

УДК 575.1+616-056.7.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХОРЕИ ГЕНТИНГТОНА

Дасько К. Ю., Борисова К. Ю.

Научный руководитель: ассистент В. С. Смирнов

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Болезнь Гентингтона (БГ, Хорея Гентингтона (ХГ), пляска Святого Вита) — это аутосомно-доминантное наследственное, хронически прогрессирующее нейродегенеративное заболевание с преимущественно экстрапирамидными расстройствами нервной системы и нарушением со стороны психики [1]. Распространенность Хореи Гентингтона, на данное время, составляет до 10 случаев на 100 тыс. населения [2].

Цель

Проанализировать клинический случай с Хореей Гентингтона.

Материал и методы исследования

Пациентка Т., 1974 года рождения, около 14 лет назад обратилась за помощью к терапевту в поликлинику по месту жительства и была перенаправлена к неврологу с жалобами на частые головокружения, непроизвольные движения конечностей и изменения речи. В анамнезе отмечала редкие простудные заболевания. Наследственный отягощен: мать пациентки умерла в возрасте 43 лет, а так же брату матери был выставлен диагноз ХГ. В Гомельский областной клинический госпиталь ИОВ поступила в плановом порядке второй раз, для оценки состояния, коррекции лечения.

Неврологический статус: Сознание ясное, контактна. Поля зрения не ограничены. Зрачки среднего диаметра, $S = D$, реакция зрачков на свет прямая и содружественная, живая. Движение глазных яблок: нарушение автоматизации саккадирующих движений (удлиняется латентный период начала движений глаз, снижается скорость перевода взора и точность отслеживания). Диплопии, нистагма нет. Чувствительность на лице: не нарушена. Мимическая мускулатура: хореические гиперкинезы (выразительные гримасы с высыванием языка, поочередным нахмуриванием и приподниманием бровей). Дисфагия легкой степени, дисфонии, дизартрии нет. Мягкое небо симметричное, фонировать удовлетворительно, язычок по средней линии. Язык по средней линии. *M. sternocleidomastoideus*, *M. Trapezius* — 5 баллов. Рефлексов орального автоматизма: нет. Пирамидная система: мышечный тонус не изменен. Мышечная сила в руках: справа — 5, слева — 5. Мышечная сила в ногах: справа — 5, слева — 5. Глубокие рефлексы: на руках $D = S$ и на ногах $D = S$ средней живости. Патологические стопные знаки: отсутствуют. Брюшные рефлексы отсутствуют. Повышенную утомляемость отрицает.

Отмечаются гиперкинезы в руках в виде быстрого сгибания и разгибания пальцев, в ногах — в виде поочередного скрещивания и разведения ног в сторону. Координационные пробы выполняет удовлетворительно. В позе Ромберга пошатывается. Ходьба по линии с выраженной атаксией. Поверхностная чувствительность не нарушена. Мышечно-суставное чувство не нарушено. Вибрационная чувствительность в руках в норме, в ногах в норме. Функции тазовых органов — норма. Высшие мозговые функции: легкое когнитивное снижение. Депрессивные расстройства отрицает. Ходьба до 300 м.

Для количественной оценки степени выраженности функциональных нарушений при Хорее Гентингтона использовалась универсальная оценочная шкала (Unified Huntington Disease Rating Scale, UHDRS) [3].

В 2004 г. — по шкале сумма баллов составила 9 (2 стадия); 2010 г. — сумма баллов снизилась до 6 (3 стадия); 2018 г. — сумма баллов составила 2 (4 стадия).

Результаты исследования и их обсуждения

В результате анализа клинического случая установлено: прогрессирование БГ; умеренно выраженные гиперкинезы верхних конечностей, туловища; резко выраженное нарушение функции передвижения и самообслуживания; легкое когнитивное снижение.

Выводы

ХГ относится к заболеваниям с нарастающей клинической картиной и неблагоприятным прогнозом. Вызывая прогрессирующие моторные и когнитивные нарушения приводит к дезадаптации пациентов в обществе. Однако быстрое установление диагноза, наблюдение за пациентом и рационально подобранная фармакотерапия, психотерапия способна повысить качество жизни пациентов с данной патологией, что и показано в данном клиническом случае.

ЛИТЕРАТУРА

1. *Латышева, В. Я.* Неврология и нейрохирургия: учеб.-метод. пособие / В. Я. Латышева, М. В. Олизарович. — Гомель, 2014. — С. 113.
2. Huntington's disease / G. S. Bates [et al.] // Oxford University Press (UK). — 2014. — P. 12–16.
3. The Prevalence of Huntington's Disease / M. D. Rawlins [et al.] // Neuroepidemiology. — 2016. — № 2. — P. 144–153.

УДК 616.853-071

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ПСЕВДО-ЛЕННОКСА

Дедкова О. И.

Научный руководитель: к.м.н., доцент Н. Н. Усова

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Синдром псевдо-Леннокса (атипичная доброкачественная парциальная эпилепсия детского возраста) — одна из возрастзависимых эпилептических энцефалопатий с продолженной пик-волновой активностью в фазу медленного сна, характеризующаяся частыми полиморфными фокальными моторными и псевдогенерализованными приступами, когнитивными нарушениями, наличием на электроэнцефалограмме региональной и диффузной эпилептиформной активности, по морфологии идентичной доброкачественным эпилептиформным паттернам детства.

Цель исследования

Описание клинического случая синдрома псевдо-Леннокса.

Материал и методы исследования

В данном исследовании использовались выписки из историй болезни, данные лабораторных исследований, результаты консультаций смежных специалистов пациента с синдромом псевдо-Леннокса.

Результаты исследования и обсуждение

Пациент К., 2 лет, поступил в неврологическое отделение У «ГОДКБ» 30.01.2018. Жалобы, со слов матери, на приступы потери сознания во время крика, плача в течение 1–2 минут, однократно в ночное время пароксизм с переходом в генерализованный тонико-клонический припадок. Также приступы в виде атонических, беспокойный сон, дизартрия.