

## COMORBIDITY OF METABOLIC SYNDROME AND SLEEP APNEA

*R.P. Liashuk, P.M. Liashuk, S.V. Hluhovska*

**Abstract.** The article describes modern diagnostic criteria for the metabolic syndrome and sleep apnea, gives a concept about co- and polymorbidity pathology. We described a case of comorbidity of above mentioned syndromes and their treatment (own observation).

**Key words:** metabolic syndrome, comorbidity, sleep apnea syndrome, prevention, treatment.

Higher State Educational Institution of Ukraine «Bukovinian State Medical University» (Chernivtsi)<sup>1</sup>  
Chernivtsi regional endocrinology center<sup>2</sup>

Рецензент – проф. О.І. Волошин

Buk. Med. Herald. – 2015. – Vol. 19, № 3 (75). – P. 273-275

Надійшла до редакції 14.05.2015 року

© Р.П. Ляшук, П.М. Ляшук, С.В. Глуговська, 2015

УДК 616.858-008.6-079.4

*Е.А. Труфанов<sup>1</sup>, Н.К. Свиридова<sup>1</sup>, А.И. Галуша<sup>2</sup>, Н.В. Нечкалюк<sup>2</sup>,  
Н.Г. Чуприна<sup>1</sup>, А.А. Федаш-Кирсанов<sup>2</sup>*

### ПЕРВЫЙ ОПИСАННЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ХОРЕИ-АКАНТОЦИТОЗА В УКРАИНЕ

<sup>1</sup>Национальная медицинская академия последипломного образования имени П.Л. Шупика, г. Киев

<sup>2</sup>Киевская областная клиническая больница

**Резюме.** В статье приводится подробное описание клинического случая хореи-акантоцитоза, диагностированного на базе неврологического отделения № 1 Киевской областной клинической больницы.

Хорея-акантоцитоз – редкое аутосомно-рецессивное наследственное прогрессирующее неврологическое заболевание, проявляющееся гиперкинезами (хорея и дистония), психическими расстройствами и наличием акантоцитов (эритроцитов с шипообразными выпячиваниями). Иногда в клинической картине при-

сутствуют паркинсонизм, эпилептические приступы, нерезкие нейропатические и миопатические расстройства, а также кардиомиопатия [2, 4]. Заболевание неуклонно прогрессирует и в конечном итоге приводит к летальному исходу. Лечение ограничивается симптоматической терапией [2, 3, 4].

**Ключевые слова:** хорея-акантоцитоз, нейроакантоцитоз.

**Введение.** Хорея проявляется неконтролируемыми, насильственными, беспорядочными, нерегулярными, чрезмерными движениями, сходными с нормальными мимическими движениями и жестами, но различными с ними по амплитуде и интенсивности [5, 6].

#### Дифференциальный диагноз хореи [5, 6]

- Наследственные / дегенеративные заболевания (болезнь Гентингтона, болезнь Фара (кальцификация базальных ганглиев), нейроакантоцитоз, доброкачественная наследственная хорея, синдром Ретта, болезнь Галлервордена-Шпаца, атаксия-телеангиэктазия);
- Хореический гиперкинез при ДЦП или перинатальной патологии;
- Хореический гиперкинез при метаболических нарушениях (болезнь Вильсона, дефицит витамина Е, гипогликемия, гипергликемия, ги-

пернатриемия, гипомагниемия, гипокальциемия, гипопаратиреоидизм, гипертиреоидизм, митохондриальные заболевания, метахроматические лейкоцистозы, некототическая гиперглицинемия);

- Иммуно-опосредованная хорея (малая хорея, хорея беременных и др.);
- Сосудистая хорея (инсульты в области базальных ганглиев, церебральный васкулит);
- Лекарственно-индуцированная хорея (нейролептики, противопаркинсонические препараты, противоэпилептические препараты, марганец, бензодиазепины, трициклические антидепрессанты, контрацептивы, блокаторы кальциевых каналов, антигистамины, клофелин, общая анестезия);
- Пароксизмальная хорея;
- Хорея при мальформациях головного мозга (агенезия corpus callosum и др.).

© Е.А. Труфанов, Н.К. Свиридова, А.И. Галуша, Н.В. Нечкалюк, Н.Г. Чуприна, А.А. Федаш-Кирсанов, 2015

**Нейроакантоцитоз** – група різнообразних наследственных захворювань, характеризується прогресуючими дегенеративними змінами в базальних гангліях і наявністю акантоцитів (еритроцитів з шипообразними випяченнями) [4].

Распространенность нейроакантоцитоза составляет от одного до пяти случаев на 1.000.000 населения (возможно большая часть нейроакантоцитоза не диагностируется). Нейроакантоцитоз включает в себя хорею-акантоцитоз, Х-сцепленный McLeod синдром, пантотенат-киназа асоційовану нейродегенерацію і Huntington's disease-like 2 [4]. Акантоцити також можуть бути знайдені при синдромі Bassen-Kornzweig (абеталипопротеїнемія) і гіпобеталипопротеїнемії, ведучий к мальабсорбції вітаміна Е; однак при цих розладах може спостерігатися порушення ходьби, но в той же час не спостерігаються екстрапірамідні і нейропсихіатричні порушення [3, 4].

Хорея-акантоцитоз – аутосомно-рецесивне наследственное прогресуюче неврологічне захворювання. Середній вік дебюту хвороби близько 30 років, хоча в літературі описані випадки як з раннім (друга декада), так і пізнім (сьома декада) початком захворювання [2].

Как правило, захворювання дебютує з хореї або когнітивних порушень [7]. По мірі розвитку захворювання, крім хореї і когнітивних порушень, клінічна картина може в себе включати дистонію (оромандибулярна дистонія в тяжких випадках може призводити до порушення глотання), різнообразні психічні розлади (депресія, апатія, тривога, порушення поведінки і др.), паркінсонізм, епілептичні приступи, кардіомиопатію, різкі нейропатическі і міопатическі розлади [2, 4].

Доля акантоцитів в крові великих хореї-акантоцитозом звичайно складає від 5% до 50% і не завжди корелює з тяжкістю захворювання (у здорових людей акантоцити не повинні присутувати в периферическій крові). В деяких випадках акантоцити з'являються тільки на пізніх стадіях захворювання. В літературі також описані випадки "хореї-акантоцитоза без акантоцитів" [1, 2, 4].

Специфічне генетичне дослідження привело до збільшенню діагностическої точності нейроакантоцитоза, що має значення для розуміння процесу захворювання [3].

На МРТ у великих хореї-акантоцитозом може виявлятися атрофія хвостатого ядра з розширенням передніх рогов бокових желудочків, рідше атрофія скорлупи, блідного шара, таламуса, чорної субстанції і гіпокампа. Електроенцефалографія може демонструвати аксональну сенсомоторну нейропатію і міопатическі зміни. На ЕЕГ можуть бути виявлені неспецифіческі зміни і судорожна активність, в сыворотке крові підвищений рівень креатинкінази [2, 4].

Лечение хореї-акантоцитоза в настоящее время ограничивается симптоматической терапией. На данный момент нет лекарственных средств, замедляющих прогрессирование этого заболевания. Тетрабензин может использоваться для уменьшения хореического гиперкинеза [3, 4].

Нейроакантоцитоз характеризується неуклонно прогресуючим теченням, в кінцевому підсумку приводячим до летального результату. Виражена інвалідизація розвивається вже через кілька років після початку захворювання [2, 4].

**Описание клинического случая.** Больная И. в возрасте 52 лет поступила в неврологическое отделение № 1 Киевской областной клинической больницы (с целью уточнения диагноза и лечения) с жалобами на постоянные, непроизвольные, насильственные, беспорядочные движения в мышцах лица, шеи, рук, туловища, ног, пошатывание при ходьбе, нарушение речи (трудности при подборе нужных слов), общую слабость, скованность в движениях, снижение памяти, ухудшение вкусовой чувствительности.

**Анамнез заболевания.** Непроизвольные, насильственные движения в различных мышцах тела отмечаются в течение последних шести месяцев, их выраженность постепенно прогрессирует. Снижение памяти и пошатывание при ходьбе в течение последних двух лет.

**Анамнез жизни.** Отмечает частые рецидивы герпетической инфекции. Постоянно никакие лекарственные препараты не получает.

**Наследственный анамнез.** У ближайших родственников хореических гиперкинезов не отмечалось.

#### **Неврологический статус:**

*Высшая нервная деятельность.* Резкое снижение интеллектуально-мнестических функций (22 балла по Монреальскому когнитивному тесту).

*Черепно-мозговые нервы.* Зрачки  $S > D$  (диаметр левого зрачка 3 мм, правого – 2 мм). При высовывании языка отмечаются его постоянные, непроизвольные движения. Резкая дизартрия.

*Пирамидная и экстрапирамидная системы.* Сухожильные и периостальные рефлексы с рук повышенные  $S > D$ , коленные – высокие  $S > D$ . Тонус мышц шеи, рук и ног резко повышен. Симметричная резкая брадикинезия верхних и нижних конечностей.

На протяжении всей беседы и неврологического осмотра отмечается гримасничанье, а также постоянные, умеренно выраженные, непроизвольные хореоформные движения рук, ног, шеи и туловища. Хореоформные движения отмечаются как в покое, так и при движениях (например, ходьбе, выполнении координаторных и экстрапирамидных проб).

Координация и равновесие. При проведении теста с толчком назад отмечается умеренная постратуральная неустойчивость. Ходьба по прямой линии затруднена. При выполнении пальценосовой и пяточно-коленной проб отмечаются хореоформные движения конечностей.

Чувствительность. Резкое снижение вибрационной чувствительности и мышечно-суставного чувства в верхних и нижних конечностях.

Функция тазовых органов не нарушена.

#### **Лабораторные и инструментальные методы обследования.**

**Клинический анализ крови:** гемоглобин – 126 г/л, эритроциты –  $4,46 \times 10^{12}$ /л, гематокрит – 39,2 %, лейкоциты –  $6,2 \times 10^9$ /л (эозинофилы – 1 %, палочкоядерные нейтрофилы – 2 %, сегментоядерные нейтрофилы – 66 %, лимфоциты – 26 %, моноциты – 5 %), тромбоциты –  $320 \times 10^9$ /л, СОЭ – 14 мм/ч. **Пойкилоцитоз за счет акантоцитов (6-8 в поле зрения).** **Биохимия крови:** глюкоза крови – 4,3 ммоль/л, непрямой билирубин – 6,4 мкмоль/л, антистрептолизин-О – 24,7 МЕ/мл, С-реактивный белок – 3,0 мг/л, медь – 24,2 мкмоль/л, мочевины – 3,6 ммоль/л, креатинин – 86,4 мкмоль/л, RW – отрицательная. **Общий анализ мочи:** без патологии.

**МРТ головного мозга с в/в усилением (томовист 15 мл).** Определяются расширенные периваскулярные пространства, расположенные перивентрикулярно и субкортикально в височных и теменных долях с обеих сторон. Определяются единичные, гиперинтенсивные в T2, изоинтенсивные в T1, очаги с нечеткими контурами, без масс-эффекта, расположенные перивентрикулярно в лобных и височных долях с обеих сторон, не накапливающие контрастное вещество. Базальные ганглии, внутренняя капсула, мозолистое тело, зрительный бугор, ствол мозга, краниовертебральный переход и мозжечок имеют неизменный МР-сигнал. Срединные структуры не смещены. Желудочковая система и цистерны головного мозга не расширены. Неравномерно расширены конвексальные ликворные пространства в лобно-теменных областях с обеих сторон и борозды между извилинами в этих областях. Турецкое седло и гипофиз нормальной формы. Ретробульбарные пространства без особенностей. Заключение: Очаговые изменения головного мозга дисциркуляторного характера.

**ЭЭГ.** Общемозговые изменения биоотоков мозга, представленные дезорганизованной редуцированной активностью с явлениями раздражения справа в задне-лобно-центральных и височных областях. При проведении гипервентиляции выраженной динамики ЭЭГ кривой нет. Пароксизмальная активность и ирритативные изменения не зарегистрированы. Судорожная готовность мозга не зарегистрирована.

**ЭНМГ.** Регистрируется снижение мышечного ответа при стимуляции малоберцовых нервов преимущественно в проксимальных отделах и большеберцовых нервов в проксимальных отделах. Рефлекторная возбудимость спинальных альфа1-мотонейронов поясничного утолщения:

справа – 26 % (норма), слева – 58 % (повышена). Величина мышечного ответа сгибателей обоих стоп в пределах нормы, разгибателей правой стопы сохранена до 75 %, левой – до 85 %. Проводимость по аксонам и терминалам аксонов исследуемых нервов в пределах нормы.

**ЭКГ.** Ритм синусовый, регулярный, ЧСС 80 ударов/мин. Признаки метаболических нарушений в заднебоковых отделах левого желудочка.

**ЭхоКГ.** Умеренная гипертрофия задней стенки левого желудочка.

**УЗИ ОБП.** Хронический холецистит, хронический панкреатит.

**Консультации специалистов.**

**Гематолог.** По результатам гемограммы определяются патологические формы эритроцитов, с наибольшей долей вероятности связанные с наличием основного заболевания.

**Ревматолог.** На момент осмотра данных за ревматическую патологию не выявлено.

#### **Выводы**

1. Хорея-акантоцитоз – редкое аутосомно-рецессивное наследственное прогрессирующее неврологическое заболевание, проявляющееся гиперкинезами (хорея и дистония), психическими расстройствами и наличием акантоцитов (эритроцитов с шипообразными выпячиваниями). Иногда в клинической картине присутствуют паркинсонизм, эпилептические приступы, нерезкие нейропатические и миопатические расстройства, а также кардиомиопатия [2, 4].

2. Заболевание неуклонно прогрессирует и в конечном итоге приводит к летальному исходу.

3. Лечение ограничивается симптоматической терапией [2, 3, 4].

#### **Литература**

1. Chorea-acanthocytosis without acanthocytes / C. Bayreuther, M. Borg, C. Ferrero-Vacher // *Revue Neurologique*. – 2010. – Vol. 166, № 1. – P. 100-103.
2. Chorea-Acanthocytosis [Электронный ресурс] / A.V. Baeza, C. Dobson-Stone, L. Rampoldi [et al.] // *GeneReviews*. – 2014. – Режим доступа к журналу: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1387>
3. Danek A. Neuroacanthocytosis / A. Danek, R.H. Walker // *Current Opinion in Neurology*. – 2005. – Vol. 18, № 4. – P. 386-392.
4. Jung H.H. Neuroacanthocytosis Syndromes / H.H. Jung, A. Danek, R.H. Walker // *Orphanet Journal of Rare Diseases*. – 2011. – № 6. – Article 68.
5. Movement Disorders / N. Quinn, K. Bhatia, P. Brown [et al.] // Edited by C. Clarke, R. Howard, M. Rossor, S. Shorvon / *Neurology: A Queen Square Textbook*. – Oxford: Blackwell Publishing Ltd, 2009. – P. 155-187.
6. Ropper A.H. Abnormalities of movement and posture due to disease of the basal ganglia / A.H. Ropper, R.H. Brown // *Adams and Vectors Principles of Neurology*. – New York: Medical Publishing Division, 2005. – P. 55-70.
7. Zhang L. Clinical and molecular research of neuroacanthocytosis / L. Zhang, S. Wang, J. Lin // *Neural Regeneration Research*. – 2013. – Vol. 9, № 8. – P. 833-842.

## ПЕРШИЙ ОПИСАНИЙ КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ХОРЕЇ-АКАНТОЦИТОЗУ В УКРАЇНІ

*Є.О. Труфанов<sup>1</sup>, Н.К. Свиридова<sup>1</sup>, А.І. Галуша<sup>2</sup>, М.В. Нечкалюк<sup>2</sup>,  
Г.М. Чуприна<sup>1</sup>, О.О. Федаш-Кирсанов<sup>2</sup>*

**Резюме.** У статті наводиться детальний опис клінічного випадку хореї-акантоцитозу, діагностованого на базі неврологічного відділення № 1 Київської обласної клінічної лікарні.

Хорея-акантоцитоз – рідкісне автосомно-рецесивне спадкове прогресуюче неврологічне захворювання, що виявляється гіперкінезами (хорея і дистонія), психічними розладами та наявністю акантоцитів (еритроцитів з шипо-подібними випинаннями). Іноді в клінічній картині наявні паркінсонізм, епілептичні напади, нерізкі нейропатичні та міопатичні розлади, а також кардіоміопатія [2, 4]. Захворювання неухильно прогресує і в кінцевому підсумку призводить до летального наслідку. Лікування обмежується симптоматичною терапією [2, 3, 4].

**Ключові слова:** хорея-акантоцитоз, нейроакантоцитоз.

## CHOREA-ACANTHOCYTOSIS: THE FIRST DESCRIBED CLINICAL CASE IN UKRAINE

*Y.O. Trufanov<sup>1</sup>, N.K. Svyrydova<sup>1</sup>, A.I. Halusha<sup>2</sup>, M.V. Nechkaliuk<sup>2</sup>,  
G.M. Chupryna<sup>1</sup>, O.O. Fiedash-Kirsanov<sup>2</sup>*

**Abstract.** The article provides a detailed description of the clinical case of chorea-acanthocytosis diagnosed on the basis of Department of Neurology No. 1 of Kyiv Regional Clinical Hospital.

Chorea-acanthocytosis is a rare autosomal recessive hereditary progressive neurological disease characterized by progressive hyperkinesia (chorea and dystonia), mental disorders and the presence of acanthocytes (erythrocytes with a few spicules of varying size). Sometimes parkinsonism, seizures, mild neuropathic and myopathic disorders, and cardiomyopathy can be seen [2, 4]. The disease runs in chronic progressive course and is eventually fatal. Treatment is limited to symptomatic therapies [2, 3, 4].

**Key words:** chorea-acanthocytosis, neuroacanthocytosis.

<sup>1</sup>Shupyk National Medical Academy of Postgraduate Education (Kyiv)

<sup>2</sup>Regional Clinical Hospital 1 (Kyiv)

Рецензент – д. мед. н. І.І. Кричун

Buk. Med. Herald. – 2015. – Vol. 19, № 3 (75). – P. 275-278

Надійшла до редакції 29.05.2015 року