

:: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 20

Orpha number: ORPHA101110

Synonim: SCA20

STRESZCZENIE

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 20 (SCA20) jest bardzo rzadkim podtypem autosomalnie dominującej ataksji mózdkowej typu I (ADCA typu I; sprawdź ten termin). Wstępnym, typowym objawem choroby jest mózdkowa dyzartria. Częstość występowania jest nieznana. Odnotowano mniej niż 20 przypadków w czteropokoleniowej australijskiej rodzinie angloceltyckiego pochodzenia. Wiek pojawienia się objawów waha się od 19 do 64 lat (średnia wieku = 46,5 roku). Większość dotkniętych chorobą pacjentów wykazywała także drżenia podniebienia i spazmatyczną dysfonię. Tomografia komputerowa głowy (CT) uwidacznia zwapnienia w zwojach podstawy mózgu. SCA20 została zmapowana na chromosomie 11q12,2-11q12.3 i obejmuje *locus* SCA5 (sprawdź ten termin), jednak objawy kliniczne różnią się. SCA5 należy do ADCA typu III (sprawdź ten termin) i reprezentuje zespół czystej ataksji, którego objawy pojawiają się w młodszym wieku między 14 a 50 rokiem życia. Odpowiedzialny gen nie został dotąd poznany, może się okazać, że SCA20 i SCA5 pod względem genetycznym są tym samym schorzeniem. Rokowanie jest stosunkowo dobre. Większość pacjentów porusza się samodzielnie, a wielu z nich żyje ponad 60 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.

