

ЕКСТРАЦЕРЕБЕЛЯРНІ СИМПТОМИ СПИНОЦЕРЕБЕЛЯРНОЇ АТАКСІЇ 5 ТИПУ

Труфанов Є.О.

Кафедра неврології і рефлексотерапії, Національний університет
охорони здоров'я імені П.Л. Шупика, м. Київ, Україна

EXTRACEREBELLAR SIGNS OF SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 5

Trufanov Y.O.

Department of Neurology, the Shupyk National Healthcare University of Ukraine,
Kyiv, Ukraine



інформацію про екстрацеребелярні прояви SCA5.

Метою нашого огляду було знайти будь-яку інформацію про екстрацеребелярні симптоми спиноцеребелярної атаксії 5 типу.

Матеріал та методи. Під час написання оглядової статті використовувалися ресурси PubMed та Google Scholar.

Результати. Ranum L.P. та співавт. (1994) та Bürk K. та співавт. (2004) описали фокальну дистонію у вигляді письмового спазму, лицьову міокімію, обмеження рухів очних яблук назовні, підвищення сухожильних рефлексів і порушення вібраційної чутливості у пацієнтів з SCA5 [1, 2].

Вступ. У переважній більшості досліджень і оглядів стверджується, що спиноцеребелярна атаксія 5 типу (SCA5) проявляється виключно атаксією. Ми знайшли мізерну

Background: The vast majority of studies and reviews state that spinocerebellar ataxia type 5 (SCA5) is exclusively manifested by pure ataxia. We found scant information on extracerebellar manifestations of SCA5.

Objective: The purpose of our review was to find any information about extracerebellar signs of spinocerebellar ataxia type 5.

Methods: PubMed and Google Scholar resources were used to write the review article.

Results: Ranum L.P., et al. (1994), and Bürk K., et al. (2004) described writer's cramp dystonia, facial myokymia, limited lateral gaze, brisk reflexes, and impaired vibration sense in patients with SCA5 [1, 2].

Maschke M., et al. (2005) noticed the possible presence of hyperreflexia, incontinence, tingling and cramps, diplopia, horizontal and vertical ophthalmoparesis in patients with SCA5 [3].

Spagnoli C., et al. (2020) documented infantile-onset SCA5 with optic atrophy and peripheral neuropathy, and bilateral cataracts as associated findings [4].

Stevanin G., et al. (1999) had shown that facial myokymia and decreased vibration sense are frequent and reflect lesions of other structures than the cerebellum or its pathways [5].

Maschke M. та співавт. (2005) відзначили можливу наявність гіперрефлексії, нетримання сечі, поколювання і м'язових судом, диплопії, горизонтального і вертикального офтальмопарезу у пацієнтів з SCA5 [3].

Spagnoli C. та співавт. (2020) задокументували початок SCA5 в дитячому віці з екстрацеребеллярними симптомами у вигляді атрофії зорового нерва, дистальної полінейропатією, а також двосторонньої катарактою [4].

Stevanin G. та співавт. (1999) показали, що лицьова міокімія і зниження вібраційної чутливості зустрічаються часто і відображають ураження інших структур, крім мозочка або його провідних шляхів [5].

Ми не знайшли жодної статті, що описує паркінсонізм у пацієнтів з SCA5.

Висновки. Екстрацеребеллярні симптоми SCA5 зустрічаються рідко, але водночас вони описані у літературі.

Ключові слова: SCA, атаксія.

We did not find any article describing parkinsonism in patients with SCA5.

Conclusion: Extracerebellar manifestations of SCA5 are rare, but at the same time they can occur and are described in the literature.

Keywords: ataxia, SCA.

Referenses

1. Ranum, L. P., Schut, L. J., Lundgren, J. K., Orr, H. T., & Livingston, D. M. (1994). Spinocerebellar ataxia type 5 in a family descended from the grandparents of President Lincoln maps to chromosome 11. *Nature genetics*, 8(3), 280-284.
2. Bürk, K., Zühlke, C., König, I. R., Ziegler, A., Schwinger, E., Globas, C., ... & Hellenbroich, Y. (2004). Spinocerebellar ataxia type 5: clinical and molecular genetic features of a German kindred. *Neurology*, 62(2), 327-329.
3. Maschke, M., Oehlert, G., Xie, T. D., Perlman, S., Subramony, S. H., Kumar, N., ... & Gomez, C. M. (2005). Clinical feature profile of spinocerebellar ataxia type 1–8 predicts genetically defined subtypes. *Movement disorders: official journal of the Movement Disorder Society*, 20(11), 1405-1412.
4. Spagnoli, C., Frattini, D., Gozzi, F., Rizzi, S., Salerno, G. G., Cimino, L., & Fusco, C. (2021). Infantile-Onset Spinocerebellar Ataxia Type 5 (SCA5) with Optic Atrophy and Peripheral Neuropathy. *The Cerebellum*, 20(3), 481-483.
5. Stevanin G., Herman A., Brice A., & Dürr A. (1999). Clinical and MRI findings in spinocerebellar ataxia type 5. *Neurology*, 53(6), 1355-1355.