

## :: Autosomaalinen dominantti pikkuaivoataksia

Orpha number: ORPHA99

### YHTEENVETO

Kliinisesti ja geneettisesti heterogeeninen ryhmä tauteja, joille on tunnusomaista hitaasti kehittyvä kävelyn, asennon ja raajojen ataksia, dysartria ja/tai silmänliikkeiden häiriöt pikkuaivodegeneraation vuoksi ilman muita samanaikaisia sairauksia. Rappeumaprosessi voi rajoittua pikkuaivoihin (tyyppi III) tai myös vahingoittaa retinaa (tyyppi II) sekä näköhermoa, aivosilta-ydinjatkossysteemiä, tyvitumakkeita, isoavokuorta, selkäytimen ratoja tai ääreishervoja (tyyppi I). Tyypissä IV pikkuaivooireisiin liittyy epilepsia.

Tautiryhmä kuuluu spinocerebellaariataksioihin (SCA) geneettisen tyyppityksen perusteella. SCA:t on numeroitu aiheuttajageenien tunnistusjärjestyksessä (SCA1-SCA40). Monet tunnistetut mutaatiot ovat trinukleotiditoistojen laajentumia. Niiden vaihtelu korreloi taudin alkamisikään: mitä enemmän toistoja, sitä varhaisempi alku. Myös antisipaatioilmiötä tavataan: laajentuneiden alleelien instabiliteetti johtaa seuraavissa sukupolvissa taudin aikaisempaan alkun ja vaikeampaan taudinkulkuun. Oireet alkavat tavallisesti 30-50-vuotiaana. Geenitestauksella löydetään aiheuttajageeni 50-80 %:ssa tapauksia. Hoito on oireenmukaista, fysioterapiaa suositellaan.

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- o Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- o tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: November 2014

Translation updated: December 2014

*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



---

Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)