



2023

Информационный терапевтический портал

**Клинический случай №40**  
**Болезнь Галлервордена-Шпатца. G23.0.**

## Пациент, 63 года

консультативный прием невролога

Жалобы:

- **двусторонняя скованность и замедленность**, больше справа;
- **трудности в движениях в ежедневной деятельности**;
- **нарушения походки** в виде замедления, застывания, нарушения равновесия, неустойчивость, пробегания вперед, замедление;
- изменение голоса, **нарушение глотания**;
- нарушения сна (кошмары);
- запоры, нарушения мочеиспускания по типу задержки, **повышенное слюноотделение**;
- похудание, отеки кистей, боли в суставах



## **февраль 2021 г.**

- Упал от головокружения, без потери сознания.
- Через 3 дня заметил ухудшение речи в виде замедления и маскообразной мимики лица

## **март 2021 г.**

- скованность ног, задержка мочи
- стационарное лечение в условиях отделения неврологии КБУДПиП КР с основным диагнозом: «Дисциркуляторная смешанная энцефалопатия II степени с атактическим и паркинсоническим синдромами».
- сосудистая, метаболическая терапия

## **август 2021 г.**

- Значительные трудности с ходьбой и поддержанием равновесия

## **осень 2021 г.**

- со слов пациента, стал более медленным и менее устойчивым.
- Лечение по м/ж: Наком 250 по 1/4 таблетки 1 раз в день, далее 1/4 таблетки × 2 раза в день – отмена из-за плохой переносимости
- самостоятельно принимал настойку конопли в течение одного месяца
- терапия Мадопаром 250 мг по 1/4 таблетки × 2 раза в день => положительный эффект

- Отрицает длительный прием лекарств, ЧМТ, инсульты, инфекционные заболевания ЦНС
- Не курил, редко употреблял кофе, контакта с пестицидами не было.
- Перенесенная бариатрическая операция от 2017 г. Аденомэктомия.
- в наследственности – неуточненное паркинсоническое заболевание у родственника

## **Сопутствующие заболевания:**

- образование щитовидной железы
- СД 2 типа более 20 лет
- ГБ 3 ст.


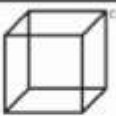

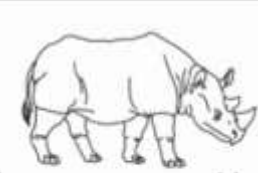
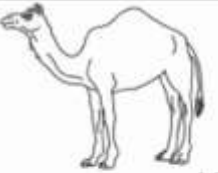


# Неврологический статус

- Сознание ясное. Эмоциональный статус адекватный. Ориентирован во времени и в месте. Обратный счет сохранен
- Выраженная дизартрия
- МОСА: 24 балла из 30
- Frontal Battery Assessment: 17 баллов
- Движения глазных яблок ограничены в краевых отведениях, саккады. Дисфагия. Сухожильные рефлексы – средней живости, без четкой разницы сторон
- Проба Ромберга положительная – покачивание
- Походка шаткая при пробе приставными шагами.
- Дизартрия больше по паркинсоническому типу. Гипомимия умеренная

Монреальская шкала оценки когнитивных функций

ИМЯ: \_\_\_\_\_ Образование: \_\_\_\_\_ Пол: \_\_\_\_\_ Дата рождения: \_\_\_\_\_ ДАТА: \_\_\_\_\_

<b>Детально-конструктивный/исполнительные навыки</b>	Скопировать куб	Нарисуйте МАМ (Сделайте минут диктование)	5/5					
								
<b>НАЗЫВАНИЕ</b>				3				
<b>ПАМЯТЬ</b>	Прочтите список слов, используйте диктовку повторять их. Дублируйте 2 попытки. Выделите повторять слова через 3 минут.	ЛИЦО	БАХАТ	ЦЕРКОВЬ	ФИЛКА	КРАСНЫЙ	лет	Баллы
<b>ВНИМАНИЕ</b>	Прочтите список цифр (1 цифрой). Исполнитель должен повторять их в порядке следования. Исполнитель должен повторять их в обратном порядке.							2
	Прочтите ряд букв. Исполнитель должен повторять буквы по порядку. Исполнитель должен повторять буквы в обратном порядке.							1
	Скорее вычитайте по 7 из 100.	93	86	79	72	65		3
<b>РЕЧЬ</b>	Повторите: Я вижу белую свиню, что Иван - это тот, кто носит синий костюм. Кто-то всегда кричал под деревьями, когда собака была в комнате.							2
	Выделите рифму из одной минуты выделите максимальное количество слов, начинающихся на букву П.							1
<b>АБСТРАКЦИЯ</b>	Что общего между словами (например) банан-банан - фрукты							2
<b>ОТСРОЧЕННОЕ ВОСПРОИЗВЕДЕНИЕ</b>	Назовите четыре слова БЕЗ ПОДСКАЗКИ	ЛИЦО	БАХАТ	ЦЕРКОВЬ	ФИЛКА	КРАСНЫЙ	Баллы только на слова БЕЗ ПОДСКАЗКИ	5
<b>ДОПОЛНИТЕЛЬНО ПО ЖЕЛАНИЮ</b>	Подумайте категорию							
	Минутный выдох							
<b>ОРИЕНТАЦИЯ</b>		Дата	Месяц	Год	День недели	Место	Пара	6
<b>КОЛИЧЕСТВО БАЛЛОВ</b>								30

© Z.Nasreddine MD Version 7.1 www.mocatest.org Итого: 24 / 30 перевод: Позолкина О. В., Глазкова А. К.

## Двигательная сфера:

- Выраженная аксиальная ригидность, ригидность в конечностях, с акцентуацией справа
- Брадикинезия в руках выраженная справа, умеренная слева, в ногах – выраженная с обеих сторон, акцентуация на ногах
- Самостоятельное вставание невозможно
- Ходьба гипокинетичная со страховкой, при самостоятельной ходьбе – скорость медленная, шаги средние, амплитуда рук снижена с двух сторон, повороты совершаются без значимых проблем, застываний и фетинаций не зафиксировано, походка шаткая
- Постуральная неустойчивость выраженная. Поза и осанка слегка изменены, наклон вперед. Общая спонтанность движений умеренно ограничена

ОАК: гемоглобин 119 г/л (снижен), гематокрит 33,4 %, MCV 79,2; СОЭ 31 мм/ч (повышена)

*Свертывающая система:* D-димер 0,547 (повышен)

*Биохимия крови:*

- креатинин 168 мкмоль/л (повышен), ферритин 24,7 нг/мл (понижен), билирубин прямой 7,3 мкмоль/л (повышен), лактат 1,5 ммоль/л
- калий 3,74, фосфор неорганический 1,42, кальций 2,11 (понижен), сыворотное железо 17,2 мкмоль/л  
Железо 917.7 мкг/л, марганец 1.444 мкг/л

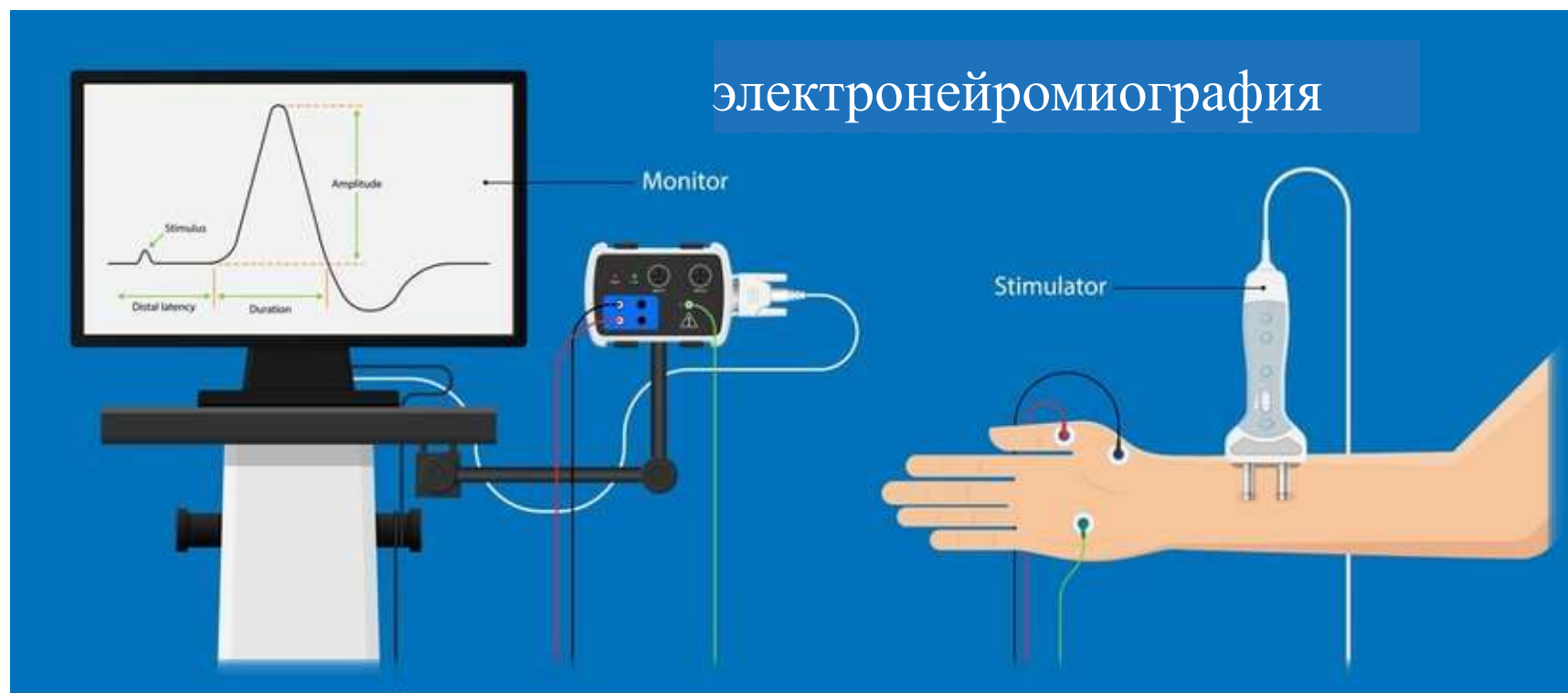
*Обменные.:* Ферритин 41,8 нг/мл, трансферрин 2,2, церулоплазмин: 180 мг/л

*Гормоны:* ТТГ повышен до 7,6 мкМЕ/мл, паратгормон повышен до 82,8 пг/ мл

*Аутоиммунный спектр:* Волчаночный антикоагулянт LA1 39,3 сек. (повышен), LA2 34,1 сек (норма).  
LA1/LA2 = 1,15 отрицательный.

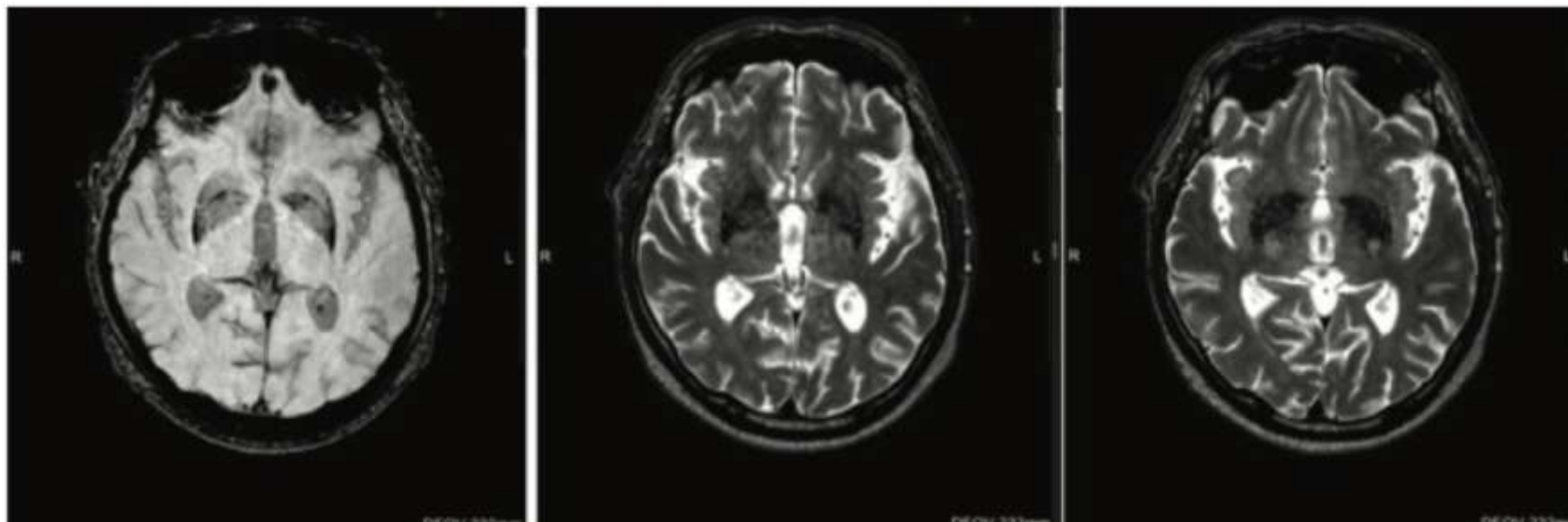
*Генетические тесты:* Ген RKAN2 – мутации не обнаружены

- ЭНМГ верхних и нижних конечностей: потенциалы ДЕ изменены по невральному типу, грубее в дистальных отделах ног с наличием денервационно-реиннервационного процесса.





- МРТ головного мозга от 09.03.2021 г. – 1,5 Тесла: единичные очаги глиоза в белом веществе лобно-теменных долей головного мозга (до 3,0 мм). ЦОБЖ 14,5 – справа, 14,5 – слева, Третий Ж 9,0, четвертый Ж 13,0 × 15,0 мм.
- МСКТ головного мозга от 25.10.2021 г.: без структурной патологии головного мозга и костей мозгового черепа.
- МРТ головного мозга от 10.11.2021 г. 3 Тесла: субатрофия среднего мозга, **признаки отложения металла в базальных ядрах**, единичные очаги глиоза сосудистого генеза, умеренная заместительная гидроцефалия (на изображении).



- УЗИ сосудов шеи: Атеросклероз сонных артерий (ВСА и НСА кальцинированная бляшка без значимого стеноза). Извитость обеих ПА.
- Осмотр эндокринолога-онколога от 18.12.2021 г.: Узловой зоб с шейно-загрудинной локализацией. Эутиреоз. Утолщение слизистой гортани.



Источник: <https://www.medpagetoday.com/dermatology/skincancer/97743>

- Быстрое нарастание симптомов – в течение одного месяца
- быстрое прогрессирование
- отягощенный семейный анамнез по неуточненному неврологическому заболеванию
- паркинсонический синдром в клинике и по данным нейровизуализации



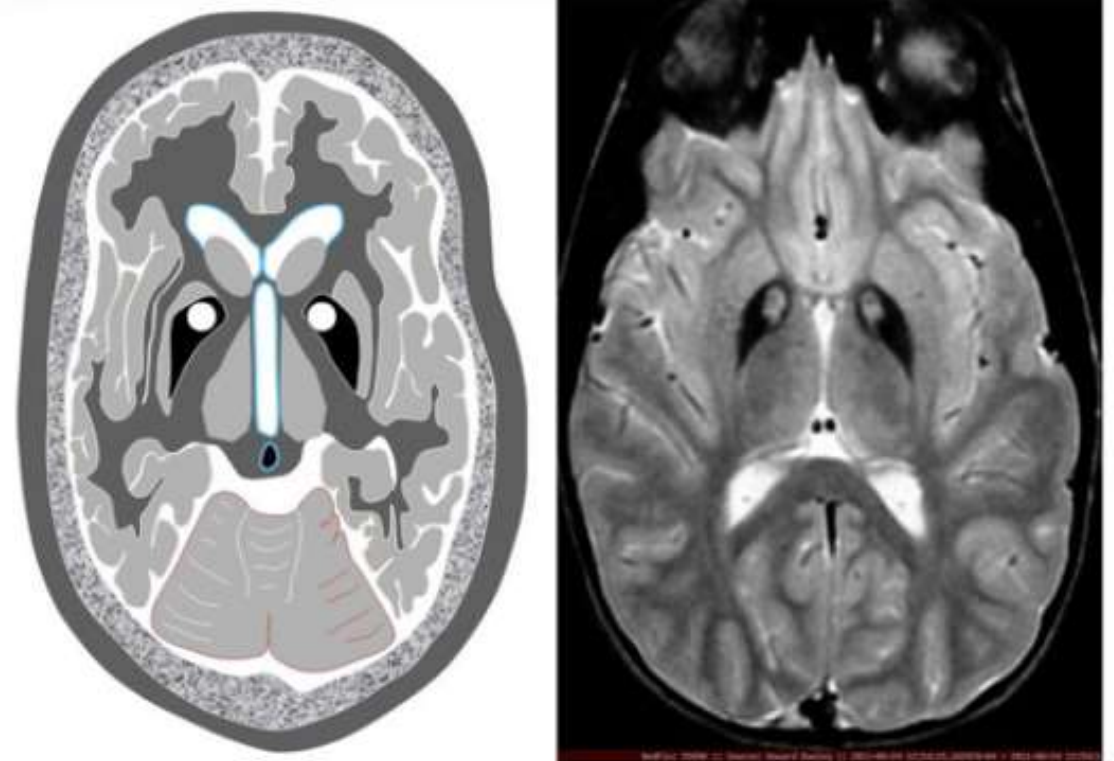
«Нейродегенеративное заболевание головного мозга с накоплением железа в головном мозге (**болезнь Галлервордена-Шпатца**).  
**Атипичная пантотенаткиназа-ассоциированная нейродегенерация.**  
Паркинсонический синдром.  
Дизартрия. Дисфагия.  
Нейрогенный мочевой пузырь.  
Атония мочевого пузыря»

# Лечение и дальнейшее течение

Лечение болезни Галлервордена-Шпатца имеет ограниченные возможности

В зависимости от клинических симптомов:

- паркинсонический синдром: препараты Л-ДОФА
- фокальная дистония: ботулотоксин
- выраженная спастичность и дистонии: баклофен внутрь или интратекально, иные антиспастические препараты
- требующие коррекции расстройства психики: психотропные препараты
- эффективность комплексонов (хелатов) железа не определена



Симптом болезни Галлервордена-Шпатца на МРТ: «глаз тигра»

Источник: <https://biomedres.us/fulltexts/BJSTR.MS.ID.003753.php>

- Болезнь Галлервордена-Шпатца (БГШ) – это редкое наследственное дегенеративное прогрессирующее заболевание нервной системы
- Патогенез: накопление железа в базальных ганглиях
- Формы:
  - **классическая (90%)**: раннее начало, ведущие симптомы – неврологические (экстрапирамидный, пирамидный синдром когнитивные расстройства, деменция)
  - промежуточная
  - атипичная: позднее начало, расстройства психики выраженнее неврологических проявлений
- Аутосомно-рецессивный тип, спорадический и семейные случаи
- Патологический ген: короткое плечо 20-й хромосомы.
- Диагностика по данным МРТ: зоны симметричного снижения интенсивности сигнала в области *globus pallidus* (специфичный симптом - «**глаз тигра**») и ретикулярной части *substantia nigra* на T2-взвешенных изображениях

- А.Т. Таалайбекова – Кыргызская государственная медицинская академия им. И.К. Ахунбаева, Кыргызская Республика;
- Ч.Э. Шамбетова– Кыргызская государственная медицинская академия им. И.К. Ахунбаева, Кыргызская Республика;
- А.Т. Жусупова– Кыргызская государственная медицинская академия им. И.К. Ахунбаева, Кыргызская Республика

Источник: Таалайбекова, А. Т. Трудности диагностики болезни Галлервордена - Шпатца на примере клинического случая / А. Т. Таалайбекова, Ч. Э. Шамбетова, А. Т. Жусупова // Вестник Кыргызско-Российского Славянского университета. – 2023. – Т. 23, № 1. – С. 99-103. – DOI 10.36979/1694-500X-2023-23-1-99-103. – EDN YORFZM.

# 2023



Мы всегда готовы к сотрудничеству!

КОНТАКТЫ

Руководитель проекта **Шадеркина Виктория Анатольевна**

Тел.: +7 (926) 017-52-14

[viktoriashade@uroweb.ru](mailto:viktoriashade@uroweb.ru)