



**ФГБОУ ВО Новосибирский государственный медицинский
университет Минздрава России
клиника «медицинский консультативный центр»**

Красный проспект, 52, тел.: (383) 310-0-340, 229-10-14 E-mail: mknsmu@mail.ru

Консультация заведующей кафедрой медицинской генетики и биологии

профессора, д.м.н. Ю.В. Максимовой

(тел.: (383) 225-92-24, эл. почта: 164706@mail.ru).

Половкин Илья Викторович, 26.02.1958 года рождения. На консультации по самообращению, по рекомендации невролога (исключить наследственные формы атаксий).

Жалобы: на боли коленях, ногах, спине, тремор в голове, нарушение походки, тремор в руках.

Анамнез: первые признаки в виде тремора отмечает на протяжении всей жизни, 6-7 лет назад начали беспокоить боли в спине, затем боль перешла на нижние конечности. Было проведено КТ-исследование ГМ, были выявлены признаки аплазии мозжечка, но до сегодняшнего дня заключение не сохранилось. Наблюдался у невролога с диагнозом Дорсопатия пояснично-крестцовой локализации, спондилоартроз, спондилез, антелистез, ретролистез. Проходил курсы терапии, без видимого эффекта. Последнее время получал пиаскледин, диафлекс, на данной терапии отмечает улучшение.

Консультация невролога от 17.05.2023г. - G93.8 Хроническая ишемия головного мозга 2-3 ст. сложного генеза. Мозжечковая атаксия. Дорсопатия поясничной локализации с синдромами люмбоишиалгии с 2х сторон, на фоне спондилеза, спондилоартроза, антелистеза тела L4, ретролистеза тела L5, протрузии мпд L2-3, L3-L4, L4-L5, умеренный болевой синдром, хроническое течение, затяжное обострение. Диф. Диагноз: аутосомно-доминантная спиноцеребральная атаксия, аутосомно-рецессивная атаксия, врожденная атаксия, митохондриальная атаксия, X-сцепленная мозжечковая атаксия, спорадическая.

Рентгенография поясничного отдела позвоночника от 23.03.2023г. - Распространенный остеохондроз и спондилеза ПОП. Протрузия м/п дисков на уровне L1-L2, L2-L3.

МРТ ГМ от 29.04.2023г. - Единичные вазогенные очаги в белом веществе больших полушарий головного мозга. Умеренно выраженная наружная заместительная гидроцефалия. МР-признаки умеренных атрофических изменений мозжечка.

Семейный анамнез: У дочери и внука пробанда имеются неврологические проявления.

При осмотре: Состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Передвигается при помощи трости, походка с широкорасставленными ногами. Отмечается тремор головы.

Рабочий диагноз: G93.8 X-сцепленная мозжечковая атаксия?

Дифференциальный диагноз: Аутосомно-доминантная спиноцеребральная атаксия?

Рекомендуется:

1. Динамическое наблюдение невролога.
2. Учитывая отсутствия данных за конкретное моногенное заболевание, и вариабельность клинической картины, пациент информирован о возможности поиска молекулярно-генетического дефекта на коммерческой основе, например: полное секвенирование генома. Данные виды исследования не входят в программу

государственных гарантий на территории Новосибирской области. Данный вид исследования можно пройти в любой компании, предоставляющей данный услуги, например: ООО "Геноаналитика", менеджер по продажам и развитию бизнеса Дадько Артемом Викторовичем, 8 (913)914-41-24 по вопросу возможности проведения в их компании исследования, компания готова рассмотреть данную возможность с привлечением спонсорского финансирования, ООО Геномед и др.

3. Динамическое наблюдение у терапевта
4. Повторная консультация с результатами анализа.

31.05.2023

