

**С.Ж.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА
УНИВЕРСИТЕТІ**



**КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ С.
АСФЕНДИЯРОВА**

Болезнь Гентингтона

Орындаған: Сулеймен Т. Б.

Қабылдаған:

Факультет: ЖМ

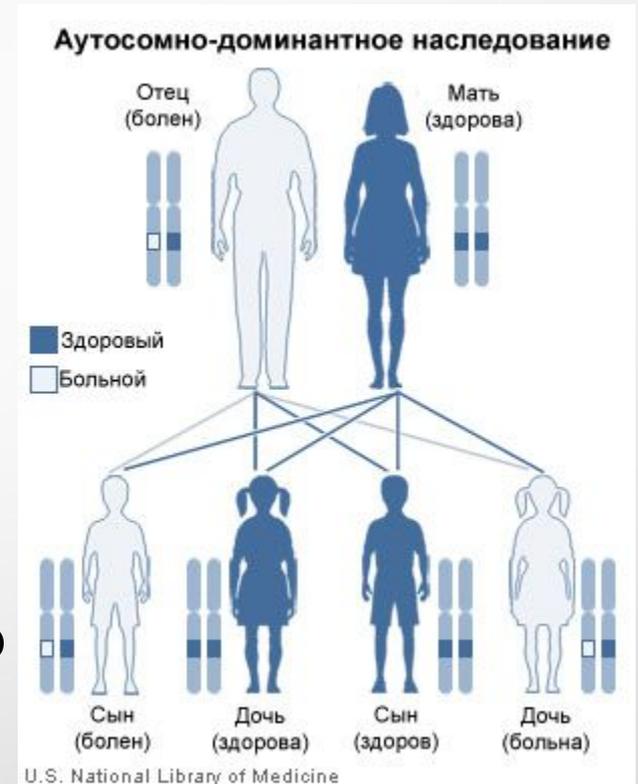
Курс:5

Топ:12-14-02

- Болезнь Гентингтона - генетическое заболевание нервной системы, характеризующееся постепенным началом обычно в возрасте 35-50 лет и сочетанием прогрессирующего хореического гиперкинеза и психических расстройств.

Что провоцирует Хорея Гентингтона:

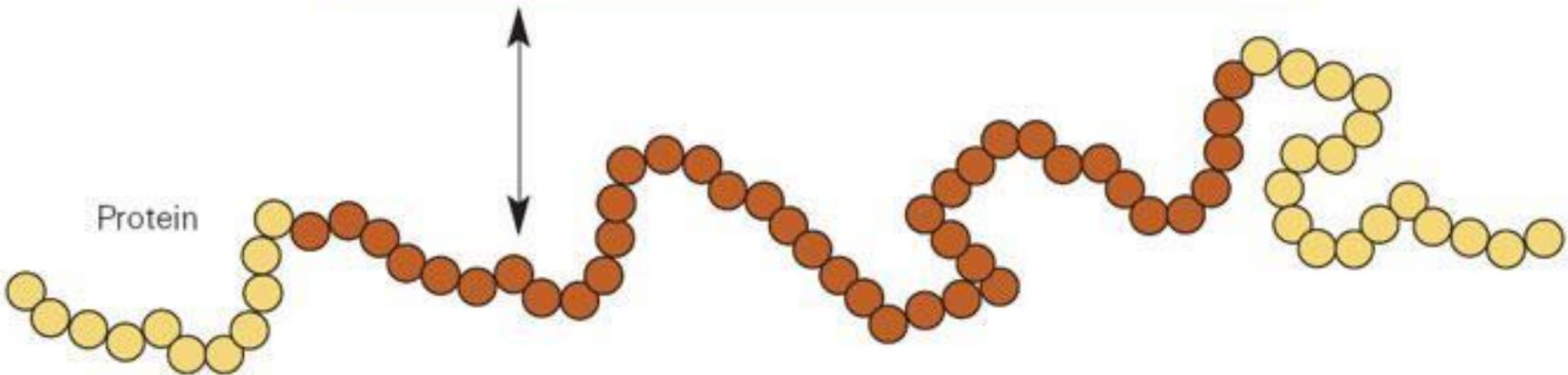
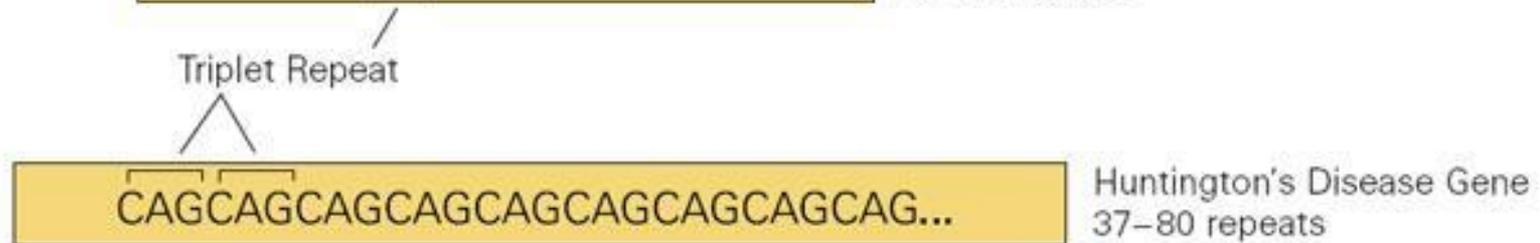
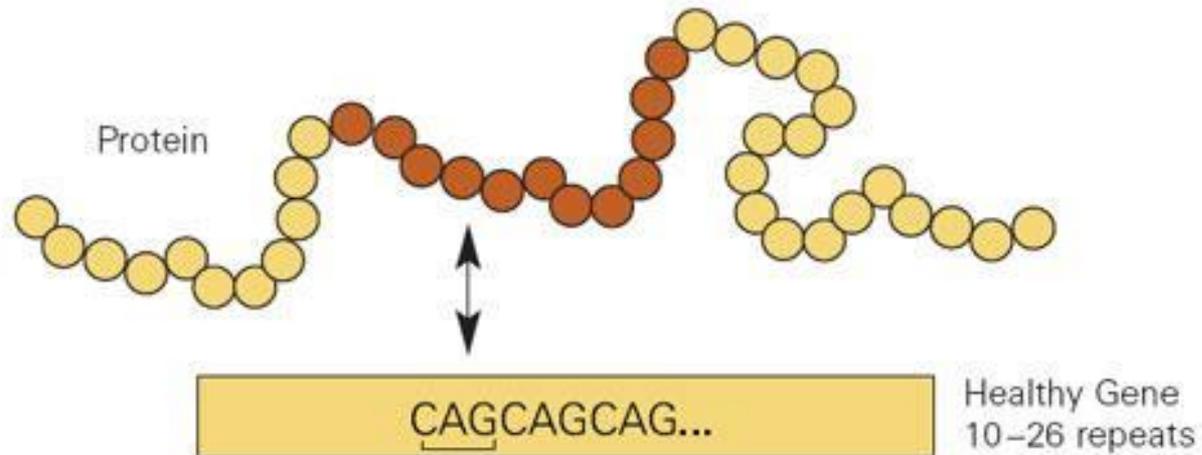
- Заболевание наследственное. Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью (80–85 %). Мужчины болеют чаще.
- Частота: от 2 до 5 случаев на 100 000 населения.



Кариотип:

- Ген Гентингтона- НТТ (HTT) картирован в локусе 4p16.3.

В 5 области этого гена содержится нестабильная последовательность тринуклеотидных повторов (CAG)



Патогенез:

- Прогрессирующая гибель нервных клеток с выраженным снижением содержания нейромедиаторов в базальных ганглиях.
- Выраженное снижение активности дыхательной цепи митохондрий в хвостатом ядре.
- В клетках черного вещества имеется повышение содержания железа, а в эритроцитах - магния.

ИЗМЕНЕНИЯ В ГОЛОВНОМ МОЗГЕ



Атрофия клеток коры головного мозга и подкорковых структур; атрофия ствола мозга, мозжечка, истончение мозолистого тела.

Классификация болезни Гентингтона

Формы:

- классическая хореоидная
- ригидная (вариант Вестфаля)
- детская или юношеская

Клинические проявления:

- 1) рано манифестирующие, с преобладанием акинетически-гипертонического синдрома;
- 2) формы с типичными гиперкинезами, но с минимально выраженными психотическими изменениями (без развития выраженной деменции);
- 3) формы с преобладанием психических расстройств в форме деменции или психопатических изменений и с рудиментарными гиперкинезами ("хореопаты");
- 4) т. н. стационарные формы, при которых заболевание затягивается на десятилетия, не достигая конечной стадии, при наличии развернутой симптоматики (больные умирают в старости от интеркуррентных болезней).

Психопатические отклонения

Условно выделяют 3 основных типа личностных аномалий на раннем этапе болезни Гентингтона:

- 1) возбудимые, т.е. взрывчатые, злобные, стеничные;
- 2) истерические, т.е. капризные, склонные к театральному и демонстративному поведению, аффективно-лабильные;
- 3) замкнутые, аутичные, эмоционально холодные (шизоидные психопатические личности).

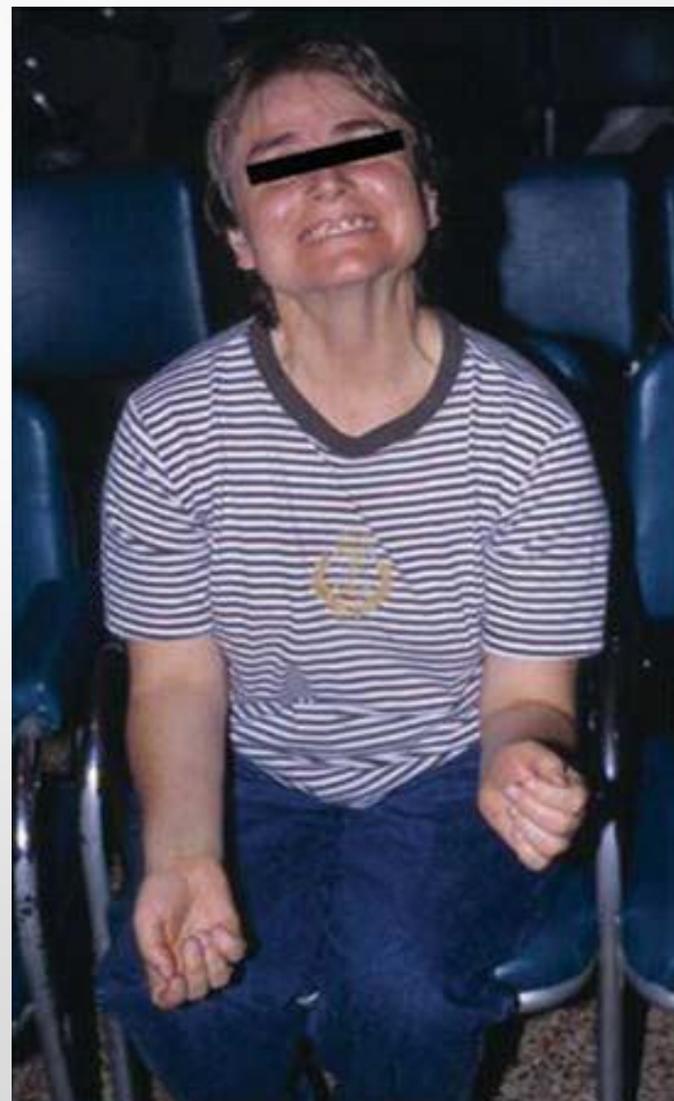
Постепенно появляются проблемы с памятью, может возникнуть депрессия (частая причина самоубийств) и паника, эмоциональный дефицит, эгоцентризм, агрессия, навязчивые идеи, проблемы с узнаванием других людей, гиперсексуальность и усиление вредных привычек, таких как алкоголизм или игромания.

На более поздних этапах болезни стираются личностные особенности больных и развивается выраженное эмоциональное притупление с преобладанием благодушно - эйфорического настроения.

Психотические расстройства, по данным Э.Я.Штернберга (1967), наблюдались в 60 % случаев хореи Гентингтона.

Клиническая картина:

- Хорея — беспорядочные, неконтролируемые движения
- При ходьбе больные гримасничают, жестикулируют, приседают, широко расставляют руки.



Двигательные расстройства (гип



Пританцовывающая походка, сложность в управлении своим телом.



Беспорядочные, неритмичные, отрывистые движения.



Судорожные движения рук и ног

Изменения в психике

- Изменение мышления
- Снижение внимания
- Снижение памяти
- Деменция
- Депрессия
- Агрессия
- Апатия
- Бред
- Навязчивые идеи



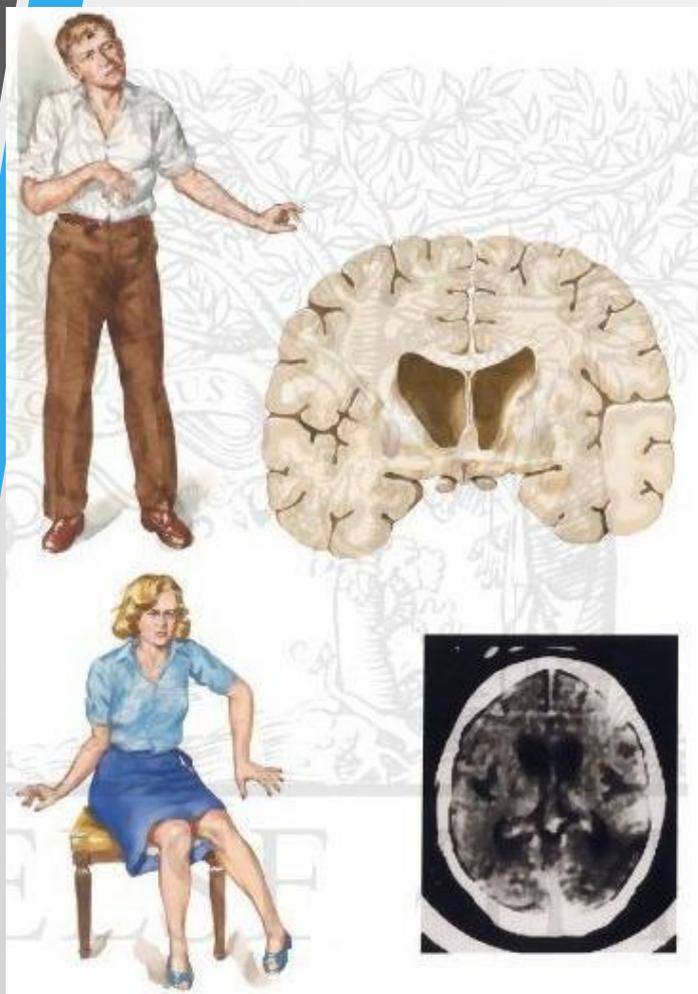


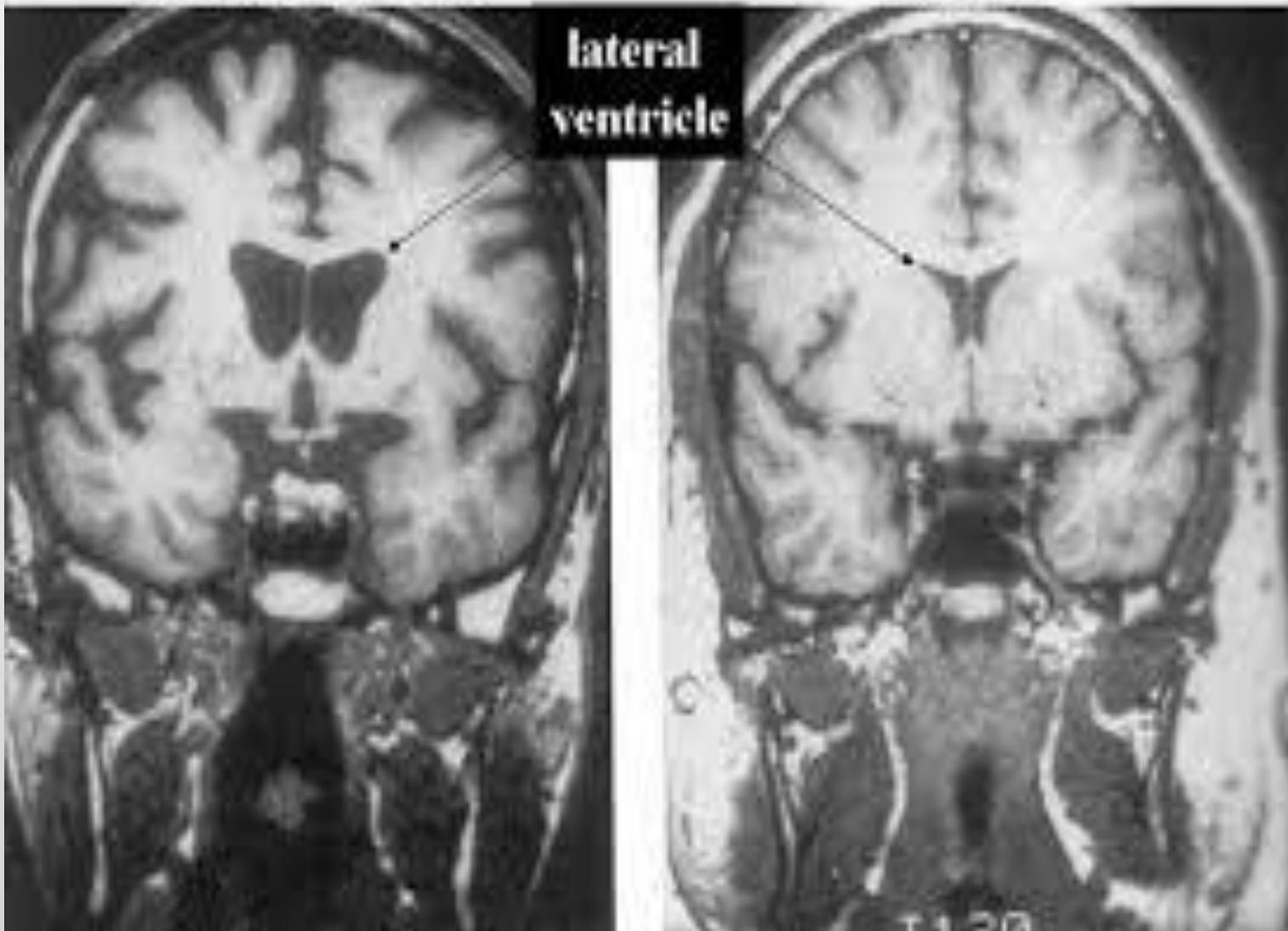
Рис.1 Гиперкинезы при хорее Гентингтона и зона поражения в головном мозге.

Диагностика:

- Клинические методы- (КТ, МРТ, ПЭТ)
- Генетические методы- необходим забор крови
- Эмбрионы

Huntington's disease

normal



Лечение

- Болезнь Гентингтона неизлечима, но существует лечение, способное облегчить некоторые симптомы.
- Тетрабеназин был разработан специально для уменьшения тяжести симптомов болезни, был утвержден в 2008 году в США. Нейролептики и бензодиазепины помогают уменьшить проявления хореи. Амантадин и ремацемид находятся в стадии исследования, но показали положительные результаты. Для облегчения гипокинезии и ригидности мышц назначают противопаркинсонические лекарства, для облегчения миоклонической гиперкинезии — вальпроевую кислоту.
- Для устранения депрессии применяют селективные ингибиторы обратного захвата серотонина и мirtазапин, а при психозах и нарушениях поведения назначают атипичные антипсихотики.
- В настоящий момент ведутся активные исследования по разработке способа лечения, исследуются потенциальные направления для лечения болезни Гентингтона.

Прогноз:

- Продолжительность жизни пациентов колеблется от 15 до 20 лет.
- Причина смерти чаще суицид

