

# Мозжечковые атаксии

РМАПО, Чучин М.Ю.

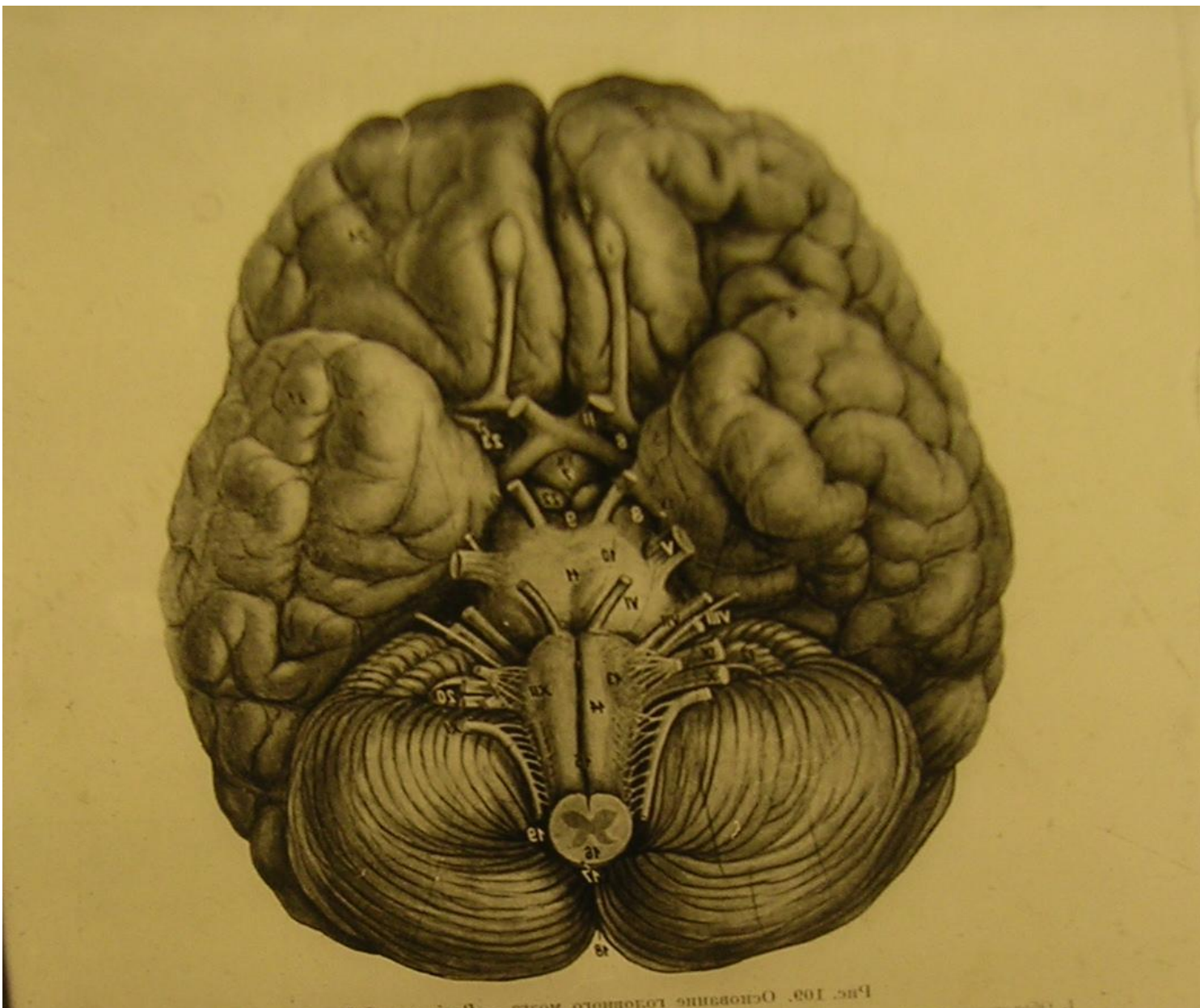
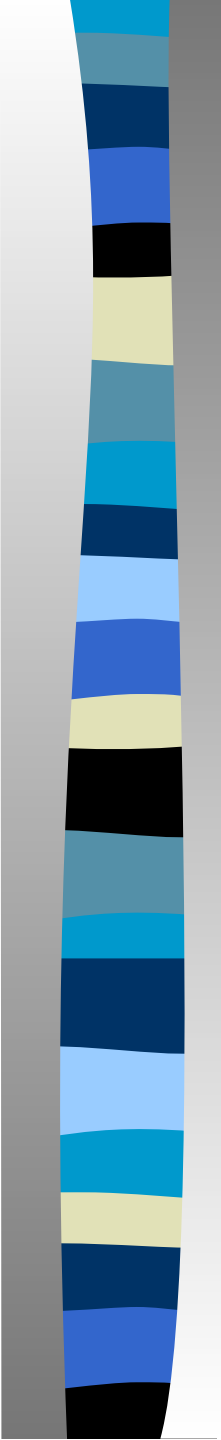
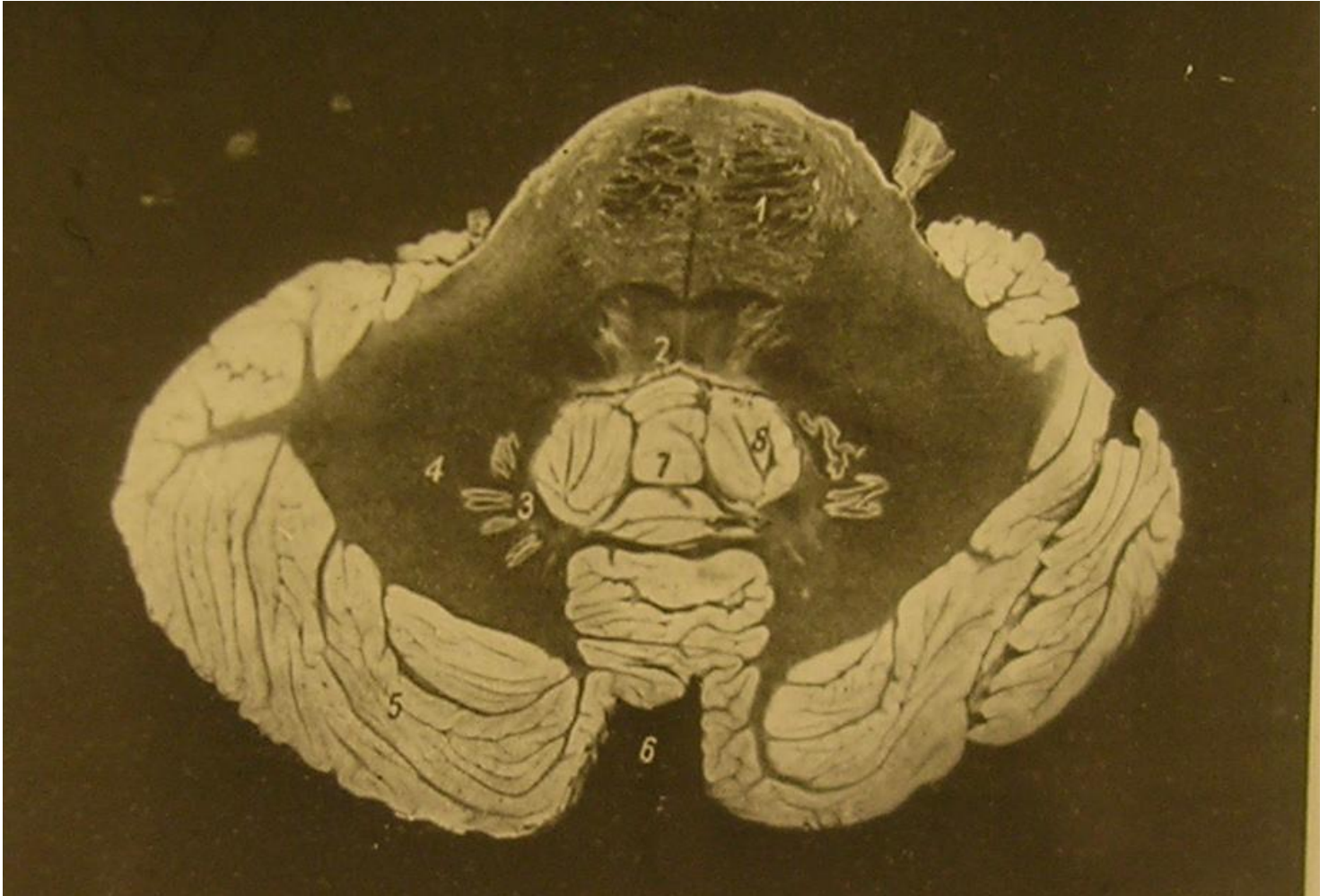
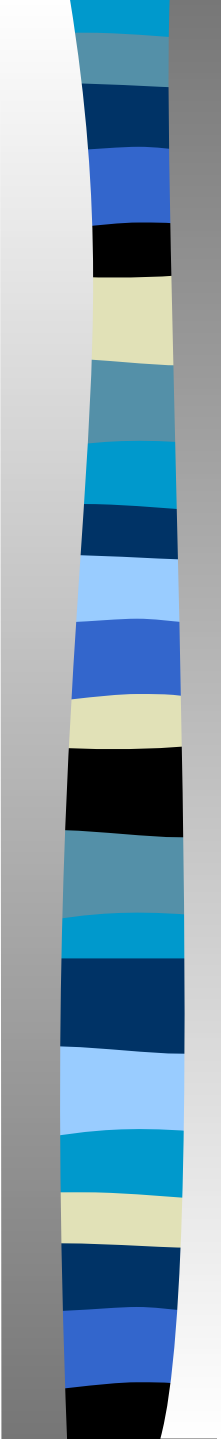
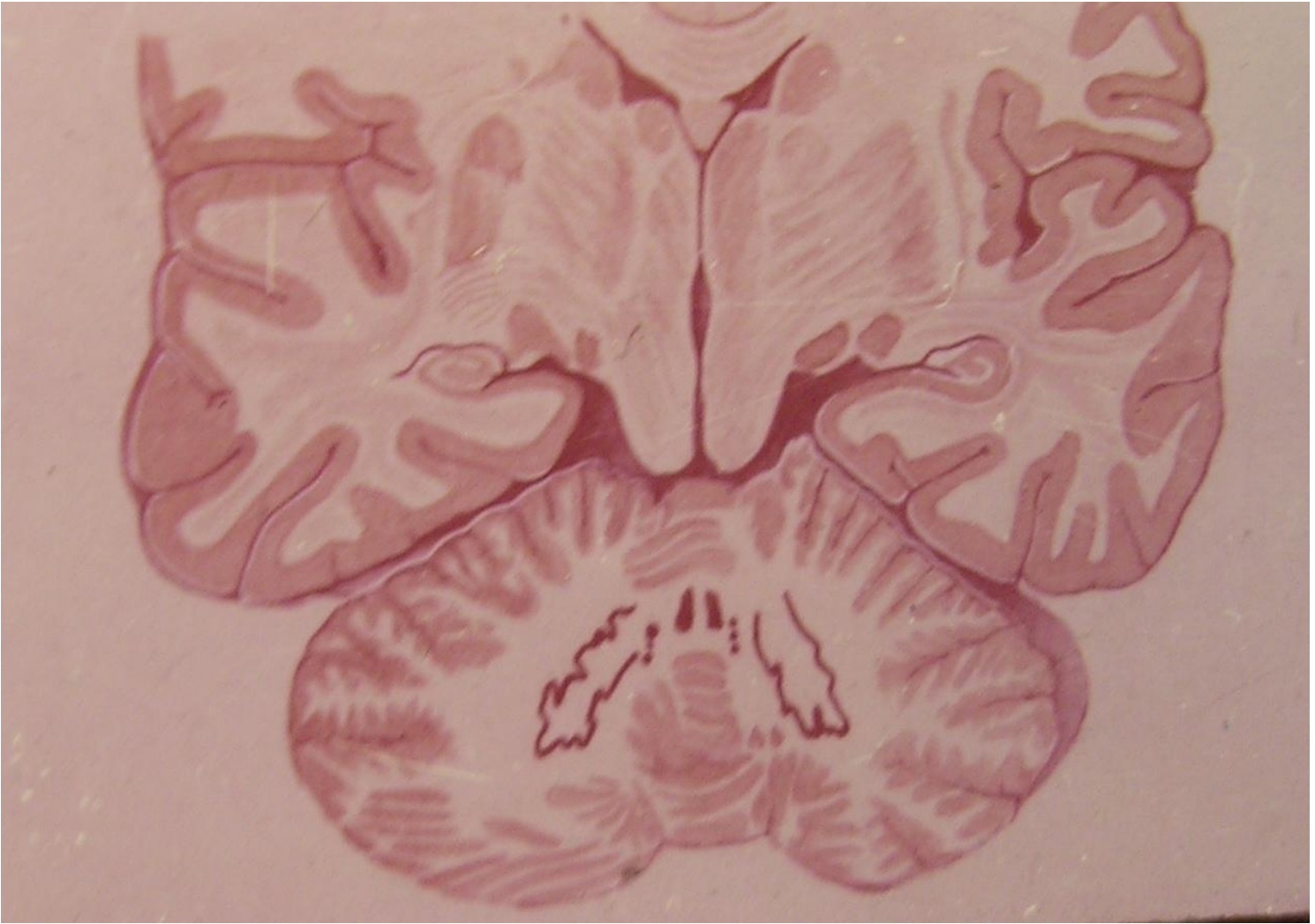
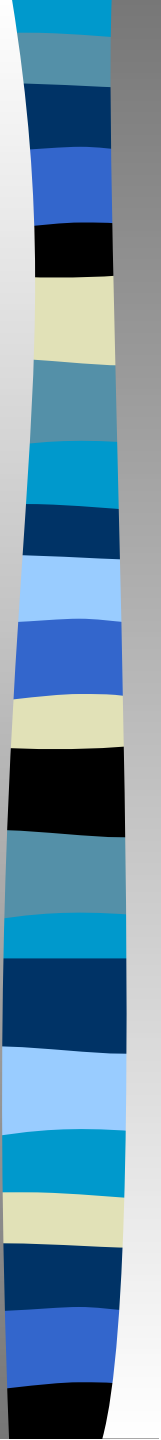
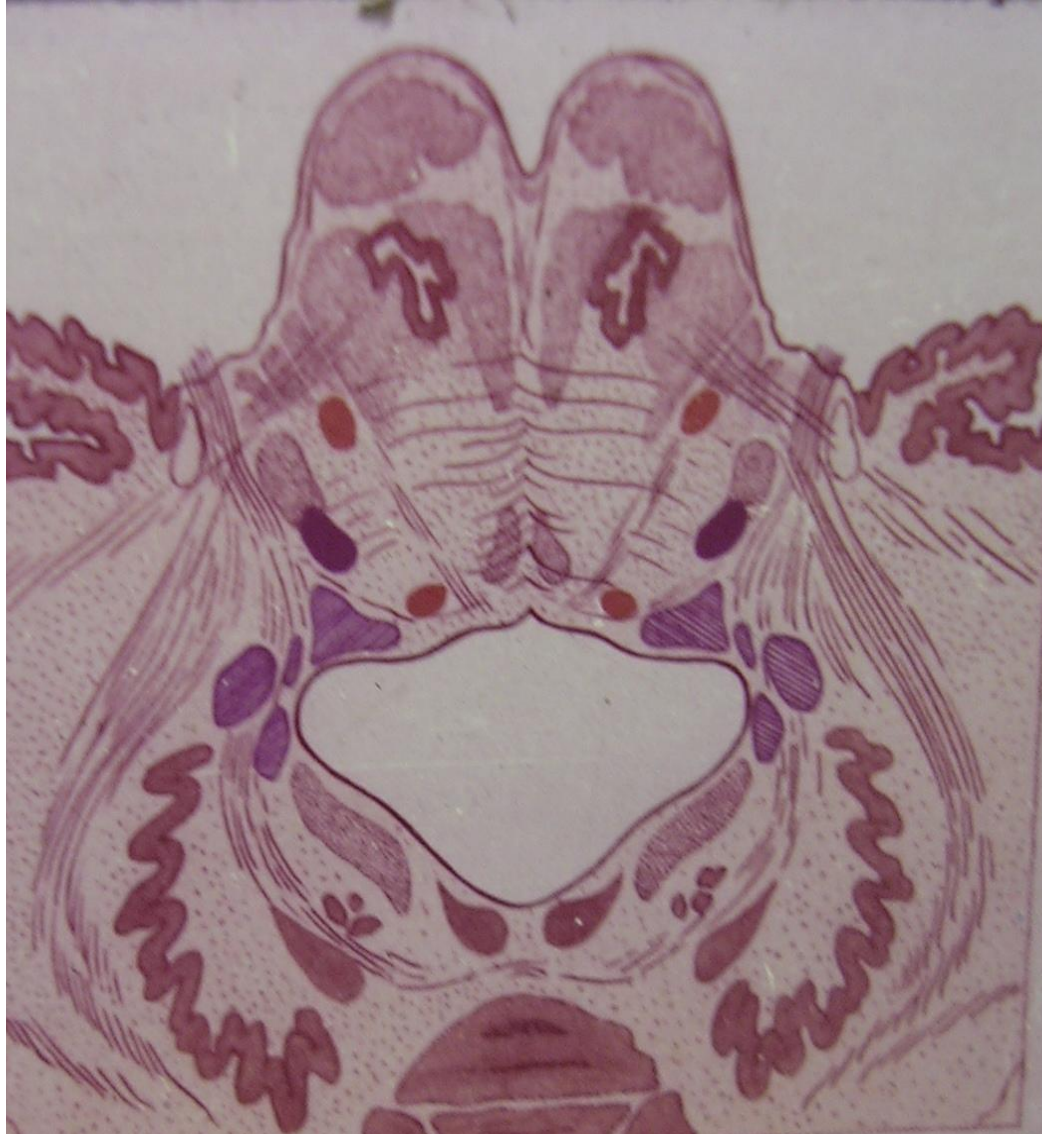


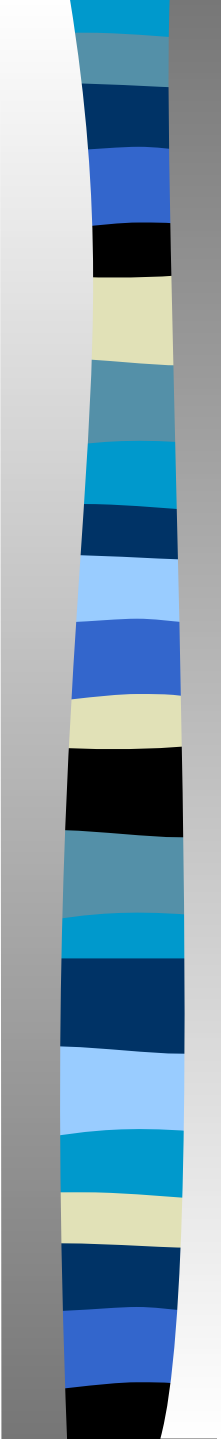
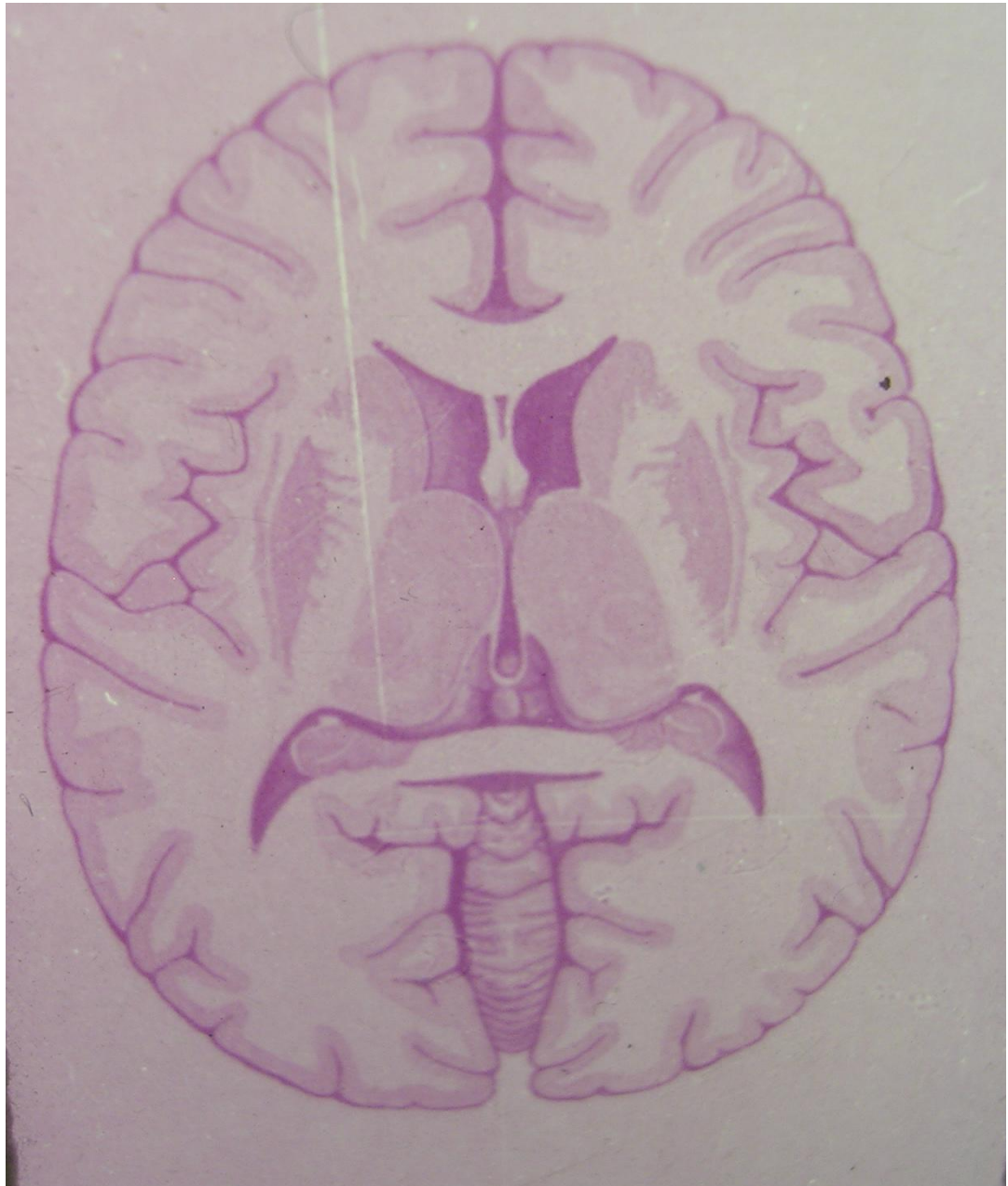
FIG. 108. Oculorum Lateralis Vista.









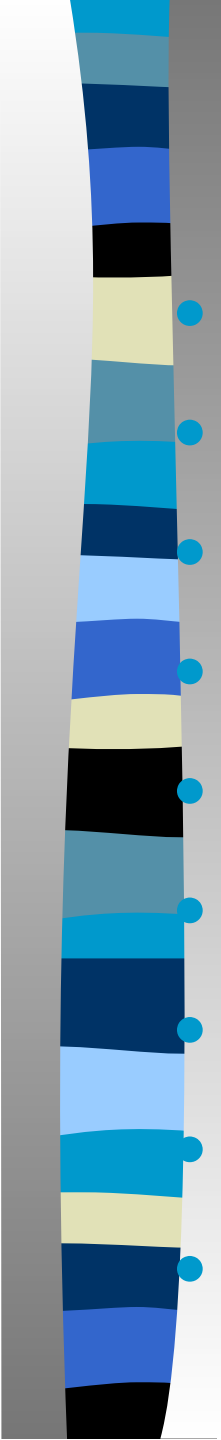




# Топика мозжечковой атаксии

- *Лоб, висок-* ВКФ, эпи-, ЭЭГ, М-эхо, поля парезы зрения, КТ, МРТ
- *Таламус-* гиперкинезы, ЭЭГ, М-эхо, поля чувст. р-ва зрения, КТ, МРТ
- *Сред. мозг-* альтернир. с-м КТ, МРТ
- *Мост-* альтернир. с-м КТ, МРТ
- *Ствол/4-й-* альтернир. с-м, гидроцеф.
- *жел. вследствие* КТ, МРТ
- *пораж. прилежащей*
- *части мозжечка*

# Топика мозжечковой атаксии

- 
- *Полушарие* гомолатер.
  - *мозжечка-* атаксия КТ,МРТ
  - *Червь* туловищная
  - *мозжечка-* атаксия КТ,МРТ
  - *СЦА-* Клиника, лаборатория
  - *Мозжечковая*
  - *атаксия при*
  - *полинейропатиях-*Клиника, лаборатория
  - ЭМГ





# Острая мозжечковая атаксия

- 1. Острая параинфекционная мозжечковая атаксия («церебеллит»)
- 2. Острые метаболические энцефалопатии
- 3. Приступ базилярной мигрени
- 4. С-м Миллера-Фишера

Figure 1b



Figure 1c



Figure 1

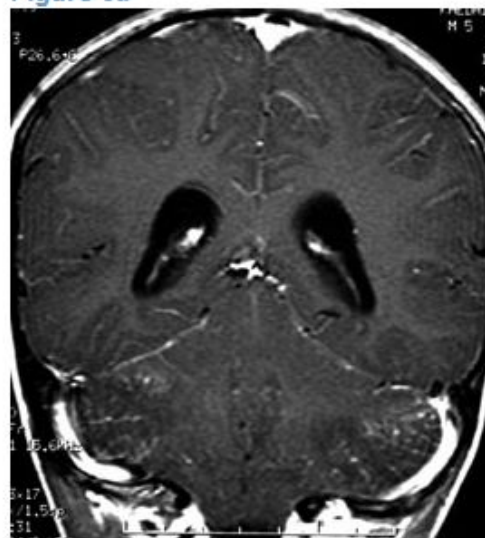
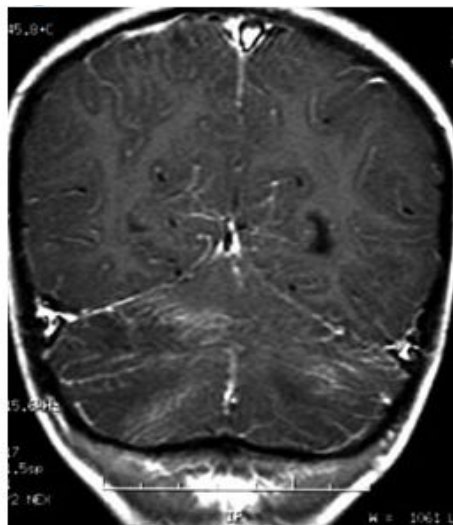




Figure 4a

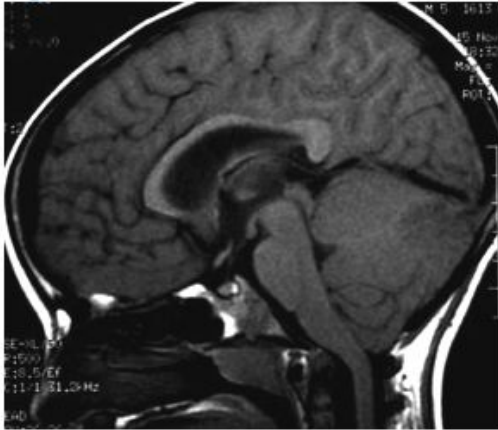
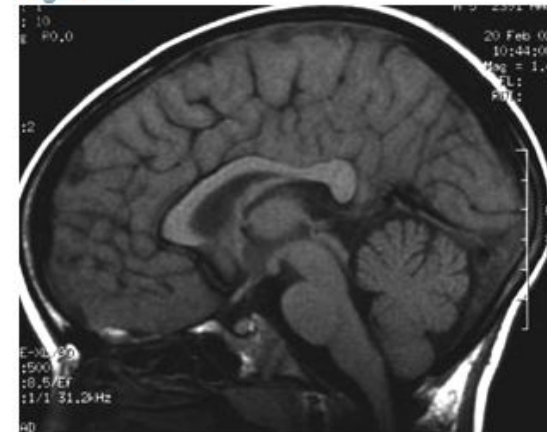


Figure 4b



# Острая-хроническая атаксия



Лекарственные интоксикации:

Антиконвульсанты

Бензодиазепины

Нитрофураны

Цитостатики

Соли лития

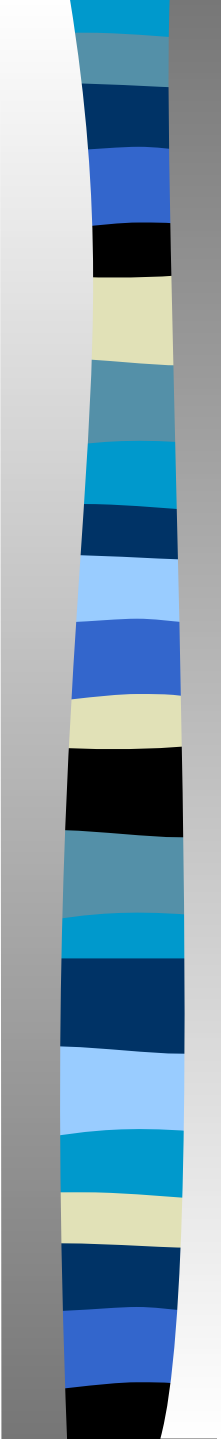
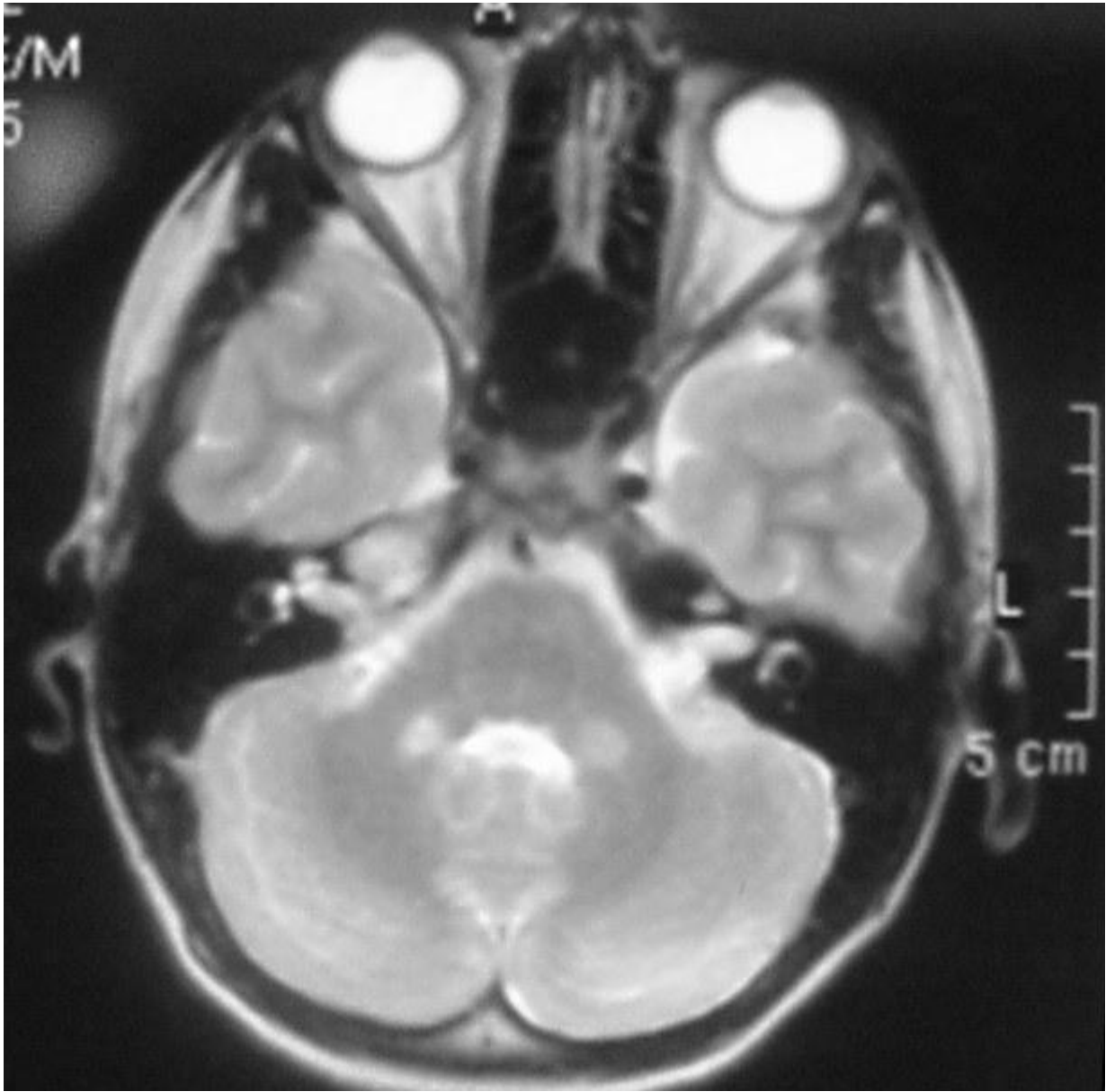
Бытовые интоксикации:

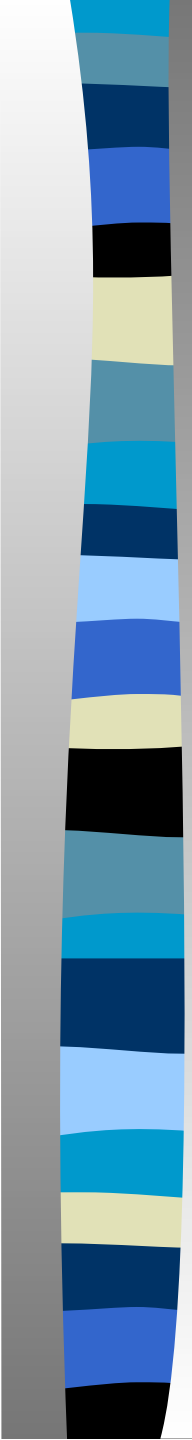
алкоголь

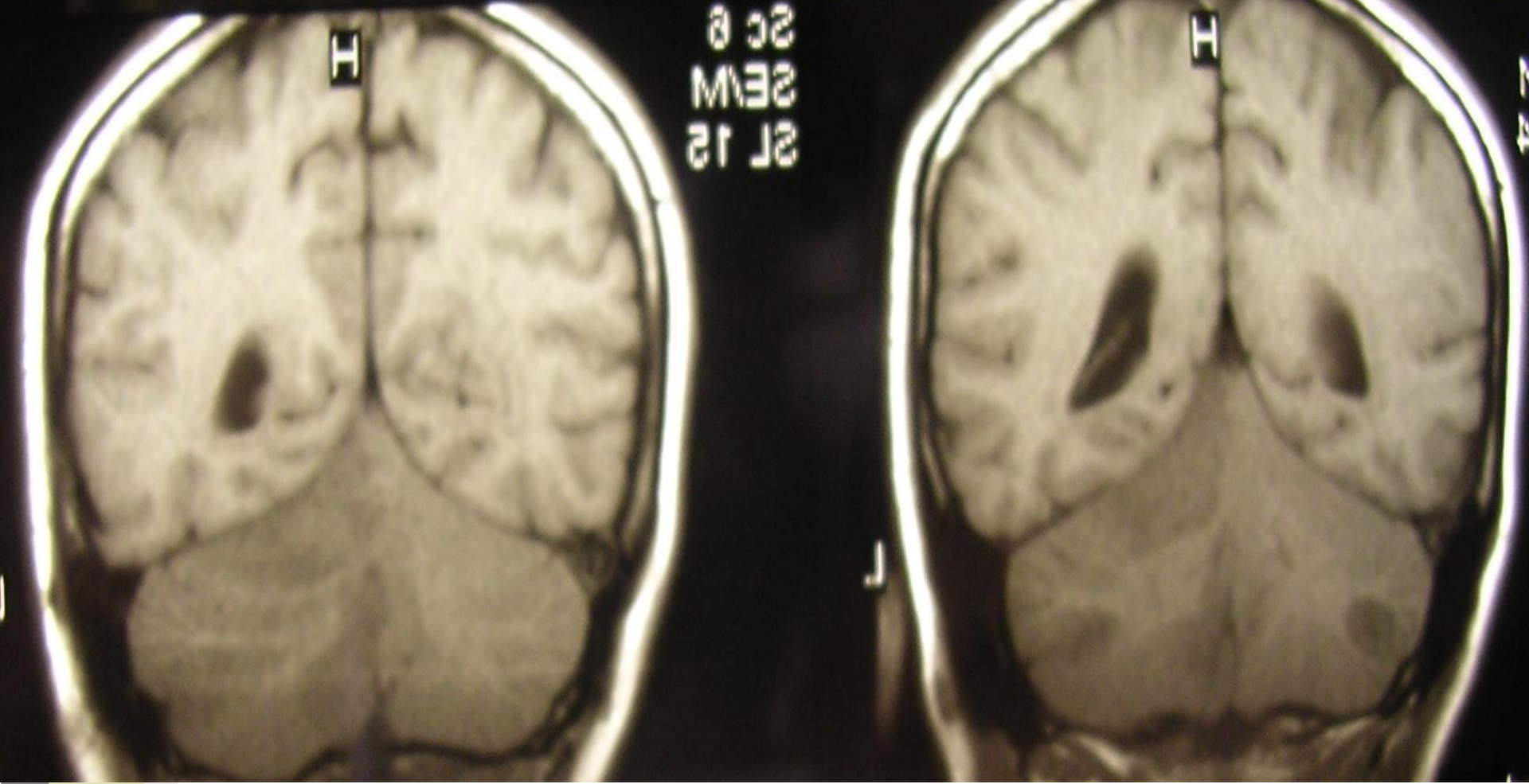


# Острая мозжечковая атаксия (сравнительно редко)

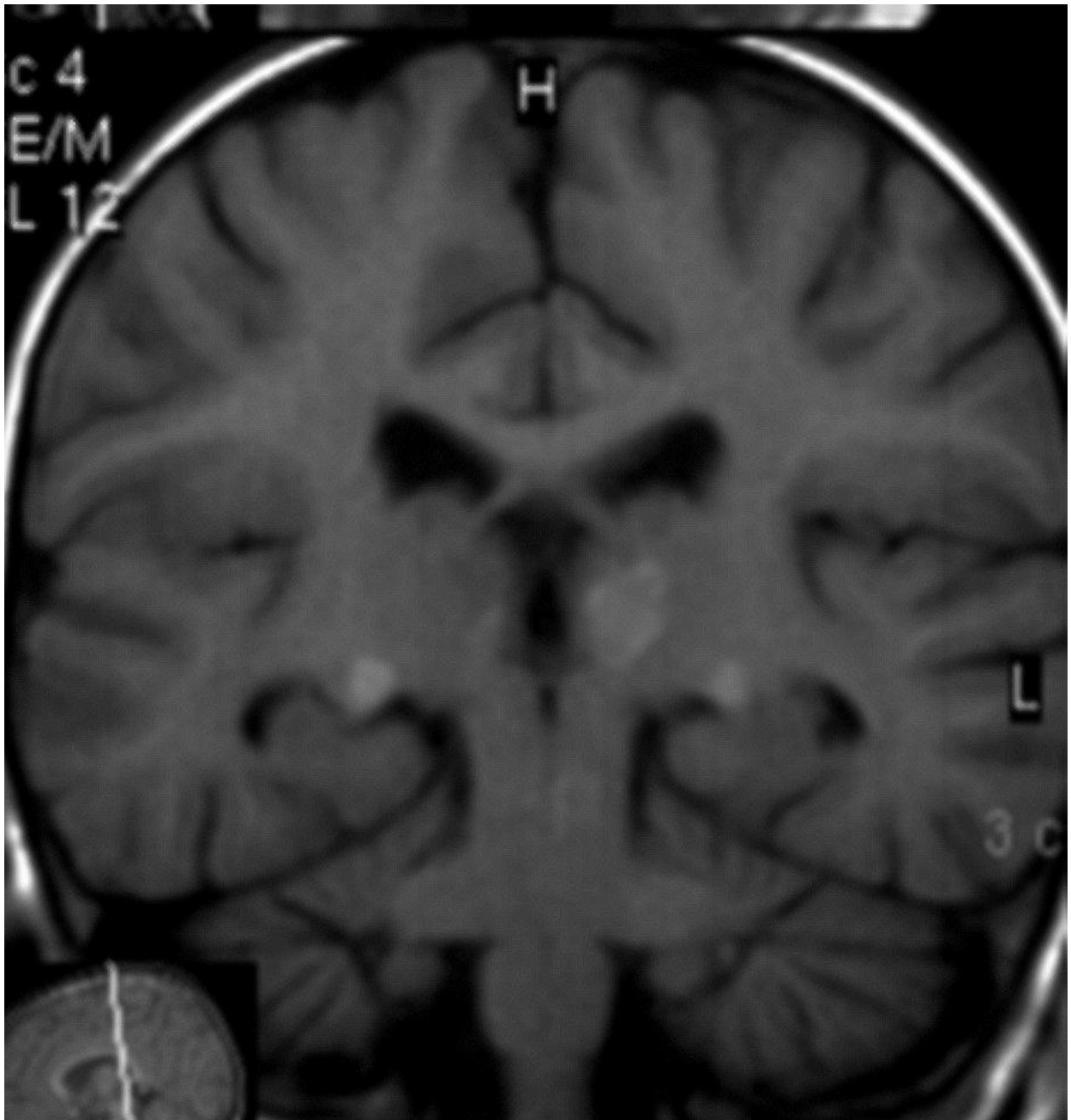
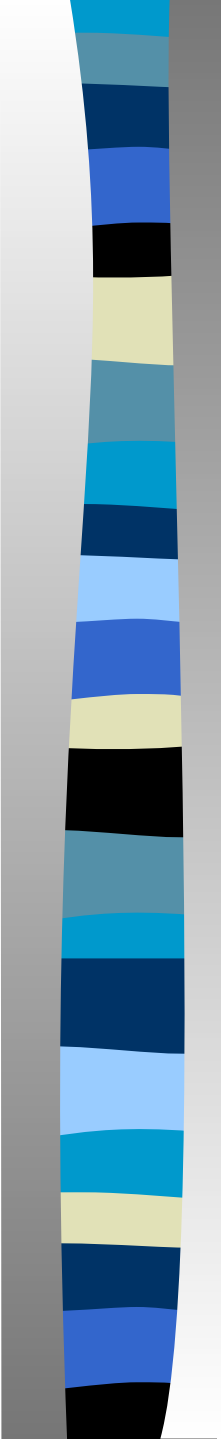
- 1. Объем (опухоль) ЗЧЯ
- 2. Инсульт
- 3. ОРЭМ, РС
- 4. Обострения: митохондриальных энцефаломиопатий, аминоацидоурий, семейной периодической атаксии.

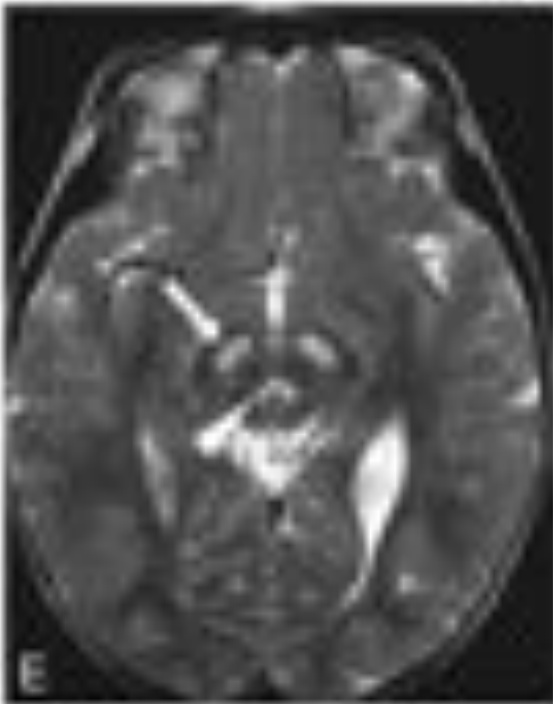
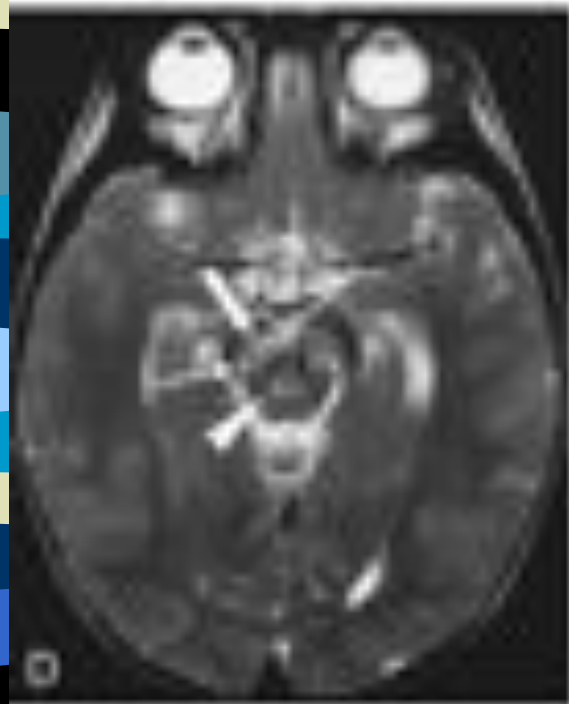
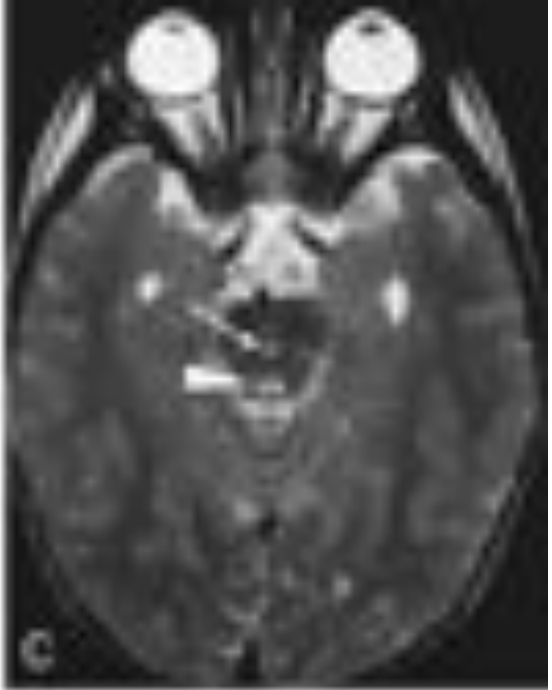
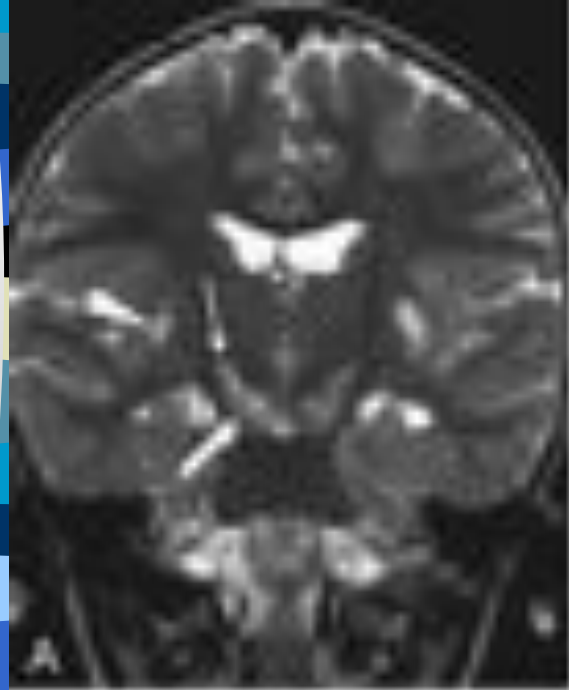








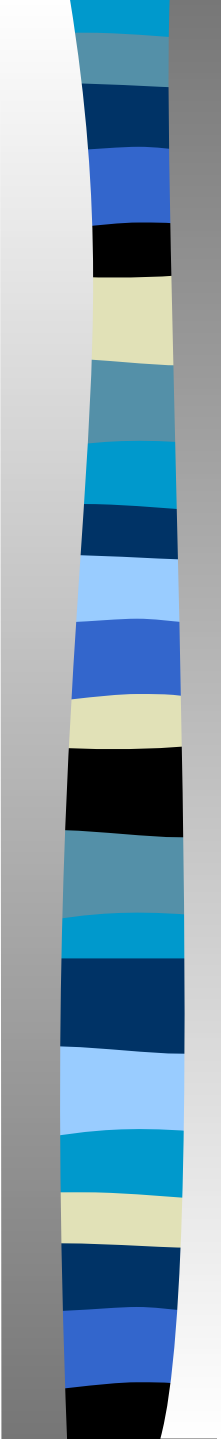
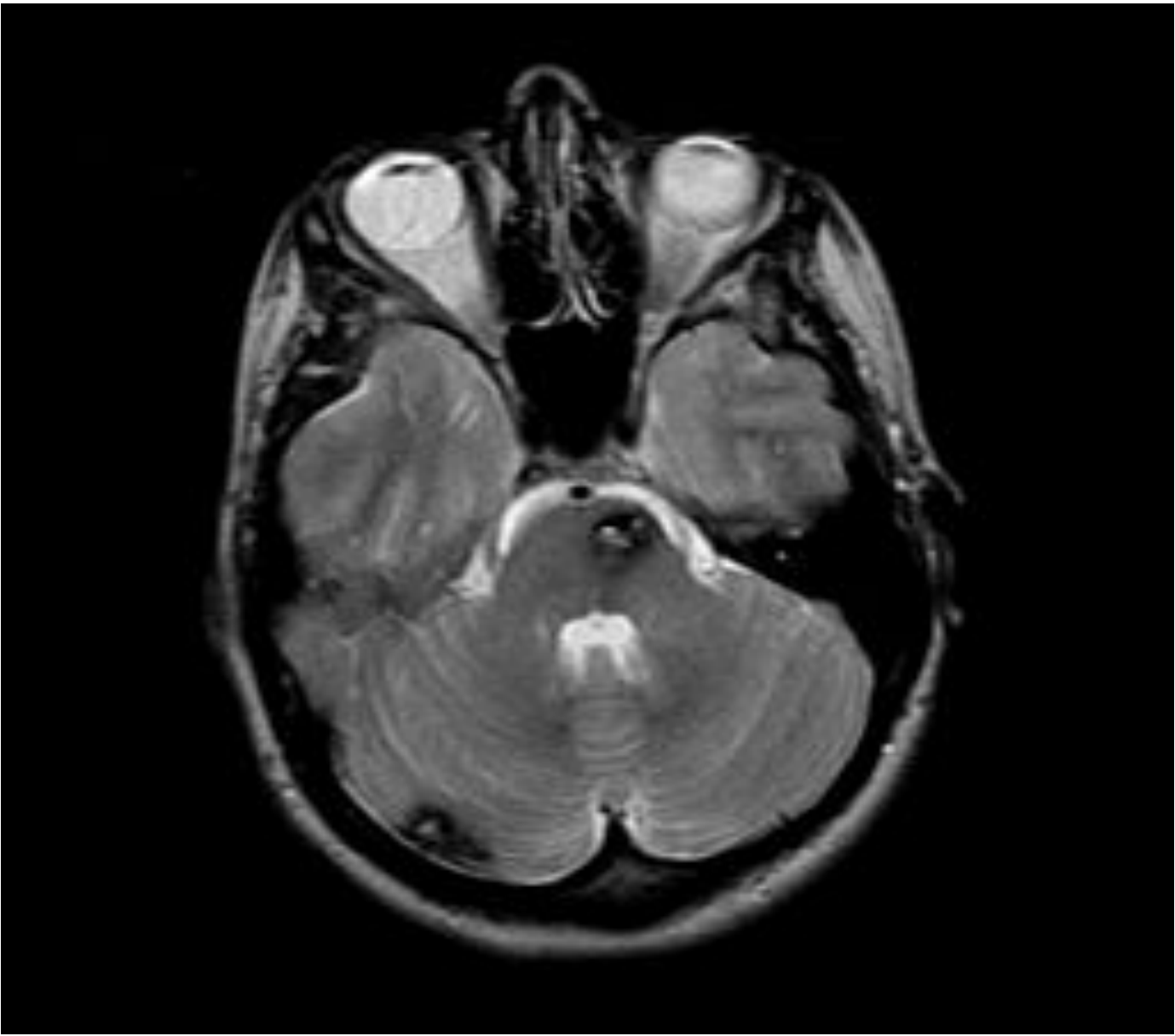


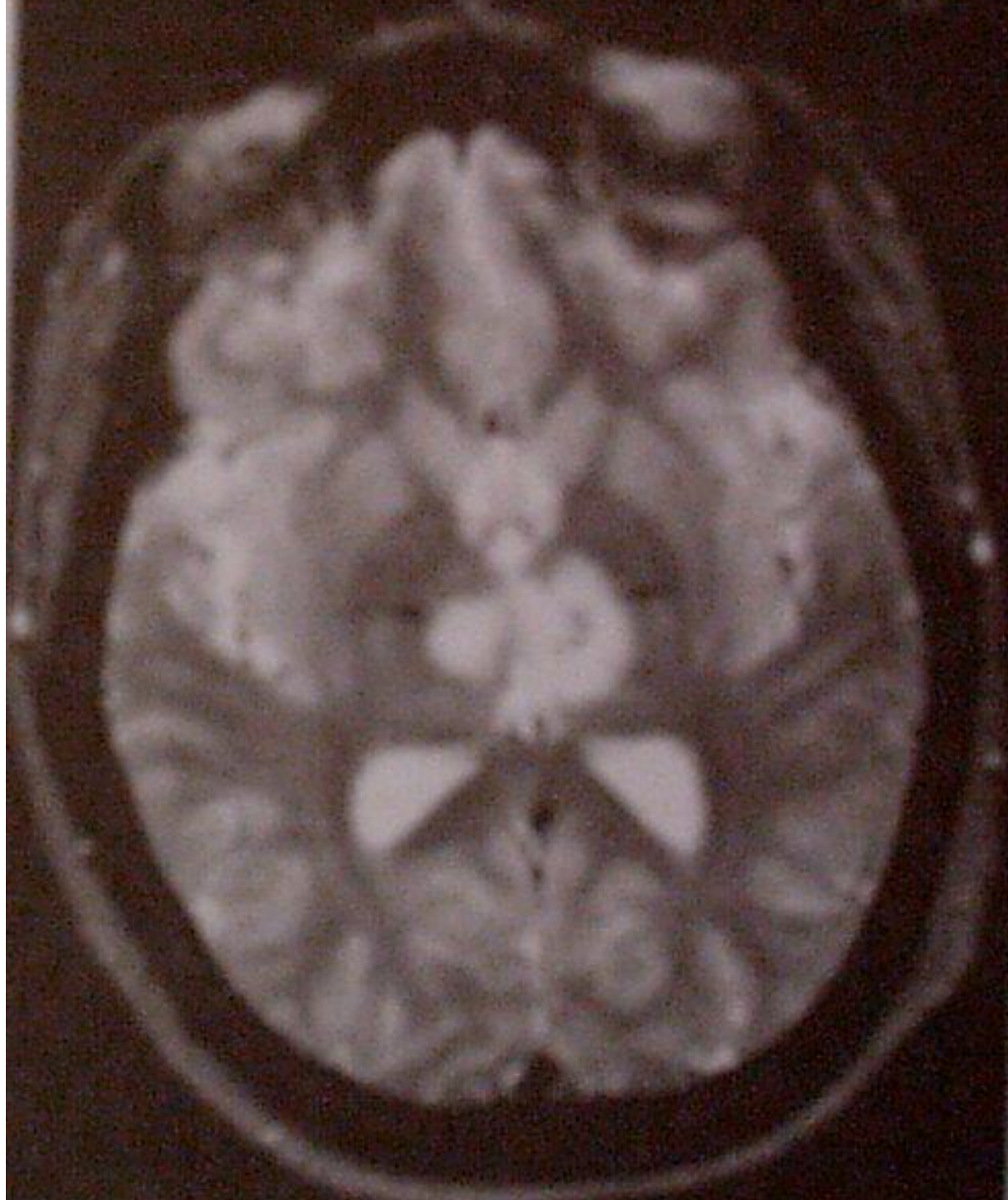
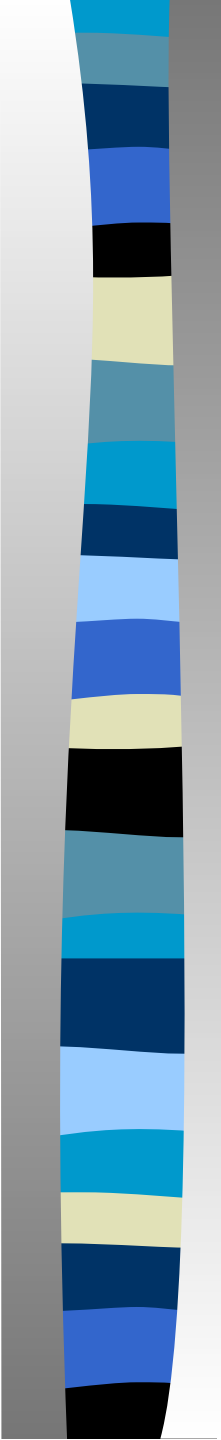


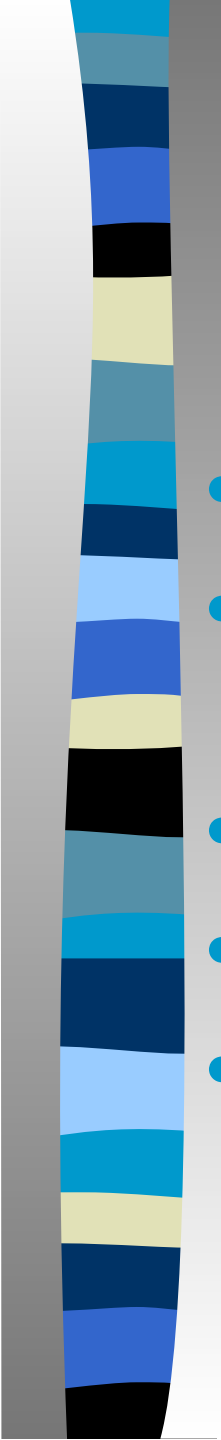


# Острая мозжечковая атаксия (сравнительно редко)

- 5. Ангиома моста с тромбозом
- 6. С-м опсоклонуса-полимиоклонии (Кинсбурна)
- 7. Энцефалопатия Вернике
- 8. Гипотиреоз
- 9. Экстрапонтинный миелинолиз
- 10. Гемодинамический инсульт







# **Интермиттирующая мозжечковая атаксия**

- **1. Базилярная мигрень**
- **2. Обострения: митохондриальных энцефаломиопатий, аминоацидоурий**
- **3. Рассеянный склероз**
- **4. Семейная периодическая атаксия**
- **5. Ангиома моста (с частичным тромбозом)**

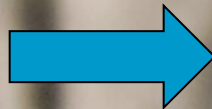
10\10\40  
248.2  
04\01\01

82A

Ex: 11827  
Se: 8  
Im: 8

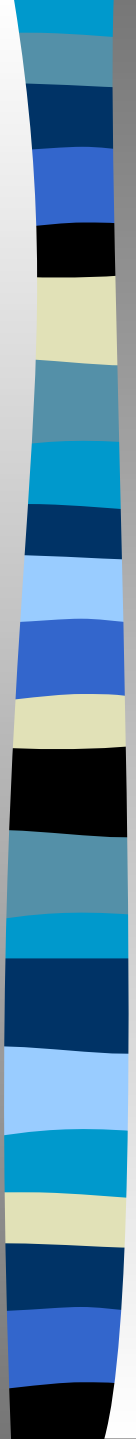
L  
0  
1  
9

R  
L  
0



TR: 2000  
TE: 26.8\FE  
2.0cm\1.0sq  
W: 250\L: 204

977





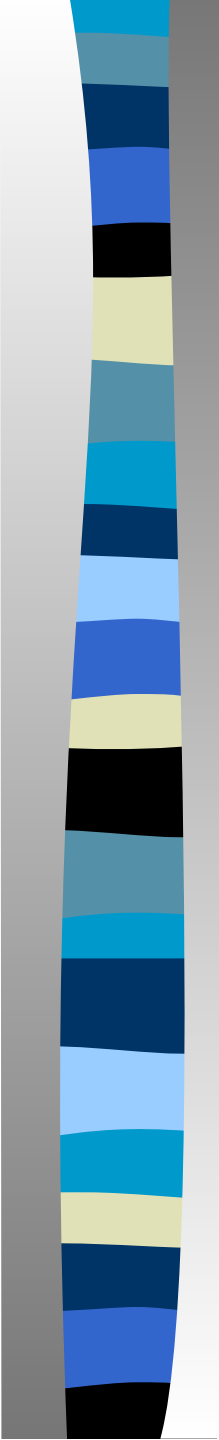
# Стационарная МОЗЖЕЧКОВАЯ атаксия

- 1. Пороки развития мозжечка
- 2. Атонически-астатическая форма  
ДЦП
- 3. С-м dysequilibrium



# C-м dysequilibrium

- Причиной синдрома предполагается агенезия или гипоплазия структур мозжечка (см. пороки развития мозжечка)



# C-м dysequilibrium

- При врожденной атаксии до 76% не имеют значимых факторов риска по ДЦП.
- Выраженное отставание в моторном развитии (самостоятельная ходьба может отсутствовать до 9 лет); может сопутствовать спастичность, умственная отсталость, сенсорный дефицит.
- Можно предполагать аутосомно-рецессивное наследование.



# Пороки развития мозжечка (Kumar)

- 1. С-м Dandy-Walker
- 2. С-м Arnold-Chiary
- 3. Арахноидальная киста ЗЧЯ (?)
- 4. С-м Joubert
- 5. С-м Gillespie
- 6. С-м dysequilibrium (?)
- 7. С-м Pain
- 8. Рецессивнаяocerebellлярная гипоплазия
- 9. Рецессивная гипоплазия гранулярных клеток
- 10. Понтонеocerebellлярная гипоплазия



# Пороки развития мозжечка

**Арнольд-Киари** (атаксия малохарактерна !)

**Денди-Уолкер** (атаксия при компенсации гидроцефалии)

Арахноидальная киста (атаксия малохарактерна)

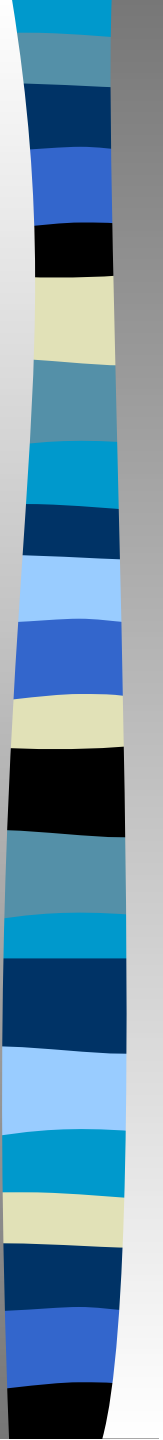
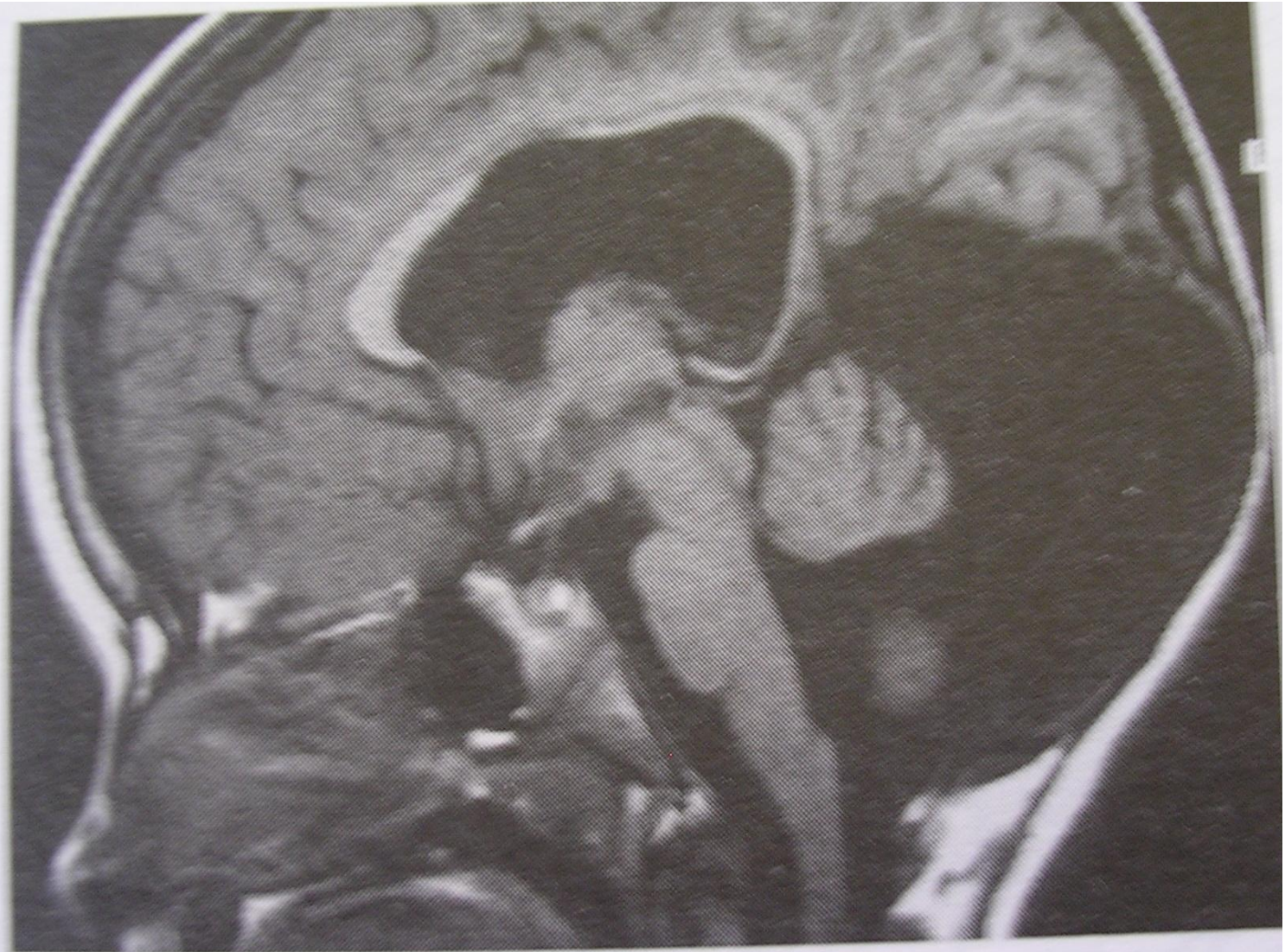
*Врожденная атаксия с задержкой умственного развития и спастичностью (А-Р, А-Д, X-сцеп.) (?)*

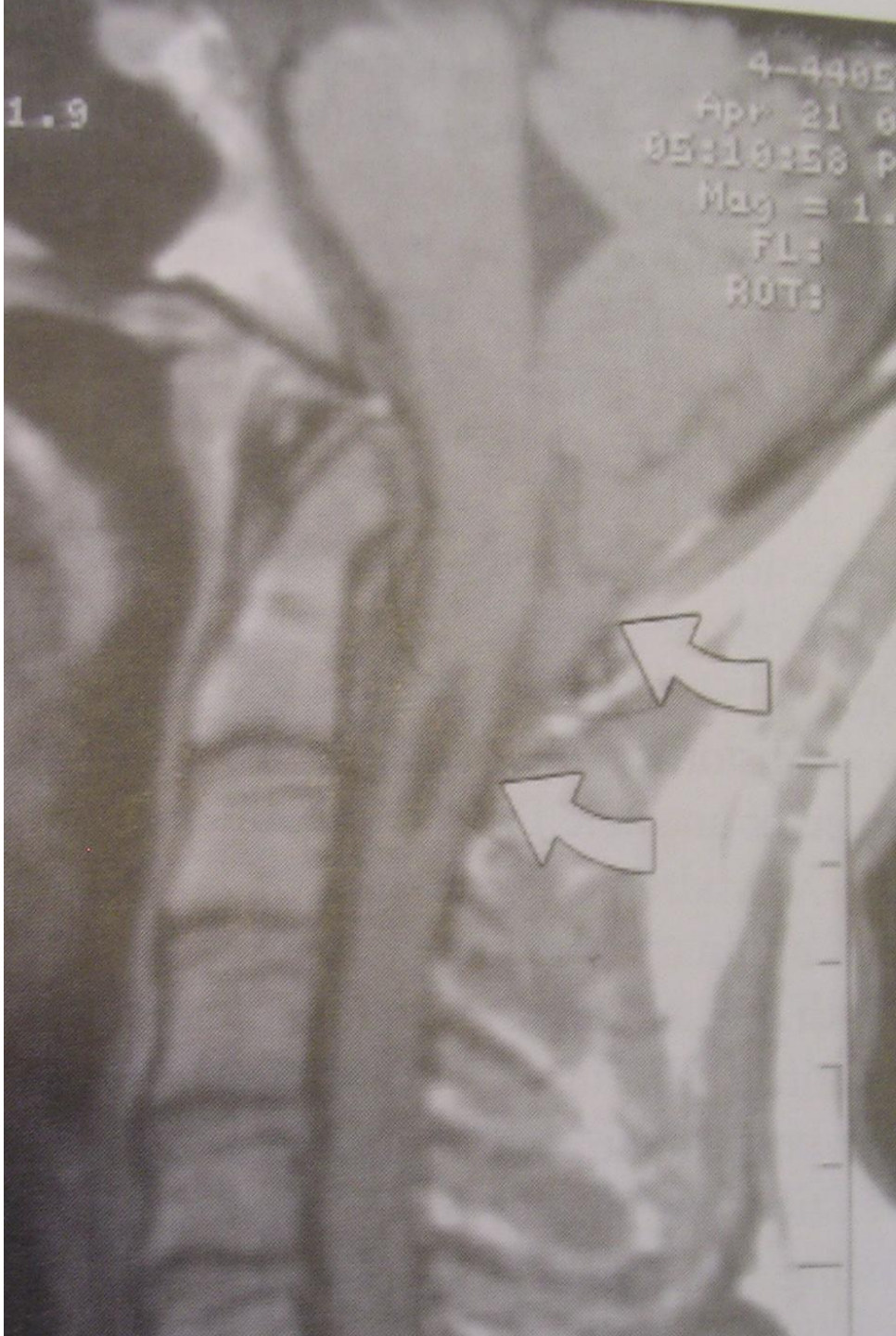
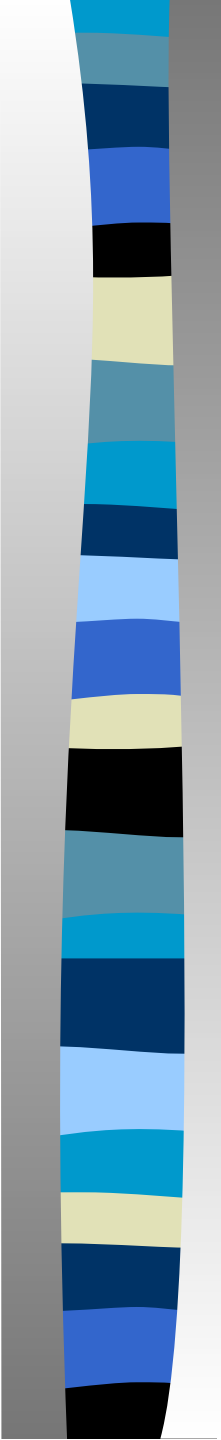
**Жубер** (миокимии лица, гиперпноэ, задержка умственного развития)

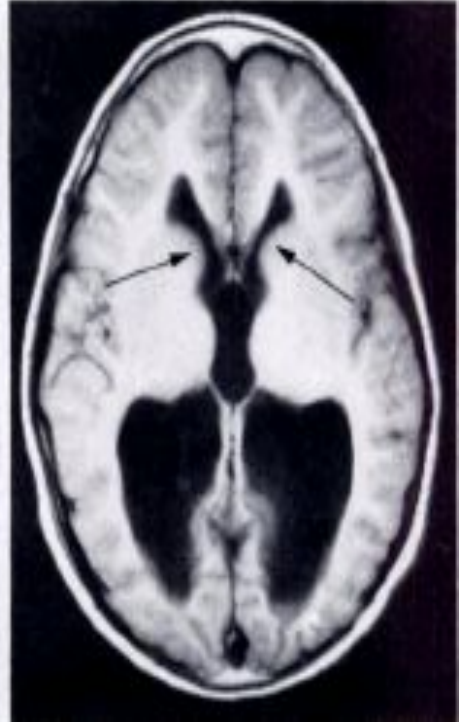
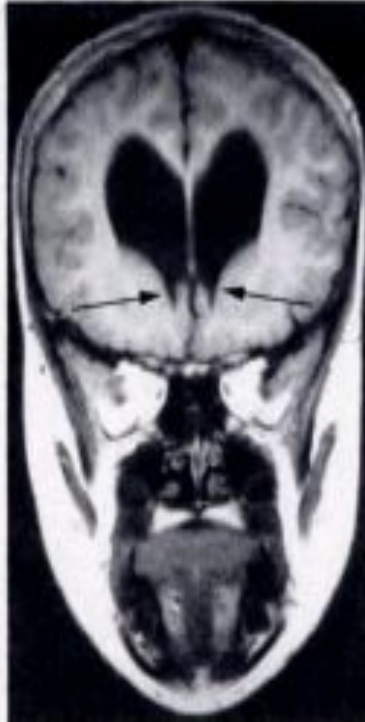
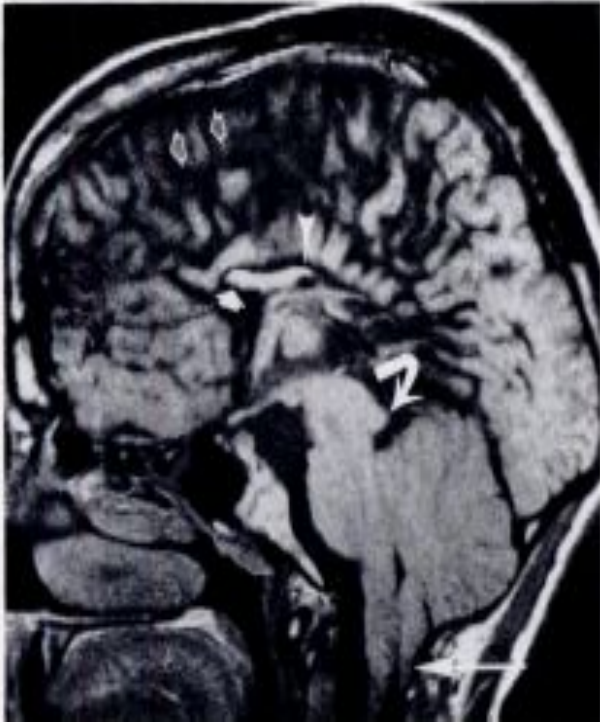
**Гиллеспи** (задержка умственного развития, частичная аниридия)

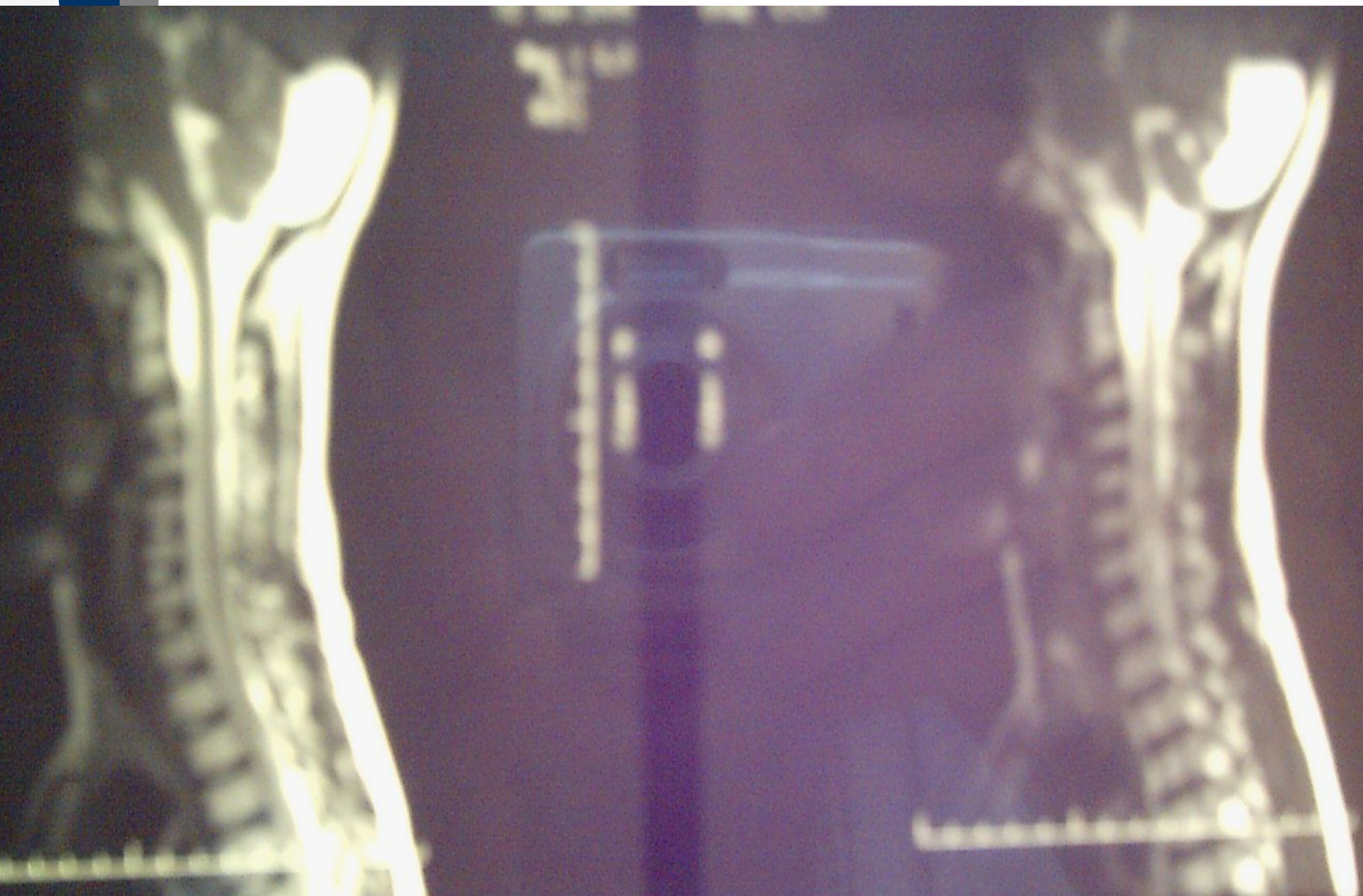
**Пейн** (задержка умственного развития, спастичность, микроцефалия, шестипалость) (X-сцеп.)

**Саутан м.а.** (гипотония, задержка, атаксия, дизартрия и т.д.)













# Церебеллярные мальформации. (Patel S, Barkovich A.J.)

## А. Фокальная гипоплазия

- 1 Гипоплазия червя
- 2 Гипоплазия одной гемисферы

## Б. Генерализованная гипоплазия

- 1 С увеличенным 4-м желудочком (киста),  
комплекс Dandy-Walker



# продолжение

2 Б. Генерализованная гипоплазия

3 2. С нормальным 4-м желудочком (без кисты)

а с нормальным мостом

б с гипопластичным мостом

Normal foliation

а понтоцеребеллярные гипоплазии

Barth, тип 1 и 2

б церебеллярные гипоплазии

неопределенного типа



# продолжение

- А. Фокальные дисплазии
- 1. Изолированная дисплазия червя
- а «Зубовидные мальформации», ассоциированные с дисплазией ствола (с-мы Joubert, Arima, COACH, Senior-Loken)
- б Ромбэнцефалосинапсис



# продолжение

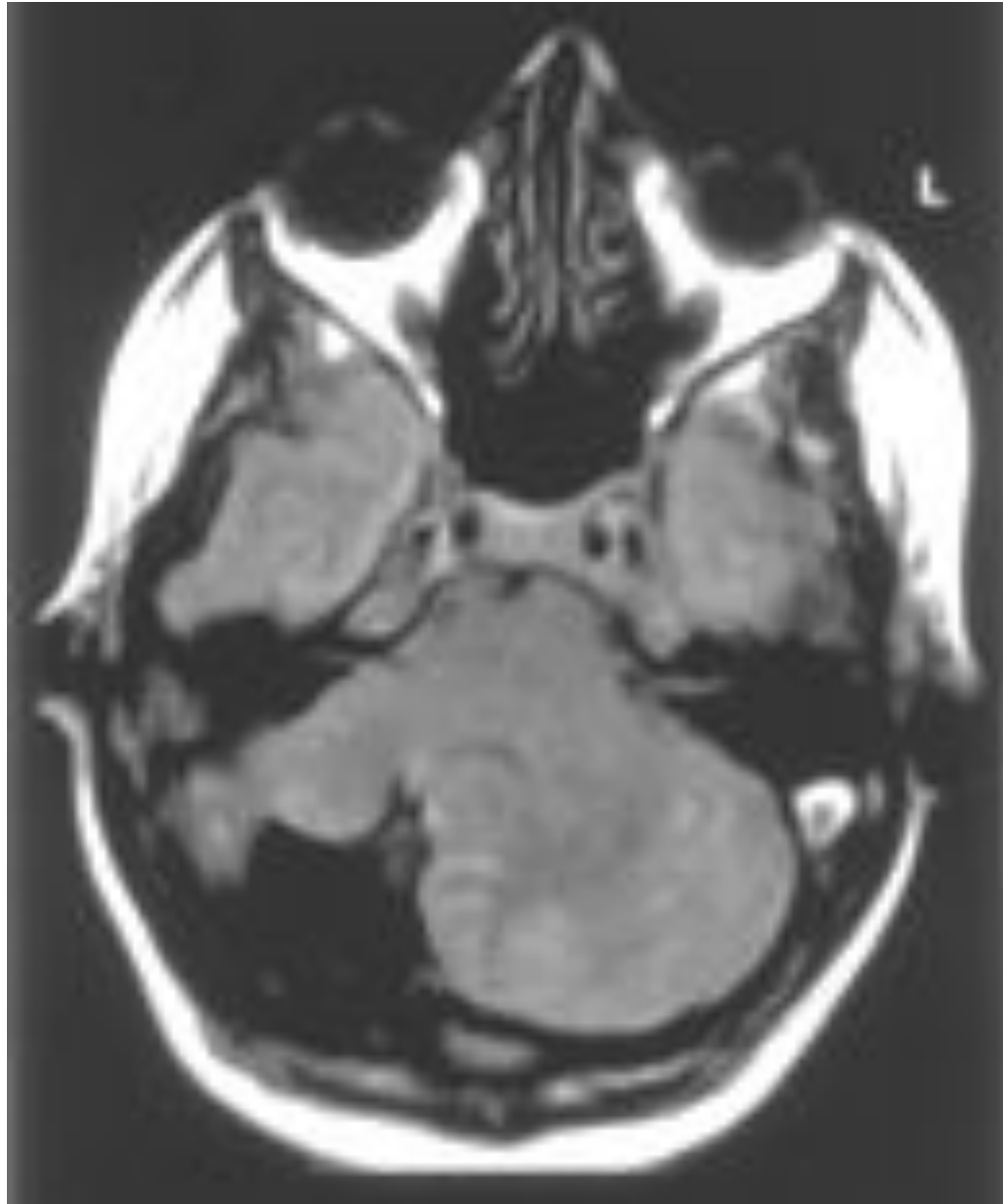
- А. Фокальные дисплазии
- 2. Изолированная дисплазия гемисферы
- а. фокальная кортикальная дисплазия/гетеротопия гемисферы
- б. Синдром Lhermitte-Duclos-Cowden



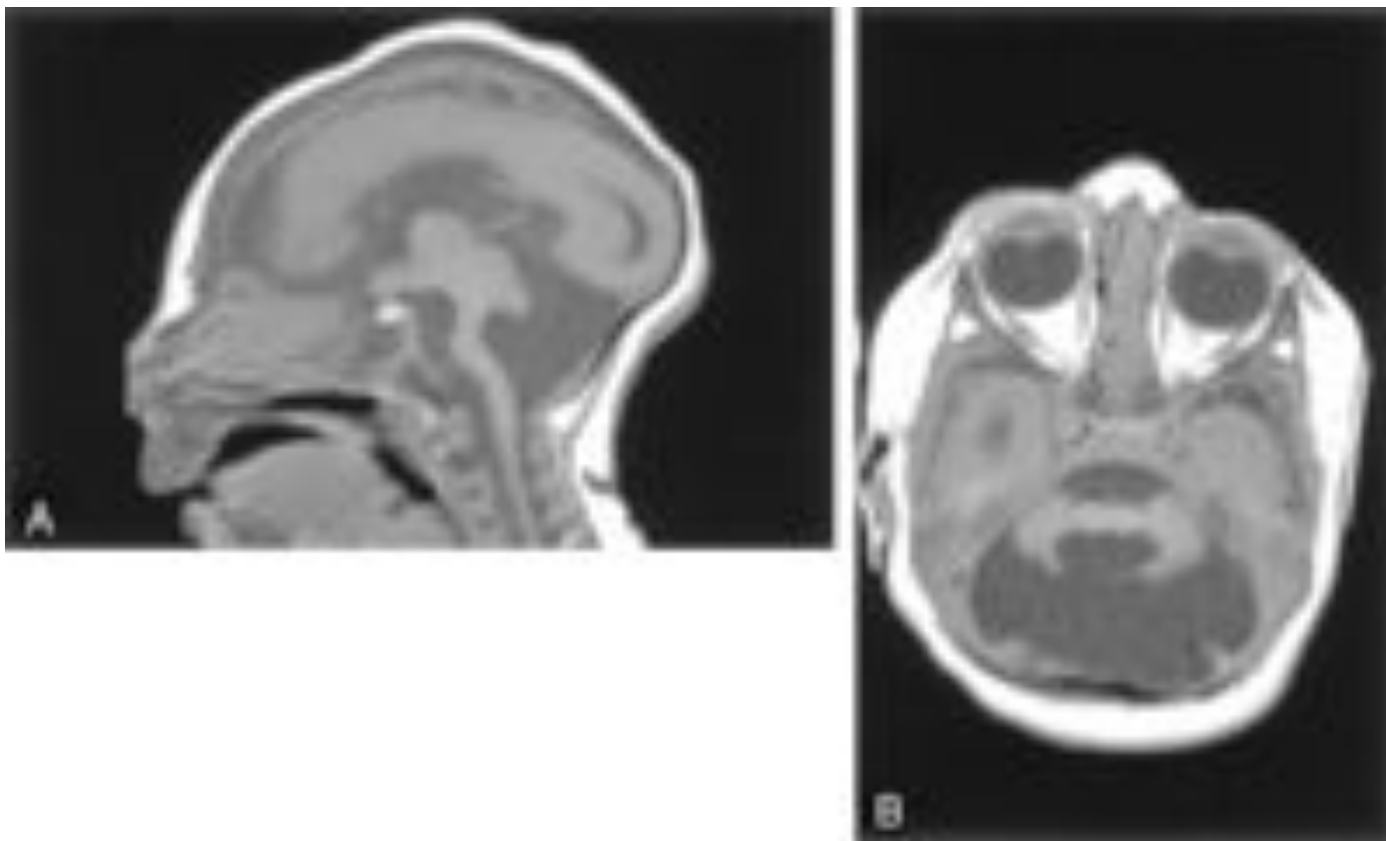
# продолжение

- Б. Генерализованные дисплазии
- 1. Врожденные мышечные дистрофии ( Fukujama, Walker-Varburg)
- 2. Цитомегаловирус (?)
- 3. Лиссэнцефалия с мутацией RELN
- 4. Лиссэнцефалия с агенезией мозолистого тела и мозжечковой дисплазией
- 5. Ассоциация с диффузной церебральной полимикрогирией
- 6. Диффузно-аномальное foliation

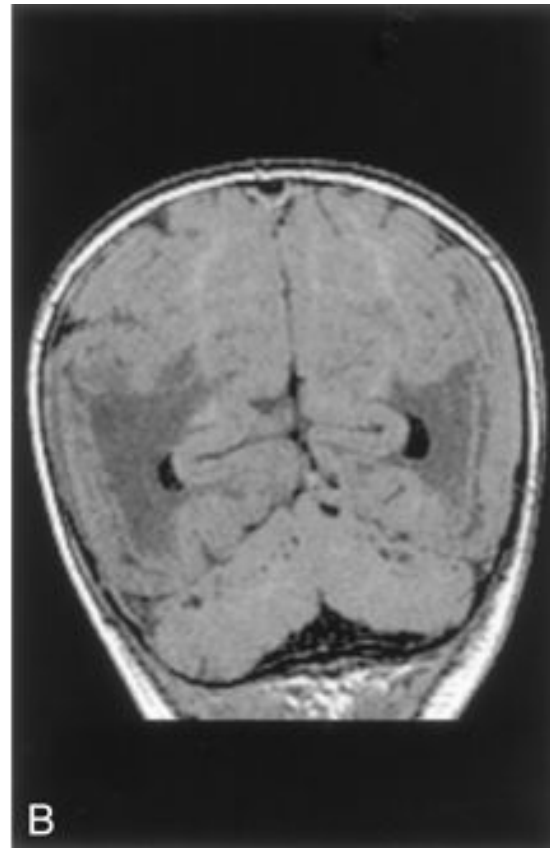
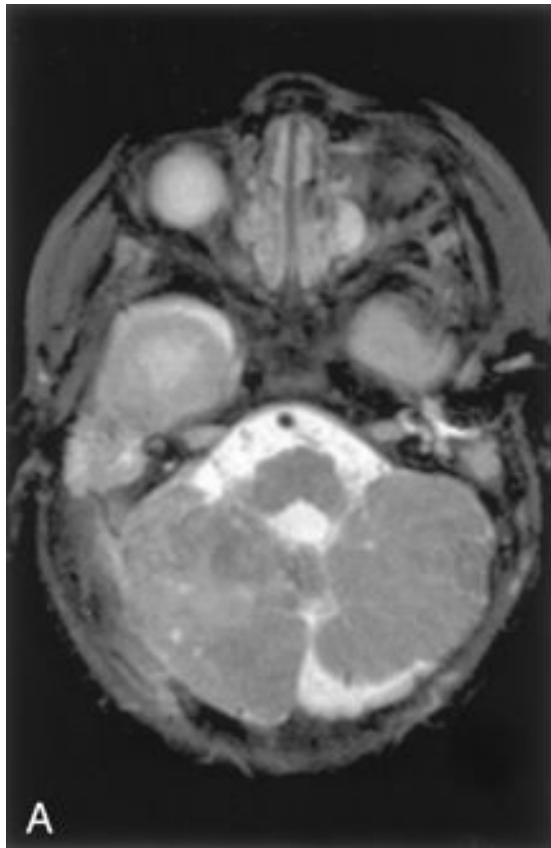
# Односторонняя гипоплазия



# Лиссэнцефалия с церебеллярной гипоплазией

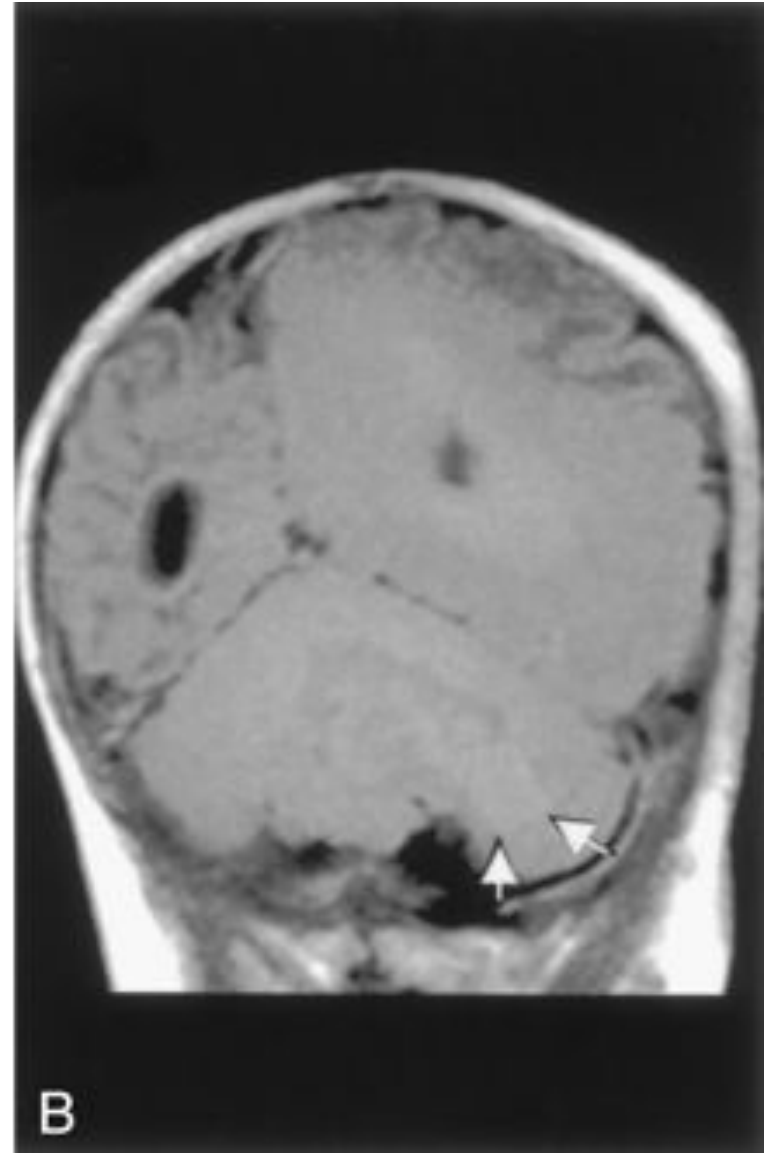
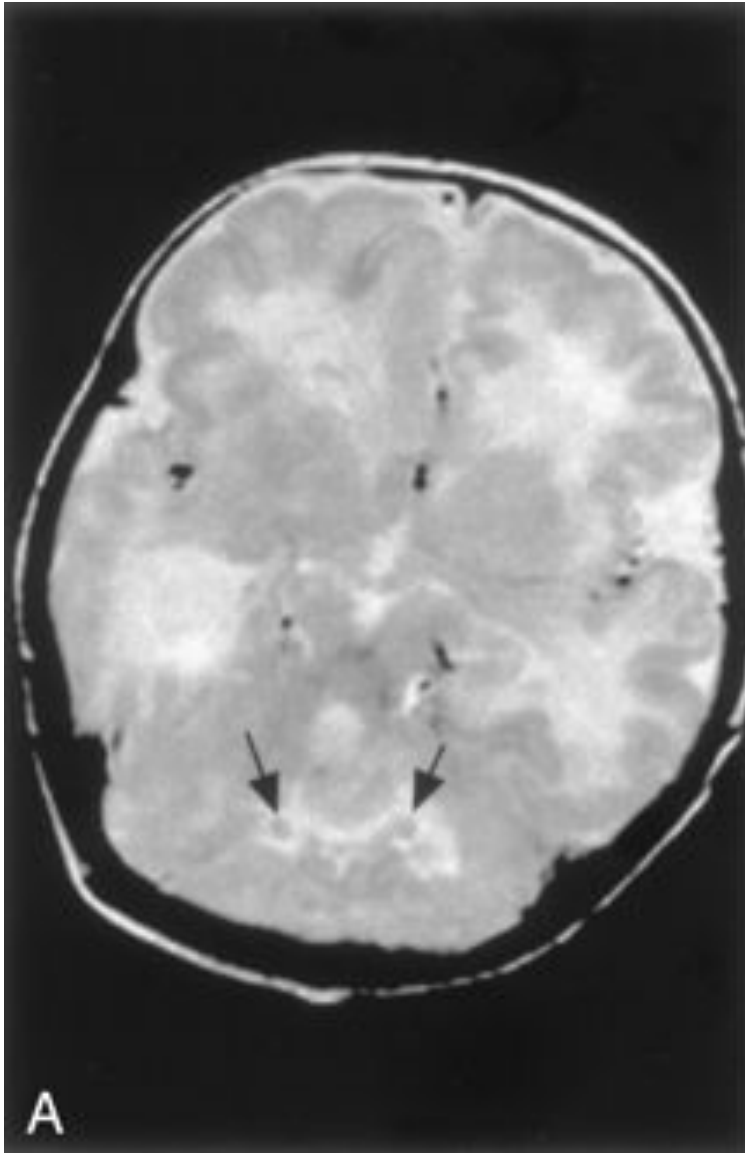


# Церебеллярная гипоплазия (ВМД)

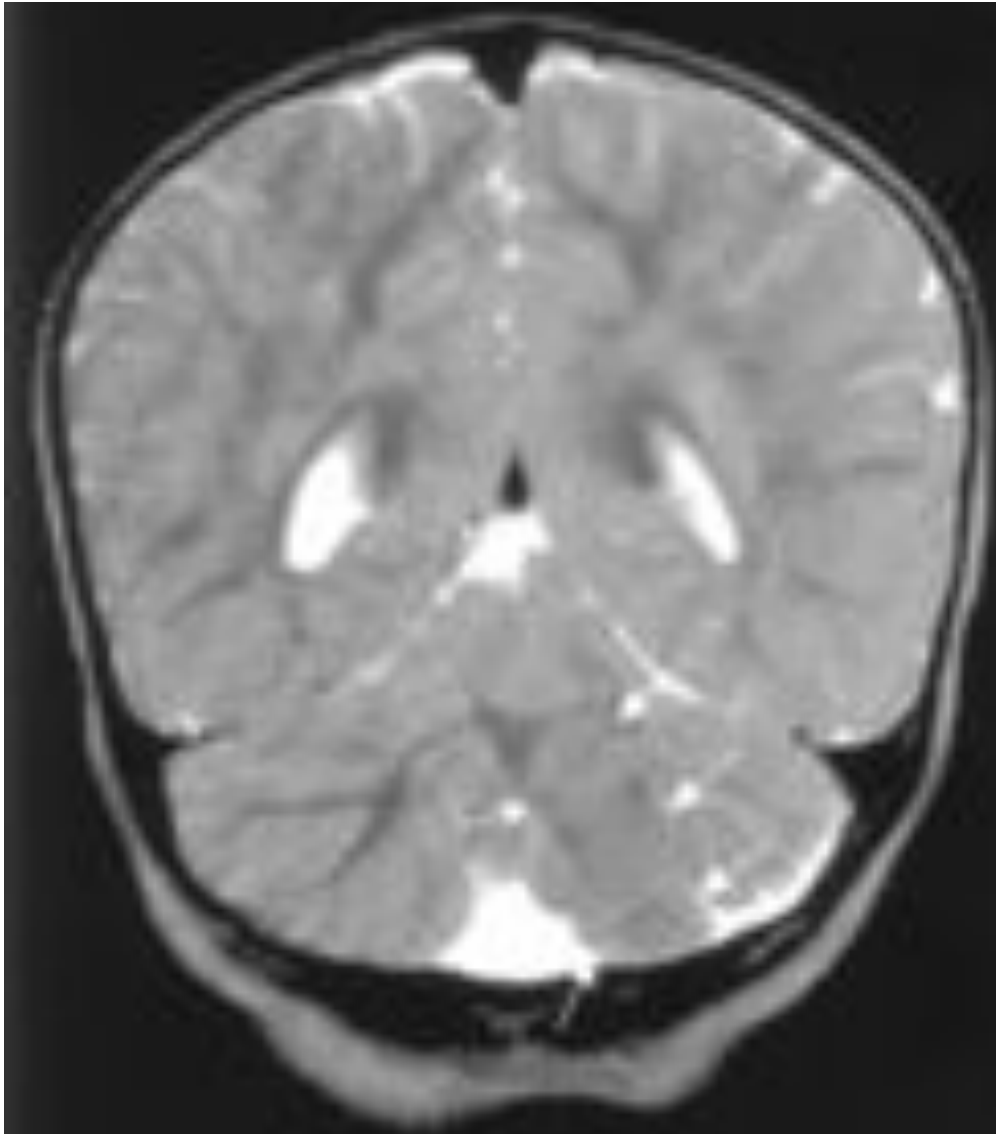


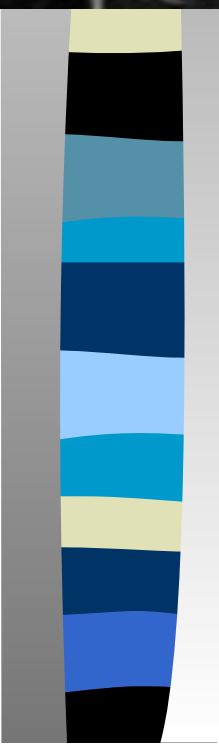
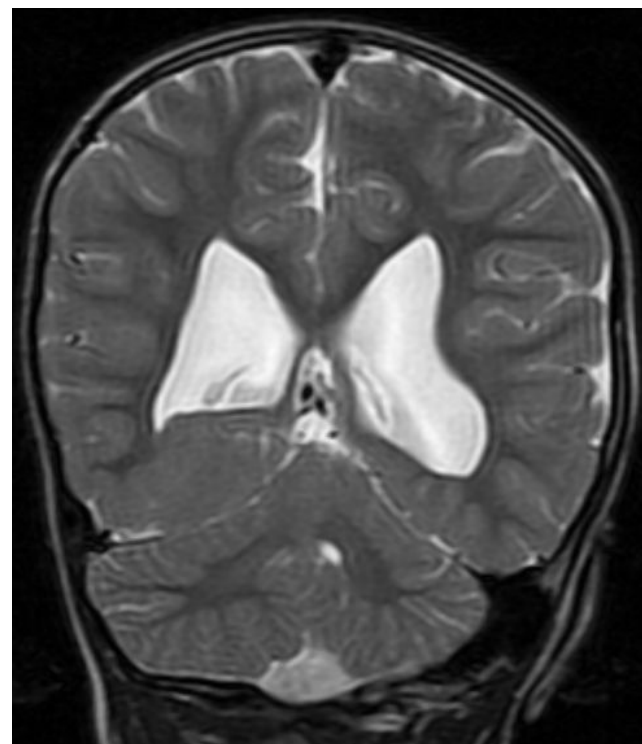
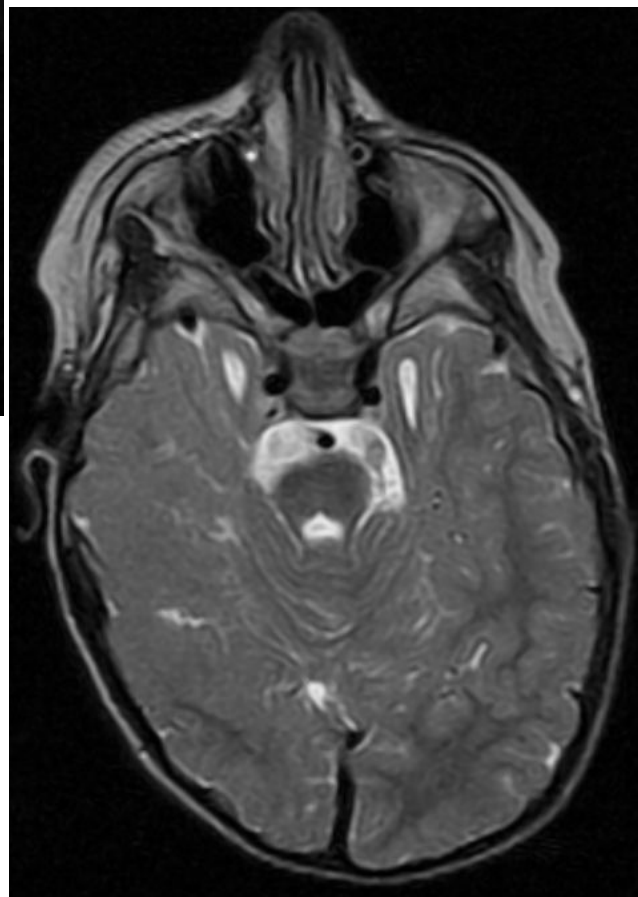
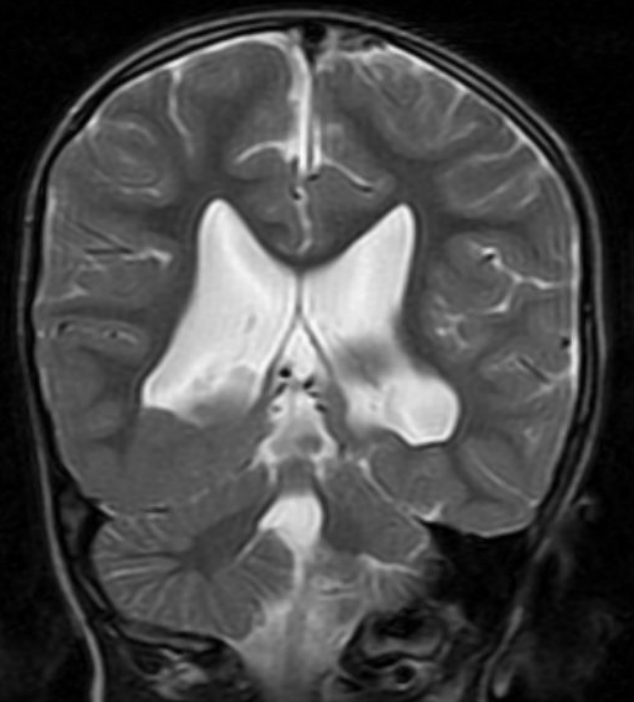


# Церебеллярная дисплазия с гетеротопией

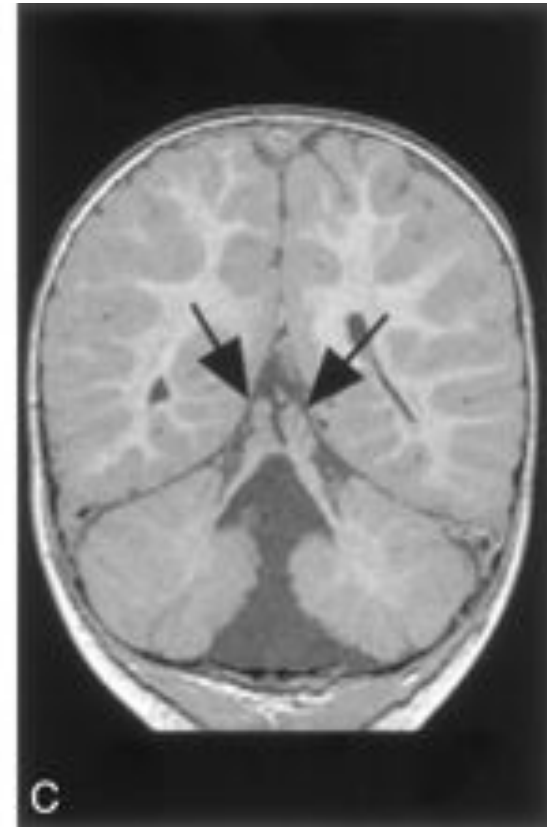
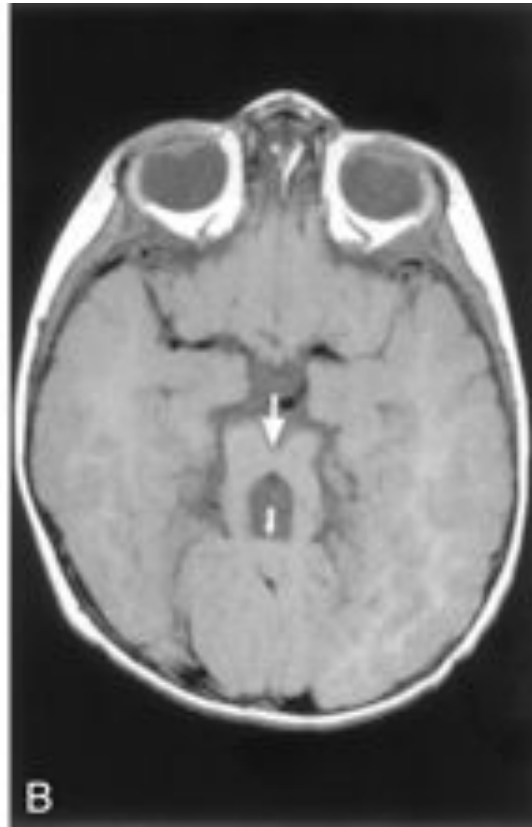
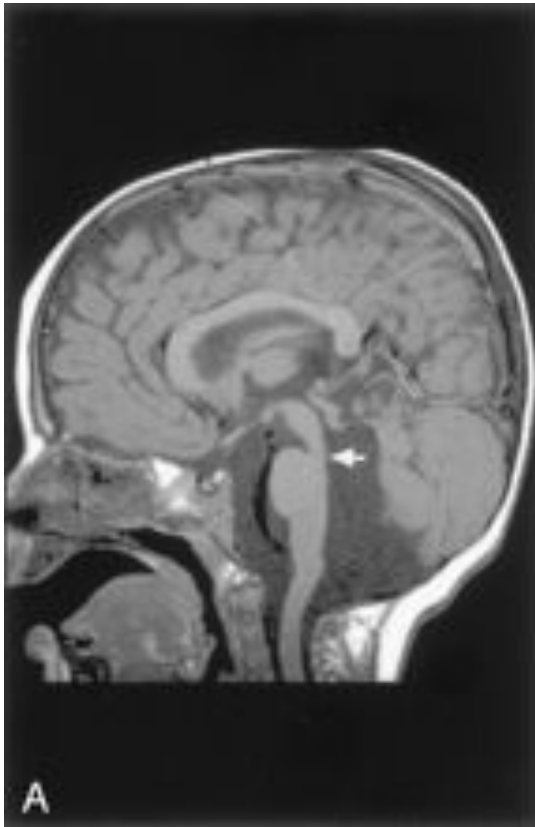


# Cortical local dysplasia





# Joubert



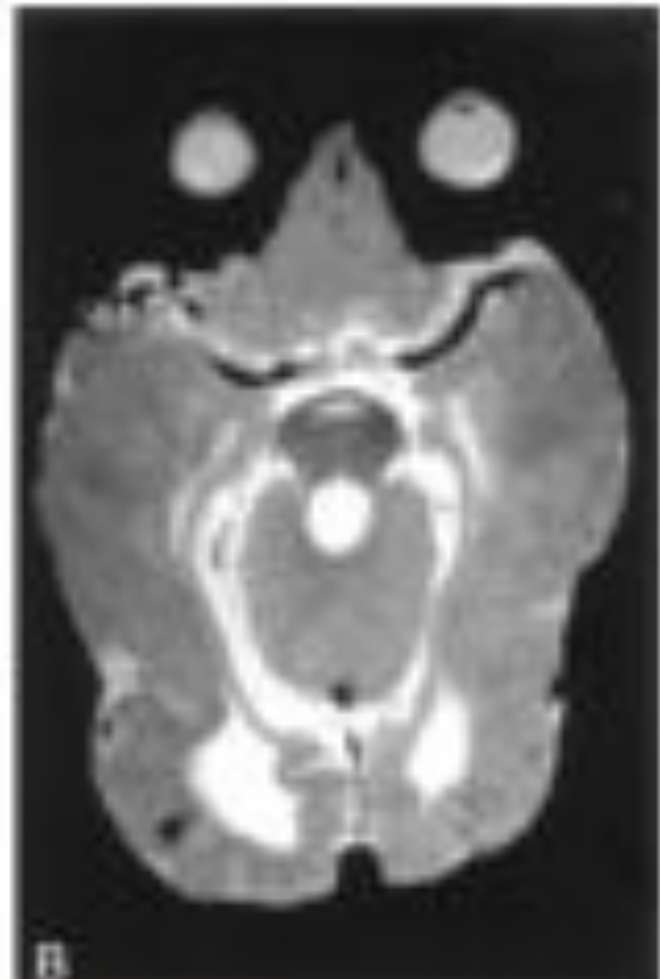
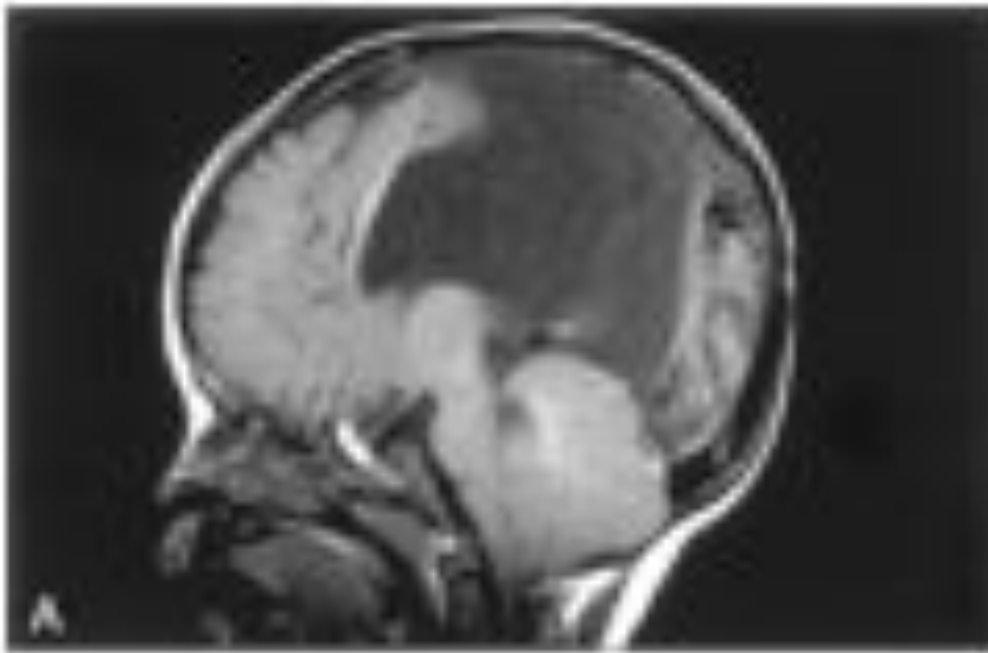


FIG 10. Rhombencephalosynapsis in a 6-year-old boy.

*A*, Sagittal spin-echo (550/15) image shows abnormal cerebellar vermis.

*B*, Axial spin-echo (2500/80) image shows continuity of the cerebral hemispheres across the midline without a midline cerebellar vermis. The cerebral hemispheres are abnormal, with reduced white matter and inward folding of the cortex as a result of ventriculoperitoneal shunting.

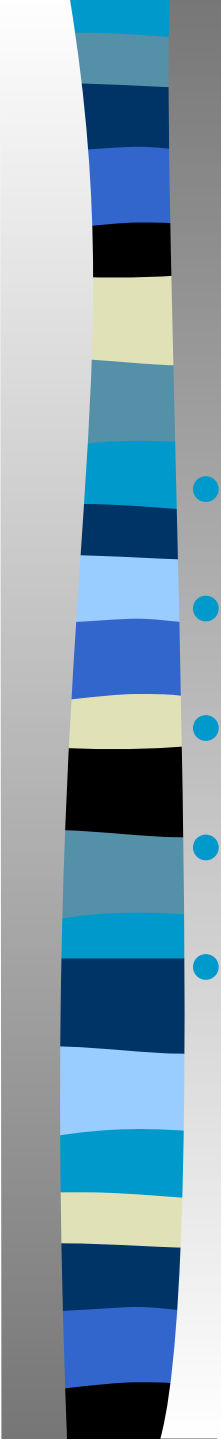
# Хроническая атаксия

Бытовые интоксикации:

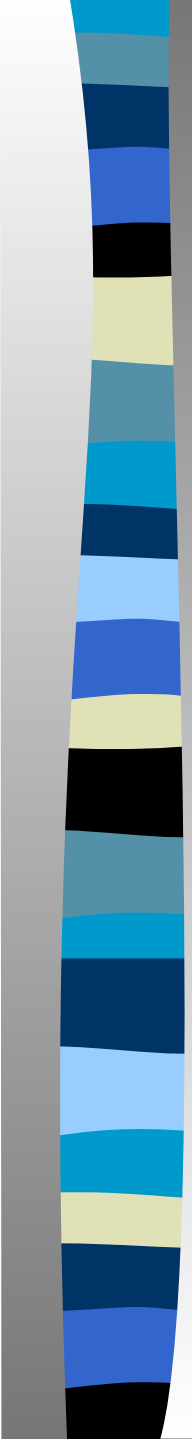
Соли металлов - свинец, ртуть, таллий

Химические в-ва – алкоголь, акриламид, этилацетат, ДДТ, нитроген-хлорид, органические соединения ртути, тетрахлоруглерод, тиопен, толуол, трихлорэтилен

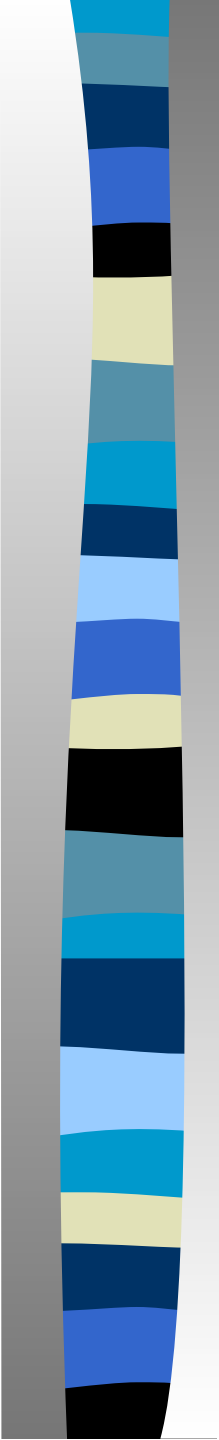
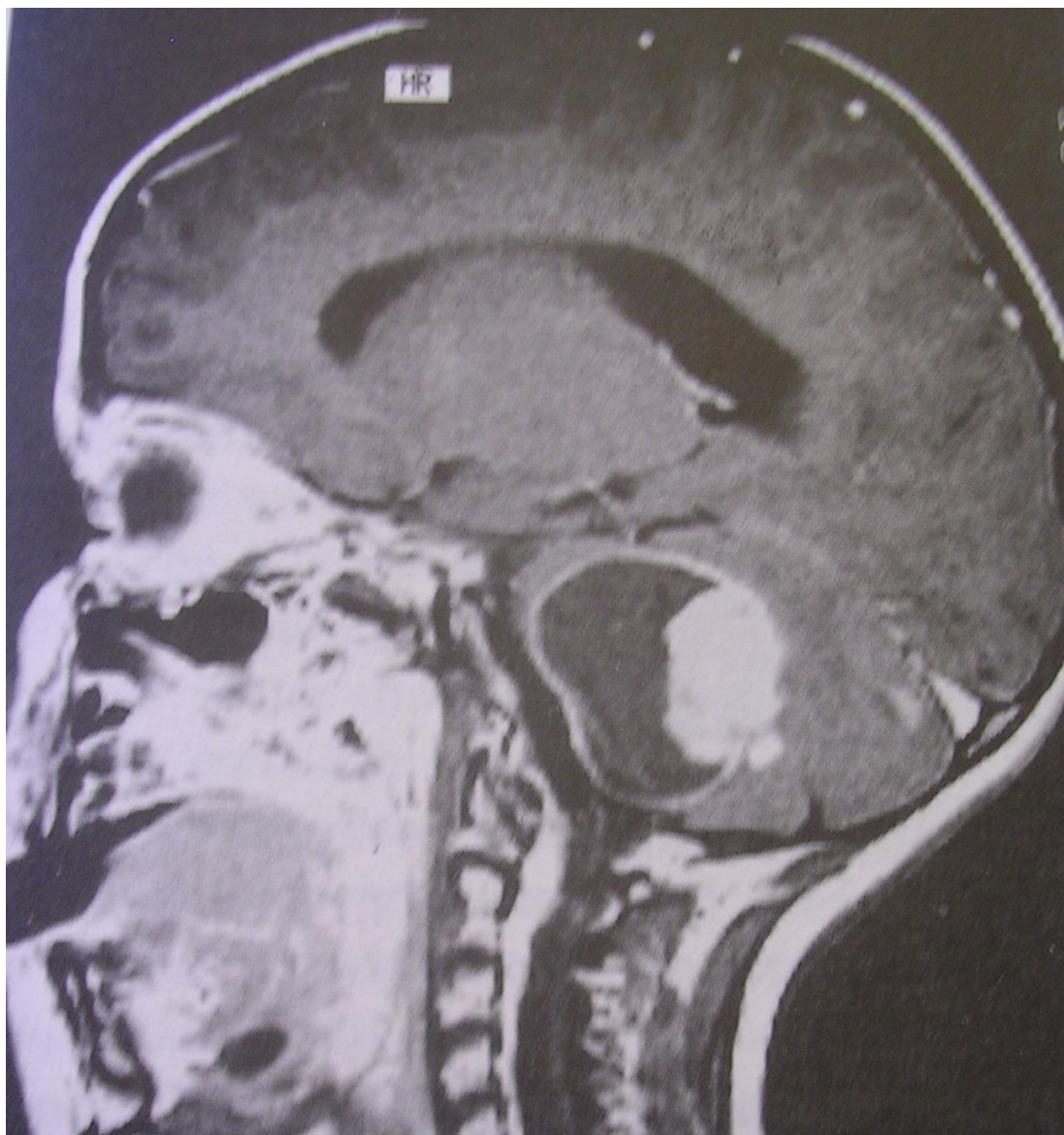
# Прогрессирующая мозжечковая атаксия

- 
- 1. Объем ЗЧЯ
  - 2. Наследственная патология:
    - -с-м Фридрейха
    - -атаксия при НМСН
    - -митохондриальные энцефалопатии, аминокацидоурии

# продолжение

- 
- -атаксия при наследственной спастической параплегии
  - -спиноцеребеллярные атрофии
  - -синдром атаксии / миоклонуса
  - -лейкодистрофии
  - -липидозы
  - Также:
  - -б-нь Гиппеля-Линдау
  - -б-нь Вильсона
  - -ПСПЭ





CH ED  
62  
Aug 1966

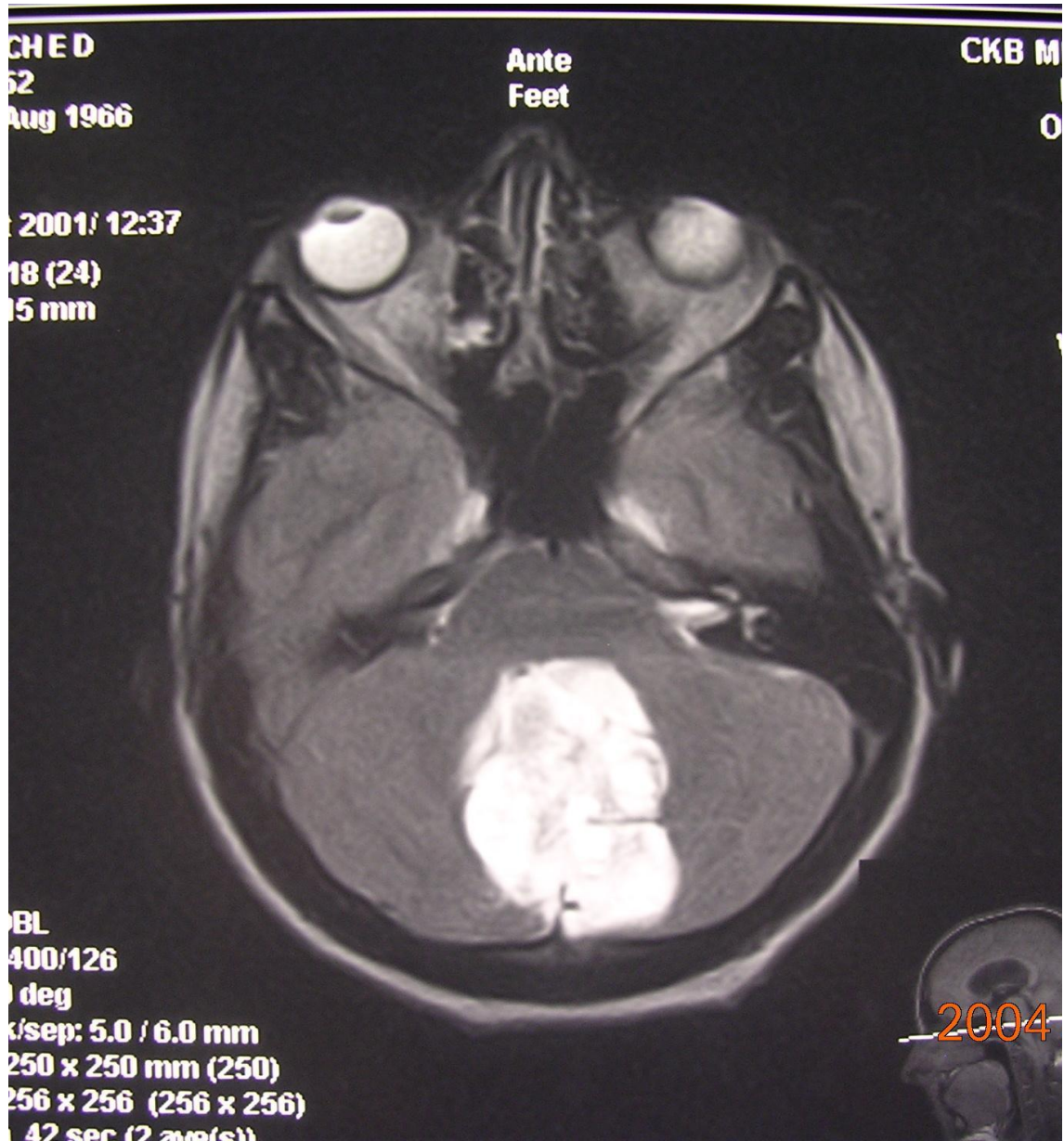
Ante  
Feet

CKB M  
0

2001/ 12:37  
18 (24)  
15 mm

BL  
400/126  
deg  
k/sep: 5.0 / 6.0 mm  
250 x 250 mm (250)  
256 x 256 (256 x 256)  
42 sec (2 avg(st))

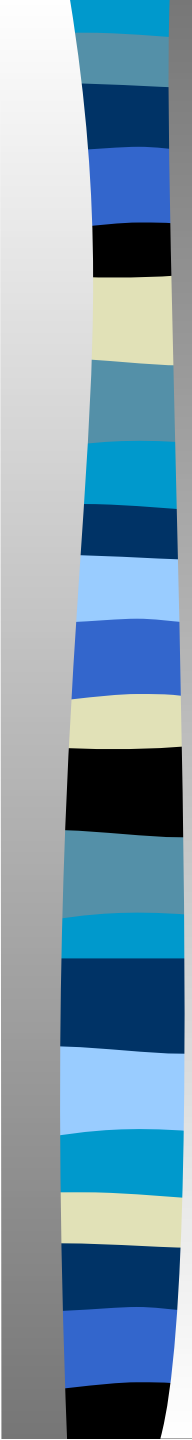
2004



# Болезнь Фридрейха

- Частота: 2-10 на 100 000 населения
- Гетерозиготность: 1 на 120 человек
- Аутосомно-рецессивное наследование и спорадические случаи
- Картированный ген 9q13-2
- Кодированный белок- фратаксин
- Выраженность клиники определяется уровнем остаточной активности фратаксина

# Синдром Фридрейха

- 
- Основные критерии:
    - а. в течение 5 лет после дебюта-  
-начало до 25 лет;
    - -прогрессирующая атаксия;
    - -отсутствие сухожильных рефлексов (ноги);
    - -с-м Бабинского;
    - -снижение скорости проведения по нерву (менее 40 м/с на руках).
  - б. после 5 лет от дебюта- дизартрия

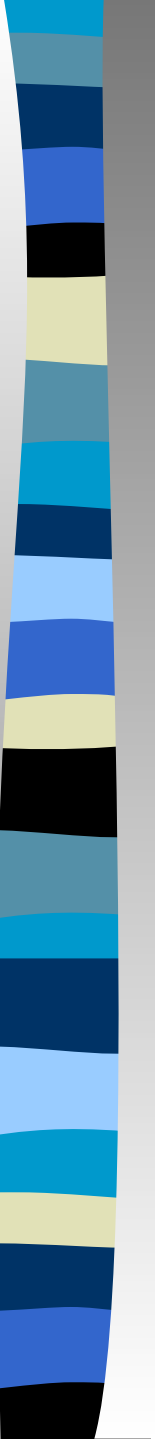


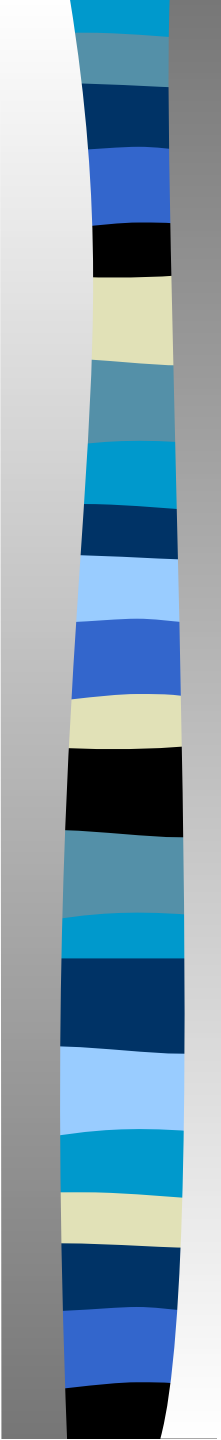
# Синдром Фридрейха

- Дополнительные критерии ( у 2/3 ):
- - сколиоз
- - центральный парез ног
- - выпадение сухожильных рефлексов на руках
- - снижение глубокой чувствительности в ногах
- - аномалии ЭКГ

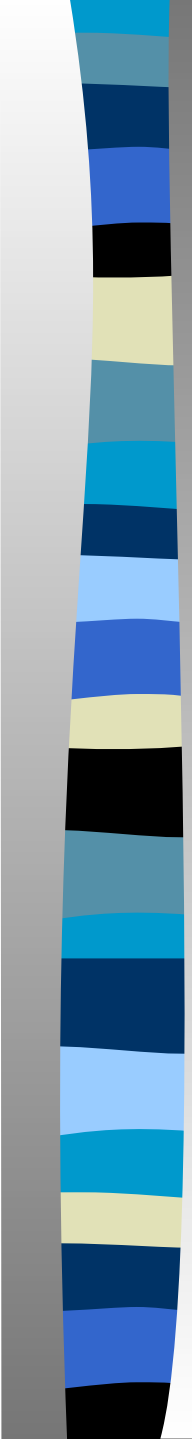
# Синдром Фридрейха

- Также:
- - нистагм
- - атрофия зрительных нервов
- - снижение слуха
- - дистальная слабость и похудание
- - полая стопа
- - диабет





# Синдром Фридрейха



<i>Болезни с известной этиологией</i>	<i>Возраст дебюта</i>
абеталипопротеинемия	1-2 декады
с-м AVED и дефициты вит. E	1-2 декады
дефицит гексаминидазы	1 декада
деф. глутаматдегидрогеназы	от 2 декады
б-нь Луи-Бар	1 декада
б-нь Рида	1-2 декады
с-м Коккейна	1 декада
деф. пируватдегидрогеназы	1 декада
деф. пируваткарбоксилазы	1 декада

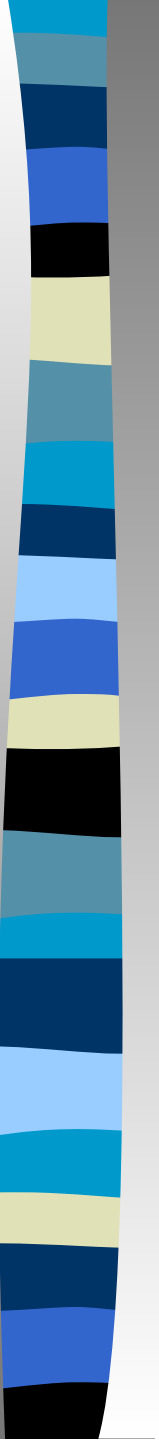


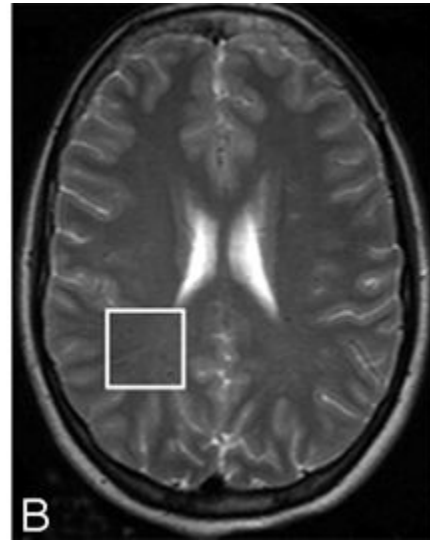
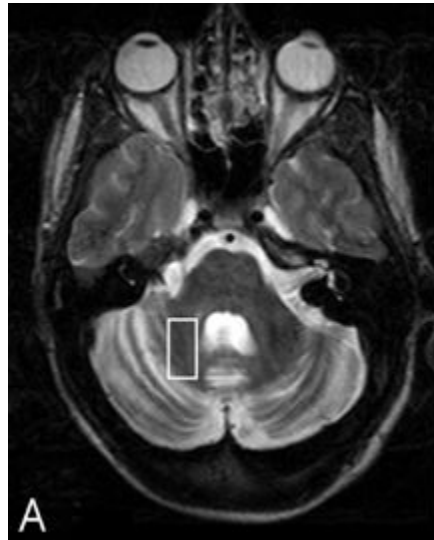
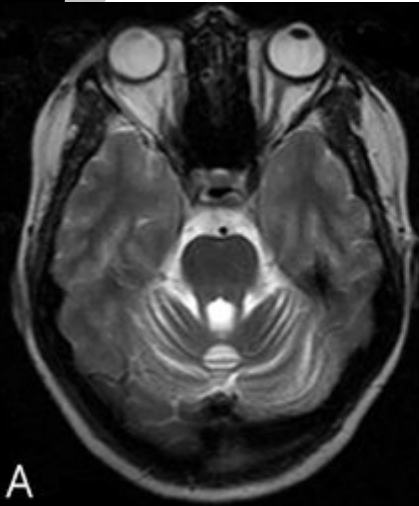
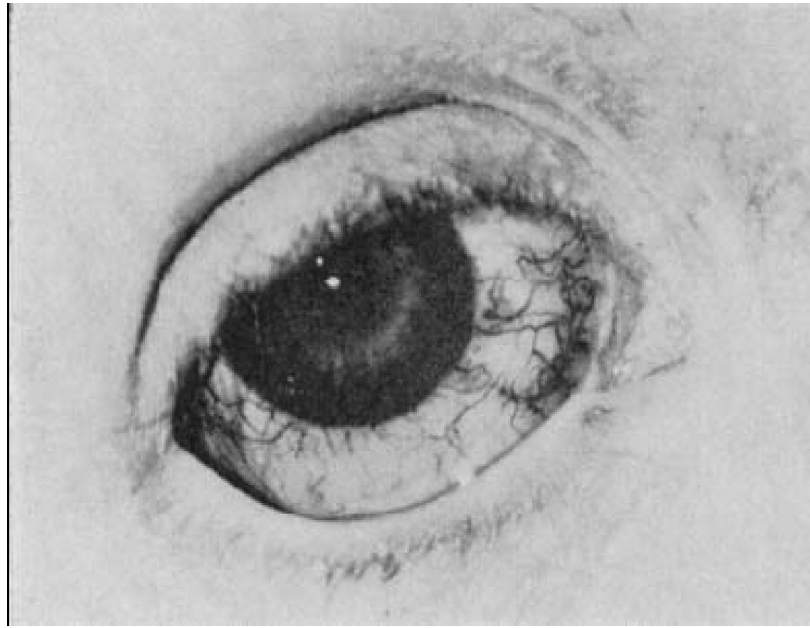
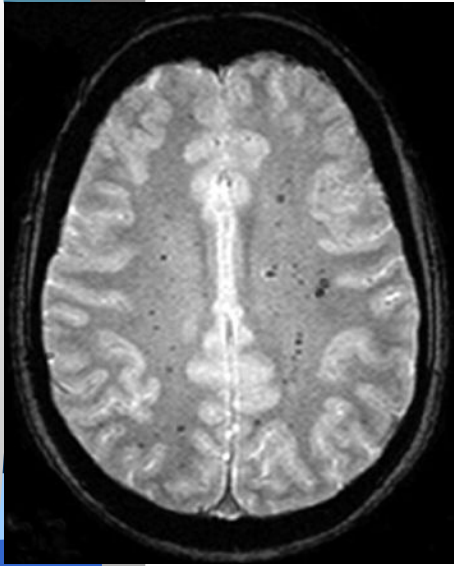
# продолжение

- 
- NARP  
вариабельны
  - MERRF  
1-2 декады
  - с-м Кернса-Сейра  
1-2 декады
  - MNGIE  
1-2 декады
  - б-нь Хартнапа  
1 декада
  - деф. цикла мочевины  
1 декада
  - кетоацидоурии  
1 декада
  - б-нь Фридрейха  
1-2 декады
  - б-нь Фридрейха  
1-2 декады
  - (форма Harding)
  - б-нь Рефсума  
1-3 декады
  - СЦА  
1-2-3 декады

# продолжение

- ***Б-ни с неизвестной этиологией***      ***Возраст дебюта***
- с-м Маринеско-Съогрена      1 декада
- с-м Бера      1 декада







# Спиноцеребеллярные атрофии

- Генетическая форма СЦА:  
СЦА 1, 2, 3, 4, 8, 12
- Клиническая форма ( по Harding):  
СЦА 1 типа
- Хромосомный локус:  
СЦА1- 6p22-23, 2- 12q24.1, 3- 14q32.1,  
4- 16q22.1, 8- 13q21, 12- 5q31-33
- Симптоматика (атаксия +):  
пирамидная, экстрапирамидная,  
глазодвигательная, когнитивная



# Спиноцеребеллярные атрофии

- Генетическая форма СЦА:  
СЦА 7
- Клиническая форма (по Harding):  
СЦА 2 типа
- Хромосомный локус:  
3q12-21.1
- Симптоматика (атаксия +):  
пигментная дегенерация сетчатки



# Спиноцеребеллярные атрофии

- Генетическая форма СЦА:
  - СЦА 4, 5, 6, 10, 11, 14
- Клиническая форма (по Harding):
  - СЦА 3 типа
- Хромосомный локус:
  - СЦА 4- 16q22.1, 5- 11q13, 6- 19p13,
  - 10- 22q13, 11- 15q14-21.3, 14- 19q13.4-qter
- Симптоматика (атаксия +): «чистая» атаксия, легкая пирамидная недостаточность



# Спиноцеребеллярные атрофии

- Также:
- генетические формы СЦА- 13, 16, 17
- Клиническим формам СЦА (по Harding) не соответствуют
- Хромосомный локус:
- СЦА 13- 19q13.3-13.4, 16- 8q22.1-24.1,
- 17- 6q27

# СЦА



## Форма СЦА

• 1,3,4,6,8,11

• 1,2,3,4,5,8

• 2,3

• 2,3

• 1,2,3,5,6

• 2,8,12,13

## Симптомы (атаксия+)

пирамидный

полинейропатия

паркинсонизм

дистония

глазодвигательные

КОГНИТИВНЫЕ



# СЦА

## **Форма СЦА      Симптомы (атаксия+)**

- 1      атрофия зрительных нервов
- 7      пигментная дегенерация сетчатки
- 10      эпилепсия
- 14      миоклонус
- 12      тремор
- 2      хорея



# Спиноцеребеллярные атрофии

СЦА 1 дебют от **15 лет** паркинсонизм,  
хорея, дистония,  
аксональная полинейропатия  
атрофия зрит. нервов, замедление саккад

СЦА 2 дебют от **15 лет**, паркинсонизм,  
дистония, хорея, крампи,  
полинейропатия (сухож. арефлексия),  
замедление саккад, когнитивные р-ва

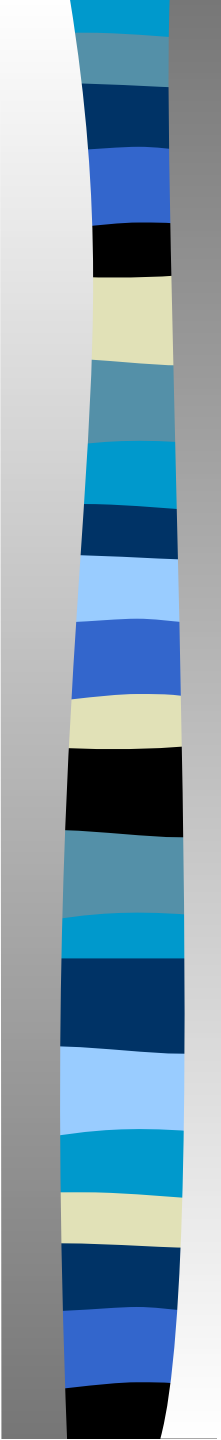
## продолжение

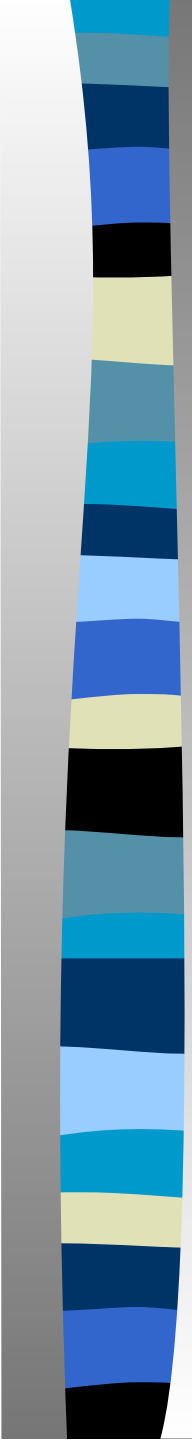
СЦА 7 дебют от **5 лет** **Ретинопатия**

(пигментная дегенерация сетчатки),  
орофациальная дискинезия,  
спастика, хореоатетоз,  
сензитивная атаксия

ДРПЛД дебют от **5 лет** **Дистония,**

миоклонус, с-м паркинсонизма,  
эпи- приступы, деменция





# Еще одно подразделение атаксий... Аутосомно-рецессивные атаксии (прогрессирующие)

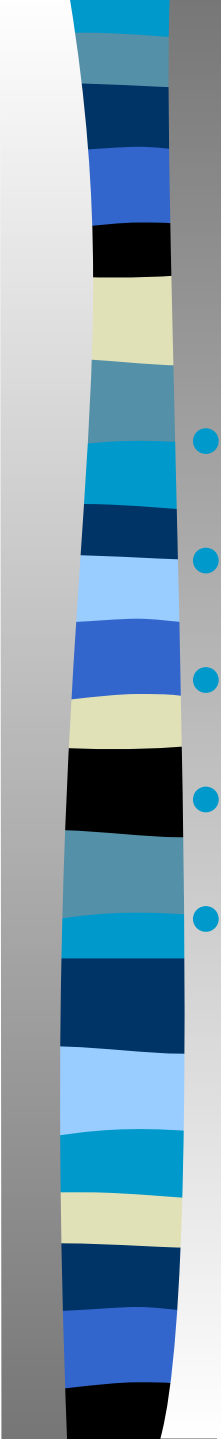
- А. с дефицитом вит Е
- Абеталиппротеинемия
- Церебротендинозный ксантоматоз
- Рефсум
- Атаксия-телеангиоэктазия
- Атаксия-телеангиоэктазия-like syndrom+Nijmegen
- А. с окуломоторной апраксией 1
- СЦА с аксональной нейропатией
- Пигментная ксеродерма

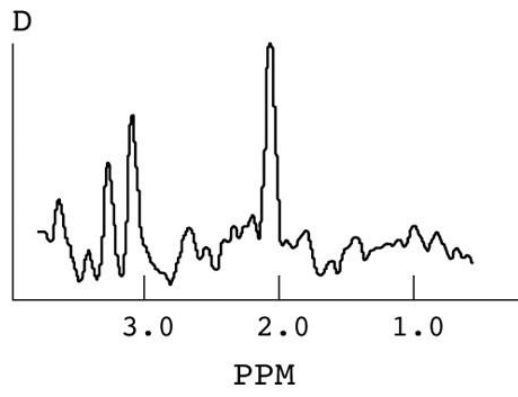
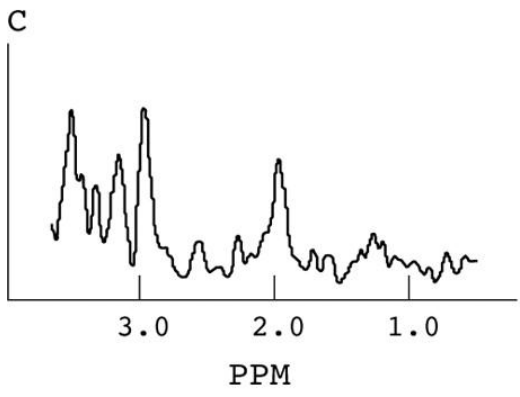
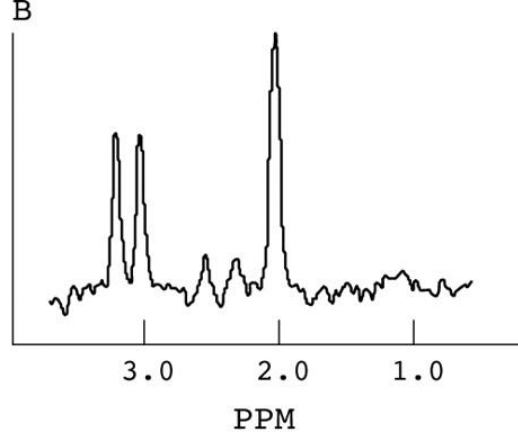
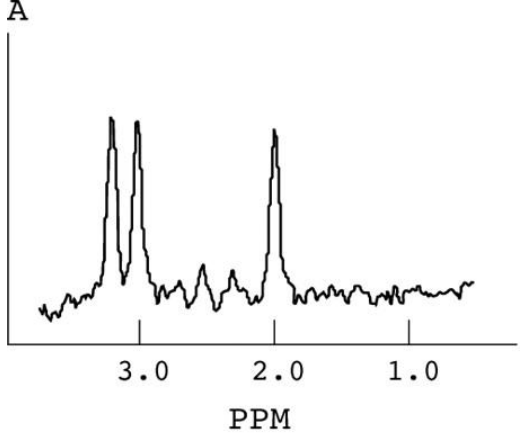
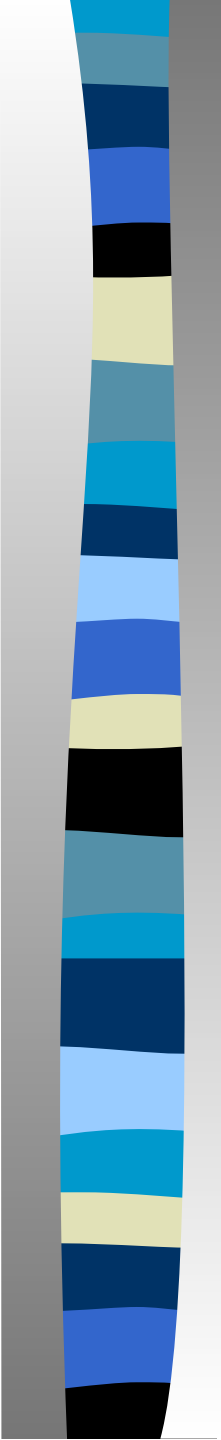


# Аутосомно-рецессивные атаксии (прогрессирующие)

- Фридрейх
- MIRAS (митохондриальный рецессивный атактический синдром)
- Инфантильная СЦА
- Маринеско-Съогрен
- А. Harding
- Дефицит коэнзима Q с А.
- Заднестолбовая а. с пигментным ретинитом

# С-м атаксии-миоклонуса

- 
- С-м опсоклонус-полимиоклонии
  - Целиакия
  - Митохондриальные энцефаломиопатии
  - С-м Ангельмана
  - С-м прогрессирующей миоклонус-эпилепсии





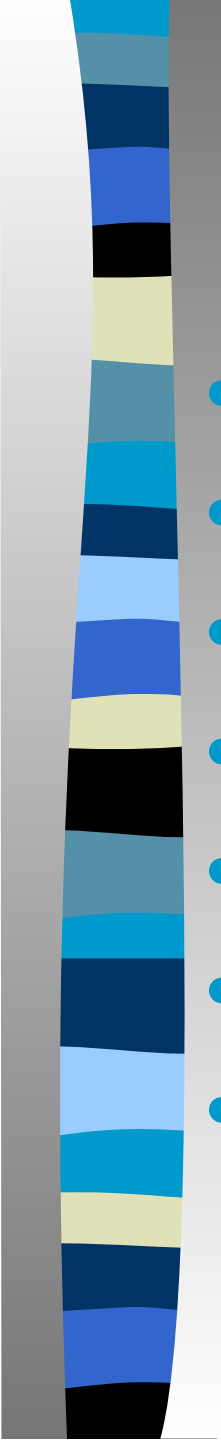
# С-м атаксии-миоклонуса

- ***С-м прогрессирующей миоклонус-эпилепсии:***
- б-нь Лафора, балтийский и средиземноморский миоклонус (Унферрихта-Лундборга), MERRF,
- Gm2 ганглиозидоз, нейрональный цероидлипофусциноз, б-нь Гоше, б-нь Нимана-Пика, сиалидоз, маннозидоз, нейроаксональная дегенерация, с-м May-White

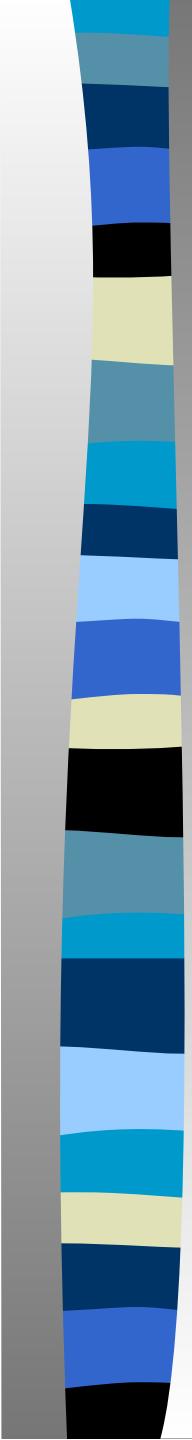
# Митохондриальные энцефаломиопатии

- 
- PEO
  - Kearns-Seyr
  - MELAS
  - MNGIE
  - NARP
  - Leigh
  - MERRF

# Нарушения обмена аминокислот

- 
- Б-нь кленового сиропа
  - Б-нь Хартнапа
  - Нарушения цикла мочевины
  - Дефицит карбамоилфосфатсинтетазы
  - Гиперлизинемия
  - Глютаминацидурия 1 типа
  - Изовалериановая ацидемия

# Нарушения обмена аминокислот

- 
- Метилмалоновая ацидурия
  - Альфа-кетоглутаровая ацидурия
  - Дефицит 3-кетотиолазы
  - Дефицит ацетил-СоА-тиолазы
  - Дефицит глутатионсинтетазы
  - Дефицит  
сукцинатальдегиддегидрогеназы
  - Мутация кобаламина Д



# С-м Русси-Леви

- 1. НМСН с атаксией («Шаро-Мари с атаксией»)
- 2. Митохондриальная энцефалопатия !!!
- (она может преподнести «подарок»...)



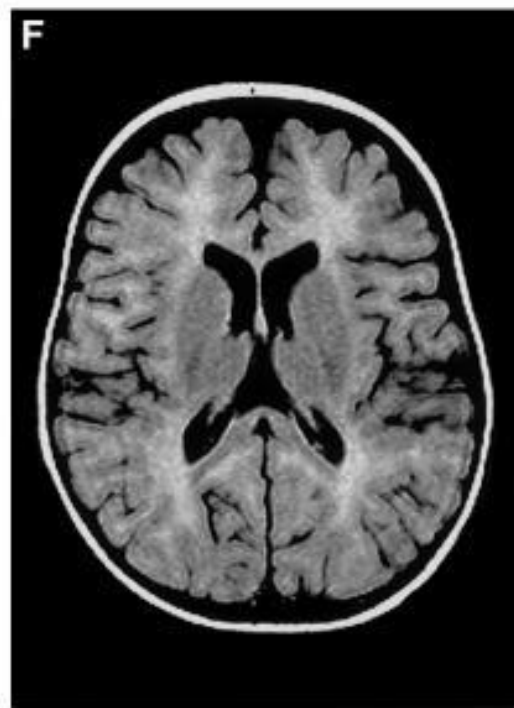
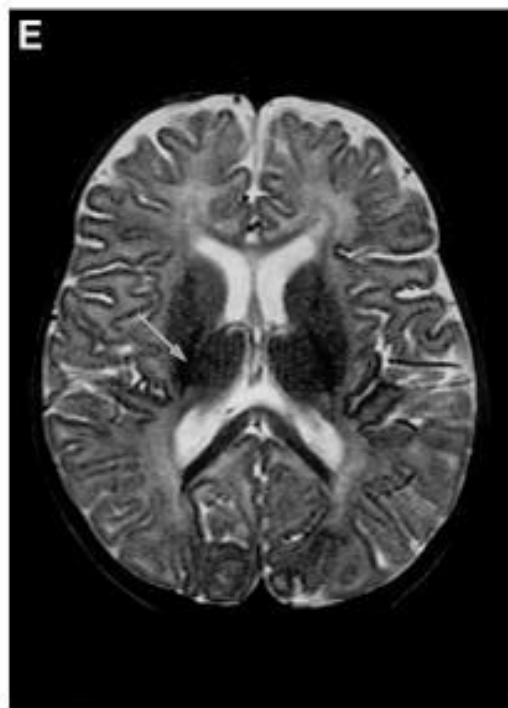
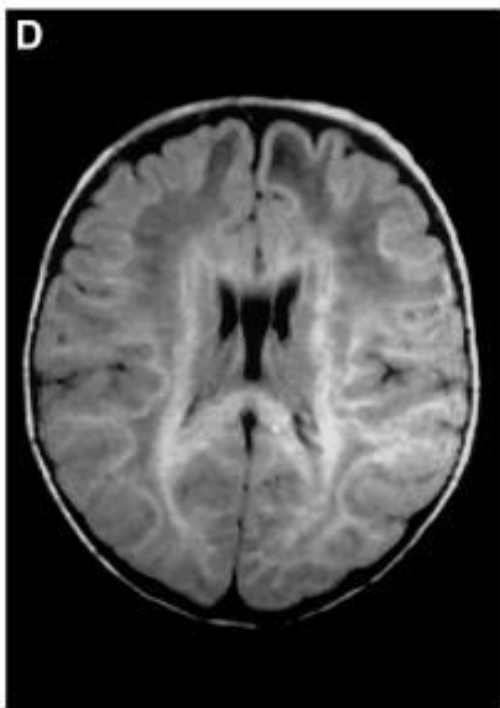
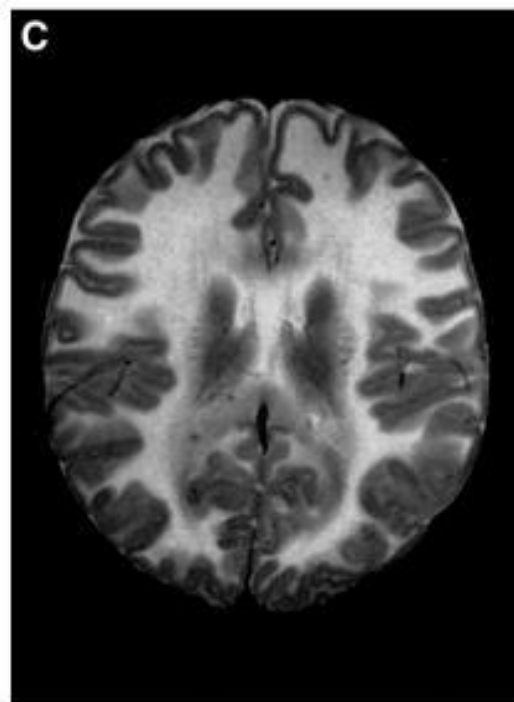
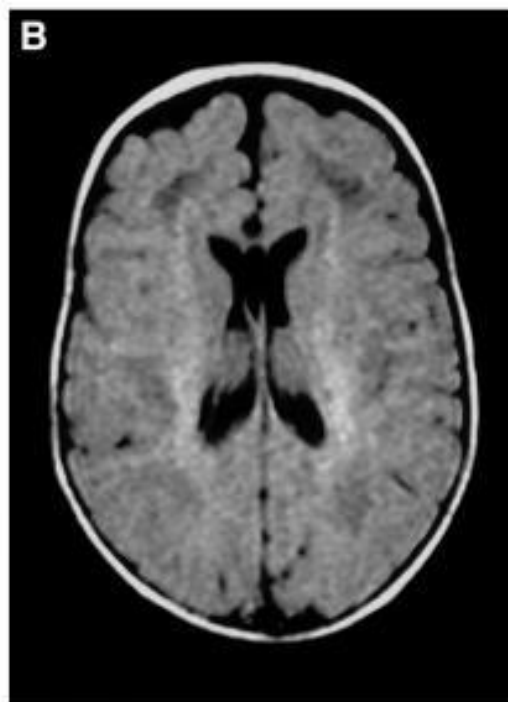
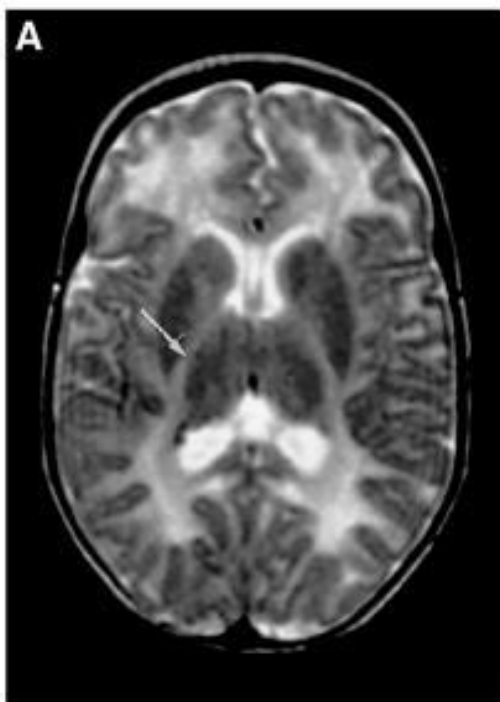
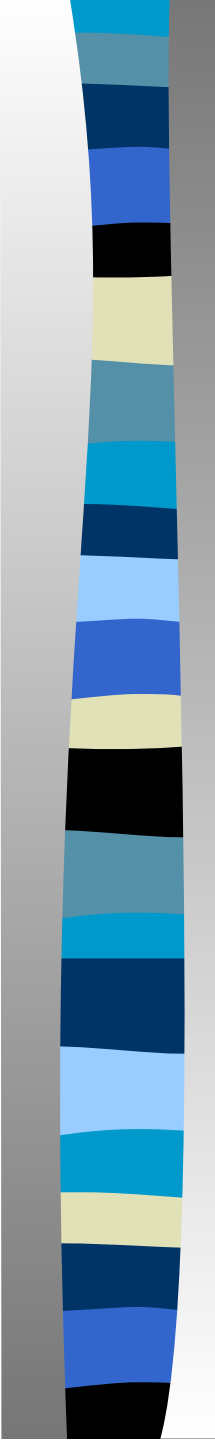
# Лейкодистрофии (атаксия не доминантный синдром)

- 1. Метакроматическая
- 2. Пелициуса-Мерцбахера
- 3. Адренолейкодистрофия
- 
- прочие лейкодистрофии
- 
- **САСН –атаксия доминирует !**



# Vanishing white matter/cerebellar ataksia cerebral hyperintensity

- Illustration of the variation in white matter abnormalities in patients with VWM/CACH. For this purpose, T2-weighted and FLAIR images of patient 3 at 3 mo (*A* and *B*, respectively) and patient 7 at 6 mo (*C* and *D*, respectively) are shown, as well as T2-weighted and FLAIR images of a normal infant at 4 mo (*E* and *F*, respectively). In patient 3, the transverse T2-weighted image (*A*) is normal for the age, except that the progress of myelination is insufficient. The myelin deposition should cause the internal capsule to have a low signal intensity (*arrow* in *E*), but it still has a high signal intensity throughout (*arrow* in *A*). The FLAIR image is shown at a slightly higher level, where areas of low signal intensity are seen within the cerebral white matter, indicative of rarefaction (*B*). Such areas are not seen on the FLAIR image of the normal infant (*F*). In patient 7, the cerebral white matter has too high a signal intensity on the T2-weighted image (*C*), higher than normal for unmyelinated white matter (*E*). The gyri are mildly broadened. The FLAIR image shows that a large part of the white matter has a lower signal intensity, consistent with rarefaction (*D*). A subtle stripe-like pattern is visible within the rarefied white matter (*D*).

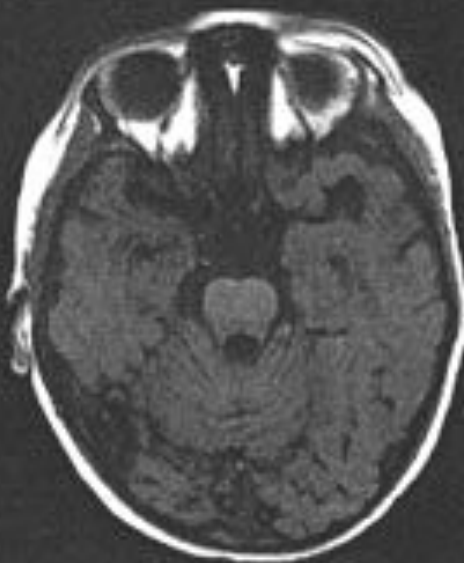
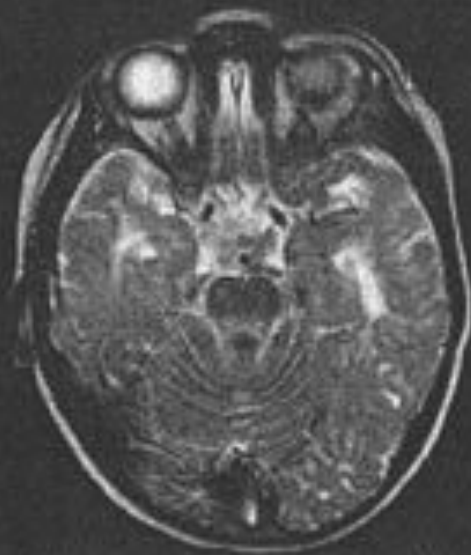




T2 axial

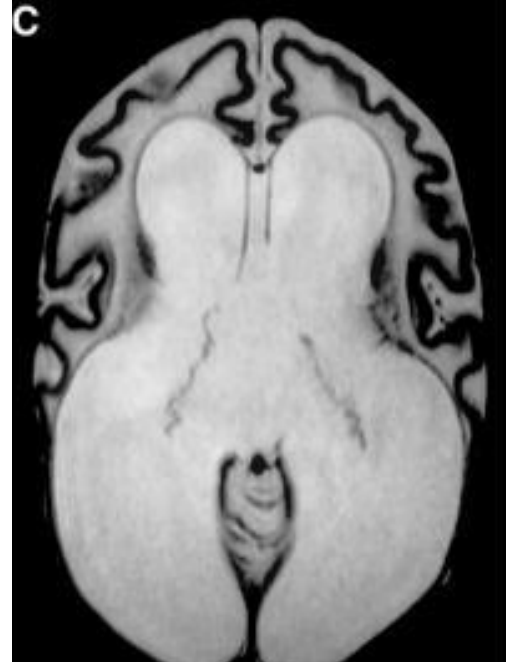
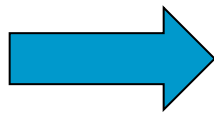
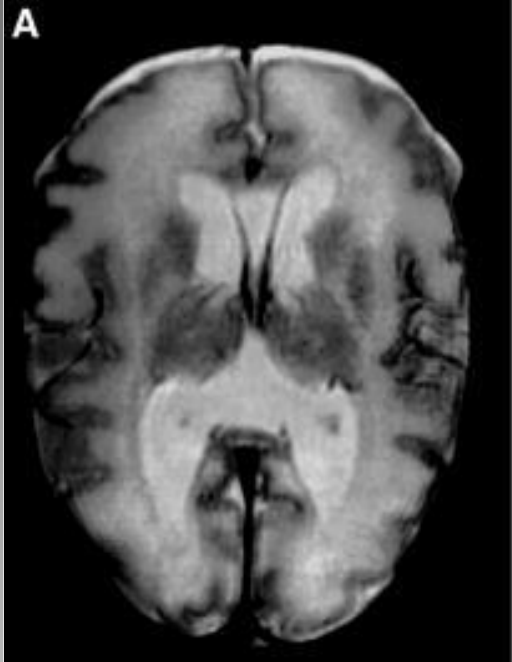
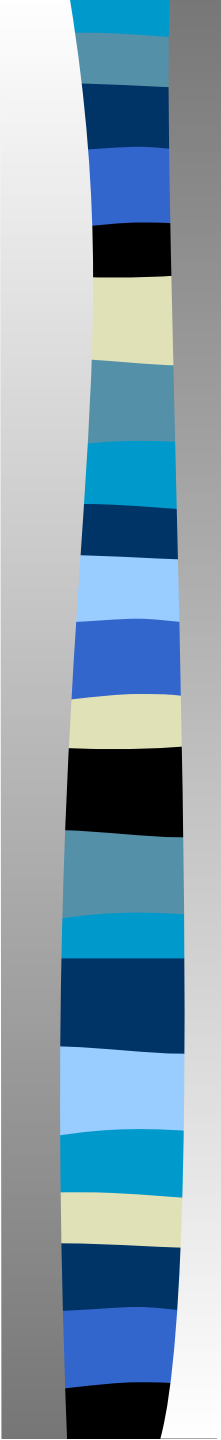


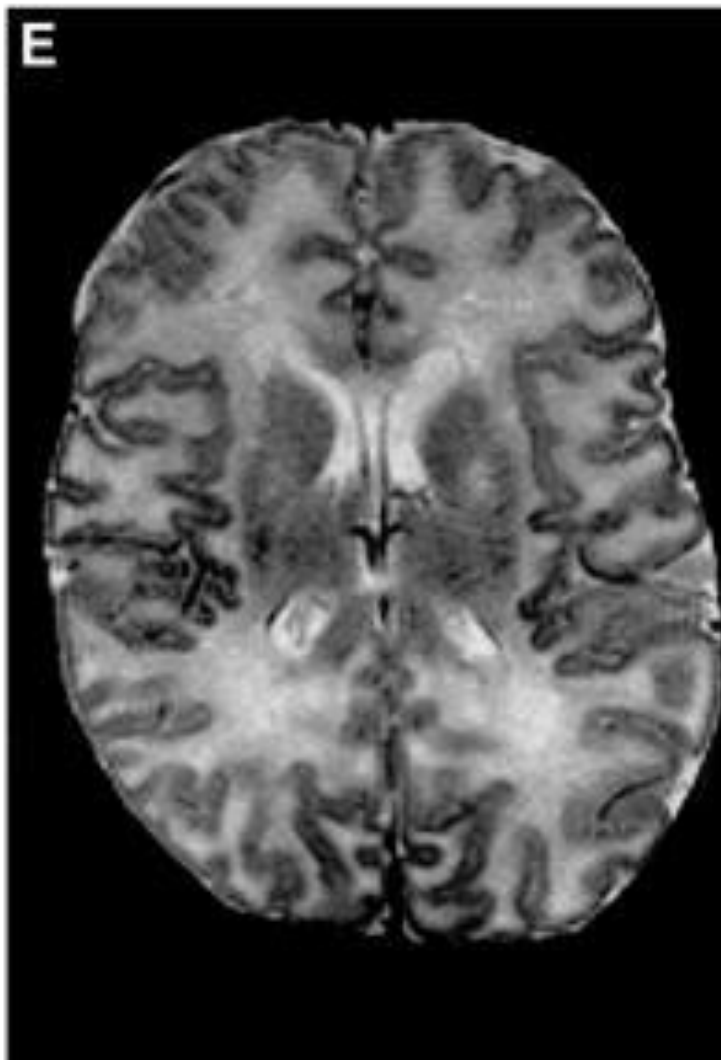
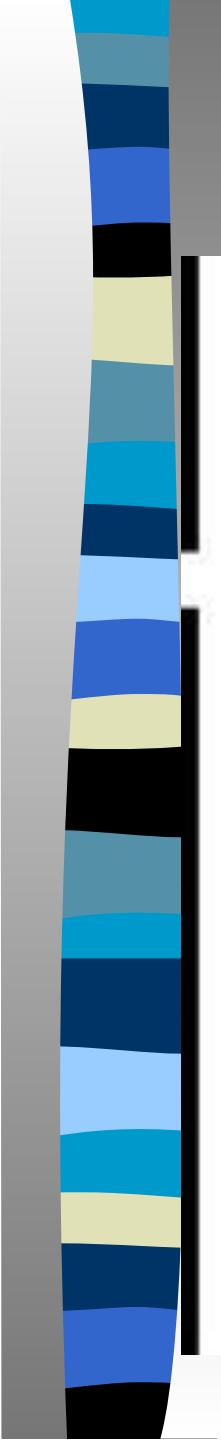
T1 axial



# Illustration of the degree of white matter volume loss.

- Transverse T2-weighted and sagittal T1-weighted images of patient 6, obtained at 6 d (*A* and *B*, respectively) and 5 mo (*C* and *D*, respectively), and transverse T2-weighted and sagittal T1-weighted images of a normal-term neonate (*E* and *F*, respectively) are shown. The first MRI in patient 6, obtained at 6 d, shows broadening of gyri (*A*) as compared to the width of gyri in a normal neonate (*E*). The cerebral white matter has a normal signal intensity for unmyelinated white matter on the T2-weighted image (compare *A* and *E*). The lateral ventricles are mildly dilated. The cerebellar vermis is on the small side (compare *B* and *F*). The T2-weighted image at 5 mo shows that an impressive atrophy of the cerebral white matter has occurred with enormous dilatation of the lateral ventricles (*C*). What remains of the white matter now has too high a signal intensity, even for unmyelinated white matter. The sagittal image shows marked atrophy of the cerebellum (*D*). Also the pons is flatter than normal. These images are reproduced from the work of Boltshauser et al. ([2002](#)) with





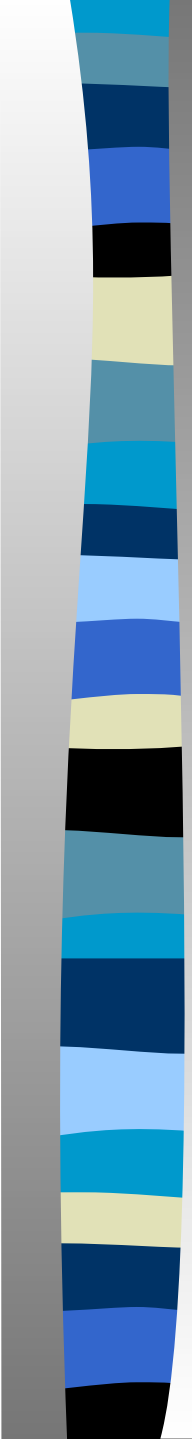


# Ганглиозидозы (может дебютировать с атаксии)

- 1. Gm 1 ( III тип )
- 2. Gm 2 ( III тип )
- 3. Gm 2 ( АВ тип )

# Если такой синдром...





Cerebellum +  
middle cerebellar  
peduncles

Cerebrotendinous  
xanthomatosis

Peroxisomal  
disorders

Histiocytosis

Alexander disease

Leukoencephalo-  
pathy with brain  
stem and spinal  
cord involvement  
and lactate  
elevation (LBSL)

Early onset maple  
syrup urine disease

Premutation  
fragile X syndrome

Adult autosomal  
dominant  
leukodystrophy

Heroin and cocaine  
toxicity