

Министерство здравоохранения Республики Беларусь

УЗ «Гомельский государственный медицинский университет»

Кафедра неврологии и нейрохирургии с курсом медицинской реабилитации

Болезнь Гентингтона

Подготовила:

Студентка 4 курса

Лечебного факультета

Группы Л-420

Сальникова Влада Андреевна

Болезнь Гентингтона

Наследственное, медленно прогрессирующее заболевание нервной системы с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся хореическими гиперкинезами, психическими нарушениями и нарастающей деменцией.

Синонимы:

- ✓ Хорея дегенеративная,
- ✓ Хорея наследственная,
- ✓ Хорея прогрессирующая хроническая,
- ✓ Хорея Гентингтона.

Код по МКБ-10: G10. Болезнь Гентингтона

Распространенность: 3-7 на 100000 населения.

Немного истории...

Впервые болезнь Гентингтона была описана Джорджем Гентингтоном в 1872 г., который изучил семейный случай заболевания у жителей Лонг-Айленда, и на собрании Академии медицины в штате Огайо дал наиболее полную и четкую его характеристику, отметив при этом 3 главные особенности заболевания:

- ✓ Наследственная природа,
- ✓ Позднее появление клинической симптоматики (в возрасте 40-50 лет),
- ✓ Развитие деменции.

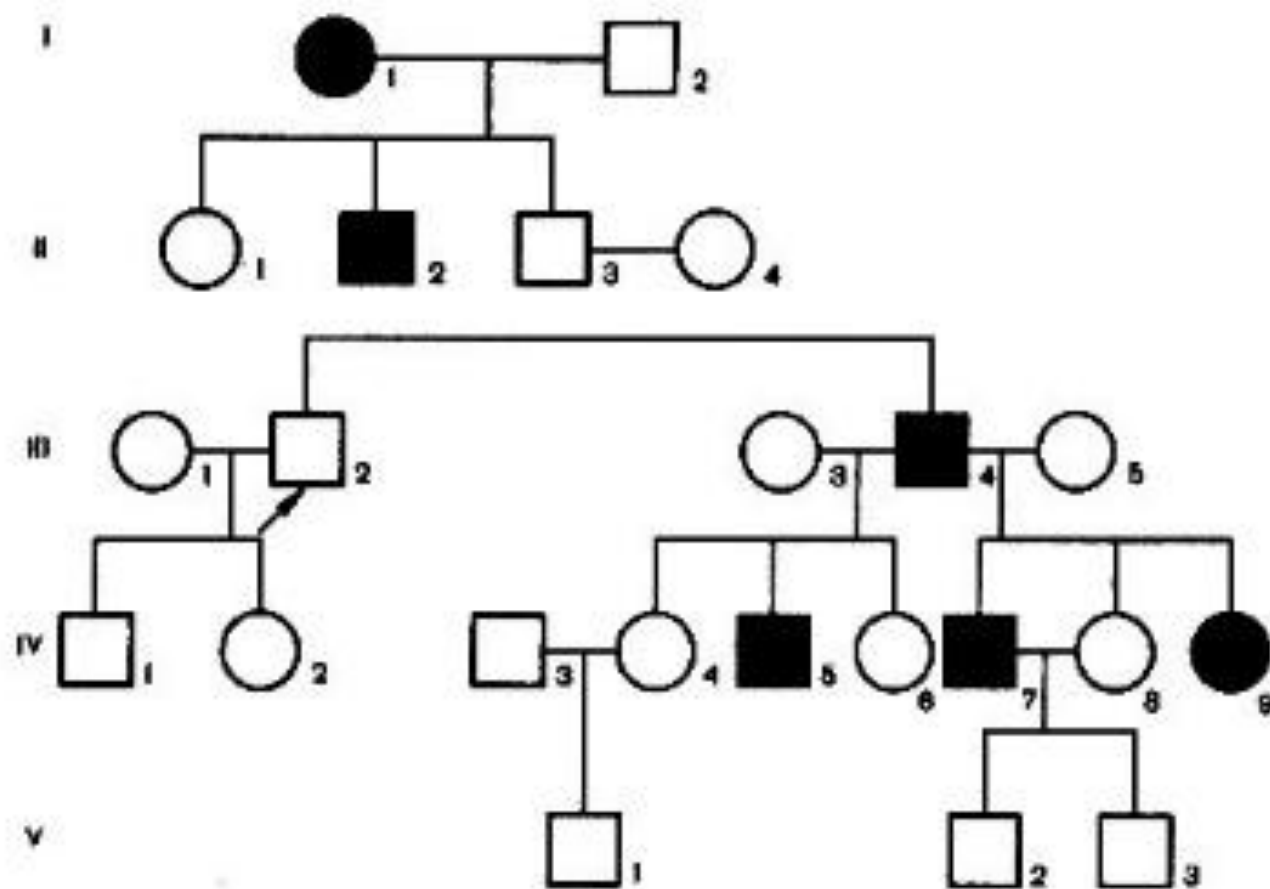
Впервые предположение о наследственной природе заболевания было высказано Дж. Гентингтоном, который отзывался об открытой им болезни следующим образом:

« Наследственная хорей, как я ее буду называть, ограничена определенными и, к счастью, немногочисленными семьями, придя к ним из далеких поколений в туманном прошлом. Те, в чьих жилах, возможно, течет кровь, несущая семена недуга, говорят о «той болезни» с оттенком ужаса, стараясь вовсе не думать о ней и упоминать лишь в случаях страшной необходимости».

В 80-е годы болезнь Гентингтона стала изучаться молекулярными генетиками.

Май 1983г. - генетическое картирование ответственного за болезнь гена.

Родословная семьи с болезнью Гентингтона



Ген болезни Гентингтона находится на коротком плече 4 хромосомы. Он кодирует белок гентингтин.

Причиной болезни Гентингтона является увеличение количества повторов тринуклеотида цитозин-аденин-гуанин.

Триплет ЦАГ кодирует аминокислоту глутамин, поэтому в белке образуется удлиненный полиглутаминовый тракт..

В результате происходит агрегация белков, нарушаются межбелковые взаимодействия, что в последующем приводит к апоптозу клеток.

Феномен «антиципации»

Нарастание тяжести болезни и появление ее в более молодом возрасте в последующих поколениях. Связан преимущественно с мужской передачей мутантного гена.

Патоморфологические изменения

Структуры, в которых происходят дегенеративные изменения:

- ✓ Хвостатое и чечевицеобразное ядро;
- ✓ Бледный шар;
- ✓ Кора мозга.

Также происходит пролиферация глиальных элементов.



Мозг пациента с болезнью Гентингтона

Патогенез БГ

- ▶ Гибель ГАМК-ергических нейронов, несущих D_2 -рецепторы - растормаживание наружного сегмента бледного шара - активизация таламокортикальных путей - развитие хореи;
- ▶ Дегенерация ГАМК-ергических нейронов, несущих D_1 -рецепторы - растормаживание внутреннего сегмента бледного шара и ретикулярной части черной субстанции - снижение таламокортикальной активации - эволюция экстрапирамидного синдрома.
- ▶ Также могут вовлекаться сразу оба типа стриарных

Клиническая картина

Формы заболевания:

1. Классическая гиперкинетическая;
2. Акинетико-ригидная (ювенильная форма Вестфала).

Заболевание обычно манифестирует в возрасте 35-55 лет.

Классическая гиперкинетическая форма

- ✓ Заболевание начинается постепенно;
- ✓ Типичный признак заболевания - хореические гиперкинезы;
- ✓ В начале заболевания гиперкинезы развиваются в мимической мускулатуре, языке. Затем происходит постепенная генерализация процесса;
- ✓ Нарушение речи, глотания, почерка;
- ✓ Глазодвигательные нарушения;
- ✓ Максимум гиперкинезы достигают через 5-10 лет после начала заболевания;
- ✓ Во сне гиперкинезы полностью исчезают.





Психические нарушения

- ✓ На начальном этапе развивается депрессия;
- ✓ По мере прогрессирования заболевания развивается деменция;
- ✓ Прогрессирование когнитивных нарушений происходит постепенно, поэтапно.

Акинетико-ригидная форма

При вовлечении в процесс сразу обоих типов стриарных нейронов развивается ювенильная форма болезни Гентингтона.

Отличительные особенности:

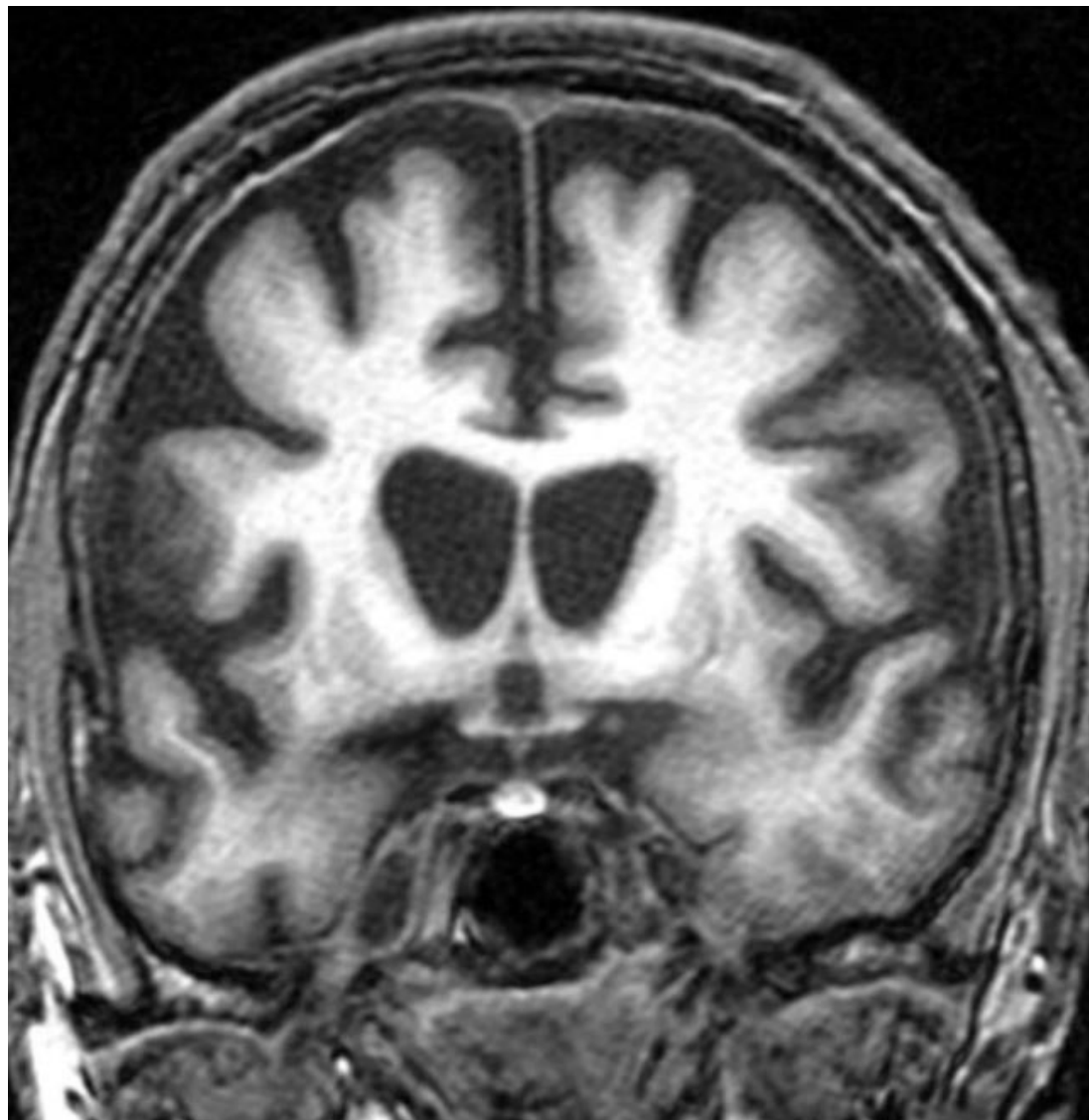
- ✓ Ранняя манифестация симптомов;
- ✓ Незначительная выраженность гиперкинезов с самого начала заболевания;
- ✓ «Эффект отцовства».

Дифференциальная диагностика

- ✓ Болезнь Альцгеймера;
- ✓ Ревматическая хорея;
- ✓ Доброкачественная наследственная хорея;
- ✓ Болезнь Вильсона-Коновалова;
- ✓ Болезнь Галлервордена-Шпатца;
- ✓ Хорея с акантоцитозом;
- ✓ Инфаркты базальных ганглиев;
- ✓ Шизофрения;
- ✓ Болезнь Паркинсона.

Диагностика

- ✓ Тщательный сбор клинико-генеалогического анамнеза;
- ✓ КТ/МРТ;
- ✓ ЭЭГ;
- ✓ Молекулярно-генетическое исследование - важнейший этап диагностики.



МРТ при болезни Гентингтона

Лечение

Проводится симптоматическое лечение.

Используются следующие группы препаратов:

- ✓ Нейролептики;
- ✓ Антидепрессанты;
- ✓ Бензодиазепины;
- ✓ Препараты вальпроевой кислоты.

Назначение всех препаратов должно быть осторожным и обоснованным!

Исход заболевания

Болезнь Гентингтона характеризуется прогрессирующим течением, обычно заболевание длится не более 15-20 лет.

Чаще всего пациенты погибают от интеркуррентных заболеваний, также высок процент самоубийств.

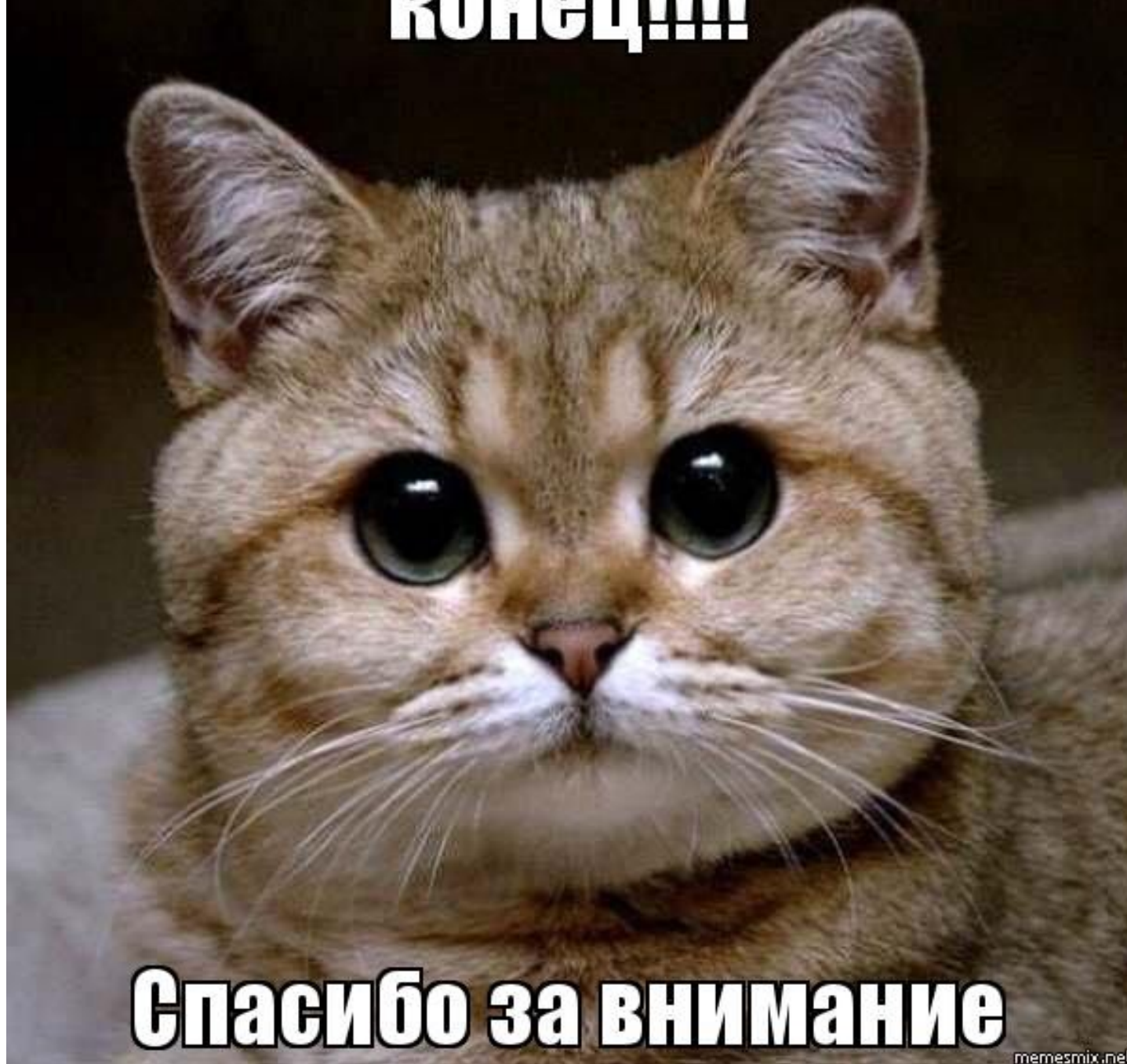
При ювенильной форме длительность заболевания гораздо меньше.

В редких случаях, когда болезнь дебютирует в возрасте 60-80 лет, наблюдается относительно благоприятное течение, медленное прогрессирование, а выраженная деменция практически не встречается.

«Хотели бы Вы знать, когда и как Вы умрёте, особенно если у Вас нет возможности изменить ход событий? Следует ли делать такую информацию общедоступной? Как обречённому жить дальше с такой информированностью?»

Нэнси Векслер

конец!!!!



Спасибо за внимание