

:: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 8

Orpha number: ORPHA98760

Synonim: SCA8

STRESZCZENIE

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 8 (SCA8) jest podtypem autosomalnie dominującej ataksji mózdkowej typu I (ADCA typu I; sprawdź ten termin) charakteryzuje się ataksją mózdkową i dysfunkcją poznawczą u $\frac{3}{4}$ pacjentów oraz objawami piramidowymi i sensorycznymi u $\frac{1}{3}$ pacjentów. Częstość występowania jest nieznana. Jednakże, SCA8 szacuje się na 3% przypadków ADCA. Inne objawy to zaburzenia funkcji wykonawczych oraz powszechne schorzenia psychiczne. SCA8 wywoływana jest przez powtórzenie trinukleotydu na chromosomie 13q21, które powoduje rozrost poliglutaminy w genie ataksyny 8 <ATXN8>. Sądzi się, że SCA8 jest rezultatem neurotoksyczności zależnej od RNA. Rokowanie jest raczej dobre. Choroba z reguły postępuje wolno przez dekady. Jakość życia nie zmniejsza się znacząco.

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.

