Louis-Bar-Syndrom

belgischen Ärztin Denise Louis-Bar

Ataxia-telangiectasia

- Ataxia teleangiectatica
- AT or A-T
- Ataxia-telangiectasia – engl. Wikipedia

eine vererbte Systemerkrankung

Boder-Sedgwick-Syndrom

Chromosomenbruchsyndrom

Phakomatose

Heredoataxien

- vererbte Störungen der Bewegungskoordination

Symptomatik

- eine zerebelläre Ataxie (u. a. Gang- und Standunsicherheit)
- Störungen der Augenbewegungen
- Erweiterungen der kleinen Arterien
- Krebsrate soll um den Faktor 100 höher liegen
- verminderte Immunkompetenz
- psychischer Entwicklungsrückstand
- Kleinhirnatrophie (Substanzschwund)

Etwa eins von 40.000 Neugeborenen

Prognose

- Lebenserwartung mit ca. 20 Jahren beziffert

www.kleinhirn.eu