

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