

Сравнительная клиническая характеристика больных спиноцеребеллярной атаксией 1 типа с разной длиной CAG-повторов

Научный руководитель – Максимова Надежда Романовна

Максимова Анастасия Анатольевна

Выпускник (специалист)

Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, Медицинский институт, Кафедра Неврология и психиатрия, Якутск, Россия

E-mail: nastushalensk@mail.ru

Спиноцеребеллярная атаксия 1 типа (СЦА1) (ОМIM 164400) относится к полиглутаминовым заболеваниям. Под термином «полиглутаминовые заболевания» объединяют особую группу тяжелых нейродегенеративных болезней, характеризующихся наличием динамической мутации - экспансии тринуклеотидных повторов цитозин-аденин-гуанин (CAG) в кодирующих областях соответствующих генов [1, 2].

Цель исследования: изучить клиническую характеристику больных СЦА1 с разной длиной CAG-повторов.

Материалы и методы. Проведён анализ клинического течения СЦА1 среди больных якутской популяции по данным Регистра наследственной и врожденной патологии Медико-генетического центра Республиканской больницы №1. Выборку исследования составили 92 больных СЦА1 с выраженной клинической симптоматикой. Обследованные больные были разделены на две группы на основании длины полиглутаминовых CAG повторов мутантной аллели гена Ataxin1 (ATXN1). В первую группу включили 39 пациентов с 42-43, а во вторую - 53 пациента с 49-50 CAG повторами соответственно.

Результаты. На момент обследования средний возраст пациентов первой группы составил 45,3 года, во второй группе 39,2 лет. Таким образом, больные с коротким числом CAG повторов обследуются в более старшем возрасте. В первой группе больных средний возраст манифестации составил 39,1 лет, во второй - 29,8 лет. Можно прийти к заключению, что у носителей мутации с короткими CAG повторами (42-43) клинические симптомы проявляются значительно позже по сравнению с носителями более длинных повторов (49-50). При анализе клинической картины больных СЦА1 с короткими и длинными повторами отмечается преобладание клинических симптомов у пациентов с длинными CAG повторами. У больных СЦА1 с короткими CAG повторами мышечная утомляемость встречается в 35,8% случаев, нарушение походки - 66,7%, атаксия - 46,2%, дизартрия - 66,7%, нарушение почерка у 23,1% пациентов, дисфагия - 58,9%, офтальмоплегия - 23,1%, нижний парапарез - 7,7% и тетрапарез - 10,3% случаев. У больных с длинными CAG повторами мышечная утомляемость составила 47,2%, нарушение походки - 81,1%, атаксия - 88,6 % и дизартрия - 86,8%, нарушение почерка - 56,6%, дисфагия - 69,8%, офтальмоплегия - 35,8%, нижний парапарез - 20,7% и тетрапарез - 28,3%.

Выводы. Таким образом, у больных СЦА1 с разной длиной патологических повторов клиническая картина течения болезни отличается по возрасту манифестации и по преобладанию основных клинических симптомов. У пациентов с длинными повторами атаксия и нарушение почерка в 2-2,5 раза чаще встречается, чем у пациентов с короткими повторами. Нижний парапарез и тетрапарез в 2,7 раз чаще появляются у пациентов с длинными повторами.

Источники и литература

- 1) Paradisi I., Ikonomu V., Arias S. Spinocerebellar ataxias in Venezuela: genetic epidemiology and their most likely ethnic descent. *Journal of Human Genetics*. 2016. V 61. P. 215–222.
- 2) Subramony S.H., Ashizawa T. Spinocerebellar ataxia type 1. In: Pagon, RA., et al., editors. *GeneReviews®*. Seattle, WA: University of Washington; 2015