

Autosomalnie dominująca ataksja mózdkowa typu I

Orpha number: ORPHA216694

Synonimy: ADCA typ 1, ADCA typ I

STRESZCZENIE

Synonimy: Autosomalnie dominująca ataksja typu I należy do grupy ataksji rdzeniowo-mózdkowych (SCAs), charakteryzujących się ataksją z innymi objawami neurologicznymi, włącznie z zaburzeniami okulomotorycznymi, deficytami poznawczymi, zaburzeniami piramidowymi i pozapiramidowymi, z zajęciem opuszkowego, rdzeniowego i obwodowego układu nerwowego. Częstość występowania tej choroby na świecie nie jest znana. Najpowszechniejszym typem ADCA typu I jest SCA3, następnie - w porządku malejącym - SCA2, SCA1 i SCA8. Efekty założyciela bez wątpienia przyczyniają się do zmiennej częstości tej choroby między populacjami. Choroba z reguły występuje u dorosłych, ale odnotowano przypadki występowania w dzieciństwie. Objawy kliniczne różnią się w zależności od podtypu SCA, ale z definicji obserwowana jest ataksja, powiązana z innymi objawami neurologicznymi. Spektrum kliniczne jest szerokie i obejmuje izolowane objawy mózdkowe, jak również objawy ze strony rdzenia kręgowego i nerwów obwodowych, zaburzenia poznawcze, mózdkowe lub nadjądrowe objawy okulomotoryczne i problemy psychiczne. Ataksja mózdkowa może dotyczyć każdej części ciała i wywoływać zaburzenia ruchu. Ataksja chodu, tułowia i kończyn jest często najbardziej oczywistym objawem mózdkowym, aczkolwiek zwykle występuje także zez, zaburzenia ruchów sakadowych i dyzartria. Do dnia dzisiejszego zidentyfikowano 21 podtypów: SCA1-SCA4, SCA8, SCA10, SCA12-SCA14, SCA15/SCA16, SCA17-SCA23, SCA25, SCA27, SCA28 i zanik jądra zębatego, czerwienego, gałki bladej i jądra niskowzgórzowego (DRPLA; sprawdź te terminy). ADCA typu I, zgodnie z mechanizmem patogenetycznym, może zostać podzielona na 3 podklasy: podklasa 1 obejmująca ADCA typu I, spowodowana wydłużeniem powtórzeń CAG, takie jak SCA1-SCA3, SCA17 oraz DRPLA; podklasa 2, wynikająca z wydłużenia powtórzeń trójnukleotydowych, które wypadają poza region kodujący białka genu choroby i obejmuje SCA8, SCA10 i SCA12; podklasa 3 zawiera zaburzenia wywołane delecją konkretnego genu, mutacje typu missens i nonsens i obejmuje SCA13, SCA14, SCA15/SCA16, SCA27 i SCA28. Diagnozę



stawia się na podstawie historii choroby, badania fizykalnego, molekularnego badania genetycznego i wykluczenia innych chorób. Diagnostyka różnicowa jest szeroka i obejmuje ataksje wywołane lekiem lub efektem toksycznym, niedobory żywieniowe, endokrynopatie, infekcje i stany poinfekcyjne, zaburzenia strukturalne, zespoły paraneoplastyczne i pewne schorzenia neurodegeneracyjne. W związku z autosomalnie dominującym sposobem dziedziczenia konieczna jest wizyta w poradni genetycznej. Obecnie nie są znane metody hamowania postępu choroby. Zatem, wraz z postępowaniem choroby, samodzielność może być ograniczona. Konieczna jest terapia zajęciowa i fizyczna dla poprawy dysfunkcji chodu oraz terapia językowa dyzartrii. Rokowanie jest zmienne w zależności od typu ADCA i różni się nawet pomiędzy krewnymi.

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.
