

:: Περιφερική Νευροπάθεια Τύπου Fiskerstrand

Αριθμός Orphanet: 171848

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η περιφερική νευροπάθεια τύπου Fiskerstrand είναι μια αργή προοδευτική διαταραχή που προσομοιάζει με την νόσο Refsum και συνδυάζει σημεία περιφερικής νευροπάθειας με όψιμης έναρξης απώλεια ακοή, καταρράκτη και μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια που γίνεται εμφανής κατά την τρίτη δεκαετία της ζωής. Το σύνδρομο έχει περιγραφεί σε τρεις ασθενείς από οικογένεια με συγγένεια μεταξύ τους (ένας αδελφός, μια αδελφή και έναν ξάδελφο). Η νόσος εκδηλώνεται κατά την παιδική ηλικία με ιπποποδία και συσπάσεις του Αχίλλειου τένοντα. Κατά τη διάρκεια της ενήλικης ζωής αναπτύσσεται διαταραχή της βάδισης, λόγω αταξίας και σπαστικότητας. Σε αντίθεση με τη νόσο του Refsum, τα επίπεδα φυτανικού και πριτανικού οξέος στο πλάσμα, καθώς επίσης και η ενζυματική δραστικότητα της άλφα-οξειδωσης είναι φυσιολογικά. Μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Η νόσος χαρτογραφήθηκε στο χρωμόσωμα 20 (20p11.21-q12).

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Οκτώβριος 2009

Μετάφραση: Αύγουστος 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.

