

здоровья и экологии. – 2015. – № 1(43). – с. 96-99.

3. Школьников М. А. Сердечные аритмии и спорт – грань риска / М. А. Школьников // Рос. Вестн. перинатологии и педиатрии. – 2010. – № 2. – С. 4–12.

НАСЛЕДСТВЕННАЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ АТАКСИЯ ПЬЕРА-МАРИ (клиническое наблюдение)

Авдей Г.М., Кулеш С.Д., Хоперский П.Г., Орловская Т.Ю., Лисовская Э.С.

УО «Гродненский государственный медицинский университет»

УЗ «Гродненская областная клиническая больница»

Наследственная мозжечковая атаксия была подробно описана Пьером Мари в 1893г. Это хроническое прогрессирующее заболевание, основным проявлением которого служит мозжечковая атаксия. Заболевание наследственное, передается по аутосомно-доминантному типу. Патологический ген обладает высокой пенетрантностью; пропуски поколений редки. Зачастую экзогенные причины выступают в роли триггеров, провоцирующих начало заболевания и усугубляющих его течение. К подобным факторам относятся: различные инфекции, беременность, травмы, интоксикации. Выявляются дегенеративные поражения клеток коры и ядер мозжечка, спиноцереbellарных путей в боковых канатиках спинного мозга, в ядрах моста мозга и продолговатого мозга. Заболевание манифестирует в возрасте от 20 до 45 лет (средний возраст начала болезни 34 года). Мужчины и женщины заболевают одинаково часто. Распространенность патологии составляет 1 случай на 200 тыс. человек. Течение заболевания – неуклонно прогрессирующее [1].

Ведущим симптомокомплексом заболевания является мозжечковая атаксия. Она включает нарушения походки с отклонением тела в стороны, расстройство статики (в позе Ромберга наблюдается падение в сторону или назад), дискоординацию движений (гиперметрию, дисдиадохокinez, промахивание при выполнении пальце-носовой пробы), размашистую макрографию, дизартрию с прерывистой и замедленной речью, интенционный тремор. Манифестация симптомов обычно происходит с легких нарушений походки, иногда первыми проявлениями становятся боли в пояснице и ногах, имеющие «стреляющий» характер. Затем возникает атаксия в руках, зачастую сопровождающаяся тремором. Во многих случаях наблюдается снижение мышечной силы. Чувствительность, как правило, сохранена. Типичные случаи заболевания сопровождаются расстройством зрения (падением остроты зрения и сужением зрительных полей) и глазодвигательными нарушениями. (неполным птозом, недостаточностью конвергенции, косоглазием из-за пареза отводящего нерва). Возможны нистагмоидные подергивания глаз. Возможно изменение психики (снижение интеллекта и депрессивные состояния) [1].

Диагностический алгоритм предусматривает неврологический и

офтальмологический осмотр, МРТ головного мозга, генетическое консультирование. Поскольку этиотропная терапия пока не разработана, применяется симптоматическое лечение (антидепрессанты, седативные средства, ноотропы, препараты, уменьшающие мышечный тонус). Рекомендованы витамины гр. В, РР и С; бальнеотерапия, лечебная физкультура. Прогноз относительно выздоровления неблагоприятный. Симптомы заболевания постоянно усугубляются и приводят к инвалидизации.

Приводим клинический случай наблюдения.

Больная З., 33, поступила в неврологическое отделение УЗ «Гродненская областная клиническая больница» 20.03.2018 г. с жалобами на замедление речи, нарушение подчёрка, слабость в ногах и выраженную шаткость при ходьбе. Со слов пациентки болеет в течение 7 лет, когда после родов появились нарушения речи и подчёрка и легкое шатание походки. За медицинской помощью не обращалась. В течение последнего года стала отмечать ухудшение состояния в виде усиления шаткости, неуверенности при ходьбе, ходьба с широко расставленными ногами, неспособности идти и одновременно поворачивать голову в сторону (из-за боязни потерять равновесие и «почву под ногами»), появления слабости в ногах, невозможности выполнять мелкие действия пальцами кисти, что делало подчёрк пациентки неразборчивым, буквы крупными и нечеткими. Известно, что бабушка пациентки со стороны отца и сам отец больной с 40 лет имели аналогичные симптомы. Младший брат больной страдал этим заболеванием с 25 лет и умер (причину пациентка не знает). Сестра болеет с 25 лет и начало заболевания отмечает также после родов.

Объективно со стороны соматического статуса патологии не выявлено.

Общее состояние удовлетворительное. Рост 162 см, вес 50 кг. В легких везикулярное дыхание. Тоны сердца ритмичные, ясные. Пульс 72 удара в минуту, ритмичный, Артериальное давление 120/80 мм рт. столба. Живот мягкий, безболезненный. Стул, диурез в норме.

Неврологический статус. Сознание ясное. В пространстве, времени и личности ориентирована правильно. Доступна продуктивному контакту. Память на недавние события сохранена, на отдаленные события несколько снижена. Эмоционально лабильна. Настроение подавленное, с повышенной раздражительностью и тревожностью за свое здоровье Речь нарушена – дизартрия, речь скандированная. Словарный запас скудный. Черепные нервы – отмечается слабость конвергенции с двух сторон. Движения глазных яблок в полном объеме, безболезненные. Есть горизонтальный нистагм малой амплитуды. Поля зрения не изменены. Вызываются симптомы орального автоматизма, в остальном черепные нервы без особенностей. Активные и пассивные движения в суставах в полном объеме. Сила мышц оценивается в 5 баллов на верхних и нижних конечностях. Тонус мышц повышен по пирамидному типу на руках и ногах. Сухожильные и периостальные рефлексy равномерные, высокие, с расширением зон вызывания рефлексy. Патологических рефлексy нет. Чувствительность не нарушена. В позе Ромберга неустойчива. Пальце – носовую пробу выполняет с интенцией и мимопопаданием. При выполнении колена – пяточной пробы справа и слева -

выраженная дисметрия. Пробы на адиадохокinesis, на асинергию Бабинского положительные. Походка шаткая («походка моряка на палубе»). Мегалография. Менингеальных симптомов нет. Больная обследована.

Общий анализ крови от 21.03.2018 г.: эритроциты $3,9 \times 10^{12}/л$, гемоглобин 120 г/л, лейкоциты $6,6 \times 10^9/л$; СОЭ 6 мм/час, цветовой показатель 1,2, гематокрит 34%, тромбоциты $246 \times 10^9/л$, MCV (средний объем эритроцитов) 88,5ФЛ, MCH (содержание гемоглобина в эритроцитах) 30,8 пг, MCHC (концентрация гемоглобина в эритроцитах) 34,8г /дл, RDW (степень анизоцитоза) 12,8%, эозинофилы 1%, нейтрофилы палочкоядерные 3%, нейтрофилы сегментоядерные 61%, лимфоциты 29%, моноциты 6%.

Биохимическое исследование крови от 21.03.2018 г.: общий белок 73г/л, мочевины 4,0 ммоль/л, креатинин 66 мкмоль/л, холестерин 3,7 ммоль/л, церулоплазмин 233 мг/л, общий билирубин 18,3 мкмоль/л, глюкоза 4,7 ммоль/л, аспаратаминотрансфераза 39 Ед/л, аланинаминотрансфераза 27 Ед/л.

Общий анализ мочи от 21.03.2018 г.: цвет соломенно-желтый, слегка мутная, реакция 5,0 рН, относительная плотность 1025, белок нет, глюкоза отрицательная, эпителий плоский 8-10, Эритроциты 12-14, лейкоциты 3-5, оксалаты +, бактерии ++.

ЭКГ от 20.03.2018 г.: ритм синусовый, регулярный. Тахисистолия. ЧСС 98 ударов в 1 минуту. Вертикальное положение электрической оси сердца.

МРТ головного мозга от 21.03.2018 г. На последовательности срезов срединные структуры головного мозга не смещены, боковые желудочки не расширены (слева 8 мм, справа 7 мм), не деформированы, без зоны перивентрикулярного отека. Третий и четвертый желудочки без особенностей. Сильвиев водопровод проходим. Субарахноидальное пространство не расширено. Участки патологического сигнала в головном мозге не определяются. Данных за наличие тканевого компонента в головном мозге на настоящий момент не получено. Гипофиз без особенностей. Отмечаются выраженные дегенеративные изменения в мозжечке в виде симметричного уменьшения размера извилин и углубления мозжечковых борозд. Крупные сосуды головного мозга прослеживаются, без особенностей. Заключение: МР-картина диффузнойocerebellarной атрофии.

Консультация окулиста. 21.03.2018 г.: Vis OD-1,0 D, OS-1,0D. Внутриглазное давление в норме. Жалоб не предъявляет. Движения глазных яблок в полном объеме, безболезненные, оптические среды прозрачные. Диск зрительного нерва бледно – розовый, слева монотонный, границы четкие, небольшие склеральные конусы, сосуды обычного калибра, не извиты, сетчатка в цвете и рисунке не изменена.

Был выставлен диагноз: G11 Наследственная мозжечковая атаксия Пьера-Мари со значительно выраженными координаторными нарушениями, пирамидной недостаточностью, нарушением речи и подчёрка.

После проведенного лечения (эмоксипин, церебролизин, глицин, аминолон, лечебная физкультура) состояние больной несколько улучшилось в психологическом плане, меньше беспокоили тревожность и раздражительность. Сохранялись неустойчивость, шаткость при ходьбе, дизартрия.

Таким образом, в нашем клиническом случае четко прослеживается наследственность заболевания, хроническое прогрессирующее его течение с преимущественным поражением мозжечка в виде выраженных координаторных нарушений.

ЛИТЕРАТУРА

1. Гусев, Е.И. Нервные болезни / Е.И. Гусев, В.Е. Гречко, Г.С. Бурд. – М.: Медицина, 1988 г. – 438 с.

СИНДРОМ ИНОСТРАННОГО АКЦЕНТА – НАИБОЛЬШАЯ ТАЙНА НЕВРОЛОГИИ (обзор литературы)

Авдей Г.М.

УО «Гродненский государственный медицинский университет»

Синдром иностранного акцента (СИА) (англ. foreign accent syndrome) – синдром, характеризующийся появлением акцента в речи человека, говорящего на родном языке. Описан французским неврологом Пьером Мари в 1907 году, но термин «синдром иностранного акцента» был введен в употребление нейролингвистом Гарри Уитакером в 1982 году. Это редкое состояние. С 1947 по 2009 годы описано всего 62 таких случая. На сегодняшний день в мире зарегистрировано около 100 случаев [3, 6].

Причины возникновения этого состояния сложны и не до конца понятны ученым. Более чем у половины пациентов СИА обнаруживается после инсультов, а у остальных он проявляется после травм головы, мигрени, различных приступов. В качестве возможных триггеров были также зафиксированы опухоли головного мозга и несколько повреждений, связанных с рассеянным склерозом [8].

Первый случай был описан французским неврологом Пьером Мари в 1907 году. Парижанин, ставший жертвой инсульта и возможно переживший разрыв или окклюзию артерии головного мозга, был парализован по правой стороне тела и ... заполучил эльзасский акцент [3].

Эксперт в расстройствах речи Джордж Герман Монра-Крон в 1943 году описал историю заболевания норвежки Астрид Л. 30-летняя женщина была ранена разрывным снарядом во время немецкой атаки на Норвегию. Ее череп был раздроблен, повреждена левая лобная доля. В течение нескольких дней она оставалась без сознания и парализованной справа. В конце концов, она все же оправилась от травмы, единственным напоминанием о которой стал легкий немецкий акцент, внезапно появившийся в ее норвежской речи. Астрид Л. никогда не была в Германии и не общалась с немцами. Помимо акцента, у пациентки отмечались и другие расстройства, в частности, ей было трудно назвать такие простые вещи, как спичечный коробок, а также она совершала многочисленные грамматические ошибки. Двенадцать лет спустя невролог Арнольд Пин сообщил о пациенте, чей чешский выговор после перенесенного