

Zespół Ataksja – Teleangiektazja G 11.3

Ataxia-teleangiectasia – AT

Rozpoznanie pewne

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej z postępującą ataksją mózdkową lub zwiększoną łamliwością chromosomów indukowaną promieniowaniem jonizującym, u którego stwierdzono mutację w obu allelach genu *ATM*.

Rozpoznanie prawdopodobne

Pacjent płci męskiej lub żeńskiej z postępującą ataksją mózdkową i trzema z poniższych:

1. Teleangiektazje na spojówkach i/lub twarzy
2. Stężenie IgA w surowicy poniżej 2SD dla wieku
3. Stężenie AFP w surowicy powyżej 2SD dla wieku
4. Zwiększona łamliwość chromosomów pod wpływem promieniowania jonizującego

Rozpoznanie możliwe

Chłopiec lub dziewczynka z postępującą ataksją mózdkową i co najmniej jednym z poniższych:

1. Teleangiektazje na spojówkach i/lub twarzy
2. Stężenie IgA w surowicy poniżej 2SD dla wieku
3. Stężenie AFP w surowicy powyżej 2SD dla wieku
4. Zwiększona łamliwość chromosomów pod wpływem promieniowania jonizującego

Spektrum choroby

AT jest postępującym schorzeniem neurologicznym. Większość pacjentów ma objawy ataksji mózdkowej w pierwszych latach życia i w wieku pokwitania zależna jest od wózka inwalidzkiego. Teleangiektazje na spojówkach pojawiają się zwykle około 4-8 roku życia. Wielu pacjentów ma nawracające zakażenia układu oddechowego. 10-15% chorych rozwija nowotwory wywodzące się z układu chłonnego (białaczka, chłoniaki). Niektórzy pacjenci nie mają postawionego rozpoznania AT do drugiej dekady życia.

Diagnostyka różnicowa

Zespół Nijmegen