

ОЛИВОПОНТОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ)

*Э.М.Садыхова, Р.К.Ширалиева, Р.Р.Алиев, М.Н.Мамедова, Гусейнова Н.М,
Б.Э.Бабаева

*e-mail: nevrologiya_adhti@mail.ru

Азербайджанский Государственный Институт Усовершенствования Врачей
имени А.Алиева, кафедра нервных болезней, Баку, Азербайджан

В предложенной статье обсуждается одна из наиболее редких наследственных заболеваний – оливопонтocerebellарная дегенерация. Для дифференциальной диагностики данной патологии, предлагаются ряд заболеваний нервной системы. 15-и летней больной был поставлен диагноз оливопонтocerebellарная дегенерация, тип Менделя. В статье обсуждаются диагностические признаки этой болезни и рассматриваются диагностические критерии оливопонтocerebellарной дегенерации.

Ключевые слова: оливопонтocerebellарная дегенерация, наследственные атаксии, рассеянный склероз, диагностика, дифференциальная диагностика.

Наследственные атаксии относятся к числу наиболее распространённых наследственных заболеваний нервной системы. Основной клинической характеристикой является прогрессирующее расстройство координации движений, обусловленное дегенерацией соответствующих афферентных и эфферентных систем мозжечка, мозгового ствола и спинного мозга.

Различается несколько типов оливопонтocerebellарных атаксий, отличающихся характером и степенью выраженностью мозжечковых нарушений и их сочетанием с другими симптомами.

Одним из таких типов является оливопонтocerebellарная дегенерация Хаймакера, чаще выявляющийся в возрасте 17-30 лет. Основными клиническими проявлениями являются мозжечковые и бульбарные нарушения, парезы конечностей с повышением сухожильных рефлексов и патологическими симптомами [1].

Оливопонтocerebellарная атрофия Фиклера-Винклера, характеризующаяся наследованием по аутосомно-рецессивному типу, проявляется в возрасте 20-80 лет. Наиболее характерные симптомы:

мозжечковая атаксия, в основном в конечностях, снижение сухожильных рефлексов. Парезы и расстройства чувствительности не характерны [2].

В 1900 г. Dejerine и Thomas выделили прогрессирующую мозжечковую атаксию с эстрапирамидными знаками, значительными психическими изменениями. Наиболее чёткими формами являются тип Дежерин-Тома и тип Менцеля [1].

Тип Менцеля характеризуется прогрессирующим поражением олив, коры мозжечка, ядер моста, среднего мозга и подкорковых узлов. Заболевание относится к аутосомно-доминантному типу передачи наследования, мужчины и женщины страдают одинаково часто. Начало заболевания в возрасте 25-30 лет, но описаны колебания сроков появления первых симптомов – от 11 до 50 лет. Ведущим симптомом является атактическая походка с резким пошатыванием. Затем возникает дрожание в руках, мышечная гипотония, речевые расстройства в виде дизартрии с чётким мозжечковым компонентом. Часто имеет место затруднение глотания, изменение тембра голоса. В более поздних стадиях заболевания наблюдаются гиперкинезы в мышцах лица и конечностей типа хореоформных, атетоидных, тикозных, гемибаллических движений. Нередко имеют место пирамидные симптомы, глазодвигательные расстройства. Чувствительность сохранена, может быть снижение вибрационного и мышечно-суставного чувства, нарушение функций тазовых органов, скелетные аномалии, деменция [4].

Тип Дежерина-Тома наблюдается редко. Начало заболевания в более позднем возрасте, а темп течения более быстрый. Вначале заболевания появляются нарушение походки, равновесия, затем нарушается контроль речи, письма и функции верхних конечностей. У многих больных наряду с атактической походкой появляются гиперкинезы, а затем симптомы паркинсонизма. Гипотония постепенно сменяется повышением тонуса. Клиническая картина этого типа достаточно полиморфна. Имеются описания односторонних нарушений (Davision et al, 1938), когда наряду с чётким

мозжечковым синдромом наблюдается поражение III, IV, V, VIII пар черепно-мозговых нервов. Имеют место амиотрофии, а также гипогонадизмом. Это заболевание рассматривается как одна из форм множественной системной атрофии. Важным методом прижизненной диагностики является МРТ, которая помимо атрофии коры мозжечка, ствола мозга, больших полушарий, выявляет демиелинизацию поперечных волокон варолиева моста и изменение интенсивности сигнала в области скорлупы полосатого тела.

Учитывая полиморфную симптоматику, возникает необходимость дифференциальной диагностики с рассеянным склерозом. Диагностика базируется на результаты контрастного МРТ исследования (критерии McDonald-a, просмотр 2010-го года), исследования содержания иммуноглобулинов класса IgG и выявление олигоклональных антител групп IgG в цереброспинальной жидкости методом изоэлектрического фокусирования, на результаты вызванных зрительных потенциалов и т.д. [5].

Кроме этого, дифференциальная диагностика проводится с наследственными атаксиями, для чего должен быть проведён молекулярный скрининг основных форм наследственных атаксий на основе прямой ДНК-диагностики.

Вашему вниманию представляется следующий клинический случай. Больная И.Н., 15 лет, поступила в Республиканскую Клиническую Больницу (РКБ) в неврологическое отделение с диагнозом – Рассеянный энцефаломиелит? При поступлении жалобы на головные боли, слабость в ногах, нарушение походки, головокружение, нарушение глотания, периодическое недержание мочи, нарушение речи.

Анамнез болезни: Считает себя больной около 2 лет. Заболевание началось с косоглазия, головокружения, нарушения походки, постепенно присоединилась слабость в левых конечностях, переходящая в правую ногу.

Проведенное амбулаторное лечение не принесло никакого эффекта. Больная была направлена в РКБ. Наследственный анамнез: родители

находятся в кровном родстве. В неврологическом статусе отмечается ограничение движения глазных яблок вверх, кнутри и наружи, недостаточность конвергенции слева, вертикальный нистагм, асимметрия правой носо-губной складки, девиация языка вправо, свисание мягкого нёба, снижение глоточного рефлекса, лёгкий тетрапарез, на верхних конечностях рефлексы средней живости $D=S$, на нижних $S>D$, слева патологический рефлекс Бабинского. Чувствительных нарушений нет. Нарушение координации – дизметрия, интенционный тремор, неустойчивость в позе Ромберга. Нарушение функций тазовых органов в виде недержания. Брюшные рефлексы отсутствуют. Больной были проведены следующие обследования – лабораторные: гормоны щитовидной железы – в пределах нормы, общий и биохимический анализ крови, мочи, кала в пределах нормы; инструментальные исследования: глазное дно – в пределах нормы, $vis=1,0$; ЭКГ – синусовая аритмия, УЗИ внутренних органов – грубые нарушения не выявлены, доплероэхография – в пределах нормы, краниоцеребральная МРТ (нативно) – интракраниальная очаговая патология и объёмное образование не выявлено), явление этмоидита. МРТ шейного отдела позвоночника – очаговой патологии и патологии в межпозвоночных дисках не выявлено. ЭМГ – проведенная сенсо-моторная и игольчатая ЭМГ не выявило периферической патологии.

Следует отметить, что неврологическая картина разных форм атаксий является взаимно перекрывающейся. Поэтому единственно достоверным методом диагностики является прямое ДНК-тестирование. Генодиагностика аутосомно-доминантных атаксий является основой медико-генетического консультирования и может проводиться не только у больных, но и у клинически здоровых лиц, принадлежащих к группе риска [3]. Проведение пренатальной ДНК-диагностики позволяет провести активную профилактику повторных случаев заболевания в консультируемых семьях.

К сожалению, отсутствие на нативных МРТ органических изменений и невозможность проведения молекулярно-генетического исследования не

позволяет верифицировать нозологический диагноз. Однако, некоторые анамнестические и клинические особенности дают нам возможность предположить наличие у пациентки оливопонтocerebellярной дегенерации – тип Менделя. Поэтому для верификации диагноза больной рекомендовано дальнейшее клиническое наблюдение и дополнительные обследования.

Литература:

1. Акимова Г.А., Одинак М.М. Дифференциальная диагностика нервных болезней. Санкт-Петербург, Гиппократ, 2001, 606 стр.
2. Бадалян Л.О. Детская неврология. Москва, Медпресс-информ, 2001, 387 стр.
3. Мельничук П.В. Болезни нервной системы. Москва, Медицина 1982, том 2, 400 стр.
4. Яхно Н.Н. Болезни нервной системы. Москва, Медицина, в 2 томах, 2007, 512 стр. и 744 стр.
5. Şirəliyeva R.K.. Klinik Nevrologiya. Dərslik. Bakı 2009, 528 Səh.

XÜLASƏ

OLIVOPONTOSEREBELLYAR DEGENERASIYA (KLİNİK HADİSƏNİN TƏSVİRİ)

**Z.M.Sadixova, R.K.Şirəliyeva, R.R.Əliyev, M.N.Məmmədova, N.M.Hüseynova,
B.E.Babayeva**

**Ə.Əliyev adına Azərbaycan Dövlət Həkimləri Təkmilləşdirmə İnstitutu, sinir
xəstəlikləri kafedrası, Bakı, Azərbaycan**

Təqdim edilmiş məqalədə sinir sisteminin irsi xəstəlikləri arasında geniş yer tutan olivopontoserebellar degenerasiya müzakirə edilir. Bu xəstələrdə diferensial diaqnostika aparmaq üçün əsas xəstəliklər qrupu barədə danışılır. 15 yaşlı qız xəstəyə Mensel tip olivopontoserebellar degenerasiya diaqnozu qoyulmuşdur. Məqalədə diaqnostikanın əsaslandırılması və diaqnostik meyarlar barədə məlumat verilir.

Açar sözlər: olivopontoserebellar degenerasiya, irsi ataksiyalar, dağınıq skleroz, diaqnostika, diferensial diaqnostika.

SUMMARY

OLIVOPONTOCEREBELLAR ATROPHY (DESCRIPTION OF THE CLINICAL CASE)

**Z.M.Sadikhova, R.K.Shiraliyeva, R.R.Aliyev, M.N.Mammadova,
N.M.Huseynova, B.E.Babayeva**

**Azerbaijan state advanced training institute for doctors named after A.Aliyev,
department of nervous diseases, Baku, Azerbaijan**

In this article we discuss olivopontocerebellar atrophy, which is the most common among hereditary diseases of nervous system. Article gives information about differential diagnosis of olivopontocerebellar atrophy with other diseases with the similar symptoms. 15 years old girl patient was diagnosed Menzel-type olivopontocerebellar atrophy. Authors talk about proving of diagnosis and diagnostic criterias of olivopontocerebellar atrophy.

Keywords: olivopontocerebellar atrophy, hereditary ataxias, multiple sclerosis, diagnosis, differential diagnosis.

Redaksiyaya daxil olub: 10.01.2017

Çapa tövsiyə olunub: 17.01.2017

Rəyçi: t.ü.e.d. Həsənov R.L.