



Вінницький національний медичний університет ім.М.

І.Пирогова

Кафедра нервових хвороб

Робота на тему:

**“КЛІНІЧНІ ТА ПАТОМОРФОЛОГІЧНІ ОСОБЛИВОСТІ
ХОРЕЇ ГЕНТІНГТОНА”**

Виконав:

Студент 14-б групи 4 курсу

Майданевич Тарас Михайлович

Кандидат медичних наук,

доцент кафедри нервових хвороб

Желіба Леся Миколаївна

Хорея – це захворювання нервової системи, обумовлене ураженням підкіркових вузлів головного мозку, виявляється мимовільними швидкими штовхоподібними рухами в кінцівках і тулубі.

Хорея Гентінгтона – спадкове, повільно прогресуюче захворювання нервової системи, що характеризується гіперкінезією, психічними порушеннями і прогресуючою деменцією.

Поняттю «Хорея Гентінгтона» відповідають також: хвороба Гентінгтона, спадкова хорея, дегенеративна хорея, прогресуюча хронічна хорея.

Описав Джордж Гентінгтон у 1872 р.

Частота від 2 до 7 випадків на 100 000 населення



Ген Гентінгтона - НТТ (IT₁₅) закодований в локусі 4 р15.3. У 5-ій області цього гена є нестабільна послідовність тринуклеотидних повторів (CAG). У нормі реєструється від 11 до 35 CAG-повторів. У хворих на хорею Гентінгтона на одній з хромосом присутні від 36 до 87 CAG-повторів. При цьому чим більше число повторів тим ранніший початок і більш важке прогресування хвороби. Незважаючи на встановлену генетичну природу захворювання, патоморфологічні зміни кори головного мозку залишаються маловивченими

Хорея проявляється гіперкінетичним синдромом, а саме:

- **Рухами обличчям, в тому числі гримасами**
- **Поворотами голови**
- **Швидкими, раптовими, іноді дикими рухами посмикування рук, ніг, обличчя та інших частин тіла**
- **Повільними, неконтрольованими рухами**
- **Нетвердою ходою**
- **Порушенням мови**

Пізніше розвиваються наступні симптоми::

- **Поведінкові розлади**
- **Галюцинації**
- **Дратівливість**
- **Пригніченість**
- **Занепокоєння**
- **Параноя**
- **Психоз**

Також присутні дементивні розлади, а саме:

- Дезорієнтація
- Втрата осмислення навколишнього
- Втрата пам'яті
- Зміни особистості

При об'єктивно обстеженні можна виявити:

- Слабоумство
- Аномальні рухи
- Патологічні рефлекси
- Танцююча хода
- Порушення мови
- Симптом Черні – втягнення передньої черевної стінки та підйом діафрагми на вдосі.
- Симптом Гордон2 – Час виникнення колінного рефлексу подовжується

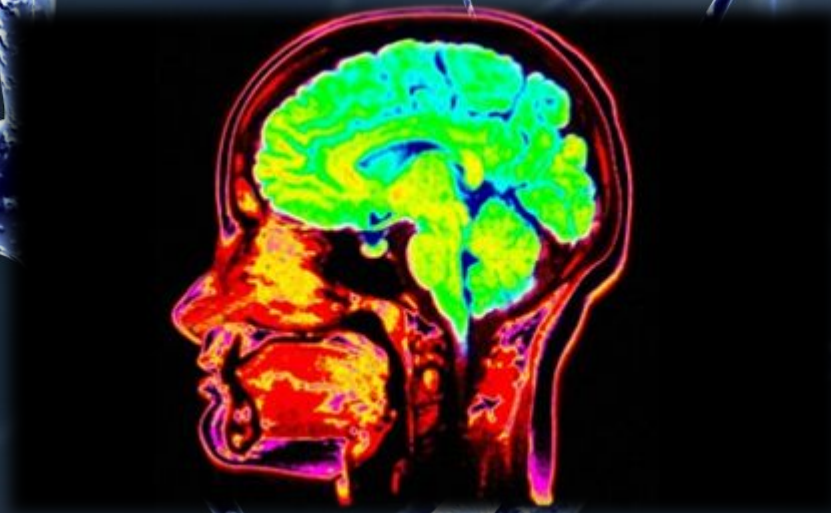
Рання стадія HD зазвичай включає тонкі зміни в координації, можливо, деякі мимовільні рухи, труднощі мислення через проблеми і часто пригнічений або дратівливий настрій. Наслідки захворювання можуть зробити людину менш здатну працювати на своєму звичайному рівні і менш функціональну в своїй повсякденній діяльності будинку.

У середній стадії, рухові розлади можуть стати більш серйозною проблемою. Людина не здатна виконувати свою повсякденну роботу. Починають розвиватись дементивні розлади, втрата пам'яті, слабоумство. Погіршується вимова і ковтання.

На пізній стадії, людина з HD повністю залежить від інших людей. Задишка стає серйозною проблемою. На цьому етапі, людина з HD вже не може ходити і не говорити. Проте, хворі, як правило, ще в стані розуміти мову і зберігають усвідомлення сім'ї і друзів. Людина з HD помирає, як правило, від ускладнень захворювання, таких як задуха або інфекції, а не від самої хвороби.

На всіх етапах HD, втрата ваги може бути важливим ускладненням, яке може відповідати погіршенню симптомів і потребує лікування.

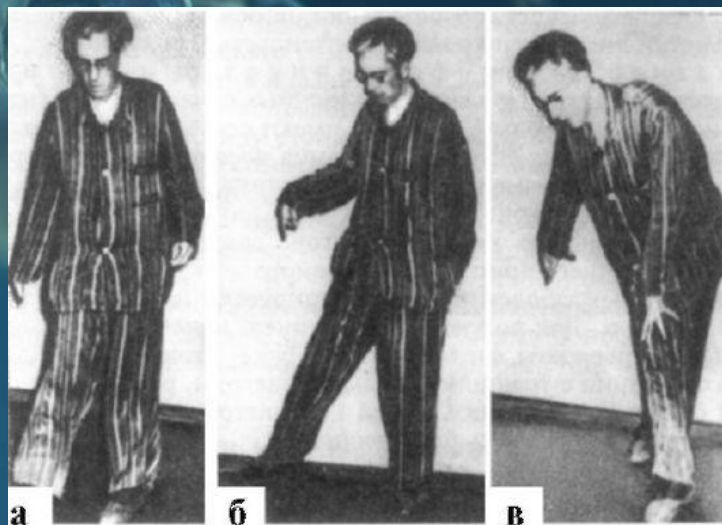
Патогенез вивчений недостатньо. У клітинах головного мозку в ряді випадків виявлено зменшення ГАМК, в клітинах чорної речовини - підвищення вмісту заліза, присутні порушення дофамінового обміну. Вивчено патофізіологічний механізм рухових розладів. Блокада стріонігральних зв'язків обумовлює відсутність контролю над співдружними рухами і м'язовим тонусом з боку чорної речовини, яка передає отримані від премоторної зони кори імпульси до клітин передніх рогів спинного мозку в нерегулярній послідовності.

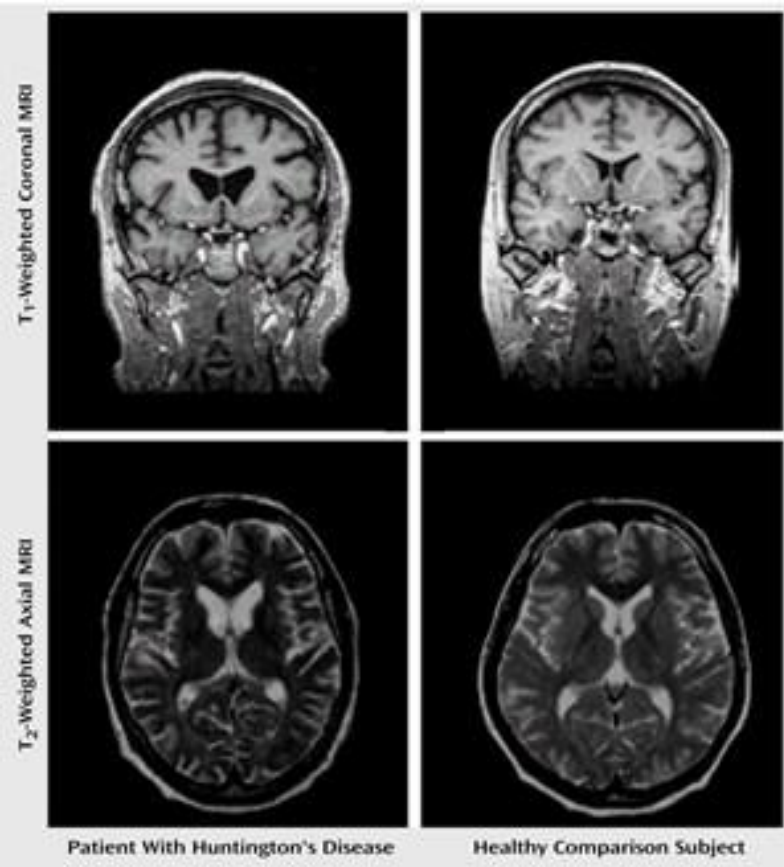


Отже, хорея починається поволі.

Основні ознаки хореї:

- ✓ Перші ознаки проявляються у віці 25-50 років
- ✓ Висока рухова активність, метушливість рухів
- ✓ Часті, раптові, неритмічні судорожні рухи кінцівок або тулуба.
- ✓ Спазми лицьової мускулатури, схлипування, порушення артикуляції.
- ✓ Страждає координація рухів при ходьбі: хода стає "танцюючою" (Хореїчною).
- ✓ Спостерігаються депресія, апатія, відчуженість, дратівливість, періодичне розгальмування.
- ✓ Розвиваються марення і нав'язливі стани, у зв'язку з чим спочатку помилково діагностується шизофренія.





Захворювання характеризується переважно ураженням стріатума.

КТ та МРТ:

- ✓ *Виявляють атрофію хвостатих ядер, що утворюють латеральні стінки бічних шлуночків..*
- ✓ *Гліоз і загибель переважно ГАМКергічних нейронів у хвостатому ядрі і скорлупі.*
- ✓ *Холінергічні нейрони залишаються відносно збереженими.*
- ✓ *В базальних ядрах значно знижуються концентрації ГАМК і глутаматдекарбоксилази - ферменту, що бере участь у синтезі цього медіатора.*
- ✓ *Збільшення концентрації лактату в базальних ядрах.*


Метою нашої роботи було вивчити особливості клінічних проявів та патоморфологічних змін головного мозку у хворих на хворобу Гентінгтона.



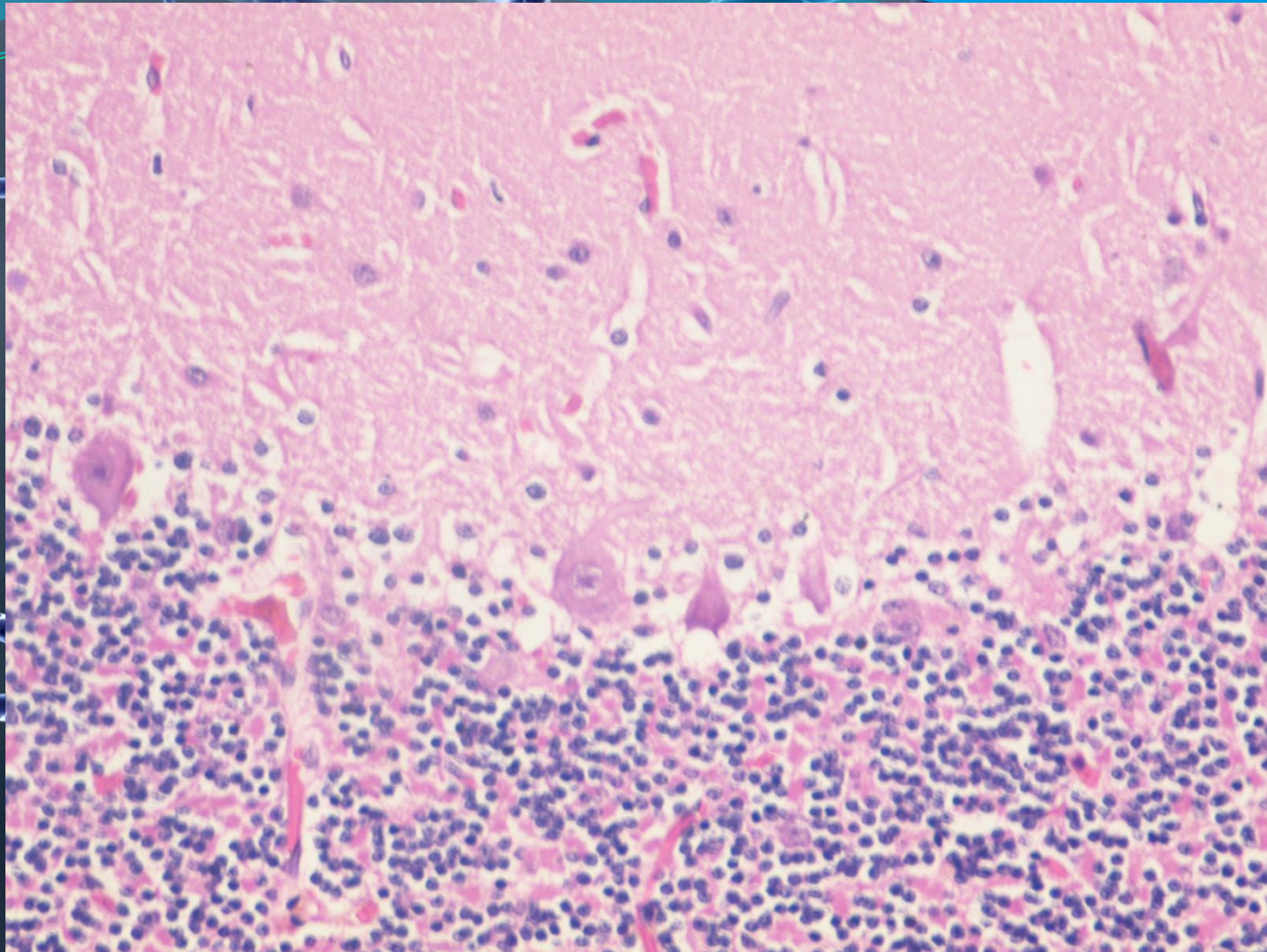


● **Методи**

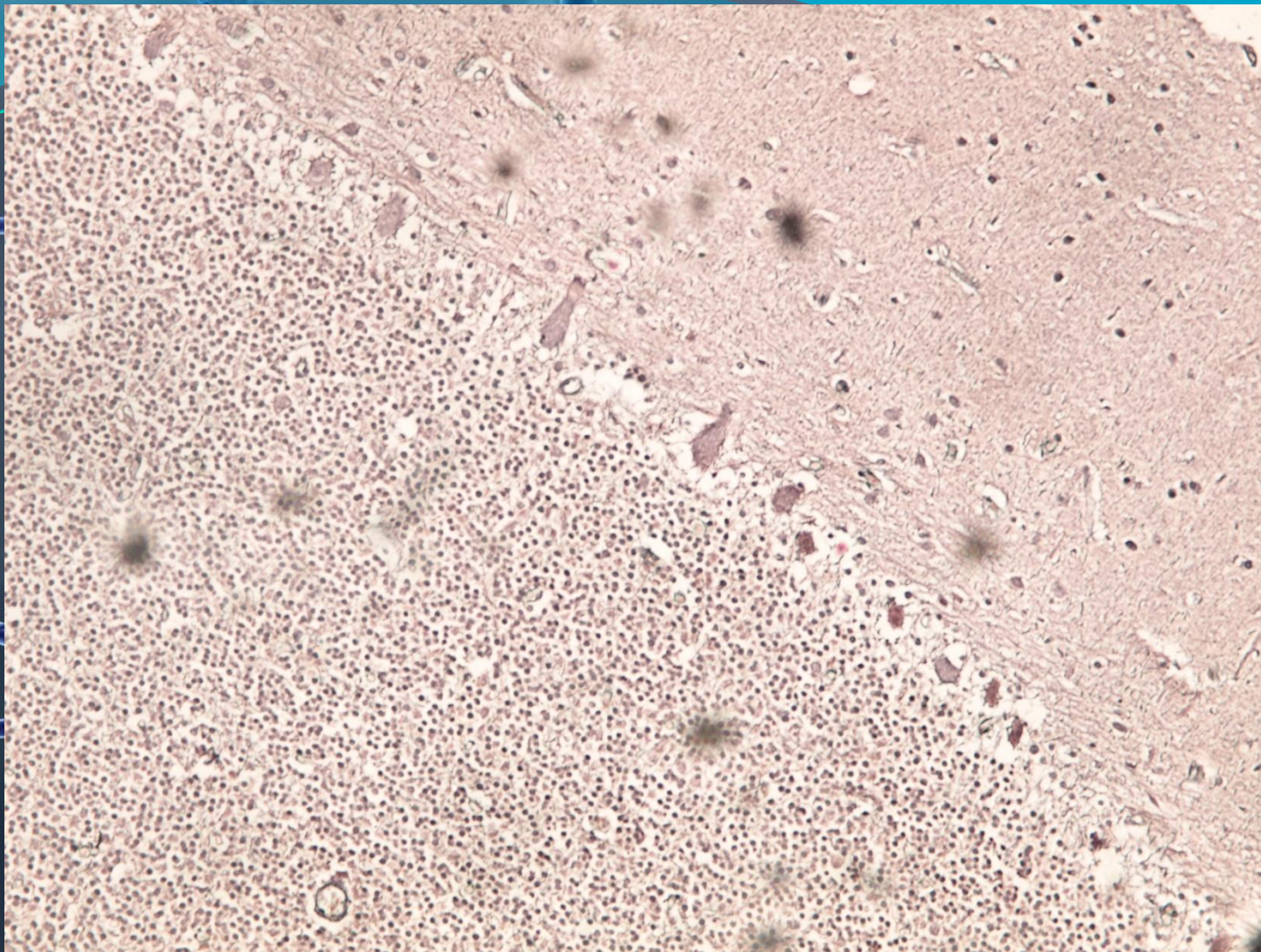
- Ретроспективний аналіз історій хвороб та протоколів патологоанатомічних розтинів;
- **Морфологічні:** макроскопічна оцінка
- **Мікроскопічні:** гематоксилін-еозин, забарвлення за Ніслем, Більшовським
- **Морфометричний**

- 
- Макроскопічно атрофія починається з хвостатого ядра, а потім поширюється вперед — від дорсомедільних відділів до вентролатеральних.
 - У 10 % хворих спостерігається розширення бічних шлуночків

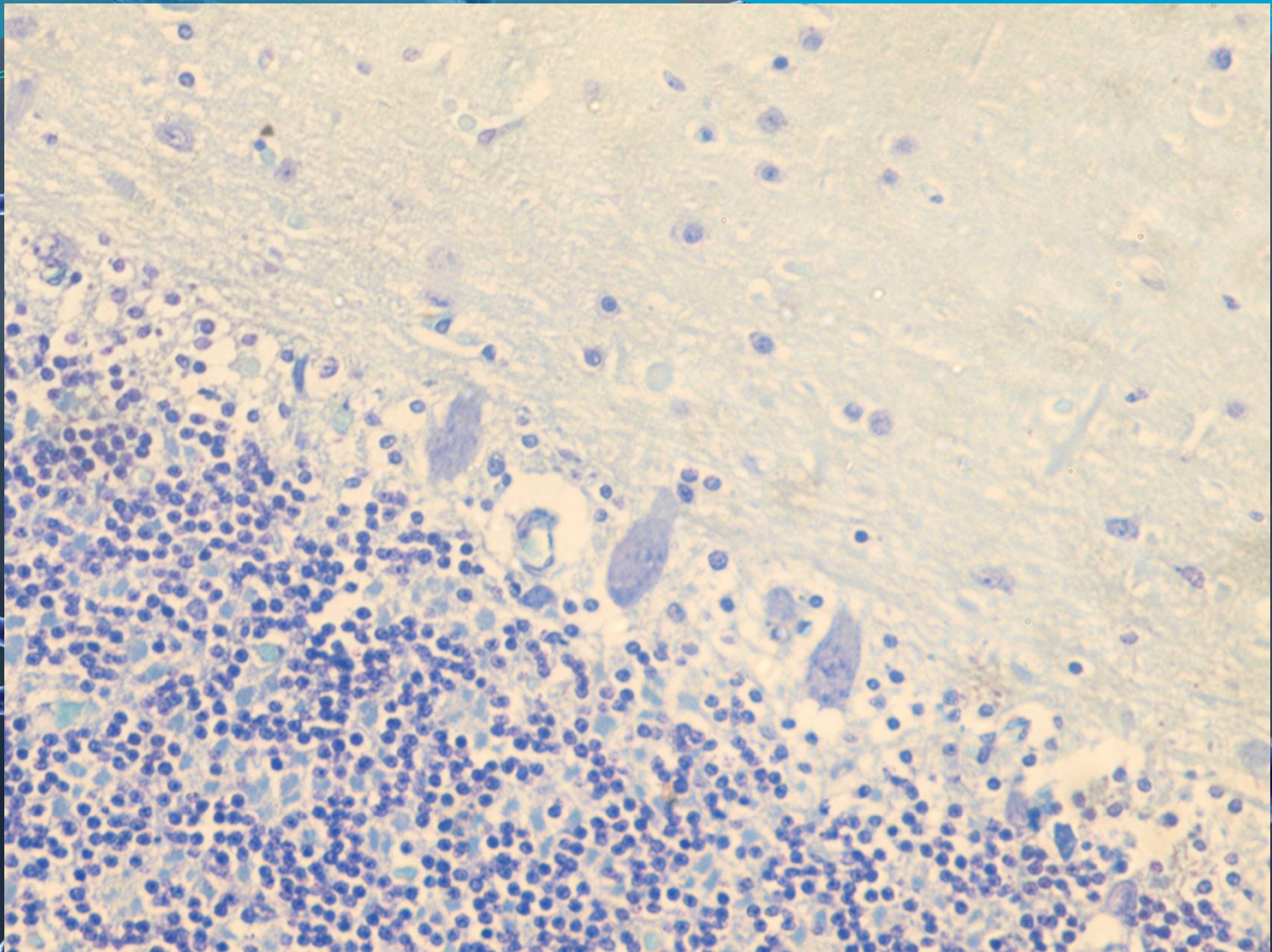
Мікро



Верхня мозочкова ніжка. Зabarвлення
Гематоксилін-еозин. Контроль $\times 400$

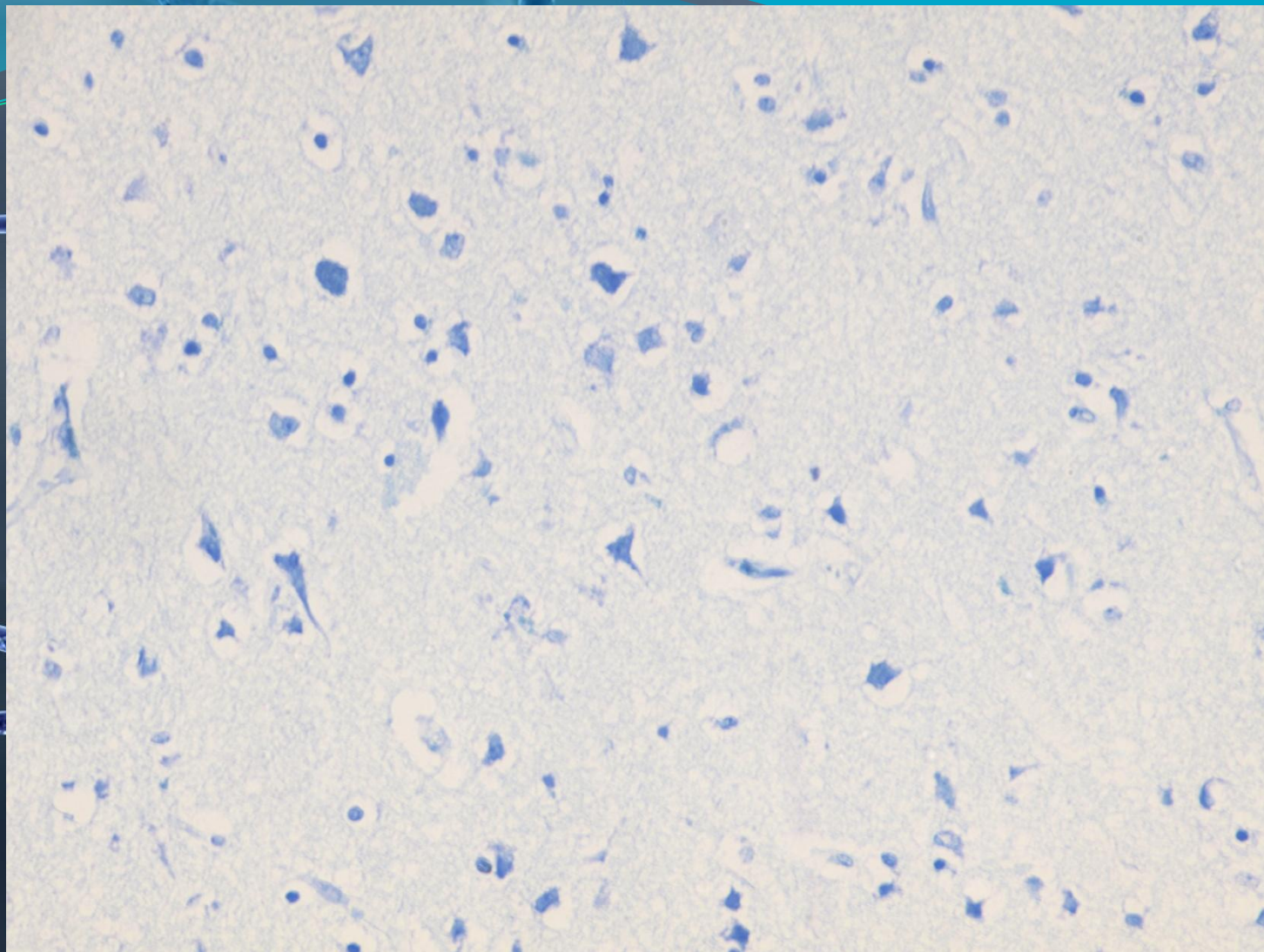


Верхня мозочкова ніжка. Хворий М. Забарвлення за Більшовським. Атрофія біполярних клітин. Втрата біполярності. Зміщення ядер до периферію



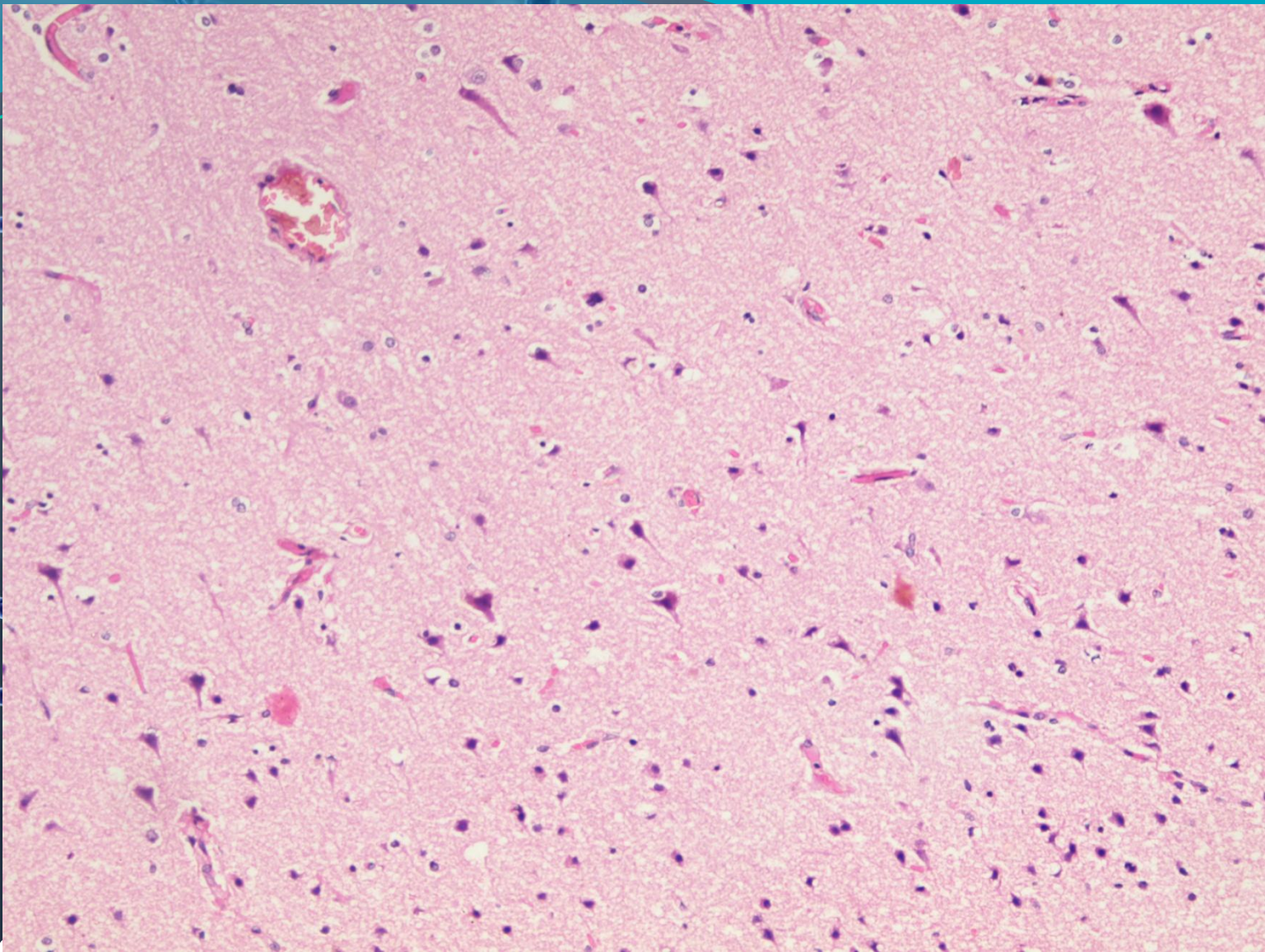
Верхня мозочкова ніжка. Хворий М. Зabarвлення за Ніслем. Втрата біполярності. Характерна зернистість в клітинах.

X400



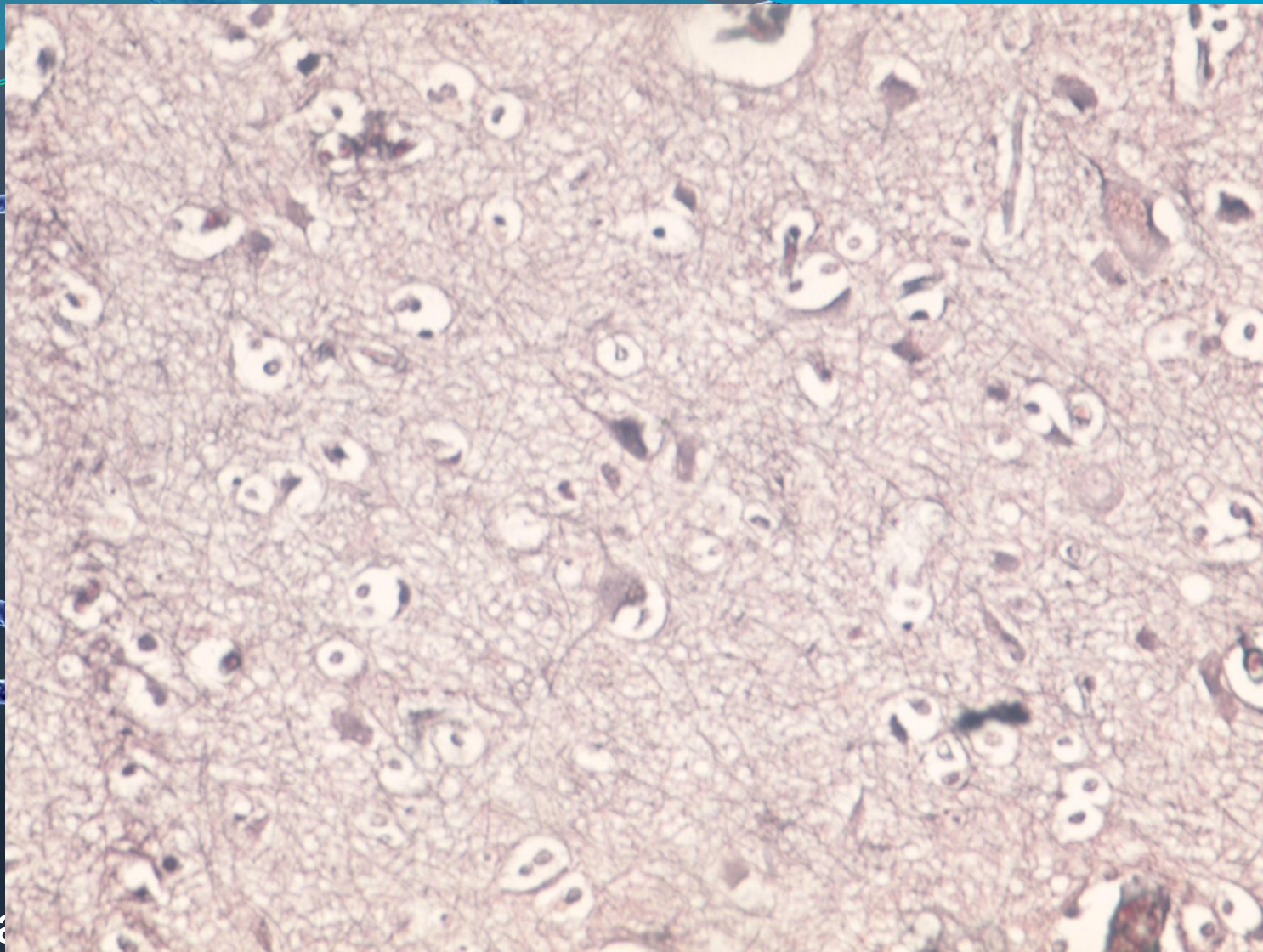
Кора. Збарвлення за Ніслем. Контроль

x400



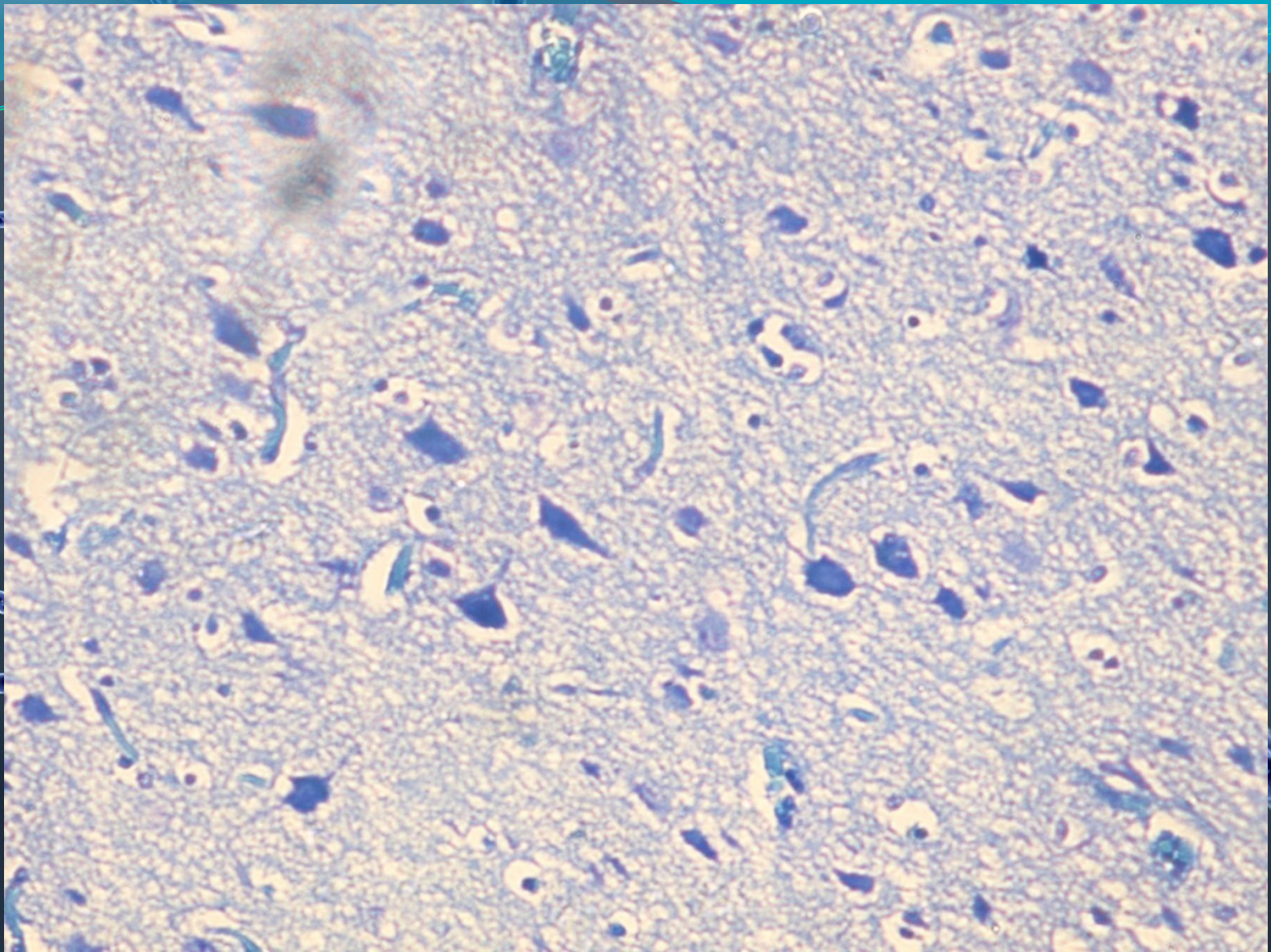
Кора. Забарвлення гематоксилин-Еозин. Хворий м.
Атрофія нейронів. Хаотичне розташування пірамідних клітин та їх неправильна орієнтація в просторі. Атрофія відростків.

X400

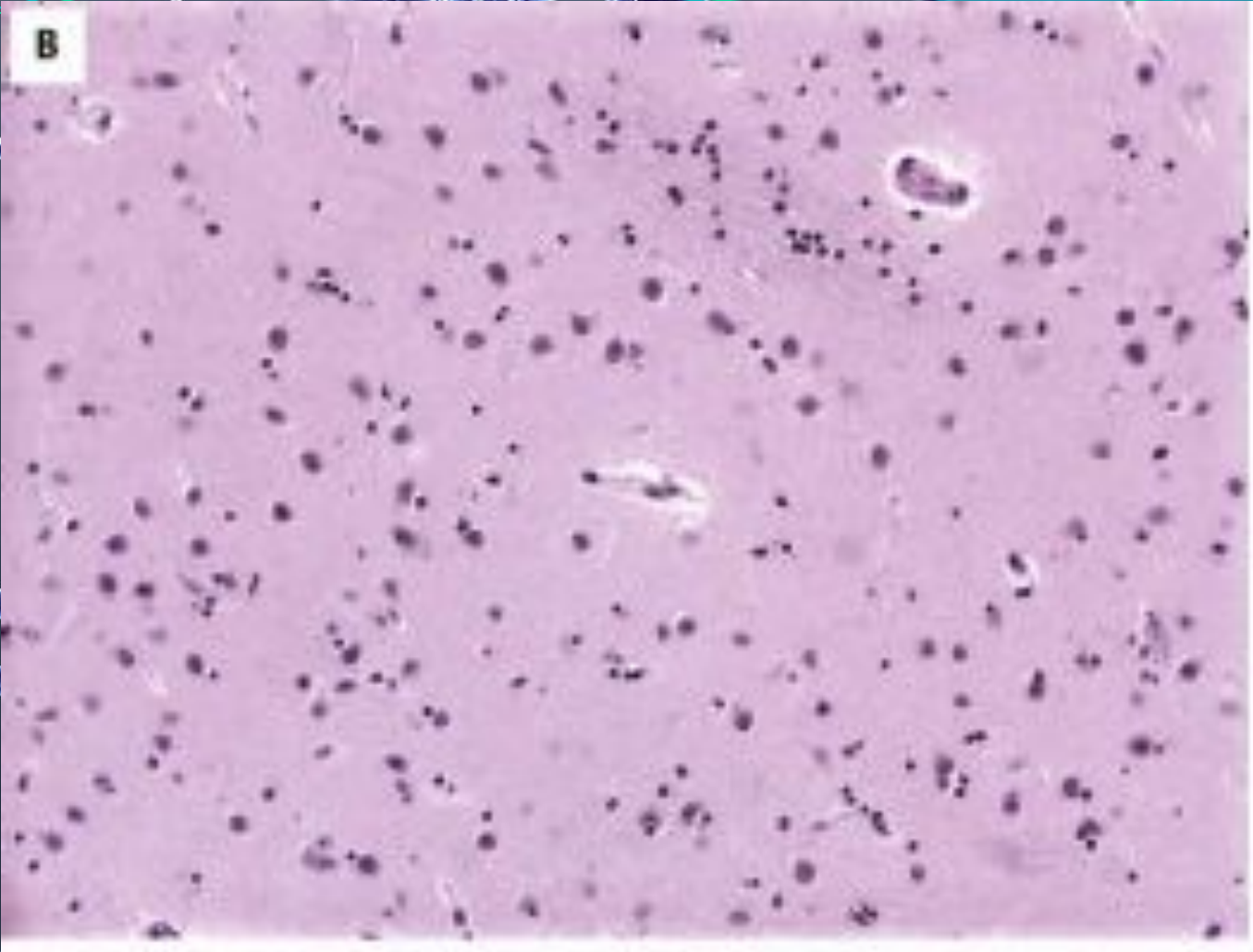


Кора
нейронів. Хаотичне розташування та неправильна орієнтація в просторі. Патлогічна зернистість пірамідних клітин.

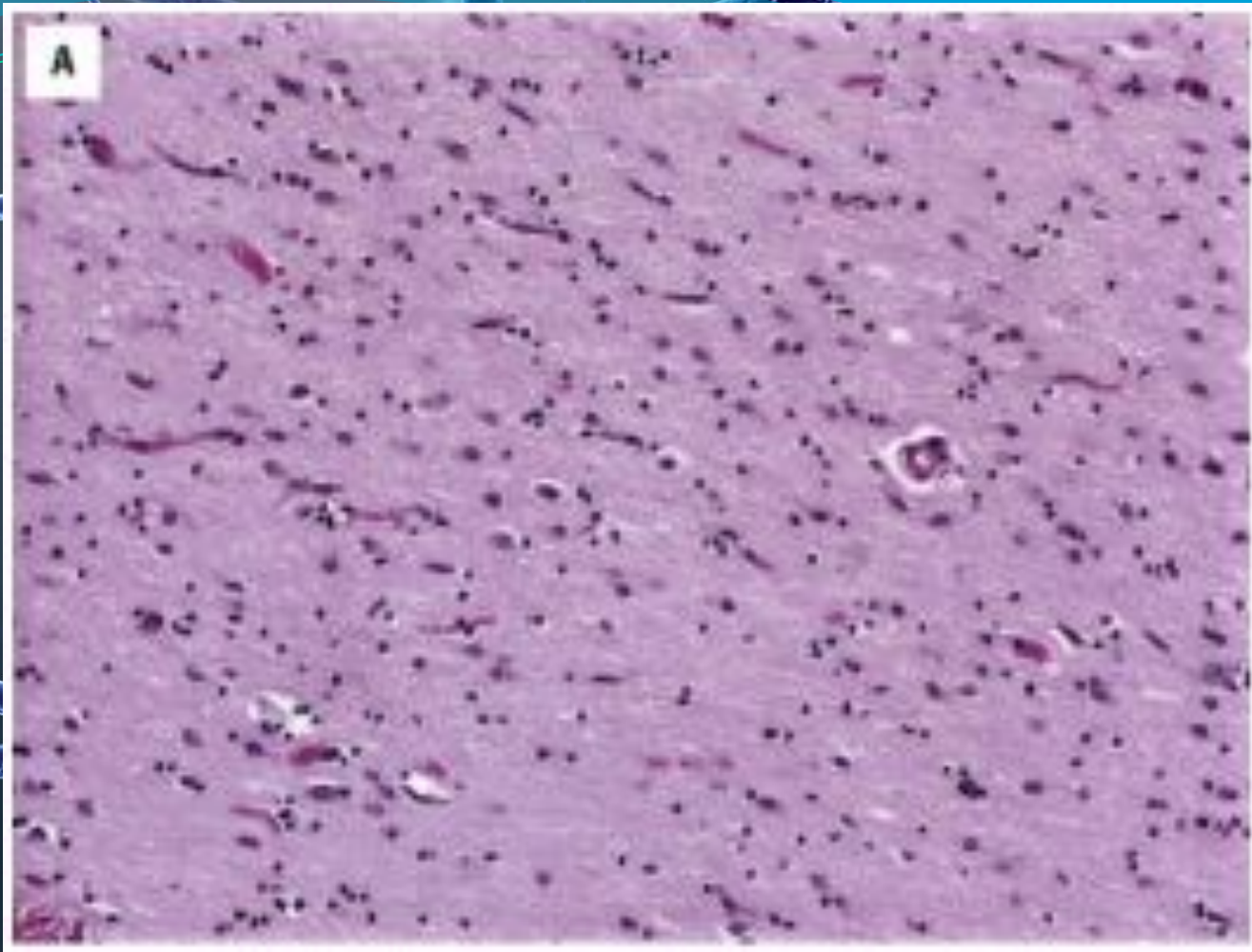
X400



Кора. Збарвлення за Ніслем. Хворий М. Атрофія нейронів.
Неправильне розташування в просторі. X400



Передне хвостате ядро. Контроль.
Забарвлення Гематоксилін-Еозин x200



Переднє хвостате ядро. Хворий М.
Забарвлення Гематоксилин-Еозин.
Астроцитоз x200

Висновки:

- Атрофія клітин хвостатого ядра призводить до порушення його функції, що у клінічній картині проявляється гіперкінетичним синдромом.
- Через враження клітин Пуркіньє мозочку, передача синапсів від кори головного мозку порушується, що в свою чергу призводить до порушення координації рухів.
- У корі головного мозку ми спостерігаємо деструкцію, атрофію та втрату орієнтації пірамідних клітин, що призводить до порушення утворення імпульсів які координують моторику людини.
- Патоморфологічне дослідження, на нашу думку, дозволяє поглибити знання про патогенез розвитку даного захворювання та детальніше звернути увагу на характер змін головного мозку хворих на дану патологію.



Дякую за увагу!