

УДК 616.831-007.23-008.434  
DOI: 10.36979/1694-500X-2022-22-1-52-55

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ МУЛЬТИСИСТЕМНОЙ АТРОФИИ С ПЕРВИЧНО ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ АФАЗИЕЙ

*З.А. Кадырова, А.М. Ысманова, А.Т. Жусупова*

Мультисистемная атрофия – это редкое нейродегенеративное заболевание. Характеризуется сочетанием симптомов паркинсонизма, прогрессирующей вегетативной недостаточностью, быстро нарастающими когнитивными, мозжечковыми и пирамидными нарушениями. У большинства таких пациентов могут формироваться дополнительные немозжечковые симптомы, однако до их появления таких больных важно отличать от лиц с идиопатической позднейocerebellарной атаксией, клинически проявляющейся изолированными мозжечковыми нарушениями вследствие дегенеративных изменений в данной структуре. В настоящее время диагностика МСА представляет сложность и на современном этапе остается преимущественно клинической. Представлено клиническое наблюдение пациента с МСА, особенностью которого было сочетание МСА с цереброваскулярной патологией, что значительно усложнило и отсрочило постановку диагноза.

*Ключевые слова:* мультисистемная атрофия; оливопонтocerebellарная атрофия; синдром паркинсонизма; нейродегенеративное заболевание.

---

## БАШТАПКЫ ӨРЧҮП БАРА ЖАТКАН АФАЗИЯ МЕНЕН КӨП СИСТЕМАЛУУ АТРОФИЯНЫН КЛИНИКАЛЫК УЧУРУ

*З.А. Кадырова, А.М. Ысманова, А.Т. Жусупова*

Көп системалуу атрофия – бул сейрек кездешүүчү нейродегенеративдик оору. Ал паркинсонизм белгилеринин айкалышы, өрчүп бара жаткан вегетативдик кемтиктер, тез өсүп жаткан когнитивдик, пирамидалык жана кара куш мээдеги бузулуулар менен мүнөздөлөт. Бул бейтаптардын көпчүлүгүндө кара куш мээлик эмес кошумча белгилер пайда болушу мүмкүн, бирок алар пайда боло электе, мындай бейтаптарды идиопатиялык кеч cerebellардык атаксиясы барлардан айырмалоо зарыл, ал клиникалык жактан бул түзүмдөгү дегенеративдик өзгөрүүлөрдүн натыйжасында обочолонгон кара куш мээдеги бузулуулар менен көрүнөт. Учурда көп системалуу атрофия дартын аныктоо кыйынчылык жаратууда жана азыркы этапта ал басымдуу көпчүлүк учурда клиникалык бойдон калууда. Макалада көп системалуу атрофия менен ооруган бейтаптарга клиникалык байкоо жүргүзүү келтирилген, анын өзгөчөлүгү көп системалуу атрофиянын мээ кан тамыр патологиясы менен айкалышы болгон, бул дартты аныктоону олуттуу түрдө татаалдаштырган жана кечиктирген.

*Түйүндүү сөздөр:* көп системалуу атрофия; оливопонтocerebellардык атрофия; паркинсон синдрому; нейродегенеративдик оору.

---

## CLINICAL CASE OF MULTIPLE SYSTEM ATROPHY WITH PRIMARY PROGRESSIVE APHASIA

*Z.A. Kadyrova, A.M. Ysmanova, A.T. Zhusupova*

Multiple system atrophy is a rare neurodegenerative disorder. The clinical presentation of this disease is highly variable, with parkinsonism, cerebellar ataxia, cognitive impairment, and autonomic failure. Most of these patients may develop additional non-cerebellar symptoms, however, before they appear, it is important to distinguish such patients from those with idiopathic late cerebellar ataxia, which is clinically manifested by isolated cerebellar disorders due to degenerative changes in this structure. At present, the diagnosis of MSA is difficult and at the present stage it remains predominantly clinical. A clinical observation of a patient with MSA is presented, a feature of which was the combination of MSA with cerebrovascular pathology, which significantly complicated and delayed the diagnosis.

*Keywords:* multiple system atrophy; olivopontocerebellar atrophy; Parkinsonism; neurodegenerative diseases.

**Введение.** Мультисистемная атрофия (МСА) характеризуется преимущественным поражением базальных ганглиев, ядер ствола головного мозга, мозжечковых систем, вегетативных нейронов ствола и спинного мозга [1]. Заболевание чаще всего возникает в 50–60 лет и характеризуется относительно быстрым прогрессирующим с летальным исходом в течение 9 лет. МСА составляет 10–12 % случаев синдрома Паркинсона. Частота заболеваемости составляет 3 случая на 100 тыс. населения, т. е. примерно в 20 раз реже, чем болезнь Паркинсона (БП) [2].

В настоящее время выделяют две разновидности мультисистемных атрофий в зависимости от доминирования в клинической картине мозжечкового или акинетико-ригидного синдрома. При преобладании поражения мозжечка, мы имеем место с оливопонтocerebellарной атрофией. В тех случаях, когда преобладают симптомы паркинсонизма, выставляется диагноз стриатонигральной дегенерации. При обоих вариантах присутствуют проявления прогрессирующей вегетативной недостаточности. Синдром паркинсонизма возникает у 90 % больных с мультисистемной атрофией, начинается симметрично, однако приём препаратов леводопы у этих пациентов не даёт ожидаемого эффекта. Заболевание неуклонно прогрессирует, очень рано появляется постуральная неустойчивость. Кроме того, наблюдаются мозжечковые и вегетативные нарушения [3].

Заболевание является гетерогенным, поскольку встречаются как спорадические, так и наследственно-семейные формы. Оливопонтocerebellарная атрофия наследуется как по аутосомно-доминантному, так и по аутосомно-рецессивному типу.

Начальные симптомы могут быть невыраженными, поэтому часто нельзя заподозрить точное время начала процесса. Иногда даже сам пациент и его родственники не могут указать причину появления симптомов [4].

На ранних стадиях, когда симптомы выражены еще неярко, а клинические синдромы находятся в процессе формирования, данные заболевания имеют значительное количество общих черт в виде синдрома паркинсонизма,

вегетативной недостаточности, глазодвигательных нарушений, псевдобульбарного синдрома, когнитивных нарушений, эмоционально-личностных расстройств и нарушений сна, что вызывает существенные трудности в проведении дифференциальной диагностики.

В настоящее время проблема дифференциальной диагностики данных болезней представляет интерес как из-за различного прогноза в плане развития деменции и сохранения самостоятельности пациента, так и из-за выявления семейных случаев и при мультисистемной атрофии, а также при прогрессирующем надъядерном параличе, в связи с чем предполагается, что генетические факторы могут влиять на патогенез и развитие этих заболеваний. По данным молекулярно-генетических исследований, один из вариантов мультисистемной атрофии связан с мутацией в гене *COQ2*, расположенном в области 4q21.22-q21.23, семейный вариант прогрессирующего надъядерного паралича – с мутацией в гене *MAPT*, расположенном в области 17q21.31 [5].

**Клинический случай.** Представлен случай мультисистемной атрофии у пациентки Т., 68 лет. Пациентка ранее наблюдалась у невролога по поводу головных болей, невыраженные нарушения речи по типу дрожания, ухудшение памяти.

В данный момент жалобы со слов дочери: при падении ушибается, получает ссадины, сознания не теряет.

Три года назад заметила нарушение речи по типу дрожания, запинания, затем постепенно появилась скованность и дрожание в правой руке с последующим быстрым прогрессирующим. Дочь предоставила видео от мая 2019 г., где больная на «пробежке», движения свободные, тремора нет. Беспокоило только дрожание речи, при этом речь была понятной. В это время обратились к врачу, где был назначен леводопа 250 мг/день. На фоне препарата состояние не улучшалось, появились постоянные головные боли, прогрессировала скованность, речь стала непонятной, прогрессирующее нарушение памяти. Постоянно падает в основном вправо, не может себя обслуживать, учащенное мочеиспускание, иногда доходящее до нескольких

раз в час, с императивным характером позывов, не понимает обращенную речь, бывают состояния возбуждения с агрессией, бывают страхи, когда пытается от кого-то укрыться, не узнает близких. Последнюю неделю колебание температуры утром до 38,5 °С и артериального давления. Гипертоническую болезнь, сахарный диабет, черепно-мозговую травму отрицает.

В июне 2020 г., переболела Covid-19 средней тяжести, после чего состояние резко ухудшается: прогрессирует скованность, изменилась походка – топтание при ходьбе, тремор в правой руке, речь стала непонятной, резко прогрессирует нарушение памяти.

**Неврологический статус.** Неориентирована, на вопросы не отвечает, тревожна. За молоточком не следит, инструкции не выполняет. Лицо симметрично, дрожание языка, высунуть язык полностью не может. Поперхивание при глотании, речь непонятная, дрожание голоса. Определяются умеренно выраженные симптомы орального автоматизма: хоботковый, назо-лабиальный. Сухожильные рефлексы преобладают справа. Тонус мышц резко повышен по пластическому типу, больше справа. Выраженная общая скованность и дискоординация движений. При попытке встать и ходить нуждается в посторонней помощи, топтание на месте при попытке идти – тенденция к падению вправо. В позе Ромберга неустойчива, падает. Периодические нарастающий тремор в правой руке по типу счета «пилюль».

**Объективно.** Свежий кровоподтек в теменно-височной области справа после падения неделю назад.

Таким образом, по результатам анамнеза болезни и первичного осмотра были выявлены следующие нарушения: гипокинетико-ригидный синдром, псевдобульбарный синдром, нарушения походки, постуральная неустойчивость и падения, мозжечковые расстройства, нарушения сна, вегетативные расстройства в виде нарушений мочеиспускания, колебание температуры и артериального давления. Большинство этих симптомов характерны для МСА, а именно: синдром паркинсонизма, мозжечковые симптомы, вегетативные расстройства.

**МРТ головного мозга от 2019 года** – субарахноидальное пространство над конвекситальной поверхностью головного мозга и базальные цистернальные пространства выражено расширены. На уровне переднего полюса левой височной доли, определяется расширение ликворного пространства, гиперинтенсивное на T2 ВИ размерами 17 × 26 × 23 с четкими, ровными контурами и однородной структурой. Топография срединных структур не изменена. Стволовые структуры мозга без признаков патологических изменений.

Повторный МРТ головного мозга, провести не удалось из-за тяжести состояния больной.

Клинические критерии диагностики МСА впервые были предложены Quinn, который выделял стрионигральный и оливопонтocerebellарный типы заболевания в зависимости от преобладания в клинической картине паркинсонизма или мозжечковой атаксии. Согласно упомянутым критериям, существует два типа диагноза – возможный и вероятный, точная же диагностика требует патоморфологического подтверждения [6].

**Возможный диагноз** – один большой критерий плюс два других признака. Если критерием является паркинсонизм, то одним из признаков является плохая реакция на леводопу.

**Вероятный диагноз** – ортостатическая гипотензия или нарушения мочеиспускания плюс паркинсонизм с плохим ответом на леводопу или мозжечковые симптомы.

**Определенный диагноз** – наличие плотных глиальных цитоплазматических включений, подтвержденных патоморфологически, в сочетании с дегенеративными изменениями в нигростриарных и оливопонтocerebellарных путях [7].

На основании жалоб, анамнеза болезни, жизни, результатов неврологического осмотра – мозжечковая атаксия, пирамидный синдром, акинетико-ригидно-дрожательный синдром, прогрессирующие когнитивные расстройства, вегетативные расстройства; результатов параклинических методов обследования, пациентке выставлен **вероятный** клинический диагноз:

**Диагноз.** МСА с первично прогрессирующей афазией выраженным подкорковой недостаточностью в виде акинетико-ригидно-дрожательного

синдрома с преобладанием справа, псевдобульбарным синдромом грубыми когнитивными расстройствами до уровня деменции, дисфорическими реакциями и нарушением контроля функции тазовых органов.

Пациентке проведено обследование и лечение в амбулаторных условиях.

#### **Выводы**

Таким образом, для постановки точного варианта мультисистемной атрофии необходимо строго учитывать особенности начала течения заболевания, тщательно проводить неврологическое обследование с консультацией смежных специалистов, а также анализировать данные нейровизуализационных обследований [8].

На основании анализа представленного случая можно заключить, что клинический метод является ведущим в диагностике заболеваний, при которых отсутствуют патогномичные симптомы, четко очерченные изменения при нейровизуализации, биохимические, инструментальные маркеры.

Динамическое наблюдение за пациентами, у которых отмечаются симптомы, соответствующие нескольким заболеваниям со сходной клинической картиной, является крайне важным для уточнения диагноза. Как видно из описания данного случая, на более ранних этапах развития заболевания клиническая картина может больше соответствовать одному диагнозу, а на последующих – другому. В описанном наблюдении представляет интерес тот факт, что у пациентки сочеталось несколько симптомов, характерных для разных заболеваний, например, раннее развитие постуральной неустойчивости, более характерные для прогрессирующего

надъядерного паралича, вегетативные нарушения и мозжечковые симптомы, более характерные для МСА. Возможно, это связано с некоторыми элементами патогенеза, общими для двух заболеваний [9].

#### **Литература**

1. *Ершова М.В.* Современные представления о мультисистемной атрофии / М.В. Ершова, Д.Р. Ахмадуллина, Е.Ю. Федотова, С.Н. Иллариошкин // *Нервные болезни*. 2018. № 4. 3–14.
2. Multiple system atrophy: insights into a rare and debilitating movement disorder Florian Krismer and Gregor K. Wenning. 2017. Vol. 242: P. 1–5.
3. *Wenning G.K., Colosimo C., Geser F., Poewe W.* Multiple system atrophy // *Lancet Neurol*. 2004; 3: 93–103.
4. *Quinn N.* Multiple system atrophy – the nature of the beast // *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1989; (suppl): 78–89.
5. *Gilman S., Low P.A., Quinn N.* Consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy // *J Neurol Sci*. 1999; 163: 94–98.
6. *Wenning G.K., Ben Shlomo Y., Magalhaes M., Daniel S.E., Quinn N.P.* Clinical features and natural history of multiple system atrophy. An analysis of 100 cases // *Brain*. 1994; 117: 835–845.
7. *Colosimo C.* Nonmotor presentations of multiple system atrophy // *Nature Rev Neurol*. 2011; 7: 295–298.
8. *Jecmenica-Lukic M., Poewe W., Tolosa E., Wenning G.K.* Premotor signs and symptoms of multiple system atrophy // *Lancet Neurol*. 2012; 11: 361–368.
9. *Bensimon G., Ludolph A., Agid Y., Vidailhet M., Payan C., Leigh P.N.* Riluzole treatment, survival and diagnostic criteria in Parkinson plus disorders: the NNIPPS study // *Brain*. 2009; 132: 156–171.