

*ФИО автора*

# Анамнез и клиническая картина

- Пациент, 52 года, мужчина. Жалобы на слабость в ногах при подъеме по лестнице, вставании со стула, мышечные подергивания, похудание мышц.
- Около 1,5 лет назад впервые отметил сложности при подъеме по лестнице. Около года назад присоединились периодические поперхивания слюной, жидкой и «скользящей» пищей, периодические падения с травматизацией. Слабость в ногах постепенно прогрессирует, стал отмечать уменьшение в объеме мышц тазового пояса.
- При неврологическом осмотре: когнитивных нарушений нет. Со стороны черепных нервов - лицо асимметрично при выполнении мимических проб за счет слабости нижней трети правой половины, сглаженность правой носогубной складки. Миокимии в мышцах лица. Слух (при ориентировочном исследовании) сохранен. Нистагма нет. Легкая дисфагия, дизартрии и дисфонии нет. Глоточный рефлекс живой. Сила мышц шеи не изменена. Язык по средней линии. Фибрилляция и атрофия языка. Рефлексов орального автоматизма нет. Тетрапарез со снижением мышечной силы до 4-4,5 баллов в проксимальных отделах рук и ног. Мышечная гипотония. Генерализованные спонтанные фасцикуляции. Гипотрофии мышц плечевого и тазового пояса. Гинекомастия. Сухожильные рефлексы снижены с рук и ног, D=S. Патологических рефлексов нет. Координаторных, чувствительных, тазовых нарушений нет.

*(можно привести фото и видео, иллюстрирующие ключевые моменты клинической картины)*

# Поставьте топический диагноз:

А. Полинейропатия

Б. Синдром поражения верхнего мотонейрона

В. Синдром поражения нижнего мотонейрона

Г. Синдром сочетанного поражения верхнего и нижнего мотонейрона

# Поставьте топический диагноз:

А. Полинейропатия

Б. Синдром поражения верхнего мотонейрона

В. Синдром поражения нижнего мотонейрона

**Г. Синдром сочетанного поражения верхнего и нижнего мотонейрона**

Какой метод исследования имеет ключевое значение для подтверждения топического диагноза?

- А. Стимуляционная и игольчатая ЭМГ
- Б. МРТ головного мозга
- В. МРТ спинного мозга
- Г. Люмбальная пункция

Какой метод исследования имеет ключевое значение для подтверждения топического диагноза?

- А. Стимуляционная и игольчатая ЭМГ**
- Б. МРТ головного мозга
- В. МРТ спинного мозга
- Г. Люмбальная пункция

# Результаты дополнительных исследований

- Стимуляционная ЭНМГ – норма.
- Игольчатая ЭМГ на шейном, грудном, бульбарном уровнях: генерализованное повреждение нижних мотонейронов на всех уровнях.
- Общий и биохимический анализ крови - повышение активности КФК до 1074 Ед/л, в остальном - норма.
- Общий анализ ЦСЖ - норма
- МРТ головного мозга, шейного и пояснично-крестцового отделов спинного мозга - норма.

*(можно привести иллюстрации с результатами дополнительных методов исследования)*

# Возможный предположительный диагноз:

А. болезнь Хираямы

Б. Спинальная мышечная атрофия

В. Боковой амиотрофический склероз

Г. Болезнь Кеннеди

# Возможный предположительный диагноз:

А. болезнь Хираямы

Б. Спинальная мышечная атрофия

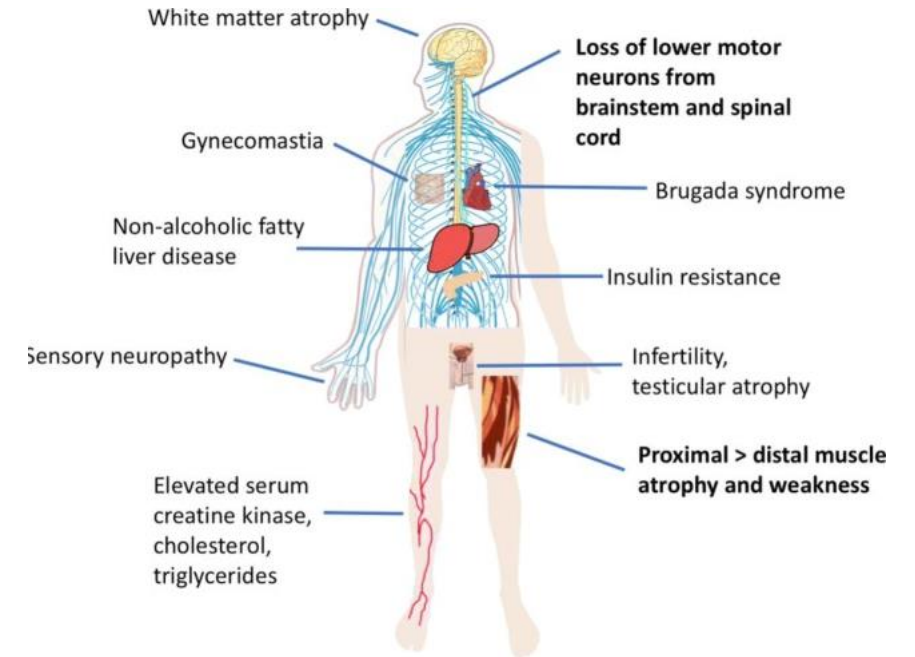
В. Боковой амиотрофический склероз

**Г. Болезнь Кеннеди**

# Болезнь Кеннеди

- Спинально бульбарная амиотрофия Кеннеди (болезнь Кеннеди, амиотрофия Кеннеди) – одна из форм болезней мотонейрона, описанная W. Kennedy et al. в 1968 г.
- Заболевание наследуется по X-сцепленному рецессивному типу и проявляется у мужчин в относительно позднем возрасте, обычно после 40 лет, что отличает ее от других известных вариантов генетически обусловленных спинальных амиотрофий.

*(иллюстрации при необходимости)*



Поражения органов при болезни Кеннеди



# Дальнейшая диагностика:

А. ДНК-диагностика на наличие мутации в гене C9orf72

Б. ДНК-диагностика на наличие мутации в гене SMN1

В. ДНК-диагностика на наличие мутации в гене андрогенового рецептора

# Дальнейшая диагностика:

А. ДНК-диагностика на наличие мутации в гене C9orf72

Б. ДНК-диагностика на наличие мутации в гене SMN1

**В. ДНК-диагностика на наличие мутации в гене андрогенового рецептора**

Диагноз подтверждается результатом генетического анализа – выявлением типичной типичной CAG-мутации в гене андрогенового рецептора (*AR*)

# В чем особенность данного клинического случая

- Продемонстрирован подход к дифференциальному диагнозу синдрома сочетанного поражения верхнего и нижнего мотонейрона
- Выявлено заболевание, сходное по клинической картине с БАС, но отличающееся по характеру течения, продолжительности жизни и характеру наследования.
- Лечение болезни Кеннеди на данный момент не разработано. Проводятся клинические исследования (лейпрорелин и др. препараты)

# Литература

- Ключников С. А., Иллариошкин С. Н., Иванова-Смоленская И. А. Семейный случай спинально-бульбарной амиотрофии Кеннеди. Нервные болезни, 1, 2008, с. 32–35.
- Исайкин А. И., Черненко О. А., Самхаева Н. Д., Шагбазян А. Э. Бульбоспинальная амиотрофия Кеннеди с синдромом патологической мышечной утомляемости. Неврологический журнал, 20 (2), 2015, с. 32-37.
- Breza M, Koutsis G. Kennedy's disease (spinal and bulbar muscular atrophy): a clinically oriented review of a rare disease. J Neurol. 2019 Mar;266(3):565-573. doi: 10.1007/s00415-018-8968-7. Epub 2018 Jul 13. PMID: 30006721.
- Arnold FJ, Merry DE. Molecular Mechanisms and Therapeutics for SBMA/Kennedy's Disease. Neurotherapeutics. 2019 Oct;16(4):928-947. doi: 10.1007/s13311-019-00790-9. PMID: 31686397; PMCID: PMC6985201.