

# Spinocerebellar ataksi og CADASIL

Spinocerebellar ataksi og CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopati med subkortikale infarkter og leucoencephalopati) er to sjældne arvelige demenssygdomme.

## Spinocerebellar ataksi

Spinocerebellar ataksi er en større gruppe af sjældne arvelige sygdomme i lillehjernen (cerebellum), som medfører balanceproblemer, talebesvær (dysartri) og evt. dobbeltsyn (diplopi). Ofte ses parkinsonisme, påvirkning af det perifere nervesystem (neuropati) og kognitive vanskeligheder – ofte som et fronto-subkortikalt billede.

Der findes ca. 30 forskellige former for spinocerebellar ataksi og forskellige arvemønstre. De hyppigste skyldes, som ved Huntingtons sygdom, et øget antal gentagelser (*repeats*) af DNA-sekvenser med baserne CAG i de respektive gener (SCA1, SCA2, SCA3 og SCA6). I alt er der ca. 300 personer med forskellige former for spinocerebellar ataksi i Danmark.

## CADASIL

CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopati med subkortikale infarkter og leucoencephalopati) er en relativt sjælden autosomal dominant arvelig progredierende vaskulær demenssygdom. Den er forårsaget af mutationer i NOTCH3-genet (*neurogenic locus notch homolog protein 3*) på kromosom 19.

De hyppigste kliniske manifestationer er migræne, gentagne apopleksier, forandringer i hjernens hvide substans samt demens. Forekomsten i Danmark er usikker, men man regner med, at omkring 20 familier lever med CADASIL i Danmark.

Klockgether T, Mariotti C, Paulson HL. Spinocerebellar ataxia. *Nat Rev Dis Primers*. 2019;5(1):24

[PubMed](#)

Sullivan R, Yau WY, O'Connor E, Houlden H. Spinocerebellar ataxia: an update. *J Neurol*. 2019;266(2):533-44

[PubMed](#)

Senest opdateret: 13. august 2020