

:: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 2

Orpha number: ORPHA98756

Synonim: SCA2

STRESZCZENIE

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 2 (SCA2) jest podtypem autosomalnie dominującej ataksji mózdkowej typu I (ADCA typu I; sprawdź ten termin) - charakteryzuje się ataksją tułowia, dyzartrią, spowolnieniem ruchów sakadowych i rzadziej oftalmoparezą i płasawicą. Częstość występowania szacowana jest na 1-2 na 100000 urodzeń ze znaczącymi różnicami geograficznymi i etnicznymi. SCA2 ujawnia się w 3 lub 4 dekadzie życia (średnia wieku = 30 lat; zakres wieku 2-65 lat). Nie ma wyraźnych cech klinicznych pozwalających odróżnić SCA2 od SCA1 jednakże drżenie i zaburzenia autonomiczne częściej występują w SCA2. Parkinsonizm jest także mniej częstym, ale dobrze udokumentowanym objawem. Przebieg choroby jest podobny w SCA1 i SCA2 (sprawdź ten termin). Choroba wywoływana jest przez mutacje w genie ataksyny <ATXN2> (12q23-q24.1). Normalna długość powtórzeń CAG wynosi 15-24, 35 lub więcej powtórzeń powoduje wystąpienie objawów klinicznych SCA2. Rokowanie w większości przypadków jest raczej dobre. Były opisywane przypadki, w których czas trwania choroby wynosił ponad 20 lat. Jednakże, w niektórych przypadkach, zwłaszcza gdy choroba pojawi się w młodym wieku (poniżej 20 roku życia) postęp choroby może być szybki.

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.

