proLékaře.cz | 10.11.2026

Spinocerebelární ataxie typ 7 (SCA7) – kazuistika

Spinocerebellar Ataxia 7 – a Case Report

Souhrn

Spinocerebelární ataxie 7 (SCA7) je vzácné autozomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění, které je způsobeno expanzí nestabilních CAG tripletů kódujících polyglutaminový řetezec korespondujícího proteinu, ataxinu-7, na 3. chromozomu. Mezi typické klinické příznaky patří především mozečkový syndrom a zhoršování vizu v důsledku charakteristické degenerace retiny. V České republice byly doposud diagnostikovány pouze dva případy tohoto onemocnění. Kazuistika se týká jednoho z nich – 48letého muže s pomalou progresí většiny typických příznaků SCA7, avšak bez vyjádřené retinální degenerace. U pacienta se po 15 let rozvíjely potíže se zrakem, rovnováhou a koordinací pohybů, v době vyšetření na naší ambulanci dominovala porucha zraku, v objektivním neurologickém nálezu byl lehký cerebelární a kvadrupyramidový syndrom. Matka pacienta zemřela v 65 letech věku na nejasné neuropsychiatrické onemocnění. Vzhledem k ojedinělému výskytu tohoto onemocnění nebylo na SCA u pacienta pomýšleno, a doba od prvního neurologického vyšetření k diagnóze tak činila bezmála osm let.

Abstract

Spinocerebellar ataxia 7 (SCA7) is a rare autosomal dominant neurodegenerative disorder caused by expansion of an unstable CAG triplet repeats encoding the polyglutamine chain in the corresponding protein, ataxin-7 on the 3rd chromosome. Typical clinical signs include cerebellar syndrome and visual impairment due to progressive macular dystrophy. In the Czech Republic, 1 case only of SCA7 has been diagnosed so far. The following case report presents a case of a 48 years old male patient with slow progression of typical signs of SCA7, except for retinal degeneration. The first symptom, visual disturbance, developed 15 years ago, followed later by balance and coordination disorder. At the age of 48 years, visual impairment remains the main complaint. During neurological examination, we identified mild cerebellar and pyramidal syndrome. The patient's mother died at the age of 65 years from an unknown neuropsychiatric disorder. Due to the rare occurrence of this disease, SCA7 in our patient was initially not considered as part of differential diagnosis and the delay between the first neurological examination and the diagnosis was almost 8 years.

Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie nemají žádné komerční zájmy.
The authors declare they have no potential conflicts of interest concerning drugs, products, or services used in the study.
Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

V. Majerová[1], Z. Mušová[2], A. Zumrová[3], E. Růžička[1], J. Roth[1]

[1] Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, UK v Praze, 1. LF a VFN v Praze
[2] Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole a Centrum hereditárních ataxií FN v Motole, Praha
[3] Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN v Motole a Centrum hereditárních ataxií FN v Motole, Praha

✉
prof. MUDr. Jan Roth, CSc.
Neurologická klinika
1. LF UK a VFN
Kateřinská 30
128 08 Praha 2
e-mail: jan1roth2@gmail.com

Přijato k recenzi: 17. 2. 2012
Přijato do tisku: 15. 8. 2012

Klíčová slova

spinocerebelární ataxie – mozečkový syndrom – retinální degenerace

Key words

spinocerebellar ataxia – cerebellar syndrome – retinal degeneration

Podpořeno výzkumným záměrem MŠM 0021620849, grantem IGA MZ ČR NS10005-4 a výzkumným programem PRVOUK-P26/LF1/4.

proLékaře.cz | 10.11.2026

Úvod

Autozomálně dominantní spinocerebelární ataxie (AD SCA) jsou skupinou progresivních neurodegenerativních onemocnění s charakteristickým postižením mozečkových a nezřídka i jiných nervových funkcí. Jedná se o klinicky i geneticky heterogenní skupinu chorob, jejichž výskyt činí asi 1–5/100 000 obyvatel [1–4]. Do současnosti bylo pojmenováno 36 typů SCA, jen u části z nich však byla identifikována odpovídající genetická mutace [5–9]. Kromě expanzí tripletů obsahujících cytosin-adenin-guanin (CAG) kódujících abnormálně dlouhé polyglutaminové řetězce v korespondujících proteinech mohou být SCA způsobeny i obdobnými expanzemi v nekódujících oblastech nebo vzácně i mutacemi charakteru inzerce, delece či substituce.

V klinickém obraze nacházíme v typickém případě progredující oboustranně symetrický paleo- a neocerebelární syndrom asociovaný s dalšími neurologickými příznaky, což jsou nejčastěji příznaky kmenové, dále také postižení centrálního či periferního motoneuronu, extrapyramidové příznaky či postižení kortikálních funkcí [9–14]. Určité symptomy jsou pak pro specifické SCA typičtější, např. retinální degenerace pro SCA7, epilepsie pro SCA10 či příznaky připomínající Huntingtonovu nemoc pro SCA17.

Výjimkou je SCA6 představující typicky „čistou" cerebelární ataxii bez další přídatné neurologické symptomatiky. Naopak u některých SCA je mozečkový syndrom relativně v pozadí a dominují výše zmíněné přídatné projevy, což může ztěžovat klinickou diagnostiku. SCA mohou začínat v dětství i v dospělosti, nejčastější počátek onemocnění je ve třetí až čtvrté dekádě. V zobrazovacích metodách se typicky v průběhu choroby objevuje nespecifická atrofie mozečku a mozkového kmene. U SCA podmíněných kódující repeticí CAG pozorujeme často tzv. anticipaci, tj. zvyšující se počet tripletů v mezigeneračním přenosu, která působí časnější nástup onemocnění v další generaci. Anticipace je nejčastěji popisována právě u SCA7. Dále bývá přítomna negativní korelace mezi počtem CAG tripletů v korespondujícím genu a věkem při nástupu onemocnění (tedy čím delší expanze, tím časnější začátek choroby). Obdobný vztah bývá mezi počtem CAG tripletů a klinickým obrazem (čím delší expanze, tím závažnější průběh choroby) [5,10,15,16].

SCA7 je způsobena expanzí CAG tripletů v genu *ATXN7* na 3. chromozomu [17–19] kódujícím polyglutaminový řetězec proteinu s názvem ataxin-7 [20]. Funkce ataxinu-7 není dosud objasněna, je přítomen v řadě tkání včetně CNS. Normální SCA7 alely obsahují 4–35 CAG opakování [21–23]. Alely s 28–35 CAG triplety se nazývají jako „intermediální", které sice nezpůsobují onemocnění (ačkoli u některých pacientů s 34–36 CAG byly pozorovány mírné příznaky), může však dojít k expanzi CAG v následující generaci a de-novo prezentaci choroby [24,25]. Patologické alely obsahují 36–460 CAG, nejdelší byly nalezeny u juvenilních (od 70 CAG) a infantilních (od 200 CAG) forem onemocnění [21,26]. Nástup i trvání onemocnění je výrazně závislé na počtu CAG tripletů, začátek bývá nejčastěji mezi 30. a 40. rokem věku, trvání choroby je cca 15 let (delší průběh až 30 let byl ale pozorován u pacientů s pozdním nástupem příznaků) [21,27].

Hlavními klinickými příznaky SCA7 jsou mozečkový syndrom a postižení vizu způsobené charakteristickou makulární degenerací. Centrální vidění je proto postiženo nejdříve, porucha zraku však postupně progreduje i do periferie, je oboustranná a víceméně symetrická. V pokročilém stadiu onemocnění může dojít až k úplné slepotě [28–30]. I roky před subjektivním zhoršením zraku mohou být přítomny asymptomatické vizuální defekty jako např. postižení barevného vidění. Degenerativní změny sítnice zpočátku postihují čípky, později progredují do generalizované dystrofie fotoreceptorů [31]. Fundoskopie typicky prokazuje časné vyhasnutí foveálního reflexu a vyblednutí očního disku s granulární pigmentací makuly. V pozdějších stadiích je přítomno ztenčení foveální a parafoveální oblasti retiny. Pregenikulátové oční dráhy a optický nerv bývají také postiženy, zřejmě jako důsledek retinální degenerace. U některých pacientů však nemusí se začátkem onemocnění v pozdějším věku dojít k výraznějšímu postižení zraku.

Vedle mozečkové symptomatiky byly u pacientů s SCA7 popisovány pyramidové příznaky (hyperreflexie, iritační pyramidové jevy, spasticita), snížení vibračního čití, dysfagie, sfinkterové poruchy a postižení okulomotoriky (supranukleární oftalmoplegie či zpomalení sakád). Ojediněle byly popsány i extrapyramidové příznaky (dystonie), myokymie, periferní neuropatie a kognitivní deficit [25,27,29,30,32,33].

Kazuistika

Osmačtyřicetiletý pacient byl vyšetřen poprvé v naší ambulanci v roce 2010 pro pomalu progredující obtíže s rovnováhou a koordinací pohybů. Dominujícím steskem pacienta však bylo zhoršení zraku při čtení a zaměření na detail, které obtížně specifikuje. Pacient popisuje odlesky a stíny v centrálním vidění s akcentací při nízkém kontrastu písma a udává také světloplachost. Tyto zrakové příznaky pacient zaznamenal poprvé již před asi 15 lety, ve věku 33 let. Postižení zraku progreduje velmi pomalu, po 15 letech průběhu onemocnění sice čte již jen z bezprostřední blízkosti, používá lupu a polarizační brýle, na dálku však vidí stále dobře. Drobné potíže s koordinací pohybů a diskrétní posturální instabilita se přidaly v posledních pěti letech. Poruchy čití pacient nemá. Na problémy s kognicí si nestěžuje, pracuje jako ředitel soukromé firmy, práci i přes fyzický hendikep plně zvládá.

Osobní anamnéza je mimo tyto obtíže zcela negativní. V rodinné anamnéze stojí za zmínku neurologické a psychiatrické sledování u matky, u které byly asi od 45 let věku přítomny sluchové halucinace a problémy s chůzí, rovnováhou a artikulací. Diagnóza nebyla nikdy stanovena, stav byl uzavřen jako mozková atrofie z neznámých příčin a pacientka zemřela v 65 letech upoutána na lůžko. Sestra pacienta se v dětství přechodně léčila pro epilepsii, nyní je bez záchvatů i bez antiepileptické léčby, dvě dcery pacienta ve věku 6 a 11 let jsou zdrávy.

Od roku 2002 byl pacient pro výše uvedené obtíže opakovaně vyšetřován na různých tuzemských nemocničních i ambulantních pracovištích, absolvoval opakovaná neurologická, oftalmologická i neurooftalmologická vyšetření, bez diagnostického závěru. První zmínky o lehké mozečkové symptomatice v objektivním neurologickém nálezu byly zaznamenány v roce 2006. Při oftalmologických vyšetřeních je od roku 2002 popisováno snížení zrakové ostrosti nejasného původu do dálky i do blízka, vizus do dálky byl v roce 2002 hodnocen jako 0,25 vpravo a 0,17 vlevo, s korekcí –1,0, na blízko pak pacient přečetl oběma očima velikost

proLékaře.cz | 10.11.2026

písma 6 dle čísla Jaegerových tabulek (J.č.). V roce 2005 byl již vizus do dálky 0,1 oboustranně s obdobnou korekcí jako v roce 2002, na blízko J.č. 7 s korekcí +1,0. Na perimetru byl v roce 2006 přítomen lehký pokles citlivosti v paracentrální oblasti a v centru na hranici citlivosti přístroje, bez průkazu centrálního skotomu. Vyšetření zrakových evokovaných potenciálů (VEP) bylo opakovaně patologické s výrazně prodlouženými latencemi (zejména vln P100 a N145) a lehce sníženou amplitudou, s tendencí k progresi. Na elektroretinografii (ERG) byl výsledek skotopického (tyčinkového) testu v normě, fotopického (čípkového) lehce subnormální. Na pattern-ERG (elektroretinogram na šachovnicové reverzní podněty) měly čípky nižší odpověď. Papily očního nervu měly normální vzhled, foveální reflex i vyšetření optickou koherentní tomografií (OCT) taktéž. Stav byl celkově uzavírán jako porucha vizu nejasné etiologie. Opakovaná vyšetření magnetickou rezonancí (MR) mozku v letech 2002, 2005 a 2008 byla bez patologického nálezu, a to včetně MR angiografie i MR orbit.

Při vyšetření na naší ambulanci v roce 2010, po 15 letech progrese onemocnění, byla u pacienta přítomna diskrétní cerebelární dysartrie, kvadruhyperreflexie, pozitivní příznak Babinského na LDK a lehký neo- a paleocerebelární syndrom s mírnou dystaxií a intenčním tremorem na horních končetinách. Chůze byla jen frustně instabilní s lehce širší bazí a jednou odchylkou v testu tandemové chůze, zkouška posturální stability formou pull testu byla negativní.

Vzhledem k rodinné anamnéze neuropsychiatrických obtíží jsme indikovali molekulárně genetické vyšetření na průkaz AD dědičných SCA (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 a SCA7). Výsledek prokázal přítomnost expanze CAG repetice v genu *ATXN7* (pro ataxin-7) s délkou alel 10/44 CAG, na základě tohoto DNA vyšetření byla tedy u pacienta molekulárně geneticky potvrzena diagnóza spinocerebelární ataxie typu 7 (SCA7).

Vzhledem k charakteristické přítomnosti retinální degenerace u pacientů s SCA7 jsme provedli kontrolní neurooftalmologické vyšetření, které opět nenalezlo specifickou patologii: obdobně jako v roce 2005 byl vizus do dálky hodnocen oboustranně jako 0,1 s korekcí –1,0, na blízko stav lehce zprogredoval na J.č. 8, resp. 9 s korekcí +1,5. Perimetr na pravém oku byl normální, vlevo s naznačeným centrocékálním skotomem, ale při špatné fixaci a špatném centrálním vizu se jednalo o obtížně hodnotitelný nález. Papily očního nervu měly stále normální vzhled a ani doplněná optická koherentní tomografie (OCT) přítomnost atrofie retiny či jiného retinální postižení nezobrazila. Stav byl neurooftalmologem opět uzavírán jako porucha centrálního vizu nejasné etiologie. Ačkoli jsme při objektivním neurologickém vyšetření nezaznamenali zjevnou poruchu okulomotoriky, videookulografie prokázala zpomalení horizontálních sakád více doprava, dále prodloužené latence a dysmetrii horizontálních i vertikálních sakád. Antisakády byly normální, sledovací pohyby lehce sakadické. Podrobné neuropsychologické vyšetření neprokázalo odchylky proti normě. Na kontrolní MR mozku byla poprvé po 15 letech průběhu onemocnění popsána mírná cerebelární atrofie v oblasti vermis i hemisfér.

Diskuze

SCA7 je autozomálně dominantně dědičná cerebelární ataxie (ADCA), která se dříve nazývala také olivo-ponto-cerebelární atrofie III. Typu (OPCA III) [34] nebo ADCA II. typu [28,35]. Tento typ SCA je velmi heterogenní ve své klinické prezentaci, závažnosti i věku na počátku onemocnění [29,36]. V České republice byl mimo našeho pacienta doposud diagnostikován pouze jeden pacient s SCA7 [37]. I celosvětově se jedná o vzácné onemocnění, které činí pouze asi 2 % ze všech AD dědičných SCA.

Především asociace mozečkového syndromu s pyramidovými příznaky, poruchami okulomotoriky a vizu je pro SCA7 velmi typická. SCA7 je jediná ze skupiny SCA, která začíná zrakovými obtížemi i roky před začátkem cerebelárního postižení, a to zejména u mladších pacientů.

U našeho pacienta se jedná zřejmě o maternální přenos mutace. Psychotické příznaky, které se vyskytovaly u matky pacienta, byly u SCA7 také popsány [21]. K prvním projevům onemocnění u pacienta došlo typicky po 30. roce věku, pro relativně benigní průběh onemocnění svědčí jen velmi pomalá progrese a mírné neurologické příznaky po 15 letech trvání choroby. Objektivní neurologický nález odpovídá typickému klinickému obrazu SCA7 s mozečkovým syndromem, mozečkovou dysartrií a kvadrupyramidovou symptomatikou. Sfinkterové poruchy ani kognitivní postižení nejsou v současné době u pacienta přítomny. Postižení zraku u pacienta není plně vysvětlitelné pouze postižením oka: při neurooftalmologickém vyšetření byl prokázán normální foveální reflex, také fundoskopie a optická koherentní tomografie neprokázaly přítomnost retinální degenerace či jinou závažnou patologii. Nález na elektroretinografii však svědčí pro subnormální odpověď čípků a na VEP je zřejmá progresivní patologie bilaterálně s výrazně prodlouženými latencemi celého komplexu, zejména vln P100 a N140. Je tedy pravděpodobné, že u našeho nemocného se jedná o kombinaci incipientní makulární degenerace s postižením centrálních zrakových drah.

Přítomnost mutace lze prokázat i u tzv. osob v riziku, tj. sourozenců a potomků postiženého jedince. Vzhledem k neléčitelnému charakteru onemocnění je však nutno dodržovat veškeré etické principy prediktivního testování, tak jak byly definovány na modelu Huntingtonovy nemoci [38]. Do testování může vstoupit pouze plnoletá osoba žádající aktivně o provedení testu a proces rozhodování je podmíněn návštěvou neurologa, genetika, psychiatra a psychologa.

Závěr

Touto kazuistikou bychom chtěli upozornit na vzácné autozomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění SCA7, u něhož je dostupná molekulárně genetická diagnostika a je třeba na něj u pacienta s postižením zraku, mozečkovým a kvadrupyramidovým postižením pomýšlet, a to především při pozitivní rodinné anamnéze.

Seznam použitých zkratek

SCA	spinocerebelární ataxie
AD	autozomálně dominantně
VEP	zrakové evokované potenciály
MR	magnetická rezonance
LDK	levá dolní končetina
J.č.	velikost písma dle Jaegerových tabulek
ERG	elektroretinogram
OCT	Optical Coherence Tomography
CNS	centrální nervový systém
ADCA	autozomálně dominantně dědičné cerebelární ataxie

proLékaře.cz | 10.11.2026

Literatura

1. Van de Warrenburg BP, Sinke RJ, Verschuuren-Bemelmans CC, Scheffer H, Brunt ER, Ippel PF et al. Spinocerebellar ataxias in the Netherlands: prevalence and age at onset variance analysis. Neurology 2002; 58(5): 702–708.
2. Erichsen AK, Koht J, Stray-Pedersen A, Abdelnoor M, Tallaksen CM. Prevalence of hereditary ataxia and spastic paraplegia in southeast Norway: a population-based study. Brain 2009; 132 (Pt 6): 1577–1588.
3. Leone M, Bottacchi E, D'Alessandro G, Kustermann S. Hereditary ataxias and paraplegias in Valle d'Aosta, Italy: a study of prevalence and disability. Acta Neurol Scand 1995; 91(3): 183–187.
4. Silva MC, Coutinho P, Pinheiro CD, Neves JM, Serrano P. Hereditary ataxias and spastic paraplegias: methodological aspects of a prevalence study in Portugal. J Clin Epidemiol 1997; 50(12): 1377–1384.
5. Duenas AM, Goold R, Giunti P. Molecular pathogenesis of spinocerebellar ataxias. Brain 2006; 129 (Pt 6): 1357–1370.
6. Storey E, Bahlo M, Fahey M, Sisson O, Lueck CJ, Gardner RJ. A new dominantly inherited pure cerebellar ataxia, SCA 30. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2009; 80(4): 408–411.
7. Bandmann O, Singleton AB. Yet another spinocerebellar ataxia: the saga continues. Neurology 2008; 71(8): 542–543.
8. Ishikawa K, Sato N, Niimi Y, Amino T, Mizusawa H. Spinocerebellar ataxia type 31. Rinsho Shinkeigaku 2010; 50(11): 985–987.
9. Klockgether T, Paulson H. Milestones in ataxia. Mov Disord 2011; 26(6): 1134–1141.
10. Schols L, Bauer P, Schmidt T, Schulte T, Riess O. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis. Lancet Neurol 2004; 3(5): 291–304.
11. Soong BW, Paulson HL. Spinocerebellar ataxias: an update. Curr Opin Neurol 2007; 20(4): 438–446.
12. Teive HA. Spinocerebellar ataxias. Arq Neuropsiquiatr 2009; 67(4): 1133–1142.
13. Paulson HL. The spinocerebellar ataxias. J Neuroophthalmol 2009; 29(3): 227–237.
14. Manto MU. The wide spectrum of spinocerebellar ataxias (SCAs). Cerebellum 2005; 4(1): 2–6.
15. Durr A, Brice A. Clinical and genetic aspects of spinocerebellar degeneration. Curr Opin Neurol 2000; 13(4): 407–413.
16. Klockgether T, Ludtke R, Kramer B, Abele M, Bürk K, Schöls L et al. The natural history of degenerative ataxia: a retrospective study in 466 patients. Brain 1998; 121 (Pt 4): 589–600.
17. Benomar A, Krols L, Stevanin G, Cancel G, LeGuern E, David G et al. The gene for autosomal dominant cerebellar ataxia with pigmentary macular dystrophy maps to chromosome 3p12-p21.1. Nat Genet 1995; 10(1): 84–88.
18. Gouw LG, Kaplan CD, Haines JH, Digre KB, Rutledge SL, Matilla A et al. Retinal degeneration characterizes a spinocerebellar ataxia mapping to chromosome 3p. Nat Genet 1995; 10(1): 89–93.
19. Holmberg M, Johansson J, Forsgren L, Heijbel J, Sandgren O, Holmgren G. Localization of autosomal dominant cerebellar ataxia associated with retinal degeneration and anticipation to chromosome 3p12-p21.1. Hum Mol Genet 1995; 4(8): 1441–1445.
20. David G, Abbas N, Stevanin G, Dürr A, Yvert G, Cancel G et al. Cloning of the SCA7 gene reveals a highly unstable CAG repeat expansion. Nat Genet 1997; 17(1): 65–70.
21. Benton CS, de Silva R, Rutledge SL, Bohlega S, Ashizawa T, Zoghbi HY. Molecular and clinical studies in SCA-7 define a broad clinical spectrum and the infantile phenotype. Neurology 1998; 51(4): 1081–1086.
22. Del-Favero J, Krols L, Michalik A, Theuns J, Löfgren A, Goossens D et al. Molecular genetic analysis of autosomal dominant cerebellar ataxia with retinal degeneration (ADCA type II) caused by CAG triplet repeat expansion. Hum Mol Genet 1998; 7(2): 177–186.
23. Nardacchione A, Orsi L, Brusco A, Franco A, Grosso E, Dragone E et al. Definition of the smallest pathological CAG expansion in SCA7. Clin Genet 1999; 56(3): 232–234.
24. Stevanin G, Giunti P, Belal GD, Dürr A, Ruberg M, Wood N et al. De novo expansion of intermediate alleles in spinocerebellar ataxia 7. Hum Mol Genet 1998; 7(11): 1809–1813.
25. Giunti P, Stevanin G, Worth PF, David G, Brice A, Wood NW. Molecular and clinical study of 18 families with ADCA type II: evidence for genetic heterogeneity and de novo mutation. Am J Hum Genet 1999; 64(6): 1594–1603.
26. Johansson J, Forsgren L, Sandgren O, Brice A, Holmgren G, Holmberg M. Expanded CAG repeats in Swedish spinocerebellar ataxia type 7 (SCA7) patients: effect of CAG repeat length on the clinical manifestation. Hum Mol Genet 1998; 7(2): 171–176.
27. David G, Durr A, Stevanin G, Cancel G, Abbas N, Benomar A et al. Molecular and clinical correlations in autosomal dominant cerebellar ataxia with progressive macular dystrophy (SCA7). Hum Mol Genet 1998; 7(2): 165–170.
28. Harding AE. The clinical features and classification of the late onset autosomal dominant cerebellar ataxias. A study of 11 families, including descendants of the ‚the Drew family of Walworth'. Brain 1982; 105 (Pt 1): 1–28.
29. Enevoldson TP, Sanders MD, Harding AE. Autosomal dominant cerebellar ataxia with pigmentary macular dystrophy. A clinical and genetic study of eight families. Brain 1994; 117 (Pt 3): 445–460.
30. Gouw LG, Digre KB, Harris CP, Haines JH, Ptacek LJ. Autosomal dominant cerebellar ataxia with retinal degeneration: clinical, neuropathologic, and genetic analysis of a large kindred. Neurology 1994; 44(8): 1441–1447.
31. Aleman TS, Cideciyan AV, Volpe NJ, Stevanin G, Brice A, Jacobson SG. Spinocerebellar ataxia type 7 (SCA7) shows a cone-rod dystrophy phenotype. Exp Eye Res 2002; 74(6): 737–745.
32. Stevanin G, Durr A, Brice A. Clinical and molecular advances in autosomal dominant cerebellar ataxias: from genotype to phenotype and physiopathology. Eur J Hum Genet 2000; 8(1): 4–18.
33. Lebre AS, Brice A. Spinocerebellar ataxia 7 (SCA7). Cytogenet Genome Res 2003; 100(1–4): 154–163.
34. Konigsmark BW, Weiner LP. The olivopontocerebellar atrophies: a review. Medicine (Baltimore) 1970; 49: 227–241.
35. Harding AE. Clinical features and classification of inherited ataxias. Adv Neurol 1993; 61: 1–14.
36. Benomar A, Le Guern E, Durr A, Ouhabi H, Stevanin G, Yahyaoui M et al. Autosomal-dominant cerebellar ataxia with retinal degeneration (ADCA type II) is genetically different from ADCA type I. Ann Neurol 1994; 35(4): 439–444.
37. Bauer P, Kraus J, Matoska V, Brouckova M, Zumrova A, Goetz P. Large de novo expansion of CAG repeats in patient with sporadic spinocerebellar ataxia type 7. J Neurol 2004; 251(8): 1023–1024.
38. Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. International Huntington Association (IHA) and the World Federation of Neurology (WFN) Research Group on Huntington's Chorea. Neurology 1994; 44(8): 1533–1536.

www.ambitmedia.cz

www.zdravky.cz