

## ATAXIE: CO TO JE?

Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění by ráda poděkovala za významný příspěvek společnosti Ataxia UK k tomuto dokumentu.

Obecný leták o ataxii.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



# ataxie: co to je?

Existuje mnoho různých typů ataxie, které postihují lidi různými způsoby.

V této brožuře najdete obecný úvod do problematiky ataxie a informace o tom, co můžete očekávat, když jste vyšetřováni, zda trpíte ataxií.

## Odmítnutí odpovědnosti:

Vynaložili jsme veškeré úsilí, abychom zajistili, že informace v této brožuře jsou aktuální, objektivní a přesné. Doufáme, že doplní veškeré odborné poradenství, kterého se vám dostane. I nadále se prosím obračejte na svůj tým zdravotní a sociální péče.

Leták byl přijat k použití v ERN obhájkyň pacientů Dr. Mary Kearneyovou z Irska. Lékařské části této brožury původně napsali neurologové - odborníci na ataxii, Dr. Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londýn) a Dr. Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, Londýn) pro Ataxia UK. Informace byly přezkoumány a upraveny pro evropské šíření Dr. Caterinou Mariotti & Sylvíí Boesch členkami Evropské referenční sítě pro vzácná neurologická onemocnění v srpnu 2020 a také schváleny skupinou pro mozečkové ataxie a dědičné spastické paraplegie ERN-RND.

**Reprodukováno se souhlasem společnosti Ataxia UK**

©ERN-RND 2021. Datum příští revize: srpen 2022.

## OBSAH

Co je to ataxie? .....	5
Kdo dostane ataxii .....	5
Co způsobuje ataxii .....	5
Existuje souvislost mezi ataxií a dalšími onemocněními .....	5
Jaké příznaky mají lidé s ataxií.....	6
Mění se ataxie s časem .....	6
Jak se diagnostikuje ataxie .....	7
Předsymptomatické genetické testování .....	8
Genetické poradenství .....	8
Existuje nějaká léčba ataxie.....	9
A co lék .....	11
<b>Typy ataxie.....</b>	<b>12</b>
<b>Dědičná ataxie .....</b>	<b>13</b>
Autosomálně dominantní dědičnost.....	11
Spinocerebelární ataxie.....	14
Epizodická ataxie typu 1 (EA-1) .....	14
Epizodická ataxie typu 2 (EA-2) .....	14
Autosomálně recesivní dědičnost .....	15
Friedreichova ataxie .....	16
Ataxie-telangiektázie.....	16
Ostatní autozomálně recesivní ataxie .....	16
Mitochondriální stavy .....	16
Dědičná ataxie vázaná na chromozom X.....	17
<b>Nedědičné mozečkové ataxie.....</b>	<b>17</b>
Mnohočetná systémová atrofie s cerebelárními rysy (MSA-C) .....	17
<b>Nediagnostikovaná ataxie.....</b>	<b>17</b>
<b>Život s ataxií.....</b>	<b>18</b>
Co může pomoci v životě s ataxií? .....	18
Vaše práva .....	18
Poradenství a emocionální podpora .....	19
Být pečovatelem.....	19
Vzdělávání .....	19
Zaměstnání .....	19
Úpravy bydlení .....	20

Plánování rodiny.....	20
Pomůcka pro chůzi .....	20
Ruční a elektrické invalidní vozíky.....	21
Asistenční psi .....	22
Na cestě.....	22
Vycházky a cesty .....	23
Sport a volný čas.....	23
Jak se dostat online .....	23
Dovolená a cestování .....	23
Co bude dál? .....	24

## CO JE TO ATAXIE ?

Ataxie je příznak, nikoli diagnóza. Ataxie znamená "neuspořádanost" a lékaři ji používají k popisu problémů s rovnováhou a koordinací. V této brožuře jsou většinou popsány stavy, u nichž je ataxie trvalá a v mnoha případech progresivní (tj. příznaky se časem zhoršují).

Mnoho typů ataxie je popisováno jako **mozečková ataxie**. Slovo "mozečková" znamená cokoli, co souvisí s mozečkem, částí mozku, která řídí pohyb a koordinaci. Existuje mnoho různých typů mozečkové ataxie: některé typy nejsou dědičné, zatímco velké množství ataxií dědičné je. Některé typy byly zjištěny pouze v několika rodinách v určitých zemích, zatímco jiné jsou častější a vyskytují se po celém světě. Neexistují přesné údaje o výskytu ataxie v Evropě, ale má se za to, že v Evropě je hodně přes 25 000 lidí s ataxií, takže i když je vzácná, není tak vzácná, jak byste si mohli myslet.

Mozeček (na obrázku červeně) je část mozku, která řídí pohyb a koordinaci. Nachází se v zadní části mozku, bezprostředně pod týlním a spánkovým mozkem. laloků, za horní částí mozkového kmene.

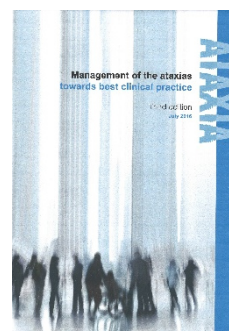
PŘEDNÍ STRANA



ZPĚT



Možná zjistíte, že mnoho lidí, dokonce i někteří lékaři, nikdy neslyšeli specifických typů ataxie, takže by mohlo být užitečné dát jim kopii této brožury. Svému lékaři můžete také předat kopii publikace *Ataxia UK*, příručka pro zdravotníky, která se jmenuje *Management of the ataxie: směrem k nejlepší klinické praxi (aneb shrnutí pro praktické lékaře)*. Obě publikace jsou zdarma k dispozici na stránkách *Ataxia UK*. ([www.ataxia.org.uk](http://www.ataxia.org.uk))



## Kdo trpí ataxií?

V závislosti na příčině může ataxie postihnout kohokoli v jakémkoli věku.

## Co způsobuje mozečkovou ataxii?

Příčin je několik:

- 1) Dědičnost - Někteří lidé dědí ataxii prostřednictvím specifických genů, které pocházejí od jednoho nebo obou rodičů. Někteří lidé mohou být nositeli genetické vady způsobující ataxii, která se nedědí po rodičích.
- 2) Vysoká hladina alkoholu nebo dlouhodobé vystavení alkoholu
- 3) poškození mozku, například v důsledku mrtvice, nádoru, úrazu hlavy, virové infekce nebo autoimunitního onemocnění.
- 4) Velmi vzácně je ataxie způsobena nedostatkem vitamínů.
- 5) Neznámá (idiopatická) - někdy není možné zjistit příčinu ataxie, přestože bylo provedeno mnoho vyšetření.
- 6) Cerebelární malformace

## Jaké příznaky mají lidé s ataxií?

Lidé s ataxií mají problémy s koordinací a rovnováhou. Často si lidé poprvé všimnou problému, když si uvědomí, že padají častěji než obvykle, chodí ve tmě, snaží se jít rovně nebo jsou nemotornější, než byste čekali. S postupujícím onemocněním může být chůze obtížná nebo dokonce nemožná, takže lidé mohou být nuceni používat k pohybu částečně nebo stále invalidní vozík.

Mezi další časté příznaky, které se u lidí s ataxií vyskytují, patří:

- Neobratnost rukou
- nezřetelná řeč (nazývaná také **dysartrie**)
- Problémy s polykáním, které mohou způsobit dušení nebo kašel.
- Třes nebo třes, často rukou
- Únava nebo vyčerpání
- Problémy se zrakem nebo rozmazané či nervózní vidění v důsledku potíží s ovládním pohybů očí.
- Problémy s močovým měchýřem (např. naléhavost močení a inkontinence).

Určité typy ataxie mohou způsobovat i jiné příznaky, například Friedreichova ataxie, celosvětově nejčastější ataxie, může být někdy spojena se srdečními problémy (**kardiomyopatie**), **cukrovkou** nebo zakřivením páteře (**skolióza**).

U většiny lidí s ataxií není narušena schopnost myslet a chápat. Vyrovnávání se s ataxií má však i emocionální aspekty, které se mohou u jednotlivých osob lišit.

U lidí s ataxií se mohou vyskytnout poruchy nálady, například deprese, které jsou léčitelné. Některé specifické typy ataxie ovlivňují duševní funkce, ale jedná se o vzácnější formy.

Ataxie postihuje lidi různými způsoby. Někteří lidé jsou postiženi velmi mírně, například mají jen mírné problémy s rovnováhou a mohou chodit o holi. U jiných lidí jsou příznaky závažnější a k provádění každodenních životních úkonů potřebují pomoc pečovatелů.

Přestože ataxie může člověka výrazně ovlivnit, mnoho lidí s tímto onemocněním vede plnohodnotný a aktivní život, navštěvuje školu, vzdělává se a školí, pracuje, zakládá rodiny a cestuje po světě.

## Mění se ataxie s časem?

Většina typů ataxie popsaných v této brožuře je označována jako **progresivní**, což znamená, že se časem postupně zhoršuje. Jak rychle k tomu dojde, závisí na typu a příčině ataxie a také na individuálních faktorech. Ataxie obvykle postupuje pomalu a změny probíhají po mnoho let, i když to závisí na konkrétním člověku. Každý člověk prožívá ataxii jinak, což se týká i jeho příznaků.

U některých typů ataxie, které jsou dědičné, jsou lidé nositeli genu pro ataxii, ale příznaky se u nich objevují až po mnoha letech. Velmi zhruba lze říci, že čím dříve ataxie začne, tím rychleji zpravidla postupuje. Existují však i časně a pomalu progredující formy. Nelze předpovědět, co se stane v konkrétním případě. K nalezení odpovědí na tyto otázky potřebujeme další výzkum.

Některé typy ataxie nejsou progresivní. Například poruchy, které zahrnují malformace mozečku, k nimž došlo před narozením, obvykle neprogredují. Pokud děti onemocní ataxií v důsledku virózy, například planých neštovic, dojde obvykle k úplnému uzdravení během několika měsíců. Lidé, kteří onemocní ataxií v důsledku mozkové mrtvice nebo roztroušené sklerózy, se mohou z příznaků ataxie také téměř úplně zotavit.

Ataxie v důsledku traumatického poranění mozku obvykle neprogreduje. U pacientů s ataxií v důsledku mozkových nádorů však může jít buď o progresivní, nebo neprogresivní stav (po odstranění nádoru).

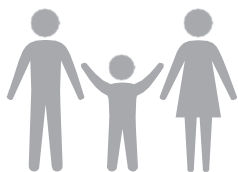
## Jak se diagnostikuje ataxie?

Někdy je obtížné určit diagnózu konkrétního typu ataxie, protože mnoho různých stavů se může zdát velmi podobných. Neurolog může potřebovat provést rozsáhlá vyšetření, aby zjistil, čím přesně pacient trpí, a to může trvat dlouho. Vyšetření zahrnují:

**Anamnéza pacienta:** Pokud ataxie postupuje (v řádu týdnů až měsíců), může lékař zjistit, zda není způsobena například nádorem nebo otravou alkoholem.

**Krevní testy:** Pokud se v rodině ataxie nevyskytla, váš praktický lékař nebo specialista pravděpodobně nejprve provede běžné krevní testy. Krevní testy obvykle zahrnují:

- Kompletní krevní obraz a C-reaktivní protein
- Funkční testy ledvin, jater, kostí a štítné žlázy
- Hladina cukru v krvi,
- Hladina vitamínu B12 a kyseliny listové
- Vitamin E
- U dětí: Alfa fetoprotein



**Rodinná anamnéza:** To pomáhá určit, zda pacient trpí dědičným typem ataxie. Pokud mají/měli ataxii také rodiče a prarodiče, je pravděpodobné, že pacient trpí autozomálně dominantně dědičnou ataxií (viz strana 13). Pokud rodiče nejsou (nebo nebyli) postiženi, ale více než jedno dítě má ataxii, naznačuje to, že se jedná o recesivně dědičné onemocnění (viz strana 17). I když nikdo další v rodině není postižen, nemusí to nutně znamenat, že ataxie není dědičná.

### Odeslání k neurologovi:

Váš praktický lékař vás s největší pravděpodobností odkáže na další vyšetření k neurologovi k dalšímu vyšetření.



**Skeny mozku:** Neurolog pravděpodobně zorganizuje magnetickou rezonanci (MRI) mozku, která provede zobrazí mozeček a další části mozku. a ukáže, zda jsou poškozeny.

Skenování lze někdy použít k vyloučení více či méně častých léčitelných příčin ataxie (nádor, roztroušená skleróza, leukodystrofie atd.).

**Genetické testy:** Po návštěvě neurologa může v závislosti na výsledcích vyšetření rozhodnout, že dotyčný může mít genetickou ataxii, a zorganizovat odběr krve k ověření této skutečnosti. Pokud je výsledek pozitivní, lze to obecně považovat za definitivní diagnózu.

Pokud jsou výsledky genetického testu negativní, může to znamenat, že:

- 1) jedná se o typ dědičné ataxie, jejíž gen/mutace nebyla dosud testována ani známa.
- 2) ataxie není dědičná.

Za těchto okolností může být s vaším souhlasem vzorek vaší krve dlouhodobě uchováván, aby bylo možné v případě pokroku ve výzkumu a dostupnosti nových testů provést další vyšetření.

**Další laboratorní testy:** Váš neurolog může provést další krevní testy, zejména při pátrání po metabolických nebo autoimunitních příčinách ataxie (např. nedostatek vitamínu E, Wilsonova choroba způsobená abnormálním metabolismem mědi, markery autoimunitních onemocnění, vyšetření alergie na lepek atd.).

## Předsymptomatické genetické testování

Pokud jste blízkým příbuzným osoby se známou dědičnou ataxií a nevykazujete žádné příznaky ataxie, je možné si nechat udělat genetický test. Pravděpodobnost, že se u vás ataxie rozvine nebo že budete přenašečem, závisí na způsobu dědičnosti ataxie (jak je popsáno výše v části *rodinná anamnéza*).

Rozhodnutí, zda test podstoupit, či nikoli, je velmi osobní a může být obtížné. Někteří lidé dávají přednost tomu, aby měli všechny možné informace předem, a mohli tak plánovat budoucnost. Jiní mohou dát přednost tomu, aby to nevěděli, pokud neexistuje lék. Výsledky testů mohou mít řadu dlouhodobých důsledků, které ovlivňují vše od toho, zda založit rodinu, až po možnost získat pojištění. Podporu při tomto rozhodování mohou poskytnout kliničtí genetici nebo neurologové, kteří mají zkušenosti s rozhovory o těchto otázkách.

Testy jsou obecně dostupné pouze pro dospělé (tj. osoby starší 18 let), ale to se může lišit v závislosti na individuálních okolnostech. Konkrétnější rady získáte u svého lékaře.

## Genetické poradenství

Genetické poradenství je určeno lidem, kteří jsou ohroženi závažnou dědičnou poruchou. Výsledky genetického testu mohou vyvolat některé obtížné otázky a obavy ohledně budoucnosti, proto je často užitečné navštívit genetického poradce nebo klinického genetika či zkušeného neurologa ještě před provedením testu a promluvit si o tom, co by případné výsledky mohly znamenat.

Důsledky genetického nálezu se týkají prognózy konkrétních příznaků, vývoje onemocnění a možných komplikací. Pozitivní výsledek genetického testu má také důsledky pro členy rodiny a pro budoucí generace. Pokud neurolog diagnostikuje dědičné onemocnění, doporučí vás do genetického poradenství. To poskytuje příležitost prodiskutovat, co by diagnóza mohla znamenat pro osobu s ataxií a její rodinu.

Lékař nebo neurolog vám může zprostředkovat doporučení do regionálního genetického centra (kde jsou k dispozici genetické služby), kde vám vysvětlí testy a důsledky jejich výsledků. Dostupnost této služby se v jednotlivých evropských zemích liší.



## Existuje nějaká léčba ataxie?

Některé z velmi vzácných ataxií jsou léčitelné (například nedostatek vitamínu E a CoQ10, glutenová ataxie nebo epizodické ataxie), proto je pro lidi tak důležité, aby pokud možno získali konkrétní diagnózu typu ataxie, kterou trpí. Všichni lidé s ataxií mohou mít prospěch z multidisciplinárního přístupu k léčbě, který jim pomůže minimalizovat související spektrum komplikací, které se mohou objevit, a umožní jim přizpůsobit se životu s ataxií a žít naplno.



Když se rodina poprvé dozví diagnózu progresivní ataxie, obvykle o tomto onemocnění neslyšeli nebo nepřišli. s ním narazíte na další lidi. Podpora patientských organizací může být proto v tomto období obzvláště důležitá. Možnost setkat se s dalšími lidmi ve stejné situaci, získat emocionální podporu a informace, tipy na zaměstnání, cvičení, vybavení a úpravy domu je neocenitelná. Prostřednictvím těchto organizací je obvykle možné se dozvědět o vývoji výzkumu (a také se účastnit výzkumných projektů).  
*Mezinárodní setkání k ataxii*

Existuje evropská organizace pro ataxii s názvem Euro-ataxia ([www.euro-ataxia.org](http://www.euro-ataxia.org)). Mnoho evropských zemí má své národní patientské organizace pro ataxii. Ve skutečnosti má mnoho zemí dvě organizace pro ataxii - jednu pro Friedreichovu ataxii a druhá organizace pro ataxii je pro všechny ostatní ataxie.

### **Evropské patientské organizace pro ataxie**

Belgie	<a href="#">Spierziekten Vlaanderen</a>
Dánsko	<a href="#">Foreningen pro Ataksi HSP</a>
Finsko	<a href="#">Neuroliitto</a>
Francie	<a href="#">BRAIN-TEAM seznam organizací pacientů s ataxií</a>
Německo	<a href="#">Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)</a>
Irsko	<a href="#">Nadace pro ataxii, Irsko</a>
Itálie	<a href="#">Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche</a>
Nizozemsko	<a href="#">ADCA/ataxie vereniging</a>
Norsko	<a href="#">Norská asociace pro dědičnou spastickou paraplegii/taxii</a>
Polsko	<a href="#">Polská asociace rodin se spinocerebelární ataxií (Forum Ataksja)</a>
Španělsko	<a href="#">Federación de Ataxias de España (FEDAES)</a> <a href="#">Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)</a>
Švýcarsko	<a href="#">Schweizerische Muskelgesellschaft</a>
UK	<a href="#">AtaxiaUK</a> , <a href="#">Ataxia Telangiectasia Society</a>

### **Pacientské organizace speciálně pro Friedreichovu ataxii**

Austrálie	<a href="#">FARA Australasia</a>
Belgie	<a href="#">Association Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)</a>
Francie	<a href="#">L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich</a>
Německo	<a href="#">Friedreich Ataxie Förderverein e.V.</a>
Irsko	<a href="#">FARA Irsko</a>
Itálie	<a href="#">GoFAR</a>
Švédsko	<a href="#">Bota FA! Švédsko</a>
Švýcarsko	<a href="#">Association Suisse de l'Ataxie de Friedreich</a>
USA	<a href="#">Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA)</a>

### **Organizace pacientů specificky pro dominantní ataxie**

Izrael	<a href="#">Izraelské sdružení Machado Joseph (SCA 3)</a>
--------	---

## A co lék?

*"Když slyším o nejnovějších poznatcích z výzkumu, vždycky mě to naplňuje nadějí, že se to podaří.  
jednoho dne se nám podaří najít lék."*

V současné době není znám žádný lék na většinu typů ataxie. Probíhá však mnoho klinických studií, které mohou vést k léčbě. Konkrétně probíhá mnoho studií testujících léky na Friedreichovu ataxii.



*Prof. Ludger Schöls, klinický koordinátor ERN-RND  
& neurolog, Univerzitní nemocnice Tübingen, Německo*

Ačkoli neexistuje žádný lék, existuje mnoho způsobů, jak lidem pomoci zvládat některé příznaky (viz strana 18 a dále v této brožuře, kde najdete rady, jak žít s ataxií).

Velkého pokroku bylo dosaženo při hledání nových genů způsobujících ataxii, což povede k tomu, že více lidí získá konkrétní diagnózu. Mnoho nových slibných léčebných postupů se testuje buď na zvířecích modelech ataxie, nebo ve studiích na lidech a v budoucnu mohou být k dispozici pacientům.

## TYPY ATAXIE

Některé typy ataxie jsou dědičné (což znamená, že jsou způsobeny geny, které rodiče předávají svým dětem) a některé ne. Pokud ataxie není dědičná, může mít řadu různých příčin. Různé typy ataxie jsou vysvětleny na následujících stránkách.

### Dědičná ataxie

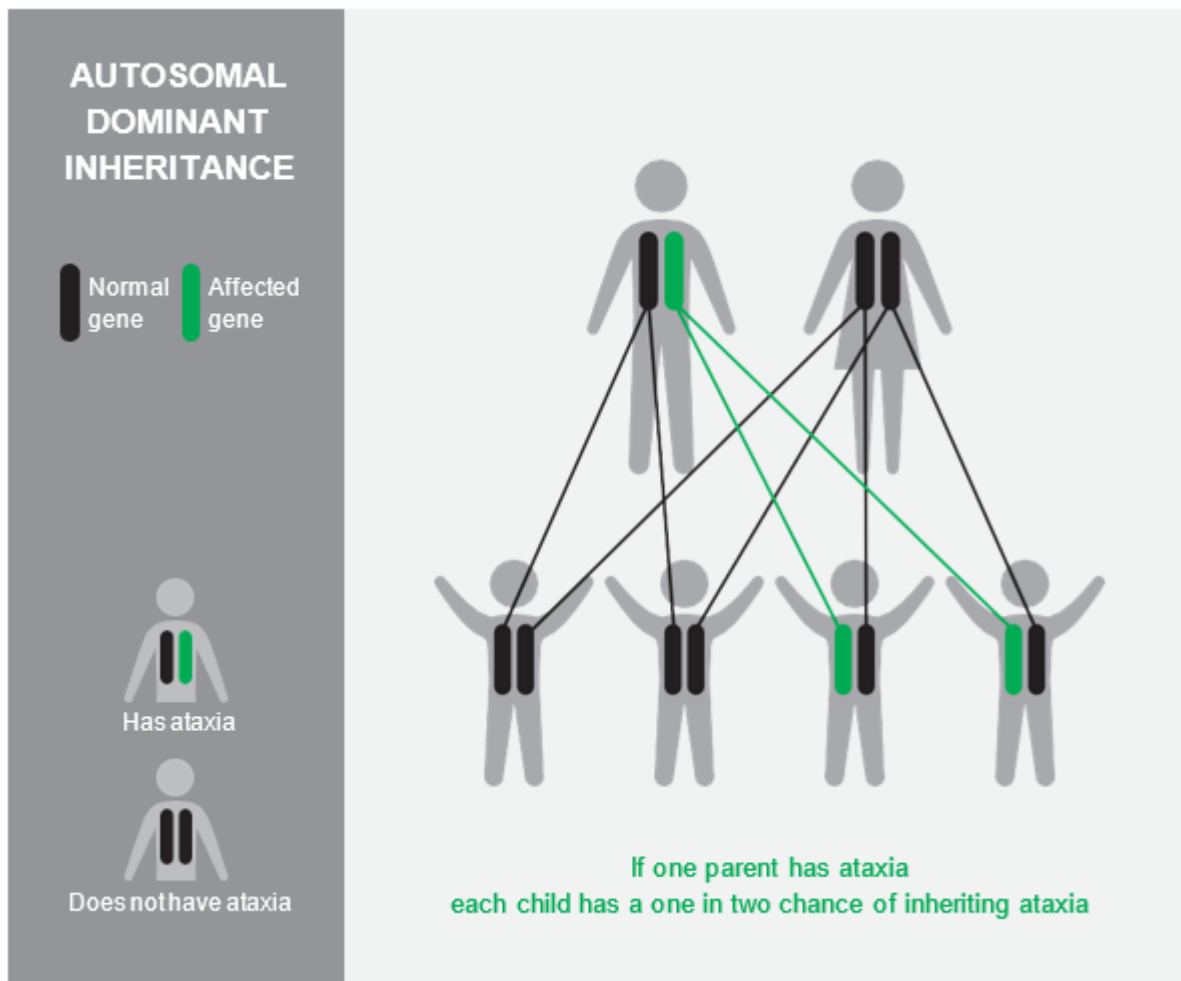
U dědičných typů ataxie se jedná o poruchu genu nebo genů, která se může přenášet z generace na generaci. Podle způsobu dědičnosti je lze rozdělit do čtyř skupin. Jedná se o tyto skupiny:

- **Autosomálně dominantní:** znamená, že se onemocnění vyvíjí po zdědění vadného genu pouze od jednoho z rodičů.
- **Autosomálně recesivní:** znamená, že se onemocnění přenáší pouze v případě, že oba rodiče obdrží vadný gen. U většiny genů dědí každý člověk dvě kopie genu: jednu od matky a druhou od otce.
- **Mitochondriální:** znamená, že dědíte ataxii po matčině linii.
- **Vazba na chromozom X:** ve vzácných případech může být ataxie důsledkem vadných genů, které se nacházejí na chromozomu X, a v těchto případech jsou buď postiženi pouze muži, nebo jsou muži postiženi závažněji než ženy.

## Autosomálně dominantní dědičnost

V tomto případě je ataxie způsobena jednou kopií vadného genu, kterou zdědil pouze jeden z rodičů. U tohoto druhu ataxie je šance jedna ku dvěma, že se ataxie přeneše na každé dítě. Genetický poradce nebo klinický genetik vám může tuto skutečnost blíže vysvětlit a probrat s vámi důsledky toho, že budete mít děti.

U některých typů dědičné mozečkové ataxie autozomálně dominantního typu se stav stává závažnějším, protože se dědí z generace na generaci, a věk nástupu příznaků se snižuje. Tomu se říká **anticipace**.



Pokračování autozomálně dominantních ataxií:

## Spinocerebelární ataxie

Bylo identifikováno několik spinocerebelárních ataxií (nazývaných také SCA), které jsou způsobeny poruchami různých genů. Každému nalezenému genu je přiřazeno číslo, například SCA1, SCA2, SCA3 atd. Přestože každý typ je způsoben jiným genem, SCA jsou si často velmi podobné a někdy je možné je odlišit pouze genetickými testy.

V současné době známe více než 50 různých SCA. Jejich výskyt se značně liší v závislosti na zemi. Některé z podtypů byly nalezeny pouze v několika rodinách na celém světě, jiné jsou častější. Rutinní genetické testy zatím nejsou k dispozici pro všechny z nich. Specifické testy jsou k dispozici pro 21 SCA, ale pouze některé z nich jsou k dispozici rutinně. Mezi tyto testy patří např: SCA 1, 2, 3, 6, 7, 12 a 17. V některých případech, v závislosti na individuálních faktorech a etnické skupině, je nyní k dispozici např. testování dentatorubrální-pallidoluysní atrofie (DRPLA).

Nová technika známá jako "sekvenování nové generace" (NGS) může umožnit testování širšího spektra ataxií. Zejména zpřístupňuje screening SCA. Ačkoli má NGS obrovskou diagnostickou sílu, interpretace dat zůstává náročná kvůli vysokému výskytu nových a velmi vzácných benigních variací na genech a falešné asociaci genů s onemocněním v literatuře. Kromě toho nelze NGS použít pro všechny podtypy ataxie, protože obvykle nezachycuje SCA způsobené expanzí repetit.

Další informace naleznete také v publikaci [Management of the Ataxias: towards best clinical practice](#) for medical professionals, kterou vydala společnost Ataxia UK.

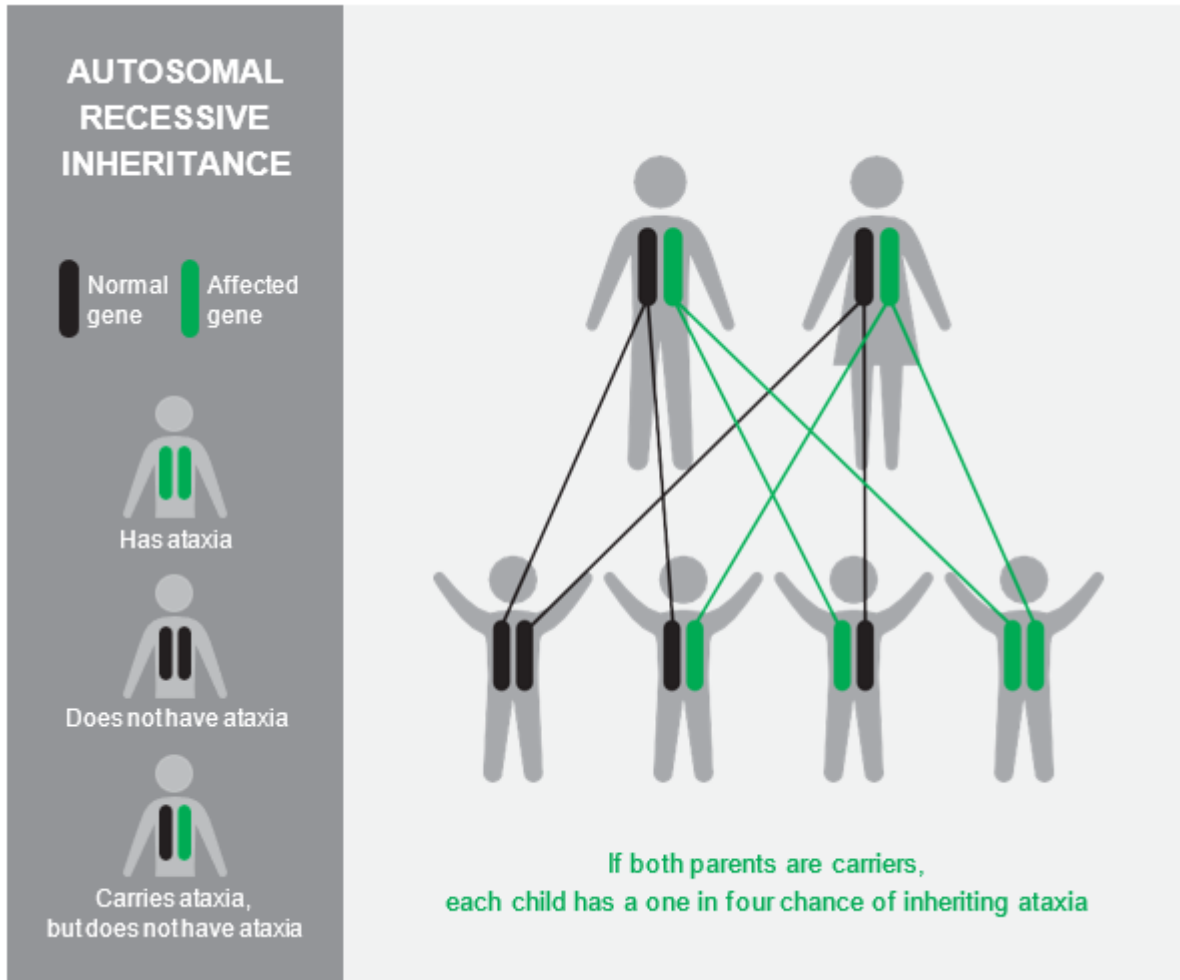
## Epizodická ataxie typu 1 (EA-1)

EA-1 se od většiny ostatních typů ataxie liší krátkými záchvaty, při nichž lidé ztrácejí koordinaci a mohou mluvit nezřetelně, obvykle po dobu několika minut. EA-1 obvykle neprogreduje, což znamená, že se nezhoršuje, s výjimkou některých starších lidí. K záchvatům někdy dochází spontánně bez zjevné příčiny, mohou být vyvolány náhlým nárazem nebo pohybem nebo únavou, úzkostí či stresem. Léčba některými léky proti epilepsii (např. karbamazepinem) může záchvaty zmírnit a snížit jejich intenzitu.

## Epizodická ataxie typu 2 (EA-2)

U EA-2 mohou záchvaty ataxie trvat hodiny nebo i dny. Léčba **acetazolamidem** nebo **aminopyridiny** může záchvatům (nebo epizodám) zabránit nebo je zmírnit, ale užívání jakýchkoli léků musí být vždy konzultováno s lékařem. Protože záchvaty často vyvolává stres, mohou pomoci také techniky zvládnání stresu. Příčinou EA-2 je mutace postihující stejný gen jako u SCA6 (který má jiný typ mutace). Tento gen se také podílí na jedné z forem dědičné migrény, která se nazývá familiární hemiplegická migréna. V průběhu času může dojít k určité progresi příznaků EA-2.

## Autosomálně recesivní dědičnost



V těchto případech je ataxie způsobena dvěma kopiemi vadného genu, z nichž každý rodič zdědil jednu. Jinými slovy, dítě se může narodit s tímto druhem ataxie, pokud mají oba rodiče jednu vadnou kopii genu. To znamená, že rodiče jsou **přenašeči** ataxie, i když sami ataxií netrpí.

Pokud jsou dva rodiče přenašeči, je pravděpodobnost jedna ku čtyřem, že se jim narodí dítě s ataxií, a jedna ku dvěma, že se narodí dítě, které ataxií netrpí, ale je nositelem vadného genu. Pokud je dítě přenašečem, může ji předat svým vlastním dětem. Existuje také šance jedna ku čtyřem, že dítě nebude mít ataxii ani nebude přenašečem. V této situaci může klinický genetik poradit, jak se tyto geny dědí a jaké jsou důsledky pro ostatní členy rodiny.

Existuje více než 30 typů ataxie děděných autozomálně recesivním způsobem, některé z nich jsou dobře známé, včetně Friedreichovy ataxie. Jiné ataxie jsou méně časté a několik autozomálně recesivních ataxií postihuje pouze několik rodin na celém světě.

## Friedreichova ataxie

Friedreichova ataxie (FA) je celosvětově nejčastějším typem dědičné ataxie, která postihuje hlavně děti a dospívající; příznaky začínají v průměru mezi 5. a 15. rokem života. Zpočátku způsobuje nemotornost pohybů a do konce dospívání nebo počátku dvacátých let přechází v nestabilitu při stání a chůzi se závislostí na invalidním vozíku. Řeč se obvykle stává nezřetelnou. Mezi další závažné problémy, které se mohou vyvinout, patří zakřivení páteře (skolióza), deformace nohou (vysoká klenba), diabetes mellitus a srdeční problémy, které jsou příčinou úmrtí u 60 % osob s Friedreichovou ataxií.

## Ataxie-telangiektázie

První příznaky této ataxie se obvykle objevují již v raném dětství, kdy dítě začíná chodit, potácí se a kymácí. O něco později se u nich často objeví problémy s pohybem očí. Po několika letech se u nich mohou objevit "teleangiektázie" drobné červené žilky v koutcích očí, na povrchu uší a tváří. Později se u nich mohou objevit problémy s imunitním systémem, které mohou vést k opakovaným infekcím dýchacích cest a náchylnosti k rakovině.

Existuje mezinárodní skupina na podporu pacientů s názvem "AT Children's Project". **Webové stránky:** [www.atcp.org](http://www.atcp.org)

## Další autozomálně recesivní ataxie

- Ataxie s okulomotorickou apraxií typu 1 nebo 2 (známá jako **AOA1** a **AOA2**).
- Ataxie s familiárním izolovaným nedostatkem vitamínu E A abetalipoproteinemie
- Cerebelární ataxie s nedostatkem svalového koenzymu Q10
- Časná mozečková ataxie se zachovanými šlachovými reflexy
- Spinocerebelární ataxie s dětským počátkem
- Marinesco-Sjögrenův syndrom
- Autosomálně recesivní spastická ataxie Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Joubertův syndrom
- Neprogresivní vrozené ataxie se zmenšeným mozečkem (znaky AD , X-L nebo AR).
- Neprogresivní vrozené ataxie s hypoplazií mozečku (globální nebo vermis) (znaky AD, AD , X-L nebo AR).

Je docela možné, že v následujících letech bude o těchto ataxiích k dispozici více informací a budou objeveny další ataxie.

## Mitochondriální stavy

Tyto typy ataxie zahrnují změny (nebo **mutace**) v genech, které kódují proteiny v mitochondriích, což jsou oddíly buněk produkující energii. Protože každý člověk dědí mitochondrie a mitochondriální geny od své matky, může se tento typ onemocnění přenášet pouze po mateřské linii, tj. od matky. Ženy, které mají takovýto stav, jsou ohroženy jeho přenosem na své děti (muže nebo ženy).

Většina genů, které se nacházejí v mitochondriích, se podílí na produkci energie, takže mitochondriální poruchy jsou obecně způsobeny tím, že buňky nemohou produkovat dostatek energie, což jim brání vykonávat jejich normální funkce. Protože svaly a mozek potřebují ke své funkci velké množství energie, jsou to nejčastěji části těla, které mohou být postiženy mitochondriálními poruchami. U některých mitochondriálních poruch je hlavním příznakem ataxie.

Příklady mitochondriální ataxie jsou:

- mitochondriální encefalomyopatie, laktátová acidóza s příhodami podobnými cévní mozkové příhodě (**MELAS**)
- myoklonická epilepsie s roztřepenými červenými vlákny (**MERRF**)
- neuropatie, ataxie a pigmentová retinitida (**NARP**).



## Dědičné ataxie vázané na chromozom X

Každá buňka v těle má 23 párů chromozomů - dlouhých úseků DNA obsahujících mnoho genů. U lidí rozhoduje o pohlaví jeden z těchto párů, známý jako chromozomy X a Y. Zatímco ženy mají dva chromozomy X, muži mají jeden chromozom X a jeden chromozom Y. To může znamenat, že některá onemocnění s vadnými geny na chromozomu X postihují spíše muže (a v těch vzácných případech, kdy jsou postiženy ženy, je jejich průběh obvykle mnohem mírnější než u mužů). Ženy mohou být nositelkami vadného genu na chromozomu X a předat onemocnění svým synům. Příkladem takto dědičného onemocnění je hemofilie a některé formy ataxie mohou být rovněž vázány na chromozom X.

## Nedědičné mozečkové ataxie

U některých lidí, kteří trpí ataxií, se ataxie v rodině nevyskytla. Přesto se u nich může vyskytnout typ ataxie, který se může přenést na jejich sourozence. Může se stát, že jsou prvním členem rodiny, u kterého se objevila mutace genu způsobující dědičnou ataxii, nebo že jejich rodiče zemřeli dříve, než se u nich projeví příznaky ataxie. Případně se může jednat o nedědičnou formu ataxie.

Pokud není ataxie dědičná, nazývá se někdy **sporadická mozečková ataxie**, a pokud není příčina ataxie známa, nazývá se někdy **idiopatická mozečková ataxie**. U řady lidí je například diagnostikována idiopatická cerebelární ataxie s pozdním nástupem, což znamená, že se onemocnění objevuje v pozdějším věku a jeho příčina není známa. Tato diagnóza může být stanovena lidem, u nichž chybí důkazy o genetické nebo jiné příčině. Často postupuje pomalu a má jen málo dalších příznaků.

Mezi příklady nedědičné ataxie patří:

### 1) Atrofie více systémů s cerebelárními rysy (MSA-C)

Jedná se o stav, který se objevuje v pozdějším věku. Jedná se o progresivní mozečkovou ataxii a má svou vlastní podpůrnou charitu.

Ve Velké Británii - Multiple System Atrophy Trust [www.msatrust.org.uk](http://www.msatrust.org.uk) nebo [www.mutpilesteyemstrophy.org](http://www.mutpilesteyemstrophy.org) nebo [www.brainsupportnetwork.org](http://www.brainsupportnetwork.org). V současné době neexistuje žádná evropská organizace pro MSA-C.

## Nediagnostikovaná ataxie

Když víte, že s vámi nebo s vaším dítětem není něco v pořádku a nemáte ani konkrétní diagnózu, dostává se každý do těžké situace, a to hned z několika důvodů. V případě dítěte, kdy víte, že se vaše dítě liší od ostatních, ale nevíte proč nebo co s tím dělat, to může být velmi obtížné. Hledání diagnózy může být pro děti i rodiče trýznivé. Takoví lidé se často připojují k organizaci zabývající se ataxií ve své zemi, i když nemají stanovenou konkrétní diagnózu.

Na Facebooku existuje několik skupin pro vzácná onemocnění a není neobvyklé, že pacienti získávají podporu právě v těchto skupinách. Vždy je však třeba mít se na pozoru před tím, že existují lidé a společnosti, kteří jsou až příliš ochotni vybírat peníze od nic netušících lidí, kteří trpí nevyléčitelným onemocněním.

[SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](http://www.swan-uk.org) je nezisková svépomocná organizace a registrovaná charitativní organizace, která podporuje povědomí o problémech, kterým čelí děti a rodiny postižené nediagnostikovanými nemocemi. Vede kampaň za rovná práva a uznání, buduje databázi, která pomůže s budoucím výzkumem, propojuje rodiny s ostatními, pokud je to možné, a usnadňuje výměnu informací a příběhů prostřednictvím svého zpravodaje.

## ŽIVOT S ATAXIÍ

V této části najdete informace o praktických aspektech každodenního života s ataxií. Existuje mnoho různých způsobů, jak zlepšit kvalitu života s ataxií.

### Co může pomoci v životě s ataxií?

Ačkoli v současné době neexistuje žádný lék na ataxii, existuje řada léčebných postupů, které pomáhají zmírnit její příznaky. K dispozici jsou například léky na svalové křeče, třes, problémy s močovým měchýřem, abnormální pohyby očí a deprese. Srdeční problémy, které se vyskytují u Friedreichovy ataxie, jsou rovněž léčitelné.

Obvykle se doporučuje, aby lidé s progresivní ataxií pravidelně navštěvovali neurologa (alespoň jednou ročně), který může stav sledovat a pomoci s případnými novými problémy. Dává vám také možnost využít všech nových pokroků v medicíně.

Fyzioterapie a cvičení, jako je plavání, posilování, jízda na kole, jízda na koni, mohou zabránit ztrátě síly, zachovat pohyblivost a pomoci při přesunech těm, kteří musí používat invalidní vozík.



Logopedie může pomoci s problémy s mluvením, polykáním, kašláním, dušením a v případě potřeby i s komunikačními pomůckami, jako jsou některé počítačové programy.

Důležitá je také ergoterapie, například při úpravách domácnosti, výuce strategií pro každodenní činnosti nebo při nákupu invalidního vozíku.

Je známo, že setkání s dalšími lidmi s ataxií pomáhá lidem s ataxií, protože si uvědomí, že nejsou sami, kdo prochází touto nemocí. V tomto ohledu jsou obzvláště užitečné pacientské organizace, národní a mezinárodní online fóra. Na mezinárodních fórech lidé obvykle komunikují prostřednictvím angličtiny.

### Vaše práva

Evropské fórum zdravotně postižených (EDF) bylo založeno v roce 1996 a je zastřešující organizací osob se zdravotním postižením, která hájí zájmy více než 100 milionů osob se zdravotním postižením v Evropě.

Pomáhá zajistit, aby rozhodnutí na evropské úrovni týkající se osob se zdravotním postižením byla přijímána s osobami se zdravotním postižením a osobami se zdravotním postižením. Vizí EDF je, aby lidé se zdravotním postižením v Evropě byli plně začleněni do společnosti na rovnoprávném základě s ostatními a aby byla plně respektována, chráněna a naplňována naše lidská práva, jak jsou uvedena v Úmluvě OSN o právech osob se zdravotním postižením (UN CRPD).

[Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením \(UN CRPD\)](#) je mezinárodní smlouva o lidských právech, která potvrzuje, že všechny osoby se zdravotním postižením musí požívat všech lidských práv a základních svobod. Objasňuje, že všechny osoby se zdravotním postižením mají právo účastnit se občanského, politického, hospodářského, sociálního a kulturního života společnosti stejně jako kdokoli jiný. CRPD jasně stanoví, co musí veřejné a soukromé orgány dělat, aby zajistily a podporovaly plné užívání těchto práv všemi osobami se zdravotním postižením.

Diskriminace osob se zdravotním postižením v různých oblastech jejich života, včetně práce, vzdělávání, cestování a volného času, je nezákonná. Zákon o rovnosti se vztahuje také na diskriminaci na základě pohlaví a rasové vztahy.

## Poradenství a emocionální podpora

Lidé s ataxií si často potřebují promluvit s poradcem nebo terapeutem a probrat s ním některé problémy, které jim ataxie přináší. Výzkumníci a lékaři v Evropské referenční síti pro vzácná neurologická onemocnění si velmi dobře uvědomují, jaký vliv má ataxie na činnosti každodenního života. Ve všech klinických studiích je nyní povinné kromě primárního výsledku, který je obvykle kardiologický nebo neurologický, zahrnout i výsledek týkající se vlivu zásahu na každodenní aktivity osob s ataxií.

## Být pečovatelem

Stále více podpory je k dispozici pro pečovatele, kteří se starají o osoby s ataxií. Tradičně byli rodinní příslušníci nebo blízcí často jediným pečovatelem o osobu s postižením. Obecně se má za to, že je lepší, aby příbuzný nebyl hlavním pečovatelem o osobu s ataxií, pokud to okolnosti dovolují. Ekonomické podmínky v jednotlivých evropských zemích případně určují, na jakou pomoc "zvenčí" může mít osoba s ataxií nárok.

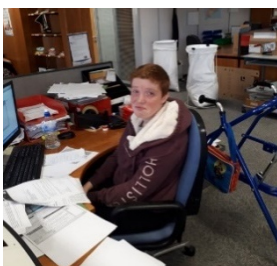
Pokud rodinní příslušníci pečují o osobu s ataxií, je pro ně důležité, aby si našli čas pro sebe, aby se osvěžili a odpočinuli si a aby neutrpělo jejich vlastní zdraví. Pro mnoho pečujících o osoby s ataxií je velmi užitečné navštěvovat setkání a akce patientských organizací, kde mohou získat podporu od ostatních osob v podobné situaci.



## Vzdělávání

Ačkoli se školy liší v tom, jak jsou přístupné, obecně platí, že moderní zařízení mohou vyhovět žákům s tělesným postižením a že se přístupnost neustále zlepšuje. Tyto informace lze často nalézt v plánu přístupnosti školy, jehož kopii je třeba na požádání poskytnout.

Studenti se zdravotním postižením v ideálním případě potřebují pomoc při nákupu specializovaného vybavení, např. notebooku, poznámkového bloku a dodatečných cestovních nákladů.



## Zaměstnání

Mnoho lidí s ataxií po stanovení diagnózy pokračuje v práci a vykonává ji po mnoho let. Obvykle existuje řada programů, které jim v tom pomáhají, ale záleží na konkrétní zemi. Obvykle vám může pomoci získat informace organizace pacientů s ataxií.

## Úpravy bydlení

Někteří lidé musí při rozvoji ataxie upravit svůj domov. S potřebnými úpravami domácnosti vám může poradit ergoterapeut v sociálních službách. Není neobvyklé, že místní úřady poskytují různé druhy dotací majitelům

bytů v soukromém sektoru a nájemníkům veřejných bytových domů. Patří mezi ně granty na úpravu nemovitostí tak, aby byly vhodné k bydlení, a na úhradu vylepšení a úprav.



*Táta, který měl ataxii, se svou rodinou*

## Plánování rodiny

Mnoho lidí s dědičnými typy ataxie má děti. U některých lidí se ataxie objeví až poté, co se jim narodí děti, u jiných se může objevit, i když vědí, že ataxií trpí. Každý člověk s ataxií bude mít jiný názor na to, zda mít děti. Vždy se jedná o hluboce osobní rozhodnutí.

Pokud má někdo známou recesivně dědičnou ataxii (např. Friedreichovu ataxii) a chce založit rodinu, může být jeho partner testován, aby se zjistilo, zda je pravděpodobným přenašečem stejného typu ataxie. Pokud není přenašečem, je velmi nepravděpodobné, že by se u jejich dítěte vyvinul tento typ ataxie.



*Jedná se o zadní chodítka s  
přídavnou oporou ramen.*

## Pomůcka pro chůzi

Při zvažování použití pomůcky pro chůzi je nejlepší poradit se s ergoterapeutem, pokud je vám k dispozici. Centra pro zdravotně postižené nabízejí řadu pomůcek a také rady a informace, ale často člověk získá nápady ohledně pomůcek pro chůzi na setkání celostátní pacientské organizace.

Obecně platí, že děti mají tendenci o hůlky zakopávat. Chodítka jsou obvykle vhodnější pro ty, kteří mají určitou schopnost stát a chodit, ale potřebují pomoc při udržování rovnováhy. Chodítka nabízejí větší stabilitu a oporu a mnohá mají další funkce, jako jsou kolečka, brzdy nebo sedátko pro odpočinek.

Mezi další formy pomůcek pro mobilitu patří trenažéry chůze, které mají rám a poskytují větší oporu než standardní chodítka, a koloběžky, které lze používat jako dopravní prostředek na delší vzdálenosti.



*Helen používá invalidní vozík na dlouhé vzdálenosti od svých 20 let.*

*Všimněte si zařízení "widget" v její levé ruce, které je připevněno k oběma kolům. Jeho použití pohání křeslo a zabraňuje tomu, aby musela po každém otočení vyměnit ruce na kole.*



*Al používá elektrické křeslo. Příznaky ataxie měl od svých 11 let. O 10 let později mu byla diagnostikována Friedreichova ataxie. Nedávno dokončil studium v oboru zdravotního postižení, předtím studoval design. Nyní je mu 54 let.*

## Ruční a elektrické invalidní vozíky

Ačkoli ne každý člověk s ataxií používá invalidní vozík, mnoha lidem usnadňuje život. Někteří lidé mohou chodit na krátké vzdálenosti nebo krátkou dobu stát, po zbytek času mohou používat invalidní vozík.

Jako rodiče vás může rozrušit představa, že vaše dítě musí používat invalidní vozík. S postupující ataxií si však brzy uvědomíte, že pokud vaše dítě používá invalidní vozík, dává mu to ve skutečnosti větší nezávislost a zachovává mu to energii na důležité věci.

Rozmanitost ručních a elektrických invalidních vozíků neustále roste. Díky technologickému vývoji lze vozíky vyrábět silnější, rychlejší a lehčí než kdykoli předtím. Existuje mnoho různých typů ručních a elektrických invalidních vozíků, včetně sportovních vozíků, stojících vozíků a transportních vozíků.

Při výběru vhodného invalidního vozíku jsou důležité faktory, jako je věk, potřeby a schopnosti. Cena se může pohybovat od stovek do desítek tisíc liber v závislosti na tom, z čeho je křeslo vyrobeno a zda bylo vyrobeno na míru.

Ruční invalidní vozíky mají tu výhodu, že jsou:

- 1) snadnější přeprava než u elektrických křesel
- 2) pomáhá osobám s ataxií udržovat se v kondici.

Jejich nevýhodou je, že opakované používání koleček může způsobit opakované problémy s rameny, v čemž by mohl pomoci widget nebo podobné zařízení.

Hlavní výhodou používání elektrického invalidního vozíku namísto ručního je menší fyzická náročnost. Veškeré ovládání se provádí pomocí baterie a při pohybu se nemusíte spoléhat na asistenci.

*"Zpočátku jsem se cítila na vozíku trapně, ale přátelé a rodina mi byli velkým zdrojem síly."*





## Asistenční psi

*"Můj pes je úžasný - dokonce mi pomáhá vyprázdnit pračku!  
Opravdu mi pomáhá žít samostatně."*

Asistenční psi jsou speciálně vycvičeni tak, aby pomáhali lidem se zdravotním postižením vykonávat každodenní činnosti, které by pro ně jinak byly obtížné. Lidé s ataxií někdy zjišťují, že jim asistenční pes pomáhá zachovat si nezávislost a navíc je skvělým společníkem. Psi mohou být vycvičeni k plnění různých úkolů, aby lidem pomáhali žít co nejpohodlněji. Úkoly mohou zahrnovat otevírání a zavírání dveří, dosahování na pulty obchodů, nošení nákupního košíku nebo dokonce vyprazdňování pračky.



## Na cestách

Učit se řídit je skvělý způsob, jak se stát mobilním. Minimální věk pro získání řidičského oprávnění závisí na národním úřadu. Čím dříve se osoba trpící ataxií naučí řídit, tím větší šanci má, že bude úspěšná. Pomůže jim to získat trochu nezávislosti v citlivém věku jejich života.

Mnoho lidí s ataxií může mít nárok na úlevy při parkování pro řidiče s ataxií nebo pro cestující, kteří mají problémy s chůzí. Tyto úlevy umožňují zaparkovat v blízkosti cíle cesty. Chcete-li o tuto koncesi požádat, obraťte se na sociální odbor státního nebo místního úřadu.

*Řidič vstupuje do  
do vozu zezadu  
vozidla pomocí  
invalidního vozíku.*



Pokud řídíte, většina evropských zemí očekává, že budete informovat svůj národní úřad pro řidiče, jakmile vám bude diagnostikována ataxie. To však automaticky neznamená, že musíte přestat řídit. Pro některé lidi s ataxií jejich stav znamená, že potřebují úpravy svého vozu, aby mohli pokračovat v řízení, a nakonec se mohou rozhodnout řízení vzdát. Pozitivní je, že můžete mít nárok na úlevy, které vám mohou usnadnit parkování v blízkosti místa konání akce.



## Vycházky ven

Většina kin, zejména multiplexů, nabízí dobré zázemí pro osoby s ataxií a dalšími postiženími. Podrobnosti o nich obvykle najdete na jejich webových stránkách. V posledních letech byla pro osoby s pohybovým postižením zpřístupněna velká část veřejné dopravy a běžných taxíků. Většina železničních, autobusových a leteckých společností umožňuje předem si objednat asistenci, pokud potřebujete pomoc při cestování, například při přestupu. Pro více informací kontaktujte konkrétní firmu.

Doprava ve velkých městech, která každé čtyři roky hostí paralympijské hry, se snaží, aby byla veřejná doprava během paralympijských her co nejpřístupnější. Je to ideální doba pro návštěvu velkých měst.



## Sport a volný čas

Mnoho sportů lze přizpůsobit tak, aby se jich mohli účastnit i lidé s onemocněním, jako je ataxie. To se odráží v nárůstu nabídky sportů na paralympiádě. Pokud se rádi díváte na sport, mnoho sportovišť nabízí vozíčkářům zvýhodněné vstupné.



## Připojení k internetu

Mnoho lidí s ataxií zjišťuje, že internet může být skvělým způsobem, jak zůstat v kontaktu, zařídit si cestování a nakupovat. Většina webových stránek a internetových prohlížečů má možnosti přístupnosti, které umožňují změnit velikost písma nebo zobrazit pouze textové zobrazení apod. Klávesnici a myš lze přizpůsobit pro snadnější

ovládání a existují také různé komunikační pomůcky, které mohou pomoci při používání počítače, například software pro rozpoznávání hlasu. Pracovní plochu a nastavení počítače lze také přizpůsobit tak, aby byly přístupnější. Mobilní telefony lze také přizpůsobit pro snadnější používání a některé (například iPhone) nabízejí aplikace pro rozpoznávání hlasu za zlomek ceny.



## Dovolená a cestování

Většina rekreačních zařízení nabízí ubytování pro osoby se sníženou pohyblivostí a může nabídnout další zařízení pro osoby s dalšími potřebami. To je další místo, kde vám může pomoci patientská organizace. Přestože mnoho starších oblastí ve větších evropských městech nemusí být vybudováno pro osoby na vozíku, je možné se v nich s trochou předstihu pohybovat. Většina měst poskytuje průvodce, kteří pomáhají osobám s pohybovými obtížemi.

## Co bude dál?

Ačkoli se nedá zastříť, že ataxie lidi postihuje, nemusí jim bránit v plnohodnotném, aktivním a příjemném životě. Všichni žijeme v naději na novou léčbu.

**Doufáme, že pro vás tato brožura byla užitečná. Vaše připomínky jsou vždy vítány. Pomozte nám zlepšit příští vydání tím, že nám sdělíte svůj názor: [info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu).**



## ODMÍTNUTÍ ODPOVĚDNOSTI:

Pokyny pro klinickou praxi, doporučení pro praxi, systematické přehledy a další pokyny publikované, schválené nebo potvrzené ERN-RND jsou vyhodnocením aktuálních vědeckých a klinických informací poskytovaných jako vzdělávací služba. Tyto informace (1) by neměly být považovány za souhrn všech správných léčebných postupů, metod péče nebo za vyjádření standardu péče; (2) nejsou průběžně aktualizovány a nemusí odrážet nejnovější důkazy (nové informace se mohou objevit v době mezi vypracováním informací a jejich zveřejněním nebo přečtením); (3) zabývají se pouze konkrétně určenou otázkou (otázkami); (4) nepředepisují žádný konkrétní postup lékařské péče a (5) nejsou určeny k tomu, aby nahradily nezávislý odborný úsudek ošetřujícího lékaře, neboť informace zohledňují individuální rozdíly mezi pacienty. Ve všech případech by měl ošetřující poskytovatel zvolený postup zvážit v kontextu léčby konkrétního pacienta. Použití informací je dobrovolné. ERN-RND poskytla tyto informace tak, jak jsou, a neposkytuje žádnou výslovnou ani implicitní záruku týkající se těchto informací. Společnost ERN-RND se výslovně zříká jakýchkoli záruk prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. Společnost ERN-RND nenese žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škodu na osobách nebo majetku, která by vznikla v důsledku použití těchto informací nebo v souvislosti s nimi, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.

### SLEDUJTE NÁS

Webové stránky: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Twitter: [@ERN\\_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [/company/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)

**Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen – Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

