

Секция «Актуальные вопросы неврологии, нейрохирургии и медицинской реабилитации»

**Особенности диагностики прионных заболеваний на примере болезни
Крейтцфельда-Якоба**

Статенина Анастасия Павловна

Студент (специалист)

Ульяновский государственный университет, Институт медицины, экологии и физической культуры, Ульяновск, Россия

E-mail: nastya.statenina@mail.ru

Прионные заболевания - это группа нейродегенеративных заболеваний, протекающие в виде медленной инфекции центральной нервной системы и сопровождающиеся развитием губчатой энцефалопатии. Основным этиологическим фактором возникновения данной группы заболеваний являются прионы - инфекционные частицы белковой структуры, не содержащие нуклеиновых кислот [3, 4]. Спорадическая форма болезни Крейтцфельда - Якоба (БКЯ), обусловлена спонтанной трансформацией нормального клеточного прионного белка в аномальную форму PrP^{Sc} [4]. На долю спорадической формы болезни Крейтцфельда - Якоба приходится до 85% всех случаев болезни [5, 6]. БКЯ заканчивается смертельным исходом менее чем через 2 года от начала появления первых симптомов, в типичных случаях – в течение 3–6 месяцев. Диагностика заболевания затруднена в связи с редкостью патологии и с полиморфизмом клинической симптоматики [1, 2]. Диагностические критерии БКЯ (EU, 2017) [2] Определенная БКЯ: характерная неврологическая симптоматика; морфологическое или иммуногистохимическое подтверждение. Вероятная БКЯ: прогрессирующая деменция; не менее 2 признаков из нижеперечисленных: а) миоклонус; в) нарушение зрения или мозжечковая симптоматика; с) пирамидные или экстрапирамидные симптомы; d) акинетический мутизм; типичные изменения при МРТ, или характерный ЭЭГ-паттерн, или позитивная цереброспинальная жидкость (14-3-3). Возможная БКЯ: прогрессирующая деменция; не менее 2 признаков из нижеперечисленных: а) миоклонус; в) нарушение зрения или мозжечковая симптоматика; с) пирамидные или экстрапирамидные симптомы; d) акинетический мутизм; продолжительность заболевания – менее 2 лет.

Приводим наблюдение спорадического случая болезни Крейтцфельда – Якоба. Пациентка Б., 68 лет, находилась на стационарном обследовании и лечении в неврологическом отделении для больных с НМК ГУЗ ЦК МСЧ г.Ульяновска с 18.01.23. по 03.02.23. Анамнез заболевания: (со слов родственника пациентки): В начале декабря 2022г. пациентка предъявляла жалобы на изменение речи - "стала медленнее говорить". Далее отмечались странности в поведении - звонила родственникам и говорила, что "уехала в Москву". Жаловалась на галлюцинации - "видела покойного мужа". Начала пугаться резких звуков, прикосновений. Состояние ухудшалось, перестала говорить, изменилось поведение - начала ходить кругами, часами перебирать вещи. 13.12.22. осмотрена неврологом поставлен диагноз: Очаговое поражение височной доли головного мозга. МРТ головного мозга (МРТ ГМ) (от 15.12.22): Изменения кортикальных отделов правой теменной доли. Выставлен диагноз: Первичная прогрессирующая афазия. Комбинированная форма (семантическая и логопеническая). Назначено лечение: кортексин, глиатилин. На фоне приема препаратов состояние продолжало ухудшаться. 04.01.23 выставлен диагноз: Ишемический корковый инсульт в бассейне ПЗМА. Смешанная афазия. Вестибуломозжечковый синдром. Назначено лечение: винпоцетин, цитофлавин, цераксон, клексан. Состояние пациентки продолжало ухудшаться. 16.01.23 выставлен диагноз: Аутоимунный энцефалит. Дегенеративное заболевание головного мозга. Пациентка направлена на госпитализацию в неврологическое отделение ГУЗ ЦК МСЧ. В неврологическом статусе при поступлении: Инструкции

не выполняет, не понимает команды. Мышечный тонус изменен по пластическому типу. Непроизвольные движения руками, ногами. ПНП, КПП - не выполняет, не понимает команды. Непроизвольные, медленные движения руками, ногами по типу "вытягивания", дистонические установки пальцев рук. Эйфорична, на момент осмотра улыбается. Моторная, сенсорная афазия. На фоне лечения состояние без существенной динамики. По данным МРТ ГМ (02.02.23.): В сером веществе коры головного мозга в проекции центральных извилин, височных долей выявляется повышение интенсивности МР-сигнала в режиме DWI (b1000), слабое повышение – в режиме T2d-f, не визуализирующееся в режиме T1. Учитывая злокачественный характер течения заболевания в виде нарастания корковых нарушений, миоклоний, развития правостороннего пирамидного синдрома, типичной МРТ - картины можно поставить диагноз: Болезнь Крейтцфельдта – Якоба, прионный характер заболевания, пациентка считается некурабельной. 03.02.23. пациентка переведена в отделение паллиативной мед.помощи для проведения симптоматической терапии. На момент выписки состояние пациентки тяжелое, заторможена, в словесный контакт не вступает. В неврологическом статусе: выраженный центральный тетрапарез до плегии в правой нижней конечности с нарушением функции ходьбы и самообслуживания, требующий постоянного постороннего ухода за пациенткой, тотальная афазия, препятствующая речевому общению и социальному взаимодействию, бульбарный синдром, нарушение тазовых функций по типу задержки мочеиспускания и недержания стула, грубые когнитивные нарушения. Несмотря на проводимую терапию состояние пациентки продолжало ухудшаться в виду основного заболевания. 07.02.23. в состояние пациентки резко ухудшилось, констатирована биологическая смерть. Труп направлен на патологоанатомическое вскрытие в ЦГКБ. По результатам проведенного патологоанатомического исследования смерть пациентки Б., наступила в результате основного заболевания - Болезнь Крейтцфельдта-Якоба (прионное нейродегенеративное заболевание).

Источники и литература

- 1) Мазуренко Е.В., Соловей Н.В., Данилкович Л.С. Болезнь Крейтцфельдта – Якоба: роль современных методов обследования в прижизненной диагностике заболевания Медицинские новости. – 2019. – №4. – С. 35–41.
- 2) Переседова А.В., Завалишин И.А. // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. – 2012. – Том 6, №1. — С.57–63.
- 3) Переседова А.В., Завалишин И.А. Болезнь Крейтцфельдта-Якоба: современные аспекты проблемы (обзор литературы). Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2012;6(1); 57–63.
- 4) Яхно Н.Н., Штульман Д.Р., Жученко Т.Д. Болезнь Крейтцфельдта–Якоба. Невролог. журн. 2017; (5); 31–7.
- 5) Geschwind M.D., Wong K., Prion diseases. In: Nair A.N., Sabbagh M.N. (Eds.). Geriatric Neurology. Wiley-Blackwell; 2014:267–80.
- 6) Kovacs G.G., Budka H. Molecular pathology of human prion diseases. Int. J. Mol. Sci. 2009; 10: 976–999
- 7) Zerr I., Kallenberg K., Summers D.M. et al. Updated clinical diagnostic criteria for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. Brain 2009; 132: 2659–2668.