

Оценка когнитивных функций при наследственных атаксиях

Научный руководитель – Давыдова Татьяна Кимовна

Хафизова Анастасия Марсельевна

Выпускник (специалист)

Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, Институт психологии, Якутск, Россия

E-mail: ahafizovado2010@gmail.com

Наследственные атаксии – клинически и генетически гетерогенная группа заболеваний нервной системы, в большинстве случаев прогрессирующих, основной клинической характеристикой которых является расстройство координации движений, обусловленное дегенерацией соответствующих афферентных и эфферентных нейрональных систем [1].

В данном исследовании рассматривается динамика изменений когнитивных нарушений у пациентов с наследственной атаксией. Когнитивные нарушения при атаксии представляют собой сложное и многообразное явление с существенными вариациями, зависящими от вида и степени заболевания.

Клиническая картина наследственных атаксий характеризуется как моторными, так и немоторными симптомами. К моторным относятся туловищная и конечностная атаксия, диадохокинез, интенционный и постуральный тремор, дизартрия, нистагм, нарушение последовательности движений. К немоторным симптомам можно отнести снижение памяти, нарушение зрительно-пространственных функций, нарушение эмоционального фона в виде несдержанности эмоций и вспыльчивости. [1].

В то время как моторные симптомы атаксии традиционно считаются ее определяющей чертой, растущая информация из клинических исследований и тестов подчеркивает сопутствующие когнитивные нарушения у многих пациентов с наследственной атаксией [4].

Изучение когнитивных нарушений при наследственных атаксиях является актуальной проблемой в связи с распространением заболевания в РФ, особенно в Восточной Сибири с наибольшим очагом распространения в Якутии. Своевременное оказание медицинской помощи позволит пациентам с наследственными атаксиями улучшить функции когнитивной сферы, улучшить качество жизни и позволит им продлить трудоспособный период [2].

Несмотря на генетические и клинические сходства, различные мутации СЦА имеют некоторые характерные фенотипические особенности. Частота когнитивных нарушений, например, варьирует между различными типами СЦА. Легкое ухудшение психического состояния, эмоциональная лабильность наблюдается у 25% пациентов со СЦА 1 типа. На поздних стадиях заболевания описываются «лобные» симптомы такие как эйфория и эмоциональная нестабильность [3].

Для исследования был использован госпитальный регистр неврологического отделения клиники ЯНЦ КМП за период с января 2023 г. по февраль 2025 г.

Нейропсихологическое исследование прошли 117 пациентов, из них:

- с диагнозом СЦА 1 типа – 110 пациентов;
- с диагнозом СЦА 17 типа – 2 пациента;
- с диагнозом атаксия Фридрейха – 5 пациентов.

Хотя интеллектуальные симптомы не входили в типичный клинический спектр симптомов СЦА, нейропсихологическое тестирование выявило незначительные отклонения в общем интеллекте, исполнительной дисфункции, памяти, зрительно-пространственной ориентации, внимании и скорости психомоторной деятельности [5].

Данное исследование будет продолжено для разработки в дальнейшем персонализированного подхода при оказании специализированной медицинской помощи и профилактики когнитивных нарушений у пациентов с наследственными атаксиями.

Источники и литература

- 1) Ключников С.А. [и др.]. Клинико-генетический анализ наследственных атаксий: новые формы заболеваний в российских семьях // Бюллетень Национального общества по изучению болезни Паркинсона и расстройств движений. - 2022. №2.
- 2) Нужный Е.П. Клинико-генетическая характеристика аутосомно-рецессивных атаксий у пациентов взрослого возраста: Дис. канд. мед. наук. М., 2019. 163 с.
- 3) Фёдоров А.И., Сухомясова А.Л., Голикова П.И., Иванов А.В., Николаева И.А., Степанова С.К., Григорьева Т.П., Максимова Н.Р. Распространённость спиноцереbellарной атаксии 1 типа в Якутии: современное состояние. Медицинская генетика. 2020;19(7):29-30. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2020.07.29-30>
- 4) Хафизова А.М., Давыдова Т.К., Варламова М.А. КОГНИТИВНЫЕ НАРУШЕНИЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ АТАКСИЯХ (ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ). Вестник Северо-Восточного федерального университета имени М.К. Аммосова. Vestnik of North-Eastern Federal University. Серия «Медицинские науки. Medical Sciences». 2024;(1):49-55. <https://doi.org/10.25587/2587-5590-2024-1-49-55>
- 5) Zhang S, Shen L, Jiao B. Cognitive Dysfunction in Repeat Expansion Diseases: A Review. Front Aging Neurosci. 2022 Apr 11;14:841711. doi: 10.3389/fnagi.2022.841711. PMID: 35478698; PMCID: PMC9036481.