

# Vestibulární a posturální biomarkery u spinocerebelárních ataxií a periferních vestibulárních lézí

## Abstrakt

Součástí klinického postižení u degenerativních spinocerebelárních ataxií (SCA) může být porucha vestibulárních funkcí. Ta spolu s mozečkovou symptomatikou přispívá k poruše rovnováhy u těchto pacientů a může vést i k poruše dynamické zrakové ostrosti (DVA).

Cílem práce bylo za použití moderních diagnostických metod objektivizovat postižení vestibulo-okulárního reflexu u pacientů s SCA. Inovativní metodu video Head Impulse Test (vHIT) jsme nejdříve zavedli u pacientů po operaci vestibulárních schwannomů, u kterých je přítomno jasně definované vestibulární postižení. U pacientů s SCA jsme objektivizovali postižení DVA, jehož míra byla přímo úměrná poruše vestibulární funkce detekované vyšetřením vHIT. Nejlepší prediktivní hodnoty pro postižení DVA jsme získali použitím modelu, který kombinoval poruchu funkce vestibulo-okulárního reflexu měřenou vHIT a míru klinického mozečkového postižení hodnocenou škálou SARA (scale for assessment and rating of ataxia). Ve svých výzkumech jsem se dále zabývala objektivizací poruch posturální stability u pacientů s SCA pomocí vyšetření posturografie. Standardní posturografické parametry (plocha stabilogramu, délka křivky stabilogramu a střední rychlost pohybu vektoru výsledné tlakové síly – CoP) neumožnily odlišit jednotlivé typy poruch stability. Specifickým parametrem, který je charakteristický pro mozečkové postižení, je 3Hz tremor detekovatelný frekvenční analýzou stabilogramu (Fast Fourier transform – FFT). Prokázali jsme, že tento parametr může sloužit jako biomarker časných fází mozečkového postižení u pacientů s SCA. Publikovali jsme první tři případy onemocnění „CANVAS“ (syndrom cerebelární ataxie, neuropatie, vestibulární areflexie) v České republice. U tohoto onemocnění jsme zavedli do klinické praxe metodiku molekulárně-genetického vyšetření.