

СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ ТИПА 27В (ATX-FGF14-GAA)

Нужный Е.П., Невзорова К.В., Проценко А.Р., Абрамычева Н.Ю., Лиасковик А.А., Белякова-Бодина А.И., Иллариошкин С.Н.

Российский центр неврологии и нейронаук, Москва, Россия

Резюме

Спиноцеребеллярная атаксия типа 27В (СЦА27В) — новая форма наследственных атаксий, открытая в 2023 г.; заболевание связано с носительством патологической экспансии GAA-повторов в гене FGF14. Согласно современным исследованиям, данный тип атаксии является одним из наиболее частых у пациентов с началом во взрослом возрасте, особенно среди неверифицированных случаев. В статье приводится клиническое наблюдение пациентки с СЦА27В с дебютом заболевания в 64 года, рецидивирующей дистартией, бьющим вниз нистагмом и нормальной нейровизуализационной картиной. На примере данного случая подробно описан широкий спектр современных методов диагностики (видеоокулография, видеопроба Хальмаги, МР-спектроскопия мозжечка, ДНК-диагностика), применяющихся при обследовании пациентов с неясным генезом прогрессирующей мозжечковой атаксии. Обсуждаются трудности дифференциальной диагностики СЦА27В с приобретенными, в том числе глютеновой, атаксиями.

Ключевые слова: спиноцеребеллярная атаксия, ген FGF14, экспансия GAA-повторов, генетическая диагностика, МР-спектроскопия

Для цитирования: Нужный Е.П., Невзорова К.В., Проценко А.Р., Абрамычева Н.Ю., Лиасковик А.А., Белякова-Бодина А.И., Иллариошкин С.Н. Спиноцеребеллярная атаксия типа 27В (ATX-FGF14-GAA). *Российский неврологический журнал*. 2025;30(4):32–37. DOI 10.30629/2658-7947-2025-30-4-32-37

Для корреспонденции: Нужный Е.П., e-mail: enuzhny@mail.ru

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование. Работа выполнена при поддержке Российского научного фонда (грант РНФ № 24-15-00209).

Информация об авторах

Нужный Е.П., <https://orcid.org/0000-0003-3179-7668>; e-mail: enuzhny@mail.ru

Невзорова К.В., <https://orcid.org/0009-0000-9148-0203>

Проценко А.Р., <https://orcid.org/0009-0000-5290-5045>

Абрамычева Н.Ю., <https://orcid.org/0000-0001-9419-1159>

Лиасковик А.А., <https://orcid.org/0000-0001-8062-0784>

Белякова-Бодина А.И., <https://orcid.org/0000-0002-2339-8483>

Иллариошкин С.Н., <https://orcid.org/0000-0002-2704-6282>

SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE 27B (ATX-FGF14-GAA)

Nuzhnyi E.P., Nevezorova K.V., Protsenko A.R., Abramycheva N.Yu., Liaskovik A.A., Belyakova-Bodina A.I., Illarioshkin S.N.

Russian Center of Neurology and Neurosciences, Moscow, Russia

Abstract

Spinocerebellar ataxia type 27B (SCA27B) is a newly identified hereditary ataxia discovered in 2023, characterized by pathological GAA repeat expansions in the FGF14 gene. Current research indicates it as one of the most prevalent forms of adult-onset ataxia, particularly among previously undiagnosed cases. We describe a 64-year-old female patient with SCA27B exhibiting: recurrent dysarthria, downbeat nystagmus and unremarkable neuroimaging findings. This case illustrates a comprehensive diagnostic approach for progressive cerebellar ataxia of unclear etiology (videooculography, Halmagyi video head impulse test, cerebellar MR-spectroscopy and genetic testing). We discussed difficulties of differential diagnosis of SCA27B with acquired (including gluten) ataxia.

Key words: spinocerebellar ataxia, FGF14 gene, GAA repeat expansion, genetic diagnostics, MR spectroscopy

For citation: Nuzhnyi E.P., Nevezorova K.V., Protsenko A.R., Abramycheva N.Yu., Liaskovik A.A., Belyakova-Bodina A.I., Illarioshkin S.N. Spinocerebellar ataxia type 27B (ATX-FGF14-GAA). *Russian Neurological Journal (Rossijskij Nevrologicheskiy Zhurnal)*. 2025;30(4):32–37. (In Russian). DOI 10.30629/2658-7947-2025-30-4-32-37

For correspondence: Nuzhnyi E.P., e-mail: enuzhny@mail.ru

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Funding. The study is supported by grant of the Russian Science Foundation (project No 24-15-00209).

Information about authors

Nuzhnyi E.P., <https://orcid.org/0000-0003-3179-7668>

Nevezorova K.V., <https://orcid.org/0009-0000-9148-0203>

Protsenko A.R., <https://orcid.org/0009-0000-5290-5045>

Abramycheva N.Yu., <https://orcid.org/0000-0001-9419-1159>

Liaskovik A.A., <https://orcid.org/0000-0001-8062-0784>

Сокращения: АД — аутосомно-доминантный; МРТ — магнитно-резонансная томография; СЦА — спиноцеребеллярная атаксия; ЦСЖ — цереброспинальная жидкость; GAD — glutamic acid decarboxylase (глутаматдекарбоксилаза).

Введение. Наследственные мозжечковые атаксии — гетерогенная и сложная для диагностики группа нейродегенеративных заболеваний, для которых характерны неуклонно прогрессирующие расстройства ходьбы и координации движений вследствие дегенерации мозжечка и/или его связей. Данным заболеваниям свойственен выраженный меж- и внутрисемейный полиморфизм, затрудняющий распознавание отдельных нозологических форм. По типу наследования выделяют аутосомно-доминантные спиноцеребеллярные атаксии (АД-СЦА), а также аутосомно-рецессивные, Х-сцепленные формы и атаксии с митохондриальным типом наследования. На начало 2025 г. установлено существование 50 генетических локусов АД-СЦА [1].

В 2023 г. была открыта новая форма АД-СЦА, обусловленная носительством экспансии более 250–300 GAA-повторов в 1-м инtronе гена фактора роста фибробластов 14 (*FGF14*). Данная форма была обозначена как СЦА типа 27В (в отличие от СЦА27А, вызванной точковыми мутациями в гене *FGF14*) или, согласно современной номенклатуре наследственных атаксий, ATX-*FGF14*-GAA [2]. В дальнейшем было показано, что в странах Европы на долю СЦА27В приходится 10–30% случаев среди неверифицированных атаксий с поздним началом [3]. Средний возраст дебюта заболевания составляет 51 год. Ядром клинической картины СЦА27В является мозжечковая атаксия, которая в ряде случаев сочетается с полиневропатией, двусторонней вестибулопатией, бьющим вниз нистагмом, эпизодической атаксией с приступами дипlopии и системного головокружения [4–7].

При наличии отягощенного семейного анамнеза диагноз наследственной атаксии не вызывает сомнений. Трудности дифференциальной диагностики возникают при обследовании пациентов со спорадическими формами заболевания с дебютом во взрослом и пожилом возрасте, а также при некоторых особенностях клинической картины (быстрое прогрессирование, ремиттирующее течение, отсутствие атрофических изменений мозжечка по данным нейровизуализации и т.д.).

Приводим клиническое наблюдение пациентки с верифицированной СЦА27В атаксии. Пациенткой было подписано добровольное информированное

согласие на проведение обследований и публикацию анонимизированных данных.

Клиническое наблюдение. Пациентка К., 69 лет. С 64 лет впервые отметила прогрессирующую неустойчивость при ходьбе, в возрасте 68 лет появились преходящие эпизоды нарушения речи по типу дизартрии, продолжительностью до 20–30 минут и частотой до 1–2 раза в месяц. Неоднократно проводилась МРТ головного мозга, выявлялись единичные очаги микроangiопатии, без признаков атрофии структур мозжечка и ствола мозга. С 68 лет из-за нарастающей шаткости появились падения, в связи с чем стала передвигаться с двусторонней опорой. Указаний в анамнезе на токсический генез заболевания не было.

Семейный анамнез: у отца в пожилом возрасте (после 70 лет) отмечалась шаткость походки и психические нарушения (смерть в результате суицида), у матери была диагностирована шизофрения; сибы, дети и внуки клинически здоровы.

С учетом ступенчатого ухудшения состояния пациентке проводилось дообследование с целью исключения аутоиммунного генеза атаксии: антинейрональные антитела к внутриклеточным (Hu, Yo-1, Ri, CV2, Ma2, амифизин) и поверхностным (NMDA, CASPR, LGI1 AMPA1/2, GABAR) антигенам, антинейрональные антитела IgG (метод непрямой иммунофлуоресценции), антитела к глутаматдекарбоксилазе (GAD) в крови — не обнаружены. Выявлено повышение уровня IgA к деамидированным пептидам глиадина до 25,53 Ед/мл (норма до 10 Ед/мл), при этом пациентка отрицала наличие каких-либо кишечных симптомов. С подозрением на глютеновую атаксию госпитализирована с целью уточнения диагноза.

В неврологическом статусе отмечались симптомы мозжечковой атаксии: выраженная статико-локомоторная (атактическая походка, невозможность tandemной ходьбы, неустойчивость в пробе Ромберга, диссинергия Бабинского) и легкая динамическая атаксия (легкая дисметрия при координаторных пробах, $S > D$, легкий дисдиадохокинез), глазодвигательные нарушения (нарушение плавных следящих движений глаз во всех направлениях, взор — индуцированный нистагм горизонтальный и бьющий вниз нистагм, а также дипlopия, усиливающаяся при взгляде вправо), дизартрия (легкая скандированность речи на нагрузке). Также отмечались сухожильная анизорефлексия, легкие когнитивные нарушения (общий балл по Монреальской шкале оценки когнитивных функций составил 25/30 баллов).

В общетерапевтических исследованиях крови клинически значимых отклонений (в том числе признаков мальабсорбции) выявлено не было. Исследование крови на антитела к тканевой трансглутаминазе

выявило небольшое повышение IgA до 9,3 Ед/мл (при норме до 7 Ед/л) при нормальном уровне IgG. В общем анализе цереброспинальной жидкости (ЦСЖ) патологических изменений выявлено не было, при исследовании олигоклонального синтеза IgG — выявлен 1 (поликлональный) тип.

По данным МРТ головного мозга в стандартных МР-последовательностях значимых структурных изменений отмечено не было. В режиме мультивоксельной H1-спектроскопии соотношение пиков N-ацетиласпартата к креатинину (NAA/Cr) в правом, левом полушариях и черве мозжечка составили 1,11, 1,2 и 1,19, соответственно (рис. 1А). При выполнении одновоксельной H1-спектроскопии соотношение данных метаболитов в черве мозжечка было равно 0,97 (рис. 1Б).

При видеокулографическом обследовании выявлены признаки характерные для нарушения функции мозжечка и/или его связей, включая нарушение плавного слежения, гиперметрию саккад вниз, наличие спонтанного нистагма вниз, существенно усиливающегося при взоре влево и вправо (рис. 2А). Помимо этого, выполнено видеоокулографическое тестирование вестибулярной функции: результаты видеопробы Хальмаги, оценивающей вестибулоокулярный рефлекс, формально соответствовали норме, так как соотношение скоростей глаз и головы оставалось в пределах референсных значений, однако обращали на себя внимание явные корректирующие саккады при стимуляции задних и латеральных каналов с обеих сторон (рис. 2Б). В контексте клинической картины и анамнеза данные изменения могут указывать на нарушение регуляции функции вестибулярных ядер со стороны мозжечка. Проведенный водный битермальный калорический тест показал значимую асимметрию ответов за счет левосторонней гипофункции (асимметрия 40%), что расходится с результатами пробы Хальмаги.. По данным калорического теста данных в пользу билатеральной вестибулопатии получено не было.

С целью исключения/подтверждения наследственного генеза атаксии с учетом семейного анамнеза была взята кровь на анализ для ДНК-диагностики на наличие экспансии GAA-повторов в гене *FGF14*. По совокупности данных клинической картины и результатов обследования пациентка была выписана с диагнозом «Мозжечковая атаксия, вероятно аутоиммунного генеза» с рекомендациями дообследования у гастроэнтеролога на предмет целиакии, а также соблюдения строгой безглютеновой диеты.

По результатам обследований, выполненных амбулаторно, были выявлены нормальные титры IgA и IgG к демидированным пептидам глиадина, эндомизию и ретикулину. При молекулярно-генетическом исследовании маркеров системы HLA II класса (диагностика целиакии) выявлена редкая комбинация аллелей (DQA1 — 05:01 и DQB1 — 03:01), приводящая к формированию гетеродимера DQ7, потенциально повышающего риск развития целиакии. Тем не менее, по совокупности данных, включая эндоскопическое исследование 12-перстной кишки, диагноз целиакии был исключен.

К моменту завершения обследования у гастроэнтеролога был получен результат ДНК-диагностики, подтверждающий носительство патологической экспансии (> 250 GAA-повторов) в гене *FGF14*, что позволило окончательно верифицировать СЦА27В. Учитывая транзиторную серопозитивность по антиглиадиновым антителам и повышенный титр антител к тканевой трансглутаминазе, была рекомендована дальнейшая длительная безглютеновая диета, наблюдение гастроэнтеролога. Также был подобран индивидуальный комплекс логопедических упражнений, лечебной физкультуры и вестибулярной гимнастики.

Обсуждение. По последним данным, СЦА27В является одной из наиболее частых форм АД-СЦА в странах Европы [3]. В России частота СЦА27В среди неверифицированных поздних мозжечковых атаксий составляет 15,4%, уступая лишь СЦА 1-го

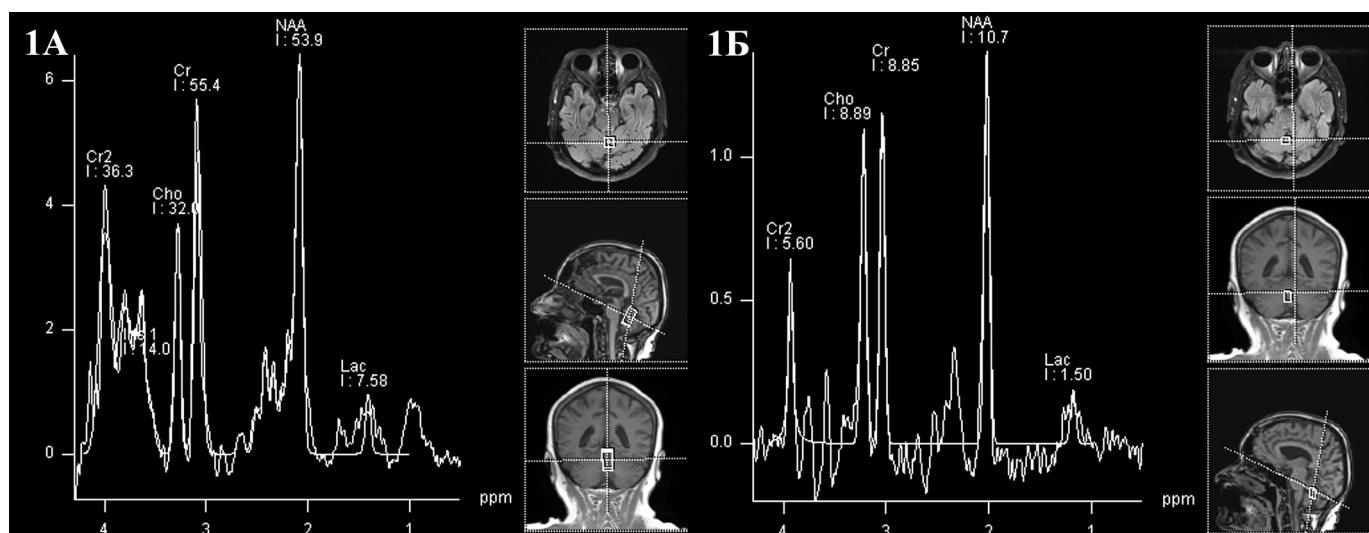


Рис. 1. Карты пиков метаболитов при мульти- и одновоксельной H1-спектроскопии в черве мозжечка
Fig. 1. Metabolite peak maps from multi- and single voxel H1 spectroscopy of the cerebellar vermis

и 2-го типов [7]. Основные клинические проявления СЦА27В, их частота и наличие у нашей пациентки представлены в таблице 1 [8]. Характерным нейропроприоцессинговым паттерном является атрофия червя (преимущественно) и полушарий мозжечка, однако у небольшой части пациентов может наблюдаться нормальная МРТ-картина либо признаки атрофии ствола мозга и мозжечка с формированием «симптома креста» (пontoцеребеллярная атрофия) [7]. В отличие от большинства других АД-СЦА, для СЦА27В характерна высокая частота спорадических случаев (15–50%), что связывают с неполной пенетрантностью экспандированных аллелей с 250–300 GAA-повторами [8].

Наше клиническое наблюдение демонстрирует сложности дифференциальной диагностики СЦА27В с приобретенными (в том числе аутоиммунными) мозжечковыми атаксиями и необходимость использования широкого спектра лабораторных и инструментальных методов при обследовании пациентов со спорадическими атаксиями. У пациентки отмечалось постепенное прогрессирование заболевания в течение пяти лет, особенностью случая было наличие эпизодической мозжечковой дизартрии, отсутствие достоверных данных в пользу отягощенного семейного анамнеза (история болезни отца была неочевидной), а также отсутствие атрофических изменений мозжечка по данным МРТ головного мозга,

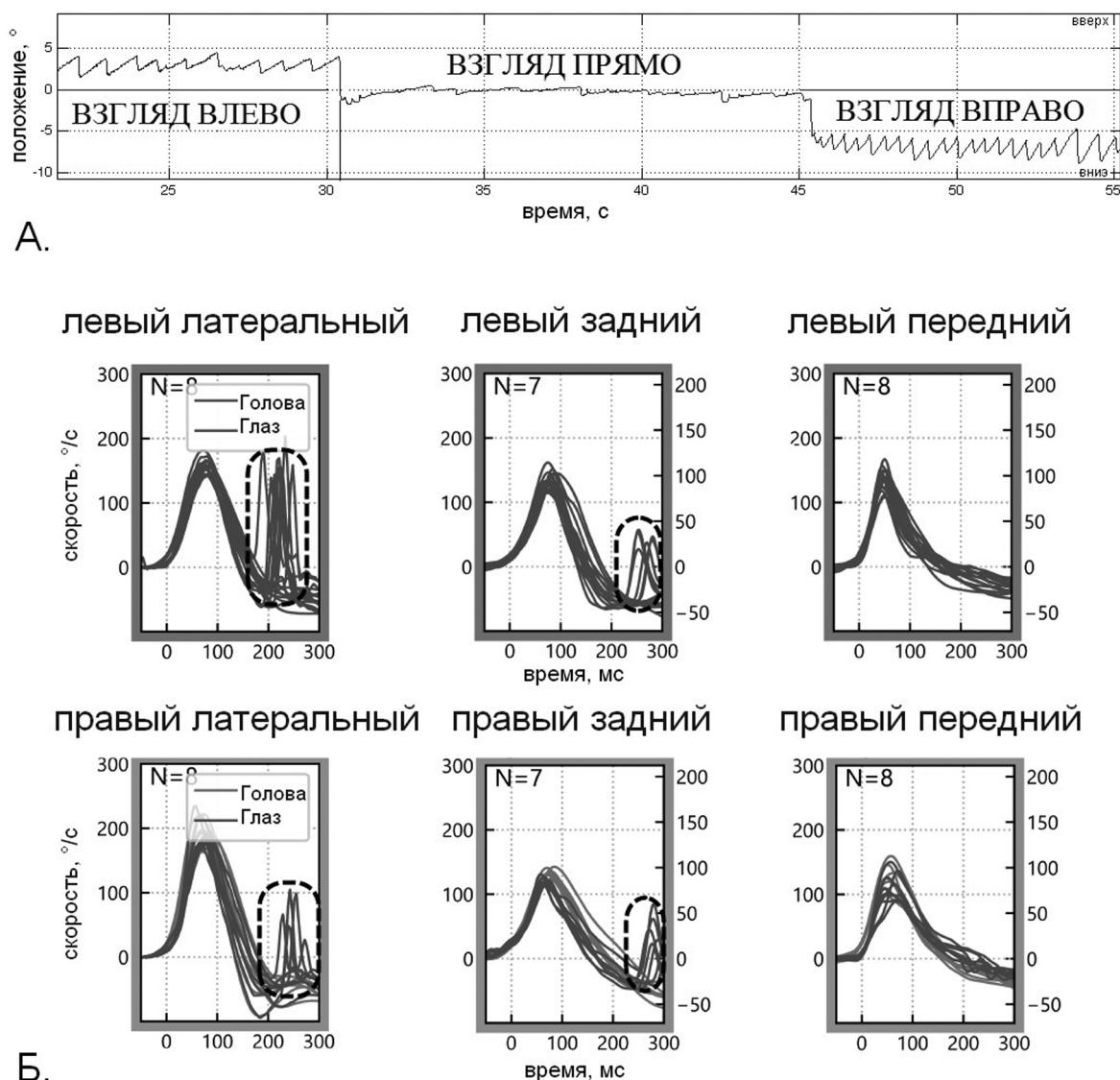


Рис. 2. Наиболее значимые видеоокулографические находки у пациентки с ATX-FGF14-GAA. А. Нистагм вниз. Отмечается увеличение выраженности нистагма при взгляде влево (скорость медленной фазы $2.2^{\circ}/\text{s}$) и при взгляде вправо (скорость медленной фазы $5.2^{\circ}/\text{s}$) по сравнению с взором прямо (скорость медленной фазы $0.2^{\circ}/\text{s}$). Б. Видеопроба Хальмаги: явные корректирующие саккады выделены пунктирной линией. Приращение для каждого полукружного канала имеет значение около единицы

Fig. 2. The most remarkable video-oculographic findings in a patient with ATX-FGF14-GAA. A. Downbeat nystagmus. The nystagmus is more pronounced when looking to the left (slow-phase velocity $2.2^{\circ}/\text{s}$) and to the right (slow-phase velocity $5.2^{\circ}/\text{s}$) compared to central gaze (slow-phase velocity $0.2^{\circ}/\text{s}$). B. Video head impulse test (vHIT): overt corrective saccades are marked with a dashed line. The gain for each semicircular canal is approximately 1.0

Клинические характеристики СЦА27В

Таблица 1

Клинические проявления	Частота, %	Наличие проявлений у пациентки К.
Статико-локомоторная атаксия	95–100	+
Динамическая атаксия	44–71	+/-
Эпизодические симптомы (диплопия, атаксия, дизартрия, системное головокружение)	13–80	+
Мозжечковая дизартрия	12–74	+/- (легкая при речевой нагрузке)
Мозжечковые глазодвигательные нарушения	80–96	+
Взор-индуцированный горизонтальный нистагм	33–67	+
Бьющий вниз нистагм	10–67	+
Диплопия, осциллопсия, нечеткость зрения	40–68	+
Снижение вибрационной чувствительности на уровне стоп	29–57	-
Дисфагия	14–35	-
Постуральный трепор рук	21–67	-
Вестибулопатия	10–75	+/- (пресбиовестибулопатия)
Пирамидный синдром	3–21	-

Table 1

Clinical characteristics of SCA27B

Clinical feature	Frequency, %	The presence of features in patient K.
Truncal ataxia	95–100	+
Appendicular ataxia	44–71	+/-
Episodic symptoms (diplopia, ataxia, dysarthria, vertigo)	13–80	+
Cerebellar dysarthria	12–74	+/- (mild during speech load)
Cerebellar oculomotor signs	80–96	+
Horizontal gaze-evoked nystagmus	33–67	+
Downbeat nystagmus	10–67	+
Diplopia, oscillopsia, visual blurring	40–68	+
Decreased vibration sense in distal lower extremities	29–57	-
Dysphagia	14–35	-
Postural tremor of upper limbs	21–67	-
Vestibulopathy	10–75	+/- (presbyvestibulopathy)
Pyramidal syndrome	3–21	-

что редко наблюдается при наследственных атаксиях. Не были выявлены симптомы автономной дисфункции, что позволило исключить мозжечковый тип мультисистемной атрофии. Ремиттирующий характер дизартрии и фенотип изолированной мозжечковой атаксии наиболее характерен для атаксии, ассоциированной с антителами к GAD [9], однако данный диагноз был исключен. Также не было получено данных за токсический и паранеопластический генез заболевания, а медленный темп прогрессирования, отсутствие других аутоиммунных заболеваний и воспалительных изменений ЦСЖ

исключали диагноз первичной аутоиммунной атаксии [10]. Единственными значимыми лабораторными находками были повышенные уровни антител к деамидированным пептидам глиадина и тканевой трансглутаминазе в крови, что требовало исключения глютеновой атаксии.

Глютеновая атаксия является наиболее распространенной аутоиммунной атаксией в мире и может развиваться как у пациентов с целиакией, так и у лиц с нецелиакийной чувствительностью к глютену [11]. Типичный возраст дебюта неврологических проявлений — 40–60 лет; клиническая картина характеризуется постепенным началом и хроническим течением преимущественно статико-локомоторной атаксии с мозжечковой дизартрией и нистагмом, также могут наблюдаться корковый миоклонус, полиневропатия, пирамидный синдром, реже — офтальмопарез, трепмор мягкого неба, автономные и когнитивные нарушения [12–14]. На начальных стадиях заболевания МРТ-картина может соответствовать норме, однако по мере прогрессирования атаксии часто наблюдается легкая и умеренная атрофия мозжечка (преимущественно червя). Важным в диагностике данного заболевания является обнаружение гаплотипов HLA-DQ2/8, антител к глиадину (IgG, IgA) и тканевой трансглутаминазе-2 и -6 в крови. В редких случаях наблюдается олигоклональный синтез IgG в крови и ЦСЖ [12]. Для исключения целиакии проводится биопсия слизистой оболочки двенадцатиперстной кишки с последующим морфологическим исследованием. По данным комплексного гастроэнтерологического дообследования, у нашей пациентки были исключены целиакия и глютеновая атаксия, что потребовало продолжения диагностического поиска.

В последние годы для верификации иммуноопосредованного генеза поражения мозжечка все чаще применяется метод протонной МР-спектроскопии. Ранее было показано, что соотношение NAA/Cr, измеряемое в области червя и полушарий мозжечка, является чувствительным маркером для диагностики и контроля терапии у пациентов с паранеопластической дегенерацией мозжечка [15], анти-GAD-ассоциированной атаксией [16], глютеновой атаксией [17, 18], а также входит в критерии диагностики первичной аутоиммунной атаксии [10]. В норме соотношение NAA/Cr в данных областях составляет более 1, а его снижение наблюдается при воспалительном генезе поражения мозжечка [19]. В представленном нами случае были получены нормальные значения NAA/Cr, что свидетельствовало против аутоиммунного генеза атаксии.

Таким образом, по результатам обследований у пациентки отсутствовали достоверные признаки приобретенного (вторичного) генеза мозжечковой атаксии. ДНК-анализ является «золотым стандартом» диагностики наследственных атаксий, в результате проведения которого был верифицирован диагноз СЦА27В. Необходимо иметь в виду, что применение методов массового параллельного секвенирования (панельного, экзомного) не позволяет выявлять экспансии микросателлитных повторов,

в связи с тем что диагностика СЦА27В и других болезней экспансий должна проводиться специально.

Заключение. СЦА27В остается малоизученной и трудной для клинической диагностики наследственной атаксией вследствие неспецифичности ее проявлений и высокой частоты спорадических форм. В сложных диагностических случаях рекомендуется тщательное дообследование на предмет вторично-го (автоиммунного, токсического, дефицитарного и др.) генеза атаксии ввиду потенциальной курабельности данных состояний; при их исключении и наличии соответствующей клинической картины необходимо проведение ДНК-диагностики (поиск экспансии GAA повторов в гене *FGF14*) с целью верификации диагноза.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование. Работа выполнена при поддержке Российского научного фонда (грант РНФ № 24-15-00209)

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Rudaks L.I., Yeow D., Ng K., Deveson I.W., Kennerson M.L., Kumar K.R. An Update on the Adult-Onset Hereditary Cerebellar Ataxias: Novel Genetic Causes and New Diagnostic Approaches. *Cerebellum*. 2024;23(5):2152–2168. <https://doi.org/10.1007/s12311-024-01703-z>
2. Pellerin D., Danzi M.C., Wilke C., Renaud M., Fazal S., Dicaire M.J., Scriba C.K., Ashton C., Yanick C., Beijer D. et al. Deep Intronic FGF14 GAA Repeat Expansion in Late-Onset Cerebellar Ataxia. *N. Engl. J. Med.* 2023;388(2):128–141. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2207406>
3. Pellerin D., Danzi M.C., Renaud M., Houlden H., Synofzik M., Zuchner S., Zuchner S., Brais B. Spinocerebellar ataxia 27B: A novel frequent and potentially treatable ataxia. *Clin. Transl. Med.* 2024;14(1):e1504. <https://doi.org/10.1002/ctm2.1504>
4. Novis L.E., Frezatti R.S., Pellerin D., Tomaselli P.J., Alavi S., Della Coletta M.V., Spitz M., Dicaire M.-J., Iruzubieta P., Pedroso J.L. et al. Frequency of GAA-FGF14 Ataxia in a Large Cohort of Brazilian Patients with Unsolved Adult-Onset Cerebellar Ataxia. *Neurol. Genet.* 2023;9(5):e200094. <https://doi.org/10.1212/NXG.000000000002000094>
5. Wirth T., Clément G., Delvallée C., Bonnet C., Bogdan T., Iosif A., Schalk A., Chanson J.-B., Pellerin D., Brais B. et al. Natural History and Phenotypic Spectrum of GAA-FGF14 Sporadic Late-Onset Cerebellar Ataxia (SCA27B). *Mov. Disord.* 2023;38(10):1950–1956. <https://doi.org/10.1002/mds.29560>
6. Iruzubieta P., Pellerin D., Bergareche A., Albajar I., Mondragón E., Vinagre A., Fernandez-Torron R., Moreno F., Equiza J., Campo-Caballero D. et al. Frequency and phenotypic spectrum of spinocerebellar ataxia 27B and other genetic ataxias in a Spanish cohort of late-onset cerebellar ataxia. *Eur. J. Neurol.* 2023;30(12):3828–3833. <https://doi.org/10.1111/ene.16039>
7. Nuzhnyi E., Abramicheva N., Protsenko A., Belyakova-Bodina A., Larina E., Fedotova E., Klyushnikov S., Illarioshkin S. Clinical and Video-Oculographic Characteristics of Spinocerebellar Ataxia Type 27B (GAA-FGF14 Ataxia): A Single-Center Retrospective Study. *Clinical and Translational Neuroscience*. 2024;8(4):29. <https://doi.org/10.3390/ctn8040029>
8. Pellerin D., Danzi M., Renaud M., Houlden H., Synofzik M., Zuchner S., Brais B. GAA-FGF14-Related Ataxia. 2024 Jan 25. In: Adam M.P., Feldman J., Mirzaa G.M., Pagon R.A., Wallace S.E., Amemiya A., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. Доступно: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK599589/>
9. Нужный Е.П., Краснов М.Ю., Ахмадуллина Д.Р., Абрамова А.А., Федотова Е.Ю., Иллариошкин С.Н. Атаксия, ассоциированная с антителами к глутаматдекарбоксилазе. *Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика*. 2020;12(5):66–70.
10. Nuzhnyi E.P., Krasnov M.Y., Akhmadullina D.R., Abramova A.A., Fedotova E.Y., Illarioshkin S.N. Ataxia associated with anti-glutamic acid decarboxylase antibodies. *Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics*. 2020;12(5):66–70. (In Russ.). <https://doi.org/10.14412/2074-2711-2020-5-66-70>
11. Hadjivassiliou M., Graus F., Honnorat J., Jarius S., Titulaer M., Manto M., Hoggard N., Sarrigiannis P., Mitoma H. Diagnostic Criteria for Primary Autoimmune Cerebellar Ataxia-Guidelines from an International Task Force on Immune-Mediated Cerebellar Ataxias. *Cerebellum*. 2020;19(4):605–610. <https://doi.org/10.1007/s12311-020-01132-8>
12. Hadjivassiliou M., Martindale J., Shanmugarajah P., Grunewald R.A., Sarrigiannis P.G., Beauchamp N., Garrard K., Warburton R., Sanders D.S., Friend D. et al. Causes of progressive cerebellar ataxia: Prospective evaluation of 1500 patients. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*. 2017;88(4):301–309. <https://doi.org/10.1136/jnnp-2016-314863>
13. Копишинская С.В., Никитин С.С. Неврологические синдромы целиакии. *Медицинский алфавит*. 2020;33:39–48.
14. Дегтерев Д.А., Дамулин И.В., Парфенов А.И. Неврологические расстройства, ассоциированные с чувствительностью к глютену. *Терапевтический архив*. 2017;89(2):99–102.
15. Hadjivassiliou M., Currie S., Hoggard N. MR spectroscopy in paraneoplastic cerebellar degeneration. *J. Neuro-radiol.* 2013;40(4):310–312. <https://doi.org/10.1016/j.neurad.2012.08.003>
16. Hadjivassiliou M., Sarrigiannis P.G., Shanmugarajah P.D., Sanders D.S., Grunewald R.A., Zis P., Hoggard N. Clinical Characteristics and Management of 50 Patients with Anti-GAD Ataxia: Gluten-Free Diet Has a Major Impact. *Cerebellum*. 2021;20(2):179–185. <https://doi.org/10.1007/s12311-020-01203-w>
17. Hadjivassiliou M., Grunewald R.A., Sanders D.S., Shanmugarajah P., Hoggard N. Effect of gluten-free diet on cerebellar MR spectroscopy in gluten ataxia. *Neurology*. 2017;89(7):705–709. <https://doi.org/10.1212/WNL.000000000004237>
18. Rawat V., Tyagi R., Singh I., Das P., Srivastava A.K., Makharla G.K., Sharma U. Cerebellar Abnormalities on Proton MR Spectroscopy and Imaging in Patients With Gluten Ataxia: A Pilot Study. *Front Hum Neurosci*. 2022;16:782579. <https://doi.org/10.3389/fnhum.2022.782579>
19. Hadjivassiliou M., Blackburn D., O’Malley R., Hoggard N. IgG4 Disease-Related Ataxia. *Cerebellum*. 2024;23(3):1231–1234. <https://doi.org/10.1007/s12311-023-01592-8>