

CEREBELLAR ATAXIA

Tagirov B.R.¹, Khamidov A.V.² (Russian Federation)

Email: Tagirov514@scientifictext.ru

¹Tagirov Bagish Radicovich - student,
MEDICAL INSTITUTE

NORTH CAUCASUS STATE ACADEMY;

²Khamidov Ayub Vakhaevich – student,
MEDICAL FACULTY,
VOLGOGRAD STATE MEDICAL UNIVERSITY,
VOLGOGRAD

Abstract: *this article describes in detail the structure of the cerebellum and reveals all types of spinocerebellar ataxia, as well as symptoms of each type. When Purkinje cells are destroyed, the patient cannot regulate movements, coordination is disturbed when walking, and clumsiness in movements appears. A person can simply press another letter on the keyboard or fall out of the blue. Most often, people begin to notice an already progressive disease, a drunken gait is characteristic of patients. There is a static ataxia (imbalance when standing) and a dynamic ataxia (discoordination during movements). A trembling appears in the hands, due to which the handwriting becomes large and ugly. Muscle tremors, pelvic disorders appear, the disease leads to secondary parkinsonism. Swallowing function is impaired, a person can die even due to a small piece of food. Death usually occurs about 15 years after the onset of symptoms. The cause is infectious complications or concomitant diseases. Symptoms of SCA type 2 are similar to type 1, but saccades (fast, consistent eye movements occurring simultaneously in one direction) appear here. At the moment, the functions of the protein synthesized by the gene are not fully understood. Spinocerebellar ataxia type 3 (Machado-Joseph disease). In addition to the symptoms that are inherent in cerebellar ataxia, ophthalmoplegia (paralysis of one or more muscles of the eye), pathological reflexes, twitching of limbs, slowing down of movements and speech are observed here*

Keywords: *cerebellum, pathogenesis, ataxia, symptom*

МОЗЖЕЧКОВЫЕ АТАКСИИ

Тагиров Б.Р.¹, Хамидов А.В.² (Российская Федерация)

¹Тагиров Багис Радикович – студент,
Медицинский институт
Северо-Кавказская государственная академия;

²Хамидов Аюб Вахаевич – студент,
лечебный факультет,

Аннотация: в данной статье подробно описывается строение мозжечка и раскрываются все типы спиноцеребеллярной атаксии, а также симптомы каждого типа. При разрушении клеток Пуркинье больной не может регулировать движения, нарушается координация при ходьбе, появляется неуклюжесть в движениях. Человек просто может нажать другую букву на клавиатуре или упасть на ровном месте. Чаще всего люди начинают замечать уже прогрессирующее заболевание, для больных характерна «пьяная походка». Происходит атаксия статическая (нарушение равновесия при стоянии) и атаксия динамическая (дискоординация при движениях). В руках появляется дрожь, из-за чего почерк становится большим и некрасивым. Появляется тремор мышц, тазовые расстройства, болезнь приводит к вторичному паркинсонизму. Нарушаются функции глотания, человек может умереть даже из-за небольшого кусочка пищи. Смерть обычно наступает спустя около 15 лет с момента проявления симптомов. Причиной служат инфекционные осложнения или сопутствующие заболевания. Симптомы СЦА 2 типа схожи с 1 типом, но здесь появляются саккады (быстрые, согласованные движения глаз, происходящие одновременно в одном направлении). На данный момент функции белка синтезируемого геном до конца не изучены. Спинаocereбеллярная атаксия 3 типа (болезнь Мачадо-Джозефа). Кроме тех симптомов, которые присущи мозжечковым атаксиям здесь наблюдаются офтальмоплегия (паралич одной или нескольких мышц глаза), патологические рефлексy, подёргивания конечностей, замедление движений и речи.

Ключевые слова: мозжечок, патогенез, атаксия, симптом.

В современном мире медицина развивается на фоне мощной научно-технической революции. Новейшие технологии позволяют отследить заболевания на самых ранних стадиях развития жизни, ещё в утробе матери; вырастить органы для человека из его собственной ткани; проводить операции не делая лапаротомию, а использовать лапароскопию, при которой не делается широкий разрез, а, следовательно, процесс заживления идёт быстрее. С каждым днём наука открывает всё новые знания, о которых не возможно было догадаться, но остаются и такие болезни, изучение которых даёт мало результатов и их летальность невозможно предотвратить. Одними из таких заболеваний является спиноцеребеллярная атаксия. Впервые об этом заболевании стало известно еще в 1891 году в трудах немецкого невропатолога П.Менцеля. Спинаocereбеллярные атаксии – это клинически и генетически гетерогенная группа наследственных неврологических состояний,

характеризующихся развитием прогрессирующей дегенерации клеток мозжечка и иногда базальных ядер вплоть до их полной атрофии.

Перед тем как перейти к описанию болезни рассмотрим строение и функции мозжечка. Мозжечок (*cerebellum*), располагается кзади от моста и от верхней части продолговатого мозга, лежит в задней черепной ямке. Сверху над мозжечком нависают затылочные доли полушарий большого мозга, которые отделены от мозжечка поперечной щелью большого мозга.

Глубокая горизонтальная щель разделяет мозжечок на 2 поверхности: верхнюю и нижнюю. Поверхности мозжечка выпуклые. На нижней поверхности имеется углубление - долина мозжечка, к этому углублению прилежит задняя поверхность продолговатого мозга. В мозжечке различают: червь мозжечка и с боковых его сторон два полушария. Наружная поверхность мозжечка покрыта бороздами. Наиболее глубокие из них образуют его дольки. Самой филогенетически старой долькой каждого из полушарий является клочок. Он прилежит к передней поверхности средней мозжечковой ножки. С помощью длинной ножки, клочок соединяется с червем мозжечка, с его узелком. С соседними отделами мозга мозжечок соединяется тремя парами ножек. Нижние мозжечковые ножки направляются вниз и соединяют мозжечок с продолговатым мозгом. Средние мозжечковые ножки образованы поперечно идущими волокнами моста. Верхние мозжечковые ножки соединяют мозжечок со средним мозгом. В мозжечковых ножках проходят волокна проводящих путей, соединяющих мозжечок с другими отделами головного мозга и со спинным мозгом.

Структура мозжечка представлена тонкими пластинками белого вещества, покрытого корой мозжечка. В белом веществе находятся парные ядра. Наиболее значительное из них - зубчатое ядро, которое принимает участие в процессах регуляции мускулатуры и равновесного состояния. Медиальнее зубчатого располагается пробковидное и шаровидное ядра, которые отвечают за работу и тонус мышц шеи и головы. Самое медиальное положение имеет ядро шатра, которое наряду с зубчатым ядром участвует в поддержании равновесия тела.

В коре мозжечка различают 3 слоя. Молекулярный слой представлен корзинчатыми и звёздчатыми нейронами. Ганглионарный или слой грушевидных клеток образован крупными клетками Пуркинье. В зернистом слое располагается большое количество клеток-зёрен. Мозжечок включает в себя более половины всех нейронов центральной нервной системы.

Серое вещество моста представлено ядрами V, VI, VII, VIII пар черепных нервов, обеспечивающих движения глаз, мимику, деятельность слухового и вестибулярного аппаратов; ядрами ретикулярной формации и собственными ядрами моста, участвующими в связях коры полушарий большого мозга с мозжечком и передающими импульсы из одних отделов

мозга в другие через мост. В дорсальных отделах моста следуют восходящие чувствительные проводящие пути, а в вентральных - нисходящие пирамидные и экстрапирамидные пути. Здесь же имеются системы волокон, обеспечивающие двустороннюю связь коры большого мозга с мозжечком. В мозжечке есть ядра (центры), обеспечивающие координацию движений, поддержание равновесия тела.

Спиноцеребеллярные атаксии – группа наследственных неврологических состояний, характеризующихся развитием прогрессирующей дегенерации клеток мозжечка и иногда базальных ядер вплоть до их полной атрофии.

Патогенез заболевания можно рассматривать с двух аспектов. Рассмотрим первую точку зрения. Развитие болезни обусловлено экспансией цитозин-аденин-гуанин (CAG) тринуклеотидных повторов (кодирует аминокислоту глутамин), вследствие чего синтезируются патологические формы белков (атаксин-1, атаксин-2, атаксин-3 и т.д.), образуя плотные агрегаты, они патологически действуют на структуры мозжечка.

При спиноцеребеллярной атаксии 1 типа происходят мутации на 6 хромосоме в гене ATXN1 в норме не более 36 CAG-повторов, при развитии заболевания их количество резко увеличивается.

При СЦА 2 типа количество цитозин-аденин-гуанин тринуклеотидных повторов увеличивается на 12 хромосоме в гене ATXN2. У здорового человека таких повторов не больше 36, у больного достигает до 100.

СЦА 3 типа (болезнь Мачадо-Джозефа) – у людей с данным типом заболевания можно обнаружить CAG-повторы в гене ATXN2, локализованном на 14 хромосоме. В нормальном состоянии можно найти не более 47 повторов, а при данной патологии от 53 до 68.

СЦА 6 типа – дефекты гена SCA1A 19 хромосомы. Для развития спиноцеребеллярной атаксии этого типа достаточно лишь малого увеличения CAG-повторов. Так нормальное количество повторов колеблется от 5 до 20, патологическое – 21-26.

СЦА 7 типа – происходят изменения в структуре гена ATXN7, находящегося на 3 хромосоме. У здорового человека количество CAG-повторов не должно превышать 35, а у больного СЦА может достигать вплоть до нескольких сотен.

СЦА 8 типа – свыше 1200 повторов наблюдается при данной патологии в гене ATXN8 13 хромосомы, когда как в норме их количество составляет лишь 15-50.

Тринуклеотидный повтор цитозин-аденин-гуанин кодирует белок глутамин (C₅H₁₀N₂O₃). Развитие заболевания начинается в тот момент, когда синтезируются патологические формы белков богатых глутамином,

они начинают откладываться в различных клетках мозжечка в виде плотных агрегатов, что в последствии ведет к гибели клеток. Чем больше в генах больного тринуклеотидных повторов, тем больше агрегатов образуется, это, в свою очередь, ведет к быстрому протеканию заболевания.

Вторая точка зрения состоит в том, что увеличивается не количество цитозин-аденин-гуанин тринуклеотидных повторов, а происходит делеция триплетов регулирующих и разделяющих CAG-повторы.

Симптоматика заболеваний зависит от её типа и от функций белков, кодируемых данными генами.

Спиноцеребеллярная атаксия 1 типа

Белок, который кодируется геном ATXN1, активно принимает участие в метаболизме клеток Пуркинье, они в свою очередь связаны с латеральным вестибулярным ядром, ядрами мозжечка, тонкого и клиновидного пучка и оливы. Эти клетки являются корковым концом переднего и заднего спинно-мозжечкового проприоцептивных путей, несущих информацию о положении частей тела и о размахе движений. От коры больших полушарий корзинчатые клетки посредством ядер моста получают импульс о предстоящем движении, они передают импульс к клеткам Пуркинье, в которых происходит анализ программы движения и при необходимости подготовка к исправлению ошибок, если программа не имеет ошибок, то импульс передается ядрам мозжечка, затем в мотонейроны спинного мозга. Клеткам Пуркинье свойственна длительная следовая гиперполяризация и повторяющиеся разряды, что способствует выработке двигательных навыков (например, быстрая ходьба, игра на музыкальных инструментах и т.д.). При разрушении этих клеток больной не может регулировать движения, нарушается координация при ходьбе, появляется неуклюжесть в движениях. Человек просто может нажать другую букву на клавиатуре или упасть на ровном месте. Чаще всего люди начинают замечать уже прогрессирующее заболевание, для больных характерна «пьяная походка». Происходит атаксия статическая (нарушение равновесия при стоянии) и атаксия динамическая (дискоординация при движениях). В руках появляется дрожь, из-за чего почерк становится большим и некрасивым. Появляется тремор мышц, тазовые расстройства, болезнь приводит к вторичному паркинсонизму. Нарушаются функции глотания, человек может умереть даже из-за небольшого кусочка пищи. Смерть обычно наступает спустя около 15 лет с момента проявления симптомов. Причиной служат инфекционные осложнения или сопутствующие заболевания (например, заболевания ССС).

Симптомы СЦА 2 типа схожи с 1 типом, но здесь появляются саккады (быстрые, согласованные движения глаз, происходящие одновременно в

одном направлении). На данный момент функции белка синтезируемого геном до конца не изучены.

Спиноцеребеллярная атаксия 3 типа (болезнь Мачадо-Джозефа). Кроме тех симптомов, которые присущи мозжечковым атаксиям здесь наблюдаются офтальмоплегия (паралич одной или нескольких мышц глаза), патологические рефлекссы, подёргивания конечностей, замедление движений и речи.

Клинические проявления СЦА 6 типа связаны с нарушениями вестибулярного аппарата и замедлением речи. Болезнь не приводит к полной инвалидности, медленно прогрессирует.

Особенностью спиноцеребеллярной атаксии 7 типа является то, что заболевание может привести к полной потере зрения, так как поражается сетчатка глаза.

На данный момент СЦА 8 и других типов плохо изучены.

На сегодняшнем уровне развития медицины эффективного лечения не разработано.

В северо-восточном федеральном университете получили патент на лечение 1 типа данного заболевания. Метод лечения представляет собой ежедневный приём 500 мг L-цистеина. Лекарство находится на стадии разработки и эффективность лечения полностью не доказана.

В России зафиксировано примерно 180 случаев заболевания спиноцеребеллярной атаксией преимущественно 1 типа. К сожалению, в нашей стране на данном этапе нет учреждений организованных именно для данного вида заболеваний, поэтому людям приходится обращаться за помощью в другие страны. В Японии разработали компьютер, его датчик крепится на любую мышцу, которой больной в состоянии управлять, он улавливает любые движения этой мышцы и может воспроизводить на компьютере. Таким образом, человек может напечатать текст, а потом воспроизвести его своим же голосом, заранее сохранённым на этом компьютере.

Список литературы / References

1. Анатомия человека. В двух томах. Т.2 / Авт.: М.Р. Сапин, В.Я. Бочаров, Д.Б. Никитюк и др./Под ред. М.Р. Сапина. Изд.5, перераб. и доп. М.: Медицина. 2001. 640 с.
2. Атлас анатомии человека: Учеб. Пособие. 2-е изд., стереотипное. В 4 томах. Т. 4 / Авт.: Р.Д. Синельников, Я.Р. Синельников-М.: Медицина, 1996.-320 с.
3. Нервные болезни: Учебник. / Авт.: Д.Р. Штульман, О.С. Левин. М.: Медицина, 2000. 464 с.
4. Нормальная физиология: Учебник / Н.А. Агаджанян, В.М. Смирнов. 3-е изд., исп. и доп. М.: ООО «Медицинское информационное», 2012. 576 с.