

:: Aivokurkiaisien ageneesi ja neuropatia

Orpha number: ORPHA1496

YHTEENVETO

Neurodegeneratiivinen tila, johon kuuluu vaikea etenevä sensomotorinen polyneuropatia. Se alkaa jo lapsuudessa ja johtaa lihasten hypotoniaan, refleksien vaimentumiseen ja lihasten surkastumiseen. Lisäksi siihen kuuluu vaihteleva-asteinen aivokurkiaisien epämuodostuminen. Muita piirteitä voivat olla lievistä vaikeaan vaihteleva kehityksen viivästyminen ja kehitysvammaisuus sekä psykiatriset sairaudet, kuten paranoidiset harhaluulot, masennus, hallusinaatiot ja autismin kaltaiset piirteet. Tautia sairastavat joutuvat yleensä pyörätuolipotilaiksi toisella vuosikymmenellä ja kuolevat kolmannella vuosikymmenellä. Tauti periytyy autosomissa peittyvästi. Esiintyvyydeksi on arvioitu alle 1 / 1 000 000.

Suomenkielinen käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: July 2015

Translation updated: October 2015

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.

