

Hereditární spastická paraparéza typu 6 (SPG6) s fenotypickou konverzí do ALS

MUDr. Pavlína Malá, MUDr. Hana Matulová, MUDr. Olga Hübschová, prof. MUDr. Robert Rusina, Ph.D.,
MUDr. Pavel Kunc, Ph.D., MUDr. David Matyáš

Neurologická klinika LF a FN Hradec Králové

Hereditární spastické paraparézy (HSP) jsou skupinou genetických onemocnění způsobujících degeneraci centrálního motorického neuronu, zatímco amyotrofická laterální skleróza (ALS) postihuje jak centrální, tak periferní motorické neurony a má rychlejší progresi s horší prognózou. V této práci popisujeme případ pacienta se spastickou paraparézou typu 6 (SPG6), vzácnou formou HSP způsobenou mutací v genu *NIPA1*, u kterého došlo k fenotypové konverzi do ALS. Podobná konverze byla vzácně popsána i u jiných typů HSP, jako jsou SPG5 a SPG18. Tento případ naznačuje, že mezi těmito dvěma onemocněními může existovat určité patofyziologické propojení, jehož mechanismy však zůstávají nejasné a vyžadují další zkoumání.

Klíčová slova: hereditární spastické paraparézy, SPG6, gen *NIPA1*, amyotrofická laterální skleróza, fenotypová konverze, neurodegenerativní onemocnění.

Hereditary spastic paraplegia type 6 (SPG6) with phenotypic conversion to ALS

Hereditary spastic paraplegias (HSP) are a group of genetic disorders causing central motor neuron degeneration, while amyotrophic lateral sclerosis (ALS) affects both central and peripheral motor neurons, progressing more rapidly with a poorer prognosis. In this study, we present a case of spastic paraplegia type 6 (SPG6), a rare form of HSP caused by mutations in the *NIPA1* gene, that progressed to ALS. Similar phenotypic conversions have also been reported in other HSP types, such as SPG5 and SPG18. This case suggests that there may be a pathophysiological link between these two disorders, but its mechanisms remain unclear and warrant further investigation.

Key words: hereditary spastic paraplegias, SPG6, *NIPA1* gene, amyotrophic lateral sclerosis, phenotypic conversion, neurodegenerative disorders.

Úvod

Hereditární spastické paraparézy (HSP) tvoří geneticky a v o něco menší míře i klinicky heterogenní skupinu onemocnění centrálního motorického neuronu. Projevují se postupně progredující spastickou paraparézou, která vzniká degenerací axonů kortikospinální dráhy a také zadních provazců míšních.

Onemocnění poprvé popsal v roce 1880 Adolph Strümpell, detailněji pak o osm let později Maurice Lorrain, proto je také známá jako Strümpellův-Lorrainův syndrom.

Téměř o sto let později britská neuroložka Anita Harding zavedla označení HSP a rozdělila ji na formu nekomplikovanou (též čistou) a formu komplikovanou (Harding et al., 1983). Toto dělení se užívá dodnes.

U forem nekomplikovaných odpovídají klinické potíže čistě spinálnímu postižení a zůstávají omezeny pouze na dolní končetiny. Pomalu progreduje spastická paraparéza, ke které se může přidat porucha mikce pramenící z neurogenního močového měchýře. Horní končetiny postiženy obvykle nebývají, avšak

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(4):345-349

<https://doi.org/10.36290/neu.2025.047>

Článek přijat redakcí: 26. 1. 2025

Článek přijat k publikaci: 20. 5. 2025

MUDr. Pavlína Malá

pavlina.mala@fnhk.cz