

* * *

РАННЯЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ АТАКСИЯ. АТАКСИЯ ФРИДРЕЙХА

Шилова А.Н., Колыванцева З.С., Мансимова Д.Я.

Научный руководитель: проф. А.И. Аминова

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; атаксия Фридрейха; дебют; диагностика*

Актуальность. Атаксия Фридрейха является одной из распространённых форм атаксий. Однако неврологическая симптоматика данного заболевания сочетается с поражениями сердечно-сосудистой, эндокринной систем и опорно-двигательного аппарата, что требует грамотного подхода к его диагностике и лечению.

Описание клинического случая. Больной Н. обратился 01.04.2024 к неврологу с жалобами на головную боль после утомления, тремор рук в стрессовой ситуации, неустойчивость походки. Перинатальный анамнез без особенностей, психомоторное развитие протекало согласно возрасту. При осмотре: тонус нижних конечностей снижен, атаксия левых конечностей. В позе Ромберга пошатывается, брюшные и коленные рефлексы не вызываются. При МРТ головного мозга и шейного отдела позвоночника: МР-картина немногочисленных мелкоочаговых изменений в белом веществе лобных долей полушарий головного мозга. Данное заболевание диагностировано впервые, лечение не проводилось. Поступил в плановом порядке 13.06.2024. При осмотре: шаткость походки с тенденцией к усилению, головная боль в теменной области, давящего характера, в течение второй половины дня. На ЭКГ: укорочение интервала PQ, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, снижение амплитуды зубца T во II стандартном отведении. При ЭхоКГ: гипертрофия левого желудочка, дилатация полости правого и левого желудочков, расширение левой коронарной артерии, регургитация I степени (в пределах клапанного кольца) на аортальном клапане. МР-картина без отрицательной динамики по сравнению с данными предыдущего обследования. При МРТ спинного мозга патологии не выявлено. При рентгенографии грудного отдела позвоночника: сколиотическая деформация I степени. Лабораторно: уровень креатинфосфокиназы MB 12,51 нг/мл, концентрация T3 7,06 пМ/л, T4 22,21 пМ/л. Назначено лечение: пиридоксин, винпоцетин, никотиноил-ГАМК, глицин, массаж воротниковой области, лечебная физкультура с использованием тренажёров при заболевании ЦНС и головного мозга. Сразу после начала лечения в стационаре больного перестала беспокоить головная боль, прочая неврологическая симптоматика без изменений.

Заключение. Дебют атаксии Фридрейха характеризуется поражением различных систем и органов, что требует сложного, мультидисциплинарного подхода специалистов к диагностике и лечению данного заболевания.

* * *