

Tabelle 1 Autosomal rezessive Ataxien

Erkrankung	Gen	Labortest
<i>Erkrankungen mit bekanntem Gendefekt</i>		
Autosomal rezessive Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1 (AOA)	Aprataxin	Albumin ↓
Autosomal rezessive Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2 (AOA2)	Senataxin	α-Fetoprotein ↑
Autosomal rezessive spastische Ataxie Charlevoix-Saguenay (ARSACS)	Sacsin	unbekannt
Ataxie mit isoliertem Vitamin-E-Defizit (AVED)	α-Tocopherol-Transferprotein	Vitamin E ↓
Abetalipoproteinämie	mikrosomales Triglycerid-Transferprotein	VLDL ↓, LDL ↓, Vitamin E ↓ Akanthozytose
Refsum-Krankheit	Phytanoyl-CoA-Hydroxylase	Phytansäure ↑
Zerebrotendinöse Xanthomatose	Sterol-27-Hydroxylase	Cholestanol ↑
<i>Erkrankung mit bekanntem Genlokus</i>		
Autosomal rezessive spinozerebelläre Ataxie mit Erblindung und Taubheit (SCABD)	unbekanntes Gen auf Chromosom 6q	unbekannt
Spinozerebelläre Ataxie mit infantilem Beginn (IOSCA)	unbekanntes Gen auf Chromosom 10q	unbekannt
<i>Erkrankungen ohne bekannten Gendefekt und Genlokus</i>		
Früh beginnende zerebelläre Ataxie	unbekannt	unbekannt

Tabelle 2 Spinozerebelläre Ataxien

	Mutation	Genprodukt	Klinischer Phänotyp
SCA1	translatierte CAG-Repeat-Expansion	Ataxin-1	Ataxie, Pyramidenbahnzeichen, Neuropathie, Dysphagie
SCA2	translatierte CAG-Repeat-Expansion	Ataxin-2	Ataxie, langsame Sakkaden, Tremor, Neuropathie
SCA3	translatierte CAG-Repeat-Expansion	Ataxin-3	Ataxie, Pyramidenbahnzeichen, Opthalmoplegie, Neuropathie, Dystonie, Restless-legs-Syndrom
SCA6	translatierte CAG-Repeat-Expansion	Kalziumkanal-Untereinheit (CACNA1A)	nahezu rein zerebelläre Ataxie
SCA7	translatierte CAG-Repeat-Expansion	Ataxin-7	Ataxie, Retinadegeneration mit Visusminderung und Nachtblindheit
SCA17	translatierte CAG-Repeat-Expansion	TATA-bindendes Protein	Ataxie, Chorea, Dystonie, Spastik, Parkinson-Syndrom, Demenz