**KLİNİK
HADİSƏ**

**КЛИНИЧЕСКИЕ
СЛУЧАИ**

**CLİNICAL
CASE**

БОЛЕЗНЬ КРЕЙТЦФЕЛЬДА-ЯКОБА (СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ)

Халилова А.Э., Маджидова Ё.Н.*

Ташкентский Педиатрический медицинский институт

В статье представлен клинический случай болезни Крейтцфельда-Якоба, являющийся казуистикой для нашего региона. Данный диагноз выставлен после исключения всех схожих клинически заболеваний.

Ключевые слова: прионные заболевания, болезнь Крейтцфельда-Якоба.

Прионные болезни (губкообразная энцефалопатия, спонгиозформная энцефалопатия, трансмиссивная спонгиозформная энцефалопатия) - группа нейродегенеративных заболеваний человека и животных, вызываемых инфекционными белками (прионами) [1].

В настоящее время у человека известно 4 болезни, вызываемых прионами: болезнь Крейтцфельда-Якоба, куру, синдром Геостманна-Штраусслера-Шейнкера и фатальная инсомния. Эти заболевания могут манифестировать в виде спорадических, инфекционных и наследственных форм [1,2].

Все эти болезни имеют длительные инкубационные периоды, но быстро прогрессируют с момента клинического дебюта заболевания. Все прионовые болезни смертельные, в настоящее время эффективных методов их лечения нет [3].

В экспериментальных исследованиях установлено, что прионный белок контагиозен независимо от причин его образования (животные заболевали при инокуляции экстракта мозга больных, умерших не только от инфекционных прионных болезней, но и от спорадических и наследственных форм, причем мозговая ткань сохраняла контагиозность и после длительного нахождения в формалине) [4].

Болезнь Крейтцфельда - Якоба составляет около 85% всех прионовых энцефалопатий человека, поражает людей всех национальностей и рас, мужчин и женщин, взрослых и детей [1].

Болезнь Крейтцфельда-Якоба распространена во всем мире. Заболеваемость в разных регионах практически одинаковая и составляет 0,3-1 случай на 1000000 населения. Мужчины болеют несколько чаще, чем женщины (1,5:1) [1].

Начало заболевания наступает, как прави-

ло, в среднем или позднем возрасте, в типичных случаях на пятом десятке жизни, но может возникнуть в любом возрасте. Так, возраст дебюта классической формы варьируется от 17 до 87 лет (средний возраст - 64 года), в то время как средний возраст новой формы значительно меньше и составляет 29 лет.

В 1996-2006 годах в Великобритании было выявлено 160 случаев спорадической болезни Крейтцфельда-Якоба, которая по клинической и патоморфологической картине отличалась от классических проявлений этого заболевания. Болезнь развивалась в период эпизодов спонгиозформной энцефалопатии у коров (так называемое коровье бешенство) [1].

Возраст больных колебался от 16 до 40 лет (в среднем 27,6 лет). Продолжительность болезни составила в среднем 13 мес. [1,2].

В ранних стадиях болезни отмечают психические нарушения в виде тревоги, депрессии, изменений поведения, реж - боли или дизестезии в конечностях и на лице. Спустя недели или месяцы присоединяются прогрессирующие мозжечковые нарушения. Для поздних стадий болезни характерны нарушения памяти и деменция, в меньшей степени - миоклонии и хорей, пирамидные симптомы, акинетический мутизм.

На ЭЭГ характерные для болезни Крейтцфельда-Якоба изменения отсутствуют. При МРТ выявляют атрофию головного мозга разной степени выраженности. Кроме того, отмечено усиление сигнала в режиме T1 в задних отделах зрительных буфов. Для диагностики нового варианта болезни Крейтцфельда-Якоба используют биопсию глоточной миндалины, в ткани которой выявляют PrPSc.

Приводим случай из практики.

*e-mail: madjidova1@yandex.ru

Больная 3, 16 лет. Поступила в реанимационное отделение клиники ТашПМИ с жалобами на учащение судорожных припадков, самостоятельно не сидит, не стоит, не ходит, не разговаривает, самостоятельно не глотает, повышение температуры тела в течение 2х месяцев, хрипы, покраснение глаз.

Из анамнеза: I ребенок от I беременности, беременность со слов матери протекала на фоне анемии, токсикоза, в 2м триместре беременности ОРИ, в 3м триместре преэклампсия. Роды на 36й недели беременности, с преждевременным отхождением околоплодных вод, кесарским сечением из-за слабости потуг и преэклампсического состояния. ВПР-2800гр, выставлен диагноз ЗВУР. На 1й месяц жизни осмотрен неврологом, выставлен диагноз: перинатальная энцефалопатия. На 3м месяце жизни ребенок находился на стационарное лечение по поводу ОКИ, во ГКИБ№2, где установлен диагноз: "ОКИ, внутриутробный сепсис". В 2005 году ребенок переболел корью, 2007-2009гг девочка состояла на учете фтизиатра по поводу туб.вируса. В 2012 году со слов матери ребенок упал, ударился головой об радиатор, мать нашла девочку в бессознательном состоянии с пеной изо рта, отмечалось кровотечение из носа. Обратились в экстренном порядке в 17 больницу, оказана экстренная медицинская помощь, и после КТ головного мозга, отправлена домой под наблюдение невролога по м/ж.

Родители ребенка консультировались с большинством ведущих специалистов республики, и не только. В связи с изменениями на ЭЭГ ребенку выписан карбамазепин по 1/2 таблетке x 2 раза в день, через 5 дней у ребенка отмечались ухудшение состояния, изменилось сознание, в это же время гастроэнтерологом проводилась дегельминтизация ребенка. В связи с ухудшением состояния ребенка обратились в 5 ГКДБ, где выставлен диагноз: Инфекционно-токсическая энцефалопатия, судорожный синдром, карбамазепин был отменен и ребенок переведен на конвулекс 300 по 1 капсуле x 2 раза в день. Через 2 месяца на фоне повышения температуры тела у ребенка отмечались судорожные припадки и рвота, госпитализирована в 5 ГКДБ. Доза конвулекса была повышена и ребенок начал прини-

мать по 300мг x 3 раза в день. Судорожные припадки не прекратились, появился тремор в руках. Повторно госпитализирована в 5ГКДБ с диагнозом: "Юношеская миоклоническая эпилепсия". Доза АЭП конвулекса 300 повышена до 2х таблеток x 2 раза в день, добавлен ламитор 0,25 по 1 таблетке x 2 раза в день. В связи с наличием припадков и усилением тремора ребенок проф.Б.Г.Гафуровым переведен на конвулекс 500 по 1 таблетке x 3 раза в день, и кеппра по 1 таблетке x 2 раза в день. Судорожные припадки миоклонического характера отмечались каждый день, генерализованного характера раз в 4-5 дней. Сдавала анализ крови на TORCH-инфекцию IgG CMV- 15,3; IgG HSV-17. Начали наблюдаться атаки, ребенок начал падать. Ребенок с целью диагностики поехал в Институт детской неврологии и эпилепсии им. Святителя Луки 02.07.2013г, где поставлен диагноз: "прогрессирующая форма эпилепсии с миоклонусом, вероятно болезнь Лафора" и рекомендовано консультация мед.генетика. Анализ гена на болезнь Лафоре отрицателен. Рекомендован депакин хроно 1200мг в сутки, кеппра 2000мг в сутки, зонегран с постепенным титрованием дозы, фризидум, петнидан в качестве резервных препаратов. В связи с изменениями в печени остановлены препараты зонегран и кеппра. Девочка сдавала анализ на церулоплазмин, для исключения болезни Вильсона-Коновалова 03.05.2014г., результаты отрицательны. Заболевание девочки прогрессировало, количество судорожных припадков увеличилось, возросла длительность. В связи с чем, ребенок госпитализирован в ОРИТ 5ГКДБ 14.10.-4.11.2014г. и 26.11.-20.12.2014г. Оттуда ребенка родители забрали под расписку.

1.01.2015 г. в связи с повторными некупируемыми судорожными припадками и асфиксией выделяющейся мокротой, родители привезли ребенка в клинику ТашПМИ в состоянии эпилептического статуса.

В момент осмотра ребенок в коматозном состоянии, состояние крайне тяжелое отмечаются миоклонические припадки. Ребенок без сознания, дыхание на ИВЛ через трахеостому, питание через назогастральный зонд. Зрачки расширены D>S. Реакция зрачков на

свет отсутствует. В мимических мышцах лица на губах отмечаются миоклонические подергивания. Движения в конечностях отсутствуют, слева стопа ротирована кнаружи, левая рука падает "как плеть" при выполнении теста на опускание. Мышечная гипотония S>D. Сухожильные рефлексы вызываются S>D, PR отсутствует. брюшные рефлексы не вызываются. Патологические рефлексы Бабинского справа. ФТО: не контролирует. На осмотр не реагирует, в контакт не вступает.

На ЭЭГ: эпилептиформная активность в глубинных отделах головного мозга. На МРТ головного мозга: МРТ признаки атрофии коры больших полушарий головного мозга.

На основании вышеизложенного больному выставлен диагноз:

Болезнь Крейтцфельдта-Якоба (новый вариант NV CJD) со зрительными и глазодвигательными нарушениями эпилептическим синдромом (миоклонус-эпилепсия) и деменцией. Кома II ст, вегетативное состояние (апатический синдром). Status epilepticus.

Приведенное клиническое наблюдение представляет, по нашему мнению, не совсем типичный случай sporadической болезни Крейтцфельдта-Якоба (новый вариант NV CJD), о чем свидетельствуют отсутствие наследственной отягощенности, а также нехарактерный для данного заболевания географический регион.

ЛИТЕРАТУРА

1. Неврология. Национальное руководство. Под редакцией Е.И.Гусева, А.Н.Коновалова, В.И.Скворцова, А.Б.Гехт // -2010.- С. 1017-1028.
2. Покровский В.И., Киселев О.И., Черкасский Б.Л. Прионы и прионные болезни. - М., 2004. - 384 с.
3. Prigent S., Rezaei H. PrP assemblies // Prion. - 2011. - 5(2). - 68-75.
4. Ryon C. Prions and prion diseases: Fundamentals and Mechanistic details // J. Microbiol. Biotechnol. - 2007. - №17. -P. 1059-1070.

XÜLASƏ

KREYTSFELD-YAKOB XƏSTƏLİYİ (KLİNİK HADİSƏ)

Xəlilova A.E., Məcidəva Y.N.

Daşkənd pediatrik tibb institutu, Daşkənd, Özbəkistan

Məqalədə Kreytsfeld-Yakob xəstəliyinin klinik hadisəsi təqdim edilmişdir, bu da bizim region üçün kazuistik sayılır. Bu diaqnoz bütün klinik oxşar xəstəliklərin inkar edilməsindən sonra qoyulmuşdur.

Açar sözlər: prion xəstəliklər, Kreytsfeld-Yakob xəstəliyi.

SUMMARY

CREUTZFELDT-JAKOB DISEASE (CASE STUDY)

Halilova A.E., Madjidova Yo.N.

Tashkent Pediatric Medical Institute, Tashkent, Uzbekistan

The article presents a clinical case of Creutzfeldt-Jakob disease, which is casuistry for our region. This diagnosis after exclusion of all exhibited similar by clinically disease.

Keywords: prion disease, Creutzfeldt-Jakob disease.

Redaksiyaya daxil olub: 29.05.2015

Çapa tövsiyə olunub: 22.06.2015

Rəyçi: dos. Sadixova Z.M.