

ID: 2014-02-23-A-3916

Клинический случай

Макаров Н.С., Муравлева Э.А., Спиридонова С.В., Зуев В.В.

Случай диагностики субклинической формы церебральной аутосомно-доминантной артериопатии с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (CADASIL)

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра неврологии ФПК и ППС

Ключевые слова: церебральная аутосомно-доминантная артериопатия, субкортикальный инфаркт, лейкоэнцефалопатия

Актуальность

Церебральная аутосомно-доминантная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (CADASIL) является наследственным заболеванием, обусловленным мутацией гена Notch 3 на 19 хромосоме, которое диагностируется лишь на поздней стадии. Морфологическим субстратом заболевания являются дегенерация и утолщение гладкомышечной оболочки мелких артерий мозга, мышц и кожи, ведущее к сужению просвета сосуда. Клинически болезнь часто дебютирует с мигренозных приступов в возрасте 20 лет. До 40 лет, как правило, объективная клиническая симптоматика отсутствует, однако могут быть выявлены характерные признаки демиелинизации по данным МРТ. От 40 до 60 лет возникают повторные инфаркты мозга, транзиторные ишемические атаки, психические расстройства, когнитивное снижение, стойкая очаговая неврологическая симптоматика и формируется выраженный лейкоареоз с обширными очагами в полюсах височных долей и базальных ганглиях. После 60 лет прогрессируют грубая деменция и диффузная лейкоэнцефалопатия.

Описание клинического случая

Больная С., 42 лет, обратилась за консультацией с жалобами на приступы интенсивного вестибулярного головокружения частотой 2 раза в год, сопровождающиеся тошнотой и рвотой, продолжительностью до 2 – 3 суток. Больна с 32-летнего возраста. В промежутках между приступами состояние удовлетворительное. В юности страдала мигренозными приступами, сейчас они отсутствуют. Неоднократно лечилась по поводу головокружений, однако их частота и интенсивность остаются прежними. Мать пациентки страдала головными болями, а с 50-летнего возраста перенесла несколько инсультоподобных эпизодов с последующим формированием спастического тетрапареза, псевдобульбарного синдрома, деменции. Умерла она в возрасте 68 лет, последние 2 – 3 года находилась в состоянии аменции. При МРТ у нее выявлены признаки диффузной лейкоэнцефалопатии. Окончательный диагноз был обозначен как «лейкоэнцефалит Шильдера». У нашей пациентки клинически определяется легкая мозжечковая симптоматика, признаки когнитивного снижения отсутствуют. Каких-либо соматических заболеваний не выявлено. При МРТ головного мозга обнаружены обширные структурные изменения белого вещества в виде «пятен» в обоих полушариях и стволе мозга, которые могут быть характерны для CADASIL. При генетическом исследовании выявлена характерная для CADASIL мутация в Notch 3 гене 19 хромосомы. На основании данных о развитии заболевания, анамнестической, наследственной и генетической информации, характерных МРТ-признаков был установлен диагноз: Церебральная аутосомно-доминантная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (CADASIL).

Заключение

Сложность диагностики связана с субклиническим течением CADASIL до 40 лет, когда болезнь выявляется случайно. Несмотря на редкость заболевания, следует думать о наличии довольно большой группы пациентов, у которых болезнь маскируется под другие нозологические формы.