

Mohu řídit kamion? – very late-onset Friedreichova ataxie

MUDr. Kristýna Janotová, MUDr. Zdeněk Kunáš, doc. MUDr. Svatopluk Ostrý, Ph.D.

Neurologické oddělení Nemocnice České Budějovice, a. s.

Neurochirurgická a neuroonkologická klinika 1. lékařská fakulta Univerzita Karlova v Praze
a Ústřední vojenská nemocnice – Vojenská fakultní nemocnice Praha

Friedreichova ataxie (FA) je vzácné geneticky vázané multisystémové onemocnění, které patří mezi nejčastější hereditární ataxie. První příznaky se objevují obvykle v období dospívání a v horizontu deseti let dochází k fatální invaliditě. Tato kazuistika však pojednává o vzácné atypické formě s pozdním nástupem v dospělosti. Diagnostika těchto pozdních forem je obtížnější především pro jejich rozdílnější fenotyp a pomalou progresi. Správné stanovení diagnózy FA u pacientů s chronicky probíhajícími příznaky ataxie v dnešní době nabývá nového významu. Důvodem je mimo jiné první specifická léčba dostupná na českém trhu. Ta dokáže nejen zlepšit příznaky, ale i zpomalit progresi onemocnění. Proto je důležité na Friedreichovu ataxii myslet a při podezření indikovat genetické vyšetření, které je pro stanovení diagnózy klíčové.

Klíčová slova: Friedreichova ataxie, late-onset a very late-onset forma, diagnostika, omaveloxolon, genetické vyšetření.

Can I drive a truck? – very late-onset Friedreich's ataxia

Friedreich's Ataxia (FA) is a rare, genetically inherited multisystem disorder that ranks among the most common hereditary ataxias. The initial symptoms typically manifest during adolescence, and within approximately ten years, the disease often leads to fatal disability. However, this case report discusses a rare atypical form with late onset in adulthood. Diagnosing late-onset forms is particularly challenging due to their more variable phenotypic presentation and slower progression compared to the classic form. Accurate diagnosis of FA in patients with chronic ataxic symptoms has gained renewed importance, especially in light of the first approved treatment available on the Czech market since 2024. This therapy not only improves symptoms but also has the potential to slow disease progression. Therefore, it is crucial to consider Friedreich's ataxia in the differential diagnosis and to recommend genetic testing when suspected, as it is essential for definitive diagnosis.

Key words: Friedreich's ataxia, late-onset and very late-onset form, diagnostics, omaveloxolone, genetic screening.

Úvod

Ataxie je označení pro nepravidelný a neuspořádaný pohyb. Může se jednat o symptom i syndrom. Zároveň se používá pro název skupiny dědičných chorob (Paulasová Schwabová et Danková, 2018). Diagnostika i diferenciální diagnostika ataxií je široká. Důležitou roli hraje

doba vzniku ataxie. Akutní a subakutní inzulty po syndromologickém zařazení bývají rychle rozpoznány. V případě chronicky probíhajících ataxií odhalení etiologie může být náročné, vyžádá si širokou paletu vyšetření, a přesto nemusí být diagnóza současnými metodami verifikována.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

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

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2025;26(3):244-248

<https://doi.org/10.36290/neu.2025.048>

Článek přijat redakcí: 31. 3. 2025

Článek přijat k publikaci: 29. 5. 2025

MUDr. Kristýna Janotová

janotova.kristyna@nemcb.cz