

:: Zespół niewyrównania

Orpha number: [ORPHA1766](#)

Definicja choroby:

Zespół niewyrównania (Dysequilibrium syndrome-DES) to niepostępujące zaburzenie mózdku charakteryzujące się ataksją z towarzyszącą niepełnosprawnością intelektualną, opóźnieniem chodu i hipoplazją mózdku.

Epidemiologia:

Do dnia dzisiejszego w światowej literaturze opisano 50 przypadków.

Obraz kliniczny:

DES to wrodzone zaburzenie charakteryzujące się niepostępującą ataksją mózdkową z towarzyszącą głęboką lub umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną i opóźnieniem chodu. Chód może być dwunożny lub z podparciem rękami. Do dodatkowych objawów należy hipotonia, brak koordynacji, opóźnienie rozwoju ruchowego, napady padaczkowe, dysartria, zez, niski wzrost i płaskostopie.

Etiologia:

Odnotowano podtypy etiologiczne, do których należy typ 1 (CAMRQ1), 2 (CAMRQ2), 3 (CAMRQ3) i 4 (CAMRQ4), które są przypisywane do mutacji genów *VLDLR* (9p24), *CA8* (8q12.1), *WDR81* (17p13.3) i *ATP8A2* (13q12). *VLDLR* koduje receptor lipoproteiny o bardzo niskiej gęstości (VLDLR), który jest zaangażowany w migrację neuronów w korze mózgu i mózdku. *CA8* koduje białko związane z anhydrazą węglanową, której funkcja biologiczna nie została dokładnie poznana. Funkcja *WDR81* jest nieznana. *ATP8A2* koduje ATPazę, która ulega ekspresji głównie w tkance mózgowej, a najwyższy poziom występuje w mózdku co może mieć ogromny wpływ na proces rozwoju centralnego układu nerwowego.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne recesywne. Pary, u których występuje zwiększone ryzyko (obydwie osoby są nosicielami mutacji) powinny uzyskać poradę genetyczną, ponieważ istnieje 25% ryzyko, że dziecko urodzi się chore.



Recenzent-ekspert: Dr Kym Boycott

Aktualizacja: Marzec 2016

Tłumaczenie: Czerwiec 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

