The contactin 4 gene locus at 3p26 is a candidate gene of SCA16. *Neurology*. 2006 Oct 10;67(7):1236-41. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17030759?tool=bestpractice.bmj.com>)
67. Yang S, Li XJ, Li S. Molecular mechanisms underlying Spinocerebellar Ataxia 17 (SCA17) pathogenesis. *Rare Dis*. 2016;4(1):e1223580. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1080/21675511.2016.1223580>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28032013?tool=bestpractice.bmj.com>)
68. Lin P, Zhang D, Xu G, et al. Identification of IFRD1 variant in a Han Chinese family with autosomal dominant hereditary spastic paraplegia associated with peripheral neuropathy and ataxia. *J Hum Genet*. 2018 Apr;63(4):521-524. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1038/s10038-017-0394-7>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29362493?tool=bestpractice.bmj.com>)
69. Chung MY, Lu YC, Cheng NC, et al. A novel autosomal dominant spinocerebellar ataxia (SCA22) linked to chromosome 1p21-q23. *Brain*. 2003 Jun;126(Pt 6):1293-9. სრული ტექსტი (<http://brain.oxfordjournals.org/content/126/6/1293.full>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12764052?tool=bestpractice.bmj.com>)
70. Verbeek DS, Schelhaas JH, Ippel EF, et al. Identification of a novel SCA locus (SCA19) in a Dutch autosomal dominant cerebellar ataxia family on chromosome region 1p21-q21. *Hum Genet*. 2002 Oct;111(4-5):388-93. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12384780?tool=bestpractice.bmj.com>)
71. Schelhaas HJ, Ippel PF, Hageman G, et al. Clinical and genetic analysis of a four-generation family with a distinct autosomal dominant cerebellar ataxia. *J Neurol*. 2001 Feb;248(2):113-20. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11284128?tool=bestpractice.bmj.com>)
72. Duarri A, Jezierska J, Fokkens M, et al. Mutations in potassium channel *kcnd3* cause spinocerebellar ataxia type 19. *Ann Neurol*. 2012 Dec;72(6):870-80. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23280838?tool=bestpractice.bmj.com>)
73. Storey E, Gardner RJ. Spinocerebellar ataxia type 20. *Handb Clin Neurol*. 2012;103:567-73. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1016/B978-0-444-51892-7.00038-3>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21827916?tool=bestpractice.bmj.com>)
74. Burdekin ED, Fogel BL, Jeste SS, et al. The Neurodevelopmental and Motor Phenotype of SCA21 (ATX-TMEM240). *J Child Neurol*. 2020 Dec;35(14):953-962. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1177/0883073820943488>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32705938?tool=bestpractice.bmj.com>)
75. Traschütz A, van Gaalen J, Oosterloo M, et al. The movement disorder spectrum of SCA21 (ATX-TMEM240): 3 novel families and systematic review of the literature. *Parkinsonism Relat Disord*. 2019

- May;62:215-220. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1016/j.parkreldis.2018.11.027>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30522958?tool=bestpractice.bmj.com>)
76. Bakalkin G, Watanabe H, Jezierska J, et al. Prodynorphin mutations cause the neurodegenerative disorder spinocerebellar ataxia type 23. Am J Hum Genet. 2010 Nov 12;87(5):593-603. სრული ტექსტი ([http://www.cell.com/ajhg/abstract/S0002-9297\(10\)00516-1](http://www.cell.com/ajhg/abstract/S0002-9297(10)00516-1)) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21035104?tool=bestpractice.bmj.com>)
77. Whaley NR, Fujioka S, Wszolek ZK. Autosomal dominant cerebellar ataxia type I: a review of the phenotypic and genotypic characteristics. Orphanet J Rare Dis. 2011 May 28;6:33. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1186/1750-1172-6-33>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21619691?tool=bestpractice.bmj.com>)
78. Hekman KE, Yu GY, Brown CD, et al. A conserved eEF2 coding variant in SCA26 leads to loss of translational fidelity and increased susceptibility to proteostatic insult. Hum Mol Genet. 2012 Dec 15;21(26):5472-83. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1093/hmg/dds392>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23001565?tool=bestpractice.bmj.com>)
79. Groth CL, Berman BD. Spinocerebellar Ataxia 27: A Review and Characterization of an Evolving Phenotype. Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y). 2018;8:534. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.7916/D80S0ZJQ>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29416937?tool=bestpractice.bmj.com>)
80. Di Bella D, Lazzaro F, Brusco A, et al. Mutations in the mitochondrial protease gene AFG3L2 cause dominant hereditary ataxia SCA28. Nat Genet. 2010 Apr;42(4):313-21. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20208537?tool=bestpractice.bmj.com>)
81. Synofzik M, Helbig KL, Harmuth F, et al. De novo ITPR1 variants are a recurrent cause of early-onset ataxia, acting via loss of channel function. Eur J Hum Genet. 2018 Nov;26(11):1623-1634. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1038/s41431-018-0206-3>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29925855?tool=bestpractice.bmj.com>)
82. Das J, Lilleker J, Shereef H, et al. Missense mutation in the ITPR1 gene presenting with ataxic cerebral palsy: Description of an affected family and literature review. Neurol Neurochir Pol. 2017 Nov - Dec;51(6):497-500. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1016/j.pjnns.2017.06.012>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28826917?tool=bestpractice.bmj.com>)
83. Storey E, Bahlo M, Fahey M, et al. A new dominantly inherited pure cerebellar ataxia, SCA 30. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2009 Apr;80(4):408-11. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1136/jnnp.2008.159459>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18996908?tool=bestpractice.bmj.com>)
84. Ishikawa K, Sato N, Nimi Y, et al. Spinocerebellar ataxia type 31. Rinsho Shinkeigaku. 2010 Nov;50(11):985-7. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21921537?tool=bestpractice.bmj.com>)
85. Teive HAG, Meira AT, Camargo CHF, et al. The Geographic Diversity of Spinocerebellar Ataxias (SCAs) in the Americas: A Systematic Review. Mov Disord Clin Pract. 2019 Sep;6(7):531-540. სრული ტექსტი

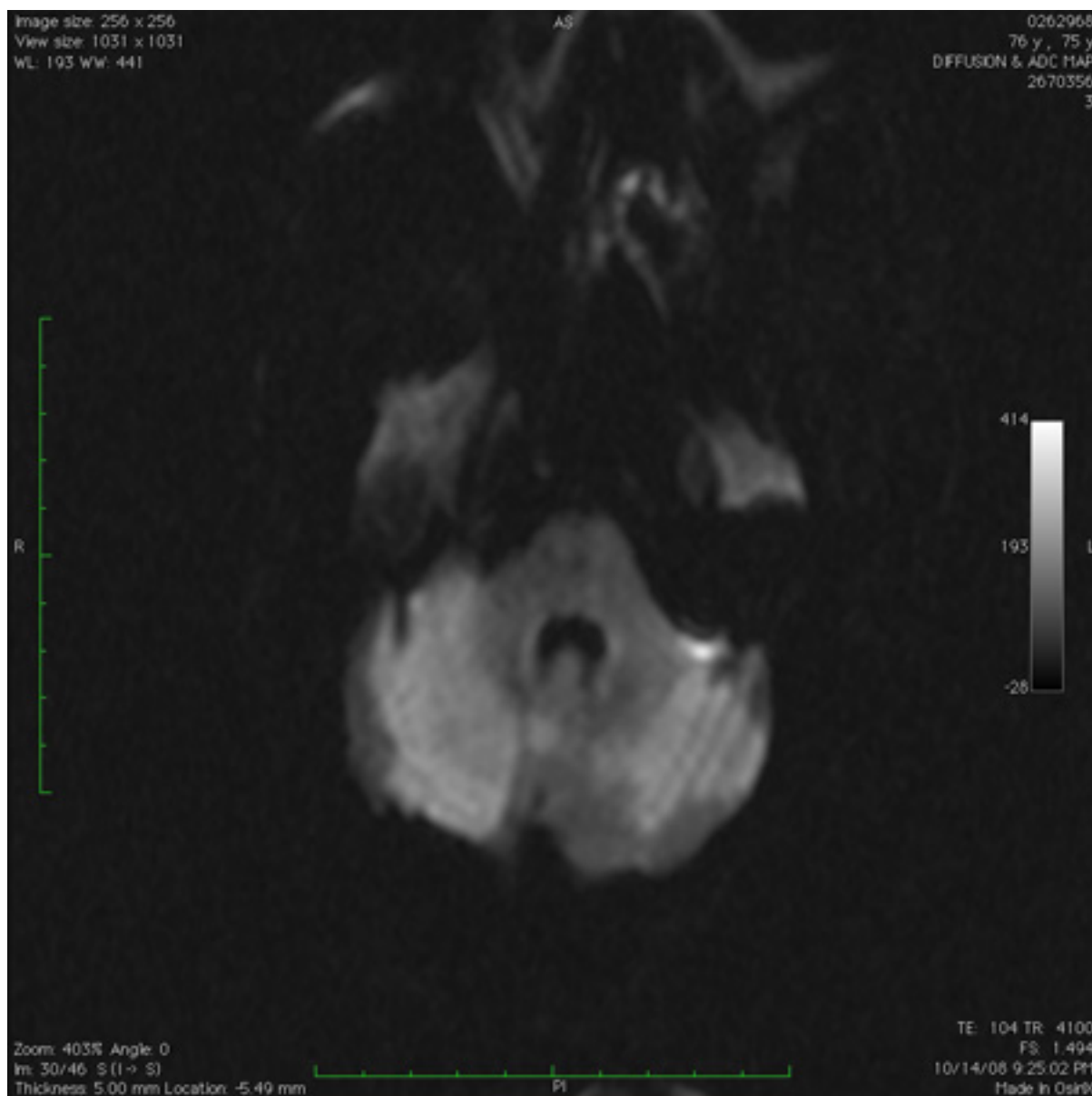
(<https://www.doi.org/10.1002/mdc3.12822>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31538086?tool=bestpractice.bmj.com>)

86. Seidel K, Siswanto S, Brunt ER, et al. Brain pathology of spinocerebellar ataxias. *Acta Neuropathol.* 2012 Jul;124(1):1-21. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1007/s00401-012-1000-x>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22684686?tool=bestpractice.bmj.com>)
87. Ikeda Y, Ohta Y, Kobayashi H, et al. Clinical features of SCA36: a novel spinocerebellar ataxia with motor neuron involvement (Asidan). *Neurology.* 2012 Jul 24;79(4):333-41. აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22744658?tool=bestpractice.bmj.com>)
88. Borroni B, Di Gregorio E, Orsi L, et al. Clinical and neuroradiological features of spinocerebellar ataxia 38 (SCA38). *Parkinsonism Relat Disord.* 2016 Jul;28:80-6. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1016/j.parkreldis.2016.04.030>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27143115?tool=bestpractice.bmj.com>)
89. OMIM. Spinocerebellar Ataxia 41; SCA41. June 2015 [internet publication] სრული ტექსტი (<https://omim.org/entry/616410?search=sca41&highlight=sca41>)
90. Ngo K, Aker M, Petty LE, et al. Expanding the global prevalence of spinocerebellar ataxia type 42. *Neurol Genet.* 2018 Jun;4(3):e232. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1212/NXG.0000000000000232>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29629410?tool=bestpractice.bmj.com>)
91. Depondt C, Donatello S, Rai M, et al. MME mutation in dominant spinocerebellar ataxia with neuropathy (SCA43). *Neurol Genet.* 2016 Oct;2(5):e94. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1212/NXG.0000000000000094>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27583304?tool=bestpractice.bmj.com>)
92. Watson LM, Bamber E, Schnekenberg RP, et al. Dominant Mutations in GRM1 Cause Spinocerebellar Ataxia Type 44. *Am J Hum Genet.* 2017 Sep 7;101(3):451-458. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1016/j.ajhg.2017.08.005>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28886343?tool=bestpractice.bmj.com>)
93. Rafehi H, Szmulewicz DJ, Bennett MF, et al. Bioinformatics-Based Identification of Expanded Repeats: A Non-reference Intronic Pentamer Expansion in RFC1 Causes CANVAS. *Am J Hum Genet.* 2019 Jul 3;105(1):151-165. სრული ტექსტი (<https://www.doi.org/10.1016/j.ajhg.2019.05.016>) აბსტრაქტი (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31230722?tool=bestpractice.bmj.com>)
94. OMIM. Fat Atypical Cadherin 2; Fat2. September 2019 [internet publication] სრული ტექსტი (<https://omim.org/entry/604269>)
95. OMIM. Spinocerebellar Ataxia 46; SCA46. November 2017 [internet publication] სრული ტექსტი (<https://omim.org/entry/617770?search=sca46&highlight=sca46>)
96. OMIM. Spinocerebellar Ataxia 47; SCA47. May 2018 [internet publication] სრული ტექსტი (<https://omim.org/entry/617931?search=sca47&highlight=sca47>)

97. De Michele G, Galatolo D, Barghigiani M, et al. Spinocerebellar ataxia type 48: last but not least. *Neurol Sci.* 2020 Sep;41(9):2423-2432. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1007/s10072-020-04408-3\)](https://www.doi.org/10.1007/s10072-020-04408-3) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32342324?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32342324?tool=bestpractice.bmj.com)
98. Carroll LS, Massey TH, Wardle M, et al. Dentatorubral-pallidoluysian Atrophy: An Update. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y).* 2018;8:577. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.7916/D81N9HST\)](https://www.doi.org/10.7916/D81N9HST) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30410817?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30410817?tool=bestpractice.bmj.com)
99. Bailey CS, Moldenhauer HJ, Park SM, et al. *KCNMA1*-linked channelopathy. *J Gen Physiol.* 2019 Oct 7;151(10):1173-1189. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1085/jgp.201912457\)](https://www.doi.org/10.1085/jgp.201912457) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31427379?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31427379?tool=bestpractice.bmj.com)
100. Mochel F, Rastetter A, Ceulemans B, et al. Variants in the SK2 channel gene (*KCNN2*) lead to dominant neurodevelopmental movement disorders. *Brain.* 2020 Dec 1;143(12):3564-3573. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1093/brain/awaa346\)](https://www.doi.org/10.1093/brain/awaa346) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33242881?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33242881?tool=bestpractice.bmj.com)
101. González Sánchez M, Izquierdo S, Álvarez S, et al. Clinical manifestations of episodic ataxia type 5. *Neurol Clin Pract.* 2019 Dec;9(6):503-504. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000697\)](https://www.doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000697) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32042491?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32042491?tool=bestpractice.bmj.com)
102. Chivukula AS, Suslova M, Kortzak D, et al. Functional consequences of *SLC1A3* mutations associated with episodic ataxia 6. *Hum Mutat.* 2020 Nov;41(11):1892-1905. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1002/humu.24089\)](https://www.doi.org/10.1002/humu.24089) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32741053?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32741053?tool=bestpractice.bmj.com)
103. Biancalana V, Glaeser D, McQuaid S, et al. EMQN best practice guidelines for the molecular genetic testing and reporting of fragile X syndrome and other fragile X-associated disorders. *Eur J Hum Genet.* 2015 Apr;23(4):417-25. [სრული ტექსტი \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4666582\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4666582) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25227148?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25227148?tool=bestpractice.bmj.com)
104. Apartis E, Blancher A, Meissner WG, et al. FXTAS: New insights and the need for revised diagnostic criteria. *Neurology.* 2012 Oct 30;79(18):1898-907. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23077007?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23077007?tool=bestpractice.bmj.com)
105. Hagerman PJ, Hagerman RJ. The fragile-X premutation: a maturing perspective. *Am J Hum Genet.* 2004 May;74(5):805-16 (erratum in: *Am J Hum Genet.* 2004 Aug;75(2):352). [სრული ტექსტი \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1181976\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1181976) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15052536?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15052536?tool=bestpractice.bmj.com)
106. Berciano J, Boesch S, Perez-Ramos JM, et al. Olivopontocerebellar atrophy: toward a better nosological definition. *Mov Disord.* 2006 Oct;21(10):1607-13. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16874757?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16874757?tool=bestpractice.bmj.com)
107. National Institute for Health and Care Excellence. Stroke and transient ischaemic attack in over 16s: diagnosis and initial management. April 2022 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://www.nice.org.uk/guidance/NG128\)](https://www.nice.org.uk/guidance/NG128)

108. Manto M-U. Clinical signs of cerebellar disorders. In: Manto M-U, Pandolfo M, eds. The cerebellum and its disorders. Cambridge, UK: Cambridge University Press; 2002:97-120.
109. Beaudin M, Matilla-Dueñas A, Soong BW, et al. The Classification of Autosomal Recessive Cerebellar Ataxias: a Consensus Statement from the Society for Research on the Cerebellum and Ataxias Task Force. Cerebellum. 2019 Dec;18(6):1098-1125. [სრული ტექსტი \(https://www.doi.org/10.1007/s12311-019-01052-2\)](https://www.doi.org/10.1007/s12311-019-01052-2) [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31267374?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31267374?tool=bestpractice.bmj.com)
110. American College of Radiology. ACR appropriateness criteria: cerebrovascular diseases - stroke and stroke-related conditions. 2023 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://acsearch.acr.org/docs/3149012/Narrative\)](https://acsearch.acr.org/docs/3149012/Narrative)
111. American College of Radiology. ACR appropriateness criteria: dizziness and ataxia. 2023 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://acsearch.acr.org/docs/69477/Narrative\)](https://acsearch.acr.org/docs/69477/Narrative)
112. American College of Radiology. ACR appropriateness criteria: ataxia - child. 2022 [internet publication]. [სრული ტექსტი \(https://acsearch.acr.org/docs/3158172/Narrative\)](https://acsearch.acr.org/docs/3158172/Narrative)
113. Fogel BL, Lee H, Deignan JL, et al. Exome sequencing in the clinical diagnosis of sporadic or familial cerebellar ataxia. JAMA Neurol. 2014 Oct;71(10):1237-46. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25133958?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25133958?tool=bestpractice.bmj.com)
114. Bourke T, Keane D. Friedreich's Ataxia: a review from a cardiology perspective. Ir J Med Sci. 2011 Dec;180(4):799-805. [აბსტრაქტი \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21822977?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21822977?tool=bestpractice.bmj.com)

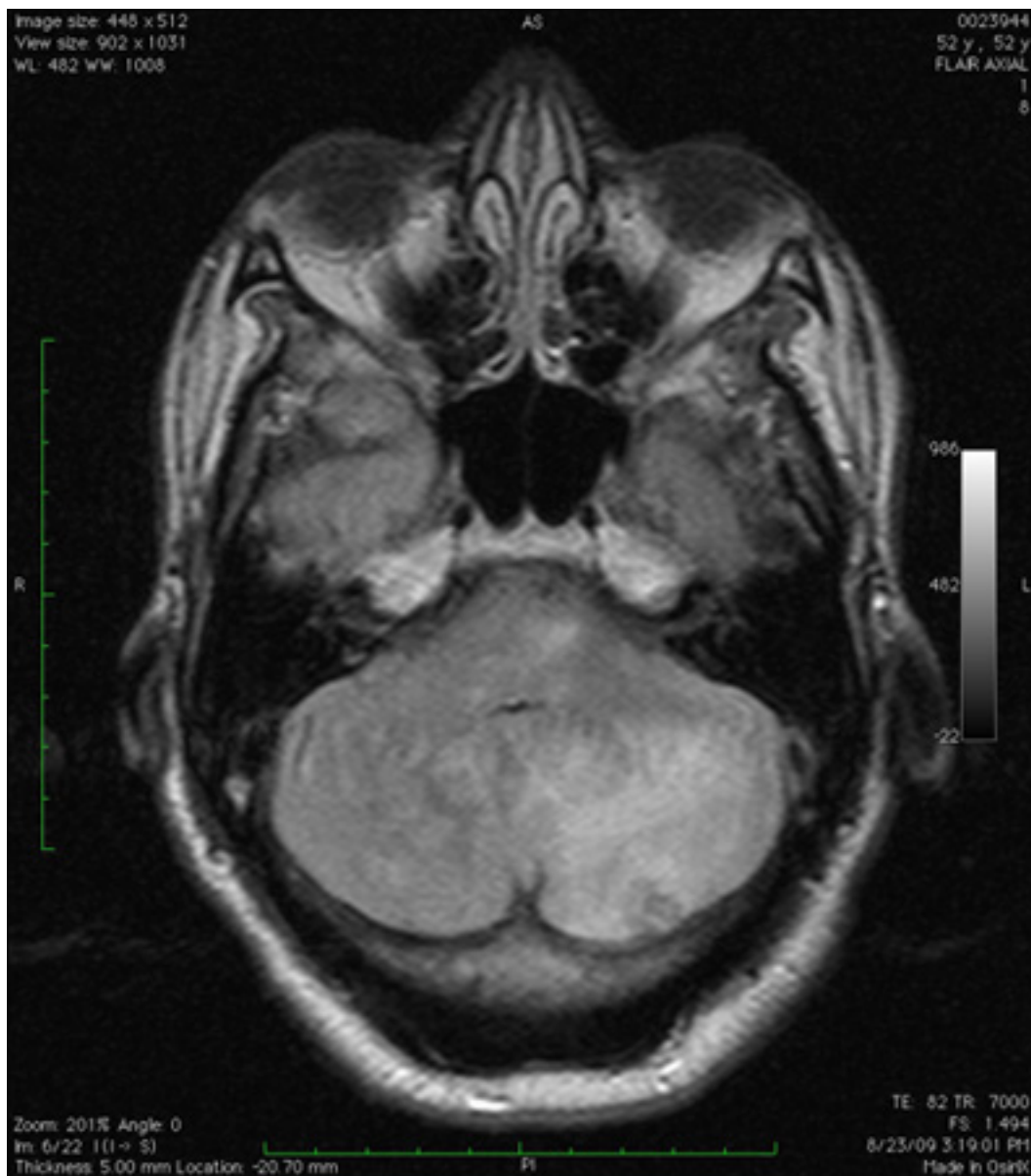
სურათები



სურათები

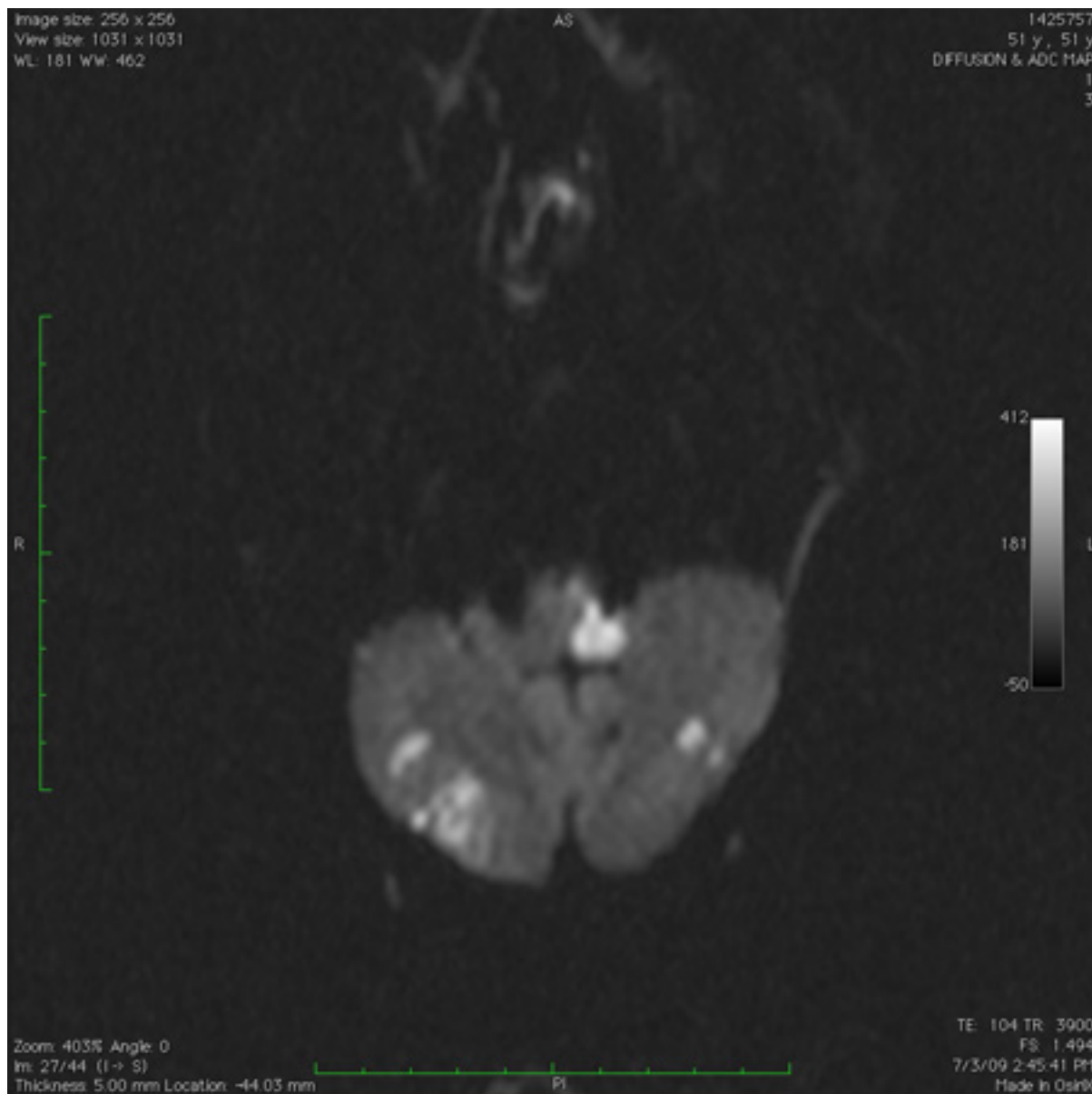
ფიგურა 1: ნათხემის მწვავე ორმხრივი ინფარქტი დიფუზურ-შენიშნული მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფიით

ეჭიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



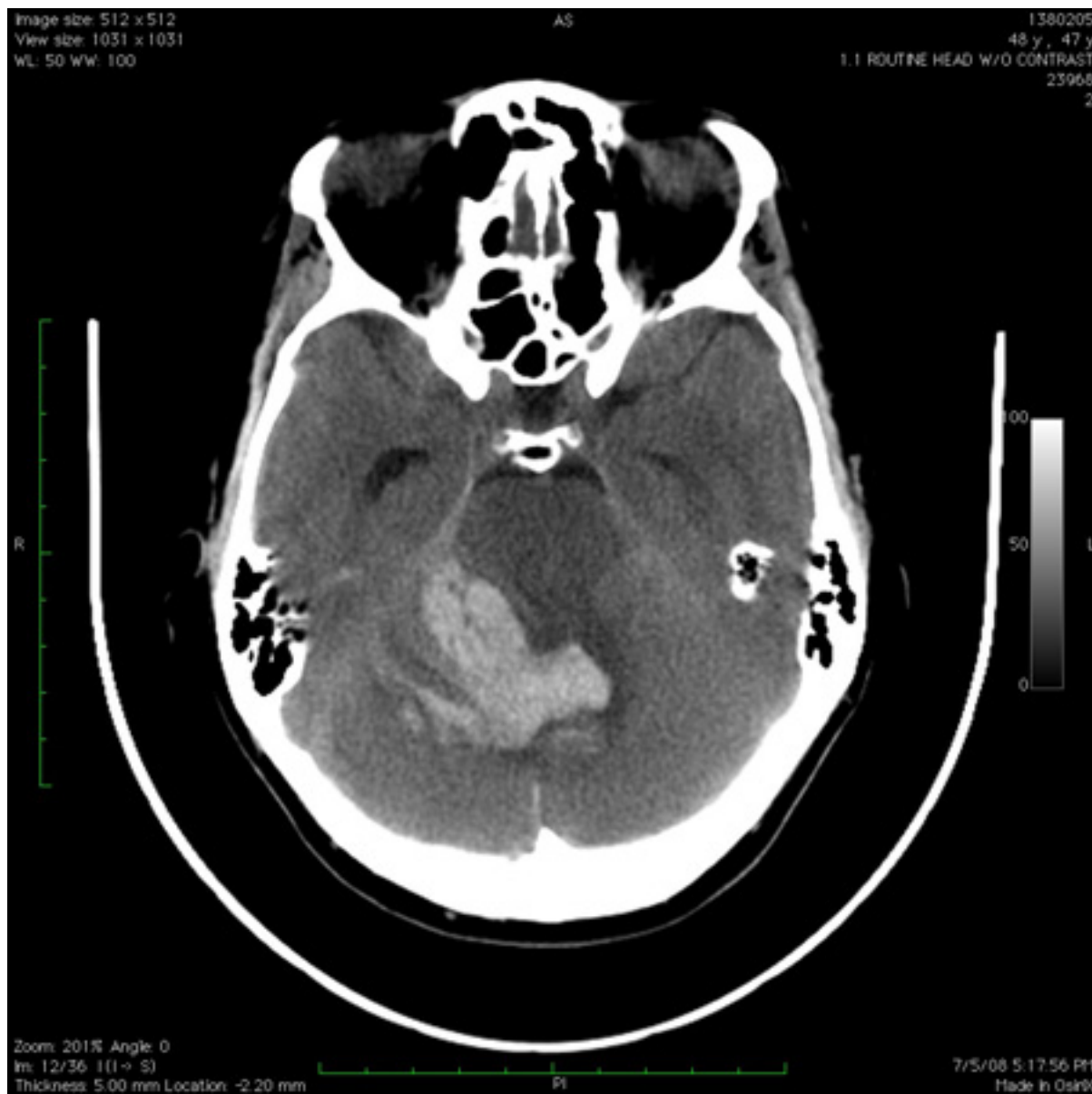
ფიგურა 2: FLAIR მრტ გამოსახულებაზე ჩანს ნათხემის ინფარქტი: შეიმჩნევა მეორადი შეშუპება და მეოთხე პარაკუტის გაფართოება

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



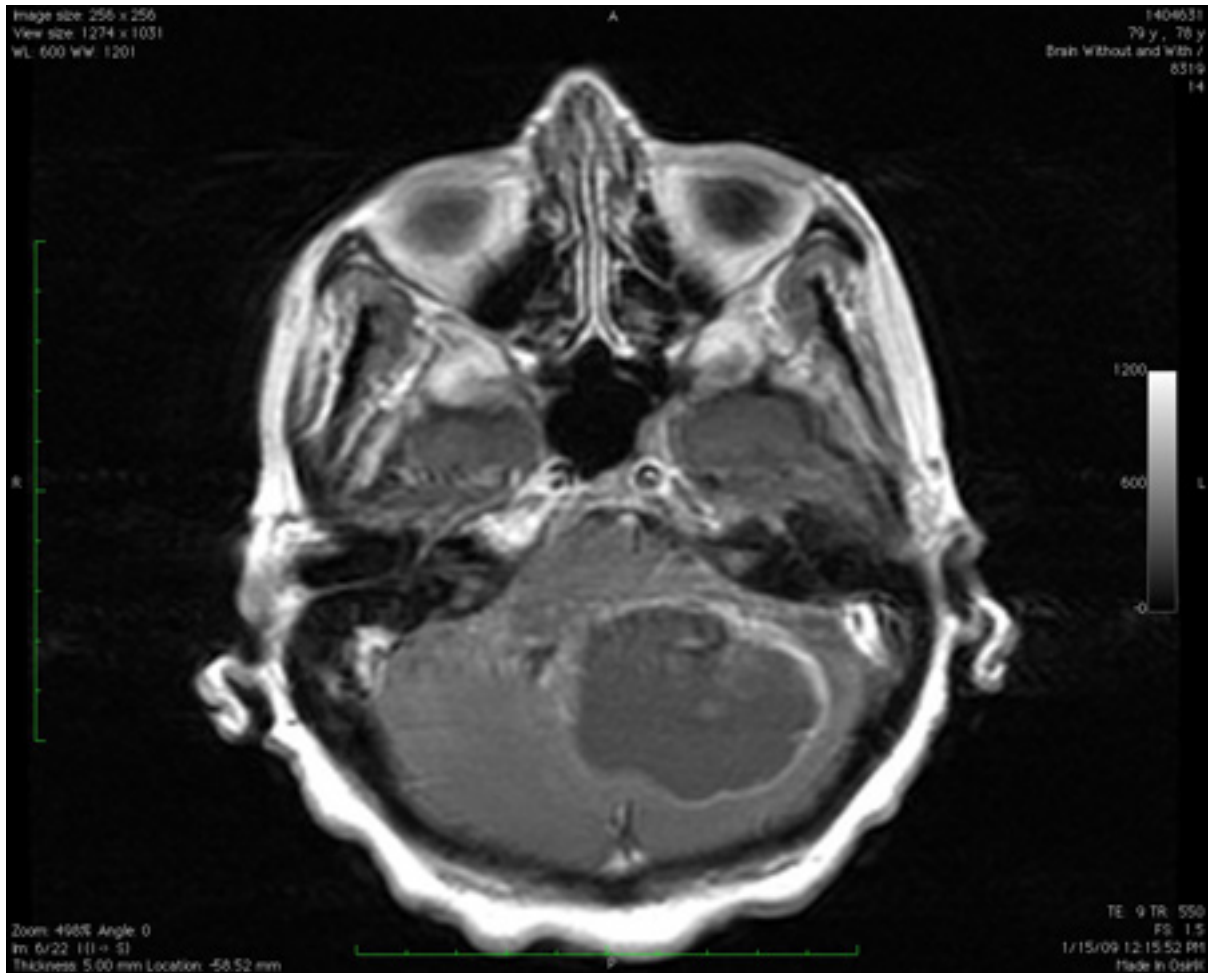
ფიგურა 3: ინფარქტი დორსოლატერალურ მედულაში, ნათხევში ინფარქტის გაფანტულ კერებთან ერთად, როგორც ჩანს დიფუზურ-შენიშნულ მრტ გამოსახულებაზე

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ფიგურა 4: თავის ტვინის კომპიუტერული ტომოგრაფიის გამოსახულებაზე ჩანს ნათხემის ჰემორაგია, რომელიც მეოთხე პარაკუჭში გადადის

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ფიგურა 5: ნათხეში ფრცელი ფართობის დაზიანება წნევის ეფექტით, როგორც ჩანს მრი-ზე.

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ფიგურა 6: SCA 1-ს დრო ჩატარებულ თავის ტვინის მრი კვლევაზე ნაადრევად ჩანს ნათხემის და ტვინის ღეროს ატროფია

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ფიგურა 7: Pes cavus დეფორმაცია ფრიდრიხის ატექსიის მქონე პაციენტებში

ეჭიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ფიგურა 8: ნაადრევი კონიუნქტივალური ტელეანგიექტაზიები ატექსია-ტელეანგიექტაზიის მქონე პაციენტებში. ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით



ფიგურა 9: ცერებრომცესოვანი ქსანთომატოზის დროს გვხვდება მცესის ქსანთომა

ექიმი ს.პ. საბრამონის კოლექციიდან, მაღლიერებით ექიმი უდვი მუთანის მიმართ; გამოყენებულია მფლობელის ნებართვით

განმარტება

BMJ Best Practice განკუთვნილია ლიცენზირებული სამედიცინო პროფესიონალებისთვის. BMJ Publishing Group Ltd (BMJ) არ უწევს რეკომენდაციას იმ მედიკამენტების ან თერაპიის გამოყენებას, რომლებიც პუბლიკაციაშია ნახსენები. არ ხდება პაციენტების დიაგნოსტიკა. როგორც სამედიცინო პროფესიონალი, თქვენ გაქვთ სრული პასუხისმგებლობა პაციენტის მკურნალობაზე და უნდა გამოიყენოთ საკუთარი კლინიკური ცოდნა და ექსპერტიზა ამ რესურსის მოხმარების დროს.

ეს მასალა არ ფარავს დიაგნოსტიკის, მკურნალობის, მონიტორინგის ყველა შესაძლო მეთოდს. ყველა მედიკამენტი, უკუჩვენებები და გვერდითი მოვლენები არ არის განხილული. ასევე, მედიცინის სტანდარტები და პრაქტიკები იცვლება ახალი ინფორმაციის მოპოვებისას, ამიტომ რაც შეიძლება მეტ წყაროს უნდა იყენებდეთ. ჩვენ რეკომენდაციას ვუწევთ კონკრეტული დიაგნოზის, მკურნალობის, მონიტორინგის ინდივიდუალურ ვარიანტებს, რათა უზრუნველყოთ პაციენტისთვის შესაფერისი მკურნალობა თქვენს რეგიონში. ასევე, რეცეპტით გაცემული მედიკამენტების შემთხვევაში, მონოდედულია შეამოწმოთ მედიკამენტის ბუკლერი, რომელშიც მოცემულია ჩვენებები, დოზირების სქემა და უკუჩვენებები; განსაკუთრებით თუ მედიკამენტი ახალია, იშვიათად გამოიყენება ან ვიწრო თერაპიული ფანჯარა აქვს. ყოველთვის შეამოწმოთ, არის თუ არა ნახსენები მედიკამენტი ლიცენზირებული თქვენს რეგიონში, იმავე ჩვენებისთვის და იმავე დოზით.

BMJ Best Practice ინფორმაციას განვითარებთ არსებული სახით. არ არსებობს ინფორმაციის სიზუსტის ან სიახლის გარანტია ან წინაპირობა. BMJ, მისი ლიცენზირების წყარო და ლიცენზირებული ერთეულები არ იღებენ პასუხისმგებლობას პაციენტების ამ რესურსის მიხედვით მკურნალობაზე. კანონის დაცვით, BMJ, მისი ლიცენზირების წყარო და ლიცენზირებული ერთეულები არ იღებენ პასუხისმგებლობას დაზიანებაზე, რომელიც ამ მასალის გამო აღინიშნა. გამოტოვებულია ყველა პირობა, გარანტია და სხვა დებულება, რომელიც კანონით შეიძლება იყოს გათვალისწინებული, მაგ. დამაკმაყოფილებელი ხარისხი, შესაბამისობა მიზნებთან, რაციონალური მიდგომა მომსახურებაზე და საკუთრების უფლებების დარღვევა.

იქ, სადაც BMJ Best Practice გადათარგმნილია ინგლისურიდან სხვა ენებზე, BMJ არ იღებს პასუხისმგებლობას თარგმანის სიზუსტესა და სანდოობაზე, ან მესამე პირების მიერ მონოდედულ მასალებზე (მაგ. ადგილობრივი რეგულაციები, კლინიკური გაიდლაინები, ტერმინოლოგია, მედიკამენტების სახელები და დოზები). BMJ არ არის პასუხისმგებელი შეცდომებზე, რომლებიც თარგმანის და ადაპტაციის დროს მოხდა. თუ BMJ Practice მოიცავს მედიკამენტების სახელებს, დაცულია International Nonproprietary Names (rINNs) რეკომენდაციები. ზოგიერთი ფორმულარი იმავე მედიკამენტებს შეიძლება სხვა სახელით მოიხსენიებდეს.

გახსოვდეთ, რომ ფორმულა/შეყვანის გზა და დოზა შეიძლება განსხვავებული იყოს მედიკამენტების ბაზების, დასახელების და ბრენდების მიხედვით, ფორმულარის ან გეოგრაფიული ადგილმდებარეობის მიხედვით. აუცილებლად უნდა მოიმუშაოთ ადგილობრივი ფორმულარი.

BMJ Best Practice-ის რეკომენდაციები მკურნალობის შესახებ სპეციფიკურად ეხება პაციენტების ჯგუფებს. ინტეგრირებული ფორმულარის შერჩევისას სიფრთხილე გმართებთ, რადგან მკურნალობის ზოგიერთი რეკომენდაცია მხოლოდ ზრდასრულებს ეხება, პედიატრიული ფორმულარი კი შეიძლება არ უჭერდეს მხარს ბავშვებში გამოყენებას (და პირიქით). ყოველთვის შეამოწმოთ, იყენებთ თუ არა პაციენტისთვის შესაბამის ფორმულარს.

თუ BMJ Best Practice -ის თქვენი ვერსია არ არის ინტეგრირებული ადგილობრივ ფორმულარისთან, აუცილებელია ადგილობრივი ფარმაცევტული ბაზის შემოწმება მედიკამენტის შესახებ ინფორმაციის, (მაგ. უკუჩვენებების, წამალთშორისი ურთიერთქმედებების ალტერნატიული დოზირების) სანახავად.

რიცხვების ინტერპრეტაცია

მასალის ენის მიუხედავად, რიცხვები გამოსახული იქნება ინგლისური ენის სტანდარტის მიხედვით. მაგალითად, 4-ციფრიანი რიცხვი არ უნდა მოიცავდეს მძიმეს ან წერტილს; 5 ან მეტ-ციფრიანი რიცხვები უნდა მოიცავდეს მძიმეს; 1-ზე ნაკლები რიცხვები უნდა დაინეროს მათედების გამოყენებით. იხ. ფიგურა 1, განმარტებითი ცხრილისთვის.

BMJ არ იღებს პასუხისმგებლობას რიცხვების არასწორ ინტერპრეტაციაზე, თუ რიცხვები ამ სტანდარტს აკმაყოფილებ

ეს მიდგომა შეესაბამება [International Bureau of Weights and Measures Service-ის სტანდარტს](#).

ფიგურა 1 – BMJ Best Practice -ის ციფრების სტილი

5-ციფრიანი რიცხვები: 10,000

4-ციფრიანი რიცხვები: 1000

რიცხვები < 1: 0.25

ჩვენი სრული ვებგვერდი და წესები/პირობები შეგიძლიათ იხილოთ აქ: [ვებგვერდის წესები და პირობები](#).

დაგვიკავშირდით

+ 44 (0) 207 111 1105

support@bmj.com

BMJ

BMA House

Tavistock Square

London

WC1H 9JR

UK

BMJ Best Practice

კონტრიბუტორები:

// ავტორები:

Vikram G Shakkottai, MD

Associate Professor of Neurology

University of Michigan, Ann Arbor, Michigan

განცხადება: VGS has research funding through the National Institutes of Health, and the National Ataxia Foundation. He serves on the Medical Research Advisory Board of the National Ataxia Foundation. He is listed as an inventor on a patent filed by the University of Michigan for a therapeutic combination for cerebellar ataxia. He receives royalties from UptoDate Inc. He serves on the advisory board of uniQure.

// მადლიერება:

Professor Vikram G Shakkottai would like to gratefully acknowledge Dr Barbara Kelly Changizi, Dr S.H. Subramony and Dr Hartmut Uschmann, previous contributors to this topic.

განცხადება: SHS has received honoraria for lectures given from Athena Diagnostics Company. BKC and HU declare that they have no competing interests.

// რეცენზენტები:

Thomas Klockgether, MD

Dean of Medical Faculty

Professor and Chair of Department of Neurology, University Hospital, Bonn, Germany

განცხადება: TK declares that he has no competing interests.

Susan L. Perlman, MD

Clinical Professor of Neurology/Director

Ataxia Center and HD Center of Excellence, UCLA, Los Angeles, CA

განცხადება: SLP is the co-author of 2 systematic reviews referenced in this topic.