

## **ВИПАДОК ПРОГРЕСУЮЧОГО СПАДКОВО-ДЕГЕНЕРАТИВНОГО ЗАХВОРЮВАННЯ ГЕЛЛЕРВОРДЕНА-ШПАТЦА**

*Левкович Т.М., Чайка А.В., Карпенко Ю.С., Горова О.С., Майстренко О.І., Вічісенко Л.М., лікарі-інтерни*

*Науковий керівник - доц. Ф.Г. Коленко  
СумДУ, кафедра нейрохірургії та неврології*

Хворий С. 1983р.н., звернувся у неврологічне відділення із скаргами на хиткість при ході, скованість у лівій нозі і хребті, порушення мови, ковтання, слинотеча, зниження зору. Хворіє 2 роки. Об'єктивно: легені, серце та ШКТ – без особливостей, зір дещо знижений на оба ока. З боку нервової системи: свідомість ясна, пам'ять знижена, горизонтальний ністагм, недостатність конвергенції, асиметрія носо – губних складок, дисфонія, виражена дизартрія. М'язовий тонус підвищений за пластичним типом. Сухожильні та периостальні рефлекси з рук і ніг D<S - позв'язані. Позитивний с-м Марінеску – Родовічі з обох боків. Мимовільні нав'язливі рухи голови. Пальце – носова проба – з інтенцією, у позі Ромберга хиткість. У хворого також відмічається розлад особистості з вираженими характерологічними змінами.

Хворий консультований у діагностичному спеціалізованому медико – генетичному центрі міста Харкова, прибув на лікування з уточненим діагнозом: хвороба Геллервордена – Шпатца. Дані додаткових обстежень підтвердили наявність даної хвороби.

Особливості випадку заключаються в тому, що захворювання досить рідкісне і даний хворий в Україні тільки один числиться з таким діагнозом, що у свою чергу затрудняло діагностику і виявлення даного захворювання.

Складність полягала і в тому, що дебют захворювання починається у дитячому віці, а у нашого хворого перші симптоми виникли у 25 років. Дифдіагностику проводили з гепатоцеребральною дистрофією, паллідарною дегенерацією. Уточнення діагнозу вдалося отримати лише у спеціалізованому медико – генетичному центрі шляхом клініко – генеалогічного аналізу. Де і виявили патологію у короткому плечі 20 хромосоми в локусі 20p12.3-p13.

Вперше хвороба була виявлена в 1922р. невропатологом Юліусом Геллерворденом разом з Гюго Шпатцем. Це нейродегенеративне захворювання з ураженням базальних гангліїв, яке характеризується екстрапірамідними симптомами, психічними розладами, деменцією і дистрофією сітківки.

За захворювання спадкове, передається по аутосомно-рецесивному типу. Обмінні порушення, які лежать в основі захворювання, достеменно не вивчені.