



# ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑ ΚΑΙ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑΣ (ΑΤΑΞΙΕΣ)

*Ενότητα 2 : Παρεγκεφαλιδικά νοσήματα (αταξίες)*

*Ευφροσύνη Σ. Κουτσουράκη (Επικ. Καθηγήτρια)  
ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ*



# Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



# Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.





# ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑ ΚΑΙ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΤΗΣ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑΣ

## 2. Παρεγκεφαλιδικά νοσήματα (αταξίες)



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ

# Περιεχόμενα ενότητας

1. Κλινική εικόνα, νευροπαθολογικά ευρήματα και γενετική.
2. Επίκτητα νοσήματα της παρεγκεφαλίδας.
3. Παρεγκεφαλιδικές υποπλασίες (ταξινόμηση, διαφορική διάγνωση, ειδικά σύνδρομα).
4. Παρεγκεφαλιδικές αταξίες (ταξινόμηση, διαφορική διάγνωση, ειδικά σύνδρομα).



# Σκοποί ενότητας

Στόχος της ενότητας είναι η απόκτηση γνώσεων για τα νοσήματα της παρεγκεφαλίδας με στόχο την καλύτερη διαγνωστική προσέγγιση και αντιμετώπισή τους.





Παρεγκεφαλιδικά νοσήματα (αταξίες)

**Κλινική εικόνα, νευροπαθολογικά  
ευρήματα και γενετική**

# Κλινικές εκδηλώσεις

- Τρόμος τελικού σκοπού.
- Δυσδιαδοχοκινησία.
- Δυσμετρία.
- Δυσαρθρία.
- Μυϊκή υποτονία.
- Διαταραχή λεπτών και επιδέξιων κινήσεων.
- Διαταραχή στάσης – βάδισης (αταξία).
- Νυσταγμός.
- Αυτισμός, στερεοτυπίες, νοητική υστέρηση.
- Σύνδρομο χρόνιας κόπωσης.





# Παρεγκεφαλιδική αταξία



# Νευροπαθολογικά ευρήματα

- Υποπλασία (μακροσκοπικά).
- Ελάττωση κυττάρων κοκκιώδους στιβάδας.
- Μη συναπτόμενες άκανθες από τους δενδρίτες των κ. του Purkinje στη μοριώδη στιβάδα.
- Οι δενδρίτες των κ. του Purkinje παρουσιάζουν οίδημα και πολυάριθμα ινίδια και μοιάζουν με αστεροειδή σωμάτια ή κάκτους.
- Οι νευράξονες των κυτ. Purkinje παρουσιάζουν οιδηματώδη εκφυτική μοίρα και μοιάζουν με τορπίλη.
- Εμφάνιση νευρογλοίας Bergmann και ινών του Fanana στη μοριώδη στιβάδα.
- Ελάττωση των ολιγοδενδροκυττάρων.



# ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΓΓΕΝΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΜΕ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ

- Γονίδια που συνδέονται με τη διάπλαση του ρομβομερούς-1 απ όπου προέρχεται ο παρεγκ. φλοιός (En-1, En-2, Wint-1), τρισωμίες 13 και 19, εύθραυστο X χρωματόσωμα (Xq11.21-q24), δχ. μεταβολισμού (φαινυλκετονουρία, υπεραλανιναιμία, γαγγλιοσιδώσεις) δχ. γλυκοζυλιώσεων, αυτισμός (συνδρ. Rett). γενικότερα απλαστικά ή δυσπλαστικά συνδρ., στο πλαίσιο αγγειακών δυσπλασιών (Torres-Mohedas), δχ. αποκατάστασης του DNA (συνδρ. Cockayne), δχ. μιτοχονδριακού DNA (v. Leber), στα πλαίσια νωτιαίων μυϊκών ατροφιών και δυστροφιών.





ΑΡΙΣΤΟΤΕΛΕΙΟ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ  
ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

Παρεγκεφαλιδικά νοσήματα (αταξίες)

# Επίκτητα νοσήματα της παρεγκεφαλίδας

# Παράγοντες κινδύνου για την εμφάνιση παρεγκεφαλιδικής αταξίας

Μια σειρά από παράγοντες πιστεύεται ότι αυξάνουν τις πιθανότητες εμφάνισης της παρεγκεφαλιδικής αταξίας. Αυτοί είναι:

- Έκθεση σε ορισμένα φάρμακα ή τοξίνες.
- Ένα μέλος της οικογένειας με μια γενετική μορφή παρεγκεφαλιδικής αταξίας.
- Πρόσφατος εμβολιασμός.
- Ιογενείς λοιμώξεις.



# Επίκτητα νοσήματα της παρεγκεφαλίδας (1/2)

- Αγγειακά εγκεφαλικά νοσήματα.
- Κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις.
- Όγκοι της παρεγκεφαλίδας.
- Σκλήρυνση κατά πλάκας.
- Ανοσολογικά (v. Αδαμαντιάδη-Bechset, παρανεοπλασματικά σύνδρομα).
- Ορμονικές διαταραχές (υποθυροειδισμός, υποπαραθυροειδισμός, ανεπάρκεια βιταμίνης B12, ανεπάρκεια βιταμίνης E).
- Επίκτητες μεταβολικές διαταραχές (υπογλυκαιμία, ΣΔ).



# Επίκτητα νοσήματα της παρεγκεφαλίδας (2/2)

- Λοιμώδη αίτια (ανεμοβλογιά, ν. Coxsackie, ν. Creutzfeldt-Jacob, Epstein-Barr, HIV, Lyme, μυκόπλασμα πνευμονίας).
- Φαρμακολογικά αίτια (αμιοδαρόνη, καρβαμαζεπίνη, ορισμένες χημειοθεραπείες του καρκίνου, κυκλοσπορίνη, λίθιο, φαινυτοΐνη).
- Τοξικά αίτια (αλκοόλ, μονοξείδιο του άνθρακα, βαρέα μέταλλα όπως ο υδράργυρος, ο μόλυβδος και το θάλλιο, ηρωίνη, οργανικοί διαλύτες, όπως τολουόλιο και βενζόλιο, φαινυκυκλιδίνη).
- Επίδραση ιονίζουσας ακτινοβολίας.



# Αταξίες λόγω συγκεκριμένων βιοχημικών ελλειμμάτων

1. α- και υπο- β- λιποπρωτεΐναιμία.
2. Μιτοχονδριακές εγκεφαλομυοπάθειες.
3. Leigh σύνδρομο.
4. Ελαττωμένη καρβοξυλάση
5. Διαταραχή του κύκλου της ουρίας.
6. Αμινοξουρία.
7. Νόσο του Wilson.
8. Σιαλίδωση.
9. Λευκοδυστροφίες.
10. Σεροειδείς λιποφουσκινώσεις.
11. Ξανθωματώσεις.
12. Σφιγγομυελινώσεις.
13. Ελαττωμένη εξοσαμινιδάση.
14. Συνδρ. Louis-Barr.
15. Συνδρ. Cockayne.
16. Μελαγχρωματικό ξηρόδερμα.
17. Κοιλιοκάκη.







Παρεγκεφαλιδικά νοσήματα (αταξίες)

**Παρεγκεφαλιδικές υποπλασίες  
(ταξινόμηση, διαφορική διάγνωση,  
ειδικά σύνδρομα)**

# ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗΣ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑΣ

- Όσο αφορά τη **Μυική υποτονία** (νωτιαία μυική ατροφία, μυελοβλάστωμα ή άλλοι όγκοι της παρεγκεφαλίδας, αραχνοειδείς κύστες και αιμαγγειώματα) η ΔΔ γίνεται με βάση κυρίως τις νευροαπεικονιστικές εξετάσεις και σπανιότερα με τη βιοψία.
- **Υποξική** περιγενετική βλάβη (παρεγκεφαλιδική σκλήρυνση) καταδεικνύεται με την ποζιτρονική τομογραφία και την ταυτόχρονη βλάβη και σε άλλες περιοχές όπως ο ιππόκαμπος και τα βασικά γάγγλια.
- **Νωτιοπαρεγκεφαλιδικές εκφυλίσεις** (οικογενειακό ιστορικό και γενετικός έλεγχος).



# Σύνδρομο των Smith-Lemli-Opitz (SLOS)

- Υπογοναδισμός, δυσμορφίες προσώπου και άκρων, ατυπίες σπλάχνων
- Συχνότητα: 1:15.000- 1:40.000.
- Μετάλλαξη του DHCR7 στο 11q12-q13.
- Ελαττωμένη δραστηριότητα της δ-7-στερολικής αναγωγάσης και υψηλή 7-αφύδρο χολεστερολαιμία.
- Νευροαπεικονιστικά: υποπλασία σκώληκα, πολυγυρία, μικρογυρία, διεύρυνση κοιλιών.
- Διαφορική διάγνωση: συνδρ. Zellweger, συνδρ. Gardner-Silengo-Wachtel, συνδρ. Dubowitz, ακροδυσγεννητικός νανισμός, τρισωμία 13, τρισωμία 18.
- Θεραπεία: δίαιτα πλούσια σε χοληστερόλη για μείωση της 7-αφυδροχολεστερόλης, σιμβαστατίνη και αντιμετώπιση των συνυπάρχοντων καρδιολογικών, ηπατικών, νεφρολογικών προβλημάτων, της πυλωρικής στένωσης, και της ν. του Hirschsprung.



# Παρεγκεφαλιδική υποπλασία με νωτιαία μυϊκή ατροφία (νόσος του Norman, σύνδρομο Barth I)

- Μεγάλη μυϊκή υποτονία από τη γέννηση, διαταραχή ομιλίας και ορθοστάτησης, νυσταγμός, τρόμος, δεσμιδώσεις και μυϊκή ατροφία, ψυχονοητική υστέρηση, επιβίωση συνήθως έως το πρώτο έτος της ζωής.
- Η διάγνωση γίνεται με την κλινική εικόνα και τα νευροαπεικονιστικά ευρήματα.
- Νευροαπεικονιστικά ευρήματα: ατροφία των ημισφαιρίων της παρεγκεφαλίδας, της γέφυρας, των προσθίων ριζών, των προσθίων κεράτων του νωτιαίου μυελού.



# Δυσπλαστικό γαγγλιοκύττωμα της παρεγκεφαλίδας (νόσος των Lhermitte-Duclos)

- Εστιακή δυσπλασία συνήθως ενός παρεγκεφαλιδικού ημισφαιρίου με συγκέντρωση άτυπων κοκκιωδών κυττάρων ή κυττάρων του Purkinje.
- Τα κλινικά φαινόμενα ξεκινούν από τη βρεφική έως τη γεροντική ηλικία με σύνδρομο αυξημένης ενδοκράνιας πίεσης, παρεγκεφαλιδική διαταραχή, ψυχιατρικές και νοητικές εκδηλώσεις.
- Η διάγνωση γίνεται με τη μαγνητική τομογραφία όπου αποκαλύπτεται μάζα στα ημισφαίρια της παρεγκεφαλίδας η οποία δεν εμπλουτίζεται και παρουσιάζει πεταλλιώδη διάταξη στην T2 ακολουθία.
- Θεραπευτικά αντιμετωπίζεται η ενδοκράνια υπέρταση συντηρητικά ή νευροχειρουργικά και χορηγείται αντιεπιληπτική αγωγή.





Παρεγκεφαλιδικά νοσήματα (αταξίες)

**Παρεγκεφαλιδικές αταξίες  
(ταξινόμηση, διαφορική διάγνωση,  
ειδικά σύνδρομα)**

# Νωτιοπαρεγκεφαλιδικές αταξίες (SCA) (1/2)

- Οι νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικές αταξίες είναι μια ετερογενής ομάδα νευροεκφυλιστικών γενετικών νοσημάτων με επιδημιολογική συχνότητα 0.8-3.5/100.000 πληθυσμού. Κληρονομούνται οι περισσότερες με αυτοσωματικό επικρατούντα τρόπο. Εκδηλώνονται σε οποιαδήποτε ηλικία με κορύφωση των συμπτωμάτων μεταξύ 3<sup>ης</sup>-4<sup>ης</sup> δεκαετίας. Τα κλινικά συμπτώματα είναι: αταξία κορμού και άκρων παράλληλα με εξωπυραμιδικά και πυραμιδικά φαινόμενα, δχ. οφθαλμοκίνησης, σύνδρ. κρανιακών νεύρων, περιφερική πολυνευροπάθεια, επιληπτικές κρίσεις, δχ. της οπτικής αντίληψης και της νοητικής σφαίρας. Εξαιτίας της ομοιότητας που παρουσιάζουν τα συμπτώματα, η διάγνωση στηρίζεται στα αποτελέσματα του μοριακού γενετικού ελέγχου. Σε σχεδόν όλους τους τύπου της SCA, οι μεταλλάξεις αφορούν συνήθως παθολογική επιμήκυνση της τριπλέτας (CAG) μέσα στο αντίστοιχο γονίδιο.



# Νωτιοπαρεγκεφαλιδικές αταξίες (SCA) (2/2)

## ΠΕΡΙΟΧΕΣ ΜΕ ΥΨΗΛΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ

- Περιοχή Holuguin (Κούβα) με συχνότητα 1:750.
- Περιοχή Flores των Αζόρων με συχνότητα 1:140.
- Περιοχή Nagano (Ιαπωνία): 22/100.000.
- Νήσο Guam: 23.7/100.000.
- Ισπανία η τύπου 1 με συχνότητα 1.2/100.000.
- Γερμανία κυρίως τύπου 3(50%) και λιγότερο 1 & 2 (10%).
- Δυτική Νορβηγία συχνότητα 17:100.000.

Από το σύνολο των νωτιοπαρεγκεφαλιδικών αταξιών οι συχνότερες είναι οι τύπου 1, 2, 3, 6, και 7 ενώ η τύπου 10 παρουσιάζεται συνήθως σε άτομα Μεξικανικής καταγωγής.





# Ταξινόμηση αυτοσωματικών νωτιοπαρεγκεφαλιδικών αταξιών (SCA) με επικρατούντα χαρακτήρα

ΤΥΠΟΣ	ΓΟΝΙΔΙΟ	ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ	ΗΛΙΚΙΑ
SCA 1	6q23	CAG>39	Ελαιογεφυροππα ρεγκεφαλιδική ατροφία (ΕΓΠατ)	5-65
SCA2	12q24.1	CAG>32	ΕΓΠ ατροφία	
SCA 3	14q32.1		ΕΓΠ ατροφία	5-70
SCA 4	16q22.1		Παρεγκ. ατροφία	19-72
SCA 5	11q13	CAG>19	Παρεγκ. ατροφία	10-68
SCA 6	19q13	CAG>20	Παρεγκ. ατροφία	30-71
SCA 7	3p14	CTG 110-150	ΕΓΠ ατροφία	0.1-60
SCA 8	13q21		Παρεγκ. ατροφία	
SCA 9			Παρεγκ. ατροφία	1-73
SCA 10	22q13	ΑΤΤCT>550	Παρεγκ. ατροφία	



<b>ΤΥΠΟΣ</b>	<b>ΓΟΝΙΔΙΟ</b>	<b>ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ</b>	<b>ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ</b>	<b>ΗΛΙΚΙΑ</b>
SCA 11	15q14-21.3		Παρεγκεφαλ. ατροφ	15-43
SCA 12	5q31-33	CAG>66	Εγκεφαλική ατροφ	8-55
SCA 13	19q13.3-.4		Ατροφία σκώληκα	1-45
SCA 14	19q13.4	PM->PKCg	Ατροφία σκώληκα	12-42
SCA 15	3p24.2		Ατροφία σκώληκα	10-50
SCA 16	8q22.1-24.1		Παρεγκεφαλ. ατροφ	20-66
SCA 17	6q27	CAG/CAA	Παρεγκεφαλ. ατροφ	6-48
SCA 18	7q22-q32		Παρεγκεφαλ. ατροφ	22-25
SCA 19	1p21-22		Παρεγκεφαλ. ατροφ	11-45
SCA 20	11			
SCA 21	7p21.3-15.1		Παρεγκεφαλ. ατροφ	7-30
SCA 22	1p21-q23		Παρεγκεφαλ. ατροφ	10-46
SCA 25	2p		Παρεγκεφαλ. ατροφ	
Οδοντοερυθρο- ωχρολούιζιος ατρ	12p13.31	CAG επαναλήψεις	ΟΕΩΛ ατροφία	
Επεισοδιακή αταξ.Ι	12p13		Παρεγκεφαλ. ατροφ	
Επεισοδιακή ατ. ΙΙ	19p13.1		Παρεγκεφαλ. ατροφ	

# ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΤΩΝ ΝΟΤΙΟΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΩΝ ΑΤΑΞΙΩΝ

## A. Έναρξη πριν την ηλικία των 20 ετών

1. Αταξία του Friedreich.
2. Αταξία συνοδευόμενη από σπαστικότητα.
3. Αταξία με υπογοναδισμό.
4. Αταξία με μυόκλωνο.
5. Αταξία με οπτική ατροφία και νοητική υστέρηση.
6. Αταξία με κωφότητα.
7. Marinesco-Sjoegren (με καταρράκτη και νοητική υστέρηση).
8. Ramsay-Hunt (MRRF, Unverricht-Lundborg, σιαλίδωση)  
dyssynergia cerebellaris myoclonica.
9. Συνδεδεμένη με το X χρωμόσωμα.



# ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΤΩΝ ΝΩΤΙΟΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΩΝ ΑΤΑΞΙΩΝ

## B. Έναρξη μετά την ηλικία των 20 ετών

1. Machado-Joseph.
2. Αταξία της Κούβας (locus SCA2).
3. Αταξία της Ινδίας (αργές οφθαλμικές κινήσεις).
4. Συνοδευόμενη από εκφύλιση του σκληρού.
5. Παροξυσμική αταξία.
6. Καθαρή παρεγκεφαλιδική αταξία.
7. Λόγω αυτοσωματικής διαταραχής (locus SCA1).
8. Σποραδικού τύπου αταξία όψιμης έναρξης.



# Αταξία του Friedreich (1/2)

- Είναι η συχνότερη νωτιοπαρεγκεφαλιδική εκφύλιση (1-2/ 100.000), προσβάλλει ισότιμα θήλυ και άρρενα άτομα.
- Αυτοσωματικός υπολειπόμενος χαρακτήρας, γενετική επιβάρυνση 5.6-28%, μετάλλαξη στη θέση 9q22, 9q12-13, γονίδιο FRDA, φέρει πολλές επαναλήψεις GAA (201-1186 επαναλήψεις ενώ φυσιολικά <22) που κωδικοποιεί τη φραταξίνη, υπεύθυνη για την οξειδωτική φωσφορυλίωση και το μεταβολισμό του σιδήρου στα μιτοχόνδρια.
- Νευροπαθολογικά παρουσιάζεται εκφύλιση της οπίσθιας δέσμης, νωτιοπαρεγκεφαλιδικής οδού, φλοιονωτιαίας οδού, περιφερικών νεύρων, οπισθίων γαγγλίων, στήλης του Clarke, καρδιακού μυ και ήπιες διαταραχές της ελαίας, των προμηκικών πυρήνων και των κυττάρων του Purkinje στην παρεγκεφαλίδα.
- Θεραπεία: κυρίως συμπτωματική, αμφίβολα αποτελέσματα με CoQ10, πυριδοξάλη, υδροτροπτοφάνη.



# Αταξία του Friedreich (2/2)

- Τα συμπτώματα αρχίζουν μεταξύ 8-15 ετών με αταξία, αισθητικές διαταραχές (κυρίως της εν τω βάθει), απώλεια των τενόντιων αντανακλαστικών, κοιλοποδία, δυσαρθρία, αδυναμία, σκολίωση και λιγότερο συχνά νυσταγμό, διαβήτη, οπτική ατροφία και κώφωση. Κύφωση ή σκολίωση >75%, κοιλοποδία >50%, μυοκαρδιοπάθεια >75%.
- Στο νευροφυσιολογικό έλεγχο δεν καταγράφονται αισθητικά δυναμικά, η MRI εγκεφάλου είναι σχεδόν φυσιολογική, ατροφία της AMNM, αλλοιώσεις στο ΗΚΓ. Παρουσιάζεται προϊούσα επιδείνωση με κατάληξη συνήθως στην τέταρτη ή πέμπτη δεκαετία της ζωής.



# Νόσος των Machado-Joseph (SCAIII)

- Προσβάλλει αυτούς που κατάγονται από τις Πορτογαλικές Αζόρες, μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία και χαρακτηρίζεται από αταξία, δυσαρθρία, υπερπυρηνική οφθαλμοπληγία με χαρακτηριστικά διογκωμένους οφθαλμούς, δυστονία, σπαστικότητα, αμυατροφία και δεσμιδώσεις (παρεγκεφαλιδο-πυραμιδο-εξωπυραμιδο συνδρομή).
- Τα γονίδια που ευθύνονται είναι τα 6p και 12q ενώ σε κάποιες ιαπωνικές οικογένειες που παρουσιάστηκε ευθύνεται το 14q24.3-31 (μεταλλακτική μορφή του γονιδίου ATX3, πάνω από 50 επαναλήψεις της τριπλέτας CAG).



# Αταξία-τελαγγειεκτασία (συνδρ. Louis-Bar)

- Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, αποτελεί το 1% του πληθυσμού και παρουσιάζει κορμική αταξία, καθυστέρηση στη σωματική, νοητική και ανάπτυξη των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου, διαταραχές της οφθαλμοκίνησης, δυσαρθρία, τελαγγειεκτασίες και λιγότερο συχνά δυστονία, μυόκλωνο, χορεία, πολυνευροπάθεια, προγυρία και πρόωρη λεύκανση των τριχών. Παρουσιάζεται λεμφοπενία, ελαττωμένη IgA και IgG, ευαισθησία στην ιονίζουσα ακτινοβολία, αύξηση της α-φετοπρωτεΐνης και διαταραχές στα συστήματα επανόρθωσης του μιτοχονδριακού DNA.
- Περισσότερο του 20% παρουσιάζουν νεοπλάσματα (λευχαιμία ή λέμφωμα) καθώς και πολλαπλές λοιμώξεις. Το υπεύθυνο χρωμόσωμα είναι το 11<sup>ο</sup> (11q22.23, γονίδιο ATM).





# Νόσος των Unverricht-Lundborg (μυοκλωνική επιληψία των Βαλτικών χωρών)

- Μετάλλαξη του γονιδίου που κωδικοποιεί την κυστατίνη Β (CSTB), 21q22.3.
- Συχνή στη Σουηδία, Εσθονία, Φιλανδία με συχνότητα 1:20.000 γεννήσεις.
- Τα συμπτώματα εμφανίζονται από το 5<sup>ο</sup> έως το 20<sup>ο</sup> έτος με μυοκλωνίες, γενικευμένες επιληπτικές κρίσεις, αταξία βάδισης και άνω άκρων, νοητική υστέρηση.
- Στο ΗΕΓ εμφανίζεται επικράτηση του ρυθμού θ και ελάττωση του α. Στη μαγνητική τομογραφία διαπιστώνεται ατροφία παρεγκεφαλίδας, γέφυρας και προμήκη.
- Θεραπευτικά αντιμετωπίζονται οι κρίσεις με χορήγηση βαλπροϊκού νατρίου σε συνδιασμό με κλοναζεπάμη, τοπιραμάτη και πिरακετάμη.



# Σύνδρομο των Sjogren-Larsson

- Μετάλλαξη στη θέση 17q11.2 που κωδικοποιεί την αλδεϋδική αφυδρογονάση των αλειφατικών οξέων (ALDH3A2), η οποία αποτελεί μέρος του συμπλέγματος της οξειδοαναγωγής του NAD+ κι έτσι δεν μπορεί να γίνει οξείδωση των αλειφατικών οξέων.
- Συχνότερη στη Σουηδία (8.3/100.000).
- Νοητική υστέρηση, σπαστική διπληγία ή τετραπληγία, ιχθύωση, φωτοφοβία το 3<sup>ο</sup> έτος.
- Διάγνωση: λευκές κηλίδες γύρω από την ωχρά (οφθαλμοσκόπηση) και απομυελινωτικές εστίες περικοιλιακά, μεσολόβιο, παρεγκεφαλίδα, μέσα σκέλη παρεγκεφαλίδας, μετωπιαίος λοβός, πυραμιδικά και αιθουσονωτιαία δεμάτια.



# Σύνδρομο των Marinesco-Sjoegren

- Παρεγκεφαλιδική αταξία και αστάθεια, δυσαρθρία, νοητική υστέρηση, συγγενής καταρράκτης, υπέρταση, διαταραχές οδοντοφυΐας, βραχύ ανάστημα, σκελετικές διαταραχές, δυσμορφίες προσώπου.
- Μετάλλαξη στη CCFDN περιοχή του γονιδίου που βρίσκεται στη 18q θέση.



# Η νόσος με τα σωμάτια Lafora

- Κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, μετάλλαξη στο 6q24 ή EPM2A θέση όπου κωδικοποιείται η πρωτεΐνη «λαφορίνη».
- Η συχνότερη μορφή μυοκλωνικής επιληψίας στις χώρες της Μεσογείου.
- Σωμάτια Lafora: κυτταροπλασματικά έγκλειστα θετικά κατα PAS στον οδοντωτό πυρήνα, στη μέλαινα ουσία, στον ερυθρό πυρήνα, στον ιππόκαμπο και σε άλλα όργανα, περιέχουν πολυγλυκοζάνια.
- Μυόκλωνος που εκλύεται συχνά από οπτικά ερεθίσματα, γενικευμένες επιληπτικές κρίσεις, μικρόνοια.
- Η διάγνωση γίνεται με βιοψία δέρματος και ιδρωτοποιών με τα χαρακτηριστικά έγκλειστα, σωματοαισθητικά προκλητά δυναμικά με γιγαντιαία κύματα, ΗΕΓ και γενετικό έλεγχο.



# Νόσος του Refsum

- Με αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, ανεπάρκεια της φυτανουϊλικής–CoA-α-υδροξυλάσης που βρίσκεται στα υπεροξεισωμάτια και συμβάλλει στην α-οξείδωση του φυτανικού οξέος, με συνέπεια αυτό να συγκεντρώνεται στους ιστούς και στο πλάσμα.
- Μετάλλαξη του γονιδίου PANK, 10q13.
- Διαταραχές των κυττάρων του Purkinje, των βασικών γαγγλίων, σωματοκινητικών νευρώνων προσθίων κεράτων του ΝΜ, των γαγγλιακών κυτ. του αμφιβληστροειδή.
- Εκδηλώνεται συνήθως στη 2<sup>η</sup>-3<sup>η</sup> δεκαετία με παρεγκεφαλιδική αταξία, πολυνευροπάθεια, μελαγχρωματική αμφιβληστροειδοπάθεια.
- Η διάγνωση γίνεται με εκτίμηση των επιπέδων του φυτανικού οξέως στο αίμα και γενετικό έλεγχο.
- Θεραπευτικά συστήνεται δίαιτα με αποφυγή των τροφών που περιέχουν φυτανικό οξύ ή φυτόλη.



# Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Κουτσουράκη Ευφροσύνη. «Παρεγκεφαλίδα και νοσήματα της παρεγκεφαλίδας (αταξίες). Παρεγκεφαλιδικά νοσήματα (αταξίες)». Έκδοση: 1.0. Θεσσαλονίκη 2014. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση: <http://eclass.auth.gr/courses/OCRS291/>.



# Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

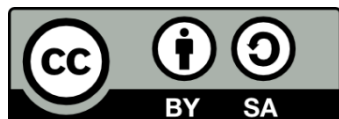
[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





# Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Τσιάντου Ελένη  
Θεσσαλονίκη, Απρίλιος 2015



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ