



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

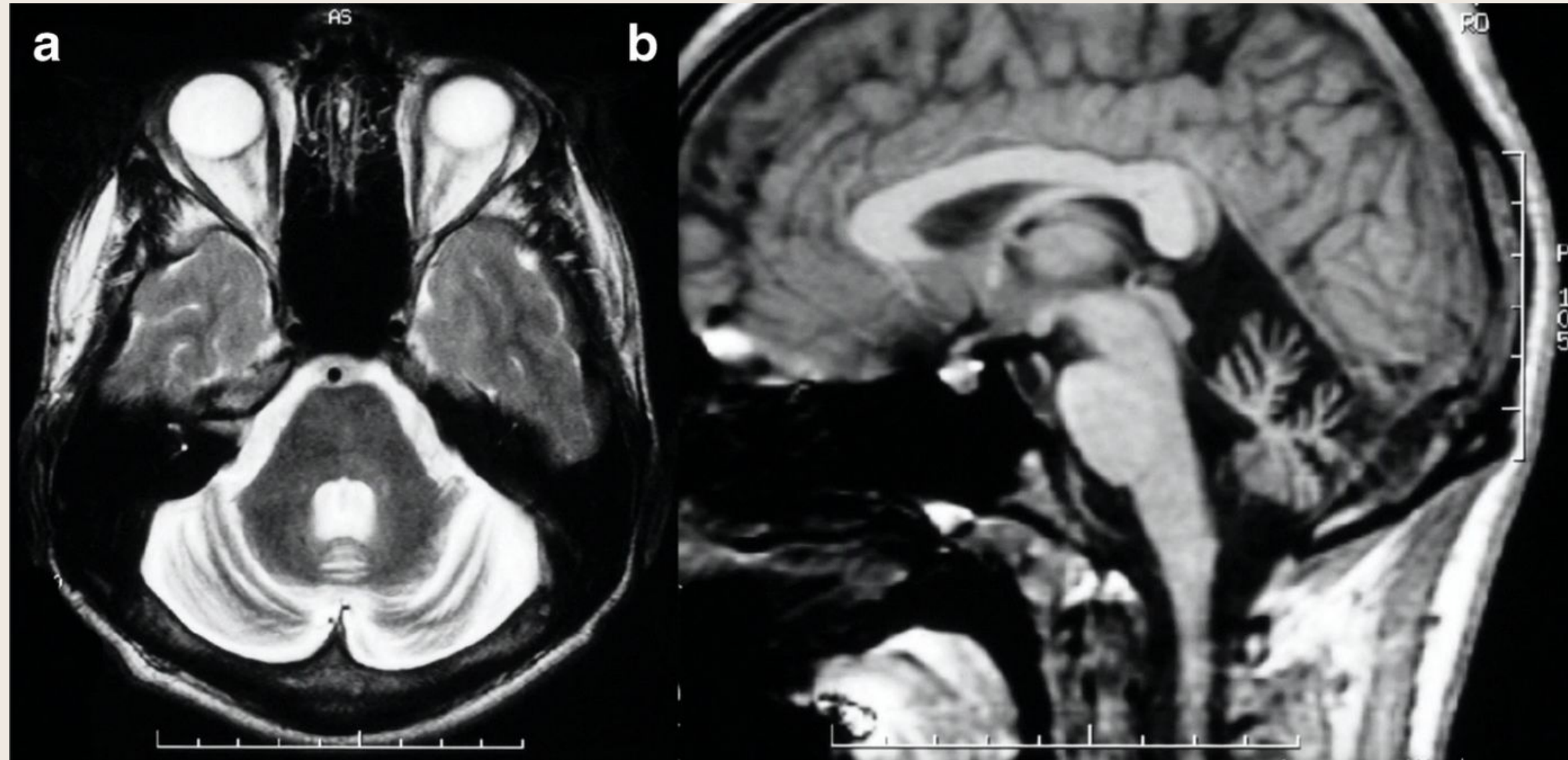
Атаксии с окуломоторной апраксией: клинико-генетические характеристика и ДНК-диагностика

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

ПАЦИЕНТ С АОА ТИП 2



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 Cocozza, Giuseppe Pontillo, Giovanna De Michele

Аутосомно-рецессивные атаксии, характеризующиеся окуломоторной апраксией

Показатель	АОА1	АОА2	АОА3	АТ ^в
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-генетическая характеристика и ДНК-диагностика

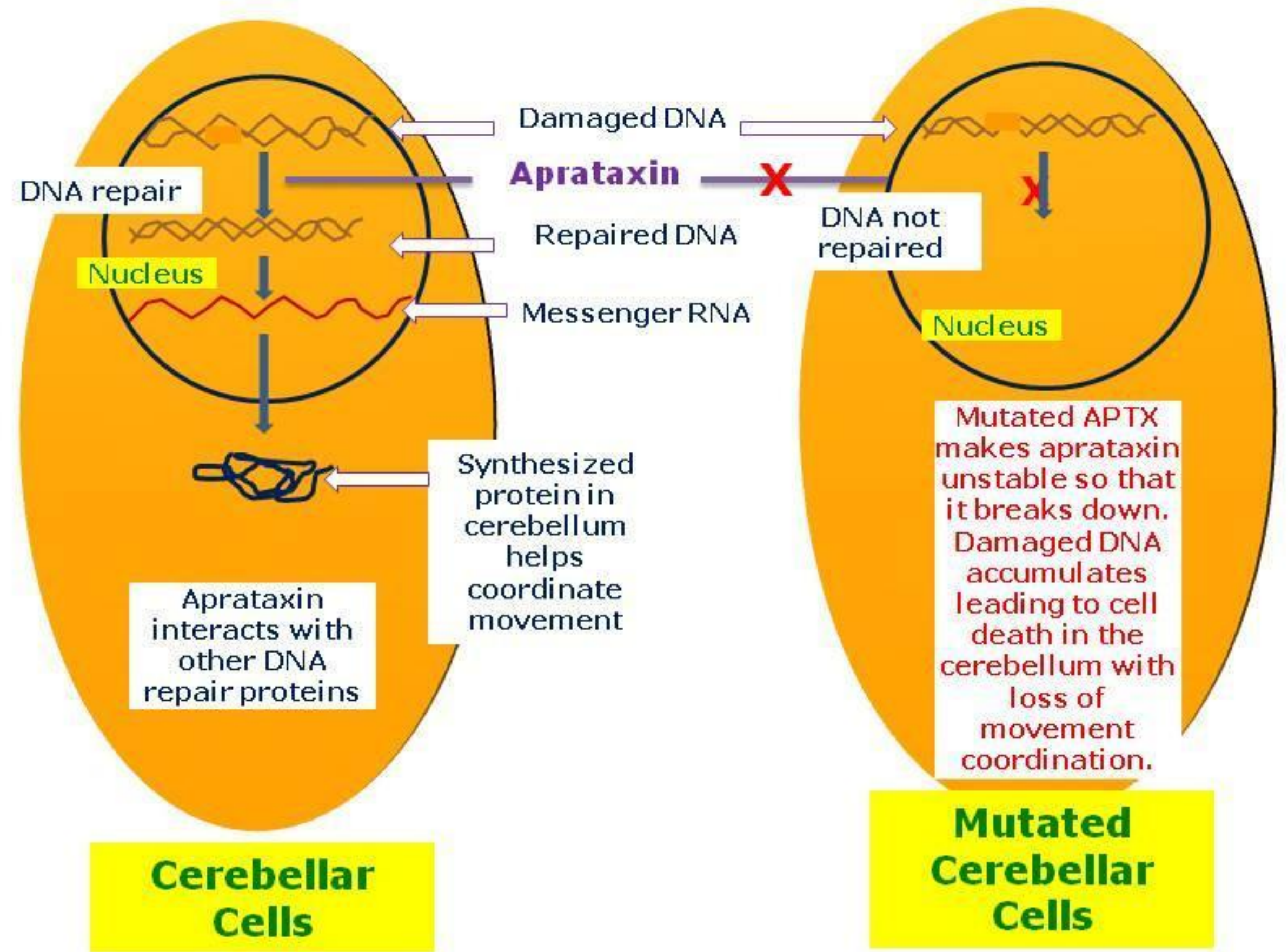
АОА

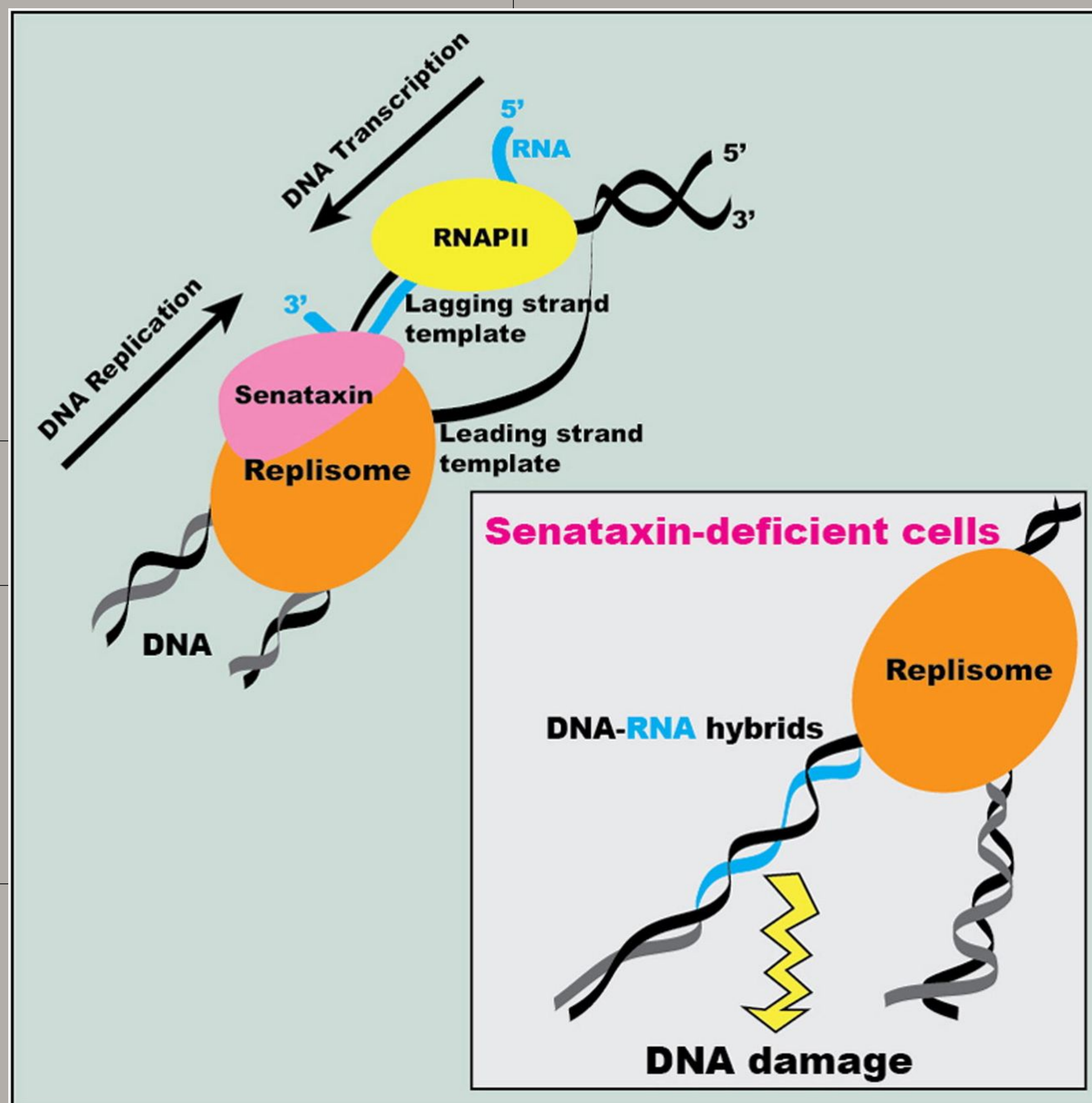
ТИП 1

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!