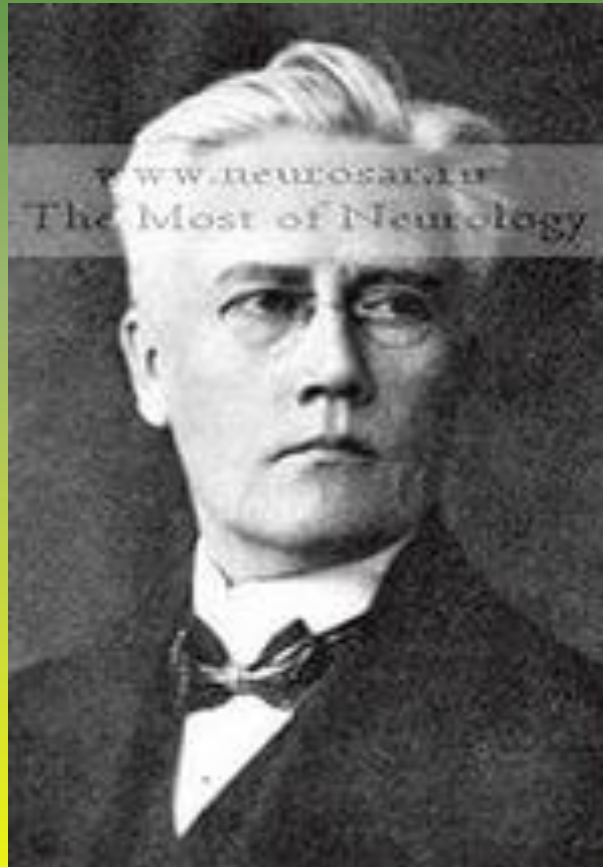


Болезнь Унферрихта — Лундборга



Болезнь Унферрихта — Лундборга (син.: семейная миоклония, миоклонус-эпилепсия, прогрессирующий миоклонус) — хронически прогрессирующее наследственное заболевание центральной нервной системы с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, проявляющееся миоклоническим гиперкинезом, эпилептиформными припадками, с возможным развитием атаксии ходьбы, дизартрии, тремора и деменции. Впервые описано нем. невропатологами *Unverricht H.* в 1891 году, затем *Lundborg H.* в 1903 году.

Распространенность.

Болезнь Унферрихта — Лундборга является весьма распространенной среди генетически гетерогенных прогрессирующих миоклоний. Она была также известна как «балтийский миоклонус» и «средиземноморский миоклонус». Хотя заболевание можно встретить во всех странах, наиболее высокий уровень характерен для Финляндии (1 на 20.000), а также западной части (юг Франции, Северная Африка) и восточной части средиземноморского побережья.

Прогноз.

Долгосрочные исследования показывают, что у многих пациентов в конце заболевания инвалидизация вызывается атаксией и миоклонусом. Сегодняшние возможности терапии позволяют пациентам доживать до 60 — 70 лет. При развитии деменции социальный прогноз неблагоприятный.

Характерной патологоанатомической находкой при этом заболевании является дистрофия нейронов с типичными внутриклеточными включениями, получившими название телец Лафора. Они содержат мукополисахариды, белки (мукопротеины) и иногда дают реакцию на амилоид, что является поводом для оценки семейной миоклонии как одной из форм гликогеновых болезней.

Лечение

Препаратом первого выбора обычно считается вальпроевая кислота, поскольку она уменьшает миоклонус и частоту генерализованных приступов. Кроме того, вальпроевая кислота, если назначена вскоре после клинического дебюта, может отсрочить или ограничить прогрессирование болезни. Клоназепам или пирацетам эффективны как дополнительные препараты к терапии вальпроевой кислотой. Перспективен леветирацетам, однако требуются дополнительные исследования. Из новых препаратов потенциально эффективными могут оказаться ламотриджин, топирамат и зонизамид. Имеются данные о негативном воздействии фенитоина в виде усиления мозжечковой симптоматики, координаторных нарушений, когнитивных расстройств. Поэтому следует избегать его назначения. Также не следует назначать карбамазепин — ввиду его неэффективности. Миоклонус может быть резистентен к медикаментозной терапии, тогда как генерализованные приступы обычно удается контролировать противосудорожными средствами.

КОНЕЦ