

УДК 616.831

***СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ КОРТИКО-БАЗАЛЬНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ
И АТИПИЧНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ АЛЬЦГЕЙМЕРА: ОПИСАНИЕ
КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ***

Малкова А.А.

к.м.н., ассистент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики,

Ижевская государственная медицинская академия,

Ижевск, Россия

Никифорова Т.В.

студентка 4 курса лечебного факультета,

Ижевская государственная медицинская академия,

Ижевск, Россия

Каримова Р.И.

студентка 4 курса лечебного факультета,

Ижевская государственная медицинская академия,

Ижевск, Россия

Аннотация. Кортико-базальная дегенерация- это спорадическое и очень редкое нейродегенеративное заболевание с поражением лобно-теменной коры, черной субстанции и полосатого тела, также могут поражаться ядра мозжечка, таламуса, среднего мозга, оливы. Дебютирует заболевание в возрасте от 50 до 80 лет. В данной статье описывается клинический случай пациента неврологического

отделения БУЗ УР «1 РКБ МЗ УР», которому изначально диагностировали кортико-базальную дегенерацию. В представленном случае отсутствует четко выраженная клиническая картина данного заболевания, что может указывать на наличие у данного больного атипичной формы болезни Альцгеймера. Проведенное исследование подчеркивает значимость дифференциальной диагностики для постановки точного диагноза и выяснения особенностей течения клинически сходных заболеваний, способных повлиять на выбор метода и тактику лечения пациента.

Ключевые слова: кортико-базальная дегенерация, нейродегенеративное заболевание, болезнь Альцгеймера, атипичная форма, сложности диагностики, клинический случай.

***DIFFICULTIES IN DIAGNOSIS OF CORTICOBASAL DEGENERATION AND
ATYPICAL FORM OF ALZHEIMER'S DISEASE: CLINICAL CASE
DESCRIPTION***

Malkova A. A.

*Candidate of Medical Sciences, Assistant of the Department of Neurology,
Neurosurgery and Medical Genetics,
Izhevsk State Medical Academy,
Izhevsk, Russia*

Nikiforova T.V.

*4th year student of the Faculty of Pediatrics,
Izhevsk State Medical Academy,
Izhevsk, Russia*

Karimova R.I.

*4th year student of the Faculty of Pediatrics,
Izhevsk State Medical Academy,
Izhevsk, Russia*

Abstract: Corticobasal degeneration is a sporadic and very rare neurodegenerative disease affecting the frontoparietal cortex, substantia nigra and striatum; the nuclei of the cerebellum, thalamus, midbrain, and olive can also be affected. The disease debuts between the ages of 50 and 80 years. This article describes a clinical case of a patient from the neurological department of the BUZ UR "1 RKB MH UR, who was initially diagnosed with corticobasal degeneration. In the presented case, there is no clearly defined clinical picture of this disease, which may indicate that this patient has an atypical form of Alzheimer's disease.

Key words: corticobasal degeneration, neurodegenerative disease, Alzheimer's disease, atypical form, diagnostic difficulties, clinical case.

Введение. Кортико-базальная дегенерация (КБД) – относительно редко встречающееся и к настоящему времени недостаточно изученное нейродегенеративное заболевание. Болезнь обычно начинается в возрасте 60-70 лет. КБД выявляют примерно с одинаковой частотой у мужчин и женщин. В последние годы оно диагностируется все чаще и число описанных случаев приближается к 4,9-7,3 случаев на 100 тысяч человек [1].

Патоморфологически при данном заболевании выявляются асимметричная атрофия вещества мозга, депигментация чёрной субстанции, глиоз и уменьшение числа нейронов в лобно-теменной коре, а также в базальных ганглиях, структурах среднего мозга. Выявляются ахроматические баллонообразные нейроны. Молекулярной основой заболевания могут быть мутации в ряде генов, среди которых выделяется ген ассоциированного с микротрубочками белка-тау, так же как при болезни Альцгеймера, и в результате, в клетках головного мозга накапливается гиперфосфорилированный тау-протеин и образуются аномальные фибриллярные агрегаты. В коре и подкорковых структурах обнаруживаются внутриклеточные включения тау-протеина, который накапливается в нейронах, глиальных клетках –

Дневник науки | www.dnevnika.ru | СМИ Эл № ФС 77-68405 ISSN 2541-8327

олигодендроцитах, астроцитах и оказывает свое токсическое действие путем нарушения синаптической передачи между нейронами. Выявление тау-протеина и альфа-кристаллина в поражённых областях мозга является обязательным иммуноцитохимическим критерием [2].

В начале заболевания отмечаются асимметричный акинетико-ригидный синдром, резистентный к препаратам леводопы, изменение ходьбы и постуральные нарушения. По мере прогрессирования заболевания двигательные нарушения нарастают, распространяются и становятся двусторонними. Присоединяются аксиальные симптомы, дизартрия, постуральные расстройства, деменция, дистонии и миоклонии, тремор постурального или интенционного характера, тремор покоя, а также встречаются нарушения высших корковых функций, чаще всего апраксия. Могут наблюдаться все 3 типа апраксий - идеомоторная, идеаторная, конструктивная, но преимущественно идеомоторная. По мере развития болезни появляется сложный сенсомоторный феномен - синдром «чужой» конечности, у пациента появляется ощущение отчуждения конечности и одновременно произвольные движения в ней [2,3].

При диагностике КТ или МРТ при КБД могут не выявлять патологию, но чаще у больных обнаруживается диффузная церебральная атрофия, которая нередко имеет асимметричный характер и преимущественно вовлекает лобную и теменную доли на стороне, контралатеральной симптоматике. Позитронно-эмиссионная томография при КБД выявляет асимметричный гипометаболизм в заднелатеральной лобной, нижнетеменной области, латеральных отделах височной коры, стриатуме, гиппокампе и таламусе [2].

Сложность диагностики КБД заключается в том, что существует определенное клиническое и патоморфологическое сходство КБД с другими дегенеративными заболеваниями ЦНС, которые вызывают асимметричную или фокальную дегенерацию коры и базальных ганглиев. Клинический синдром, напоминающий КБД, встречается при болезни Альцгеймера (БА). Различные

отделы головного мозга страдают при БА неравномерно. В типичных случаях наибольшую концентрацию сенильных бляшек, нейрофибриллярных сплетений и гибель нейронов выявляют в медиобазальных отделах лобных и височных долей и гиппокампе. На следующем этапе заболевания в патологический процесс вовлекаются задние отделы височных и теменные доли. В последнюю очередь поражаются лобные и затылочные доли головного мозга [4].

К атипичным вариантам БА относят логопенический вариант первичной прогрессирующей афазии, заднюю корковую атрофию, поведенческий, бипариетальный и кортико-базальный варианты.

Логопенический вариант первичной прогрессирующей афазии характеризуется прогрессирующим снижением речевой активности. Патоморфологическим субстратом является атрофия височно-теменных отделов левого полушария. Пациенты жалуются на трудности в подборе слов как в спонтанной речи, так и при назывании предметов. У них утрачивается фонологический буфер, из-за чего снижается способность удерживать в рабочей памяти большое количество произносимых слов.

Задняя корковая атрофия как синдром развивается в рамках атипичного варианта БА. Пациенты имеют сложные зрительные симптомы, включая алексию, зрительную агнозию, симультанную агнозию, окуломоторную апраксию и атаксию взора, нарушение зрительно-пространственной ориентации, аграфию, акалькулию, пальцевую агнозию, право-левую дезориентацию.

Поведенческий вариант БА может проявляться апатией, расторможенностью, обсессивно-компульсивными расстройствами, нарушением пищевого поведения, чем напоминает поведенческий вариант лобно-височной деменции.

Париетальный вариант развивается вследствие асимметричного поражения теменных долей, больше левого полушария. Он проявляется прогрессирующей акалькулией, которая не объясняется речевыми или зрительно-пространственными нарушениями, вследствие чего пациенты

Дневник науки | www.dnevniknauki.ru | СМИ Эл № ФС 77-68405 ISSN 2541-8327

испытывают трудности даже при простых вычислениях, не могут манипулировать «сложными» цифрами. Поражение коры теменных долей объясняет наличие другого сопутствующего признака — идеомоторной апраксии [5].

Кортико-базальный вариант болезни Альцгеймера - редкий вариант заболевания с характерным кортико-базальным синдромом, который проявляется апраксией, прогрессирующей асимметричной ригидностью, нарушением корковых функций чувствительности и движений, включая феномен «чужой руки» и миоклонус [6].

Кортико-базальный синдром в рамках болезни Альцгеймера характеризуется более длительной продолжительностью заболевания, ранним дебютом, частым нарушением эпизодической памяти и зрительно-пространственных функций, развитием синдрома «игнорирования», наличием апраксии одевания и миоклонуса. В диагностике определенная роль принадлежит нейровизуализации, которая при БА выявляет более диффузную атрофию коры лобных, височных и теменных отделов, а при кортико-базальной дегенерации выявляется гипометаболизм в контралатеральной лобно-теменной области [5,7].

Цель и задачи исследования: продемонстрировать особенности клинического случая и сложности диагностического поиска кортико-базальной дегенерации и атипичной формы болезни Альцгеймера.

Результаты. Пациент П.А.В. 7.06.1938 г., обратился за консультацией в неврологическое отделение БУЗ УР “1 РКБ МЗ УР”. Со слов родственников пациент предъявляет жалобы на выраженное снижение оперативной и отсроченной памяти, снижение внимания, усиление утомляемости, нарушение походки, дрожание в руках, пошатывание при ходьбе. Большую часть времени проводит в постели, самостоятельно передвигается до кухни и до туалета, не разговаривает с родственниками, периодически смотрит телевизор, но

пересказать увиденное не может, отвечает на вопросы, через некоторое время забывает и переспрашивает.

Беспокоят приступы, которые возникли год назад, сначала были редкими 1-2 раза в месяц, затем увеличились до нескольких раз в сутки. После терапии мемантином количество приступов в месяц снизилось до 6 раз. Продолжительность приступов до 20-30 минут, возникают в любое время суток, но чаще ночью или вечером. Приступ сопровождается снижением уровня сознания, беспокойством, дрожью, ощущением холода в спине и ступнях, дрожанием рук, которое длится 10-20 минут, судорогами в икроножных мышцах, болью в пяточных костях - "начинает гореть пятка", стянутостью в области затылка, появлением "канатов" на задней поверхности шеи. Артериальное давление в начале приступа 110/70-120/80 мм.рт.ст., за 5-10 минут поднимается до 150/90-180/100 мм.рт.ст., пульс учащается до 89 уд/мин. Принимает внутрь физиотенз 20 мг, конкор 2.5 мг, рассасывает 4-6 таблеток глицина, а также ест шоколад, пьет много воды. Заканчивается приступ обильным мочеиспусканием. По окончании приступа обычно глубоко спит 1-3 часа, при этом не меняя позы.

Бывают приступы иного характера после приема пищи, при которых резко снижается артериальное давление до 60/40-60/30 мм.рт.ст., возникает общая слабость и дрожание.

Были отмечены приступы после физических и эмоциональных нагрузок, когда пациент становится неадекватным, закрывает глаза, развивается диффузная мышечная гипотония, при этом губы и кончики пальцев розовые. АД снижается до 80/40 мм.рт.ст., пациент становится вялым и ложится в постель. На данный момент частота приступов от 1 до 2-3 раз в неделю.

Из анамнеза: заболел постепенно в 80 лет, когда появились жалобы на общую слабость и нарушение памяти. В семье две родные сестры с болезнью Альцгеймера. Из перенесенных заболеваний отмечает гипертоническую

Дневник науки | www.dnevniknauki.ru | СМИ ЭЛ № ФС 77-68405 ISSN 2541-8327

болезнь, оперированную глаукому, в 25 лет перенес спинальную травму, не мог самостоятельно передвигаться, в течение года постепенно восстановился.

Объективно: сознание ясное, ориентируется в пространстве, отвечает на простые вопросы, но путается и переспрашивает. Не может назвать сегодняшнюю дату и дату дня рождения жены. Питание снижено. Подкожно-жировая клетчатка выражена слабо, астения.

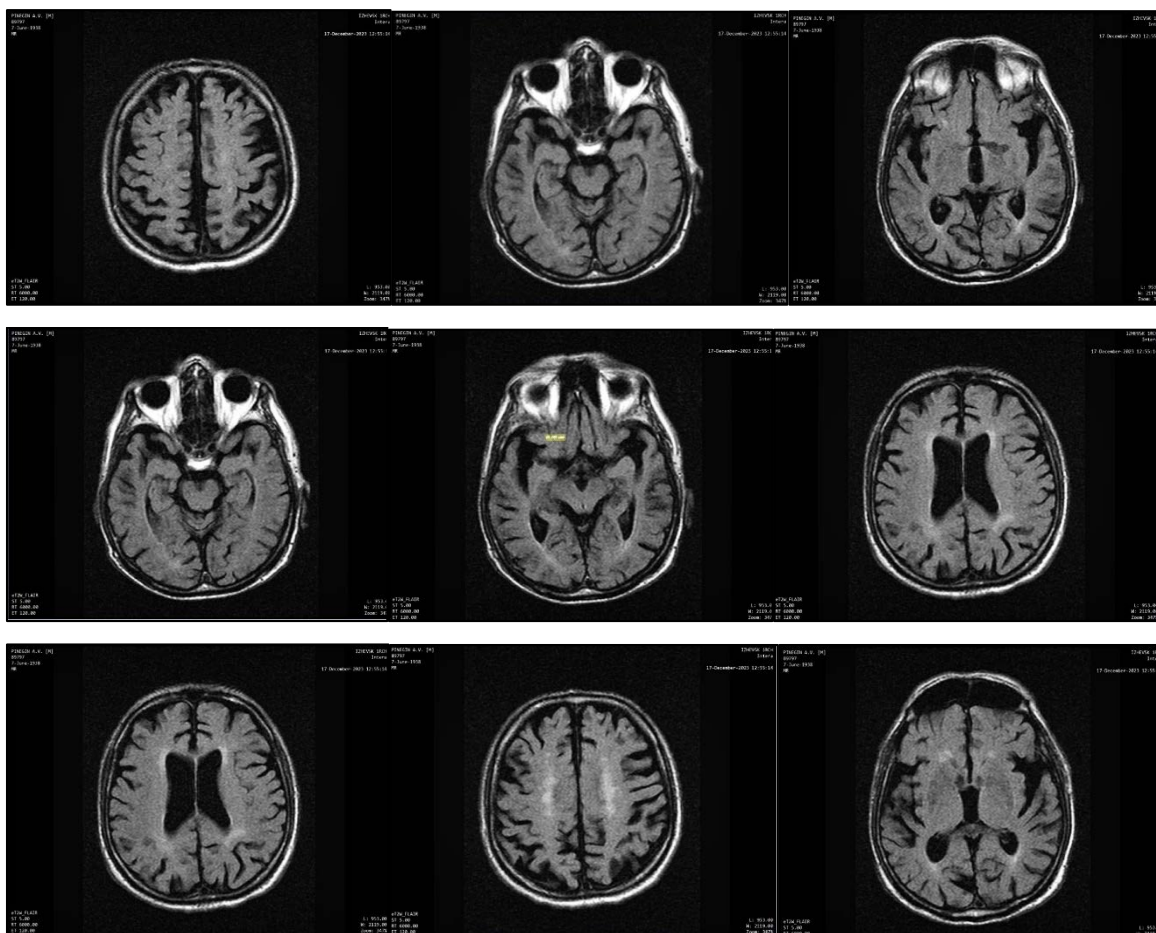
Менингеальные симптомы отрицательные. Глазные щели D=S, ограничены движения глазных яблок вверх. Зрачки D=S, реакция на свет вялая. Лицо симметричное, лицевые рефлексы оживлены. Умеренная гипофония и дизартрия. Отсутствие глоточного рефлекса.

Походка: идет на широкой базе мелкими шаркающими шажками, наклонившись вперед. Мышечная сила диффузно снижена - 4 балла в проксимальных и дистальных отделах конечностей. Мышечный тонус в конечностях повышен по смешанному типу. Умеренная симметричная олигобрадикинезия, легкие поструральные нарушения. Тремор в руках значительно усиливается при приближении к цели и удерживании позы. Глубокие рефлексы с конечностей рук и ног оживлены, брюшные и подошвенные рефлексы отсутствуют. Нарушение глубокой чувствительности в ногах по проводниковому типу D12 (из-за травмы). Патологические знаки отсутствуют. Выраженный когнитивный дефект.

Лабораторно-инструментальные исследования: полный анализ мочи и крови без особенностей. ТТГ, биохимический анализ (общий белок, белковые фракции, калий, натрий, АЛТ, АСТ, общий билирубин, непрямой и прямой билирубин, щелочная фосфатаза, мочевая кислота, мочевины, холестерин, амилаза, креатинин, КФК) без изменений.

Магнитно-резонансная томография головного мозга от 17.12.2023. В белом веществе лобных и теменных долей с обеих сторон очаги глиоза. Межполушарная щель проходит по средней линии. Боковые желудочки расширены, симметричны, не деформированы. Перивентрикулярно зоны лейкоареоза. III-й и IV-я желудочки расположены по средней линии. Базальные цистерны свободны, конвекситальные субарахноидальные пространства неравномерно расширены. Область задней черепной ямки не изменена. Соотношения в краниовертебральном переходе не изменены.

Заключение: энцефалопатия, атрофические изменения вещества головного мозга (рис. 1).



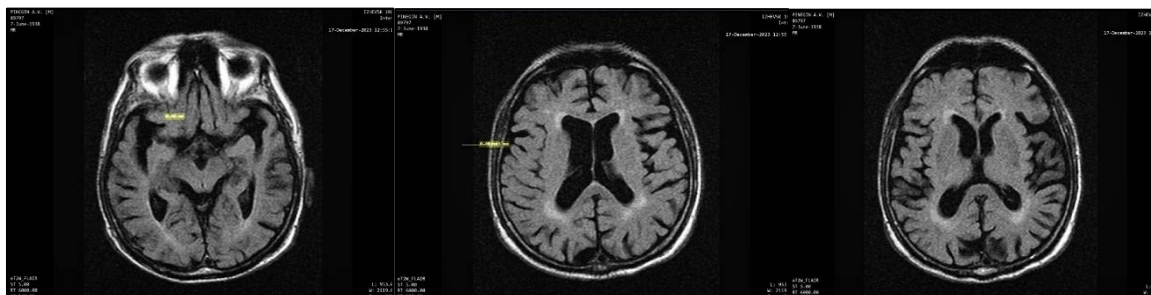


Рис. 1. Магнитно-резонансная томография супра- и субтенториальных структур головного мозга в режимах FLAIR и DWI в аксиальной проекции.

Примечание: авторская разработка.

У пациента выявлены следующие синдромы: частые вегетативные кризы (постпрандиальный и ортостатический), выраженные когнитивные нарушения, умеренный мозжечковый синдром, синдром двигательных нарушений (легкий тетрапарез), синдром паркинсонизма (акинетико-ригидный синдром).

Заключение. Несмотря на то, что изначально пациенту диагностировали КБД, в представленном случае мы не видим четкой клинической картины данной патологии. Трудность дифференциальной диагностики объяснялась тем, что у пациента в анамнезе две родные сестры болели БА, что может свидетельствовать о наличии у данного больного атипичного варианта БА.

Описанный клинический случай демонстрирует длительность и сложность своевременной диагностики КБД на этапе сбора анамнеза и выявления клинических проявлений в виду наличия множества «масок», затрудняющих диагностический поиск, а также отсутствия специфических патологических изменений при проведении лабораторно-инструментальных исследований.

Библиографический список:

1. Шпилюкова Ю.А., Федотова Е.Ю., Иллариошкин С.Н. Кортикобазальный синдром как фенотипическое проявление различных нейродегенеративных заболеваний: описание серии случаев // *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*. - 2022. - №1.

2. Кушнир Г.М., Иошина Н.Н., Коробова А.А., Кузина О.С., Антоненко Д.В., Баев А.В., Пинтак Д.Р. Кортико-базальная дегенерация: описание клинического
Дневник науки | www.dnevniknauki.ru | СМИ Эл № ФС 77-68405 ISSN 2541-8327

случая, дифференциальная диагностика // ТМБВ. - 2019. - №4. (дата обращения: 28.03.2024).

3. Полякова Д.И., Бойнова И.В., Токарева Н.Г. Современный взгляд на возможности терапии кортико-базальной дегенерации // Современные проблемы науки и образования. – 2023. – № 3.

4.Коберская Н.Н. Болезнь Альцгеймера: новые критерии диагностики и терапевтические аспекты в зависимости от стадии болезни // МС. - 2017. - №10. (дата обращения: 28.03.2024).

5. Таппахов А.А., Николаева Т.Я., Попова Т.Е., Шнайдер Н.А. Трудности диагностики атипичных вариантов болезни Альцгеймера // Российский неврологический журнал. – 2021. - № 26(5). – С.16-23.

6. Коберская Надежда Николаевна Сложности дифференциальной диагностики болезни Альцгеймера с ранним дебютом (клинический случай) // Нервные болезни. - 2023. - №3.

7.Локшина А.Б., Гришина Д.А., Обухова А.В. Болезнь Альцгеймера с ранним началом // Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. - 2022. - №2.

Оригинальность 76%