

Ю.Б. Гречаніна, Л.В. Молодан, О.П. Здибська, О.В. Бугайова, О.Б. Хміль
Харківський національний медичний університет,
Харківський міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр –
центр рідкісних (орфанних) захворювань, м. Харків, Україна

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК. ХОРЕЯ ГЕНТІНГТОНА В ПОЄДНАННІ З ПОРУШЕННЯМ ОБМІНУ АМІНОКИСЛОТ

Хорея Гентінгтона (ОМІМ 143100) – одне з найважчих прогресуючих нейродегенеративних спадкових захворювань головного мозку. Хорея (chorea; від грецького слова «choreia» – танець) – форма гіперкінезу, характеризується мимовільними, швидкими, нерегульованими рухами, що виникають в різних м'язових групах. Хвороба Хантінгтона являє собою домінуючу нейродегенеративну хворобу, що викликається подовженням САG триплетного повтору в ділянці гена, який розташований в сегменті 4p16.3, що кодує N-кінцеву частину білка хантінгтіна, функція якого невідома. Чоловіки хворіють частіше, ніж жінки; першими симптомами можуть бути непосидючість, метушливість рухів, що не розцінюється хворим і його родичами як захворювання. Згодом, однак, рухові порушення нарастають і можуть привести до інвалідності. Характерні часті, раптові, неритмічні судорожні рухи кінцівок або тулуба. Можливі спазми лицьової мускулатури, схлипування, порушення артикуляції. Страждає координація рухів при ходьбі: хода стає «танцюючою» (хореїчних). Пам'ять залишається збереженою аж до пізніх стадій захворювання, проте увагу, мислення і виконавчі функції порушуються вже на самому початку захворювання. Часто спостерігаються депресія, апатія, відчуженість, дратівливість, періодична розгальмування. У деяких випадках розвиваються марення і нав'язливі стани, в зв'язку з чим спочатку помилково діагностується шизофренія. Тривалість захворювання різна, але в середньому становить 15 років.

Приводимо наше спостереження: пацієнтка: І., 1971 р.н.

Скарги: на головні болі давлючого характеру в лобній ділянці, запаморочення, шум у голові, хиткість при ходьбі (здебільшого в ліву сторону), мимовільні хореоатетодні рухи в кінцівках, рухи головою за типом погойдувань, періодичні підйоми АТ до 140/80 мм рт. ст., нудота, позиви на блювоту, загальна слабкість, підвищена стомлюваність.

Анамнез захворювання: Вважає себе хворою на протязі 4-х останніх років, коли після

ДТП і стресової ситуації вперше виникли мимовільні рухи, порушилася мова. Проходила курси стаціонарного лікування з діагнозом: Остеохондроз шийного відділу хребта, полісегментарний тип, нестабільна форма. Правобічний плече-лопатковий періартеріїт. Суттєвого ефекту від лікування не було. Протягом останнього року пацієнтка відзначає посилення головних болів, хиткості, мимовільних рухів в руках і головою. Проведено ЯМРТ головного мозку, висновок: МР-ознаки енцефалопатії речовини головного мозку. МР-ознаки лікворної гіпертензії головного мозку.

Анамнез життя: пробанд друга дитина в сім'ї. Етапи психомоторного розвитку відповідно до віку. З перенесених захворювань: ГРВІ, пневмонія, вітряна віспа, хронічний андексит, хронічний цистит, оперована на кишечнику.

У фенотипі звертає увагу: поодинокі великі невуси, мармуровість шкіри долонь, акроціаноз долонь, ламкі нігті, волосся, гіпотонія м'язів, вузьке обличчя, приросла мочка вуха, увігнута спинка носа, короткий фільтр, коротка шия.

Клініко-генеалогічний анамнез: родовід обтяжена по серцево-судинним захворюванням, мультифакторіальної патології. Зі слів пацієнтки, у її мами у віці 25 років виникли мимовільні рухи головою і кінцівок, які прогресували. Подібне захворювання було у рідного дядька по лінії мами і є у рідного брата і сестри пробанда.

Неврологічний статус: різко ослаблений акт конвергенції, язик відхиляється вліво. Під час огляду має місце мимовільні рухи головою. М'язовий тонус дистонічний. Рефлекси високі, без різниці сторін, клонуси з колін, клонуси стоп. У позі Ромберга виражена хиткість, атаксія переважає над гіперкінезами. Координаторні проби виконує з промахами, вираженим інтенційним тремор з обох сторін.

Результати проведених досліджень:

- Біохімічний аналіз крові – підвищений рівень АЛТ-32,29 Од / л (норма 0-31), знижений рівень загального холестерину – 3,78 ммоль / л (норма 3,81-6,53), тригліцеридів – 0,49 ммоль / л (норма 0,51-2,16), сечової кислоти – 2,35 Од / л

(норма 2,5-6,8). інші показники в межах референтних значень.

- Досліджено поліморфні варіанти генів системи фолатного циклу. Виявлено: ген MTRR A66G в гетерозиготному стані.

- Аналіз вільних амінокислот крові-знижений рівень а-аміномасляна кислоти – 0,006 ммоль / л (норма 0,008-0,035 ммоль / л), валіну – 0,119 ммоль / л (норма 0,141-0,317 ммоль / л), фенілаланіну – 0,034 ммоль / л (норма 0,037-0,088 ммоль / л), інші показники (аспартат, глутамат, гліцин, гістидин гідроксипролін, серін, аспарагін, цистин, глютамін, таурин, гістидин, цитрулін, треонін, аланін, аргінін, пролін, тирозин, метіонін, ізолейцин, лейцин, триптофан, орнітин, лізин) в межах референтних значень.

- Експрес-тест сечі – всі показники в межах вікової норми.

- Скринінг-тест сечі - всі показники в межах норми.

- Добовий аналіз сечі – підвищений об'єм сечі – 2200 мл (норма 1,0-1,6), підвищений креатинін -2,4 г / сут (норма 0,46-1,8), кальцій, фосфор сечі, кноцентрація міді в сечі – норма.

- ТШХ амінокислот і вуглеводів сечі – все показники в межах норми.

- Гомоцистеїн крові – 7,89 мкмоль / л (норма до 11)

-УЗД внутрішніх органів: Перегин жовчного міхура. Ознаки ДЖВП, панкреатопатія. Нирки: помірний двосторонній гідрокалікоз (чашечки 8 мм). Наднирники не збільшені.

-УЗД органів малого таза: Виражений спайковий процес малого тазу (операція на кишечнику). І фаза циклу.

- ЕЕГ: Плоский тип. Дифузне підвищення індексу швидкої активності.

- РЕГ: Зміни по дистонічному типу. Утруднений венозний відтік.

-М-ЕХО: М-ЕХО без зміщення, помірні ознаки внутрішньочерепної епілепсії.

- ЯМРТ головного мозку-МР ознак осередкової патології головного мозку не виявлено. Зміни в гіпофізі необхідно диференціювати між кістою гіпофіза і мікроаденомою. Легка зовнішня і внутрішня гідроцефалія.

Рекомендації:

- Спостереження генетика

- Спостереження і лікування у невропатолога.

Надійшло до редакції 30.03.2018 р.

Підписано до друку 04.04.2018 р.