

بررسی جامع اختلال آتاکسی اسپاستیک نوع ۲ (SPAX2)

نقش ژن KIF1C، علائم بالینی، روش‌های تشخیصی و آخرین یافته‌های پژوهشی

۱. مقدمه و تعریف بیماری

آتاکسی اسپاستیک نوع ۲ (SPAX2) یک بیماری عصبی-ژنتیکی نادر است. این اختلال عمدتاً با ناهماهنگی حرکتی، اسپاستیسیت (سفتی غیرطبیعی عضلات)، ضعف اندام‌های تحتانی، اختلال تعادل و راه رفتن و در برخی موارد اختلال گفتار همراه است.

۲. ژن KIF1C و مکانیسم سلولی

شناسنامه ژن: ژن KIF1C روی کروموزوم ۱۷ در ناحیه ۱۷p13.2 قرار دارد.

این ژن پروتئینی به نام KIF1C تولید می‌کند که عضوی از خانواده کینزین‌ها است. کینزین‌ها به عنوان «موتورهای مولکولی» وابسته به میکروتوبول‌ها عمل می‌کنند. سلول‌های عصبی برای زنده ماندن و عملکرد صحیح، دائماً باید محموله‌ها و مواد مختلف سلولی را در طول مسیرهای حمل‌ونقل جابه‌جا کنند.

پیامدهای جهش ژنتیکی:

از آنجا که سلول‌های عصبی به انتقال بسیار دقیق مواد وابسته هستند، جهش و اختلال عملکرد در پروتئین KIF1C، جابه‌جایی محموله‌ها را مختل کرده و عملکرد سلول‌های عصبی (به‌ویژه مسیرهای مرتبط با مچ‌ها و راه‌های حرکتی) را دچار آسیب می‌سازد.

۳. علائم و جلوه‌های بالینی

در بیماری SPAX2 ترکیبی از نشانه‌های عصبی زیر مشاهده می‌شود:

آتاکسی (اختلال هماهنگی)

- عدم تعادل مناسب
- انحراف هنگام راه رفتن
- مشکل در چرخیدن و حرکات دقیق
- افزایش احتمال زمین خوردن

اسپاستیسیت (سفتی عضلانی)

- سفتی پا و دشواری در خم کردن زانو
- کشیده شدن پا و سختی شروع حرکت
- خستگی زودهنگام هنگام راه رفتن
- افزایش رفلکس‌های تاندونی

اختلالات گفتاری

- تغییر در وضوح و سرعت صحبت
- تغییر شدت صدا
- دشواری در کنترل حرکات گفتاری

لرزش و حرکات غیرارادی

- بروز لرزش در برخی بیماران
- کلونوس و فاسیکولاسیون
- احتمال بروز اختلالات حسی

۴. سن شروع و الگوی پیشرفت

علائم بیماری معمولاً از حدود **۹ سالگی** آغاز شده و در حدود **۱۵ سالگی** تشدید می‌شوند. این الگو با یک بیماری ارثی عصبی با شروع در دوران کودکی/نوجوانی سازگار است؛ با این حال، شدت علائم و سرعت پیشرفت آن بین افراد مختلف متفاوت است.

روش تشخیصی	هدف و توضیحات
شرح حال بیمار و معاینه عصبی	ارزیابی الگوی وراثت، سن شروع علائم، رفلکس‌ها و سنجش تعادل و حرکت.
تصویربرداری مغزی (MRI)	بررسی وضعیت ساختاری مخچه، راه‌های اسپینوسریلار و رد سایر اختلالات مشابه.
آزمایش ژنتیک	تأیید قطعی بیماری از طریق شناسایی جهش در ژن KIF1C.

۶. رویکردهای توانبخشی و مدیریتی

- اگرچه بیماری آتاکسی در حال حاضر درمان قطعی ندارد، اما با بهکارگیری روش‌های توانبخشی زیر می‌توان استقلال فرد را حفظ کرده و تا حدی از پیشرفت اختلالات حرکتی جلوگیری نمود:
- **فیزیوتراپی:** بهبود دامنه حرکتی، کاهش اسپاستیسیت و تقویت تعادل.
 - **کاردرمانی:** کمک به حفظ استقلال در فعالیت‌های روزمره زندگی (ADL).
 - **گفتاردرمانی:** بهبود کنترل حرکات گفتاری و وضوح کلام.
 - **بلع‌درمانی:** ارزیابی و مدیریت مشکلات بلع جهت جلوگیری از عوارض تنفسی.

۷. وضعیت تحقیقات و پژوهش‌های جدید (سال ۲۰۲۶)

- همچنان یک بیماری بسیار نادر محسوب می‌شود و تعداد مطالعات اختصاصی آن کمتر از سایر بیماری‌های شایع‌تر SPAX2 آتاکسیک است. با این حال، پژوهش‌ها بر روی ژن KIF1C همچنان ادامه دارد:
- مطالعات اخیر نشان داده‌اند که KIF1C در فرآیندهای سلولی پیچیده‌تری نسبت به آنچه قبلاً تصور می‌شد نقش دارد؛ از جمله ارتباط با پروتئین‌های رابط و انتقال RNA روی میکروتوبول‌ها.
 - پژوهش‌های سال‌های اخیر (از جمله مقالات منتشرشده در سال ۲۰۲۵)، بیماری‌های مرتبط با KIF1C را از نظر تشخیصی دقیق‌تر بررسی کرده و نشان داده‌اند که فنوتیپ‌های KIF1C می‌توانند با برخی اختلالات دیگر مانند لکودیستروفی‌های هیپومیلینه و پاراپلژی اسپاستیک هم‌پوشانی داشته باشند.