

## :: Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3

Orpha number: ORPHA98757

### STRESZCZENIE

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3 (SCA3), znana także jako choroba Machado-Josepha to najczęstszy podtyp autosomalnej dominującej ataksji mózdkowej typu 1 (ADCA typu 1; sprawdź ten termin), choroby neurodegeneracyjnej charakteryzującej się ataksją, postępującą oftalmoplegią zewnętrznymi mięśniami oka i innymi objawami neurologicznymi. Częstość występowania szacowana jest na 1-2 przypadki na 100000 urodzeń, z wyraźnymi różnicami geograficznymi i etnicznymi: najczęściej choroba występuje na Azorach (Flores Island (1/239)), średnio często w Portugalii, Niemczech, Holandii, Chinach i Japonii, najrzadziej w Północnej Ameryce, Australii i Indiach. Dokładne szacunki nie są znane. Jednakże SCA3 jest najczęstszą formą ADCA1 w większości scharakteryzowanych genetycznie populacji i występuje w prawie 72% rodzin z ataksją. W literaturze anglojęzycznej opisano około 600 przypadków. SCA3 występuje w 3 postaciach. SCA3 typu 1 (MJD typu 1, sprawdź ten termin) związana jest z występowaniem ataksji, oftalmoparezą, objawami piramidowymi takimi jak spastyczność i hiperrefleksja oraz objawami pozapiramidowymi, obejmującymi dystonię i inne zaburzenia ruchu ujawniające się w wieku młodzieńczym. SCA typu 2 (MJD typu 2, sprawdź ten termin) objawia się w okresie średniej dorosłości ataksją, spastycznością i dystonią. SCA3 typu 3 (MJD typu 3, sprawdź ten termin) ujawnia się po 40 roku życia i obejmuje oftalmoparezę oraz chorobę rogów przednich rdzenia tzw. drżenie pęczków mięśni, atrofię i osłabienie. Parkinsonizm może być jednym z objawów SCA3. Łatwym do przeoczenia, ale często występującym objawem jest osłabione odczuwanie temperatury dotyczące całego ciała. Choroba spowodowana jest mutacją zwiększającą ilość powtórzeń CAG w genie <ATXN3> (14q21) związaną ze zjawiskiem antycypacji. Normalna długość powtórzeń wynosi 13-41, podczas gdy liczba powtórzeń wywołujących SCA3 jest większa niż 56. Rozpoznanie opiera się na obrazie klinicznym, wywiadzie rodzinnym, a ostatecznie potwierdzone jest badaniem genetycznym. Diagnostyka różnicowa jest szeroka i obejmuje inne typy SCA, w których mogą występować podobne objawy. Można wykonać diagnostykę prenatalną i badanie przed pojawieniem się objawów u pacjentów z przypadkami SCA w rodzinie. SCA3 dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący z całkowitą penetracją i zjawiskiem antycypacji. Poradnictwo genetyczne zalecane jest u pacjentów mających objawy oraz osoby z SCA w rodzinie, u których wykryto mutację; przeprowadzenie badań przedobjawowych u osób dorosłych wymaga dyskusji umożliwiającej podjęcie świadomego wyboru. W przypadku braku specyficznego leczenia, które spowalnia lub zatrzymuje rozwój choroby stosuje się postępowanie wspomagające. Na przykład parkinsonizm, zespół niespokojnych nóg, spastyczność, zaburzenia snu i depresja mogą być leczone farmakologicznie. Dystonia i spastyczność mogą być leczone za pomocą miejscowych iniekcji toksyny botulinowej. Niezbędna jest terapia zajęciowa i fizjoterapia. Terapia zaburzeń mowy także może być korzystna w dyszartrii. Rokowanie jest niepomyślne, ale opisywano pacjentów przeżywających kilka dekad od momentu pojawienia się pierwszych objawów.



Recenzent-ekspert:

- o Drzy Z. Wszolek, N. Whaley i S. Fujioka

Aktualizacja: Październik 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

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.

---

