

al., 2014; Příhodová et al., 2013). V rámci nemo- torického spektra počiatkových symptómov sa môže ochorenie manifestovať psychiatrickými prejavmi s heterogénnou symptomatológiou (akútna psychóza, rekurentné psychotické depresie, halucinácie, agitovanosť, mánia a i.) (Rosebush et al., 1995). Ďalším možným, často prehliadaným príznakom ochorenia je bodkovité začervenanie makuly (angl. *cherry red spot*), ktoré je detegovateľné pri vyšetrení očného pozadia a je spôsobené akumuláciou glykolipidov v gangliových bunkách sietnice na okrajoch makuly. Je však typické pre viaceré neurometabolické ochorenia a pri adultnej forme je zväčša neprítomné. Pre rôznorodosť klinických prejavov býva toto ochorenie poddiagnostikované a diagnóza je zvyčajne stanovená až v priemere s osemročnou latenciou od prvých príznakov (Neudorfer et al., 2005). Výskyt ochorenia v dospelom veku nie je známy, odhaduje sa incidencia 1 : 300 000, ktorá je vyššia u aškenázskych Židov. V Českej republike bolo medzi rokmi 2010 až 2018 novodiagnostikovaných 13 pacientov (Jahnová et al., 2019).

### Kazuistika

Prezentujeme prípad 49-ročného pacienta s anamnézou úzkostnej poruchy, ktorý bol prijatý na neurologickú kliniku pre postupne progredujúcu poruchu rovnováhy s opakovanými pádmi, ťažkosťami pri chôdzi hore schodmi a subjektívnym zhoršením krátkodobej pamäte a pozornosti. Uvedené ťažkosti sa prvýkrát manifestovali štyri roky pred hospitalizá-

ciou, s veľmi pomalou progresiou. Objektívne po neurologickom vyšetrení bol u pacienta prítomný pancerebelárny syndróm, pričom výraznejšie dominovali príznaky postihnútia paleocerebella.

V úvode videozáznamu je ukážka reči, ktorej porucha svedčí o ľahkej cerebelárnej dyzartrii. Zároveň počas rozhovoru pozorujeme dystonické posturovanie ľavej ruky. Taxia pero-nos s otvorenými očami reflektuje testovanie cerebelárnej taxie, neskôr testujeme taxiu horných končatín aj so zatvorenými očami, čo už môže odrážať aj iné zložky ataxie (napr. spinálnu). Prítomný je posturálny, kinetický a intenčný tremor na horných končatinách. Pri skúške finger tapping nepozorujeme bradykinézu, ale opäť je prítomné dystonické posturovanie ľavej ruky. Ľahká dysdiadochokinéza jazyka a rúk svedčí o cerebelárnej dysfunkcii. Pri horizontálnych sledovacích očných pohyboch dochádza k zaostávaniu pravého očného bulbu a vertikálne sakády sú fragmentované, čo potvrdzuje dysfunkciu hlavne vestibulo-cerebella alebo jeho spojení s vestibulárnymi jadrami. V ďalšej časti videozáznamu pozitívnym Rombergovým príznakom preukazujeme narušenie koordinácie vizuálneho, proprioceptívneho a vestibulárneho systému. V závere videa pacient nebol schopný predviesť tandemovú chôdzu, čo poukazuje na posturálnu instabilitu. Archimedovou špirálou vyšetrujeme charakter tremoru (napr. parkinsonský, dystonický, myoklonický, esenciálny), Tayova-Sachsova choroba nemá v tomto teste jednoznačný vzorec.

V rodinnej anamnéze sa nezistilo ochorenie s možným vzťahom k pacientovým ťažkostiam. V rámci zobrazovacích vyšetrení realizované MR vyšetrenie mozgu preukázalo symetrickú atrofiu mozočka bez iného patologického nálezu (Obr. 1). Pri diferenciálnej diagnostike príčin cerebelárnej ataxie v dospelom veku sme doplnili posturografické vyšetrenie, ktoré odhalilo zníženú stabilitu postoja cerebelárneho charakteru s prevahou vľavo. Logopedickým vyšetrením sa zistila ľahká cerebelárna dyzartria, dysfagiologické vyšetrenie bolo v norme. Posúdenie kognitívnych funkcií neuropsychologickým vyšetrením potvrdilo mierne zhoršenie exekutívnych funkcií a pozornosti. Vyšetrenie likvoru bolo z hľadiska základného biochemicko-cytologického obrazu a sérológie v norme. Elektroneurografickým vyšetrením sme dokumentovali normálne vodivostné parametre hrubých vlákien senzitívnych a motorických nervov na dolných končatinách. Vyšetrenie protilátok proti dekarboxyláze kyseliny glutámovej (anti-GAD) bolo negatívne a vylúčená bola aj celiakia. Rozšíreným laboratórnym vyšetrením sa vylúčili ostatné možné príčiny cerebelárneho syndrómu – vitamíny B1 a E, meď, ceruloplazmín, hormóny štítnej žľazy boli v norme a antineuronálne autoprotilátky boli negatívne. V spolupráci s klinickým genetikom sme indikovali genetickú analýzu so zameraním na panel génov pre hereditárne ataxie, ktorým sa zistili 2 heterozygotné patogénne varianty v géne *HEXA* – c.805G>A, p. (Arg137Ter) a c.409C>T, p. (Gly269Ser). Na základe tohto nálezu bolo doplnené enzymatické vyšetrenie, ktorým sa potvrdilo výrazné zníženie aktivity enzýmu HexA. Zistené varianty v géne *HEXA* boli považované za kauzálne, u pacienta sa potvrdila Tayova-Sachsova choroba. Po potvrdení výsledku sme pacienta odoslali ku klinickému genetikovi, ktorý inicioval liečbu miglustatom, a zároveň pacient zostal v dispenzarizácii extrapyramídového centra.

Obr. 1. Symetrická atrofia mozočka na MRI vyšetrení



### Diskusia

Diferenciálna diagnostika pacienta so suspekciou na Tayovu-Sachsovu chorobu sa posudzuje individuálne z dôvodu viacerých existujúcich fenotypov ochorenia, ktoré sa môžu navzájom kombinovať. Pretože cerebelárna ataxia je najčastejšia, je nutné vylúčiť jej