

Epizodické ataxie

MUDr. Ján Necpál^{1,2}, MUDr. Mária Holá^{1,2}, MUDr. Bibiána Jeleňová^{1,2}, MUDr. Marcel Árvai¹

¹Neurologické oddelenie, Nemocnica Zvolen, a. s., Zvolen

²Centrum pre liečbu parkinsonizmu a extrapyramídových porúch, Nemocnica Zvolen, a. s., Zvolen

Epizodické ataxie tvoria skupinu geneticky podmienených alebo získaných ochorení prejavujúcich sa epizodickými atakmi cerebelárnej dysfunkcie, ktoré tiež môžu byť sprevádzané rozličnými ďalšími príznakmi. Primárne epizodické ataxie, ktoré tvoria väčšinu prípadov, vznikajú v mladšom veku a sú charakterizované rozličnou frekvenciou a trvaním atakov, variabilnými interiktálnymi prejavmi a odpoveďou na acetazolamid (epizodické ataxie typ 1–9). Získané epizodické ataxie sa manifestujú väčšinou v neskoršom veku, a to krátko trvajúcimi atakmi ataxie a ďalšími prejavmi samotného ochorenia (roztrúsená skleróza a iné). V tomto prehľadovom článku prinášame didaktický prehľad a stručný diagnostický algoritmus epizodických ataxií pre potreby klinickej praxe.

Kľúčové slová: epizodické ataxie, EA1–9, primárne epizodické ataxie, získané epizodické ataxie, diagnostický algoritmus.

Episodic ataxias

Episodic ataxias encompass a group of genetic or acquired conditions with episodic attacks of the cerebellar dysfunction, which may be associated with another various symptoms. Primary episodic ataxias are mainly young-onset. They are characterized by various frequency and duration of the attacks, and variable interictal features and response to acetazolamide (episodic ataxias type 1–9). Acquired episodic ataxias are usually late-onset and manifested by short lasting attacks and other features of underlying condition (multiple sclerosis and others). In this article, we provide a didactic overview and a brief diagnostic algorithm of episodic ataxias suitable for clinical praxis.

Key words: episodic ataxias, EA1–9, primary episodic ataxia, acquired episodic ataxias, diagnostic algorithm.

Úvod

Epizodické ataxie (EA) tvoria heterogénnu skupinu ochorení manifestujúcich sa rekurentnými a paroxyzmálnymi prejavmi cerebelárnej dysfunkcie. V užšom slova zmysle si pod pojmom EA predstavujeme geneticky podmienené ochorenia s autozómovo dominantnou dedičnosťou, s incidenciou menej než 1 : 100 000 obyvateľov a vznikom v prvých dvoch dekádach života. Ataky EA sa okrem klinického obrazu mozočkového syndrómu môžu prezentovať aj inými príznakmi, ako je dyzartria, tras, vertigo, nauzea, diplopia, dystónia, tinitus, hemiplégia alebo bolesti hlavy. Bývajú rôzne intenzívne, rôzne časté (od niekoľkých ročne po niekoľko denne) a rôzne

dlhé (od niekoľkých sekúnd po niekoľko hodín alebo dní). Vedomie pri nich charakteristicky nie je porušené. Spúšťajú ich rozličné faktory, ako je alkohol, kofeín, stres, únava, horúčka, ale aj emočné stimuly, úľak alebo náhle pohyby. Interiktálne býva neurologický nález normálny, alebo odhaľuje stacionárny či progresívny cerebelárny syndróm; variabilne môžu byť prítomné aj iné príznaky, ako sú myokymie, extrapyramídové príznaky, kognitívne zmeny alebo epileptické záchvaty (Garone et al., 2020). EA delíme na 1. primárne (geneticky podmienené, patria k nim jednotky označované ako EA1–9 a niektoré ďalšie nezaradené EA), 2. získané (symptomatické).

EA1 (OMIM 160120)

V roku 1975 bol publikovaný prípad jedného člena troch generácií jednej rodiny, ktorí trpeli atakmi ataxie trvajúcimi 1–2 minúty a u ktorých boli pozorované trhavé pohyby v oblasti hlavy, rúk a nôh. Pohyby vyvolala náhla zmena polohy, emócie a kaloricko-vestibulárna stimulácia (VanDyke et al., 1975). Toto ochorenie následne opísali aj ďalší autori a jeho genetická podstata bola rozlúštená v roku 1994, keď bol identifikovaný jeho kauzálny gén (*KCNA1*) a chromozómový lokus (12p13.32). Tento gén kóduje vznik draslíkoveho kanálu Kv1.1. zodpovedného za repolarizáciu nervov po depolarizácii (Litt et al., 1994; Browne et al., 1994).



MUDr. Ján Necpál
Neurologické oddelenie, Nemocnica Zvolen, a. s.
necpal.neuro@gmail.com

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2023;24(4):253-257

Článok prijat redakci: 4. 11. 2022

Článok prijat k publikaci: 20. 2. 2023