

Таблица 5

Характеристика отдаленных результатов ПКШ у больных ЦП в зависимости от исходных показателей кровотока по воротной вене

Группа	Кол-во больных	Изучены в отдаленном периоде	Результаты ПКШ	
			Удовлетворительные	Неудовлетворительные
1	7	4	-	4/0
2	16	13	2/6	4/1
3	26	24	2/15	4/3
Всего	49	41	4/21	12/4

Примечание. В числителе указано количество больных с тотальным ПКШ, в знаменателе – с парциальным.

благоприятным и получены удовлетворительные результаты. У больных со средними показателями ОПК (12) наблюдали как положительные (7), так и отрицательные результаты ПКШ (5).

Зависимость отдаленных результатов ПКШ от исходного воротного кровотока оценили у 41 больного (табл. 5).

У всех больных с низким кровотоком (4) отмечены неудовлетворительные результаты операции. Из 13 больных со средними показателями кровотока по воротной вене удовлетворительные результаты были получены у 8. Из 24 больных с кровотоком 1000 мл/мин и выше благополучный исход ПКШ имел место у 17. Основной причиной неудовлетворительных результатов в отдаленном периоде была энцефалопатия

различной степени выраженности, которая обусловлена развитием тотального шунтирования и полным прекращением воротного кровотока.

Как показал анализ, в отдаленном периоде благополучное течение отметили у 21 (61,0%) больного, преимущественно при парциальном шунтировании, и лишь у 4 – при тотальном). Неудовлетворительные результаты операции получены у 16 больных, в основном при тотальном ПКШ (75%), у 4 наблюдали неблагоприятный исход после парциального шунтирования, что, на наш взгляд, было обусловлено исходной высокой активностью патологического процесса в печени, доказанной при морфологическом исследовании.

Таким образом, анализ результатов ближайшего и отдаленного послеоперационного периода показал, что низкие исходные параметры воротного кровотока являются крайне неблагоприятным прогностическим признаком при выполнении ПКШ. Чем ниже показатели дооперационного воротного кровотока, тем больше вероятность получить полное прекращение кровотока по воротной вене, следствием чего является тотальное шунтирование, которое в наших наблюдениях дало большой процент неудовлетворительных результатов и высокую летальность. Парциальное шунтирование у большинства больных позволяет избежать развития осложнений и реже оказывает отрицательное влияние на функцию печени. Низкие доопераци-

онные показатели кровотока по собственной печеночной артерии и ОПК также значительно повышают риск развития тотального шунтирования, которое в большинстве наблюдений приводит к печеночной недостаточности и энцефалопатии в послеоперационном периоде.

Литература

1. Блюгер А.Ф., Новицкий И.Н. Практическая гепатология. - Рига, 1984. - 405 с.
2. Ерамишанцев А.К., Лебезев В.М., Киченко Е.А., Долидзе М.А., Гогичайшвили Е.А. Центральная и портальная гемодинамика при хирургическом лечении больных циррозом печени и портальной гипертензией // Клиническая медицина. - 1991. - № 6. - С. 81-83.
3. Лебезев В.М., Губский Л.В., Тачмуратова Г.Т., Долидзе М.А. Печеночная энцефалопатия при хирургическом лечении больных с портальной гипертензией // Клиническая медицина. - 1995, № 2. - С. 37-39.
4. Лыткин М.И., Ерюхин И.А. Отдаленные результаты спленоренального шунтирования при портальной гипертензии // Хирургия. - 1972. - № 1. - С. 109-115.
5. Пациора М.Д. Хирургия портальной гипертензии // Изд. 2, доп. Ташкент, Медицина. - 1984. - 319 с.
6. Цацианди К.Н. Повторные операции при рецидивах кровотечений из варикозных вен пищевода: дисс. д-ра мед. наук. - М., 1971. - 418 с.
7. Maillard J.N., Flamant J.M., Hay J.M., Chandler J.G. Selectivity of the distal splenoportal shunt // Surgery. - 1979. - V.86. - P. 663.
8. Malt R.N., Srczerban V., Bradford R. Risks in therapeutic portacaval and splenoportal shunt // Ann.Surg. - 1976. - V.184. - P.279-288.
9. Lacaine F., Lamuraglia G., Malt R. Prognostic factors of survival after portocaval shunts - variable analysis // Ann. Surg. - 1985. - V. 202. - P. 729-734.

Н.В. Яковлева, Ф.А. Платонов

СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ АТАКСИЯ 1-ГО ТИПА: НАБЛЮДЕНИЕ СЕМЬИ С ГОМОЗИГОТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ ГЕНА

УДК 616.366-003.7-089

Проведено клинико-генеалогическое обследование семьи с 5 больными сибсами, где оба родителя страдали спиноцеребеллярной атаксией 1-го типа. У всех пятерых детей (сибсов) по результатам генетического тестирования выявлена мутация в гене SCA1 на коротком плече 6-й хромосомы. Результат количественного анализа мутированного гена SCA1 среди сибсов выявил две гомозиготы.

Ключевые слова: спиноцеребеллярная атаксия 1-го типа, гомозиготы.

Clinical-genealogical observation of a family with five sick siblings where both parents suffered from spinocerebellar ataxia type 1 was carried out. In all five children (siblings) on the results of genetic testing a mutation in SCA1 gene on chromosome 6p was revealed. The result of the quantitative analysis of the mutated gene SCA1 among siblings revealed two homozygotes.

Keywords: spinocerebellar ataxia type 1, homozygotes.

Актуальность. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации

являются быстро прогрессирующим дегенеративным заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования, поражающим прежде всего координацию движений, вследствие чего больные оказываются прикованы к постели [1]. Наиболее распростра-

ненной во всем мире является спиноцеребеллярная атаксия 1-го типа (СЦА1) [2]. Частота встречаемости СЦА1 колеблется от 1 до 10 на 100 тыс. населения, однако в отдельных регионах наблюдается их высокое накопление. В России таким регионом

НИИ здоровья СВФУ им. М.К. Аммосова: ЯКОВЛЕВА Наталья Владимировна – м.н.с.; ПЛАТОНОВ Федор Алексеевич – д.м.н., зав. отделом.

является Якутия [3], где заболевание СЦА1 среди популяции якутов (382,3 тыс. чел.), проживавших в течение длительного времени в условиях географической и относительной этнической изолированности, достигло высокого уровня накопления – 38,6 на 100 тыс. населения [4]. В свою очередь, в Якутии имеется три региона наибольшего накопления заболевания: северный – бассейн нижнего течения р. Индигирка, центральный – территории Лено-Алданского междуречья, и юго-западный – бассейн верхних течений рек Вилюй и Лена [4]. По типу генетического дефекта заболевание относится к классу мутаций – экспансии нестабильных tandemных тринуклеотидных повторов. Клиническая реализация данного вида мутаций в онтогенезе в определенной степени зависит от степени экспансии тринуклеотидных CAG-повторов. Феногенотипическая связь в заболеваниях, вызванных нестабильными тринуклеотидными CAG-повторами, несомненно, в определенной степени определяется остальным генотипом, характерным как для отдельного индивида, так и для отдельно взятой популяции в целом. Открытие данного класса мутаций в генах позволило создать молекулярную базу для понимания меж- и внутрисемейного клинического полиморфизма, таких известных клинко-генетических феноменов, как антиципация, импринтинг, «парадокс Шермана». Исследования в различных географических зонах и этнических группах выявляют наличие разнообразия в структуре наследственных мозжечковых атаксий по генетическим типам [2–5].

В клинической практике крайне редко встречается гомозиготное носительство мутантного гена. В литературе описано всего несколько случаев. Как правило, возраст больного к времени манифестации признаков заболевания в случаях наличия гомозиготного состояния патологического гена соответствовал размеру более длинного аллеля.

Методы и материалы. Нами исследованы клинические проявления у двух представительниц семьи,отягощенной по СЦА1 (рис.1). Количественный анализ мутированного гена СЦА1 проводился в лаборатории клинической нейрогенетики Национального института нервных болезней Национальных институтов здоровья (NIH/NINDS) США методом GeneScan.

Клиническое наблюдение больной М. 1970 г.р. Осмотрена нами в возрасте 41 года. Родилась третьим ребенком в

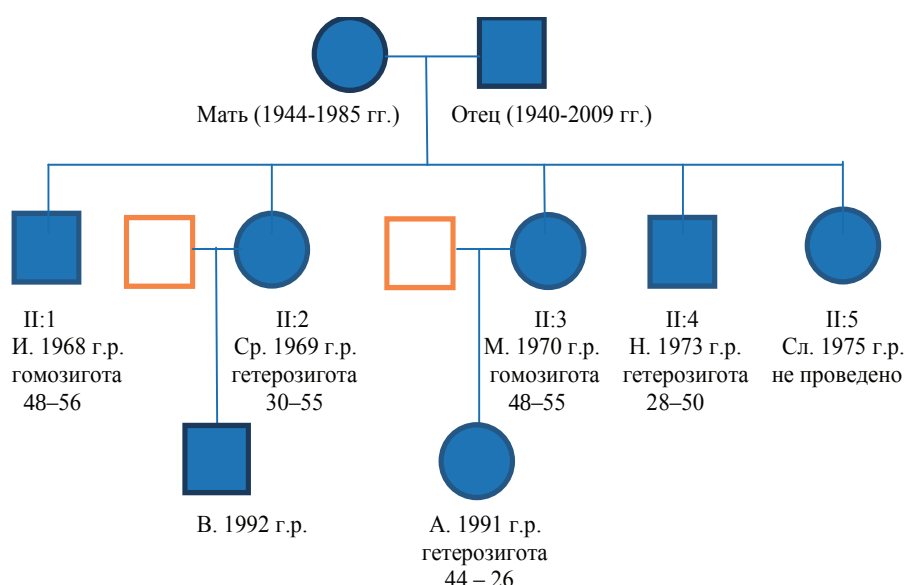


Рис.1. Генеалогическое дерево семьи С

семье, вышла замуж в 21 год и родила дочь. Из анамнеза заболевания: Первые признаки болезни проявились в возрасте 30 лет, когда начала отмечать шаткость при ходьбе, боли и слабость в ногах, изменился почерк и при утомлении появлялась невнятность речи. В 2001 г. был лабораторно подтвержден диагноз СЦА1. В 2003 г. к клинике присоединились насильственный поворот головы, боли в шейном отделе, рвота и затруднение глотания. С 2009 г. прикована к постели из-за перелома бедренной кости. Неврологический статус после 11 лет от начала заболевания: Общее состояние средней степени тяжести, по заболеванию тяжелое. Положение вынужденное. Форма черепа обычная, рубцов, дефектов в области головы нет. Сознание ясное. Ориентируется в собственной личности, времени и пространстве правильно. Память и внимание несколько снижены. Речь дизартричная, с элементами скандированная. Запахи различает плохо. Зрение снижено OU. Прямая и содружественная реакция зрачков сохранена. Реакция на аккомодацию сохранена. Движение глазных яблок ограничено вверх и вправо, не конвергирует. Нистагма нет. Чувствительность лица сохранена. Роговичный рефлекс сохранен с 2 сторон. Менее четко выражена носогубная складка

справа. Слух сохранен. Подвижность мягкого неба снижена. Голос охриплый с придыханием. Повороты головы ограничены влево, назад, вперед. Грудино-ключично-сосцевидная мышца немного атрофирована, сила снижена S>D. Сила трапециевидной мышцы снижена. Атрофии и фасцикуляции языка не выявлены. Астазия. Абазия. Пальценосовая проба с интенционным дрожанием с 2 сторон. Пяточно-коленная проба с интенционным дрожанием и mimопаданием с 2 сторон. Мышечный тонус в конечностях низкий. Мышцы конечностей атрофированы (рис.2). Мышечная сила снижена в конечностях, в руках – 3 балла D=S, в ногах – 2 балла D=S. Пассивные движения в левой ноге ограничены, болезненны, контрактура коленного сустава слева. Вибрационное и суставно-мышечное чувство сохранено. Температурная, поверхностная болевая и тактильная чувствительность сохранены. Сухожильные рефлекс с рук и ног оживлены. Ахилловы рефлекс низкие. Рефлекс



Рис.2. Больная М. Атрофия мышц конечностей

Бабинского – отрицательный. Лобных знаков нет. Кистевой Россоломо D=S. Менингеальных знаков нет. V клиническая стадия заболевания.

Клиническое наблюдение больной Сл. 1975 г.р. Осмотрена нами в возрасте 35 лет. Пятый ребенок в семье, не замужем, детей нет. Из анамнеза заболевания: считает себя больной с 31 года, когда начала отмечать нарушение координации, неустойчивость при ходьбе, пошатывание, падения при передвижении, изменение голоса. Связывает с перенесенной ЧМТ в 2004 г. В 2007г диагноз ССА1 подтвержден лабораторно в МГК НЦМ. Неврологический статус после 4 лет от начала заболевания: Общее состояние относительно удовлетворительное, по заболеванию средней степени тяжести. Форма черепа обычная, рубцов, дефектов в области головы нет. Сознание ясное. Ориентируется в собственной личности, времени и пространстве правильно. Память и внимание несколько снижены. Речь дизартричная. Запахи различает. Зрение сохранено ОУ. Прямая и содружественная реакция зрачков сохранена. Реакция на аккомодацию сохранена. Слабость конвергенции. Расходящийся страбизм за счет OD. Движение глазных яблок ограничено вверх и влево. Нистагма нет. Чувствительность лица сохранена. Роговичный рефлекс сохранен с 2 сторон. Лицо симметричное. Слух сохранен. Мягкое небо подвижно. Голос охриплый. Сила грудино-ключично-сосцевидной мышцы сохранена с 2 сторон. Сила трапециевидной мышцы сохранена. Атрофии и фасцикуляции языка нет. Пальценосовая проба с интенционным дрожанием и мимопаданием с 2 сторон. Пяточно-коленная проба с интенционным дрожанием и мимопаданием с 2 сторон. В позе Ромберга не устойчива, падает назад. Мышечный тонус в конечностях сохранен. Атрофия мышц конечностей выражена дистально (рис.3). Мышечная сила в конечностях: в руках – 5 баллов D=S, в ногах – 4 балла D=S. Активные и пассивные движения в конечностях сохранены. Вибрационное и суставно-мышечное чувство сохранено. Температурная, поверхностная болевая и тактильная чувствительность сохра-



Рис.3. Больная Сл. Дистальная атрофия мышц

нены. Сухожильные рефлексы с рук и ног оживлены. Спонтанный рефлекс Бабинского с 2 сторон (рис.4). Лобных знаков нет. Патологические рефлексы не вызываются. III клиническая стадия заболевания.

Заключение. В данной семье оказались больны все сибсы, при этом двое из них имели гомозиготное носительство патологического гена, что косвенно указывает на длительное распространение в генофонде. Возраст манифестации признаков заболевания у обследованных больных соответствует количеству CAG повторов в мутированных аллелях. Установленные в результате неврологического исследования клинической выраженности заболевания дали возможность судить об основных неврологических признаках поражения, длительности течения и степени прогрессирования патологического процесса у больных к моменту обследования.

Литература

1. Гринберг Д.А. Клиническая неврология / Гринберг Д.А., Аминов М. Дж., Саймон Р.П.; Пер. с англ.; Под общ. ред. д.м.н. О.С.Левина. – М.: МЕДпресс-информ, 2004. – 520 с.



Рис.4. Больная Сл. Спонтанный симптом Бабинского

Greenberg D.A. Clinical Neurology / Greenberg D.A., Aminoff M.J., Simon R.P., trans. from Engl., Ed. by MD O.S. Levin. – M.: MEDpress-inform, 2004. – 520 p.

2. Зубри Г.Л. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии / Г.Л. Зубри, Л.Г. Гольдфарб, А.П. Савинов, М.Н. Коротов // Первая Всесоюзная Конференция по медицинской генетике: тезисы. – М., СССР АМН, 1975. – С.60-62.

Zubri G.L. Hereditary cerebellar ataxia in Yakutia / G.L. Zubri, L.G. Goldfarb, A.P. Savinov, M.N. Korotov // First All-Union Conference on Medical Genetics: Abstracts. – M., USSR Academy of Medical Sciences. – 1975. – P.60-62.

3. Платонов Ф.А. Клинико-генетическая характеристика наследственной мозжечковой атаксии в Якутии: дис. ... канд. мед. наук. – М., 1997. – 123 с.

Platonov F.A. Clinical and genetic characterization of hereditary cerebellar ataxia in Yakutia // Dissertation for the degree of PhD (medical sciences). – M., 1997. – 123 p.

4. Платонов Ф.А. Наследственная мозжечковая атаксия в Якутии: дис. ... д-ра мед. наук. – 2003. – 180 с.

Platonov F.A. Hereditary cerebellar ataxia in Yakutia // Dissertation for the degree of MD. – 2003. – 180 p.

5. Clinical, neuropathologic and genetic studies of a large spino-cerebellar ataxia type 1(SCA1) kindred: (CAG)_n expansion and early premonitory signs and symptom / D. Genis, T. Matilla, V. Volpin [et al.] – Neurology. – 1995. – 45. – P.24-7.