

Multiple system atrophy of brain as most probable diagnosis in 60-year old patients with Parkinson syndrome of 10-year period / R.V. Simanov, S.K. Yevtushenko, V.A. Simonyan [et al.] // International Neurological Journal – 2012 – Vol.5 (51). – P. 86-90 (in Russ).

7. Современные представления о мультисистемной атрофии / М.В. Ершова, Д.Р. Ахмадуллина, Е.Ю. Федотова [и др.] // Nervous diseases – 2018 - №4. – С. 3-13.

Contemporary Concept of Multiple System Atrophy // M.V. Ershova, D.R. Akhmadullina, E.Yu. Fedotova [et al.] // Nervous diseases. – 2018 – Vol. 4. – P. 3-13 (in Russ).

8. Clinical features and natural history of multiple system atrophy. The analysis of 100 cases / G. Wenning, Y. Ben Shlomo, M. Magalhaes [et al.] // Brain. – 1994. – Vol. 117(Pt 4). – P. 835-845.

9. European Multiple System Atrophy Study

Group. The natural history of multiple system atrophy: a prospective European cohort study / G.K. Wenning, F. Geser, F. Krismer [et al.] // The Lancet. Neurology. – 2013. – Vol. 12(3). – P. 264-274.

10. Fanciulli A. Multiple system atrophy / A. Fanciulli, G. Wenning. // The New England Journal of Medicine. – 2015. – Vol. 372(3). – P. 249-263.

11. Krismer F. Multisystem atrophy: insights into a rare and debilitating motor disorder / F. Krismer, G. Wenning // Nature Reviews. Neurology. – 2017. – Vol. 13(4). – P. 232-243.

12. MSA-SG. Presentation, diagnosis, and management of multiple system atrophy in Europe: final analysis of the European multiple system atrophy registry / M. Köllensperger, F. Geser, J. Ndayisaba [et al.] // Movement Disorders. – 2010. – Vol. 25(15). – P. 2604-2612.

13. Multiple system atrophy / G. Wenning, C. Colosimo, F. Geser F [et al.] // The Lancet. Neurology. – 2004. – Vol. 3(2). – P. 93-103.

14. Natural history of multiple system atrophy in the USA: a prospective cohort study / P. Low, S. Reich, J. Jankovic [et al.] // The Lancet. Neurology. – 2015. – Vol. 14(7). – P. 710-719.

15. Progression and prognosis in multiple system atrophy. An analysis of 230 Japanese patients / H. Watanabe, Y. Saito, S. Terao [et al.] // Brain. – 2002. – Vol. 125(Pt 5). – P. 1070-1083.

16. Survival of patients with pathologically proven multiple system atrophy: a meta-analysis / Y. Ben-Shlomo, G. Wenning, F. Tison [et al.] // Neurology. – 1997. – Vol. 48(2). – P. 384-393.

17. When DLB, PD, and PSP masquerade as MSA: an autopsy study of 134 patients / S. Koga, N. Aoki, R. Uitti [et al.] // Neurology. – 2015. – Vol. 85(5). – P. 404-412.

А.С. Асекритова, Э.А. Емельянова, А.П. Далбараева КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ЭОЗИНОФИЛЬНОГО ГРАНУЛЕМАТОЗА С ПОЛИАНГИИТОМ: ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ И КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

DOI 10.25789/YMJ.2020.72.30

УДК 616.13-002.77-07-08

В статье представлен клинический случай эозинофильного гранулематоза с полиангиитом (синдром Чарджа-Стросса), диагностированного впервые у 27-летнего мужчины с бронхиальной астмой, периферической гиперэозинофилией и вовлечением желудочно-кишечного тракта. Ретроспективный анализ течения болезни наглядно демонстрирует трудности диагностики этого клинического состояния. В данном клиническом случае диагноз был выставлен спустя 1,5-2 года с момента появления первых проявлений заболевания, во втором периоде развития болезни, на основании классификационных критериев болезни, выявленных у пациента: бронхиальная астма, риносинусопатия, легочные инфильтраты, гастроэнтероколит и гиперэозинофилия, несмотря на отсутствие биологических маркеров васкулита. Этот синдром редко встречается в клинической практике, однако врачи различных специальностей должны помнить о возможности его выявления у своих пациентов.

Ключевые слова: синдром Чарджа-Стросс, эозинофильный гранулематоз с полиангиитом, EGPA, ANCA-ассоциированные васкулиты, бронхиальная астма.

The article presents a clinical case of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome), which was diagnosed for the first time in a 27-year-old man with bronchial asthma, eosinophilia, and gastrointestinal tract involvement. A retrospective analysis of the disease demonstrates the difficulties in diagnosing this disease. In this clinical case, the diagnosis was made 1.5-2 years after the onset of the first manifestations of the disease, in the second period of the development of the disease, based on the symptoms of the disease that were identified in the patient: bronchial asthma, rhinosinusopathy, pulmonary infiltrates, hypereosinophilia, despite the absence of biological markers of vasculitis. This syndrome is infrequently in clinical practice; however, doctors of various specialties should be aware of identifying this syndrome in their patients.

Keywords: Churg-Strauss syndrome, eosinophilic granulomatosis with polyangiitis, EGPA, Anti-neutrophil cytoplasm antibody (ANCA)-associated vasculitis, bronchial asthma.

Введение. Эозинофильный гранулематоз с полиангиитом (EGPA) (ранее синдром Чарджа-Стросс) впервые был описан в 1951 г. J. Churg и L. Strauss. Они представили триаду гистопатологических признаков: некротизирующий васкулит, эозинофильную инфильтрацию тканей и внесосудистые гранулемы, на аутопсии 13 пациентов со сходной клинической симптоматикой: тяже-

лая бронхиальная астма, лихорадка, эозинофилия, сердечная и почечная недостаточность, периферическая нейропатия [1,2,6].

В настоящее время заболевание признано одной из форм васкулита, ассоциированного с антителами против нейтрофильной цитоплазмы (ANCA), характеризующегося эозинофильным гранулематозным воспалением и сосудистым васкулитом малого и среднего размера, связанного с астмой и эозинофилией [3-5].

В зависимости от географических регионов и применяемых критериев ежегодная заболеваемость и распространенность EGPA составляет 0,9-2,4 и 10,7-17,8% на миллион населения соответственно. Мужчины и женщи-

ны болеют одинаково часто. Средний возраст начала заболевания 38-49 лет [1,2,4,6].

Патогенез EGPA до сих пор до конца неизвестен, и нет стандартной терапии, основанной на результатах клинических исследований [3-7]. Пациенты с EGPA изначально, как правило, обращаются к терапевтам и врачам общей практики с клинической симптоматикой поражения одного или нескольких внутренних органов. Полиорганные поражения многих органов и систем в течение длительного времени могут протекать под маской других нозологий, представляя значительные трудности в диагностике истинного заболевания [1,2,6].

Редкая встречаемость этой патоло-

Медицинский институт СВФУ им. М.К. Аммосова, г. Якутск: **АСЕКРИТОВА Александра Степановна** – к.м.н., доцент, aleksaykt@mail.ru, **ЕМЕЛЬЯНОВА Эльвира Андреевна** – к.м.н., доцент, elviraemelyanova03@mail.ru, **ДАЛБАРАЕВА Алёна Петровна** – ординатор, alyona_petrovna@mail.ru

гии, разнообразность симптоматики с вовлечением многих органов и систем подчеркивает актуальность исследований, представляющих не только научный, но и, прежде всего, практический интерес.

Материал и методы исследования. Проведен ретроспективный анализ истории болезни пациента (мужчина, 27 лет), находившегося на стационарном лечении в Якутской республиканской клинической больнице в 2019 г., где проведено полное углубленное обследование по всем стандартам и клиническим рекомендациям.

Описание случая и обсуждение. *Анамнез заболевания.* Осенью 2017 г. по поводу малопродуктивного кашля находился на амбулаторном лечении по месту жительства. Состояние было расценено как обострение хронического бронхита. Несмотря на лечение, заболевание прогрессировало, стали впервые беспокоить эпизоды затрудненного дыхания, приступы удушья, кашель с трудноотделяемой вязкой мокротой. В дальнейшем назначен Симбикорт 80 мкг/4,5мкг/доза по 1 вдоху 2 раза в сутки, отмечалось некоторое улучшение состояния, проявляющееся урежением частоты приступов удушья и уменьшением кашлевого синдрома.

С весны 2018 г. появились боли в эпигастрии, возникающие независимо от приема пищи, вздутие живота. В связи с усилением интенсивности абдоминальных болей, появлением жидкого стула до 3-4 раз в сут, нарастанием общей слабости и снижением массы тела пациент был направлен в июле 2018 г. на обследование в Республиканскую больницу №2-ЦЭМП. По результатам лабораторно-инструментальных методов исследований пациенту был выставлен диагноз: язвенный колит с поражением ректосигмоидного отдела, бронхиальная астма аллергического генеза, частично-контролируемая. Рекомендовано лечение по месту жительства: Месакол 400мг/сут, Симбикорт 80 мкг/4,5мкг/доза по 2 вдоха 2 раза в сут. Выписан с улучшением.

Несмотря на постоянный прием лекарств, состояние пациента заметно ухудшилось с начала 2019 г. На фоне постоянной абдоминальной боли участился стул до 8-10 раз в сут, впервые появились боли в области левой верхнечелюстной пазухи, гнойные выделения из левого носового хода, эпизоды головокружения, головных болей, боли в коленных суставах и ежедневные приступы малопродуктивного кашля.

Анамнез жизни. Рос и развивался соответственно возрасту. Не работает. Курит (1 пачка сигарет в день), стаж курения более 5 лет, алкоголь употребляет умеренно. Наследственность не отягощена.

Пациент госпитализирован по направлению районной больницы в гастроэнтерологическое отделение Якутской республиканской клинической больницы в конце февраля 2019 г. Жалобы при поступлении: на постоянные, ноющие боли в эпигастрии и по ходу толстого кишечника; жидкий стул без патологических примесей; периодическую тошноту и рвоту; эпизоды головокружения; частые головные боли; боли в области левой верхнечелюстной пазухи и выделения гнойного характера со зловонным запахом, преимущественно из левого носового хода; ноющие боли в поясничных областях, в коленных суставах; общую слабость; снижение массы тела на 8 кг за последние полгода.

Состояние пациента при поступлении тяжелое. Сознание ясное. ИМТ 18,4 кг/м² (дефицит массы тела). Кожные покровы бледные, чистые. Частота дыхания 17 в мин. Границы легких в пределах нормы. В легких: притупление перкуторного звука ниже 10 ребра от задней подмышечной до паравerteбральной линии с обеих сторон; там же дыхание ослабленное везикулярное, над остальной поверхностью легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца звучные, ритм правильный, ЧСС 70 в мин. АД 70/50 мм рт. ст. Язык влажный, обложен серовато-белым налетом. Живот мягкий, умеренно вздут, болезненный в подвздошных областях, по ходу толстого кишечника. Размеры печени и селезенки в пределах нормы. Симптом поколачивания положительный слева. Стул жидкий до 10-15 раз в сутки, без патологических примесей. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

Выявлены следующие отклонения в анализах от 28.02.19: эозинофилия - 28,6%, повышенная СОЭ - 62,0 мм/ч, низкий гемоглобин - 112 г/л, высокий уровень фибриногена - 10,626 г/л. Анализ кала на скрытую кровь отрицательный.

На ректоскопии от 28.02.19 - поверхностный эрозивный проктит.

Начата терапия сульфасалазином, ципрофлоксацином и метронидазолом, парентеральное введение электролитов, глюкозы.

Учитывая жалобы пациента, данные анамнеза (бронхиальная астма, поражение толстого кишечника), ги-

перэозинофилию, повышенную СОЭ и изменения в коагулограмме, в отделении продолжен диагностический поиск.

В биохимическом анализе крови от 03.03.19 обращает внимание повышение С-реактивного белка (9,54 мг/л) и иммуноглобулинов (IgM - 4,1 мг/мл; IgE - 741,7 МЕ/мл).

Эзофагогастродуоденоскопия от 04.03.19 - поверхностный гастрит, дуодено-гастральный рефлюкс.

Эхокардиография от 04.03.19 - полости сердца не расширены, фракция выброса - 48%. Глобальная сократимость левого желудочка незначительно снижена. Диффузная гипокинезия левого желудочка. Эффект спонтанного контрастирования левого желудочка. Регургитация на митральном клапане 0-1 ст., на легочном стволе - 1 ст., на трикуспидальном клапане - 1 ст.

Рентгенография придаточных пазух носа от 05.03.19 - признаки двустороннего верхнечелюстного синусита.

Компьютерная томограмма (КТ) органов грудной клетки с контрастированием от 06.03.19: тромбоз болевой легочной артерии (ТЭЛА) в обоих легких. Множественные очаги с двух сторон. Увеличение лимфатических узлов в средостении и корнях обоих легких. Двусторонний плевральный выпот.

КТ органов брюшной полости с контрастированием от 06.03.19: признаки дефекта наполнения контрастного препарата в просвете почечных вен обеих почек - тромбоз болевой. Гиподенсивная зона в левой почке - следует дифференцировать между инфарктом и нефритом.

Ультразвуковое исследование вен нижних конечностей от 06.03.19 - формирующийся неокклюзивный тромбоз поверхностной вены бедра справа.

Принимая во внимание клиническую картину заболевания (бронхиальная астма, синусит, легочные инфильтраты, гастроэнтерит, тромбоз легочной артерии, почечных вен, формирующийся неокклюзивный тромбоз поверхностной вены бедра, гиперэозинофилия, высокий уровень СРБ, IgM и IgE, повышенная СОЭ, изменения коагулограммы) 06.03.19 был создан консилиум с целью уточнения диагноза и решения дальнейшей тактики лечения и ведения пациента. Поставлен диагноз: эозинофильный гранулематоз с полиангиитом (синдром Чарджа-Стросс), осложнения: ТЭЛА в обоих легких, неокклюзивный тромбоз поверхностной вены бедра справа, реактивный плеврит, вторичная энтеропатия, эрозивный проктит и

рекомендован перевод в ревматологическое отделение 07.03.19. В отделении была назначена базисная терапия преднизолоном из расчета 1 мг/кг/сутки и продолжалась симптоматическая терапия, направленная на коррекцию проявлений активности системного сосудистого иммунного воспалительного процесса.

Для верификации диагноза и оценки эффективности базисной терапии продолжалось обследование пациента.

В анализах от 11.03.19 выявлено нарушение гемостаза (Д-димер 8618,9 нг/мл; фибриноген 7,804 г/л; тромбиновое время 20,7 с). При иммуноблоттинге антинуклеарные, антимитохондриальные, антинейтрофильные цитоплазматические антитела и антитела к циклическому цитруллинированному пептиду не обнаружены; антитела класса G к двухцепочной ДНК, антитела IgG к миелопероксидазе и антитела к нуклеосомам в пределах нормы.

КТ придаточных пазух носа от 14.03.19: признаки патологического содержимого в правой верхнечелюстной пазухе, утолщения слизистой оболочки лобной пазухи, пазухи основной кости и ячеек решетчатой кости, подтвержденные на МРТ головного мозга. Наряду с этими изменениями на МРТ головного мозга впервые выявлены патологические очаги в костях черепа справа. На рентгеновской КТ костей черепа 23.03.19 выявлены признаки правостороннего синусита и множественные дефекты округлой формы с четкими неровными контурами, размерами от 9,3х15 мм до 10х13 мм в костях черепа справа.

Учитывая выраженные изменения в костях черепа, проведена трепанобиопсия с гребешка подвздошной кости: в пункте признаки плазмноклеточной миеломы не выявлены. Гистологическая картина и иммунофенотип гипоклеточного костного мозга с рассеянной инфильтрацией плазматических клеток без признаков моноклональности гематологом расценены как реактивные изменения.

В лабораторных данных, проведенных через 1 месяц после базисной терапии, обращали на себя внимание в общем анализе крови: нормализация уровня лейкоцитов $9,03 \times 10^9/\text{л}$, гемоглобина 130 г/л, эозинофилов 0,6%, при сохранении повышенной СОЭ 23 мм/ч; в биохимическом анализе крови: тенденция к повышению уровня общего белка и альбумина, нормализация СРБ до 3,7 мг/л при высоких показателях ревматоидного фактора

16,3 МЕ/мл, общего холестерина 10,7 ммоль/л, активности АЛТ 90,8 ед/л. В коагулограмме отмечена нормализация показателей за исключением уровня фибриногена (5,180 г/л) и D-димера (4555,6 нг/мл).

Пациент выписался из ревматологического отделения в апреле 2019 г. с положительной динамикой в виде нормализации уровня эозинофилов, регресса воспалительного процесса, улучшения КТ-картины органов грудной клетки (частичная регрессия инфильтрации в легких), значительного улучшения клинической симптоматики и общего самочувствия. Пациенту рекомендовано продолжить лечение по месту жительства. В дальнейшем запланирована консультация пациента в клинике ревматологии, нефрологии и профпатологии им. Е.М. Тареева.

В данном клиническом случае наглядно продемонстрированы трудности диагностики и характерная стадийность синдрома Чарджа-Стросса.

По литературным данным, в развитии заболевания условно выделяют три стадии: на начальной стадии болезнь дебютирует бронхиальной астмой, аллергическим ринитом. Постепенно нарастает тяжесть течения бронхиальной астмы, часто появляется резистентность к терапии [1,4]. Во второй стадии отмечается гиперэозинофильный синдром с различными клиническими проявлениями (синдром Леффлера, эозинофильная пневмония, эозинофильный гастроэнтерит и т.д.) и на этой стадии допускаются максимальное количество диагностических ошибок. На третьей стадии манифестируют клинические признаки системного васкулита (лихорадка, синдром системной воспалительной реакции, нефрит, кожные проявления и т.д.). Тяжесть течения бронхиальной астмы может регрессировать [1,4,6].

В клинической практике установление диагноза системного васкулита всегда затруднено и длительно, пациент в течение нескольких месяцев (иногда лет) может наблюдаться у многих специалистов, как и демонстрирует представляемый клинический случай.

В данном случае диагноз был выставлен на II стадии развития болезни, через 1,5-2 года с момента появления первых клинических проявлений, на основании классификационных критериев заболевания, выявленных у пациента: бронхиальная астма, риносинусопатия, легочные инфильтраты и гиперэозинофилия, несмотря на отсутствие биологических маркеров васкулита.

В диагностике EGPA, как и других васкулитов, большое значение имеет повышение уровня антинейтрофильных цитоплазматических антител, действие которых направлено против различных цитоплазматических антигенов – миелопероксидазы, эластазы, протеазы [1,3-7]. У ANCA-позитивных пациентов (от 70 до 75%) определяются антитела к миелопероксидазе с перинуклеарным окрашиванием (pANCA) и чаще отмечаются поражение почек (особенно некротизирующий гломерулонефрит), поражение центральной нервной системы, периферическая полинейропатия, пурпура и другие кожные проявления [3,7].

При ANCA-негативном варианте процесс начинается с поражения легких (легочные инфильтраты, плеврит) и сердца (миокардит, перикардит, кардиомиопатия, нарушение сердечного ритма и др.). Отсутствие ANCA, согласно литературным данным, не исключает диагноз, так как при однократном исследовании аутоантитела обнаруживаются у 50-70% случаев [3,6,7].

Начало болезни с поражения легких (бронхиальная астма, синусит, легочные инфильтраты, плеврит) и желудочно-кишечного тракта (гастроэнтероколит), гиперэозинофилия, отсутствие ANCA позволяют считать, что у данного пациента ANCA-негативный тип EGPA, с преобладанием клиники эозинофильной инфильтрации в органы и ткани.

Разнообразие клинико-иммунологических форм болезни обуславливает необходимость проведения дифференциально-диагностического поиска для исключения широкого спектра заболеваний и патологических состояний. Бронхообструктивный синдром, в первую очередь, требует проведения дифференциальной диагностики между бронхиальной астмой и хронической обструктивной болезнью легких, а также аллергическим бронхолегочным аспергиллезом и хронической эозинофильной пневмонией. В отличие от этих состояний, бронхиальная астма при EGPA с момента появления становится сложной для терапии, характеризуется развитием легочных инфильтратов с вовлечением других органов и систем.

Выявленные эрозивно-язвенные изъявления в слизистой ректосигмоидного отдела толстой кишки изначально были расценены как проявления язвенного колита. Вместе с тем, своевременно проведенная биопсия слизистой оболочки кишечника име-

ет значение в установлении истинной причины деструктивных изменений в стенке кишечника, выявляя в биоптате гранулематозное воспаление сосудов и эозинофильную инфильтрацию тканей.

Тактика лечения зависит от клинического течения болезни. В данном случае, пациенту в качестве базисной терапии назначен преднизолон в дозе 1мг/кг/сутки. Такая тактика показана пациентам с хорошим прогнозом, без системных проявлений болезни, в течение 1 месяца или до редукции признаков активности процесса (до 1 года) [1,4].

Вместе с тем, выявленные у нашего пациента высокие показатели D-димера и фибриногена в плазме крови, сопровождаемые системными тромбозами (ТЭЛА, тромбоз почечных вен, формирующий неокклюзивный тромбоз поверхностной вены бедра), локальные нарушения сократимости левого желудочка, снижение фракции выброса до 48%, являются плохими прогностическими факторами EGPA, когда наиболее эффективна пульс-терапия метилпреднизолоном (1гр. внутривенно в течение 3 дней) с последующим приемом 40-60 мг преднизолона, длительное время [1,3,4].

Заключение. Решающее значение в диагностике EGPA (синдрома Чарджа-Стросса) принадлежит деталь-

ному обследованию пациента с целенаправленным поиском патогномичных симптомов поражения органов и систем. С момента дебюта заболевания пациент наблюдался у разных специалистов (пульмонологи, гастроэнтерологи, терапевты), длительное время лечился по поводу бронхиальной астмы и язвенного колита без положительной динамики. Учитывая наличие нескольких конкурирующих диагнозов, проведено комплексное лабораторно-инструментальное обследование, что позволило поставить диагноз.

Наличие этого редкого заболевания следует заподозрить у пациентов с бронхиальной астмой при появлении инфильтратов в легких, на фоне высокой эозинофилии и повышенного уровня СОЭ в периферической крови, так как своевременная диагностика и адекватная терапия позволяют предотвратить необратимые повреждения органов и значительно улучшить прогноз течения болезни.

Литература

1. Клинический случай синдрома Чарджа-Стросса: трудности диагностики, терапевтическая тактика / Т.В. Адашева, О.И. Нестеренко, В.С. Задионченко [и др.] // Архив внутренней медицины. – 2016. - № 5. – С. 63-69.
2. Clinical case Churg-Strauss syndrome: difficulties in the diagnosis, therapeutic tactics / Adasheva TV, Nesterenko OI, Zadiionchenko VS. // The Russian Archives of

Internal Medicine. 2016;6(5):63-69. (In Russ.). DOI:10.20514/2226-6704-2016-6-5-63-69

3. Похазникова М.А. Случай выявления синдрома Чарджа-Стросса в практике семейного врача / М.А. Похазникова, М.О. Мохика Эстепа // Российский семейный врач. – 2012. – Т.6, №2. – С. 42-44.

Pokhaznikova MA, Mohika Estepa MO. The case of diagnosis of Churg-Strauss syndrome in general practice. Russian Family Doctor. 2012;2(16):42-45. (In Russ.). DOI:10.17816/RFD2012242-45

4. Сложности в диагностике эозинофильного гранулематоза с полиангиитом (Синдром Чарджа-Стросса) / Н.В. Багешева, Д.И. Трухан, И.В. Викторова [и др.] // Consilium medicum. – 2018. – Т. 20, №11. – С. 55-60.

Difficulties in the diagnosis of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome). Bagisheva NV, Truhan DI, Viktorova IV. Consilium medicum. 2018; 20(11):55-60. DOI: 10.26442/20751753.2018.11.180092

5. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению системных васкулитов / Ассоциация ревматологов России.

Federal guidelines for the diagnosis and treatment of systemic vasculitis. Association of Rheumatology Russia (In Russ.). <http://rheumatolog.ru/experts/klinicheskie-rekomendacii>

6. Classification criteria for the ANCA-associated vasculitides / Robson J, Grayson P, Ponte C [et al.] // Rheumatology. 2019; 2(58). Issue Supplement. DOI: 10.1093/rheumatology/kez058.050

7. Furuta S., Iwamoto T, Nakajima H. Update on eosinophilic granulomatosis with polyangiitis // *Allergol Int*. 2019; 68(4):430-436. DOI:10.1016/j.alit.2019.06.004

8. Keogh KA, Specks U. Churg-Strauss syndrome: clinical presentation, antineutrophil cytoplasmic antibodies, and leukotriene receptor antagonists // *Am J Med*. 2003 Sep;115(4):284-90. DOI: 10.1016/s0002-9343(03)00359-0. PMID: 12967693.

М.А. Варламова, Т.К. Давыдова, П.С. Назарова,
В.А. Захарова, О.Г. Сидорова

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ 17-ГО ТИПА В ЯКУТИИ

DOI 10.25789/YMJ.2020.72.30

УДК 616.8(571.56)

Якутский научный центр комплексных медицинских проблем: **ВАРЛАМОВА Марина Алексеевна** – н.с., врач невролог Центра нейродегенеративных заболеваний Клиники ЯНЦ КМП, varlamova.m@yandex.ru, **ДАВЫДОВА Татьяна Кимовна** – к.м.н., в.н.с.-руковод. ЦНДЗ, **НАЗАРОВА Пелагея Святославовна** – м.н.с., врач невролог Клиники ЯНЦ КМП, **СИДОРОВА Оксана Гаврильевна** – н.с., врач генетик Клиники ЯНЦ КМП; **ЗАХАРОВА Валентина Аркадьевна** – зав. клинич. лаб., врач лаборант-генетик ГБУ РС (Я) «Станция переливания крови».

Проведен литературный обзор заболевания спиноцеребеллярная атаксия 17-го типа (СЦА 17). Приведено собственное клиническое наблюдение СЦА 17 с отсутствием характерных признаков спиноцеребеллярных атаксий - обратной корреляции между степенью экспансии и возрастом манифестации симптомов болезни, а также прямой взаимосвязи между степенью экспансии повторов и тяжестью клинических проявлений, подтверждающее существование отличий в клинической картине разных типов СЦА.

Ключевые слова: аутосомно-доминантные спиноцеребеллярные дегенерации, экспансия тринуклеотидных повторов, спиноцеребеллярная атаксия 17-го типа.

A literature review of the disease spinocerebellar ataxia type 17 (SCA 17) was carried out. The clinical observation of SCA 17 was presented considering the absence of inverse correlation between a degree of expansion and age of manifestation of SCA 17 symptoms, as well as direct relationship between the degree of expansion of repeats and the severity of clinical manifestations. We also revealed differences in the clinical picture of SCA 17 in this case and SCA 1, which is widespread in Yakutia.

Keywords: autosomal dominant spinocerebellar degenerations, expansion of trinucleotide repeats, spinocerebellar ataxia type 17.