УДК [61+615.1](06)(043.2)
ББК 5+52.81
А 43
ISBN 978-985-21-1569-8

Хейдорова А.И.

ОБЗОР КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ БОЛЕЗНИ ГАЛЛЕРВОРДЕНА-ШПАТЦА

Научный руководитель: ст. преп. Московских Ю.В.
Кафедра нервных и нейрохирургических болезней
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Болезнь Галлервордена-Шпатца (БГШ) – редкое наследственное нейродегенеративное заболевание с преимущественным поражением базальных ганглиев и накоплением в них железа. Характеризуется длительным прогрессирующим течением и *полиморфностью клинической картины*, что определяет сложность и необходимость совершенствования принципов дифференциальной диагностики.

Цель: на примере клинического случая представить характерные признаки и тактику обследования пациентов с БГШ и провести *дифференциальную диагностику* с другими нейродегенеративными заболеваниями.

Материалы и методы. Дизайн исследования: клинический случай. В ходе исследования были проанализированы данные анамнеза, результаты лабораторных и инструментальных исследований, МРТ головного мозга пациента с БГШ.

Результаты и их обсуждение. Пациент М.В.В., 1961 года рождения, обратился с *жалобами* на неловкость, замедленность и скованность движений в правых конечностях, нарушение речи, походки, поворот головы вправо, слабость правой кисти и правой ноги. Считает себя больным с апреля 2022. В анамнезе спастическая кривошея более 10 лет.

В 2023 году проходил лечение в РНПЦ неврологии и нейрохиургии, где был выставлен клинический диагноз: «Аутоиммунный энцефалит с наличием выраженного когнитивного снижения, легким бульбарно-псевдобульбарным синдромом, двигательных нарушений в правых конечностях смешанного характера (афферентные нарушения в руке, дистония в руке и ноге)». Была проведена *пульс-терапия ГКС*, без существенного эффекта, что обусловило необходимость уточнения диагноза. Состояние постепенно прогрессировало.

Особенности *неврологического статуса* на момент осмотра: когнитивно снижен (*MoCa 13б*). Брадикинезия, гипомимия. Движения глазных яблок ограничены вверх и вниз, конвергенция снижена. Легкий бульбарно-псевдобульбарный синдром. Тонус повышен по экстрапирамидному типу с обеих сторон, более выраженно справа. Голова отклонена вправо. При ходьбе правая рука и плечо отклонены назад, правую ногу отводит кнаружи. Симптом Бабинского, асинергия Бабинского, дисдиадохокинез справа. Снижен старт-рефлекс. Гипестезия правой руки и левой ноги.

Результаты проведенных исследований. МРТ (10.10.2023): В белом веществе обоих полушарий определяются единичные гиперинтенсивные на T2 и FLAIR очаги на фоне обширных гипоинтенсивных зон в переднемедиальной части внутреннего сегмента бледного шара (характерный для БГШ симптом - «*глаз тигра*»). Отмечается повышенное отложение железа в базальных ядрах, среднем мозге и зубчатых ядрах. Люмбальная пункция (09.11.22): белок 1,04 г/л. Церулоплазмин (12.10.23): 29 мг/дл.

Проведена *дифференциальная диагностика* с аутоиммунным энцефалитом (длительное прогрессивное развитие неврологической симптоматики, неэффективность пульс-терапии ГКС), с болезнью Вильсона-Коновалова (церулоплазмин в пределах нормы), болезнью Паркинсона (отсутствие гиперкинезов, раннее развитие когнитивных расстройств). Все виды вторичного паркинсонизма возможно исключить на основании наличия характерных для БГШ изменений на МРТ головного мозга.

Выводы. На основании характерных клинических синдромов (экстрапирамидный, псевдобульбарный синдром с ранним развитием когнитивных нарушений) и признаков МРТ выставлен диагноз: Нейродегенеративное заболевание ЦНС (вероятно, болезнь Галлервордена - Шпатца) с когнитивным снижением, легким бульбарно-псевдобульбарным синдромом, акинетико-ригидным синдромом, дистоническими расстройствами в правой половине тела.