**ПАСПОРТНЫЕ ДАННЫЕ**

ФИО

Дата рождения: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Возраст: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Пол: мужской

Место работы и должность, которую занимает: \_\_\_\_\_\_\_\_\_

Домашний адрес:

Дата госпитализации: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. **ЖАЛОБЫ БОЛЬНОГО**

На момент поступления: жалобы на слабость в ногах, периодические тупые боли в ногах, скованность и шаткость при ходьбе, замедленность движений, нарушение речи с невозможностью произношения некоторых звуков, нарушение письма и почерка, периодическое онемение правой руки, снижение памяти, общую слабость.

1. **АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ**

Пациент считает себя больным около 7 лет. Заболевание началось с замедления речи и нарушения почерка – он стал нечетким и размашистым. Через несколько лет больного стала беспокоить слабость в ногах, нарушение координации движений и шаткость при ходьбе. В течение последующих 6 лет происходило прогрессивное ухудшение состояния. Около года назад стало невозможным выполнять мелкие действия пальцами кисти, почерк стал неразборчивым, буквы крупными и нечеткими, стало затруднительно удерживать ручку в руках. Обострилась слабость и боль в ногах, быстрая утомляемость и шаткость при ходьбе, ходьба с широко расставленными ногами, неспособность идти и одновременно поворачивать голову в сторону (из – за боязни потерять равновесие и «почву под ногами»). Речь стала затрудненной и непонятной для окружающих.

В феврале 2008 г. больной впервые обратился за медицинской помощью к невропатологу поликлиники по месту жительства. Он был направлен на компьютерно-томографическое исследование головного мозга в г. Северодонецк. Заключение КТ (от 12.09.08 г.): РКТ – признаки выраженной атрофии вещества мозжечка (мозжечковой дегенерации). Очагового поражения головного мозга, внутренней, наружной гидроцефалии не выявлено.

В феврале 2008 г. больной был госпитализирован в неврологическое отделение РЦБ г. Рубежное с диагнозом – наследственная мозжечковая атаксия Пьера Мари, стационарное лечение заметного улучшения состояния здоровья не принесло.

До ноября 2008 г. состояние не нормализовалось и заметно отразилось на трудоспособности больного, поэтому он обратился в консультативную поликлинику Луганской областной клинической больницы, откуда был направлен на плановую госпитализацию в стационар неврологического отделения ЛОКБ. Диагноз направления – наследственная мозжечковая атаксия Пьера Мари.

Отец больного страдает аналогичным заболеванием.

1. **АНАМНЕЗ ЖИЗНИ**

Больной родился 04 июня 1977 г. В детские и школьные годы в росте и развитии соответствовал сверстникам. Часто болел простудными заболеваниями. Окончил 10 классов. В армии служил с 1989 г. по 1991 в специальных строительных войсках В Московском военном округе.

Не женат. Проживает в 2 комнатной квартире со своими родителями. Квартира находится на 3 этаже. В подъезде есть работающий лифт. Жилищно-бытовые условия удовлетворительные.

Перенесенные заболевания: в 8 лет переболел ветряной оспой, в 11 лет – скарлатиной. 1 – 2 раза в год болеет ОРВИ.

Оперативные вмешательства не выполнялись.

Венерические заболевания, вирусный гепатит отрицает.

Анамнез по ОКИ, малярии, глистным инвазиям, тениоринхозу не отягощен.

Аллергологический анамнез не отягощен.

С 1998 г. страдает язвенной болезнью луковицы двенадцатиперстной кишки, последнее обострение было в 2002 г.

Вредные привычки: курит с 15 лет (10 – 15 сигарет в день). Алкоголь употребляет систематически в течение последних 10 лет.

Питание неполноценное и нерегулярное.

**4. ДАННЫЕ ОБЬЕКТИВНОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ**

**I. ОБЩИЙ ОСМОТР**

Общее состояние больного средней степени тяжести. Сознание ясное. Положение в постели на момент курации активное. Поведение адекватное. Доступен к продуктивному контакту. Выражение лица спокойное. Телосложение пропорциональное. Конституция астеническая.

Температура тела – 36,7 °С.

**А. Поверхность кожи**

Цвет кожи и видимых слизистых оболочек розовый. Сыпи нет. Кожа эластичная, умеренной влажности. Тургор кожи сохранен. Волосы темные, густые, неломкие.

**Б. Подкожная жировая клетчатка**

Развита умеренно. Толщина складки на животе – 4 см. Подкожный жировой слой распределен равномерно. На момент курации пастозности и отёков не отмечается. Подкожные вены малозаметны. Подкожная жировая клетчатка при давлении безболезненная.

**В. Лимфатические узлы**

Доступные пальпации лимфатические узлы – подчелюстные, подмышечные и паховые – не увеличены. Они единичные, округлой формы, мягкой консистенции, безболезненные при пальпации, подвижные, не спаянные между собой и с окружающими тканями. Рубцов над лимфатическими узлами не отмечено.

**II. ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА**

Статический осмотр. Грудная клетка нормостеническая. Эпигастральный угол 70°. Затруднения дыхания, выделений из носа, болезненных ощущений не отмечено. Грудина и позвоночный столб имеют прямое направление. Подключичные и надключичные ямки сглажены. Межреберные промежутки не расширены. Ход ребер косой.

Динамический осмотр. Тип дыхания брюшной. Частота дыхательных движений 17 в минуту. Дыхание ритмичное. Правая и левая половины грудной клетки участвуют в акте дыхания симметрично. Вспомогательная мускулатура не участвует в акте дыхания.

Пальпация. При пальпации болезненности не отмечается. Грудная клетка эластичная. Голосовое дрожание проводится симметрично над всей поверхностью легочной ткани. Ощущение трения плевры отсутствует.

При сравнительной перкуссии над всей поверхностью легких определяется ясный легочной звук.

Топографическая перкуссия.

Ширина полей Кренига 7 см

*Подвижность легочного края* составляет 3 см.

*Высота стояния верхушек легких*. При топографической перкуссии верхушка правого легкого спереди находится на 3 см выше середины ключицы, а сзади – на уровне остистого отростка VII шейного позвонка. Верхушка левого легкого спереди находится выше ключицы на 4 см, сзади – на уровне остистого отростка VII шейного позвонка.

Аускультация. Над всей поверхностью легких выслушивается везикулярное дыхание, побочных дыхательных шумов (хрипов, крепитации и шума трения плевры) не обнаружено.

**III. СЕРДЕЧНО – СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА**

Осмотр области сердца и крупных сосудов. Область сердца не изменена. Патологической пульсации сонных артерий, набухания и пульсации шейных вен не обнаружено. Пульсация в области сердца и эпигастрия отсутствует. Верхушечный толчок визуально не определяется.

Систолическое и диастолическое дрожание не определяется.

Пульс синхронный, 82 удара в минуту, ритмичный, умеренного напряжения и наполнения, быстрый.

Границы относительной сердечной тупости.

правая – в IV межреберье на 1 см кнаружи от правого края грудины

верхняя – на уровне III ребра на 1 см кнаружи от левого края грудины

левая – в V межреберье, на 1 см кнутри от левой среднеключичной линии.

Границы абсолютной сердечной тупости

правая – в IV межреберье у левого края грудины

верхняя – на уровне IV межреберья

левая – в V межреберье на 1 см кнутри от левой среднеключичной линии

Ширина сосудистого пучка – 6 см.

Поперечный размер сердца – 12 см.

Аускультация сердца. Частота сердечных сокращений − 82 удара в минуту, сердечные сокращения ритмичные.

 Тоны громкие.

 Шумы не выслушиваются.

Артериальное давление – 120/80 мм. рт. ст.

**IV. ПИЩЕВАРИТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА**

Губы розового цвета, умеренно влажные, без высыпаний, трещин и эрозий. Слизистая оболочка ротовой полости розовая, умеренно – влажная. Гиперемии, изъязвлений, афт, не обнаружено. Десна не разрыхлены и не кровоточат. Язык бледный, обложен белым налетом.

Запах изо рта отсутствует.

Зубы в количестве 30: первый большой коренной зуб нижней челюсти справа отсутствует, клык верхней челюсти слева заменен протезом. Зубы кариозные.

Слюнные железы (околоушные, слюнные и подъязычная) не увеличены, безболезненные, изменения цвета кожи над областью желез не отмечается, боль при жевании и открывании рта отсутствует.

Живот. Форма живота округлая. Живот симметричный, видимой на глаз перистальтики кишечника и желудка не отмечается, расширения вен живота не выявлено. Пупок втянут.

Поверхностная пальпация: мышцы передней брюшной стенки не напряжены. Имеет место болезненность, локализованная в эпигастрии, особенно в правом подреберье. Зон кожной гиперестезии, расхождения прямых мышц живота, грыж, выраженного увеличения внутренних органов, объемных образований, расширенных подкожных вен не наблюдается. Симптомы Щеткина – Блюмберга, Глинчикова, Воскресенского отрицательные.

При глубокой пальпации определяется:

1. в левой подвздошной области локализуется сигмовидная кишка, плотной консистенции, диаметром до 2 см, с гладкой поверхностью, подвижная, безболезненная, не урчит;
2. в правой подвздошной области определяется слепая кишка, плотной консистенции, диаметром до 3 см, с гладкой поверхностью, подвижная, безболезненная, не урчит;
3. в мезогастральной области на 2 см выше пупка определяется поперечно – ободочная кишка цилиндрической формы, мягкой консистенции, диаметром до 2 см, подвижная, безболезненная, не урчит;
4. в правой боковой области пальпируется восходящая ободочная кишка цилиндрической формы, мягкой консистенции, диаметром до 2 см, умеренно подвижная, безболезненная, не урчит;
5. в левой боковой области определяется нисходящая ободочная кишка цилиндрической формы, мягкой консистенции, диаметром до 2 см, умеренно подвижная, безболезненная, не урчит.

Желудок. При суккуссии большая кривизна определяется на 2 см выше пупка. При пальпации большая кривизна желудка определяется в виде мягко – эластического тяжа, безболезненная, подвижная. Симптомы Василенко, ″пояса″ отрицательные, угол Трейца, точки Боаса, Опенховского, Гербста безболезненные при пальпации. Симптом Менделя положительный.

Поджелудочная железа. Болезненность в зонах Шоффара, Губергрица, точках Дежардена и Мейо – Робсона не отмечается. Симптом Раздольского отрицательный.

Аускультация живота. Выслушивается слабая перистальтика кишечника.

Характеристика испражнений: стул 1 – 2 раза в сутки, коричневого цвета, оформленной консистенции.

Печень. При пальпации печени ее нижний край заострен, мягкой консистенции, с гладкой поверхностью, безболезненный.

Размеры печени по Курлову:

по правой среднеключичной линии 10 см

по передней срединной линии 9 см

по левой косой линии 8 см

Желчный пузырь. Не пальпируется. Пальпация в точке Кера безболезненная. Симптомы Мерфи, Ортнера, Георгиевского – Мюсси отрицательные.

Селезенка. Не пальпируется. При перкуссии передней грудной стенки не выходит за левую переднюю подмышечную линию. Размеры селезенки по Курлову: продольный размер – 6 см, поперечный размер – 5 см.

**V. МОЧЕВЫДЕЛИТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА**

При осмотре область поясницы не изменена. При бимануальной глубокой пальпации почки не пальпируются. Мочевой пузырь пальпации недоступен. Пальпация в верхних и нижних мочеточниковых точках безболезненная. Симптом ″поколачивания″ отрицательный. Частота мочеиспусканий – 5 – 7 раз в сутки, мочеиспускание безболезненное. Диурез – до 1000 мл мочи в сутки.

**VI. НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС**

**I. Состояние высших мозговых функций**

Сознание больного ясное. В пространстве, времени и личности ориентирован правильно. Доступен продуктивному контакту. Знает дату и место нахождения, а также собственные анкетные данные. Память на недавние события сохранена, на отдаленные события несколько снижена. Эмоционально стабилен. Свое состояние оценивает адекватно. Внимание снижено.

Поведение при исследовании уравновешенное.

Речь нарушена – дизартрия, речь скандированная. Словарный запас скудный.

Зрительный гнозис сохранен. Предметы и лица окружающих узнает правильно. Правильно называет цвета окружающих предметов. Написанные буквы и цифры узнает.

**2. Функции черепных нервов**

I пара - обонятельный нерв.

Запахи различает хорошо. Обонятельных галлюцинаций, гипосмии, аносмии не бывает.

II пара – зрительный нерв.

Vis ocul. dextre 0,9 D, с коррекцией 1,0 D.

Vis ocul. sinistre 0,9 D, с коррекцией 1,0 D.

Поля зрения не изменены.

Диск зрительного нерва бледно – розовый, слева монотонный, границы четкие, небольшие склеральные конусы, сосуды обычного калибра, не извиты, сетчатка в цвете и рисунке не изменена.

III – IV – V пары – глазодвигательный, блоковый, отводящий нервы.

Глазные щели D = S.

Птоза, экзофтальма, энофтальма, сходящегося и расходящегося косоглазия, диплопии не выявлено.

Зрачки D = S. Зрачковые реакции на свет (прямая и содружественная) живые. Реакция зрачков на аккомодацию сохранена. Отмечается слабость конвергенции с двух сторон. Движения глазных яблок в полном объеме, безболезненные. Есть горизонтальный нистагм малой амплитуды.

Симптомы Аргайла – Робертсона, Клода – Бернара – Горнера, Пуртюф дю Пти отрицательные.

V пара – тройничный нерв.

Болевая, температурная, тактильная и глубокая чувствительность по ветвям и по сегментам сохранена.

Пальпация супраорбитальных, инфраорбитальных, ментальных болевых точек безболезненная.

Корнеальный и конъюнктивальный рефлексы сохранены. Функция жевательных мышц не нарушена.

VII пара – лицевой нерв.

Функция мимических мышц не нарушена. Лагофтальма нет, симптом Белла отрицательный.

Гиперакузии, нарушения вкуса на передних 2/3 языка, сухости во рту не отмечено.

VIII пара – преддверно – улитковый нерв.

Шума в ушах и слуховых галлюцинаций не отмечает. Воспринимает шепотную речь с расстояния 6 м.

Гипоакузии, анакузии, гиперакузии не отмечает. Обмороков нет. Отмечается горизонтальный нистагм малой амплитуды.

IX – X пары – языкоглоточный и блуждающий нервы.

Вкус на передней и задней части языка справа и слева не нарушен.

Глотание и фонация не нарушены. Признаков бульбарного паралича нет. Глоточный и задненебный рефлексы сохранены.

XI – пара – добавочный нерв.

Контуры и функция трапециевидных и грудино – ключично – сосцевидных мышц не нарушены. Атрофии и фибриллярных подергиваний не отмечено.

XII пара – подъязычный нерв.

Положение языка в полости рта и высунутого языка по срединной линии. Глоссоплегии нет. Движения языка в полном объеме. Атрофии и фибриллярных подергиваний мышц языка не отмечено.

Симптомы орального автоматизма (назо – лабиальный Аствацатурова, хоботковый рефлекс, сосательный рефлекс, ладонно – подбородочный рефлекс Маринеску – Радовича) отрицательные.

Вывод: при исследовании функции черепно – мозговых нервов отмечается слабость конвергенции с двух сторон, слабо выраженный горизонтальный нистагм.

**III. Двигательная сфера**

Признаков атрофии, гипотрофии и гипертрофии мышц не обнаружено. Объем плеча – 36 см, предплечья – 29 см на обеих руках. Объем бедра – 52 см, голени – 37 см на обеих ногах. Фасцикулярных подергиваний не отмечено.

Походка статико – атаксическая – шаткая, с широко расставленными ногами («походка моряка по палубе»). Вставание с постели, со стула затруднено, больной выполняет много дополнительных лишних движений.

Активные и пассивные движения в суставах в полном объеме. Сила мышц оценивается в 5 баллов на верхних и нихних конечностях. Тонус мышц сохранен.

*Рефлекторная сфера.* Сухожильные, периостальные и поверхностные рефлексы справа и слева живые.Д=С

Синергии и патологических синкинезий нет.

*Патологические рефлексы* на верхних и нижних конечностях (на руках – рефлексы Россолимо, Якобсона – Ласка, Гоффмана; на ногах – рефлексы Бабинского, Оппенгейма, Гордона, Шеффера, Пуссепа, Чадока, Штрюмпеля, Россолим, Бехтерева, Жуковского – Корнилова) отрицательные. Пробы Барре, Мингацини, поза Вернике – Манна – отрицательные. Клонусов нет. Имеет место интенционный тремор верхних конечностей.

Вывод: при исследовании двигательной сферы обнаружена статико – атаксическая походка, интенционный тремор верхних конечностей.

**IV. Чувствительная сфера**

Парестезии, болей не отмечает. Симптомы Ласега, Вассермана, Нери отрицательные.

Тактильная чувствительность сохранена на всем теле. Болевая и температурная чувствительность не нарушена. Глубокая чувствит

Сложная чувствительность (кинестетическая, дискриминационная, двумерно – пространственная, чувство локализации) не нарушена.

Вывод: чувствительная сфера не нарушена.

**V. Координация движений**

Координация движений нарушена.

В позе Ромберга неустойчив – атаксия без определенной сторонности, усиливающаяся при выполнении усложненной пробы Ромберга. Пальце – носовую пробу выполняет с интенцией и мимопопаданием. При выполнении колено – пяточной пробы справа и слева - выраженная дисметрия. Имеет место дизартрия. Речь скандированная. Проба на адиадохокинез положительная. Проба на асинергию Бабинского положительная. Проба на асинергию Стюарта – Холмса положительная.

Походка шаткая («походка моряка на палубе»). Имеет место интенционный тремор, слабо выраженный горизонтальный нистагм. Аграфия.

Вывод: при исследовании координаторных функций отмечается наличие атаксии в позе Ромберга, мимопопадания при выполнении пальце – носовой пробы, дисметрии при выполнении колено – пяточной пробы, адиадохокинеза, шаткости при ходьбе, интенционного тремора,горизонтального нистагма малой амплитуды, дизартрии, скандированной речи, аграфии, что свидетельствует о наличии очага патологических изменений в мозжечке.

**VI. Менингеальные симптомы**

Ригидности затылочных мышц нет. Симптом Менделя, симптом Кернига, Брудзинского (верхний, средний, нижний), симптом Бехтерева отрицательные.

**VII. Вегетативная нервная система**

Акроцианоза нет. Отеков нет. Температура тела – 36,7 °С. АД Дермографизм красный на верхних конечностях, белый на нижних конечностях. Глазо – сердечный рефлекс Даньини – Ашнера в норме (урежение пульса на 6 ударов в минуту). При выполнении орто- клиностатической пробы изменение ритма сердца не превышает 14 ударов в минуту (норма). Пиломоторный рефлекс сохранен.

Вывод: поражения со стороны вегетативной нервной системы не выявлено.

1. **СВОДКА ПАТОЛОГИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ И СИНДРОМОВ**
2. *Атаксический синдром* (статико – локомоторная атаксия) основывается на наличии атаксии в позе Ромберга без определенной сторонности, мимопопадания при выполнении пальце – носовой пробы с двух сторон, дисметрии при выполнении колено – пяточной пробы с двух сторон, адиадохокинеза, шаткости при ходьбе («походка моряка по палубе»), интенционного тремора.
3. *Асинергический синдром* основывается на наличии горизонтального нистагма малой амплитуды, дизартрии, скандированной речи, аграфии.

**ТОПИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ**

На основании жалоб больного и данных объективного осмотра можно сделать вывод о наличии у больного очага поражения в мозжечке.

**6. ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ**

На основании:

● жалоб на слабость в ногах, периодические тупые боли в ногах, скованность и шаткость при ходьбе, замедленность движений, нарушение речи с невозможностью произношения некоторых звуков, нарушение письма и почерка, периодическое онемение правой руки, снижение памяти, общую слабость.

● семейного анамнеза – отец больного страдает аналогичным заболеванием;

● объективных данных – наличие атаксии в позе Ромберга, мимопопадания при выполнении пальце – носовой пробы, дисметрии при выполнении колено – пяточной пробы, адиадохокинеза, шаткости при ходьбе, интенционного тремора, горизонтального нистагма малой амплитуды, дизартрии, скандированной речи, аграфии

 можно установить предварительный диагноз:

Основной: наследственная мозжечковая атаксия Пьера Мари.

**7. ПЛАН ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БОЛЬНОГО**

1. Анализ крови клинический
2. Анализ мочи общий
3. Анализ крови на сахар
4. Серологическое исследование крови на сифилис МРП
5. Исследование кала на яйца гельминтов
6. Биохимическое исследование крови (печеночные пробы)
7. Компьютерно – томографическое исследование головного мозга
8. ЭЭГ
9. Консультация окулиста
10. Консультация гастроэнтеролога

**ДАННЫЕ ЛАБОРАТОРНЫХ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ**

**1.** Клинический анализ крови. 20.11.2008 г.

 Эритроциты 4,52 × 1012 /л, гемоглобин 150 г/л, ЦП 1,0, лейкоциты 8,7 × 109 /л, базофилы 1%, эозинофилы 2 %, палочкоядерные 4 %, сегментоядерные 67 %, лимфоциты 23 %, моноциты 3 %, СОЭ 5 мм/ч.

**2.** Общий анализ мочи. 20.11.2008 г.

 Объём мочи – 75 мл. Цвет – светло – желтый, реакция – нейтральная, удельный вес – 1015, белок, сахар, слизь – не обнаружены, лейкоциты – 1 – 2 в п/з, эритроциты – 0 – 1 в п/з.

**3.** Анализ крови на сахар. 20.11.2008 г.

 4,06 ммоль/л.

**4.** Серологическое исследование крови на сифилис МРП. 22.11.08 г.

Реакция отрицательная.

**5.** Исследование кала на яйца глистов. 22.11.2008 г.

 При исследовании кала яйца глистов ЭПКП, сальмонеллы не найдены.

 **6.** Биохимическое исследование крови (печеночные пробы). 20.11.08 г.

* + Bi общий – 8 мкмоль/л;
	+ Bi прямой – 0 мкмоль/л;
	+ Bi непрямой – 8 мкмоль/л;
	+ Холестерин общий – 4,5 ммоль/л;
	+ Холестерин свободный – 2,2 ммоль/л;
	+ ЛПВП – 1,2 ммоль/л;
	+ ЛПНП – 3,0 ммоль/л;
	+ Щелочная фосфотаза – 1,0 ммоль/л/час;
	+ Nа+ – 139 ммоль/л/час;
	+ К+ – 3,5 ммоль/л/час.

 **7.** КТ – исследование головного мозга. 22.11.08 г.

 На серии томограмм визуализированы суб- и супратенкториальные структуры мозга. Срединные структуры не смещены. Базальные цистерны мозга несколько расширены. Полушария мозжечка симметричны. Резко расширены борозды мозжечка. Значительно расширено субарахноидальное пространство мозжечка. Плотность субкортикальной зоны мозжечка снижена до +15- +20 ед. НИ. IV желудочек – 10 мм. III желудочек – 1 мм. Базальные ганглии, внутренние и наружные капсулы, мозолистое тело четко визуализируются, имеют нормальные размеры и конфигурацию. Боковые желудочки асимметричны, передний рог правого – 4 мм, левого – 2 мм, центральный отдел правого – 9 мм, левого – 7 мм. Борозды конвекситальной поверхности большого мозга не расширены. Толщина корковой зоны в пределах нормы, очагов гетеротопии не выявлено. Субкортикальная зона большого мозга развита нормально, структура ее (в том числе перивентрикулярных отделов) в пределах нормы. Форма, размеры турецкого седла не изменены. Параселлярные структуры имеют нормальное расположение и структуру. Внутренние слуховые проходы симметричны. Пневматизация основной, лобной пазух, решетчатой кости, сосцевидных отростков не нарушена. Костно – деструктивных изменений костей свода черепа не выявлено. Контуры костей четкие, ровные, отсутствует увеличение толщины костных структур и разрастаний костной ткани.

Заключение: РКТ – признаки выраженной атрофии вещества мозжечка (мозжечковой дегенерации). Очагового поражения головного мозга, внутренней, наружной гидроцефалии не выявлено.

**8.** Консультация окулиста. 25.11 08 г.

Vis ОD 0,9 – 1,0 D, ОS – 0,9 – 1,0 D

Внутриглазное давление в норме. Жалоб не предъявляет.

Движения глазных яблок в полном объеме, безболезненные, оптические среды прозрачные. Диск зрительного нерва бледно – розовый, слева монотонный, границы четкие, небольшие склеральные конусы, сосуды обычного калибра, не извиты, сетчатка в цвете и рисунке не изменена.

**9.** Консультация гастроэнтеролога. 25.11.08 г.

Жалоб нет. В анамнезе с 1998 г. язвенная болезнь луковицы двенадцатиперстной кишки. Последнее обострении в 2002 г.

Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень у края реберной дуги. Селезенка не пальпируется.

Диагноз: язвенная болезнь луковицы двенадцатиперстной кишки, стадия ремиссии.

1. **ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признаки дифференциации | Наследственная мозжечковая атаксия Пьера Мари | Семейная атаксия Фридрайха |
| Тип наследственности | Аутосомно – доминантный  | Аутосомно – рецессивный, реже аутосомно – доминантный |
| Локализация дегенеративных изменений | Спиномозжечковые и пирамидные пути в боковых канатиках спинного мозга, в ядрах моста и продолговатого мозга с гипоплазией мозжечка | Задние и боковые канатики спинного мозга, пути передачи глубокой чувствительности, спиномозжечковые пути, меньше – пирамидный путь |
| Начало клинических проявлений | 20 – 40 лет | 6 – 15 лет |
| Характер атаксии | Мозжечковая атаксия | Атаксия, имеющая черты сенситивной и мозжечковой (табетично – мозжечковая) |
| Сухожильные рефлексы | Повышаются | Снижаются |
| Признаки пирамидной недостаточности | Появляются на ранней стадии заболевания | Наблюдаются на более поздних стадиях заболевания |
| Поражение черепно – мозговых нервов | Имеются, проявляются глазодвигательными расстройствами, снижением зрения | Не характерно |
| Деформации стоп, позвоночника | Не характерны | Имеют место практически во всех случаях (стопа Фридрайха, кифосколиоз) |
| Поражение миокарда | Не характерно | Миокардиодистрофия |

1. **КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ**

На основании:

─ предварительного диагноза: наследственная мозжечковая атаксия Пьера Мари

а также

─ данных дополнительных методов исследования – КТ – исследования головного мозга (РКТ – признаки выраженной атрофии вещества мозжечка (мозжечковой дегенерации). Очагового поражения головного мозга, внутренней, наружной гидроцефалии не выявлено), заключения гастроэнтеролога

можно установить **клинический диагноз**:

основной: Наследственная мозжечковая атаксия Пьера Мари

сопутствующий: Язва луковицы двенадцатиперстной кишки, стадия ремиссии.

1. **ЭТИОЛОГИЯ И ПАТОГЕНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ**

*Этиология.* Мозжечковая атаксия Пьера Мари – это наследственное (генетически детерминированное) заболевание. Тип наследования – аутосомно – доминантный.

*Патогенез.* Патогенез наследственной мозжечковой атаксии Пьера Мари недостаточно изучен. Морфологически наблюдаются дегенеративные поражения спиномозжечковых и пирамидных путей в боковых канатиках спинного мозга, в ядрах моста и продолговатого мозга, гипоплазия мозжечка.

1. **ЛЕЧЕНИЕ ОСНОВНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ**

Лечение при наследственной мозжечковой атаксии Пьера Мари симптоматическое (нейропротективное).

1. Средства, регулирующие метаболические процессы в головном мозге
2. Ноотропные препараты
3. Вазоактивные препараты
4. Витамины

Cerebrolysinum по 5 мл внутримышечно в течение 20 дней

Piracetamum по 0,4 г. 3 раза в сутки перорально

Cavinton (Винпоцепин) по 0,0005 г. 3 раза в день перорально

Витаминно – минеральный комплекс «АлфаВИТ» по 0,540 г. 3 раза в день перорально во время еды

Наряду с медикаментозной терапией необходимо проводить специальную систему лечебной гимнастики, лечебную физкультуру с целью уменьшения координационных нарушений.

1. **ПРОГНОЗ**

Прогноз относительно жизни благоприятный при условии применения постоянной симптоматической терапии, а также специальной системы лечебной гимнастики, направленной на уменьшение координационных нарушений.

Относительно полного выздоровления прогноз неблагоприятный, возможно лишь уменьшение проявления координационных нарушений.

Прогноз относительно трудоспособности при постоянной симптоматической терапии благоприятный.

1. **ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА**
2. Вiничук С.М., Дубенко Є.Г., Мачерет Є.Л. Нервові хвороби /Київ: Здоров`я, 2001. – 693 с.
3. Гусев Е.И., Гречко В.Е., Бурд Г.С. Нервные болезни/ М.: медицина, 1988 г. – 438 с.
4. Макаров А.Ю., Помников В.Г., Прохоров А.А. Болезни нервной системы. Справ очник по медико – социальной медицине и реабилитации/ СП.: Гіппократ, 2003 г.
5. Машковский М.Д. Лекарственные средства\_ М.: Новая волна, 2007. – 1206 с.
6. Яхно Н.Н., Штульман Д.Р., Мельничук П.В., Вейн А.М. Болезни нервной системы/ М.: Медицина, 1995.