

:: Σύνδρομο εύθραυστου X που συσχετίζεται με τρόμο / αταξία

Αριθμός Orphanet: ORPHA93256

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο του εύθραυστου X που συσχετίζεται με τρόμο / αταξία (FXTAS), είναι μια σπάνια νευροεκφυλιστική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση στην ενήλικη ζωή προοδευτικού τρόμου και αταξίας στο βάδισμα. Ο επιπολασμός και η συχνότητα είναι άγνωστα. Η νόσος προσβάλλει κυρίως άνδρες και υπάρχει συνολικός κίνδυνος κατά την διάρκεια ολόκληρης της ζωής των ανδρών στο γενικό πληθυσμό περίπου 1/8.000. Η ηλικία έναρξης του τρόμου και / ή της αταξίας στους άρρενες είναι περίπου τα 60 έτη. Η κλινική εικόνα είναι ετερογενής με ποικίλες κυρίαρχες εκδηλώσεις όπως: ο τρόμος, η προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία στο βάδισμα, η μετωπιαία εκτελεστική δυσλειτουργία, η γνωστική εξασθένηση, η περιφερική νευροπάθεια και η δυσαυτονομία. Άλλα συμπτώματα περιλαμβάνουν τον ήπιο παρκινσονισμό και τις ψυχιατρικές εκδηλώσεις (κατάθλιψη, άγχος, διέγερση) με πιθανή εξέλιξη την άνοια. Οι γυναίκες φορείς έχουν γενικά λιγότερο σοβαρές εκδηλώσεις από τους άνδρες, αλλά έχουν επίσης αυξημένο κίνδυνο για πρωτοπαθή ωθηκική ανεπάρκεια, χρόνια άλγος των μυών και υποθυρεοειδισμό. Η FXTAS προκαλείται από επέκταση των επαναλήψεων του τρινουκλεοτιδίου CGG, στο εύρος της προμετάλλαξης (55-200) του γονιδίου *FMR1* (Χq27.3). Περίπου 1/260 θήλεα και 1/800 άρρενες στο γενικό πληθυσμό είναι φορείς της προμετάλλαξης και η διεισδυτικότητα εξαρτάται από την ηλικία. Η νόσος προσβάλλει περισσότερο από το 33% των αρρένων και 10% των θηλέων φορέων της επέκτασης. Η σοβαρότητα των κλινικών και νευροπαθολογικών εκδηλώσεων συσχετίζεται με την έκταση της επέκτασης των CGG. Η διάγνωση μπορεί να είναι δύσκολη, λόγω του συνδυασμού των συμπτωμάτων που είναι κοινά σε ηλικιωμένους ασθενείς. Η μαγνητική τομογραφία (MRI) δείχνει σφαιρική απώλεια όγκου του εγκεφάλου, ιδίως ατροφία της παρεγκεφαλίδας, και του φλοιού και βλάβες αυξημένου σήματος της λευκής ουσίας γύρω από την περικοιλιακή περιοχή και στη μέση του μίσχου της παρεγκεφαλίδας. Για την επιβεβαίωση της διάγνωσης απαιτούνται μοριακές γενετικές εξετάσεις. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την άνοια, τα παρκινσονικά σύνδρομα και τις νωτιαίο παρεγκεφαλιδικές αταξίες (δείτε αυτούς τους όρους). Δεδομένου ότι είναι μια διαταραχή με εμφάνιση στην ενήλικη ζωή, δεν είναι δυνατή η προγεννητική διάγνωση. Η μεταβίβαση ακολουθεί φυλοσύνδετο κυρίαρχο τρόπο, με ποικίλη διεισδυτικότητα. Η γενετική συμβουλευτική πρέπει να παρέχεται στους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για το FXTAS που να στοχεύει στον υποκείμενο παθολογικό μηχανισμό. Ως εκ τούτου, θα πρέπει να παρέχεται συμπτωματική θεραπεία για τις ψυχιατρικές και νευρολογικές εκδηλώσεις, μαζί με συγκεκριμένη παρακολούθηση για την εξέλιξη και τον εκφυλισμό που προκαλεί η νόσος. Η πρόγνωση εξαρτάται από την ταχύτητα της εξέλιξης της νόσου, η οποία ποικίλλει εξαιρετικά.



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Ginevra ZANNI

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2013

Μετάφραση: Μάιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

