

## **Информация о диагнозе ИФФАТ.**

**Торсионная дистония** (лат. torsio, torsionis вращение, скручивание; греч. dys- + tomos напряжение; синонимы: торсионный спазм, деформирующая мышечная дистония, прогрессирующий торсионный спазм) — хроническое прогрессирующее заболевание, в основе которого лежит поражение экстрапирамидной системы. Характерной особенностью Т. д. является меняющееся, неравномерное распределение мышечного тонуса в отдельных частях тела, сопровождающееся своеобразными гиперкинезами, часто с вращательными движениями. Заболевание встречается редко. Чаще болеют мужчины. В этиологии Т. д. основное значение имеет наследственный фактор. Тип наследования различен. В одних семьях болезнь наследуется по аутосомно-доминантному типу, в других, что встречается чаще, — по аутосомно-рецессивному. Т. д., наследуемая по первому типу, прослеживалась на протяжении 2—3 поколений, а в отдельных семьях — в 4—5 поколениях. При аутосомно-рецессивном наследовании отмечались случаи кровного родства родителей. Патогенез не установлен. Первичный метаболический дефект не выявлен. Предполагают, что в патогенезе имеют значение нарушения функции допаминергических систем головного мозга. При патологоанатомическом исследовании обнаруживают негрубые дегенеративные изменения в коре головного мозга и более выраженные в базальных ядрах, красном ядре, люисовом теле, черном веществе, зубчатом ядре мозжечка.

**Клиническая картина.** Как правило, первые признаки Т. д. появляются в возрасте 5—20 лет. Течение заболевания обычно медленно прогрессирующее. Т. д., наследуемая по аутосомно-рецессивному типу, часто начинается раньше и протекает тяжелее, чем у больных с аутосомно-доминантным типом наследования. Первыми признаками болезни являются произвольные движения в одной, чаще нижней, конечности. При этом больные испытывают чувство неловкости походки. Гиперкинезы постепенно распространяются, они возникают и усиливаются при попытках изменить положение тела, сделать любое движение, при стоянии, ходьбе, эмоциональном возбуждении. В зависимости от локализации гиперкинезов выделяют локальную и генерализованную формы Т. д. Локальная форма встречается наиболее часто и характеризуется гиперкинезами мышц конечностей и шеи. В конечностях (в каждой в отдельности) могут возникать разнообразные, иногда вычурные произвольные движения — хореатические, атетоидные, геми-баллические, тикообразные, миоклонические, тонические спазмы и дрожание. В проксимальных отделах конечностей гиперкинезы выражены сильнее, чем в дистальных. В некоторых случаях гиперкинез мышц правой руки может проявляться клинической картиной синдрома

[писче](#)

### ГО спазма

При этом в начале заболевания спазмы нередко возникают только при письме. В дальнейшем они постепенно распространяются и на другие мышцы руки, не участвующие в акте письма. Гиперкинезы мышц шеи вызывают резкие повороты головы назад, вперед, в стороны. В начале заболевания тонические спазмы мышц шеи могут напоминать синдром спастической

### кривошеи

В дальнейшем появляются и другие произвольные движения, не свойственные спастической кривошее. Переход локальной формы в генерализованную происходит постепенно в разные сроки от начала заболевания и характеризуется развитием гиперкинеза мышц туловища. Постепенно гиперкинезы становятся все более распространенными и выраженными. В связи с гиперкинезом длинных мышц спины изменяется конфигурация позвоночника — появляются его искривления, переразгибание в поясничном и нижнем грудном отделах с резким

### лордозом

и кифосколиозом

Временами возникают штопорообразные движения туловища. Усиливаются гиперкинезы мышц конечностей, шеи, а иногда появляются спазмы лицевой мускулатуры. Могут наблюдаться нарушения речи. В паузах между гиперкинезами мышечный тонус может быть повышен, понижен, а иногда нормален.

Нередко наблюдается кратковременное застывание больного в аномальных позах. Походка становится вычурной, раскачивающейся («походка верблюда»). Самообслуживание больных затруднено, однако они приспособляются к двигательным нарушениям, им удается временно уменьшать или устранять возникающие гиперкинезы и выполнять сложные движения, например бегать, прыгать, танцевать. В положении больного лежа, в покое и при отвлечении внимания гиперкинезы прекращаются или значительно уменьшаются, во время сна не возникают. У больных отсутствуют парезы, координаторные, чувствительные и тазовые расстройства. Сухожильные рефлексy сохранены, патологические рефлексy не вызываются. Не наблюдается интеллектуально-мнестических расстройств. При неблагоприятном течении в поздних стадиях болезни могут развиваться деформации суставов, мышечная контрактура туловища и экстрапирамидная ригидность мускулатуры туловища, конечностей, лица, языка, глотки, что сопровождается нарушениями жевания, глотания и дыхания.

**Диагноз** устанавливают на основании клинических данных. Обычно он не вызывает сомнений, если в семье уже имеются случаи Т.д. Дифференциальный диагноз проводят с торсионно-дистоническими синдромами, особенно обусловленными хронической

формой эпидемического энцефалита (см.

[Экономо летаргический энцефалит](#) )

и

[гепатоцеребральной дистрофией](#)

Дифференциально-диагностическое значение при эпидемическом энцефалите имеет острое развитие заболевания, нарушение сна, диплопия, недостаточность конвергенции,

[судорога взора](#)

вегетативные расстройства и в более поздних стадиях симптомы

[паркинсонизма](#)

Для гепатоцеребральной дистрофии, в отличие от Т. д., характерно низкое содержание в крови церулоплазмينا, наличие кольца Кайзера — Флейшера (отложение по периферии роговицы глаз содержащего медь зеленовато-бурого пигмента), цирроз печени. Другие заболевания экстрапирамидной системы, протекающие с торсионно-дистоническими синдромами, отличаются от Т. д. тем, что не прогрессируют, подвергаются обратному развитию (в той или иной степени) с уменьшением частоты и выраженности гиперкинезов. В их клинической картине наряду с гиперкинезами имеются и другие симптомы поражения головного мозга, не наблюдающиеся при торсионной дистонии.

**Лечение** консервативное и оперативное. Назначают циклодол, артан, норакин, динезин, тропацин, малые дозы L-ДОФА в сочетании с транквилизаторами (элениумом, седуксеном и др.), витамины группы В; проводят курсы лечебной гимнастики, водолечение. В поздних стадиях Т. д. при деформациях суставов и мышечных контрактурах иногда проводят ортопедические операции. Стереотаксические операции показаны в тех случаях, когда болезнь быстро прогрессирует и лишает больного трудоспособности и возможности самообслуживания. Длительность заболевания и его тяжелое течение в поздних стадиях не являются противопоказаниями к оперативному вмешательству. Стереотаксические операции на базальных ядрах мозга заключаются в деструкции одной или двух подкорковых структур, что приводит к разрыву патологической цепи, по которой циркулируют импульсы, вызывающие гиперкинезы и нарушения мышечного тонуса. После стереотаксических операций гиперкинезы и мышечная ригидность в большинстве случаев уменьшаются или исчезают.

**Прогноз** неблагоприятный. В поздней стадии больные нередко погибают от интеркуррентных заболеваний.

**Профилактика.** Семья больного с Т. д. должна находиться под наблюдением

медико-генетической консультации. Родителям ребенка, больного Т. д., рекомендуют воздержаться от дальнейшего деторождения.

<http://www.nedug.ru/library>