

## ОСТРЫЙ ДЕБЮТ НЕЙРОАКАНТОЦИТОЗА В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Кристина Леонидовна Загидуллина<sup>1\*</sup>, Наталия Анатольевна Попова<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Городская клиническая больница №7, г. Казань, Россия;

<sup>2</sup>Казанский государственный медицинский университет, г. Казань, Россия

Поступила 26.09.2016; принята в печать 12.10.2016.

**Реферат**

**DOI: 10.17750/KMJ2016-971**

Нейроакантоцитоз — редкое аутосомно-доминантное заболевание, в клинической картине которого присутствуют хорейформный гиперкинез, психические и когнитивные нарушения, явления полиневропатии, кардиомиопатии, а основой заболевания является наличие в периферической крови измененных эритроцитов (акантоцитов). Заболевание характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования (ген картирован на хромосоме 9q21), возможны спорадические случаи. В статье приведено описание клинического наблюдения пациентки 63 лет с нейроакантоцитозом, доставленной бригадой скорой медицинской помощи с направительным диагнозом «Острое нарушение мозгового кровообращения». У госпитализированной были жалобы на выраженную общую слабость, дрожь в теле, произвольные насильственные движения в конечностях, теле, лице, которые невозможно контролировать. Пациентка отмечала, что изменилась речь, возможно, из-за насильственных движений в языке, появилось головокружение в виде «тумана» в голове, шаткости, неустойчивости. Практически все результаты физикального обследования и лабораторные данные укладывались в рамки физиологической нормы. Учитывая остроту начала заболевания, его развитие на фоне гипертонического криза, возраст пациентки, было выдвинуто предположение о сосудистом генезе заболевания, были проведены компьютерная томография головного мозга и магнитно-резонансная томография. По результатам нейровизуализации данных за очаговую патологию головного мозга выявлено не было. При выполнении ультразвукового исследования сосудов шеи значимых изменений нет. При целенаправленном повторном исследовании крови было обнаружено, что 85% эритроцитов составляют акантоциты, после чего выставлен верный диагноз. Особенности данного клинического наблюдения были острая манифестация симптомов болезни и относительно поздний дебют заболевания.

**Ключевые слова:** нейроакантоцитоз, хорей-акантоцитоз, наследственные заболевания.

### ACUTE DEBUT OF NEUROACANTHOCYTOSIS IN CLINICAL PRACTICE

K.L. Zagidullina<sup>1</sup>, N.A. Popova<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>City clinical hospital №7, Kazan, Russia;

<sup>2</sup>Kazan state medical university, Kazan, Russia

Neuroacanthocytosis is a rare autosomal dominant disease, which in its clinical manifestation is characterized by choreiform hyperkinesia, mental and cognitive disorders, signs of polyneuropathy and cardiomyopathy, and the basis of the disease is presence of modified erythrocytes (acanthocytes) in peripheral blood. The disease is characterized by autosomal dominant type of inheritance (the gene was mapped on chromosome 9q21), sporadic cases are possible. Description of a clinical case of a 63-year old patient with neuroacanthocytosis delivered by an ambulance with a preliminary diagnosis of stroke is provided. The patient complained of severe general fatigue, whole body shivering, and involuntary compulsive uncontrollable movements in the limbs, body, and face. The patient noted changes in her voice, probably due to compulsive movements of her tongue, lightheadedness, and shaky walk. Almost all physical and laboratory findings were within normal. Taking into account acuteness of the disease, its attack at the time of hypertensive emergency and patient's age, circular cause was suggested, computed tomography of the brain and magnetic resonance imaging were performed. The results of neuroimaging ruled out the pathology of cerebral circulation. Ultrasound of neck vessels revealed nothing abnormal. Purposeful repeated blood analysis revealed that 85% of erythrocytes were acanthocytes and after that the correct diagnosis was made. The peculiarities of this clinical case are acute manifestation of symptoms and relatively late debut of the disease.

**Keywords:** neuroacanthocytosis, chorea-acanthocytosis, inherited diseases.

Нейроакантоцитоз — редкое наследственное нейродегенеративное заболевание, клинически проявляющееся мультисистемными неврологическими симптомами и наличием в крови изменённых эритроцитов (акантоцитов). Его распространённость составляет от 1 до 5 человек на 1 млн населения [2]. Заболевание характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования (ген картирован на хромосоме 9q21), возможны спорадические случаи [4]. Наряду с этим существуют семьи с аутосомно-доминантным типом наследования этой патологии.

Причиной появления неврологических симптомов при данном заболевании становятся ги-

бель нейронов и атрофия полосатого тела, бледного шара, ретикулярной формации, клеток передних рогов спинного мозга.

Средний возраст дебюта заболевания 30–40 лет, однако встречается случаи дебюта и в 10, и в 70–80 лет с постепенно развивающимися двигательными, когнитивными и психическими нарушениями [3].

Среди двигательных расстройств возможны хорей, дистония и тики. Характерна орофациальная дистония с выведением языка и прикусыванием языка и губ. В результате гиперкинеза меняется плавность речи, она становится прерывистой, дизартричной. Более чем у 50% больных развивается пигментный ретинит, у 40% возникают эпилептические припадки [1].

Адрес для переписки: polikarpova\_90@mail.ru

Лабораторная диагностика базируется на выявлении акантоцитов в свежем мазке крови. Диагностически значимое количество акантоцитов — более 15%. Иногда можно обнаружить повышение активности креатинфосфокиназы. Нейровизуализация неспецифична, выявляет атрофические изменения вещества головного мозга различной степени [2].

Лечение нейроакантоцитоза — симптоматическое, направлено на коррекцию выраженности гиперкинетического синдрома и заключается в приёме антидофаминергических препаратов [1, 2].

В практике отделения неотложной неврологической помощи можно столкнуться с определёнными сложностями в диагностике этого заболевания. В качестве примера приводим клиническое наблюдение.

Пациентка Г. 63 лет, по профессии бухгалтер, поступила с жалобами на выраженную общую слабость, дрожь в теле, произвольные насильственные движения в конечностях, теле, лице, которые невозможно контролировать. Пациентка отмечала, что изменилась речь, возможно, из-за насильственных движений в языке, появилось головокружение в виде «тумана» в голове, шаткости, неустойчивости.

Заболела остро — на фоне повышения артериального давления до 150/90 мм рт.ст. (оптимальное артериальное давление 110/70 мм рт.ст.) возникли вышеуказанные жалобы, присоединилась тошнота. На следующий день в связи с сохранением дрожания в руках и теле вызвала бригаду скорой медицинской помощи и была доставлена в стационар с направительным диагнозом «Острое нарушение мозгового кровообращения».

Дополнительно к анамнезу: длительное время принимала периндоприл (периневу) по 4 мг днём, употребление иных веществ отрицала. В анамнезе есть указание на дивертикулёз кишечника и хронический гастродуоденит с редкими обострениями, по поводу которых лишь однажды проходила стационарное лечение в 2014 г. Тогда же была консультирована психотерапевтом по причине «беспокойства». По совету психотерапевта принимала короткими курсами тетраметилтетраазабициклооктандион (адаптол), от которого отмечала положительный эффект.

Сама пациентка беспокойство и тревожность стала замечать с 2014 г. За медицинской помощью не обращалась. Пристальное изучение анамнеза позволило выявить аналогичные нарушения в эмоциональной сфере последние 20 лет.

Наследственные заболевания в семье, предшествующие инфекционные, воспалительные процессы пациентка отрицала.

При поступлении в стационар в неврологическом статусе были выявлены следующие изменения: генерализованный хореический гиперкинез с вовлечением проксимальной и дис-

тальной мускулатуры конечностей, аксиальных и мимических мышц. Речь была замедленная, «не своя», пациентка старалась скрыть, что не может управлять губами и языком, при этом патологии со стороны каудальной группы черепных нервов не было. Отмечалась «пританцовывающая» походка. Оценка когнитивных функций согласно нейропсихологическому исследованию (Моса-тест) не выявила нарушений.

Учитывая остроту начала заболевания, развитие его на фоне гипертонического криза, возраст пациентки, было выдвинуто предположение о сосудистом генезе заболевания. И, несмотря на симметричность хореического гиперкинеза, отсутствие латерализации, были проведены компьютерная томография головного мозга в условиях приёмного отделения, а затем и магнитно-резонансная томография. По результатам нейровизуализации данных за очаговую патологию головного мозга выявлено не было. При выполнении ультразвукового исследования сосудов шеи значимых изменений не обнаружено.

Исключение возможности инсульта у пациентки потребовало анализа прочих причин развития хореического гиперкинеза во взрослом возрасте. Стандартные исследования: общий анализ крови (в том числе определение гематокрита, массы циркулирующих эритроцитов, скорости оседания эритроцитов), биохимический анализ крови, гемостатический профиль, общий анализ мочи были в норме.

Развитие заболевания вновь было проанализировано, исключена возможность фармакологической причины хореи. Исследован уровень церуллоплазмينا и меди в крови для исключения дебюта гепатолентикулярной дегенерации (результаты в пределах нормы). Дисфункции щитовидной железы не было выявлено (гормональный тиреопрофиль не изменён). Была осмотрена офтальмологом, выставлен диагноз «пресбиопия», изменения сетчатки не обнаружены.

Для исключения возможности генетического заболевания с дебютом в виде хореического гиперкинеза (хорея Гентингтона<sup>1</sup>, нейроферритинопатия, нейроакантоцитоз) было рекомендовано исследование дезоксирибонуклеиновой кислоты в амбулаторном режиме.

Диагностика нейроакантоцитоза включает выявление не менее 15% специфических шпидных эритроцитов (акантоцитов) в мазке крови. Оценку морфологии эритроцитов в стандартном исследовании общего анализа крови при госпитализации не проводили. Однако при целенаправленном повторном исследовании крови было обнаружено, что 85% эритроцитов составляют акантоциты. В результате было установлено, что развитие хореического гиперкинеза связано с наличием у пациентки нейроакантоцитоза.

<sup>1</sup>Примечание редакции. В русскоязычной литературе устоялось написание «Гентингтон», однако речь об американском враче Хантингтоне (Huntington, George S. 1851–1916).

Особенности данного клинического наблюдения — острая манифестация симптомов болезни и относительно поздний (в 63 года) дебют заболевания.

ЛИТЕРАТУРА

1. Danek A., Walker R.H. Neuroacanthocytosis. *Curr. Opin. Neurol.* 2005; 18 (4): 386–392.

2. Jung H.H., Danek A., Walker R.H. Neuroacanthocytosis syndromes. *Orph. J. Rare Dis.* 2011; (6): Article 68.

3. Rampoldi L., Danek A., Monaco A.P. Clinical features and molecular bases of neuroacanthocytosis. *J. Mol. Med.* 2002; 80: 475–491.

4. Ueno S., Maruki Y., Nakamura M. et al. The gene encoding a newly discovered protein, chorein, is mutated in chorea-acanthocytosis. *Nat. Genet.* 2001; 28: 121–122.

УДК 616.316.5-002.3: 616.155.392: 616-079.1: 616-083.98

## СЛОЖНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ ПРИ ОКАЗАНИИ НЕОТЛОЖНОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТУ С ОСТРЫМ БАКТЕРИАЛЬНЫМ СИАЛАДЕНИТОМ

Тафкиль Такиевич Фаизов, Лариса Нурвахитовна Мубаракова\*,  
Олег Александрович Иванов, Элина Михайловна Воронина, Альбина Ринатовна Хамитова

Казанский государственный медицинский университет, г. Казань, Россия;  
Городская клиническая больница №7, г. Казань, Россия

Поступила 21.09.2016; принята в печать 29.09.2016.

Реферат

DOI: 10.17750/KMJ2016-973

Острый бактериальный сиаладенит возникает при общих патологических процессах, сопровождающихся нарушением питания организма, приводящих к кахексии. Как правило, распознавание острого бактериального гнойного сиаладенита не вызывает значительных затруднений. Однако при диагностике острого серозного бактериального сиаладенита возникают трудности в дифференциальной диагностике с обострением хронического паренхиматозного и интерстициального сиаладенита, особенно на начальных стадиях данных заболеваний, а также с острыми сиаладенитами вирусной этиологии, например острым гриппозным. Представляем клинический случай пациента с острым серозным сиаладенитом, которому только после безуспешного курса соответствующей данной патологии консервативной терапии было проведено расширенное обследование с целью выявления основной причины заболевания, что привело к позднему выявлению основного патологического процесса и удлинению сроков госпитализации.

**Ключевые слова:** острый сиаладенит, острый бактериальный паротит, неотложная помощь, дифференциальная диагностика, лейкоз.

### DIFFICULTIES OF DIAGNOSTICS IN EMERGENCY IN A PATIENT WITH ACUTE BACTERIAL SIALADENITIS

T.T. Faizov, L.N. Mubarakova, O.A. Ivanov, E.M. Voronina, A.R. Khamitova  
Kazan state medical university, Kazan, Russia;  
City clinical hospital №7, Kazan, Russia

Acute bacterial sialadenitis is observed in common pathologies accompanied by food intake disruption leading to cachexy. Generally, detection of acute bacterial sialadenitis is not a challenge. But diagnosis of acute serous bacterial sialadenitis causes difficulties with differentiating it from exacerbation of chronic parenchymal and interstitial sialadenitis, especially at the early stages of these diseases, as well as from acute viral sialadenitis, for example acute influenzal sialadenitis. We present a clinical case of a patient with acute serous sialadenitis who had the extended evaluation only after unsuccessful course of conventional conservative treatment to find out the main cause of the disease that led to delayed diagnosis and prolonged hospital stay.

**Keywords:** acute sialadenitis, acute bacterial parotitis, urgent care, differential diagnosis, leucosis.

Острый бактериальный сиаладенит возникает при общих патологических процессах, сопровождающихся нарушением питания организма, приводящих к кахексии (таких, как злокачественные новообразования, хронические воспаления органов пищеварительной системы, сердечно-сосудистые расстройства и т.д.).

Как правило, распознавание острого бактериального гнойного сиаладенита не представляет значительных трудностей. Такие характерные признаки, как небольшая давность заболевания, припухание слюнной железы, боли во время еды, в том числе при виде пищи,

гнойное отделяемое из выводного протока, позволяют поставить правильный диагноз.

Однако при диагностике острого серозного бактериального сиаладенита возникают трудности в дифференциальной диагностике с обострением хронического паренхиматозного и интерстициального сиаладенита, особенно на начальных стадиях данных заболеваний, а также с острыми сиаладенитами вирусной этиологии, например острым гриппозным.

Общепринятый подход к тактике лечения данных пациентов предполагает консервативное лечение, симптоматическую терапию и не включает обязательное с момента госпитализации обследование всех органов и систем с це-