

и таким классическим маркером воспаления, как СРБ, также подтверждают это предположение. С другой стороны, возможен вариант, что чемерин обладает противовоспалительным действием и вырабатывается организмом в качестве ответа на появление системного воспаления. Данная точка зрения также имеет право на существование, и окончательные выводы можно будет делать только по результатам последующих широкомасштабных исследований.

Учитывая важную роль чемерина в метаболизме адипоцитов и адипогенезе, а также положительную корреляцию уровня чемерина сыворотки крови с ИМТ, можно предположить значимую роль данного адипокина при метаболических заболеваниях. Поскольку абдоминальное ожирение патогенетически тесно связано с инсулинорезистентностью и развитие сахарного диабета 2-го типа напрямую зависит от наличия системного воспаления, данные о более высоком системном уровне чемерина у пациентов, страдающих сахарным диабетом, логичны и легко объяснимы.

Известно, что системное воспаление

изначально индуцируется избыточным количеством висцерального жира. В дальнейшем, по мере прогрессирования воспаления, у разных групп пациентов, в зависимости от основного заболевания и коморбидности, может происходить как снижение массы тела и ИМТ, так и их увеличение. В нашем исследовании у пациентов с РА, аналогично пациентам прочих групп, описанных в литературе, выявлена положительная корреляция между уровнем чемерина и массой тела, а также ИМТ пациентов. Можно предположить, что системное воспаление, развивающееся на фоне РА, при условии повышенной концентрации чемерина не приводит к снижению массы тела и падению ИМТ.

Таким образом, изучение роли чемерина в развитии системного воспаления на фоне РА, а также его взаимосвязей с клинико-лабораторными показателями и коморбидностью является перспективным и практически значимым.

Литература

1. Батюшин М.М. Чемерин. Роль в регуля-

ции воспаления и возможности изучения в нефрологии // Нефрология. 2014;18(5):8-15.

Batyushin M.M. Chemerin. Role in regulation of inflammation and study of significance in nephrology // Nefrologiya. 2014;18(5):8-15.

2. Chemerin activates fibroblast-like synovocytes in patients with rheumatoid arthritis / Kaneko K. [et al.] // Arthritis Res. Ther. 2011. 13(5), R158. doi 10.1186/ar3475.

3. Chemerin in inflammatory diseases / Su X. [et al.] // Clin Chim Acta. 2021; Jun;517:41-47. doi: 10.1016/j.cca.2021.02.010.

4. Chemerin induces CCL2 and TLR4 in synovial fibroblasts of patients with rheumatoid arthritis and osteoarthritis / Eisinger K. [et al.] // Exp Mol Pathol. 2012;92:90-6. doi: 10.1016/j.yexmp.2011.10.006.

5. Chemerin regulation and role in host defense / Zabel B.A. [et al.] // Am J Clin Exp Immunol. 2014;3(1):1-19.

6. Chemerin: A Functional Adipokine in Reproductive Health and Diseases / Yu M. [et al.] // Biomedicines. 2022; 10(8):1910. doi: 10.3390/biomedicines10081910.

7. Ferland D.J., Mullick A.E., Watts S.W. Chemerin as a Driver of Hypertension: A Consideration // Am J Hypertens. 2020 Nov 3;33(11):975-986. doi: 10.1093/ajh/hpaa084.

8. Functional disability is related to serum chemerin levels in rheumatoid arthritis / Vazquez-Villegas M.L. [et al.] // Sci Rep 11, 8360 (2021) doi: 10.1038/s41598-021-87235-6

9. Handbook of Biologically Active Peptides edited by Abba J. Kastin (Second Edition), 2013.

10. Healthcare (Basel) / Jiménez-Martínez P. [et al.] // 2023 Feb 16;11(4):594. doi: 10.3390/healthcare11040594.

А.Д. Макаров, А.В. Тобохов, В.Н. Пестерева, Д.Д. Ноев,
С.С. Сосина, Т.М. Тяптиргянова

ОСТЕОБЛАСТИЧЕСКИЕ МЕТАСТАЗЫ У БОЛЬНОГО С НИЗКОДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ КОГЕЗИВНОЙ КАРЦИНОМОЙ ЖЕЛУДКА

DOI 10.25789/YMJ.2023.83.09

УДК 616.33-006.6:616-006.34

В статье представлено клиническое наблюдение остеобластических метастазов у пациента с низкодифференцированной когезивной карциномой желудка спустя несколько лет после проведения радикальной операции. Множественные остеобластические метастазы резко ухудшают качество жизни, негативно сказываются на выживаемости и требуют необходимости своевременного комплексного обследования пациентов с данной патологией на предмет раннего выявления "немых" костных метастазов с целью улучшения отдаленных результатов лечения.

Ключевые слова: низкодифференцированная когезивная карцинома желудка, остеобластические метастазы, компьютерная томография, остеосцинтиграфия.

The article presents a clinical observation of osteoblastic metastases in patient with poorly cohesive gastric carcinoma after several years of radical surgery. Multiple osteoblastic metastases significantly impair the quality of life, adversely affect survival, and require complete timely examination of patients with this pathology for early detection of "silent" bone metastases in order to improve a long-term treatment outcome.

Keywords: poorly cohesive gastric carcinoma, osteoblastic metastases, computed tomography, bone scintigraphy.

Мединститут СВФУ им. М.К. Аммосова:
МАКАРОВ Альберт Дмитриевич – к.м.н.,
доцент, makarov_albert@mail.ru, **ТОБОХОВ**
Александр Васильевич – д.м.н. проф.,
НОЕВ Дмитрий Дмитриевич – к.м.н.,
СОСИНА Светлана Степановна – к.м.н.
доцент, **ТЯПТИРГЯНОВА Татьяна Матве-**
евна – д.м.н., проф.; **ПЕСТЕРЕВА Вера**
Николаевна – врач терапевт РБ №1- На-
ционального центра медицины.

Рак желудка (РЖ) - один из наиболее распространенных видов злокачественных опухолей во всем мире. В 2021 г. он стал причиной 1089103

новых случаев заболеваемости и 768 793 летальных случаев и занял 6-е место по заболеваемости и 3-е – по смертности среди всех злокачествен-

ных новообразований [6]. За 2021 г. в России впервые диагноз РЖ установлен 18 672 мужчинам и 13 359 женщинам [2]. В общей структуре (оба пола) заболеваемости злокачественными новообразованиями в России РЖ занял 6-е место и в структуре смертности населения России от злокачественных новообразований – 2-е место [5]. При этом РЖ выявляется в России чаще всего на последних стадиях, когда уже имеются отдаленные метастазы (41,2% приходятся на 4-ю стадию). Наиболее часто при гематогенном метастазировании РЖ поражаются печень и легкие. Костные метастазы во время ведения пациента выявляются в 0,9–2,8% случаев и достигают 13% при аутопсиях. Среднее время выживаемости при обнаружении костных метастазов сокращается до 100 дней. К факторам риска развития у пациентов с РЖ костных метастазов относятся курение, низкодифференцированная аденокарцинома, высокие уровни лактатдегидрогеназы, щелочной фосфатазы, раково-эмбрионального антигена (РЭА). Способность злокачественных клеток злокачественных опухолей к метастазированию определяется многими факторами: ослаблением межклеточных контактов, нарушением связи клеток с матриксом, приобретением опухолевыми клетками способности к передвижению. Кроме того, злокачественные клетки вырабатывают ряд протеолитических ферментов, которые создают им возможность проникать через сосудистую стенку; они могут сохранять свою жизнеспособность в жидкой среде транспортного русла, а затем снова, пройдя через сосудистую стенку, осуществить выход за ее пределы и оказаться уже в органах, отдаленных от места первичной локализации опухоли. В зависимости от преобладания типа деструкции костной ткани при опухолевом поражении условно различают 3 типа метастазов: остеолитические, остеобластические и смешанные. Остеолитические метастазы характеризуются деструкцией нормальной костной ткани. При этом типе отмечается высокая частота патологических переломов, которые чаще всего наблюдаются при раке молочной железы, множественной миеломе, раке почки, немелкоклеточном раке легкого. Разрушение костной ткани главным образом обусловлено активностью остеокластов и не является следствием прямого воздействия опухоли. Остеобластические метастазы характеризуются патологическим остеогенезом, при котором плотность

образующейся новой костной ткани может быть выше нормальных значений. Встречаются при раке предстательной железы [4], мелкоклеточном раке легкого. Механизм образования таких метастазов недостаточно изучен. Смешанные метастазы, характеризующиеся одновременным присутствием у пациента как литических, так и бластических очагов или наличием в метастазе как участков разрыхления костной ткани, так и очагов остеосклероза, чаще встречаются при раке молочной железы, раке желудка, колоректальном раке. Анализ результатов биопсийного материала показал, что не бывает только остеолитических или остеобластических очагов, поскольку процессы резорбции и восстановления костной ткани идут параллельно в обоих типах очагов, но с разной интенсивностью [3]. В настоящее время для выявления метастазов в костной ткани широко используются такие методы, как компьютерная томография, магнитно-резонансная томография и остеосцинтиграфия [5].

Цель исследования: описать клинический случай развития остеобластических метастазов при низкодифференцированной когезивной карциноме желудка.

Клинический случай. Пациент Л., мужчина, 48 лет, поступил в отделение терапии РБ№1-НЦМ на обследование с жалобами на выраженную общую слабость, сильные боли в тазобедренных суставах и обеих нижних конечностях, крестце, усиливающиеся при ходьбе и в положении лежа, снижение аппетита, диссомнию из-за болевого синдрома.

Из анамнеза известно, что в августе 2020 г. в Якутском онкологическом диспансере больному был наложен гастроэнтероанастомоз с энтеро-энтероанастомозом по поводу перстневидно-клеточного РЖ, который, согласно новой классификации эпителиальных опухолей желудка ВОЗ от 2019 г., относится к одному из типов низкодифференцированной когезивной карциномы [1]. В августе 2021 г. в г. Москве пациенту была проведена повторная операция – гастрэктомия абдоминальным доступом с удалением гастроэнтероанастомоза и энтеро-энтероанастомоза и с плоскостной резекцией головки поджелудочной железы (в связи с канцероматозным поражением капсулы поджелудочной железы), лимфодиссекция Д2 (удаление лимфатических узлов 1 и 2 порядка). Результат гистологического исследования – изъязвившаяся низкодифференцирован-

ная когезивная карцинома желудка диффузного типа по Lauren, с высокой митотической активностью и наличием раковых эмболов в просветах сосудов, с периневральной инвазией и инфильтрацией и изъязвлениями слизистой оболочки, с прорастанием подслизистого слоя и мышечной оболочки органа без прорастания серозы желудка, малого сальника, с метастазами в 2 (из 16) лимфатических узлах по малой кривизне желудка и 2 (из 5) по большой кривизне желудка. При иммуногистохимическом исследовании в опухолевой ткани экспрессии онкобелка HER-2 не выявлено. После операции получал курсы адьювантной полихимиотерапии и чувствовал себя удовлетворительно и продолжил работу по специальности слесаря. Ухудшение состояния отмечает с августа 2022 г., когда появились головные боли, в связи с чем пациент прошел обследование в Якутском республиканском онкологическом диспансере: заключение ПЭТ/КТ – данных в пользу наличия метаболически активной ткани не выявлено, гепатоспленомегалия. Аметаболическая кистозная полость в области подвздошно-поясничной мышцы. Результат ФГДС: Состояние после гастрэктомии. Данных за рецидив заболевания не выявлено. На МРТ головного мозга: МР картина кортикального очага глиоза в затылочной доле справа. Внутрочерепной гипертензии нет.

На МРТ органов брюшной полости и малого таза четких данных за местный рецидив и метастазов в исследованных областях не выявлено. Единичные мелкие кисты S 5-6 печени.

Заключение колоноскопии: признаки колоноптоза и долихосигмы. В осмотренных отделах опухолевой патологии не выявлено.

В анализах крови онкомаркеры (общий ПСА, свободный ПСА, АФП, РЭА, СА 19-9) в пределах нормы.

С января 2023 г. стали беспокоить выраженные боли в костях таза, обеих нижних конечностях. Больной госпитализирован в отделение терапии РБ№1-НЦМ для уточнения диагноза.

При поступлении общее состояние больного тяжелое. Положение тела меняет медленно из-за болевого синдрома. Сознание ясное. Кожные покровы и слизистые оболочки чистые, обычной окраски, умеренной влажности. Высыпаний нет. Периферические лимфоузлы не увеличены, безболезненные. ЧДД 16 в мин. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. ЧСС

67 уд в мин. SpO2 97%. Тоны сердца ритмичные, приглушены. АД - 140/83 мм рт.ст. Язык влажный, обложен белым налетом. Аускультация живота: перистальтика кишечника выслушивается. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Селезенка не пальпируется. Стул регулярный, оформленный. Симптом поколачивания отрицательный с обеих сторон. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Периферических отеков нет.

В биохимическом анализе крови выявлены следующие отклонения показателей от нормы: Ферритин $\uparrow$ 1428.00 мкг/л (20.00 - 250.00). Общий холестерин $\uparrow$ 7.05 ммоль/л, общий белок $\downarrow$ 59.30 г/л, ЛДГ $\uparrow$ 530.90 ед/л. С-реактивный белок $\uparrow$ 49.92 мг/л (0.00 - 5.00).

В коагулограмме: протромбиновый индекс $\downarrow$ 55.00 %, протромбиновое время $\uparrow$ 19.50 сек, МНО $\uparrow$ 1.40. Фибриноген $\uparrow$ 5.59 г/л. Общий анализ крови: эритроциты (RBC) $\downarrow$ $2.87 \cdot 10^{12}$ /л, лейкоциты (WBC) $6.08 \cdot 10^9$ /л, гемоглобин (HGB) $\downarrow$ 90.00 г/л, гематокрит (HCT) $\downarrow$ 27.60 %, тромбоциты (PLT) $\downarrow$ $127.00 \cdot 10^9$ /л, (PCT) $\downarrow$ 0.12 %. В лейкоцитарной формуле: палочкоядерные нейтрофилы $\uparrow$ - 12.0 %, СОЭ по Панченкову $\uparrow$ 61.00 мм.

Данные исследований:

КТ органов брюшной полости: КТ-признаки инфильтрации мягких тканей вокруг брюшной аорты (рис.1) и с вовлечением тела поджелудочной железы (рецидив?). Множественные очаги остеосклероза в костях, возможно вторичного характера (рис. 2-3).

Дуплексное сканирование сосудов (артерий и вен) нижних конечностей: со стороны вен нижних конечностей изменений не выявлено.

Электромиография игольчатая (одна мышца): по ЭМГ нарушение проведения по малоберцовому нерву справа довольно выраженной степени, проксимальные отделы.

МРТ органов брюшной полости с контрастированием: печень в размерах не увеличена, контуры ее ровные и четкие. В S4 сегменте правой доли определяется мелкая киста размером до 4 мм, в остальном структура паренхимы гомогенная. Желчный пузырь не увеличен, с четкими ровными контурами, дно пузыря деформировано по типу "фригийской шапочки". В области тела по задней стенке определяется локальное эндофитное утолщение стенки пузыря размером 3 мм, адсорбирующее препарат парамагнетика. МР-сигнал содержимого протоков однородный. Внутри- и вне-

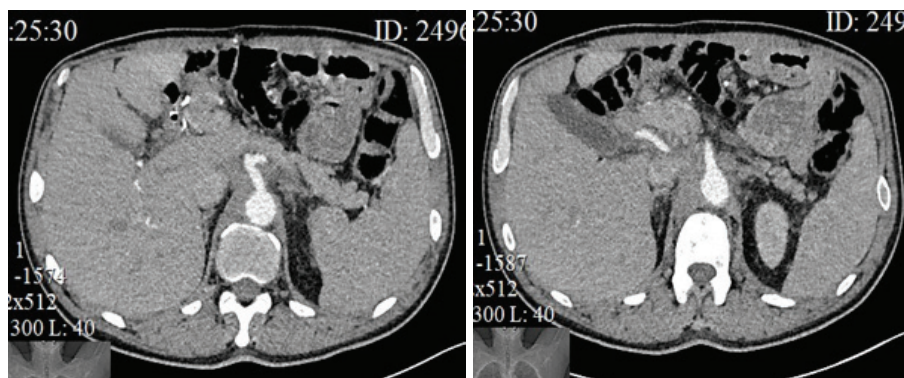


Рис. 1. КТ органов брюшной полости и забрюшинного пространства. На томограммах отмечается инфильтрация мягких тканей вокруг брюшной аорты

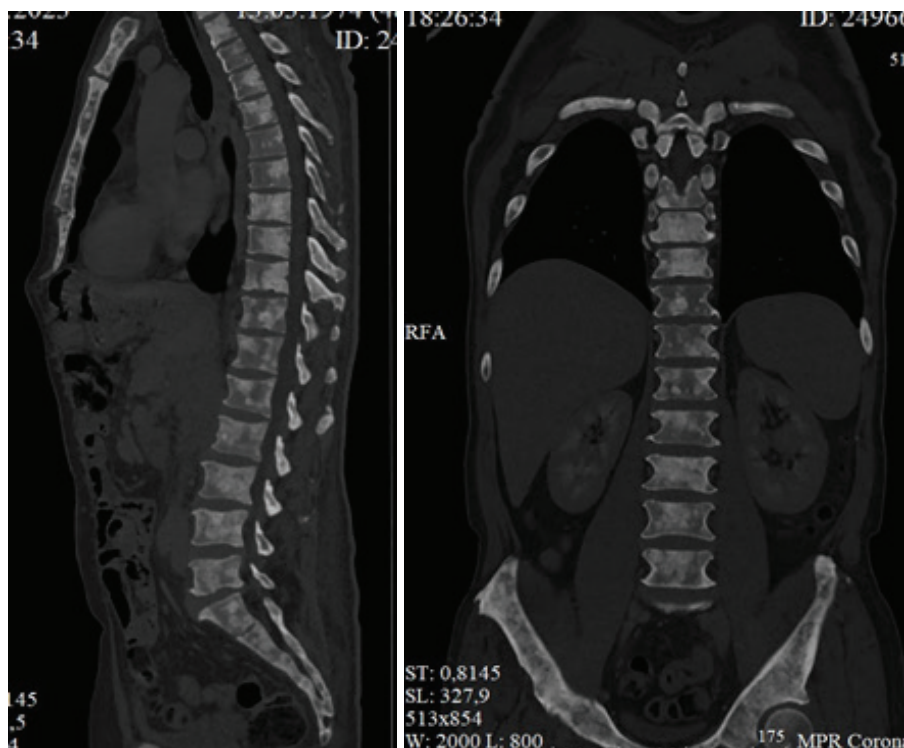


Рис. 2. На КТ томограммах в костях скелета определяются множественные очаги остеосклероза

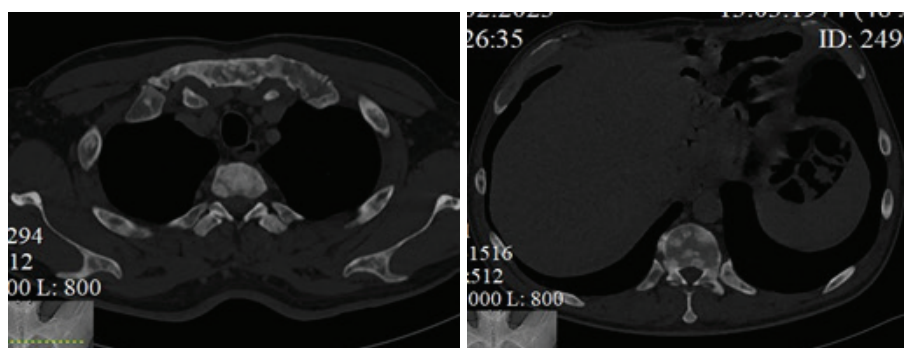


Рис. 3. Множественные очаги остеосклероза в грудине, в позвонках

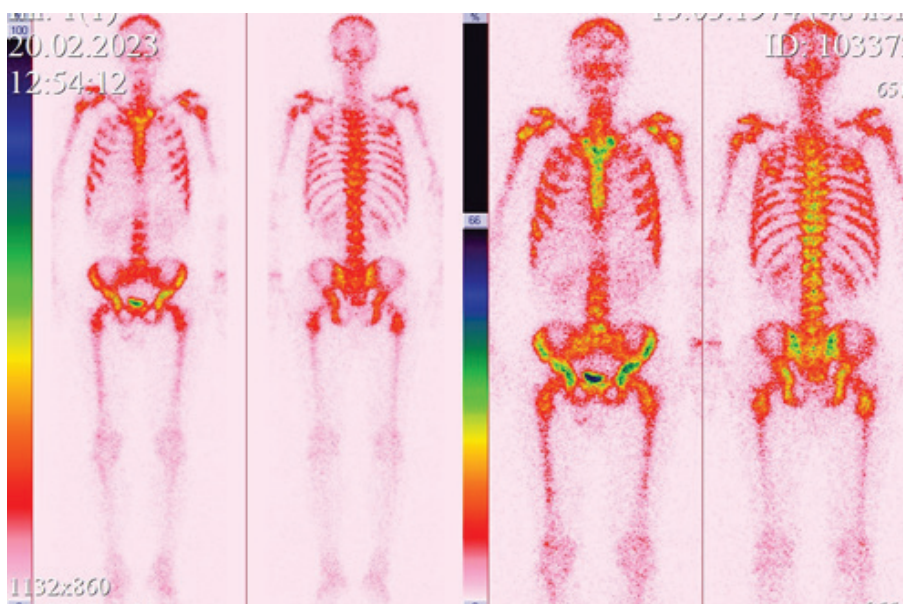


Рис. 4. Множественные очаги гиперфиксации РФП в костях скелета

печеночные желчные протоки не расширены, общий желчный проток – 7 мм. Воротная вена – 17 мм. Селезенка увеличена, размерами – 141x53x112 мм (СИ=836), однородной структуры. Поджелудочная железа полностью визуализируется, размеры: головка – 25 мм, тело – 24 мм, хвост – 18 мм. Контуры поджелудочной железы четкие, паренхима гомогенная, без изменения МР-сигнала. Вирсунгов проток не расширен. Парапанкреатическая жировая клетчатка не изменена. Почки расположены обычно, с ровными и четкими контурами, в размерах не увеличены. Хорошо дифференцируются корковое и мозговое вещество, без изменения МР- сигнала. ЧЛС и мочеточники не расширены. Паранефральная клетчатка слева тяжистая и слабо отечная, на фоне которой левый надпочечник четко не контурируется. Правый надпочечник не изменен. Дополнительных объемных образований в зоне исследования не выявлено. Парааортально, на уровне супра-, юкта и инфраренального отделов брюшной аорты, определяется патологический инфильтрат, без четких границ, циркулярно окружающий саму аорту и проксимальные отделы почечных артерий, чревного ствола, на протяжении примерно 109 мм, слабо и гомогенно абсорбирующий препарат парамагнетика. При этом просвет брюшной аорты и ее парных и непарных ветвей не сужены. Нижняя полая вена не расширена. Увеличенных лимфатических узлов брюшной полости и забрюшинного пространства не выявлено. На

DWI (b1000) выявленный патологический инфильтрат с ограничением диффузии. На уровне исследования отмечается диффузное снижение МР-характеристик сигнала костного мозга позвонков на T2ВИ. Заключение: Патологический инфильтрат на уровне супра-, юкта- и инфраренального отделов брюшной аорты, вероятнее всего, имеет место секундарное (метастатическое) поражение парааортальных лимфоузлов.

Данные ЭФГДС - слизистая пищевода бледно розовая. Зубчатая линия четкая. Кардия смыкается. Анастомоз функционирует. В области приводящей петли определяется уплотнение до 0,5 см (рубец?), взяты 2 фрагмента биопсии. Гемостаз холодным раствором NaCl 10% 10.0 мл. Слизистая отводящей петли тонкой кишки бледно-розовая. Со взятием биопсии: 2 фрагмента. Заключение: Состояние после гастрэктомии, взята биопсия. Результат биопсии: опухолевый процесс не выявлен.

Остеосцинтиграфия: при планарной скintiграфии скелета, выполненной в передней и задней проекциях, через 3 ч после введения РФП определяются зоны гиперфиксации радиофармпрепарата в проксимальных концах плечевых и бедренных костей, в ребрах, в подвздошных и седалищных костях таза с обеих сторон. Заключение: Сцинтиграфические признаки множественного очагового поражения плечевых и бедренных костей, ребер, грудины, костей таза с обеих сторон (рис.4).

На основании жалоб, анамнеза

и проведенных исследований поставлен окончательный клинический диагноз: Низкодифференцированная когезивная карцинома желудка, канцероматоз капсулы поджелудочной железы. Состояние после лапаротомии, наложения гастроэнтероанастомоза от 08.2020г. Состояние после установки порт системы от 09.2020 г. Состояние после 4 курсов полихимиотерапии (ПХТ). Состояние после 4 курсов ПХТ (2-я линия). Прогрессирование заболевания (12.2020 г). Состояние после 3 курсов ПХТ (3-я линия). Состояние после гастрэктомии абдоминальным доступом с удалением гастроэнтероанастомоза и энтероэнтероанастомозов и плоскостной резекцией головки поджелудочной железы, лимфодиссекция D2 (03.2021г). pT3N1M1. Состояние после 4-го адьювантного курса ПХТ. Прогрессирование заболевания: множественные метастазы в кости таза, бедренные и плечевые кости, ребра; ограниченный фиброз мягких тканей вокруг верхней половины брюшной аорты и с вероятным вовлечением тела поджелудочной железы. Выраженный болевой синдром, плохо купируемый нестероидными противовоспалительными средствами.

Больному проведено симптоматическое лечение: стол №5, нутрифлекс 40/80 в/в кап. для парентерального питания, омепразол с противоязвенной целью, трамадол 2,0 мл с обезболивающей целью, диклофенак 3,0 мл с обезболивающей целью, витамины В12 по 200 мкг в день, кетотифен 1мг 1 раз вечером с седативной целью. Состояние без перемен, сохраняется выраженный болевой синдром в тазобедренных суставах, крестце. Пациент выписан с рекомендациями и направлен в ЯРОД к онкологу и химиотерапевту для подбора эффективной обезболивающей лекарственной терапии и возможного проведения локальной лучевой терапии.

Заключение. Низкодифференцированная когезивная карцинома желудка зачастую диагностируется на поздних стадиях и имеет неблагоприятный прогноз. Наш клинический случай демонстрирует, что данная форма рака может быть источником множественных остеобластических метастазов, резко ухудшающих качество жизни и негативно сказывающихся на выживаемости, и требует необходимости своевременного комплексного обследования пациентов с данной патологией на предмет раннего выявления “немых” костных метастазов с целью улучшения отдаленных результатов лечения.

Литература

1. Данилова Н.В., Олейникова Н.А., Мальков П.Г. Классификация эпителиальных опухолей желудка ВОЗ 2019 г., 5-е издание // Архив патологии. 2020. 82 (4). С.58-69.

Danilova N.V., Oleinikova N.A., Malkov P.G. Classification of epithelial tumors of the stomach WHO 2019, 5th edition // Archive of Pathology. 2020. 82 (4). P.58-69.

2. Злокачественные новообразования в России в 2021 году (заболеваемость и смертность) / Под ред. А.Д. Каприна, В.В. Старинского, А.О. Шахзадовой. М.: МНИОИ им. П.А. Герцена – филиал ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России. 2020. 252 с.

Malignant neoplasms in Russia in 2021

(morbidity and mortality) / Edited by A.D. Kaprin, V.V. Starinsky, A.O. Shakhzadova. M.: P.A. Herzen Moscow State Medical Research Institute – branch of the Federal State Budgetary Institution National Medical Radiology Research Center of the Ministry of Health of Russia. 2020. 252 p.

3. Использование остеомодифицирующих агентов (ома) для профилактики и лечения патологии костной ткани при злокачественных новообразованиях / Багрова С.Г., Копп М.В., Кутукова С.И. [и др.] // Злокачественные опухоли. 2020. 10(3s2-2):35-44. DOI: 10.18027/2224-5057-2020-10-3s2-38.

Osteomodifying agents (oma) for the prevention and treatment of bone pathology in malignant neoplasms / Bagrova S.G., Kopp M.V., Kutukova S.I. [et al.] // Malignant tumors. 2020. 10(3s2-2):35-

44. DOI: 10.18027/2224-5057-2020-10-3x2-38.

4. Dushyanthen S [et al.]. The osteoblastic and osteoclastic interactions in spinal metastases secondary to prostate cancer/ Cancer Growth Metastasis.6:2013

5. Goudarzi B [et al.]. Detection of bone metastases using diffusion weighted magnetic resonance imaging: comparison with (11)C-methionine PET and bone scintigraphy. Magn Reson Imaging. 28(3):372-379, 2010.

6. Hyuna Sung, Jacques Ferlay, Rebecca L Siegel, Mathieu Laversanne, Isabelle Soerjomataram, Ahmedin Jemal, Freddie Bray Global Cancer Statistics. 2020. GLOBOCAN Estimates of Incidence and Mortality Worldwide for 36 Cancers in 185 Countries. CA Cancer J Clin. 2021 May;71(3):209-249. doi: 10.3322/caac.21660.

DOI 10.25789/YMJ.2023.83.10

УДК 159.922-616.8

А.М. Хафизова, Т.К. Давыдова, М.А. Варламова

НЕЙРОПСИХОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПАЦИЕНТОВ СО СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИЕЙ 1 ТИПА

В статье описано нейропсихологическое исследование пациентов со спиноцеребеллярной атаксией 1 типа (СЦА1), по данным госпитального регистра Клиники ЯНЦ КМП. Целью исследования было выявление нейропсихологических особенностей при СЦА1.

В результате проведенного исследования были выявлены нейропсихологические особенности, проявляющиеся при СЦА1. Для пациентов данной группы характерна связь между уровнем образования и нарушениями в когнитивной сфере.

Ключевые слова: нейропсихологическое исследование, спиноцеребеллярная атаксия I типа, нейродегенеративное заболевание.

This article describes the neuropsychological study of patients with spinocerebellar ataxia type 1 according to the clinic register YSC CMP. The purpose of the study was to identify neuropsychological features of SCA1.

As a result of the study, neuropsychological features manifested in SCA type 1 were identified. Patients in this group are characterized by a relationship between the level of education and impairments in the cognitive sphere.

Keywords: neuropsychological research, spinocerebellar ataxia type 1, neurodegenerative disease.

Спиноцеребеллярная атаксия 1 типа (СЦА1) является наследственным заболеванием, которое передается по аутосомно-доминантному типу наследования. Аутосомно-доминантная СЦА 1 типа представляет собой нейродегенеративное расстройство, вызванное повторным расширением тринуклеотида CAG в пределах кодирующей области гена *Ataxin1* (*ATXN1*), для которого характерны прогрессирующий тип течения, клинический полиморфизм. СЦА считаются редкой группой мозжечковых атаксий со средней распространенностью 2,7 случая на 100 000 населения. Наиболее часты-

ми их формами являются полиглутаминовые болезни расширения (*ATXN1* /СЦА1, *ATXN2* /СЦА2, *ATXN3* /СЦА3, *CACNA1A* /СЦА6, *ATXN7* /СЦА7, *TBP* /СЦА17 и *ATN1* /DRPLA) [3]. Якутия является очагом накопления СЦА1 не только в России, но и в мире. В 1997 г. показатель распространенности СЦА1 среди якутов составлял 35 случаев на 100 тыс. населения, а в настоящее время данный показатель возрос до 77,6 случая [3]. Это наиболее часто встречающийся тип СЦА. Одной из особенностей распространенности данного заболевания в России является неравномерность распределения. По данным ВОЗ, общий уровень заболеваемости составляет 1-2 на 100 тыс. населения, но в восточной части России СЦА1 встречается намного чаще – до 48 чел. на 100 тыс. населения, в первую очередь, за счёт Якутии [4]. Значительный прирост показателей распространенности СЦА1 может быть

объяснён внедрением системы учёта семейных случаев и современных молекулярно-генетических методов диагностики мутации. Результаты мониторинга свидетельствуют о продолжающемся накоплении мутации в якутской популяции. Кроме того, установлено расширение границ известных географических очагов накопления мутации и сделано предположение о популяционной неоднородности носителей мутации по числу CAG повторов [3].

Клиническая картина характеризуется мозжечково-пирамидным синдромом, который проявляется выраженной атаксией, нарушением координации движений, парезами, нарушением речи. В результате по мере прогрессирования заболевания больные перестают обслуживать себя, полностью зависят от близких в своем окружении, т.е. заболевание приводит к социальной дезадаптации [6]. Летальный исход наступает от интеркуррентных

ФГБНУ ЯНЦ КМП, Якутск: **ХАФИЗОВА Анастасия Марсельевна** – м.н.с., ahafizovado2010@gmail.com, **ДАВЫДОВА Татьяна Кимовна** – к.м.н., в.н.с.-руковод. лаб., tanya.davydova.56@inbox.ru, **ВАРЛАМОВА Марина Алексеевна** – н.с., врач невролог Клиники, varlamova.m@yandex.ru,