

:: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19

Orpha number: ORPHA98772

Synonim: SCA19

STRESZCZENIE

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19 (SCA19) jest bardzo rzadkim podtypem autosomalnie dominującej ataksji mózdkowej typu I (ADCA typu I; sprawdź ten termin). Charakteryzuje się łagodną ataksją mózdkową, osłabieniem zdolności poznawczych, słabymi wynikami testu sortowania kart z Wisconsin (służącego do pomiaru funkcji wykonawczych), miokloniami oraz drżeniem posturalnym. Częstość występowania jest nieznana. Odnotowano tylko 12 przypadków w pięciopokoleniowej rodzinie Holendrów. SCA19 pojawia się w 3 dekadzie życia, a objawy choroby manifestują się między 10 a 46 rokiem życia. Początkowe objawy SCA 22 (sprawdź ten termin) pokrywają się znacząco z objawami SCA19, ale okres wystąpienia jest mniejszy: od 35 do 46 lat. Zaproponowano *locus* 1p21-q221, ale mutacja genu nie została zidentyfikowana. Rokowanie jest dobre. SCA19 nie wpływa na jakość życia, a niektórzy pacjenci żyją ponad 80 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.

