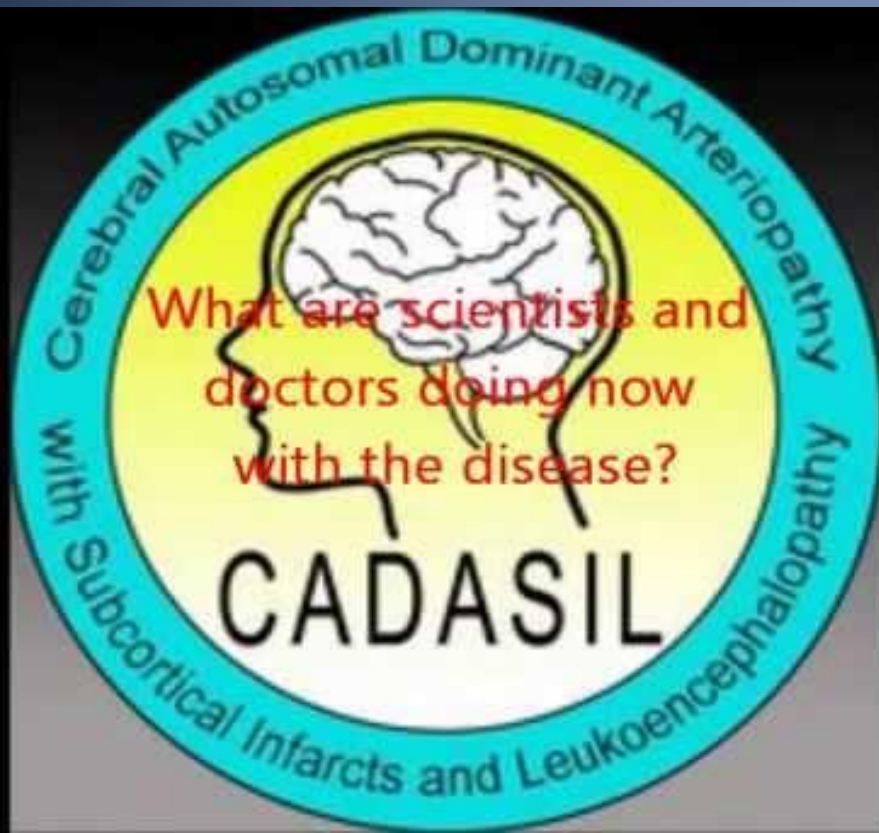


CADASIL СИНДРОМ



Подготовила: Вахитова Эльвира
639-ВОП

доминантная артериопатия с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (CADASIL)

характеризуется повторными ишемическими инсультами подкорковой локализации, мигренью с аурой, субкортикальной деменцией, аффективными нарушениями в виде депрессии и тревожности.

CADASIL – наследственное заболевание с поражением церебральных сосудов мелкого калибра. Свое название эта патология получила в качестве аббревиатуры от cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy.

Данное заболевание встречается довольно редко, примерно 1 новорожденный на 100 000 младенцев. Однако ученые уверены, что людей с данной патологией значительно больше, просто они не до обследованы и не имеют подтвержденного диагноза.

Этиология

- Причина патологии – мутация в 19 хромосом гена NOTCH. Это заболевание имеет аутосомно-доминантный тип наследования. Это значит, что даже при браке со здоровым партнером, вероятность рождения ребенка с патологией равно 50% вне зависимости мальчик это будет или девочка. Именно поэтому CADASIL является семейным заболеванием, и в литературе можно встретить другое название этой патологии – «хроническая семейная сосудистая энцефалопатия».



Патогенез

- Предполагается, что основным возможным механизмом является артериопатия с прогрессирующей окклюзией мелких перфорирующих сосудов белого вещества головного мозга .
- Генетически обусловленные специфические изменения стенки мелких сосудов приводят к развитию хронической гипоперфузии.
- Гранулярные осмиофильные включения, ответственные за утолщение средней оболочки, вызывают пролиферацию компонентов базальной мембраны с механической странгуляцией мелких артерий. Данные включения в средней оболочке приводят также к нарушению гематоэнцефалического барьера, что способствует развитию отека мозга.
- Кроме того, активированные ишемией астроциты в микроокружении сосудистой стенки высвобождают эндотелин₁, который вызывает вазоконстрикцию и нарушение кровотока, что является дополнительным фактором сужения мелких артерий.

Клиника

- Заболевание CADASIL развивается постепенно. Как правило, первые симптомы начинают проявляться у больных после 20 лет.
- Сначала CADASIL проявляется интенсивной головной болью, которая перерастает в затяжные приступы мигрени, с предшествующей им ауре в виде головокружения, вкусовых или слуховых галлюцинаций, «помутнения сознания». Уже на этом этапе заболевания на МРТ заметны характерные изменения ткани головного мозга, особенно в области базальных ганглиев и белом веществе вокруг желудочков головного мозга.

● На втором этапе заболевания у больного возникают инсульты, часто рецидивирующие. Инсульты, в большинстве случаев, ишемические, геморрагические хоть и встречаются, но только в качестве исключения. Если на начальном этапе основным признаком CADASIL являлась головная боль, то после перенесенного инсульта частота приступов мигрени уменьшается. Тяжелое состояние больного обуславливает развитие психических расстройств и прогрессирующая деменция (слабоумие), что выражается в изменениях настроения, нарушении памяти, утраты приобретенных навыков и возможности приобретать их заново.



● Дальнейшее прогрессирование болезни приводит к развитию сначала спастичности (нарушения движений в результате повышения тонуса мышц), а затем и паралича. Очень часто перед смертью больные находятся в вегетативном состоянии.

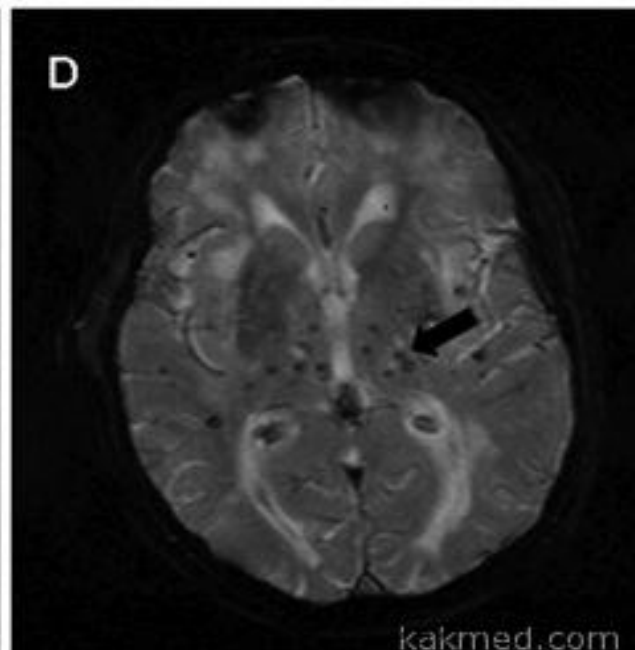
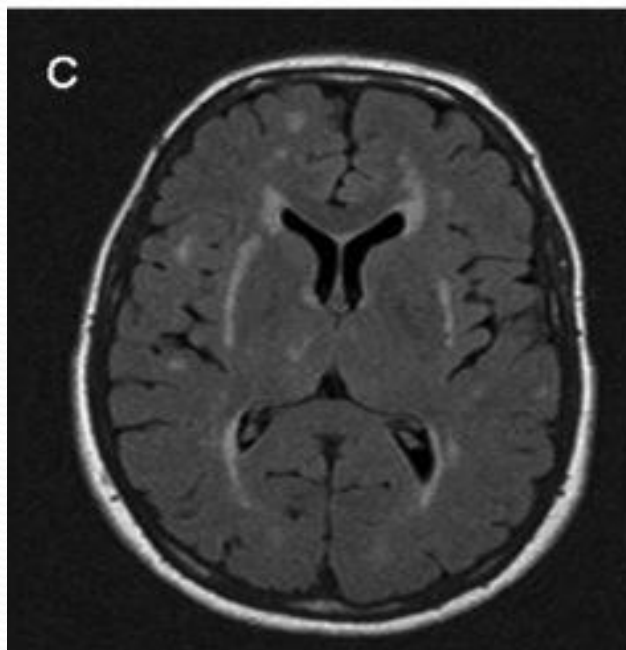
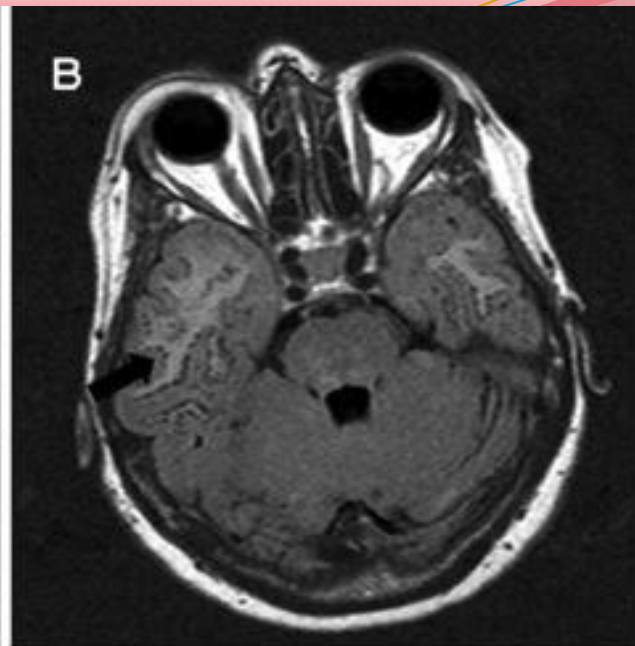
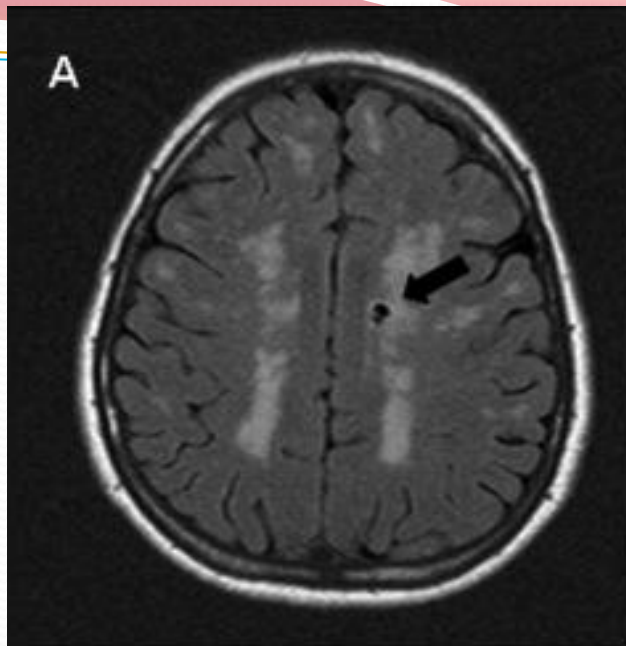


- CADASIL в клинической практике характеризуется пятью основными симптомами:
- 1. Мигренозоподобная головная боль с аурой, встречающаяся у 20—40 % пациентов, а также мигрень без ауры, которая сочетается с вышеназванной;
- 2. Транзиторная ишемическая атака подкорковых отделов головного мозга;
- 3. Ишемический инсульт;
- 4. Деменция лобно-подкоркового характера;
- 5. Когнитивные нарушения.

● **Постановка диагноза возможна при:**

- Детальном исследовании наследственности больного (наличие в семье больных с подобной клинической картиной или с достоверно выставленным диагнозом CADASIL);
- Сборе характерных жалоб и клинической картине (наличие двух симптомов из трех: мигрень, субкортикальная деменция и инсульт);
- Характерных изменениях при МРТ исследовании;
- Биопсии кожи для выявления изменения артерий мелкого калибра;
- ДНК исследовании самого больного и его родственников.

Наиболее информативным методом исследования (кроме ДНК-диагностики) является МРТ. Она позволяет выявить очаги изменений белого вещества еще до клинических проявлений заболеваний. Характерными симптомами МРТ диагностики CADASIL являются субкортикальные инфаркты и признаки лейкоэнцефалопатии (заболевание белого в-ва мозга)



ЛЕЧЕНИЕ

- Лечение больных CADASIL в настоящее время не разработано. Рекомендуют постоянный прием аспирина в малых дозах или других антиагрегантов и статинов, регулирующих функцию эндотелия.
- Для улучшения микроциркуляции в головном мозге может быть использован пентоксифиллин .
- Прием антикоагулянтов противопоказан из-за возможного развития геморрагического инсульта.
- Лечение мигрени при CADASIL проводится по общепринятым схемам. (Релпакс)
- В случаях с эмоциональными расстройствами назначаются седативные препараты, антидепрессанты. Эффективность лечения когнитивных расстройств не известна. Продолжительность заболевания различна (в среднем 15 лет), смерть наступает в 55-60 лет