

Dědičné ataxie s nástupem po 50. roce věku

doc. MUDr. Martin Vyhnálek, Ph.D.¹, MUDr. Emílie Vyhnálková, Ph.D.², MUDr. Simona Karamazovová¹,
MUDr. Zuzana Blichová¹, MUDr. Michaela Kuzmiak, Ph.D.¹, MUDr. Jaroslava Paulasová-Schwabová, Ph.D.¹

¹Centrum hereditárních ataxií, Neurologická klinika 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy
a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

²Centrum hereditárních ataxií, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy
a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Chronické ataxie s počátkem po 50. roce věku se zastoupením forem liší od ataxií s nástupem v dětství nebo v mladém dospělém věku. Článek se zaměřuje na hereditární ataxie s pozdním nástupem, zejména na nové podtypy, jako jsou CANVAS (syndrom cerebelární ataxie, neuropatie a vestibulární areflexie) a SCA27B (spinocerebelární ataxie typu 27B). Popisuje jejich klinické projevy, diagnostické metody včetně genetických vyšetření a diferenciální diagnostiku vůči jiným sporadickým progredujícím ataxiím, jako je například multisystémová atrofie typu C. Představujeme hlavní principy diagnostiky hereditárních ataxií a postupy používané v Centru hereditárních ataxií FN Motol zahrnující klinické vyšetření a kombinaci laboratorních, zobrazovacích a genetických testů, které umožňují vyloučení získaných příčin a pragmatickou diagnostiku hereditárních onemocnění.

Klíčová slova: hereditární ataxie, CANVAS, SCA27B, FXTAS, multisystémová atrofie typu C, genetická diagnostika, neurodegenerativní onemocnění.

Hereditary ataxias with onset after the age of 50

Chronic ataxias with onset after the age of 50 differ significantly from ataxias with childhood or early adulthood onset. This article focuses on late-onset hereditary ataxias, particularly on new subtypes such as CANVAS (Cerebellar Ataxia, Neuropathy, and Vestibular Areflexia Syndrome) and SCA27B (Spinocerebellar Ataxia type 27B). It describes their clinical manifestations and diagnostic methods, including genetic testing and differential diagnosis against other sporadic ataxias, such as Multiple system atrophy type C. We present the main principles of diagnosing hereditary ataxias and the diagnostic approach used at the Center of Hereditary Ataxias at the Motol University Hospital, which includes a combination of laboratory, imaging, and genetic tests that allow for the exclusion of acquired causes and a pragmatic diagnosis of hereditary diseases.

Key words: hereditary ataxia, CANVAS, SCA27B, FXTAS, multiple system atrophy type C, genetic diagnostics, neurodegenerative diseases.

Úvod

Přístup k diagnostice chronických ataxií s počátkem po 50. roce věku se výrazně liší od postupu v dětském a mladém dospělém věku. S věkem postupně přibývá získaných příčin, objevuje se idiopatická neurodegenerace – multisystémová atrofie typu C (MSA-C) a výrazně klesá prevalence dědičných metabolických ataxií. Naopak existují dědičné

ataxie, pro které je typický začátek až po 50. roce věku. Mimo premutaci fragilního X chromozomu (FXTAS) sem patří 2 dědičné ataxie identifikované v posledních letech – SCA27B (spinocerebelární ataxie typu 27b) a canvas (syndrom cerebelární ataxie, neuropatie a vestibulární areflexie), které nejspíše budou patřit mezi nejčastější dědičné ataxie vůbec.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Podpořeno projektem č. LX22NPO5107 (MŠMT):
Financováno Evropskou unií – Next Generation EU.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2025;26(1):31-36
<https://doi.org/10.36290/neu.2024.070>
Článek přijat redakcí: 17. 9. 2024
Článek přijat k publikaci: 28. 10. 2024

doc. MUDr. Martin Vyhnálek, Ph.D.
martin.vyhnalek@fnmotol.cz