



## SPINOTSEREBELLAARNE ATAKSIA TÜÜP 29

OMIM: 117360; ORPHA: 208513

### Ülevaade

Spinotserebellaarsed ataksiad e selja- ja väikeaju ataksiad (*ing. k. spinocerebellar ataxia e SCA*) on grupp harvaesinevaid neuroloogilisi haigusi, mis kõik põhjustavad väikeaju ataksiat, kuid varieeruvad kliinilise pildi, progresseerumise, raskusastme ja avaldumisea poolest. Spinotserebellaarne ataksia tüüp 29 (SCA 29) on kaasasündinud ja mitteprogresseeruv või väga aeglaselt progresseeruv ataksia, mida iseloomustab imikueas esinev hüpotoonia e lihasnõrkus, motoorse e liigutusliku arengu mahajäämus ja kerge kognitiivsete võimete langus.

Väikeaju e tserebellum paikneb suuraju all peaaju tagaosas. Väikeaju ülesandeks on kontrollida tasakaalu ja koordineerida keerulisi tegevusi nagu kõndimine ja kõnelemine.

Ataksia tähendab ebakorrapäraseid, kohmakaid liigutusi ja tasakaaluhäireid. Koordineeritud liikumine eeldab närvisüsteemi mitmete eri osade koostööd ja ühe piirkonna kahjustumine võib põhjustada ataksiat. <sup>[1]</sup> SCA29 puhul põhjustab ataksiat häire väikeajus.



Joonis 1. Väikeaju. Modifitseeritud. MedlinePlus, 2022.

### Tekkepõhjused

SCA29 on põhjustatud muutusest 3. kromosoomil asuvas *ITPR1* geenis. Inimesel on normaalselt 23 kromosoomipaari ehk kokku 46 kromosoomi, mis asuvad rakutuumas. 46-st kromosoomist on kaks sugukromosoomid, mis määravad lapse soo – tütarlapsel kaks X-kromosoomi (46;XX) ja poisslapsel X ja Y kromosoomid (46;XY). Normaalselt pärib laps ühe kromosoomi isalt, teise emalt. Igal kromosoomil on tuhandeid gene, milles sisalduv informatsioon on vajalik organismi toimimiseks. Piltlikult öeldes

on geenid nagu retsept, mis annab täpseid juhiseid, kuidas organism peab arenema, kasvama ja funktsioneerima.

*ITPR1* geen toodab valku, mis on osa kaltsiumkanalist (Ca-kanal). Ca-kanal on oluline pumbataoline struktuur rakusiseses kompleksis, mida nimetatakse endoplasmaatiliseks retiikulumiks (ER). Erinevate signaalide vastusena reguleerib kaltsiumkanal Ca-ioonide vabanemist ER-st rakusisesesse vedelikku, mis on vajalik raku elutegevuseks ja rakufunktsioonide täitmiseks. Eriti oluline on *ITPR1* toodetud Ca-kanal väikeajus. *ITPR1* geenimutatsiooni korral Ca-kanal ei tööta nii nagu peaks, rakufunktsioon häirub ja kujuneb SCA kliiniline pilt.

### Esinemissagedus

SCA tüüp 29 esinemissagedus ei ole täpselt teada, 2020 aasta andmetel on kirjanduses raporteeritud ülemaailmselt enam kui 50-st haigusjuhust. Alatüüpe arvestamata on spinotserebellaarsete ataksiate esinemissagedus ülemaailmselt hinnanguliselt 1-5 juhtu 100 000 elussünni kohta <sup>[2]</sup>.

### Kliiniline pilt

SCA29 avaldub koheselt või mõne päeva jooksul peale sündi. Haiguse kliiniline pilt ja kulg on varieeruvad, mis tähendab, et mõnel lapsel on haiguse raskem vorm ja palju sümptome, teisel kergem vorm ja üksikud sümptomid. Peamiseks tunnuseks imikueas on hüpotoonia e lihastoonuse langus, motoorse arengu hilistumine ning motoorne ataksia, mis põhjustab kõnni hilistumist, kohmakust ja sagedast kukkumist. Kerge arengu mahajäämus, õpiraskused ja kõnepuue on samuti sagedased. Allolevas tabelis on toodud SCA29 peamised sümptomid ja nende ligikaudne esinemissagedus.

---

#### VÄGA SAGE (> 80%)

##### **Motoorse e liigutusliku arengu hilistumine**

*Laps hakkab roomama, istuma, püsti tõusma ja kõndima hiljem kui terved samaealised.*

##### **Peenmotoorse arengu hilistumine**

*Peenmotoorilised oskused (pintsetthaare, lusika hoidmine, muu käte ja sõrmede sihipärane kasutamine) arenevad kauem kui tervetel samaealistel.*

##### **Kõne arengu hilistumine**

*Esimesed sõnad ja kõne tulevad hiljem kui tervetel samaealistel.*

Düsartria e kõnepuue

*Halvasti arusaadav või arusaamatu kõne.*

**Düsmeetria e lihasgruppide omavahelise koostöö häire**

*Düsmeetria tekib ataksia tagajärjel ning kujutab endast võimetust keerulisi liigutusi täpselt sooritada lihasgruppide koordineerimatuse tõttu. Düsmeetriat saab hinnata nt. kannapõlve katsuga, kus düsmeetria tõttu ei saa haige kanda täpselt põlvele panna, vaid kand asetub kas reiele või säärele.*

**Kõnnaku ataksia**

*Ataksia ehk liigutuste koordineerimishäire tähendab ebakorrapäraseid, kohmakaid liigutusi ja tasakaaluhäired.*

**Intentsionaalne treemor e lihasvärin**

*Intentsionaalne treemor esineb teatud tegevusel ja tekib tahtlike liigutuste sooritamisel.*

**SAGE (30-79%)**

**Väikeaju atroofia e kõhetumine**

**Väikeaju vermise piirkonna atroofia e kõhetumine**

**Kognitiivse võimekuse langus**

*Kognitsioon on üldtermin protsesside kohta, mis on mõtlemise ja tunnetusega seotud (info vastuvõtmine, selekteerimine; info baasil tegutsemine, suhtlemine)*

**Sotsiaalse arengu hilistumine**

**Düsdiakineesia e võimetust sooritada kiireid antagonistlikke (vastandlikke) liigutusi**

**Hüpotoonia e lihastoonuse langus, lihasnõrkus** *Neuroloogiline omapära, kus lihasingutus ei ole piisav ja ei allu tahtele.*

### Nüstagmid e tahtele allumatud silma rütmilised edasi-tagasi liigutused

**Okulomotoorne apraksia e liikumatud silmad**

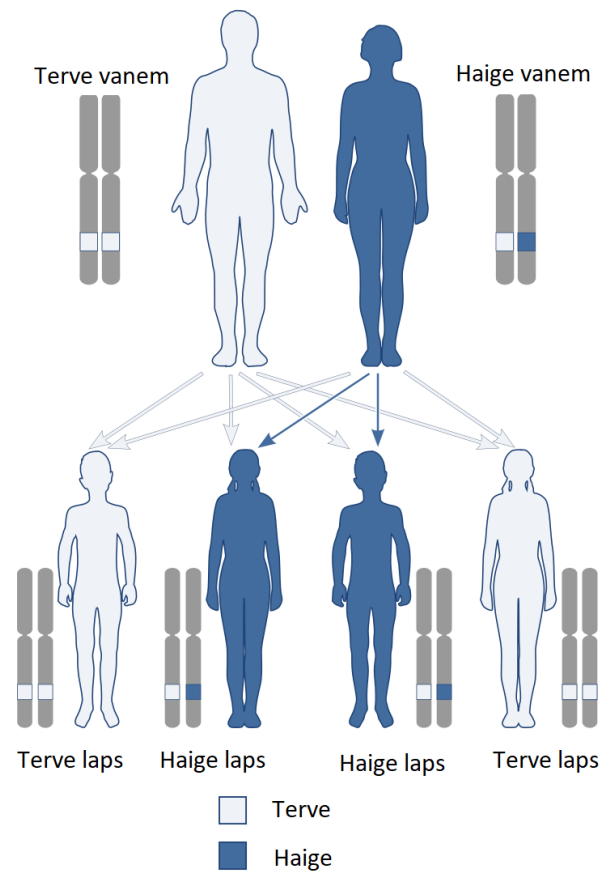
**Ebanormaalsed sakaadid**

*Okulomotoorse apraksia korral on häirunud tahtlik silmade horisontaaltasapinnas (vasakule-pemale) liigutamine. Teiste sõnadega, sakaadid (kiired, samaaegsed mõlema silma liikumised samasse suunda) on ebanormaalsed ja selle kompenseerimiseks peab isik kõrvale vaatamiseks pead liigutama.*

### Pärandumine

SCA29 on autosoom-dominantse pärandumisega (joonis 2), mis tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes *ITPR1* geeni alleelis. Enamikel juhtudel on autosoom-dominantne muutus *de novo* ehk uustekkeline, mis tähendab, et kumbki vanematest muutust ei kanna. Harvematel juhtudel üks vanematest kannab samuti sama muutust ühes geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab SCA29 oma järglasele 50% tõenäosusega.

### Autosoom-dominantne



*Joonis 2. Autosoom-dominantne pärandumine.  
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2022*

## Jälgimine ja ravi

SCA29 ei ole ravitav ning käsitus keskendub sümptomite leevendamisele ja arengu toetamisele. Motoorse ja vaimse arengu soodustamiseks on oluline võimalikult vara alustada füsio-, kõne- ja tegevusteraapiaga või teraapiatega vastavalt vajadusele. SCA29 patsient peab olema neuroloogi jälgimisel, kes hindab väikeaju kahjustuse ulatust ja haiguse kliinilist kulgu.

## Kasulikud lingid:

National Ataxia Foundation (<https://www.ataxia.org/>)

Facebooki grupp: SCA Type 29 (Spinocerebellar Ataxia Type 29)

## Kasutatud allikad:

1. 2017 International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS)  
<https://www.movementdisorders.org/MDS-Files1/Education/Patient-Education/Ataxia/pat-Handouts-Ataxia-Estonian-v1.pdf>
2. Jenish Bhandari; Pawan K. Thada; Debopam Samanta. 2022. Spinocerebellar Ataxia (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557816/>)
3. Zambonin, J.L., Bellomo, A., Ben-Pazi, H. *et al.* Spinocerebellar ataxia type 29 due to mutations in *ITPR1*: a case series and review of this emerging congenital ataxia. *Orphanet J Rare Dis* 12, 121 (2017). <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0672-7>
4. Genetic and Rare Diseases (GARD) Information Center Website (<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10480/spinocerebellar-ataxia-29>)
5. Spinocerebellar ataxia type 29. 2020. Orphanet