

## :: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 28

Orpha number: ORPHA101109

Synonim: SCA28

### STRESZCZENIE

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 28 (SCA28) jest bardzo rzadkim podtypem autosomalnie dominującej ataksji mózdkowej typu I (ADCA typu I; sprawdź ten termin). Charakteryzuje się występowaniem w młodym wieku, wolno postępującą ataksją mózdkową spowodowaną degeneracją komórek Purkiniego. Częstość występowania jest nieznana, SCA28 stanowi około 1,5% wszystkich europejskich przypadków ADCA. Średnia wieku wystąpienia objawów to 19,5 lat. Niektórzy pacjenci wykazują zmniejszenie zdolności poznawczych. W bardziej zaawansowanych stadiach choroby odnotowywano oftalmoparezę, spowolnienie ruchów sakadowych, opadanie powiek i objawy piramidowe. SCA28 została zmapowana do locus 18p11.22-q11.2. Rokowanie jest raczej dobre. Pacjenci mogą chodzić samodzielnie do 7 dekady życia. Zagrożające życiu stany padaczkowe i oporne na leczenie ataki lub ciężka dysfagia są rzadko spotykane.

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.

---

