

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО ЭКСТРАПИРАМИДНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ, ДИАГНОСТИРОВАННОГО В АЛТАЙСКОМ КРАЕ

Алтайский государственный медицинский университет, г. Барнаул

Курелев М. К.

Научный руководитель: ассистент Афанасьева А. И.

Кафедра неврологии и нейрохирургии с курсом ДПО

Введение

Феномен хорей известен уже несколько сотен лет. Из позднего средневековья до нас дошло определение хорей, как «пляска святого Вита», которое впервые употребил в практике швейцарско-немецкий врач эпохи Возрождения Парацельс (1493-1541). Современный же этап изучения хорей начинается с фундаментальной работы – эссе Джорджа Гентингтона «OnChorea», опубликованного в 1872 году [1].

Хорея-акантоцитоз – редкое, неуклонно-прогрессирующее мультисистемное нейродегенеративное заболевание, связанное с мутацией гена VPS13A, и характеризующееся наличием акантоцитов в мазке периферической крови, нейродегенерацией базальных ганглиев и фенотипической гетерогенностью. Хорея-акантоцитоз возникает в основном в возрасте от 20 до 40 лет и редко до 20 или после 50 лет. Хотя заболевание названо в честь акантоцитоза эритроцитов, эта особенность переменчива. Клиническая картина данного заболевания напоминает проявления болезни Гентингтона и включает: хореический гиперкинез, оромандибулярную дистонию, судороги, психические симптомы, когнитивные нарушения, некоторые дополнительные симптомы, такие как миопатия, аксональная полинейропатия [2, 3].

Цель работы: представить обзор редкого экстрапирамидного заболевания – хорей-акантоцитоз и описать клинический случай данного орфанного заболевания, диагностированного в Алтайском крае.

Клинический случай

Пациент Л., 29 лет, обратился к неврологу с жалобами на трудности проглатывания твердой пищи, периодически жидкой пищи, частые поперхивания при приеме пищи. Изменения тембра голоса, неразборчивость речи, ощущение «щелканья» в языке, насильственные движения в нижней части лица. На произвольные движения с закрытием рта, высовыванием языка, приводящие к частому травмированию (прикусам) нижней губы. Неврологический статус: в сознании, адекватен, ориентирован в месте, времени и собственной личности, со стороны черепных нервов (ЧН): дисфония, дисфагия, дизартрия. Отсутствие глоточных и небных рефлексов. На нижней части спины белые стрии. Выраженный сколиоз. Чувствительность: поверхностная и глубокая чувствительность сохранена. Сухожильные и периостальные рефлексы с в/к и н/к отсутствуют. Сила мышц сохранена. Объем движения не ограничен. Знаки орального автоматизма отрицательны. По данным лабораторных и инструментальных исследований: Креатинкиназа 1202 Ед/л, Креатинкиназа-МВ 40.0 Ед/л, исследование сухого пятна на болезнь Помпе: активность измеренных лизосомальных ферментов в пределах референсных значений, ЭНМГ: признаки нарушения функции аксона малоберцового и большеберцового нерва справа. Нарушение проведения по чувствительным волокнам сурального нерва слева. Миастенической реакции не выявлено. МРТ головного мозга в режиме SWI – в проекции бледных шаров с обеих сторон определялись зоны округлой формы неоднородно пониженной интенсивности МР-сигнала. В ОАК патологических изменений обнаружено не было, акантоциты не обнаружены. На основании наличия у пациента сочетания оромандибулярной дистонии, легкой хореи, признаков миопатии (повышение активности КФК, гипотрофия мышц плечевого пояса, данные игольчатой ЭНМГ) с прогрессированием неврологического дефицита, а также признаков дегенеративных изменений по МРТ в режиме SWI, было рекомендовано обследование с использованием NGS-панели

«Большая неврологическая панель», с помощью которой была выявлена мутация гена VPS13A. Пациенту было предложено медико-генетическое консультирование в МГНЦ (г. Москва), где был установлен окончательный диагноз.

Результаты и обсуждения

Первым звеном успешного диагностического поиска, позволившем заподозрить хорею-акантоцитоз, стала клиническая картина с преобладанием оромандибулярной дистонии, хореического гиперкинеза, дисфагии, дизартрии, дисфонии, в сочетании с повышенной креатинкиназой и дегенеративными изменениями на МРТ в области подкорковых структур. Сложности в диагностическом поиске прибавил отрицательный результат на акантоциты. Пациенту был установлен окончательный клинический диагноз: Хорея-акантоцитоз (Гетерозиготный, Ген - VPS13A, Транскрипт NM_03330514.05.2020г.). Выраженные хореиформные гиперкинезы. Выраженные гиперкинезы в конечностях, туловище и лицевой мускулатуре. Постуральные нарушения с нарушением функции ходьбы. Вторичная оромандибулярная дистония, смешанная форма (ротазакрывающая, язычная, мимическая), выраженные проявления. Вторичная дисфагия (орофарингеальная форма), дизартрия. Сиалорея.

Выводы

Хорея-акантоцитоз является орфанным заболеванием, характеризующимся высокой тяжестью течения и полиморфизмом симптомов, что способствует трудности диагностики данной патологии. Окончательный диагноз может быть установлен либо генетическим анализом, либо экспрессией белка с помощью вестерн-блоттинга [4]. Тем не менее, необходимо дальнейшее изучение нейровизуализации и неврологической диагностики хореи-акантоцитоза.

Список литературы:

1. Lanska, Douglas. (2015). Hyperkinetic disorders of movement: historical developments to the middle of the 20th century. *The Neurological Journal*. 20. 55. 10.18821/1560-9545-2015-20-5-55-68

2. Skripkina NA, Datieva VK, Levin OS. Case-report of neuroacanthocytosis associated with a compound mutation in the VPS13A gene. Zhurnal Nevrologii i Psikhiiatrii imeni S.S. Korsakova. 2021;121(9):104-110. (In Russ.) <https://doi.org/10.17116/jnevro2021121091104>

3. Xiang Y, Li S, Liu X, Li J, Sun Q, Chen Y, Du Y, Wu J. Neuroacanthocytosis: a case report of chorea-acanthocytosis. J IntegrNeurosci. 2019 Jun 30;18(2):197-201. doi: 10.31083/j.jin.2019.02.165. PMID: 31321962

4. Huang, S., Zhang, J., Tao, M. et al. Two case reports of chorea-acanthocytosis and review of literature. Eur J MedRes 27, 22 (2022). <https://doi.org/10.1186/s40001-022-00646-7>.

Как цитировать:

Курелев М. К. Клинический случай редкого экстрапирамидного заболевания, диагностированного в Алтайском крае. Материалы IX итоговой конференции НОМУИС. Барнаул. Scientist. 2023; 4 (26): 213-216.
