Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова
2024, т. 124, №11, вып. 2, с. 96–102
https://doi.org/10.17116/jnevro202412411296

S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry
2024, vol. 124, no. 11, issue 2, pp. 96–102
https://doi.org/10.17116/jnevro202412411296

Психопатологические расстройства в дебюте ювенильного паркинсонизма в детском возрасте

© А.В. ГОРЮНОВА[1], Ю.С. ШЕВЧЕНКО[1], Л.Ю. ДАНИЛОВА[1], А.В. ГОРЮНОВ[2], О.С. ЛЕВИН[1], Н.А. ВОРОНКОВА[3], А.О. ЕРМАКОВ[3]

[1]ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва, Россия;
[2]ФГБНУ «Научный центр психического здоровья» Минобрнауки России, Москва, Россия;
[3]ГБУЗ «Научно-практический центр психического здоровья детей и подростков им. Г.Е. Сухаревой Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Россия

Резюме

В статье представлен клинический случай пациентки подросткового возраста, иллюстрирующий сложности диагностики и лечения психической патологии в дебюте ювенильного паркинсонизма, развившегося вследствие компаунд-гетерозиготных мутаций и протекающего с умеренным акинетико-ригидным и псевдопирамидным синдромами и комбинированным дрожанием. Показано, что до появления отчетливых симптомов паркинсонизма и проведения генетического исследования, подтвердившего диагноз, пациентка в течение нескольких лет наблюдалась с различными психиатрическими диагнозами и получала психотропную терапию. Данный случай показывает трудности дифференциальной диагностики ювенильного паркинсонизма у детей на начальном этапе в связи с множественными коморбидными двигательными, аффективными и поведенческими расстройствами. При появлении неврологической симптоматики у пациентов необходим мультидисциплинарный подход, включающий совместную диагностику психиатрами и неврологами для постановки точного диагноза и подбора оптимальной терапии. Внедрение принципов междисциплинарного взаимодействия при ведении подобных пациентов позволит улучшить своевременность диагностики и патогенетически обоснованной терапии.

Ключевые слова: *ювенильный паркинсонизм, подростковый возраст, психопатология, кататония, нейролептический паркинсонизм, клинический случай.*

Информация об авторах:
Горюнова А.В. — https://orcid.org/0000-0002-9774-6575
Шевченко Ю.С. — https://orcid.org/0000-0003-1968-5823
Данилова Л.Ю. — https://orcid.org/0009-0009-3921-3613
Горюнов А.В. — https://orcid.org/0000-0002-2851-8843
Левин О.С. — https://orcid.org/0000-0003-3872-5923
Воронкова Н.А. — e-mail: navoronckova@yandex.ru
Ермаков А.О. — e-mail: parovozzz777@gmail.com
Автор, ответственный за переписку: Горюнов А.В. — e-mail: sasha.gor@rambler.ru

Как цитировать:
Горюнова А.В., Шевченко Ю.С., Данилова Л.Ю., Горюнов А.В., Левин О.С., Воронкова Н.А., Ермаков А.О. Психопатологические расстройства в дебюте ювенильного паркинсонизма в детском возрасте. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2024;124(11 вып. 2):96–102. https://doi.org/10.17116/jnevro202412411296

Psychopathological disorders at the onset of juvenile parkinsonism in childhood

© A.V. GORYUNOVA[1], YU.S. SHEVCHENKO[1], L.YU. DANILOVA[1], A.V. GORYUNOV[2], O.S. LEVIN[1], N.A. VORONKOVA[3], A.O. ERMAKOV[3]

[1]Russian Medical Academy of Advanced Professional Education, Moscow, Russia;
[2]Mental Health Research Center, Moscow, Russia;
[3]Sukhareva Research Practical Center of Children and Adolescents Mental Health, Moscow, Russia

Abstract

The article presents a case of a teenage female patient illustrating the difficulties of diagnosis and treatment of mental pathology at the onset of juvenile parkinsonism, which developed as a result of compound heterozygous mutations and proceeds with moderate akinetic-rigid and pseudopyramidal syndromes and combined tremor. It is shown that before the appearance of distinct symptoms of parkinsonism and the genetic study that confirmed the diagnosis, the patient had been observed for several years with various psychiatric diagnoses and received psychotropic therapy. This case demonstrates the difficulties of differential diagnosis of juvenile parkinsonism in children at the initial stage due to multiple comorbid motor, affective and behavioral disorders. When neurological symptoms appear in patients, a multidisciplinary approach is required, including joint diagnostics by psychiatrists and neurologists to establish an accurate diagnosis and select the optimal therapy. The introduction of principles of interdisciplinary interaction in the management of such patients will improve the timeliness of diagnosis and pathogenetically based therapy.

Keywords: *juvenile parkinsonism, adolescence, catatonia, neuroleptic parkinsonism, clinical case.*

Information about the authors:
Goryunova A.V. — https://orcid.org/0000-0002-9774-6575
Shevchenko Yu.S. — https://orcid.org/0000-0003-1968-5823
Danilova L.Yu. — https://orcid.org/0009-0009-3921-3613
Goryunov A.V. — https://orcid.org/0000-0002-2851-8843
Corresponding author: Goryunov A.V. — e-mail: sasha.gor@rambler.ru
Levin O.S. — https://orcid.org/0000-0003-3872-5923
Voronkova N.A. — e-mail: navoronckova@yandex.ru
Ermakov A.O. — e-mail: parovozzz777@gmail.com

To cite this article:
Goryunova AV, Shevchenko YuS, Danilova LYu, Goryunov AV, Levin OS, Voronkova NA, Ermakov AO. Psychopathological disorders at the onset of juvenile parkinsonism in childhood. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2024;124(11 vyp 2):96–102. (In Russ.). https://doi.org/10.17116/jnevro202412411296

Между психиатрией и неврологией существует тесная связь в нейроанатомии, нейрофизиологии, нейрохимии, нейрогенетике и, соответственно, в проявлениях патологии нервной системы, поэтому научные достижения в области теоретических основ обогащают обе дисциплины. Нарушения психики нередко являются первыми симптомами заболеваний нервной системы. Продромальный период, предшествующий картине классических хронических болезней нервной системы, у детей и подростков часто протекает под маской неспецифических симптомов вегетативной дисфункции, астении и других психических расстройств, а психическая патология сопровождается неспецифическими неврологическими симптомами, а нередко замаскирована ими [1—3]. Такой дебют препятствует своевременной диагностике и началу патогенетического лечения. В то же время большое количество работ указывает на частоту психопатологических продромов при многих хронических дегенеративных заболеваниях нервной системы: рассеянном склерозе [4, 5], аутоиммунных энцефалитах [6], которые часто дебютируют острым психозом, ювенильном паркинсонизме [7, 8], хорее Гентингтона [9], опухолях головного мозга [1, 10, 11]. Расширение знаний о продромальной фазе этих заболеваний способствует ранней диагностике и своевременному дифференцированному лечению с целью улучшения течения заболевания или прогноза.

Наследственные дегенеративные заболевания — этиологически гетерогенная группа прогрессирующих заболеваний ЦНС, возникающих в любом возрасте, при которых происходит разрушение серого или белого вещества головного мозга: коры, базальных ганглиев, мозжечка, спинного мозга. К ним относится паркинсонизм, хорея Гентингтона, болезнь Вильсона—Коновалова, мышечные дистонии, синдром де ла Туретта и многие другие. Характерные для некоторых из них хореиформные гиперкинезы, дистонические установки конечностей, своеобразные позы туловища явились основанием для постановки в начале XX века диагноза: «вариант истерии, истерический невроз» [1, 7—9]. Болезнь Паркинсона (БП) — медленно прогрессирующее хроническое нейродегенеративное заболевание экстрапирамидной системы, характерное для лиц старшей возрастной группы [7, 8]. Вызвано прогрессирующим разрушением и гибелью нейронов, вырабатывающих нейромедиатор дофамин. В настоящее время все случаи паркинсонизма разделяют на первичный (идиопатический) паркинсонизм, к которому относятся БП и так называемый юношеский (ювенильный) паркинсонизм (ЮП) — особая генетически обусловленная форма раннего паркинсонизма, и вторичный паркинсонизм, представляющий одно из клинических проявлений ряда самостоятельных заболеваний ЦНС или его осложнений.

БП — самая частая причина синдрома паркинсонизма (80% всех случаев). Распространенность БП составляет около 140 (120—180) случаев на 100 тыс. населения. Заболевание чаще всего проявляет себя после 50 лет, но ему может предшествовать продромальный период с симптомами «группы риска» [12, 13]. Несколько последних десятилетий охарактеризовались определенной тенденцией к «омоложению» паркинсонизма [8, 14]. Случаи первичного паркинсонизма, развившегося в возрасте до 45 лет, принято называть ранним паркинсонизмом. В рамках этой возрастной группы выделен ЮП, который манифестирует в первые два десятилетия жизни. Подавляющая часть случаев ЮП связана с рецессивными мутациями недавно открытых генов паркина, *DJ1* и *PINK1*. Генетические аберрации при ЮП наследуются аутосомно-рецессивно (АР). Заболевание развивается при получении патологического гена от каждого родителя. Если оба родителя являются здоровыми носителями мутации, то вероятность рождения больного ребенка составляет 25%. Когда дефектный ген присутствует в геноме одного родителя, опасность ЮП у детей отсутствует, 50% потомков становятся носителями генетического дефекта. ЮП распространен повсеместно, чаще встречается у лиц женского пола.

Дебют симптомов АР-ЮП чаще всего приходится на 2—3-е десятилетие жизни, первым проявлением заболевания может быть постепенно развивающийся синдром паркинсонизма либо дистония стоп [7, 8, 14]. ЮП сопровождается статокинетическим типом тремора — дрожание появляется при мышечном напряжении, движениях. У многих пациентов наблюдаются отдельные дистонические проявления (чаще дистония стоп), иногда — хореические гиперкинезы. Отличительной чертой АР-ЮП, отмечаемой у большинства больных, является наличие флуктуаций в выраженности симптомов паркинсонизма и дистонии на протяжении дня: наилучшее состояние отмечается утром или после дневного сна, а к вечеру тяжесть клинических проявлений нарастает. ЮП протекает без выраженных расстройств когнитивной сферы. Как правило, интеллектуальное развитие детей соответствует возрастной норме. Нередко ЮП сопровождается депрессией, тревогой и паническими атаками, а также нарушениями сна [15]. С течением времени ЮП приводит к характерным изменениям личности: замкнутости, сниженной эмоциональности, развитию депрессивных, ипохондрических черт характера.

Установлено, что в продромальном периоде у взрослых многие «невидимые симптомы» предшествуют двигательным расстройствам [12, 13]. Они могут включать наруше-

ние обоняния; расстройства сна; когнитивные симптомы (снижение памяти, легкомысленность); запор; расстройства мочеиспускания; повышенное потоотделение; усталость; боль (особенно в конечностях); покалывание; тревогу, сексуальные нарушения, колебания настроения, беспокойство и депрессию.

В научной литературе обобщающих работ, посвященных вопросам психической патологии в дебюте ЮП у детей и подростков, практически нет. В качестве иллюстрации будет рассмотрен клинический случай, когда психопатологические расстройства отмечались задолго до установления диагноза ЮП.

Клиническое наблюдение

Пациентка *Т.*, 15 лет (2008 г.р.), ученица 9 класса общеобразовательной школы.

Поступает в психиатрический стационар для обследования и лечения в связи с психомоторными нарушениями неясного генеза. Жалуется на нарушения походки в виде преходящей, меняющейся в интенсивности хромоты (слева), трудности в совершении произвольных движений правой кистью с невозможностью разборчивого письма, периодическую дрожь в руках и ногах, сниженное настроение, тревогу за невозможность выздоровления.

Семья полная: родители, больная, старший брат. Между родителями конфликтные отношения, балансирующие на грани развода несколько лет. Мать — 57 лет, образование высшее, после рождения дочери не работает. По характеру авторитарная, жесткая, требовательная, категоричная, в семье доминирует. Своей жизнью недовольна, чувствует себя усталой, «нервной», обращалась к психиатру, принимала стрезам. Отец — 52 года, образование высшее, пилот. По характеру мягкий, тревожный, вспыльчивый, в семье на вторых ролях, злоупотребляет алкоголем. Брат — 25 лет, в детстве наблюдался в ПНД, длительно получал лечение в связи с гиперактивностью, множественными моторными навязчивостями с вокализацией. В настоящее время здоров. Пилот гражданской авиации. Двоюродная сестра по л/о — инвалид детства по психическому заболеванию.

Анамнез: Родилась от 4-й нормально протекавшей беременности (1 — брат 25 лет, затем 2 медаборта); на момент родов матери 42 года. Роды в срок, самостоятельные. У младенца обнаружена кефалогематома. Масса 3150 г, рост 51 см. Закричала сразу, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. На грудном вскармливании до 8 месяцев. Раннее физическое и психоречевое развитие без отклонений от нормы. В дошкольном возрасте посещала детский сад. Адаптировалась без проблем, любила играть в куклы, участвовала в утренниках, имела двух подруг. В 7 лет пошла в школу подготовленной. К режиму привыкла быстро, с программой легко справлялась, но завести новых друзей не смогла. Не нравилась учительница, жаловалась, что у той есть любимчики, в число которых пациентка не попала. Мать разделяла эту точку зрения, винила учителя в жестком обращении, язвительных порицаниях «нелюбимчиков», создании атмосферы разобщенности между детьми и переживания ситуаций публичной опозоренности при неудачах. Девочка росла впечатлительной, тревожной. Из-за строгого тренера отказалась заниматься гимнастикой, хотя сами занятия нравились; посещала танцевальный кружок. Окончила музыкальную школу по классу фортепьяно.

В 10 лет без внешней провокации начала грызть ногти. Одновременно стала парадоксально брезгливой и в течение дня многократно намыливала и перемывала руки. Мать заметила это, но не встревожилась. К помощи специалиста не обращались. Явление прошло самостоятельно примерно через 1—1,5 года. В этом же возрасте ухудшилось зрение на 1 глаз, обследовалась офтальмологом.

В 11 лет (5 класс) стала подвергаться буллингу со стороны одноклассницы (насмешки, оскорбления, толчки, демонстративная порча вещей пациентки). Не понимала причины, переживала обиду, чувствовала себя беспомощной жертвой. Весной того же класса впервые ощутила внезапную дрожь в руках и ногах, которая со временем стала периодически повторяться. По окончании учебного года обидчицу перевели в другую школу. Но состояние девочки не улучшилось, а напротив, усложнилось. В 11,5 лет стала испытывать затруднения в ходьбе: изменилась походка, начала хромать, «загребая» левой ногой. Усилилась и стала практически постоянной мелкая дрожь в верхних и нижних конечностях. Нарушился сон: не могла уснуть до 3 ч ночи, а утром было трудно встать; чувствовала себя разбитой, усталой, спала днем. В это лето появились менструации.

В 6 классе (12 лет) стала чувствовать скованность, «постоянный спазм» в левой ноге и правой руке. Из-за этого стало трудно ходить. На уроках затруднялась делать записи, не успевала за работой класса. Снизилась успеваемость, потеряла интерес к учебе.

Родители амбулаторно консультировали девочку у ортопеда, педиатров и неврологов в нескольких медицинских центрах, сверяя диагнозы. Была обследована окулистом, генетиком. Консультирована генетиком (проф. Дадали Е.Л). Проведено молекулярно-генетическое обследование в сентябре 2022 г., МРТ головного мозга и ЭНМГ, результаты в пределах возрастных границ.

На протяжении следующего года самочувствие ухудшалось. Перестала ходить в школу, почти не училась, т.к. пребывание среди детей, ответы на вопросы, оценка результатов усвоенных знаний порождали волнение, тревожность, усиление двигательных нарушений. Реагировала на это слезами, раздражением, бурными протестными реакциями. Практически перестала покидать квартиру. Дома была бездеятельна, беспомощна. Нуждалась в помощи родителей даже в простых бытовых делах.

В 13,5 лет по рекомендации невролога впервые была осмотрена детским психиатром в Институте детской и взрослой неврологии и эпилепсии им. Св. Луки. Состояние было расценено как функциональное и психогенное. Диагноз: «F 44.4 Диссоциативное расстройство моторики. F 43.22 Тревожно-депрессивное расстройство». Назначена терапия: кветиапин 50 мг/сут., сертралин 100 мг/сут. Вскоре была обследована амбулаторно в КДО «Научно-практический центр психического здоровья детей и подростков им. Г.Е. Сухаревой Департамента Здравоохранения г. Москвы», установлен диагноз: «F45.1 Недифференцированное соматоформное расстройство. Субдепрессивный синдром». Через 2 мес. проведена повторная консультация. Диагноз: «F41.2 Смешанное тревожное и депрессивное расстройство. Сопутствующее психическое заболевание: F44.4 Диссоциативные двигательные расстройства». Лечение: кветиапин отменен, арипипразол 5 мг/сут, сертралин 100 мг/сут. Через 3 мес (14 лет) была стационирована в НПЦПЗ ДиП ДЗ Москвы им. Г.Е. Сухаревой для уточнения диагноза и подбора терапии.

Госпитализация: Находилась в стационаре 3 мес. с коротким перерывом на новогодние праздники.

Соматический статус: Рост — 155см, вес — 40.150, ИМТ — 16.7. Физическое развитие среднее, гармоничное. По внутренним органам без патологии.

Неврологический статус: Недостаточность черепных нервов (ЧН) 7 и 12 пары по центральному типу. Недостаточность аккомодации и конвергенции. Нарушения походки по спастическому типу — больше в левых конечностях при ходьбе. Тонус мышц в верхних конечностях высокий S>D. Отмечается тремор в пальцах рук. При попытке письма нарастает дистоническая поза в лучезапястном суставе. Сухожильные рефлексы высокие. В ногах незначительная мышечная дистония. Сухожильные рефлексы высокие с расширенной зоной S>D, клонус левой голени и стопы. В позе Ромберга неустойчива. Пальценосовую пробу выполняет с интенцией.

Через 40 минут неврологический статус заметно изменился. Уменьшилась общая скованность. По просьбе девочка пробежала нормальным алгоритмом бега по коридору, в то время как ходьба осталась прежней с выраженной спастикой слева. В руках тонус нормальный, хотя сохраняется легкая асимметрия и временно наблюдается повышение тонуса справа.

Психический статус: Контакту доступна. Ориентирована всесторонне верно. Зрительный контакт устанавливает, но удерживает короткое время, отводит взгляд в сторону и смотрит в пространство. Выражение лица мрачное, недовольное. Держится оппозиционно, эмоционально напряженно, временами враждебно. Мимика маловыразительная. Во время беседы выражение лица не меняется. Речь тихая, интонационно не окрашена. Отвечает односложно или короткой фразой. Настроение снижено, тревожна. Фиксирована на своем физическом состоянии, чувствует себя больной, несчастной. Опасается, что врачи не смогут ей помочь. Одновременно высказывает недовольство обследованиями, проявляет раздражение к процедуре клинической беседы, неохотно и не всегда выполняет предлагаемые задания и функциональные пробы. Сама отмечает непостоянный, преходящий характер двигательных нарушений. Например, на просьбу пройтись по коридору для неврологической оценки нарушений походки отвечает отказом с мотивировкой «у меня это не всегда, после сна я нормально иду». Моторные расстройства связывает с изменениями в психическом состоянии, переживаниями. Так, школьные проблемы и уклонение от уроков объясняет: «при письме я чувствую эмоциональное напряжение внутри, и оно в руку переходит, пальцы сводит». Этим мотивирует отказ от выполнения многих уроков, заявляя: «я только устно отвечаю, пишут за меня родители».

Начало болезни связывает с буллингом в 10—11 лет; наличие плохого отношения к себе со стороны сверстников в настоящее время отрицает. В то же время сама негативно высказывается об одноклассниках, учителях. Осуждает их за мелкие бытовые нарушения. Свое отношение высказывает агрессивно и бескомпромиссно. Ни с кем из сверстников не поддерживает приятельских отношений и не тяготится этим.

Эмоционально уплощена. В отношениях с родными нет тепла, доверительных отношений. По отношению к родителям проявляет рентные установки. Как должное принимает их опеку и заботу, разговаривает с ними требовательно, часто грубит. В беседах с врачом, не смущаясь присутствием родителей, жалуется на «плохую» обстановку в семье. С напряженным аффектом гневно винит мать в непонимании, жесткости и требовательности, которые воспринимает как жестокость по отношению к себе. Отца, напротив, осуждает за безразличие. С обличительными интонациями сообщает, что тот злоупотребляет алкоголем, при этом явно ожидает от врача поддержки своего негодования. В высказываниях бескомпромиссна, ригидна. При попытках собеседника смягчить ситуацию либо возбуждается и усиливает свои упреки, либо замыкается и напряженно молчит, но свое мнение не меняет. Коррекции практически не поддается.

В ходе беседы стала совершать повторяющиеся поглаживающие движения в области шеи. При расспросе сообщила, что ей мешает «ком в горле».

Интеллектуально сохранна. Наличие обманов восприятия, суицидальных мыслей и намерений, аутодеструктивных эпизодов категорически отрицает. Зависимость интенсивности переживаний от времени суток или сезона года отрицает, зато подтверждает связь нарушений с тревогой и волнением в сложной или неприятной для себя ситуации. Подъемы настроения отрицает. Отчетливых бредовых идей не выявлено, но девочка уверена, что ее «зглазили».

Медицинский психолог: В патопсихологическом обследовании на первый план выступает сниженный фон настроения. Отмечается напряженность, скованность, тревожность, сдержанность и своеобразие эмоциональных реакций, бедность мимики, особенности речи и двигательной сферы. Личность с тревожно-мнительными чертами, сензитивностью, инфантильностью, склонностью к накоплению эмоционального напряжения, невротизации и соматизации. Со стороны мышления отмечаются инертность, проявления неустойчивости темпа и динамики мыслительной деятельности, невысокий уровень обобщений, единичные примеры опоры на второстепенный признак. Работоспособность снижена на фоне утомляемости и неустойчивости концентрации внимания. По результатам психометрического исследования по методике Векслера (WISC) выявляется средний уровень интеллекта: общий интеллектуальный показатель (ОИП)=94, вербальный интеллектуальный показатель (ВИП)=109 и невербальный интеллектуальный показатель (НИП)=79. Следует отметить, что при выполнении тех заданий, в которых было необходимо осуществлять манипуляции с помощью руки, девочке требовалось много времени и массированная помощь экспериментатора, так как движение рук было затруднено (дрожь, напряжение, спазм).

ЭЭГ: В пределах возрастной нормы. Регистрируются признаки повышенной фотосензитивности при ритмической фотостимуляции без фотопароксизмальных реакций. Очагов, пароксизмов, эпилептиформных комплексов не выявлено.

Консультация невролога: В статусе выявляется очаговая симптоматика с преимущественными нарушенями в экстрапирамидной системе (выраженный тремор конечностей и тела — тремор напряжения). Учитывая их транзиторный характер, зависимость от эмоционального состояния, положения тела и от отношения окружающих, отсутствие объективных изменений по данным инструментальных исследований, можно предположить конверсионный характер двигательных нарушений.

Проконсультирована доцентом кафедры РМАНПО к.м.н. Захаровым Н.П., диагноз (МКБ-10): «F44.7 Смешанные диссоциативные (конверсионные) расстройства. Обсессивно-фобический синдром».

Динамика: На терапии отмечалось некоторое улучшение настроения со смягчением оппозиционности и раздражительности. Установился контакт с врачом, появилась надежда на излечение, смягчилось отношение к родителям. Однако моторные нарушения ухудшались в проявлениях. Тонус в верхних и нижних конечностях нарастал и приобрел практически постоянный характер, что постепенно привело к выраженным нарушениям произвольных движений. Пациентка перестала вести сколько-нибудь подвижный образ жизни, практически все время проводила в постели. Усилился мелко размашистый тремор в дистальных отделах конечностей. При попытках усадить или поставить ее на ноги мышечное напряжение нарастало; не удерживая позу и равновесие, больная заваливалась набок. Сознание не было изменено. В отличие от первичных осмотров девочка старалась выполнять предложенные пробы, но из-за повышенного тонуса движения были замедленными и незавершенными. В руках появился непостоянный симптом «зубчатого колеса» и негрубо выраженный симптом восковой гибкости с зависанием конечности в приданной позе. Повысилась сальность кожных покровов.

Состояние было расценено как развитие кататонического синдрома. Дозы нейролептика наращивались, сами препараты менялись ввиду отсутствия клинического эффекта редукции кататонических феноменов.

Лечение: За время госпитализации оланзапин 5 мг/сут., бипериден *per os.* 1 мг 3 раза в день, гопантеновая кислота 500 мг 3 раза в день. На фоне постоянного приема сертралина 100 мг/с в связи с нарастанием психомоторных нарушений, которые расценивались в рамках экстрапирамидных побочных явлений, нейролептическая терапия неоднократно менялась. Получала перициазин 15 мг/с, галоперидол 9 мг/с, оланзапин 15 мг/с (все нейролептики в сочетании с бипериденом в дозе 3—8 мг/с).

По результатам медицинского консилиума и согласно современным клиническим рекомендациям по кататонии, было принято решение об отмене нейролептиков и переводе больной на терапию бензодиазепинами. Получила 10 инъекций диазепама 10 мг/сут, внутримышечно.

На этом лечении отмечена быстрая положительная динамика. В моторной сфере: отчетливо уменьшился гипертонус, симптомы «зубчатого колеса» и каталепсии редуцировались; исчез тремор рук и ног; восстановилась содружественность движений, самостоятельность передвижения и способность к самообслуживанию, улучшились походка и равновесие. В психической сфере: стала более контактной, оживлялась и проявляла расположенность при общении с медицинским персоналом. Повысилась активность и работоспособность. Возобновила обучение в облегченном режиме и по индивидуальной программе. Тем не менее общий фон настроения оставался сниженным с оттенком тревожности. Сохранялась настороженность по отношению к новым или малознакомым людям. К общению с детьми не стремилась, оставаясь одиночкой.

В рамках медицинского консилиума (д.м.н. профессор А.В. Горюнова, д.м.н. профессор Шевченко Ю.С., д.м.н. профессор А.А. Шмилович) проводилась дифференциальная диагностика между параноидной шизофренией с приступообразно — прогредиентным течением, кататоно-аффективно-бредовой приступ, и тяжелым депрессивным эпизодом с психотическими симптомами с симптомами кататонии. По решению консилиума установлен диагноз: «Другой депрессивный эпизод тяжелой степени с другими психотическими симптомами (F32.38). Кататонический синдром». Дана рекомендация к продолжению динамического наблюдения в амбулаторных условиях в виду высоких рисков дальнейшего развития как психического прогредиентного процесса, так и возможности наличия прогрессирующего нейродегенеративного заболевания. Назначена на терапии кветиапин 100 мг/с, бипериден 3 мг/с, гопантеновая к-та 1500 мг/с.

В течение последующего года находилась на амбулаторном наблюдении. Оставалась одинокой, практически все время проводила дома. Обучение продолжила в индивидуальном режиме. Успевала слабо, но все же получала положительные оценки. С родителями была скрытной, замкнутой, не делилась своими переживаниями. Фон настроения был снижен с оттенком недовольства. Была фиксирована на состоянии своего здоровья, отмечала улучшение самочувствия, но считала его недостаточным и боялась ухудшения в будущем. При замечаниях или неудачах в делах быстро раздражалась, предъявляла претензии родителям, которые старались щадить ее, по возможности снижать нагрузки и уступать в быту. В конце весны двигательные расстройства вновь стали нарастать. Ухудшилась походка и координация движений. Стала перемещаться перебежками. Во время ходьбы спиной выгибалась назад, сгибала латерально кисти. В левой ступне появился псевдоспазм (стопа отведена вбок, пальцы ноги при этом не спазмированы). Была переведена на терапию перициазином 10 мг/с и амантадином 200 мг/сут. В течение 1—2 мес эти движения редуцировались. В последующие полгода находилась на терапии малыми дозами кветиапина (50 мг/с), в сочетании с бипериденом (3—4 мг/с) и сертралином 100мг/с. В последующем кветиапин был заменен на луразидон (20 мг/с). В связи с ощущением нарастания мышечного тонуса пациентка по собственному решению прекратила прием нейролептиков, а дозу бипериденa увеличила до 6—8 мг/сут, т.к. субъективно отмечала явное улучшение двигательных функций после приема этого препарата.

К концу осени (15 лет) в психическом статусе отмечена отчетливая положительная динамика. Стала спокойнее, подвижнее, меньше уставала, активно провела летний отпуск в поездках с родителями, много плавала. Начала посещать школу, с уроками справлялась. От общения с одноклассниками не уклонялась, хотя друзей не приобрела и по-прежнему в семейном кругу негативно оценивала характер и образ жизни сверстников. Походка стала более ровной, без вычурных дополнительных движений, но попрежнему подволакивала левую ногу. Уроки выполняла и сдавала в устной форме, т.к. правой рукой была способна писать лишь кратковременно из-за быстро формировавшейся дистонической установки кисти, препятствовавшей письму.

По поводу сохраняющихся двигательных расстройств проконсультирована на кафедре неврологии РМАНПО, выставлен диагноз: мышечная дистония неясного генеза. Конверсионный генез двигательных расстройств исключен. По рекомендации невролога было проведено дополнительное генетическое исследование с секвенированием ДНК в МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова. Заключение: Выявлена делеция NC_000006.11:g.(?_162622151)_(162683577_?)

del (GRCh37/hg19), включающая в себя экзоны 3 и 4 гена *PRKN* и делеция c.101_102del (p.(Gln34Argfs*5)) в компаунд-гетерозиготном состоянии. Небольшие делеции и крупные делеции гена *PRKN* описаны у пациентов с БП. Также указанный ген был выявлен у обоих родителей в гетерозиготном состоянии.

По заключению консилиума неврологов (д.м.н., профессор О.С. Левин, д.м.н., профессор А.В. Горюнова) выставлен диагноз: «Ювенильный паркинсонизм вследствие компаунд-гетерозиготных мутаций с умеренным акинетико-ригидным и псевдопирамидным синдромами, комбинированным дрожанием». Рекомендовано: бипериден 4 мг/с, прамипексол 1,5 мг вечер, сертралин 50 мг утром, глиатилин 400 мг утром и в обед в течение 2 мес.

В настоящее время (16 лет) состояние пациентки стабильно. На фоне лечения паркинсонизма в неврологическом статусе сохраняются умеренно выраженный асимметричный акинетико-ригидный синдром, мышечная дистония, меняющие свою выраженность в течение дня и не ограничивающие передвижение. Настроение выровнялось. Окончила 9-й класс. Отношения с родителями без грубых конфликтов. В быту в посторонней помощи не нуждается. От общения со сверстниками не уклоняется, но и не стремится, появился узкий круг приятелей, более младшего возраста.

Анализ клинического наблюдения

Клиническая картина ЮП у девочки проявилась в возрасте 12 лет с легких локальных нарушений: пронаторной установки левой стопы при ходьбе. Этому в течение года предшествовал период общемозговых расстройств в виде астении, нарушений сна, перепадов настроения, раздражительности, агрессивности, снижения успеваемости, вазомоторных реакций, периодической дрожи в руках, усиливающейся при волнении, конфликтах в школе и дома. Следует отметить особенности личности пациентки: мозаичность с преобладанием сензитивно-тревожных и демонстративных черт. В преморбидном периоде в возрасте 9—10,5 лет имелись 2 эпизода, один из которых тревожно-депрессивный с обсессивно-компульсивным компонентом, а второй депрессивно-апатический. Транзиторные моторные эквиваленты в сочетании с психическими расстройствами были расценены как конверсионные на школьные и семейные психотравмирующие факторы у девочки в пубертатном периоде. Такому заключению способствовали данные неоднократных неврологических обследований и молекулярно-генетические исследования, которые исключили органическую патологию ЦНС. В 13 лет сформировалась стойкая дистоническая установка правой кисти, что привело к трудностям выполнения письменных заданий, снижению успеваемости. Эти двигательные нарушения глубоко повлияли на психическое состояние девочки, приводили к мыслям о своей неполноценности, снизилось настроение, что обусловило обращение к психиатру. С 13 лет 6 мес. девочка наблюдается психиатрами с разными диагнозами и лечением. В клинической картине на этом этапе доминируют депрессия, тревога, страх, паранойяльные переживания о невозможности выздоровления при сохраняющихся негрубых двигательных нарушениях. Установлен диагноз: «Тяжелый депрессивный эпизод с психотическими симптомами. Кататонический синдром». Генез стойких двигательных расстройств оставался неясным. Ведущие в клинической картине психические расстройства обусловили назначение антидепрессантов и нейролептиков с антидепрессивной направленностью. Эта терапия улучшила психическое состояние девочки, однако быстро нарастали экстрапирамидные симптомы: девочка не смогла ходить без посторонней помощи, обслуживать себя. Развилась клиническая картина глубокой кататонии. Проведенная терапия внутримышечными инъекциями диазепама через неделю привела к регрессу кататонических симптомов, и двигательные функции вернулись к прежнему объему, при этом сохранялись дистонические установки правой руки и левой ноги, тремор рук. Пациентка стала более контактной и эмоциональной, гипомимия уменьшилась. Тем не менее в психическом статусе сохранялись симптомы депрессивных расстройств, а также настороженность и подозрительность с элементами недоступности, что указывает на сохраняющуюся актуальность расстройств бредового регистра. Выписана с рекомендацией динамического наблюдения в амбулаторных условиях в виду высоких рисков дальнейшего развития как психического прогредиентного процесса, так и возможности прогрессирующего нейродегенеративного заболевания и с продолжением наблюдения.

В течение года находилась на амбулаторном наблюдении. Постепенно на фоне редукции психопатологических расстройств на первый план в клинической картине вышли экстрапирамидные нарушения: повышение мышечного тонуса, дистонические установки левой ноги, правой руки, тремор рук и туловища, усиливающийся. Молекулярно-генетическое исследование выявило компаунд-гетерозиготные мутации, специфичные для ЮП, который и стал ведущим неврологическим диагнозом. В настоящее время получает препараты из группы агонистов дофаминовых рецепторов. Тем не менее, однозначно полагать, что психические расстройства, наблюдаемые у девочки, возникли исключительно вследствие наследственного ЮП, не представляется правильным. Об этом свидетельствуют особенности личности девочки, два эндогенно-аффективных эпизода в преморбидном периоде, а также семейная отягощенность по эндогенной психической патологии.

Заключение

Таким образом, данный случай указывает на трудности дифференциальной диагностики ЮП у детей на начальном этапе в связи с множественными коморбидными двигательными, аффективными и поведенческими расстройствами, на фоне транзиторных двигательных нарушений, которые расцениваются как конверсионные. При появлении неврологической симптоматики у пациентов необходим мультидисциплинарный подход, включающий совместную диагностику психиатрами, неврологами и генетиками для постановки точного диагноза и подбора оптимальной терапии. Внедрение принципов междисциплинарного взаимодействия при ведении подобных пациентов позволит улучшить своевременность диагностики и патогенетически обоснованной терапии.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
The authors declare no conflicts of interest.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Петрухин А.С. *Детская неврология*. М.: П31 ГЭОТАР-Медиа, 2018. Т. 2. Гл. 5, 8, 12. ISBN 978-5-9704-4695-9 (т. 2).
Petruhin A.S. *Detskaya nevrologiya*. M.: P31 GEOTAR-Media, 2018. T. 2. Gl. 5, 8, 12. ISBN 978-5-9704-4695-9 (t. 2). (In Russ.).
2. Горюнова А.В., Горюнов А.В. Головная боль напряжения и психические заболевания у детей. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. Спецвыпуски*. 2014;114(1-2):33-39.
Goriunova AV, Goryunov AV. Tension-type headache and mental disorders in children. S.*S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2014;114(1-2):33-39. (In Russ.).
3. Горюнова А.В., Данилова Л.Ю., Горюнов А.В. Значение выраженности неврологических симптомов при дифференциальной диагностике шизофрении и шизотипических расстройств в детском возрасте. *Журнал «Психиатрия»*. 2019;81(01):49-55.
Goryunova AV, Danilova LYu, Goryunov AV. The significance of the severity of neurological symptoms in the differential diagnosis of schizophrenia and schizotypal disorders in childhood. *Journal of Psychiatry*. 2019;81(01):49-55. (In Russ.).
4. Гусев Е.И., Завалишин И.А., Бойко А.Н. *Клинические проявления рассеянного склероза. Клиническое руководство «Рассеянный склероз»*. Под ред. Гусева Е.И., Завалишина И.А., Бойко А.Н. М.: Реал Тайм, 2011.
Gusev YeI, Zavalishin IA, Boyko AN. *Klinicheskiye proyavleniya rasseyannogo skleroza. Klinicheskoye rukovodstvo «Rasseyannyy skleroz»*. Pod red. Guseva Ye.I., Zavalishina I.A., Boyko A.N. M.: Real Time, 2011. (In Russ.).
5. Makhani N, Tremlett H. The multiple sclerosis prodrome. *Nat Rev Neurol*. 2021;17:515-521.
https://doi.org/10.1038/s41582-021-00519-3
6. Давыдовская М.В., Бойко А.Н., Беляева И.А. и др. Аутоиммунные энцефалиты. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2015;115(4):95-101.
Davydovskaya MV, Boiko AN, Beliaeva IA, et al. Autoimmune encephalitis. S.*S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2015;115(4):95-101. (In Russ.).
https://doi.org/10.17116/jnevro20151154195-101
7. Левин О.С., Федорова Н.Ф., Болезнь Паркинсона. М.: МЕДпресс-информ, 2014. с.384.
Levin OS, Fedorova NF. Bolezn' Parkinsona. M.: MEDpress-inform, 2014. s. 384. (In Russ.).
8. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д. *ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии*. М.: МИА, 2002.
Illarioshkin SN, Ivanova-Smolenskaya IA, Markova ED. *DNK-diagnostika i mediko-geneticheskoe konsul'tirovanie v nevrologii*. M.: MIA, 2002. (In Russ.).
9. Иллариошкин С.Н., Клюшников С.А., Селивёртов Ю.А. Болезнь Гентингтона: Монография (Серия «Двигательные расстройства»). М.: ООО «Издательское предприятие «Атмосфера», 2018.
Illarioshkin SN, Klyushnikov SA, Selivyortov YUA. Bolezn' Gentingtona: Monografiya (Seriya "Dvigatel'nye rasstrojstva"). M.: OOO "Izdatel'skoe predpriyatie "Atmosfera", 2018. (In Russ.).
10. Кумирова Э.В. Новые подходы в диагностике опухолей ЦНС у детей. *Рос. Журн. Детской гематологии и онкологии*. 2017;4(1):37-45
Kumirova EV. New approaches in the diagnosis of CNS tumors in children of the. *Russian Journal. Pediatric Hematology and Oncology*. 2017;4 (1):37-45. (In Russ.).
https://doi.org/10.17650/2311-1267-2017-4-1-37-45
11. Уткузова М.А., Белоусова М.В., Прусаков В.Ф., Уткузов А.А. Опухоли головного мозга детей: важность онконастороженности и особенности диагностики с позиции детского невролога. *Журн. Поволжский онкологический вестник*. 2019;10(1):7-15.
Utkuzova MA, Belousova MV, Prusakov VF, Kutuzov AA. Children's brain tumors: the importance of oncological alertness and features of diagnosis from the perspective of a pediatric neurologist. *Journal. Volga Cancer Bulletin*. 2019;10(1):7-15. (In Russ.).
12. Shiba M, Bower JH, Maraganore DM, et al. Anxiety disorders and depressive disorders preceding Parkinson's disease: a case-control study. *Mov. Disord*. 2000;15:669-677.
13. Leentjens AF, van den Akker M, Metsemakers JF, et al. Higher incidence of depression preceding the onset of Parkinson's disease: a register study. *Mov. Disord*. 2003;18(4):414-8. Scientific Review16.
14. Федотова Е.Ю., Чечеткин А.О., Абрамычева Н.Ю. и др. Идентификация лиц в латентной стадии болезни Паркинсона (исследование ПАРКИНЛАР): первые результаты и оптимизация алгоритма. *Журн. неврол. психиатрии им. С.С.Корсакова*. 2015;115(6):4-11.
Fedotova EYu, Chechetkin AO, Abramycheva NYu, et al. Identification of people at the latent stage of Parkinson's disease (the PARKINLAR study): first results and an optimization of the algorithm. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2015;115(6):4-11. (In Russ.).
https://doi.org/10.17116/jnevro2015115614-11
15. Kukkle P, Goyal V, Geetha T, et al. Clinical Study of 668 Indian Subjects with Juvenile, Young, and Early Onset Parkinson's Disease. *Can J Neurol Sci*. 2022;49(1):93-101.
https://doi.org/10.1017/cjn.2021.40

Поступила 23.09.2024
Received 23.09.2024
Принята к печати 24.09.2024
Accepted 24.09.2024