



# АТАКСИИ С ОКУЛОМОТОРНОЙ АПРАКСИЕЙ

Доклад подготовила:

Студентка 418 гр. Лечебного факультета

Тунденкова Полина Алексеевна

Руководитель СНО:

# АТАКСИИ С ОКУЛОМОТОРНОЙ АПРАКСИЕЙ (АОА)

— подгруппа аутосомно-рецессивных мозжечковых атаксий с характерной окулоmotorной апраксией, не вызванная слабостью мышц.

Атаксии с окулоmotorной апраксией: клиничко-генетические характеристика и ДНК-диагностика

Г.Е. РУДЕНСКАЯ\*, М.В. КУРКИНА, Е.Ю. ЗАХАРОВА

Медико-генетический научный центр РАМН, Москва

# КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

Атаксия нижних конечностей, прогрессирующий дисбаланс походки



Глазодвигательная апраксия



Дизартрия, атаксия верхних конечностей, интенционный тремор



Аксональная сенсорно-моторная полинейропатия



Инвалидизация с утратой ходьбы, тетраплегия

Атаксии с окуломоторной апраксией: клинико-генетические характеристика и ДНК-диагностика

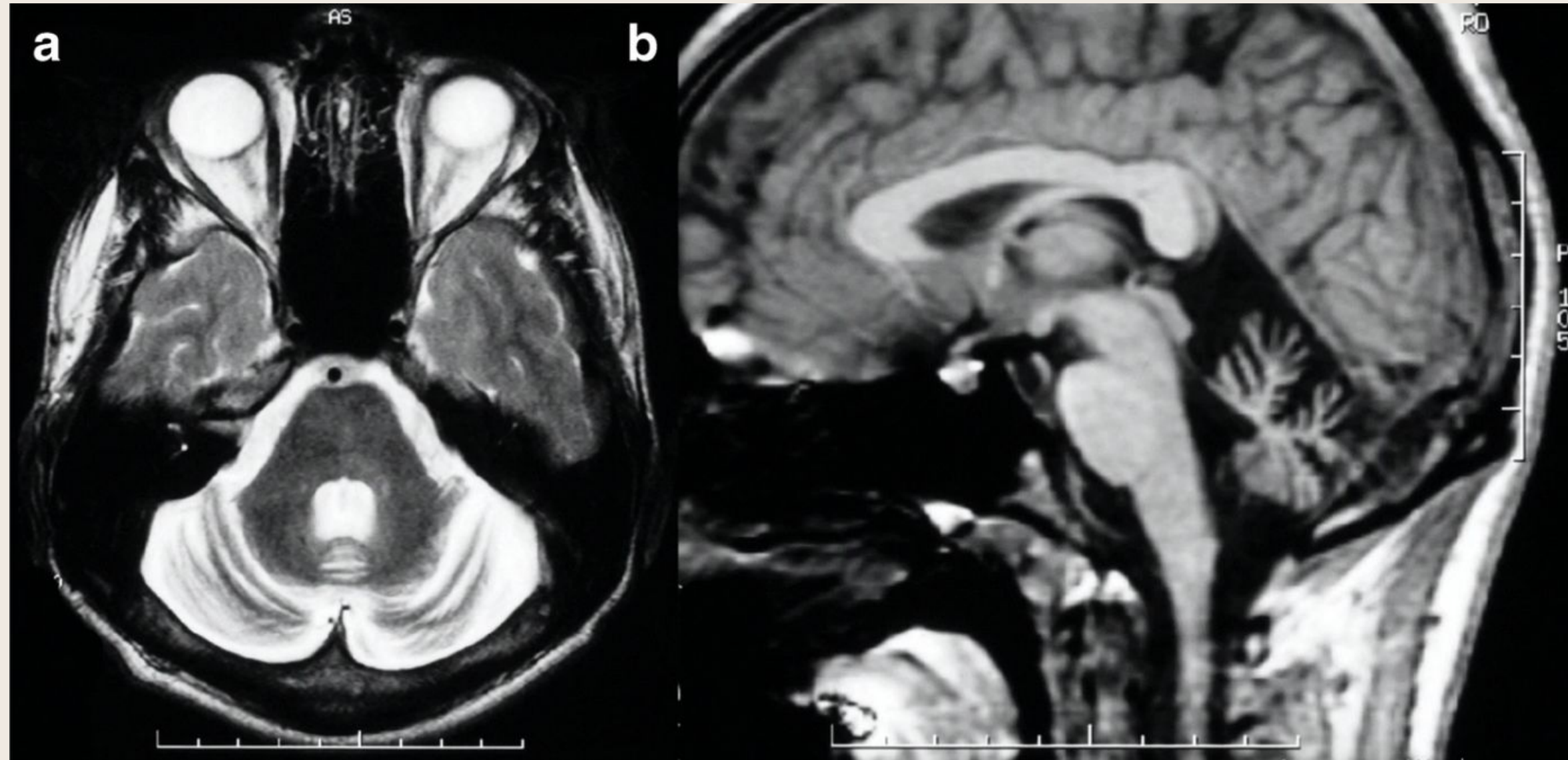
Г.Е. РУДЕНСКАЯ\*, М.В. КУРКИНА, Е.Ю. ЗАХАРОВА    Медико-генетический научный центр РАМН, Москва

# ПАЦИЕНТ С АОА ТИП 2



clideo.com

# ПАТОМОРФОЛОГИЯ



- Уменьшение размеров мозга с расширением борозд полушарий и атрофией мозжечка
- Резкое уменьшение числа клеток Пуркинье в коре мозжечка
- Фиброзный глиоз мозжечка
- В спинном мозге — выраженный распад миелина заднего канатика, дегенерация столбов

Кларка с глиозом Conventional MRI findings in hereditary degenerative ataxias: a pictorial review

Sirio Coccozza, Giuseppe Pontillo, Giovanna De Michele

**Аутосомно-рецессивные атаксии, характеризующиеся окуломоторной апраксией**

Показатель	АОА1	АОА2	АОА3	АТ <sup>в</sup>
Распространенность	Повсеместно; ↑ в Португалии, Японии	Повсеместно; ↑ в Квебеке	Одна семья в Саудовской Аравии	Повсеместно, 1:30—400 тыс.
Средний возраст к началу болезни	4—5 лет (1—16)	15—20 лет (3—30)	12—18 лет	1—3 года
Атаксия	+	+	+	+
Дизартрия	+	+	+	+
Полинейропатия*	+	+ (90—100%)	+	+
Окуломоторная апраксия	+ (100%)	+ (~50%)	+	+
Экстрапирамидные симптомы	+ (60%)	+/- (15—20%)	—	+
Атрофия мозжечка	+	+	+	+
Возраст утраты ходьбы	Через 7—10 лет	3-е 10-летие	3-е 10-летие	1-е 10-летие
Сохраненный интеллект	+/-	+	+	+/-
Телеангиэктазы	—	—	—	+
Иммунодефицит	—	—	—	+
Риск опухолей ↑	—	—	—	+
Альфа-фетопротеин ↑	—	+	+	++
Креатинфосфокиназа ↑	—	+/-	—	—
Гипоальбуминемия	+/- в поздней стадии	—	—	—
Гиперхолестеринемия	+/- в поздней стадии	—	—	—
Ген	<i>APTХ</i>	<i>SETX</i>	<i>PIK3R5</i>	<i>ATM</i>
Мутации	~ 30	~ 90	Rro629Ser	~ 700
Неврологические аллельные фенотипы	Атаксия с дефицитом Q10	Ювенильный БАС (ALS4)	—	—

Атаксии с окуломоторной апраксией: клиничко-генетические характеристика и ДНК-диагностика

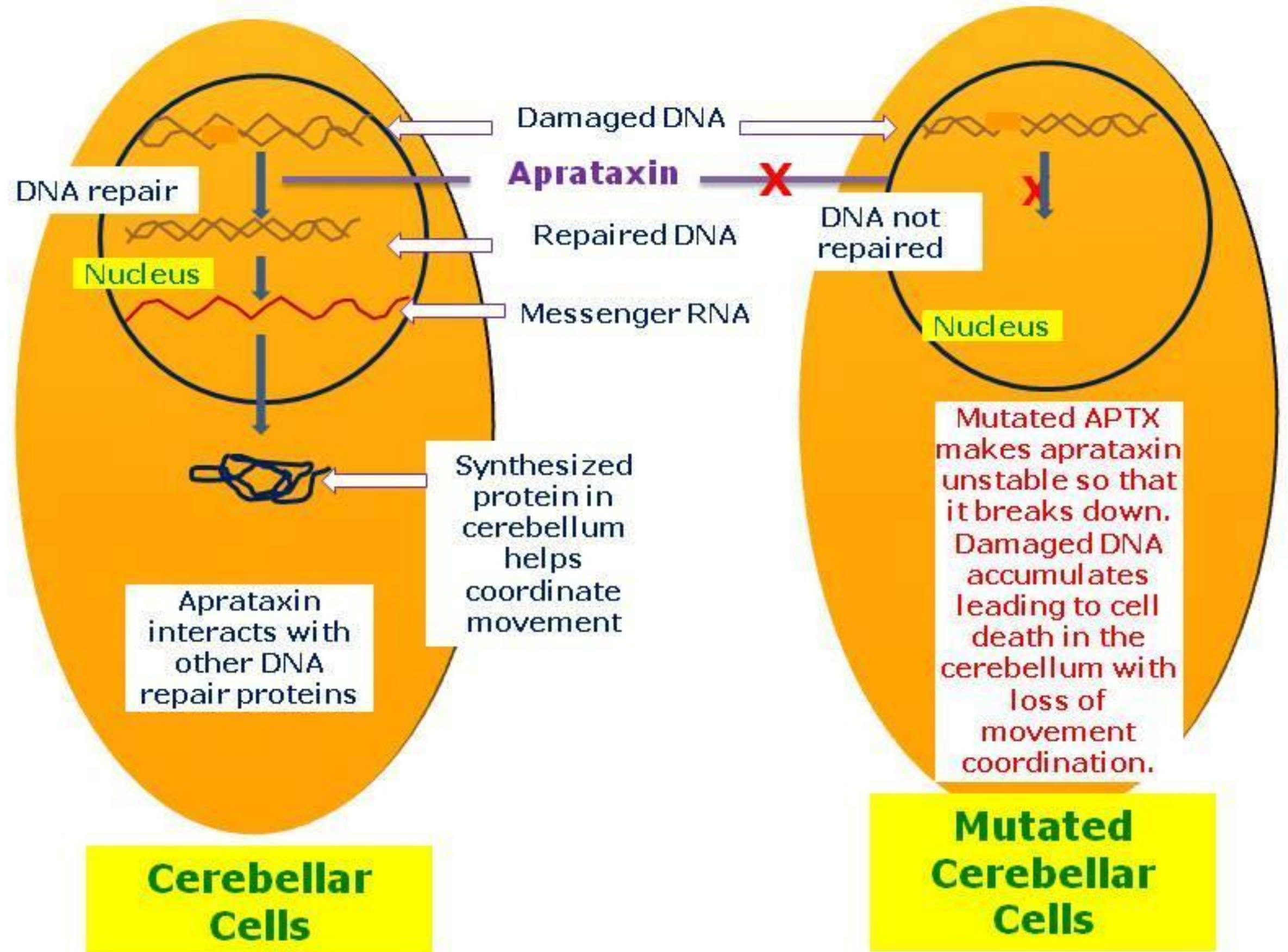
# АОА

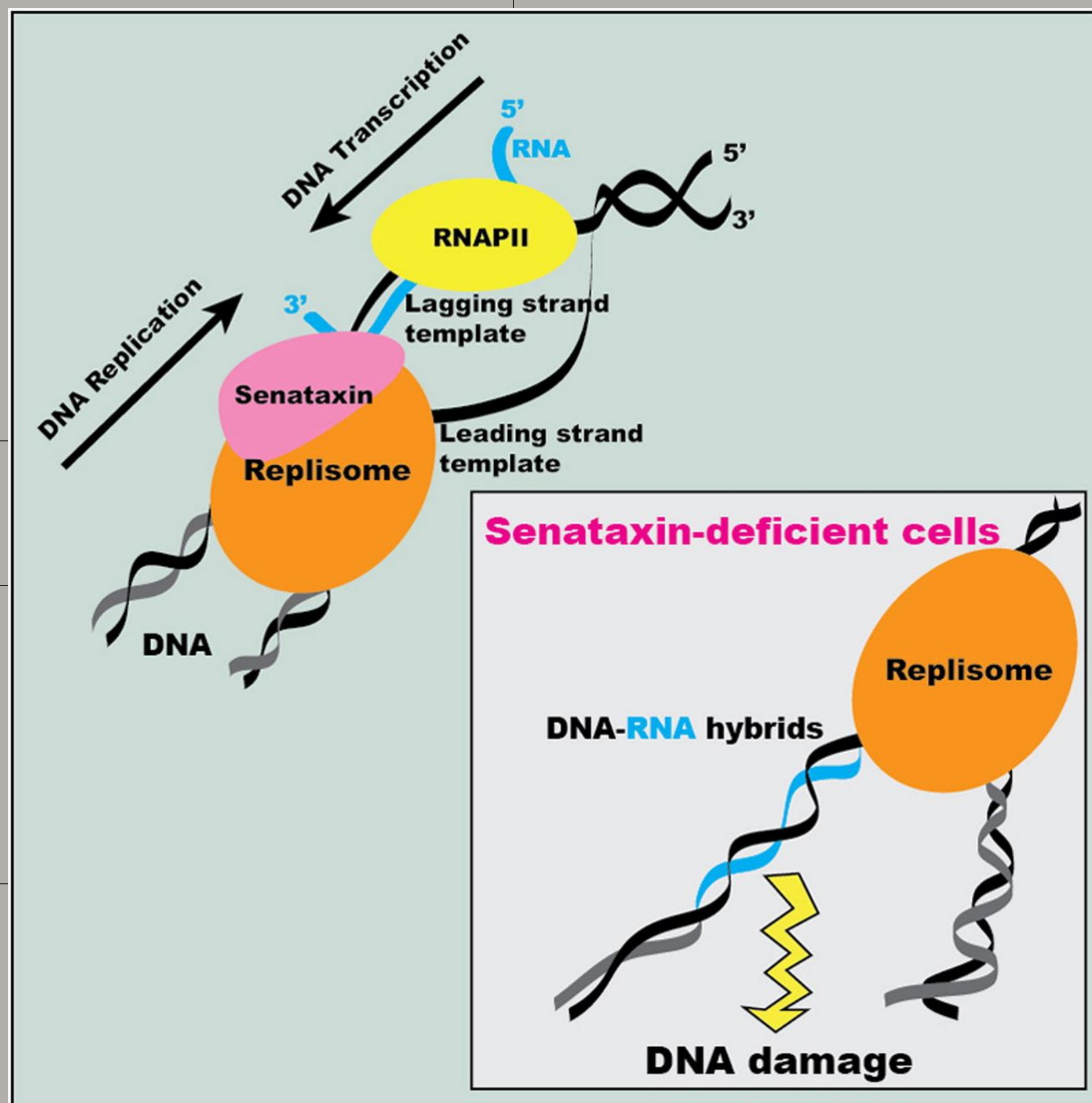
# ТИП 1

Мутации в гене АРТХ  
(9p13)

Amouri R, Moreira MC, Zouari M,  
El Euch G, Barhoumi C, Kefi M,  
Belal S, Koenig M, Hentati F.  
Aprataxin gene mutations in  
Tunisian families. Neurology. 2004

## Ataxia with Oculomotor Apraxia 1 Defective gene: APTX





АОА

ТИП 2

Гомозиготные

мутации в гене SETX

(9q34)



# ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ

ОКУЛОМОТОРНАЯ  
АПРАКСИЯ (100%)  
НАРУЖНАЯ  
ОФТАЛЬМОПЛЕГИЯ

РАННЯЯ МАНИФЕСТАЦИЯ  
(СР. ВОЗРАСТ 4 ГОДА)

ПОЗДНЕЕ НАЧАЛО  
(СР. ВОЗРАСТ 14,7 ЛЕТ)

ОКУЛОМОТОРНАЯ  
АПРАКСИЯ (50%)

ГИПОАЛЬБУМИНЕМИЯ,  
НОРМАЛЬНЫЙ  
УР-НЬ АФП!

АОА ТИП 1

АОА ТИП 2

ОТСУТСТВИЕ КОГНИТИВНЫХ  
РАССТРОЙСТВ.  
ЭКСТРАПИРАМИДНЫЕ  
НАРУШЕНИЯ РЕДКИ

РЕГРЕССИЯ  
ЭКСТРАПИРАМИДНЫХ  
РАССТРОЙСТВ  
(ДИСТОНИЯ РУК И  
ТУЛОВИЩА, ХОРЕЯ, ТРЕМОР  
ГОЛОВЫ)

КОГНИТИВНЫЕ НАРУШЕНИЯ  
(ПЕРСЕВЕРАЦИИ, РАССЕЯННОСТЬ,  
ЭМОЦИОНАЛЬНАЯ ПРИТУПЛЕННОСТЬ,  
НАРУШЕНИЕ АБСТРАКТНОГО И  
ПРОСТРАНСТВЕННОГО  
МЫШЛЕНИЯ)

УВЕЛИЧЕНИЕ УРОВНЯ  
АФП В КРОВИ!

# ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

- "АТАКСИИ С ОКУЛОМОТОРНОЙ АПРАКСИЕЙ: КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКА И ДНК-ДИАГНОСТИКА"  
Г.Е. РУДЕНСКАЯ\*, М.В. КУРКИНА, Е.Ю. ЗАХАРОВА
- "ATAXIA WITH OCULOMOTOR APRAXIA TYPE 1"  
PAULA COUTINHO MD, PhD, CLARA BARBOT MD, PhD  
IN: GENEREVIEWS® [INTERNET]. SEATTLE (WA): UNIVERSITY OF WASHINGTON, SEATTLE; 1993–2022.  
2002 JUN 11 [UPDATED 2015 MAR 19]. PMID: 20301629
- "РОЛЬ МОЗЖЕЧКА В ФОРМИРОВАНИИ ПОСТУРАЛЬНОЙ И КОГНИТИВНОЙ ФУНКЦИЙ: КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР С СИНДРОМОМ ШМАХМАННА"  
Л.Р. АХМАДЕЕВА, Э.М. ХАРИСОВА, Х.П. ДЕРЕВЯНКО
- "APRATAXIN GENE MUTATIONS IN TUNISIAN FAMILIES. " NEUROLOGY. 2004 SEP 14;  
AMOURI R, MOREIRA MC, ZOUARI M, EL EUCH G, BARHOUMI C, KEFI M, BELAL S, KOENIG M, HENTATI F.
- "CONVENTIONAL MRI FINDINGS IN HEREDITARY DEGENERATIVE ATAXIAS: A PICTORIAL REVIEW"  
SIRIO COCOZZA, GIUSEPPE PONTILLO, GIOVANNA DE MICHELE

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!