

Синдром гіпотонії-гіперкінезії. Хорея чи хореєподібний синдром?

О.Є. Коваленко^{1,2}, Р.А. Валько³

¹Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика

²ДНУ «Науково-практичний центр профілактичної та клінічної медицини» ДУС, м. Київ

³Клінічна лікарня № 15 Подільського району м. Києва

Одним з різновидів гіперкінезів, що характеризується швидкими, мимовільними, безладними рухами в кінцівках і тулубі, є хорея. При хорей відбуваються неритмічні скорочення різних по розташуванню і функції груп м'язів. Термін «хорея» застосовується для позначення як самостійних захворювань, при яких хорейний гіперкінез є провідним симптомом, так і низки синдромів, що виникають при різних захворюваннях.

Хорея як синдром може бути у складі таких спадкових екстрапірамідних захворювань, як гепатоцеребральна дистрофія (хвороба Вільсона-Коновалова), синдром Леша-Ніхена, пароксизмальний хореоатетоз. Тому для встановлення таких діагнозів слід звертати увагу на наявність інших клініко-параклінічних проявів, притаманних саме цим патологіям, тобто хворий потребує проведення диференціальної діагностики.

Ключові слова: гіперкінез, патологія, хорея, діагностика.

Клінічна практика невролога рясніє клінічними випадками, що потребують прискіпливої диференційної діагностики, тому саме своєчасне встановлення правильного діагнозу нерідко вирішує подальшу долю не тільки самого пацієнта, але і його сім'ї. Серед компетенцій сімейного лікаря клінічне обстеження неврологічного хворого також посідає чільне місце, адже обрання подальшої тактики ведення хворого у співпраці з певним вузьким спеціалістом першочергово призначається встановленню попереднього діагнозу.

На щастя нечасто, але все-таки зустрічаються клінічні випадки, коли хворий має підвищену моторику зі збільшеним діапазоном амплітуди рухів у кінцівках, зниженням або змінним м'язовим тонусом, викривленням міміки, наявністю тих чи інших супутніх синдромів та симптомів. Відомо, що синдром, який характеризується збільшеною амплітудою часто безладних, нерегулярних, навіть гротескних рухів, асоційованих зі зниженням м'язовим тонусом, що нагадує викривлений танець (від грец. *χορεία* – вид танцю), має назву хорейний гіперкінез, «віттова пляска» «пляска святого Вітта». Зазвичай для позначення цього синдромокомплексу вживають термін «хорея», розуміючи під ним як самостійне захворювання, де хорейний гіперкінез є провідним проявом (хорея Гентінгтона, мала хорея), так і цілу низку синдромів, що виникають при різних патологіях.

Класифікують нозології з хорейним гіперкінезом, поділяючи на *первинні* та *вторинні* форми. Первинні – це спадкові, генетично детерміновані патології, однак серед них також виділяють безпосередньо хорей, де, як зазначалося вище, провідним проявом є саме хорейний гіперкінез (гіпотонічно-гіперкінетичний синдром), а в інших випадках цей синдром є в складі інших спадкових захворювань. Вторинні хорей – це поліетіологічні патологічні стани, за яких ураження базальних ядер проявляються синдромом гіпотонії-гіперкінезії.

До первинних форм належать хорея Гентінгтона (Хантінгтона), спадкова прогресуюча хорея з раннім початком, хронічна хорея з пізнім початком.

Як зазначалося, хорея як синдром може бути в складі таких спадкових екстрапірамідних захворювань, як гепатоцеребральна дистрофія (хвороба Вільсона-Коновалова), синдром Леша-Ніхена, пароксизмальний хореоатетоз. Тому для встановлення таких діагнозів слід звертати увагу на наявність інших клініко-параклінічних проявів, притаманних саме цим патологіям.

Клінічний приклад (первинна хорея)

Хвора Н., 39 років, менеджер. Заміжня, має двох дітей: доньку 19 років й сина 15 років. Була госпіталізована до неврологічного відділення зі скаргами на головний біль, швидку фізичну й психічну виснажувальність, підвищену подразливість, лабільність настрою, періодичну нав'язливість та «розхлябаність» рухів у кінцівках та ший, зміну ходи. Останні симптоми переважно помічались оточуючими хворої, які й загострювали увагу пацієнтки на необхідності звернутися до лікаря, але серед переліку скарг пацієнтка назвала їх останніми й менш значущими з її точки зору, що могло бути пов'язане з особистісною та ситуаційною актуалізацією останніх.

Анамнез: вважає себе хворою близько 4–5 років, зверталась до лікаря переважно з приводу головного болю та за рекомендацією від близьких – через «ненормальну» рухливість. Досить тривало вона мала діагноз «вегетосудинна дистонія». Сімейний лікар дав направлення до неврологічного стаціонару. Травми та важкі інфекційні ураження в анамнезі відсутні, тонзилектомія 15 років тому, апендектомія 7 років тому, тиреоїдектомія через дифузний токсичний тиреоїдит – 18 років тому. Пацієнтка спостерігається в ендокринологі, отримує замісну гормональну терапію.

Об'єктивно: нормостенік, хода пританцювувача, часто незграбно «поправляє» зачіску, погляд тривожний, невдоволений. Сидить на стільці неспокійно, ніби краще вмощується. Критика до себе знижена, наполягає на скаргах на головний біль і втомлюваність, решту симптомів, на її думку, переважно видумали близькі та лікарі. Черепні нерви: обличчя в межах фізіологічної асиметрії, об'єм рухів очних яблук достатній, має дрібнорозмашистий горизонтальний ністагм в обидва боки, слабкість конвергенції, однак зафіксувати голову в статичному положенні хвора спромоглася не одразу й не повністю. Язик по середній лінії. Чутливість на обличчі не порушена. Сухожилкові та періостальні рефлекси поживає, симетричні. У позі Ромберга похитування, пальце-носова проба неточна з обох сторін. Патологічні рефлекси відсутні. М'язовий тонус у кінцівках знижений, гіпермобільність при пасивних рухах. М'язова сила збережена. Обсяг рухів у шийному відділі дещо знижений при повороті ліворуч, напруження м'язів і болочість під час пальпації у підпотиличній ділянці, більше зліва. Змішаний стійкий дермографізм, акрогіпергидроз.

Загальний аналіз крові: гемоглобін – 146 г/л, еритроцити – $4,6 \times 10^{12}$, лейкоцити – $6,9 \times 10^9$, ШОЕ – 14 мм.

Біохімічний аналіз крові: білірубін – 12,6 мкмоль/л, АЛТ – 20,6 од/л, АСТ – 18,6 од/л, сечовина – 4,2 ммоль/л, заг. білок – 78,8 г/л, креатинін – 88,0 мкмоль/л, ГГТП 14,6, ЛФ – 189,2 од/л, СРБ (+), ASLo негат.

Глюкоза крові – 5,2 ммоль/л

Загальний аналіз сечі: колір – світло-жовта, прозора, щільність – м/с, рН – слабкокисла, білок – немає, глюкоза – не виявлена, Ер – 0–1 у п/з, L – 4–6–8 у п/з, епітелій – плазкий помірно.

Електрокардіографія: синусовий ритм 74 за 1 хв. Зміщення електричної вісі праворуч. Дифузні зміни міокарда.

MPT головного мозку: певне розширення борозен головного мозку, шлуночків та субарахноїдальних просторів, вогнищевих змін не виявлено, зниження MPC у проекції блідих куль, кіста Верге.

Консультація ендокринолога: постопераційний гіпотиреоз, отримує замісну гормонотерапію.

Консультація окуліста: під час біомікроскопії райдужної оболонки кілець Кайзера-Флейшнера не виявлено.

Консультація генетика: ймовірно хорея Гентінгтона, призначений генетично-молекулярний аналіз.

Катамнез. Результати повторного огляду пацієнтки через 4 роки від попереднього запису. Не працює, виконання професійних обов'язків втратила через 1,5 року після першого звернення до неврологічного стаціонару. Інвалід II групи. Щорічно проходить стаціонарне обстеження в динаміці та отримує лікування в неврологічному відділенні із застосуванням нейрометаболічної та симптоматичної терапії.

Обтяжений сімейний анамнез, відомо, що син хворої останні 3–4 роки помічає подібні симптоми.

На момент огляду має скарги на неконтрольовані хаотичні рухи в кінцівках, шії, вимушені оберти головою, що посилюються при емоційному напруженні, хиткість при ходьбі, порушення ходи, загальну слабкість, головний біль (які вже втратили свою значущість у особистому сприйнятті хворої у порівнянні з руховими розладами на відміну від першого огляду). Особливо складно, з її слів, стало «працювати з цифрами і текстами», тобто на перший план хвора висуває когнітивний дефіцит.

Неврологічний статус. У свідомості, орієнтована у просторі і в часі, недостатньо критична до свого стану, дещо загальмована, команди виконує уповільнено, спостерігається мнестичне зниження. Очні щілини, зіниці D≥S, горизонтальний дрібнорозмашний ністагм. Язик по середній лінії, не може тримати язик висунутим протягом 5 с, ковтання не порушено. Мова дизартрична, уповільнена, позитивний симптом Марінеско-Радовича з обох сторін. Насильницькі рухи в шії з поворотами голови, більше ліворуч. У кінцівках рухи дещо розмашисті. М'язовий тонус у кінцівках знижений з періодичними ділянками дифузного підвищення. Сухожилкові рефлекс з рук та ніг високі, асиметричні – D≥S. Симптом Бабінського, Росолімо позитивний з обох сторін. Координаторні проби – неточно зліва, мимопадіння справа, виконує їх з інтенцією. У позі Ромберга хитання, хода – атактична. Переконливих розладів чутливості не виявлено. Менінгеальних знаків не виявлено. Функцію тазових органів контролює.

Результати клінічних аналізів крові, сечі, біохімічного аналізу крові, глюкози крові та сечі – у межах норми.

MPT головного мозку. Наявні ознаки атрофічного процесу: збільшення борозен, субарахноїдальних просторів та шлуночків, які зросли від попереднього опису, зменшення об'єму голівок хвостатих ядер, зниження MPC у проекції блідих куль, кіста Верге.

Консультація генетика: хорея Гентінгтона підтверджена молекулярно-генетичним дослідженням: виявлено алелі гена IT15, які містять нормальну та експансовану кількість CAG-повторів (15 та 48), рекомендовано медико-генетичне консультування родини.

Лікування: нейрометаболічна терапія, вітаміни групи B, симптоматична терапія.

Діагноз: хорея Гентінгтона, гіперкінетична форма.

Двобічна пірамідна недостатність, атактичний синдром за змішаним типом, синдром мнестичного зниження. Порушення постуральних функцій та функцій ходьби. Вертеброгенна цервікокраніалгія.

Після проведеного курсу лікування об'єктивний стан хворої суттєво не змінився, натомість вона констатує зменшення головного болю та деяке підвищення працездатності у повсякденній життєдіяльності.

Хворій рекомендовано спостереження сімейним лікарем та неврологом за місцем проживання.

Обговорення

Отже, класичний приклад первинної хореї, яка й була продемонстрована на клінічному прикладі – хвороба Гентінгтона (хорея Гентінгтона або Хантінгтона) – генетичне захворювання нервової системи, що характеризується поступовим початком з поєднанням прогресуючого хореїчного гіперкінезу і когнітивних та психічних розладів. Виникає у працездатному віці – зазвичай у віці 30–50 років. Особливості генетичного розладу полягають у множенні кодону CAG в гені HTT. Цей ген кодує 350-kDa білок хантінгтін з ще не встановленою функцією. У немутантному гені дикого типу у різних людей присутня різна кількість CAG-повторів, натомість доведено, що прояви хвороби розгортаються тільки тоді, коли число CAG-повторів перевищує 36.

Клінічні прояви відрізняються специфічним моторним розладом у вигляді мимовільних рухів у кінцівках, тулубі, шії зі збільшеною амплітудою, які зазвичай розвиваються на тлі м'язової гіпотонії (звідси й інша назва – синдром гіпотонії–гіперкінезії), що й викликає необхідність прискіпливої диференційної діагностики. Цікаво, що вираженість хореїчного гіперкінезу підсилюється під час емоційного збудження, під впливом будь-яких зовнішніх подразників, у спокої гіперкінез зменшується і під час сну зникає зовсім, що на початку захворювання нерідко викликає в оточуючих оманливу думку щодо невротичного розладу у пацієнта або навіть симуляції хвороби. Ситуація загострюється ще й тим, що патологія, яка схильна до прогресування, може суттєво вплинути на якість життя не тільки самого хворого, але й оточуючих, першочергово – сім'ї, через прогресуючу непрацездатність, важкий догляд за хворим, адже при вираженому гіперкінезі вживання їжі, ходьба, навіть перебування у положенні стоячи стають неможливими або суттєво ускладненими.

Специфічними є патоморфологічні зміни у головному мозку, адже за всіх випадків при хореї виявляється ураження базальних гангліїв різного ступеня тяжкості, що супроводжується підвищенням активності дофамінергічних структур при незмінному рівні самого дофаміну.

Форми хореї Гентінгтона:

- «психічна» (продромальна);
- гіперкінетична або хореоатетодна (класична);
- акінетико-ригідна (пізня);
- ювенільна (первинна акінетико-ригідна, варіант Вестфалі).

Продромальна («психічна») форма зазвичай має нечітку неспецифічну симптоматику – подразливість, емоційну лабільність, депресивність, негативізм тощо, що може супроводжуватися частими конфліктами у сім'ї, на роботі. Оточуючі хворого люди на цьому етапі розвитку хвороби ще не розуміють патологічного підґрунтя поведінки ближнього, так само, як і сам суб'єкт. Руховий дефіцит маловиражений, може проявлятися підвищеною жестикуляцією, непосидючістю, навіть виглядати як порушення етичних норм поведінки, а оточуючі нерідко розцінюють рухові зміни як розхлябаність, намагання привернути до себе увагу, вживання алкоголю або інших токсичних речовин тощо. Поверхневий огляд навіть лікарем на цьому етапі може викликати діагностичні помилки – розцінюють зміни як вегетативну дисфункцію, астеноневротичний синдром тощо.

Гиперкінетична форма. Саме з наведених вище симптомів може маніфестувати хвороба у віці 40–70 років, або в неї переходить продромальна форма захворювання. До підвищеної збудливості, загальної гіперактивності, рухового занепокоєння, зміни в емоційно-вольовій сфері (емоційна лабільність, депресія, тривожність), що проявляються від початку, досить швидко приєднуються й прогресують когнітивні й особистісні зміни – порушення концентрації уваги, зниження пам'яті, зміни практичного і абстрактного мислення, підвищення рівня тривожності, безсоння. З тим або іншим темпом прогресування з'являються типові хореїчні гіперкінези, що дозволяє спеціалісту чітко розпізнати хореїчний синдром та окреслити подальший план дій щодо диференційної діагностики (встановити первинний чи вторинний гіперкінез, запланувати та провести комплекс обстежень та консультацій, лікування, прогноз тощо).

Особливості рухового дефіциту при хореї:

- рухи мають насильницький (вимушений характер), які на початку хвороби пацієнт може на короткий час імперативно пригнічувати, натомість в подальшому гіперкінези виходять за межі свідомого контролю;

- амплітуда рухів змінюється від початку хвороби до розгорнутих його стадій – від низькоамплітудних гіперкінезів у дистальних відділах кінцівок, мимічної мускулатури, язика, що виникають на ранній стадії хвороби. У подальшому гіперкінези зростають за амплітудою та частотою, стають розмашистими, генералізованими і неконтрольованими;

- вираженість гіперкінезів залежить від зовнішніх і внутрішніх впливів: зростають при психоемоційному напруженні, хвилюванні або через негативні, так і позитивні події, у разі інтенсивної розумової діяльності та фізичних факторів – довільних рухах і зміні положення тіла (так звана короткочасна «рухова буря»);

- у хворих змінюються всі різновиди рухової сфери: хода, міміка, жестикуляція, мова і почерк.

У чому саме полягають *особливості когнітивних та психічних порушень*? Поступово розгортається деменція підкіркового типу, що характеризується уповільненням когнітивних функцій, зниженням пам'яті, послабленням критики, апатією, депресією, нерідко суїцидальними спробами і одночасно збереженням розуміння і продукції мови. На тлі зростаючої деменції можуть спостерігатися афективні, маревні або галюцинаторно-маячні психози, що нерідко потребує консультації психіатра для проведення диференційної діагностики й симптоматичного лікування.

Зменшення та втрата працездатності пов'язана з руховим та когнітивним дефіцитом, розладами психіки, що дезадаптує людину як у суспільному житті, так і в побуті. На ранніх стадіях захворювання пацієнти можуть тривалий час зберігати професійні навички, але з прогресуванням процесу неухильно зростає дефіцит інтелектуально-мнестичних функцій, і у хворих розвивається тотальна деменція з розпадом особистості. Хворі втрачають спроможність як до фізичної, так і розумової праці. У міру прогресування хвороби через виражені гіперкінези пацієнти втрачають здатність самостійно пересуватися і обслуговувати себе, вони потребують стороннього догляду.

Верифікація діагнозу за наявності у хворого специфічного синдрому, що проявляється збільшеною амплітудою рухів зі зниженим м'язовим тонусом – гіпотонічно-гіперкінетичного синдрому, або первинної та вторинної хореї, ґрунтується на оцінюванні специфічних клінічних проявів, анамнезу, нейровізуалізації, генетичних дослідженнях.

Клінічна діагностика – оцінка скарг на насильницькі рухи в різних частинах тіла, порушення ходи, почерку, порушення пам'яті тощо. Під час збору анамнезу необхідно дослідити причинно-наслідковий зв'язок між певними

зовнішніми або внутрішніми чинниками та появою перших ознак хвороби. Особливе місце слід приділяти сімейному анамнезу.

Під час загальноклінічного та неврологічного огляду хворого верифікація діагнозу ґрунтується на виявленні специфічних рухових порушень з явищами гіпермобільності рухів та переважно зниженим м'язовим тонусом, прогресуючого когнітивного дефіциту та психічних розладів.

Для кількісної об'єктивізації рівня функціональних порушень при хореї Гентінгтона застосовують універсальну оціночну шкалу хвороби Гентінгтона (Unified Huntington Disease Rating Scale, UHDRS). Зазначений бальний опитувальник містить декілька розділів, в яких шляхом підрахунку балів оцінюється рухова сфера, когнітивні функції, поведінка, функціональна активність тощо. Використання шкали-опитувальника є зручним на практиці й дозволяє об'єктивно простежити за станом пацієнта в динаміці.

Інструментальна діагностика.

MPT/КТ – характерне прогресування загальної атрофії головного мозку, що виявляється розширенням шлуночкової системи, борозен і субарахноїдального простору великих півкуль мозку, специфічною є атрофія головки хвостатого ядра і розширення передніх рогів бокових шлуночків, що зазвичай корелює з важкістю клінічної картини захворювання.

ЕЕГ-ознаки – характерна рання депресія альфа-ритму з переважанням низькоамплітудної біоелектричної активності мозку.

ПЕТ вже на ранній стадії хвороби виявляє знижений метаболізм глюкози в підкіркових утвореннях мозку.

Генетична діагностика є ключовим діагностичним критерієм, що дозволяє верифікувати хорею Гентінгтона у диференційній діагностиці з іншими вторинними хореями (хореї подібними синдромами).

Генетично-молекулярне дослідження полягає в тому, що у зразках ДНК пацієнта вивчаються ділянки молекули, відповідальні за продукцію специфічного білка – хантінгтіну. Ключовим критерієм підтвердження хвороби є результати підрахунку кількості повторів амінокислотних фрагментів, що негативно впливають на згортання даного білка (критичні – понад 36 повторів). Генетичне дослідження дозволяє виявити схильність до хвороби задовго до появи перших симптомів, що обґрунтовує необхідність обстеження усіх членів сім'ї хворої людини.

Нейроморфологічні зміни головного мозку проявляються атрофією стріатума, а на пізній стадії поглиблюються атрофічними процесами у корі.

Лікування

Ефективне патогенетичне лікування хвороби Гентінгтона на сьогодні не розроблено. Перспективним напрямком у лікуванні ХГ розглядають трансплантацію ембріональних мозкових клітин у підкіркові ганглії, проте ефективність і безпека такого лікування потребує ретельної оцінки.

Для зменшення вираженості хореїчного гіперкінезу застосовуються антидофамінергічні засоби з групи нейролептиків: галоперидол, тіаприд тощо.

У важких випадках для зменшення гіперкінезів нейролептики доцільно комбінувати з бензодіазепіновими препаратами, особливо з клоназепамом у добовій дозі 1–4 мг.

Якщо первинна хорея зустрічається нечасто, то вторинні хореї, коли структури екстрапірамідної системи уражуються внаслідок різних інших причин або їхнього поєднання, складають досить великий перелік патологій.

Вторинні хореї, які пов'язані з ураженням базальних ядер головного мозку, класифікують за пошкоджуючим

агентом: вірусні, бактеріальні (як прояв або наслідок вірусного/бактеріального енцефаліту), судинні, посттравматичні, дизимунні – «мала хорей» (системний червоний вовчак), метаболічні, токсичні (поліцитемія, отруєння чадним газом, сірковуглецем, марганцем, внаслідок вживання деяких лікарських засобів – амфетаміну, леводопи, похідних хлорпромазину тощо), змішані (присутні декілька чинників).

Клінічний приклад (вторинна хорей)

Хворий Ф., 1956 р. н., перебував на стаціонарному лікуванні у неврологічному відділенні. Направлений районною поліклінікою у плановому порядку з попереднім діагнозом дисциркуляторної енцефалопатії (ДЕП) II стадії з вестибуло-атактичним синдромом.

Анамнез: хворий скаржився на неконтрольовані рухи в кінцівках, ший, посмикування мимічної мускулатури, кінцівок, хиткість при ході, порушення сну («не спить вночі»), дратівливість, оніміння у кінцівках.

Наведені вище скарги помічає близько одного року. Хоча проблеми з координацією та ходом відзначає близько 2–3 років. З медичної документації, яку надав хворий, відомо, що в 2014 році він перебував на стаціонарному лікуванні у неврологічному відділенні з діагнозом: ДЕП II–III стадії з помірним вестибуло-атактичним синдромом, двобічною пірамідною недостатністю. Зі слів хворого також стало відомо, що у 1975 році він переніс резекцію щитоподібної залози, у ендокринолога регулярно не спостерігався, гормонотерапію не приймав, незважаючи на те, що йому було її призначено (анамнестично). Також, зі слів хворого відомо, що він тривалий час курить (2 пачки цигарок на день), періодично зловживає алкоголем, нерідко несертифікованим. За останній рік хворий десоціалізувався, намагається не з'являтися на люди. Постійного робочого місця не має. Проживає сам.

Об'єктивно: у свідомості, орієнтований, астенізований, емоційно лабільний. Очні щілини та зіниці D=S, слабкість конвергенції, мимовільні хаотичні рухи очних яблук. Обличчя відносно симетричне, спостерігаються періодичні посмикування мимічної мускулатури, гримаси. Девіація язика вліво. Мова з елементами дизартрії. М'язовий тонус в кінцівках переважно знижений зі змінним гіпертонусом. М'язова сила з рук та ніг D=S, без переконливого зниження. Сухожилкові та періостальні рефлекси високі, D>S з верхніх та нижніх кінцівок. Симптом Бабінського позитивний двобічно, більше справа. Координаторні проби виконує з дизметрією та інтенцією. У позі Ромберга хиткий. Хода атактична, рухи в кінцівках збільшені за амплітудою. Розлади чутливості за поліневритичним типом, де рівень було важко точно з'ясувати через когнітивні зміни у пацієнта. Гіпергідроз стоп і долонь. Менінгеальних знаків не виявлено. Функцію тазових органів контролює.

Результати обстежень: АТ – 160/90 мм рт.ст., PS – 80 уд. за 1 хв.

Загальний аналіз крові: гемоглобін – 136 г/л, еритроцити – $4,2 \times 10^{12}$, лейкоцити – $6,3 \times 10^9$, ШОЕ – 40 мм.

Глюкоза крові – 4,0 ммоль/л

Біохімічний аналіз крові: білірубін – 14,8 мкмоль/л, сечовина – 4,0 ммоль/л, заг. білок – 73,2 г/л.

Загальний аналіз сечі: колір – світло-жовта, прозорість – прозора, щільність – 1006, рН – лужна, білок – н/в, глюкоза – н/в, L – 0–1 у п/з, епітелій – плоский, одиничний.

Електрокардіографія: синусова тахікардія, ЧСС 90 за 1 хв. Відхилення електричної осі серця вліво – 30 гр. Виразені дифузні зміни міокарда.

Рц-графія ОГП: вікові зміни.

УЗД щитоподібної залози: стан після резекції часток щитоподібної залози (заклучення на руках).

УЗД ОЧП: хронічний панкреатит, хронічний холецистит. Помірні дифузні зміни у печінці.

МРТ головного мозку: МР-ознаки атрофічних змін мозку з переважним залученням лобно-тім'яних областей, судинної енцефалопатії.

Консультація терапевта: хронічний обструктивний бронхіт. Пневмосклероз. Дихальна недостатність I стадії. Хронічний панкреатит, стадія ремісії.

Консультація ендокринолога: післяопераційний гіпотиреоз, важка форма, стан декомпенсації. Стан після резекції щитоподібної залози (1975 р.) з приводу вузлового зобу.

Рекомендовано: гормональне обстеження (ТТГ, Т4) та лікування. Спостереження ендокринолога за місцем проживання. Рекомендовано дообстеження в «Інституті ендокринології та обміну речовин ім. В.П. Комісаренка НАМН України».

Лікування: у стаціонарі хворому була проведена антигіпертензивна терапія, препарати калію, рибоксин, вітаміни групи В, Цитімакс-Дарниця 1000 мг внутрішньовенно крапельно на фізрозчині № 10, тівомакс 100 мг внутрішньовенно крапельно, препарати ацетилсаліцилової кислоти.

Після проведеного лікування констатували зменшення певних скарг, у хворого нормалізувався артеріальний тиск, він почав відзначати зменшення хаотичних рухів та посмикувань, парестезій у кінцівках, покращився сон.

Заклучний діагноз: хорейоподібний синдром. ДЕП III стадія дисметаболічного та гіпертензивного генезу, з правобічною пірамідною недостатністю, вестибуло-атактичним синдромом, вираженим інтелектуально-мнестичним зниженням, астено-невротичним синдромом, вегетативною дисфункцією. Гіпертонічна хвороба II ст. Післяопераційний гіпотиреоз, важка форма, стан декомпенсації. Стан після резекції щитоподібної залози (1975 р.) з приводу вузлового зобу. Хронічний обструктивний бронхіт, пневмосклероз. Дихальна недостатність I стадії. Хронічний панкреатит, стадія ремісії.

Обговорення

Як видно з клінічних прикладів первинної хорей та хорейоподібного синдрому (вторинної хорей), наявність подібних проявів в обох пацієнтів – розлади моторики за гіперкінетично-гіпотонічним типом, що проявлялися не тільки в кінцівках, але й у лицьовій мускулатурі (гримасничання), насильницькі рухи переважно у ший. Також в обох пацієнтів виявляють ознаки депресії: з'являється значний негативізм, пригнічення настрою, апатія, порушення сну. Патологія має прогресуючий перебіг, що спричинило значну інвалідизацію хворих. Особливо це позначається на соціалізації хворих, яку вони поступово втрачають, через руховий та емоційно-вольовий дефіцит намагаються уникати контакту з оточуючими.

Слід звернути увагу на те, що в обох випадках виникали складнощі з діагностикою захворювання. Так, хворий чоловік (другий клінічний приклад) за 2013–2014 роки двічі перебував на стаціонарному лікуванні з діагнозом: ДЕП II ст. з вестибуло-атактичним синдромом, а коли з'явилися специфічні гіперкінези, у лікарів виникла думка про хорей. У хворій жінки (перший клінічний приклад) також спочатку перші симптоми були малоспецифічні, скарги на головний біль, подразливість, астенізацію відволікали від встановлення правильного діагнозу, та остаточний діагноз було встановлено після проведення молекулярно-генетичного дослідження.

Необхідно також звернути увагу на те, що у разі вторинної хорей пацієнт відчутно відреагував на нейрометаболічну терапію покращенням свого стану на відміну від випадку з хореею Геттінгтона. Крім того, хворі мали проблеми зі щитоподібною залозою, де тривала відсутність лікування у післяопераційний період суттєво вплинула на метаболічні проблеми у ЦНС у хворого з вторинним гіпотонічно-гіперкінетичним синдромом, тоді як відносно корегований післяопераційний гіпотиреоз також мав певний негативний ко-

морбідний вплив на перебіг спадкового захворювання, що зумовлює необхідність подальших досліджень та неупередженого аналізу.

Диференційна діагностика полягала в переліку положень:

1. Специфічний синдром помітили у різному віці – у пацієнтки з хореєю у суттєво більш молодому віці – приблизно на 20 років раніше, ніж у чоловіка (другий приклад).

2. Якщо в першому прикладі окрім проблем з щитоподібною залозою (постопераційний гіпотиреоз, що контролювався регулярною замісною терапією) в анамнезі у хворої більше змін виявлено не було, то у хворого з другого клінічного прикладу на тлі асоціального способу життя мав місце цілий перелік дисметаболических (неконтрольований гіпертиреоз з наступним гіпотиреозом, неясне й недостатнє харчування), токсичних (вживанням несертифікованих алкогольних напоїв, куріння тощо), судинних (артеріальна гіпертензія з неконтрольованим АТ, атеросклероз) чинників. Зазначена поліморбідність мала виражено несприятливий вплив на стан головного мозку, що викликало дегенеративні його зміни не тільки в корі, але й мозочку, підкоркових ядрах, а також периферійній нервовій системі. Отже, у другому випадку чітко простежується причинно-наслідковий зв'язок між патогенними чинниками та появою синдромів, включно, гіпотонічно-гіперкінетичного, що обгрунтовує його вторинність.

**Синдром гипотонии-гиперкинезии.
Хорея или хореоподобный синдром?
О.Е. Коваленко, Р.А. Валько**

Одной из разновидностей гиперкинезов, характеризующейся быстрыми, непроизвольными, беспорядочными движениями в конечностях и туловище, является хорея. При этом заболевании происходит неритмичные сокращения различных по расположению и функции групп мышц. Термин «хорея» применяется для обозначения как самостоятельных заболеваний, при которых хореический гиперкинез является ведущим проявлением, так и ряда синдромов, возникающих при различных заболеваниях.

Хорея как синдром может быть в составе таких наследственных экстрапиримидных заболеваний, как гепатocerebralная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова), синдром Леша-Нихена, пароксизмальный хореоатетоз. Поэтому для установления таких диагнозов следует обращать внимание на наличие других клинико-параклинических проявлений, присущим именно этим патологиям, то есть больной нуждается в дифференциальной диагностике.

Ключевые слова: гиперкинез, патология, хорея, диагностика.

3. Сімейний анамнез у першому випадку, де у сина хворої спостерігались подібні симптоми, був на користь первинної хореї. У хворого чоловіка сімейний анамнез був необтяжений, хоча з'ясувати це було нелегко через когнітивні та емоційно-вольові зміни у пацієнта.

4. На МРТ у хворій спостерігались більш специфічні дегенеративні зміни в зоні підкіркових вузлів поряд з дистрофічними змінами в корі та інших ділянках, а у хворого чоловіка – грубі дегенеративні зміни у всіх структурах мозку.

5. Консультація генетика разом з результатами молекулярно-генетичного дослідження остаточно підтвердила діагноз первинної хореї Гентінгтона у пацієнтки.

ВИСНОВКИ

Таким чином, вік появи перших ознак патології, зв'язок симптомів з іншими патологіями, сімейний анамнез, результати нейровізуалізації та генетичного дослідження є ключовими критеріями для диференційної діагностики первинної та вторинної хореї.

Крім того, слід зазначити, що існують хореї, притаманні більш молодому, навіть дитячому віку, діагностика яких нерідко ускладнюється через низку причин. Серед них – первинний ювенільний акінетико-ригідний варіант (варіант Вестфалі) та вторинна мала хорея (ревматична хорея, інфекційна хорея, хорея Сиденгама), клінічних огляд яких планується у наступних публікаціях.

**Syndrome of hypotension-hyperkinesia.
Chorea or chorea-like syndrome?
O.E. Kovalenko, R.A. Valko**

One of the varieties of hyperkinesia, characterized by rapid, involuntary, disordered movements in the limbs and trunk, is chorea. With this disease, a nonrhythmic contraction of the different in location and function of muscle groups occurs. The term "chorea" is used to refer to both independent diseases in which choreic hyperkinesia is the leading manifestation, and a number of syndromes that arise in various diseases.

Chorea as a syndrome can be in the composition of such hereditary extrapyramidal diseases as hepatocerebral dystrophy (Wilson-Konovalov's disease), Lesch-Nichin syndrome, and paroxysmal choreoathetosis. Therefore, in order to establish such diagnoses, attention should be paid to the presence of other clinico-paraclinical manifestations inherent in these pathologies, that is, the patient needs differential diagnosis.

Key words: hyperkinesia, pathology, chorea, diagnosis.

Сведения об авторах

Коваленко Ольга Евгеньевна – Национальная медицинская академия последипломного образования имени П.Л. Шупика; ГНУ «Научно-практический центр профилактической и клинической медицины» ГУД, 02000, г. Киев, ул. Верхняя, 5; тел.: (050) 501-51-43

Валько Руслан Андреевич – Клиническая больница № 15 Подольского района г. Киева, 04070, г. Киев, ул. Григория Сковороды, 3/7

Статья поступила в редакцию 19.06.17