

Е. Э. Мустафина, Д. В. Ачаповский

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

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

АНАЛИЗ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ ЦАДАСИЛ

Введение

ЦАДАСИЛ-синдром (англ. CADASIL) – это церебральная аутосомно-доминантная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией. Возникает при мутации в гене NOTCH-3, расположенном на 19 хромосоме, кодирует трансмембранные рецепторы и играет важную роль в формировании мышечного слоя артерий. Более 95% случаев приходится на миссенс-мутации, при которых происходит точечная замена одного основания в кодоне гена. В результате этого в структуре белка появляется другая аминокислота, нарушающая пространственную структуру и функции трансмембранного протеина. Передается по аутосомно-доминантному механизму, частота встречаемости от 2 до 8 на 100000 населения. Пусковым фактором заболевания выступают генетически обусловленные изменения в стенках артерий. Происходит утолщение средней оболочки мелких сосудов, спровоцированное фиброзной пролиферацией базальной мембраны и отложением гранулярных включений. Такие морфологические изменения вызывают сужение сосудистого просвета и гипоперфузию тканей. Поражаются преимущественно церебральные артерии, которые кровоснабжают белое вещество головного мозга. Сосудистая патология сопровождается поражением гематоэнцефалического барьера, повышенным риском отека мозга. Нарушения кровотока также приводят к выбросу эндотелина, который усиливает вазоконстрикцию. Синдром ЦАДАСИЛ проявляется мигренью и мигренеподобными головными болями, повторными лакунарными инсультами, прогрессирующей сосудистой деменцией. Диагностика включает КТ и МРТ головного мозга для выявления комбинации небольших лакунарных инфарктов в белом веществе больших полушарий и моста с диффузными изменениями белого вещества по типу лейкоареоза, анализ на мутации NOTCH-3 – «золотой стандарт» подтверждения диагноза, исследование кожных биоптатов на наличие гранулярных осмофильных включений вблизи гладкомышечных клеток мелких артерий для достоверного подтверждения диагноза. Лечение направлено на купирование основных симптомов: противомигренозная терапия, прием ноотропов и вазоактивных средств, нормализация эмоционального состояния [1–3].

По статистике, синдром медленно, но неуклонно прогрессирует. Средний возраст первого инсульта составляет 50–52 года, неспособность к самостоятельному передвижению возникает спустя 8–10 лет. Женщины с синдромом CADASIL умирают в среднем в 70 лет, мужчины – в 65 лет. Скорость развития патологии и тяжесть нарушения неврологических функций определяется типом мутации, наличием сопутствующих факторов риска. Своевременное лечение позволяет отсрочить неблагоприятные изменения.

Цель

Демонстрация и разбор клинического случая синдрома ЦАДАСИЛ.

Материал и методы исследования

Для анализа клинического случая пациента с ЦАДАСИЛ синдромом использовался архивный материал УЗ «Гомельская городская клиническая больница № 1». Материалом

для исследования стало консультативное заключение врача-невролога. Обработка данных осуществлялась с использованием Microsoft Word 2021.

Результаты исследования и их обсуждение

Пациентка В., 46 лет, 04.06.2022 поступила в неврологическое отделение Гомельской городской клинической больницы № 1 с жалобами на общую слабость, головокружение, тошноту, рвоту.

В анамнезе, гипертрофическая кардиомиопатия, со слов пациентки, подтверждена генетически в РНПЦ кардиологии, саркоидоз, сенсоневральная тугоухость левого уха, периодические головные боли, гайморит (2021). У отца были повторные острые нарушения мозгового кровообращения (около 5), от чего и умер.

В неврологическом статусе: В ясном сознании. Когнитивные функции без патологии. Речевых нарушений нет. Рефлексы орального автоматизма отрицательные с двух сторон. Зрачки D=S, 3 мм. Подвижность глазных яблок в полном объеме. Чувствительных расстройств на лице не выявлено, точки выхода тройничного нерва безболезненны. Лицо симметрично. Слух и вестибулярная функция не изменены. Мягкое небо подвижно, симметрично фонировать. Глотание твердой и жидкой пищи свободное. Язык по средней линии. Глубокие рефлексы с рук и ног без четкой разницы сторон, оживлены с ног. Силовых парезов нет. Мышечный тонус D=S, не изменен. Патологических пирамидных рефлексов нет. Поверхностная и глубокая чувствительность в норме. Умеренная атаксия ходьбы. В позе Ромберга пошатывается. Патологической мышечной утомляемости и миотонической задержки нет. Тремора и других экстрапирамидных нарушений не выявлено. Нарушение функции тазовых органов отрицает. Менингеальных знаков нет.

Неврологом был выставлен диагноз лейкоэнцефалопатия неуточненного генеза (возможно микрокардиоэмболическая) с умеренным вестибуло-атактическим синдромом, декомпенсация. Вероятный синдром ЦАДАСИЛ.

Для подтверждения диагноза были назначены следующие обследования:

– биопсия кожно-мышечного лоскута с определением гранулярных осмофильных включений. Генетическое исследование на мутацию гена NOTCH-3.

Выводы

Таким образом, на основе данных клинического случая, периодические головные боли, наследственный фактор развития сосудистых патологий, генетически подтвержденная кардиомиопатия и возраст пациентки, могут свидетельствовать о наличии ЦАДАСИЛ синдрома. Для окончательного подтверждения диагноза необходимо взятие биопсии кожно-мышечного лоскута, генетическое исследование мутации гена NOTCH-3.

В виду наличия генетического фактора развития синдрома пациенты вынуждены получать симптоматическую и патогенетическую терапию, что включает применение НПВС для купирования болевых симптомов; ноотропов, вазоактивных веществ и комплекса витаминов для улучшения мозгового кровообращения.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Синдром CADASIL: дифференциальная диагностика с рассеянным склерозом/ И. Ю. Данченко [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. – 2019. – № 10. – С. 36–38.
2. Церебральная аутосомно-доминантная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией / Н. С. Макаров [и др.] // Неврологический журнал. – 2014. – № 6. – С. 56–58.
3. ЦАДАСИЛ-синдром: проблемы дифференциальной диагностики / Г. М. Кушнир [и др.] // Международный неврологический журнал. – 2012. – № 5. – С. 12–13.