

:: Zespół Zanik jądra zębatego, czerwienego, gałki bladej i jądra niskowzgórzowego

Orpha number: ORPHA101

Synonimy: DRPLA

STRESZCZENIE

Zanik jądra zębatego, czerwienego, gałki bladej i jądra niskowzgórzowego (DRPLA) jest rzadkim podtypem autosomalnie dominującej ataksji mózdkowej typu I (ADCA typ I; sprawdź ten termin). Charakteryzuje się ruchami mimowolnymi, ataksją, padaczką, osłabieniem funkcji poznawczych oraz wyraźną antycypacją. Częstość występowania na świecie nie jest znana. Jednakże, najczęściej choroba występuje w Japonii, w której częstość występowania szacuje się na 1/208 000 urodzeń. Wiek ujawnienia waha się od 1 do 60 roku życia (średni wiek = 28,8 lat). Pacjenci z wczesnym początkiem (poniżej 20 roku życia) mają tendencje do mioklonii, padaczki i niepełnosprawności intelektualnej. Pacjenci z późnym początkiem (powyżej 40 roku) wykazują ataksję mózdkową, choreoatetozę i demencję. Objawy kliniczne i wiek ujawnienia się choroby są wyraźnie związane z wielkością powtórzeń CAG. Magnetyczny rezonans głowy (MRI) uwidacznia atrofię mózdku, pnia mózgu, mózgu i podwyższony sygnał przykomorowej istoty białej. Zaobserwowano niestale wydłużenia powtórzeń CAG w genie <ATN> (12p13.31). Rokowanie jest niepomyślne. DRPLA postępuje dość szybko. Średni czas trwania choroby wynosi 13 lat. Powtarzające się ataki i dysfagia z częstą aspiracją płynów i pokarmów stałych prowadzi do zapalenia płuc i oskrzeli, a następnie śmierci. Jednakże niektórzy pacjenci żyją 60 lat i dłużej.

RECENZENT-EKSPERT:

Dr Z. Wszolek
Dr N. Whaley
Dr S. Fujioka

Last update: 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.

