

## :: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 13

Orpha number: ORPHA98768

Synonim: SCA13

### STRESZCZENIE

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 13 (SCA13) jest bardzo rzadkim podtypem autosomalnie dominującej ataksji mózdkowej typu I (ADCA typu I; sprawdź ten termin). Charakteryzuje się wystąpieniem w dzieciństwie opóźnienia rozwoju ruchowego i poznawczego, po którym następuje łagodnie postępująca ataksja mózdkowa. Częstość występowania jest nieznana. Do dziś odnotowano mniej niż 20 przypadków. SCA13 jest pierwotnym zespołem mózdkowym, ale dysfagia, nagłe parcie na mocz i bradykineza były opisywane u pacjentów starszych niż 50 lat. SCA13 została zmapowana na chromosomie 19q13.3-q13.4 i wiadomo, że jest związana z dwoma mutacjami braku sensu w genie <KCNC3>. Rokowanie jest raczej dobre. Wielu pacjentów żyje ponad 70 lat.

Recenzent-ekspert:

- Dr Z. Wszolek
- Dr N. Whaley
- Dr S. Fujioka

Last update: Maj 2011

Translated: Grudzień 2011

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu xxx [w razie potrzeby]*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

