

## :: Dentatorubropallidoluysian atrofia (DRPLA)

Orpha number: ORPHA101

### YHTEENVETO

Autosomaalisen vallitsevan pikkuaivoataksian (ADCA1 ) harvinainen alatyyppe. Sille on tyypillistä tahdottomat liikkeet, ataksia, epilepsia, psyykkiset ongelmat, kognitiivisen tason lasku ja taudin oireiden ilmaantuminen sukupolvi sukupolvelta aikaisemmassa iässä ja usein voimakkaampina. Alkamisikä vaihtelee 1 ja 60 vuoden välillä, keski-ikä on 29 vuotta. Potilailla, joilla tauti alkaa ennen 20 ikävuotta, esiintyy usein myoklonusepilepsia ja henkisen tason laskua. Potilailla, joilla tauti alkaa yli 40-vuotiaana, esiintyy pikkuaivoataksiaa, koreoatetoosia ja dementiaa. Kliininen taudinkuva ja alkamisikä korreloivat CAG-toistojaksojen määrän mukaan. Aivojen magneettikuvaus näyttää pikkuaivojen, aivorungon ja isoivojen atrofian ja valkeassa aineessa aivokammioiden ympärillä on nähty signaalilisiä. ATN1-geenin CAG-toistojakson epävakaata lisääntymistä on havaittu.

Ennuste on huono, tauti etenee melko nopeasti. Keskimääräinen taudin kesto on noin 13 vuotta. Toistuvat epileptiset kohtaukset ja nielemisvaikeudet, jotka aiheuttavat säännöllistä nesteiden ja ruuan aspiraatiota, johtavat keuhkokuumeeseen ja kuolemaan. Kuitenkin jotkut potilaat voivat elää yli 60-vuotiaiksi. Maailmalaajuista esiintyvyyttä ei tunneta. Tauti on yleisin Japanissa, missä esiintyvyyden on arvioitu olevan 1/208 000.

Asiantuntijat:

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

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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

Last update: May 2011

Translation updated: March 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.



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