

## :: Hardingin ataksia

Orpha number: ORPHA1177

### YHTEENVETO

Varhain alkava pikkuaivoataksia, johon liittyvät etenevä pikkuaivo- ja pyramidiradan oireisto, vilkkaat jänneheijasteet ja joskus tuntopuutoksia.

Tauti alkaa kahden ensimmäisen vuosikymmenen aikana (3-20- vuotiaana, keskimäärin 9- vuotiaana). Sen ilmentymiin kuuluvat dysartria, ataktinen kävely, nystagmus, vilkkaat jänneheijasteet sekä ala- että yläraajoissa mutta puuttuvat akillesheijasteet ja heikentynyt syvätuntoaisti. Lisäksi voi esiintyä silmänliikehäiriöitä, nielemisvaikeutta, vapinaa, skolioosi, korkeat jalkaholvit, positiivinen Babinskin merkki ja alaraajojen lihasatrofiaa ja –heikkoutta. Amyotrofia on harvinaista. Spastisuus voi pahentua taudin edetessä.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi, sen tarkkaa etiologiaa ei edelleenkään tunneta. Geneettinen analyysi tunisialaisessa suvussa vahvisti oireyhtymän geneettisen heterogeenisyyden ja geenin paikka kartoitettiin kromosomiin 13q11-12.

Diagnoosi pohjautuu kliiniseen tutkimukseen sekä kuvantamistutkimuksiin, jotka paljastavat pikkuaivoatrofian. Perifeeristen hermojen johtavuudessa ja hermobiopsiassa voidaan todeta kohtalaisesta vahvaan vaihtelevaa aksonaalista sensomotorista neuropatiaa, johon liittyy aksonien regeneraatiota.

Hoito on oireenmukaista. Spastisuutta hoidetaan fysioterapialla ja lääkkeillä. Aika ennen pyörätuoliin joutumista on huomattavasti pidempi kuin Friedrichin ataksiassa 2 ja taudin ennuste siis parempi. Esiintyvyydeksi on arvioitu n. 1/100 000.

Asiantuntija:

- Prof. Francesc PALAU

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

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



Last update: January 2014  
Translation updated: May 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.

---

