

Spinocerebelläre Ataxie (SCA 1-12, 17, DRPLA)

Genetik und Klinik

Die autosomal-dominant vererbten spinocerebellären Ataxien sind klinisch und genetisch heterogen. Sie beginnen als Folge einer Kleinhirnatrophie, ohne begleitende Erkrankungen und langsam, mit Gangataxie, unsicherem Stand, Gliederataxie, Dysarthrie und/oder okulomotorischen Störungen. Der degenerative Prozess kann auf das Kleinhirn beschränkt bleiben (ADCA Typ III). Er kann aber auch zusätzlich die Retina (ADCA Typ II), den Sehnerv, ponto-medulläre Systeme, die Basalganglien, die Hirnrinde, Rückenmarksbahnen oder periphere Nerven (ADCA Typ I) miteinbeziehen. Die Prävalenz der ADCA-Formen wird auf 0,8-3,5/100'000 geschätzt. Die Krankheit beginnt im Alter zwischen 30 und 50 Jahren, aber auch über einen Beginn in der Kindheit und nach dem 60. Lebensjahr wurde berichtet. Für eine genetische Klassifikation und die Bezeichnung der involvierten Gene wird der Terminus Spinocerebelläre Ataxie (SCA) verwendet. Die Gene werden in der Reihenfolge ihrer Identifizierung nummeriert (SCA1-SCA22). Viele Mutationen betreffen die Verlängerung (Expansion) eines Trinukleotid-Repeats (häufig CAG), dessen Längenvariationen das Erkrankungsalter mitbestimmen: längere Repeats bedingen ein früheres Erkranken. Zusätzlich bedingt die Instabilität der Repeats eine Antizipation bzw. die Vorverlagerung des Erkrankungsalters und schwereren Verlauf in aufeinanderfolgenden Generationen. Die Behandlung ist symptomatisch und physiotherapeutisch. Der zugrunde liegende Gendefekt kann in 50-80% aller ADCA-Fälle gefunden werden.

Dienstleistung

Auftrag: Screening auf Repeat-Expansionen bei folgenden SCA-Typen: SCA1, SCA2, SCA3/MJD, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17 (= HDL4) und DRPLA

Falls Sie nur eine Teilanalyse (bestimmte SCA-Typen) wünschen, bitte ausdrücklich bezeichnen

Fachbereich: Neurologie

Methode: - PCR und Kapillarlektrophorese zum Nachweis von Repeat-Normalallelen
- TP-PCR (Triplet Primed PCR) und Kapillarlektrophorese zum indirekten Nachweis von Expansionen

Gen(e): SCA - DRPLA

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -