

# Hereditární onemocnění/PGS/diagnostika



## Tento článek je určen pro postgraduální studium

Prosíme, neprovádějte věcné editace, nemáte-li potřebnou kvalifikaci.  
Editujte s rozvahou. Věcné změny nejprve projednejte v diskusi.

Skupina autosomálně-dominantních **spinocerebellárních ataxií** (SCA) začíná v dospělosti pomalu progredujícím cerebellárním syndromem, v některých případech spolu s polyneuropatií, extrapyramidovým syndromem nebo kognitivním deficitem. Nejčastější jednotky je možné prokázat genetickým vyšetřením, zobrazovací metody prokazují atrofii mozečku. Terapií je pouze rehabilitace, důležité je genetické poradenství. V diferenciální diagnostice je třeba odlišit **cerebellární typ multisystémové atrofie**, což je možné průkazem autonomního postižení a MRI nálezem. Někdy však rozhodne až další průběh.

Autosomálně - recesivní **Friedreichova ataxie** je nejčastější hereditární ataxií. Ve většině případů začínají obtíže v dětství, mohou ale začít i v dospělosti. V klinickém obraze je cerebellární syndrom, syndrom zadních provazců, pes cavus, kyfoskolióza páteře, pyramidové iritační jevy na DK. U jakéhokoliv progredujícího cerebellárního postižení s počátkem do 45 let, zejména pokud je doprovázeno extrapyramidovou symptomatikou, je nutno vyloučit **Wilsonovu nemoc**.