

:: Οδοντερυθραιο-ωχρολουσιανή εκφύλιση

Αριθμός Orphanet: ORPHA101

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η οδοντερυθραιο-ωχρολουσιανή εκφύλιση (Dentatorubral pallidoluysian atrophy, DRPLA) είναι ένας σπάνιος υπότυπος αυτοσωματικής επικρατητικής παρεγκεφαλιδικής αταξίας τύπου I (τύπου ADCA I; δείτε αυτόν τον όρο). Χαρακτηρίζεται από ακούσιες κινήσεις, αταξία, επιληψία, ψυχικές διαταραχές, νοητική υστέρηση και σημαντική γενετική επίσπευση. Ο παγκόσμιος επιπολασμός είναι άγνωστος. Ωστόσο, η νόσος παρατηρείται πιο συχνά στην Ιαπωνία, όπου ο επιπολασμός υπολογίζεται να είναι 1/208.000 άτομα. Η ηλικία εμφάνισης κυμαίνεται 1-60 έτη (μέση ηλικία = 28,8 χρόνια). Οι ασθενείς με πρώιμη έναρξη (κάτω των 20 ετών) έχουν την τάση να παρουσιάζουν μυοκλονική επιληψία και νοητική υστέρηση. Οι ασθενείς με όψιμη έναρξη (άνω των 40 ετών) έχουν την τάση να παρουσιάζουν παρεγκεφαλιδική αταξία, χοραιοαθέτωση και άνοια. Τα κλινικά χαρακτηριστικά και η ηλικία έναρξης συσχετίζονται σημαντικά με το μέγεθος των επαναλήψεων του CAG τριπλετών. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου (MRI) δείχνει ατροφία της παρεγκεφαλίδας, του στελέχους και υψηλό σήμα στην περικοιλιακή λευκή ουσία. Έχει αποδειχθεί η ασταθής επέκταση των επαναλήψεων CAG στο γονίδιο *ATN1* (12p13.31). Η πρόγνωση είναι κακή. Η DRPLA εξελίσσεται αρκετά γρήγορα. Η μέση διάρκεια της νόσου είναι περίπου 13 χρόνια. Επαναλαμβανόμενες επιληπτικές κρίσεις και δυσφαγία με συχνές αναρροφήσεις μπορεί να οδηγήσουν σε βρογχοπνευμονία και θάνατο. Ωστόσο, ορισμένοι ασθενείς μπορεί να φτάσουν τα 60 έτη ή και περισσότερο.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Shinsuke FUJIOKA
- Dr N WHALEY
- Dr Zbigniew WSZOLEK

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάιος 2011

Μετάφραση: Φεβρουάριος 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



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1