

paměti radiační toxicitu a v případě nutnosti zobrazovacích vyšetření dát přednost MRI. Imunitní deficit má za následek opakované

respirační infekce a kontraindikaci očkování živými vakcínami. Naděje se vkládají jak do možnosti včasné diagnostiky pomocí novo-

rozeňeckého screeningu SCID, tak do užívání niagenu ke zlepšení kvality života a v neposlední řadě do výzkumu genové terapie.

LITERATURA

1. Aeskulab [online, cit 29. 8. 2022]. Available from: <https://www.aeskulab.cz/cs>.
2. Carranza D, Torres-Rusillo S, Ceballos-Pérez G, et al. Reconstitution of the Ataxia-Telangiectasia Cellular Phenotype With Lentiviral Vectors. *Front Immunol.* 2018;20:9:2703. doi: 10.3389/fimmu.2018.02703.
3. Covarrubias AJ, Perrone R, Grozio A, et al. NAD+ metabolism and its roles in cellular processes during ageing. *Nat Rev Mol Cell Biol.* 2021;22(2):119-141. doi: 10.1038/s41580-020-00313-x.
4. Gatti R, Perlman S. Ataxia-Telangiectasia. 1999 Mar 19 [Updated 2016 Oct 27]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [online]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. [Cit. 27. 11. 2022]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK26468/>.
5. Good Clinical Practice Network. [online, cit. 27. 11. 2022]. Available from: <https://ichgcp.net/index.php/cs/clinical-trials-registry/NCT04870866>.
6. Greenberger S, Berkun Y, Ben-Zeev B, et al. Dermatologic manifestations of ataxia-telangiectasia syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 2013;68(6):932-6. doi: 10.1016/j.jaad.2012. 12. 950.
7. Chun HH, Sun X, Nahas SA, Teraoka S, et al. Improved dia-

- gnostic testing for ataxia-telangiectasia by immunoblotting of nuclear lysates for ATM protein expression. *Mol Genet Metab.* 2003;80(4):437-43. doi: 10.1016/j.ymgme.2003. 09. 008. PMID: 14654357.
8. Mallott J, Kwan A, Church J, et al. Newborn screening for SCID identifies patients with ataxia telangiectasia. *J Clin Immunol.* 2013;33:540-9. doi: 10.1007/s10875-012-9846-1.
9. Menkes JH, Sarnat HB, Maria BL. Dětská neurologie – II. díl. Praha Triton 2011, s. 1321; ISBN 978-80-7387-341-7.
10. Národní screeningové centrum [online, 29. 8. 2022]. Available from: <https://nsc.uzis.cz/>.
11. Nissenkorn A, Levy-Shraga Y, Banet-Levi Y, et al. Endocrine abnormalities in ataxia telangiectasia: findings from a national cohort. *Pediatr Res.* 2016;79:889-894. Available from: <https://doi.org/10.1038/pr.2016. 19>.
12. Opal P. Ataxia-teleangiectasia. UpToDate 2022. [Cit. 29. 8. 2022]. Available from: https://www.uptodate.com/contents/ataxia-telangiectasia?search=ataxie%20teleangiect%20%20%20&source=search_result&selected-Title=7~150&usage_type=default&display_rank=7.
13. Riboldi GM, Samanta D, Frucht S. Ataxia Telangiectasia. [Updated 2022 Jul 4]. In: StatPearls [online]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-. [Cit. 27. 11. 2022].

- Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519542/>.
14. Spring K, Ahangari F, Scott SP, et al. Mice heterozygous for mutation in *Atm*, the gene involved in ataxia-telangiectasia, have heightened susceptibility to cancer. *Nat Genet.* 2002 Sep;32(1):185-90. doi: 10.1038/ng958.
15. Syllaba L, Henner K. Contribution à l'étude de l'indépendance de l'athétose double idiopathique et congénitale. Atteinte familiale, syndrome dystrophique, signe du réseau vasculaire conjonctival, intégrité psychique. *Revue neurologique.* 1926;1:541-560.
16. Veenhuis SJG, van Os NJH, Janssen AJWM, et al. Nicotinamide Riboside Improves Ataxia Scores and Immunoglobulin Levels in Ataxia Telangiectasia. *Mov Disord.* 2021;12: 2951-2957. doi.org/10.1002/mds.28788.
17. Verhagen M, Alfen N, Pillen S, et al. Neuromuscular Abnormalities in Ataxia Telangiectasia: A Clinical, Electrophysiological and Muscle Ultrasound Study. *Neuropediatrics.* 2007;38(3):117-121. doi:10.1055/s-2007-985899.
18. Yang B, Dan X, Hou Y, et al. NAD+ supplementation prevents STING-induced senescence in ataxia telangiectasia by improving mitophagy. *Aging Cell.* 2021;20(4):e13329. doi: 10.1111/acel.13329.

16. valašsko-lašské neurologické symposium



Více informací na www.vlns.cz

13.–14. 9. 2024
Hotel Soláň, Karolinka

MÍSTO KONÁNÍ

Hotel Soláň

Bzové 339, 756 05 Karolinka

