

© Коллектив авторов, 2025

DOI: 10.21886/2712-8156-2025-6-1-88-94

## СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНОЙ АТАКСИИ I ТИПА. КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПАРАЛЛЕЛИ

Н.А. Фомина-Чертоусова<sup>1</sup>, Е.С. Пивачева<sup>1</sup>, А.М. Домрачева<sup>2</sup>, Д.И. Созаева<sup>1</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО «Ростовский государственный медицинский университет» Минздрава России, Ростов-на-Дону, Россия

<sup>2</sup>ГБУ РО «Центральная городская больница им. Н.А. Семашко», Ростов-на-Дону, Россия

Спиноцеребеллярная атаксия — нейродегенеративное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, быстрым прогрессированием клинических проявлений с дебютом в молодом возрасте. Рассмотрен клинический случай пациентки (34 года) со спиноцеребеллярной атаксией I типа, отягощённой наследственным анамнезом и формированием феномена антиципации. Отмечено, что клинические симптомы опережают данные нейровизуализации.

**Ключевые слова:** спиноцеребеллярная атаксия 1 типа, ген ATXN1, атаксин 1, CAG-повторы, дегенерация мозжечка.

**Для цитирования:** Фомина-Чертоусова Н.А., Пивачева Е.С., Домрачева А.М., Созаева Д.И. Семейный случай спиноцеребеллярной АТАКСИИ I типа. Клинико-диагностические параллели. *Южно-Российский журнал терапевтической практики*. 2025;6(1):88-94. DOI: 10.21886/2712-8156-2025-6-1-88-94.

**Контактное лицо:** Диана Измаиловна Созаева, D.Sozaeva@rambler.ru.

## A FAMILIAL CASE OF SPINOCEREBELLAR ATTACK TYPE I. CLINICAL AND DIAGNOSTIC PARALLELS

N.A. Fomina-Chertousova<sup>1</sup>, E.S. Pivacheva<sup>1</sup>, A.M. Domracheva<sup>2</sup>, D.I. Sozaeva<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Rostov State Medical University, Rostov-on-Don, Russia

<sup>2</sup> Central City Hospital n. a. N.A. Semashko, Rostov-on-Don, Russia

Spinocerebellar ataxia is a neurodegenerative disease with an autosomal dominant type of inheritance, rapid progression of clinical manifestations with onset at a young age. The clinical case of a 34-year-old patient with spinocerebellar ataxia type I, burdened by a hereditary history and the formation of the anticipation phenomenon, is considered. It was noted that clinical symptoms preceded neuroimaging data.

**Keywords:** spinocerebellar ataxia type 1, ATXN1 gene, ATXN1, CAG repeats, cerebellar degeneration.

**For citation:** Fomina-Chertousova N.A., Pivacheva E.S., Domracheva A.M., Sozaeva D.I. A familial case of spinocerebellar attack type I. Clinical and diagnostic parallels. *South Russian Journal of Therapeutic Practice*. 2025;6(1):88-94. DOI: 10.21886/2712-8156-2025-6-1-88-94.

**Corresponding author:** Diana I. Sozaeva, D.Sozaeva@rambler.ru.

### Введение

Спиноцеребеллярная атаксия 1 типа (СЦА 1 типа) — это прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, вызванное экспансией нуклеотидных последовательностей (CAG-повторов) в 8-м экзоне гена ATXN1 с аутосомно-доминантным типом наследования [1].

Эпидемиология заболевания в среднем составляет 1–2 случая на 100 000 человек, однако существуют регионы с более высоким уровнем заболеваемости. Во всём мире СЦА 1 типа выявляется примерно у 6% пациентов с аутосомно-доминантной мозжечковой атаксией. Однако этот показатель значительно ва-

рьируется в зависимости от этнической принадлежности и географического региона. Согласно исследованию D. K. Jin et.al., СЦА 1 типа не была выявлена среди пациентов Южной Кореи, страдающих аутосомно-доминантной атаксией, в то время как в Восточной Сибири, по данным Платонова Ф.А. и соавт., СЦА 1 типа в 100% случаях выявляется у пациентов с аутосомно-доминантной атаксией [2, 3, 4, 5]. В Якутии из-за длительной географической и относительной этнической изолированности заболеваемость наследственной мозжечковой атаксией среди популяции якутов достигла 38,6 на 100 тыс. населения в связи с чем высокий уровень распространённости болезни был

оценен как «сибирский очаг» накопления СЦА 1 типа — крупнейший в мире.

Причиной развития СЦА 1 типа является увеличение СAG-повторов в гене ATXN1 локуса бр22.3. СAG-повторы — это участки ДНК с многократно повторяющимися триплетами нуклеотидов (цитозин-аденин-гуанин). Участки ДНК с непрерывными СAG-повторами содержат в одном или в нескольких местах перерывы вставками триплетов нуклеотидов цитозин-аденин-тимин так называемые САТ-перерывы. В норме количество СAG-повторов варьируется в пределах от 6 до 38 с 1–3 САТ-перерывами, которые, как предполагается, участвуют в поддержании стабильности тринуклеотидного участка во время репликации ДНК. Симптомы заболевания выявляются при наличии 39 и более СAG-повторов.

Клеточные механизмы патогенеза СЦА 1 типа обусловлены наличием мутантного белка атаксина-1. Белок экспрессируется в нейронах и клетках глии ЦНС, в мозжечке атаксин-1 локализован как в цитоплазме, так и в ядре клеток Пуркинье. Увеличение СAG-повторов в гене ATXN1 приводит к экспансии полиглутаминового тракта атаксина-1, вызывая тем самым полиглутаминовый механизм приобретения новых нейротоксических функции, приводящий к развитию СЦА 1 типа.

Существует прямая взаимосвязь между количеством СAG-повторов и тяжестью заболевания (чем больше СAG-повторов, тем тяжелее оно протекает). Также существует обратная взаимосвязь между количеством СAG-повторов и дебютом заболевания (чем меньше СAG-повторов, тем позже дебютирует заболевание). У пациентов с более чем 52 СAG-повторами заболевание приводило к тяжелой инвалидизации в первые 5 лет. Пенетрантность СЦА 1 типа составляет более 95% в семьях с ранним дебютом.

Морфологически для СЦА 1 типа характерна дегенерация мозжечка и средних его ножек, ствола мозга с атрофией вентральных отделов моста, гибель нейронов нижней оливы, двигательных нейронов спинного мозга и периферической нервной системы. Помимо этого наблюдается демиелинизация и ранняя активация астроцитов и микроглии [6].

Дебют СЦА 1 типа приходится на третье-четвертое десятилетия жизни, однако первые проявления заболевания могут отмечаться в возрастном промежутке от 4 до 74 лет. Встречаются случаи с дебютом после 60 лет, при этом отмечается чисто мозжечковый фенотип. В детском возрасте (до 13 лет) наблюдается более быстрое прогрессирование и более тяжелое течение заболевания. Период от появления первых симптомов болезни до смерти варьируется от 10 до 30 лет и в среднем составляет около 15 лет. При ювенильной форме тяжелое поражение ствола

мозга приводит к смерти больного в течение 4–8 лет после появления первых клинических симптомов. Для СЦА 1 типа характерен феномен антиципации, что проявляется в более раннем дебюте заболевания и более тяжелом течении заболевания у потомков. При СЦА 1 типа экспансия нуклеотидных последовательностей гена ATXN1 чаще происходит при передаче патогенного аллеля по отцовской линии. Это обусловлено преимущественным удлинением мутантного повтора в мужском гаметогенезе. При передаче гена от матери область повтора, как правило, остается стабильной.

Клинически СЦА 1 типа на ранних стадиях проявляется нарушением походки, координации, речи, оживлением сухожильных рефлексов, легкой дисфагией (поперхивание твердой и жидкой пищей), а также появлением гиперметрических саккад и нистагма [7, 8]. Больные впервые замечают нарушения походки, когда сталкиваются с проблемой поддержания равновесия при спуске по лестнице или резких поворотах. Однако спортсмены, чья деятельность связана с такими видами спорта, как катание на лыжах или танцы, требующие высокой точности координации движений, могут заметить первые симптомы на более ранних стадиях заболевания.

По мере прогрессирования заболевания скорость саккад замедляется, развивается паралич зрения, а также дисметрия, гипотония и дисдиадохокinesis. У некоторых пациентов наблюдается атрофия зрительного нерва, выраженная макулопатия, что указывает на нейродегенеративный процесс. Данные изменения проявляются снижением остроты зрения и нарушением цветового зрения [9, 10, 11].

На поздних стадиях заболевания характерно развитие атрофии мышц, снижение сухожильных рефлексов, когнитивные нарушения и бульбарная дисфункция. Отмечается атрофия жевательных и мимических мышц, периоральные фасцикуляции, выраженная дисфагия, приводящая к частой аспирации пищей. В конечном итоге развиваются респираторные осложнения, дыхательная недостаточность, что является основной причиной гибели больных.

Спектр когнитивных нарушений при СЦА 1 типа шире, и их развитие происходит быстрее, чем при СЦА других генетических вариантов [12, 13, 14, 15]. У больных отмечается наличие тревожного расстройства, депрессии и суицидальных мыслей, снижение внимания и памяти [16, 17]. У 82% больных СЦА 1 типа выявляется сенсорная, смешанная (аксонально-демиелинизирующая) полинейропатия [18]. Экстрапирамидные синдромы отмечаются реже и выявляются у 37,5% пациентов, включая в себя дисто-

нию, брадикинезию (по 33,3%) и постуральный тремор (26,7%) [19].

При диагностике СЦА I типа важное значение имеет магнитно-резонансная томография (МРТ) церебральных структур при которой определяется атрофия мозжечка и ствола мозга [20]. При электронейромиографии (ЭНМГ) выявляются признаки аксонально- сенсорной нейропатии. Молекулярно-генетическое тестирование проводится для выявления аномальной экспансии CAG-повтора в ATXN1. С помощью метода анализа данных нейровизуализации, позволяющий исследовать фокальные различия в анатомии мозга, используя подход статистического параметрического картирования (воксельной морфометрии) определяется уменьшение объема серого, белого вещества мозжечка, ствола мозга и атрофия спинного мозга [21, 22, 23, 24].

Дифференциальная диагностика СЦА I типа проводится с условно курабельными атаксиями различного происхождения, обусловленными такими причинами, как болезнь Вильсона-Коновалова, дефицит витамина B12 и ряда других ферментов, гипотиреоз, паранеопластический синдром. Аутосомно-рецессивные атаксии (атаксия Фридрейха, митохондриальные атаксии и атаксия-телеангиэктазия) клинически сложно отличить от спиноцеребеллярной атаксии, так как их клинические проявления достаточно схожи, что требует проведение молекулярно-генетического исследования. Важно помнить о синдроме Герстманна-Штраусслера-Шейнкера — это прионное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования и дебютом на третьем-четвёртом десятилетии жизни, проявляющееся мозжечковой атаксией, дизартрией, нистагмом, мимикрирующее под спиноцеребеллярную атаксию. Для подтверждения диагноза необходимо проведение молекулярно-генетического анализа гена PRNP (Prion-related protein — белок, связанный с прионом), кодирующего нормальный белок (PrPC) и изоформу этого белка (прионный белок PrPSc с аномальной третичной структурой, участвующий в развитии заболевания). Также дифференциальная диагностика проводится с эпизодической атаксией — группой заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования, провоцирующейся определёнными факторами, такими как эмоциональный и физический стресс, и проявляющейся повторными острыми приступами нарушения координации различной длительности нередко в сочетании с мозжечковыми симптомами [25].

### Описание клинического случая

Пациентка Т., 1989 г. р. (34 года), с 2022 г. наблюдается в Неврологическом центре клиники

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России. При поступлении предъявляла жалобы на шаткость и неустойчивость при ходьбе (походка с широко расставленными ногами), периодическое нарушение глотания жидкой пищи, нарушение речи (отсутствие плавности звукопроизношения, дрожание голоса), координации движений, изменение почерка, эпизоды потемнения в глазах, снижение зрения на оба глаза, периодические крампи в проксимальных отделах ног, императивные позывы на мочеиспускание.

**Анамнез заболевания.** Дебют заболевания в 29 лет (2018 г.), когда пациентка впервые стала отмечать появление шаткости при ходьбе. В возрасте 32 лет (2021 г.) отмечено изменение речи и усиление неустойчивости при ходьбе.

**Наследственный анамнез.** У отца, выросшего в детском доме (родители неизвестны), в возрасте 32 лет отмечалась шаткость при ходьбе (умер от ожоговой болезни в 40 лет). Аналогичные симптомы наблюдались у старшей сестры пациентки 1981 г. р., с дебютом в 24 года. Установлен диагноз «Рассеянный склероз». Женщина умерла в 30 лет, причина смерти неизвестна. У родной племянницы (дочь старшей сестры) 2002 г. р. появились изменения речи в 2022 г. Сын пациентки Т. (2009 г. р.) клинически здоров.

На основании представленных анамнестических данных нами была составлена родословная пациентки Т. (рис. 1).

При оценке неврологического статуса выявлено следующее: сознание ясное, ориентация в пространстве и во времени, в собственной личности не нарушена. ЧН: обоняние не нарушено, зрачки D=S, фотореакция живая, ограничения полей зрения контрольно-сравнительным способом не выявлено, двоение вверх и влево. Ретракция век, двусторонний экзофтальм, парез взора вверх, саккады. Аккомодация и конвергенция не нарушены. Тригеминальные точки при пальпации безболезненны, чувствительность на лице не нарушена. Мимика симметричная, асимметрии носогубных складок нет, язык по средней линии, гнусавый оттенок голоса, речь изменена по типу мозжечковой дизартрии, глотание и вкус не нарушены. Шепотную речь различает, слева и справа на расстоянии 6 метров. Функции грудинно-ключично-сосцевидной и трапецевидной мышц не нарушены. Двигательная сфера: походка с широко расставленными ногами по типу мозжечковой атаксии. Мышечный тонус: D=S, повышение тонуса по экстрапирамидному типу (феномен «зубчатого колеса», пластический тонус). Сухожильные рефлексы с верхних и нижних конечностей: D=S, высокие, с расширением рефлексогенных зон. Патологические стопные знаки (+) с двух

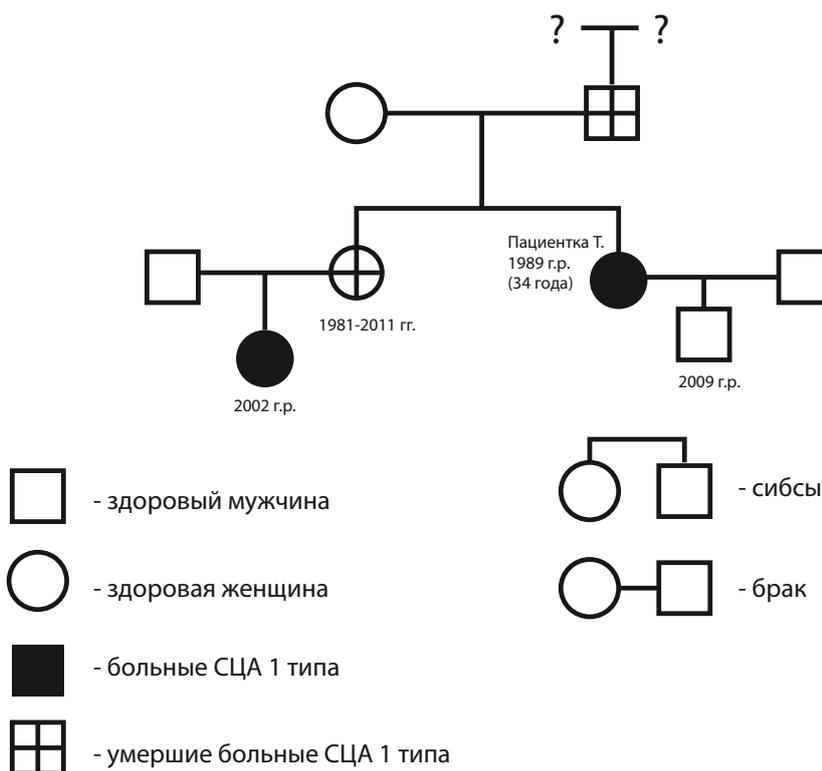


Рисунок 1. Родословная пациентки Т.  
 Figure 1. Pedigree of patient T.

сторон. В позе Ромберга выраженная шаткость без сторонности, усиливающаяся при закрытии глаз. Пальценосовая и пяточно-коленная пробы выполняет с легкой интенцией S>D и мимопопаданием. Нарушение глубокой чувствительности в пальцах ног и рук. Нарушение поверхностной чувствительности объективно не выявлено. Тазовые функции: императивные позывы на мочеиспускание. По Монреальской шкале оценки когнитивных функций (MoCA), 28 баллов (соответствует норме) и по госпитальной шкале тревоги и депрессии (HADS): сумма Т-5 (соответствует норме), сумма Д-3 (соответствует норме).

Проведено МРТ головного мозга (2019 г.), не выявившее признаков патологических изменений структур головного мозга. Повторное МРТ головного мозга (2022 г.) выявило МР-признаки существенных атрофических изменений моста, продолговатого мозга и мозжечка. При офтальмологическом обследовании (2022 г.) диагностирована миопия слабой степени, сложный миопический астигматизм с периферической хориоретинальной дистрофией обоих глаз. При проведении стимуляционной ЭНМГ (2022 г.) обнаружены признаки генерализованного симметричного сенсо-моторного поражения перифе-

рических нервов верхних и нижних конечностей по демиелинизирующему типу с вовлечением аксонов сенсорных нервов.

Результаты молекулярно-генетического исследования (ДНК-анализа, 2023 г.) представлены в таблице 1.

### Обсуждение

В результате анализа ДНК пациентки Т. выявлено нормальное число копий CAG-повторов, локализованных в генах ATXN2, ATXN3. Вместе с тем в одной из хромосом выявлено увеличенное число копий CAG-повтора, локализованного в гене ATXN1.

*Заключительный клинический диагноз:* СЦА 1 типа (ATXN1), спастическая форма, аутосомно-доминантный тип наследования, смешанная атаксия (мозжечковая, заднестолбовая), с нарушением функции тазовых органов, парезом зрения вверх, нарушением функции ходьбы. Код МКБ-10: G11.8, G25.8

С учётом полученных данных для племянницы пациентки Е. было выполнено молекулярно-генетическое исследование. В результате анализа ДНК выявлено нормальное число копий CAG-повторов, локализованных в генах ATXN2,

Таблица / Table 1

**Молекулярно-генетическое исследование при спиноцереbellарной атаксии 1, 2, 3 типа  
(количество тринуклеотидных повторов  
(CAG) гена ATXN1 (атаксин 1), ATXN2 (атаксин 2), ATXN3 (атаксин 3))**

***Molecular genetic study for spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3  
(number of trinucleotide repeats (CAG) gene ATXN1 (ataxin 1),  
ATXN2 (ataxin 2), ATXN3 (ataxin 3))***

| Количество CAG повторов / Number of CAG repeats  |  |  |
|--|--|--|
| Количество CAG повторов в гене ATXN1<br><i>Number of CAG repeats in the ATXN1 gene</i> | Количество CAG повторов в гене ATXN2<br><i>Number of CAG repeats in the ATXN2 gene</i> | Количество CAG повторов в гене ATXN3<br><i>Number of CAG repeats in the ATXN3 gene</i> |
| n1 = 28<br>n2 = 51   | n1 < 35<br>n2 < 35   | n1 < 53<br>n2 < 53   |

**Примечание:** n1 — первая аллель гена, n2 — вторая аллель гена.

**Note:** n1 — the first allele of the gene, n2 — second allele of the gene.

Таблица / Table 2

**Молекулярно-генетическое исследование при спиноцереbellарной атаксии 1, 2, 3 типа  
(количество тринуклеотидных повторов (CAG)  
гена ATXN1 (атаксин 1), ATXN2 (атаксин 2), ATXN3 (атаксин 3))**

***Molecular genetic study for spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3  
(number of trinucleotide repeats (CAG)  
of the ATXN1 (ataxin 1), ATXN2 (ataxin 2), ATXN3 (ataxin 3))***

| Количество CAG повторов / Number of CAG repeats  |  |  |
|--|--|--|
| Количество CAG повторов в гене ATXN1<br><i>Number of CAG repeats in the ATXN1 gene</i> | Количество CAG повторов в гене ATXN2<br><i>Number of CAG repeats in the ATXN2 gene</i> | Количество CAG повторов в гене ATXN3<br><i>Number of CAG repeats in the ATXN3 gene</i> |
| n1 = 28<br>n2 = 53   | n1 < 35<br>n2 < 35   | n1 < 53<br>n2 < 53   |

**Примечание:** n1 — первая аллель гена, n2 — вторая аллель гена.

**Note:** n1 — the first allele of the gene, n2 — second allele of the gene.

ATXN3, в одной из хромосом обнаружено увеличенное число копий CAG-повтора, локализованного в гене ATXN 1. Установлен диагноз «Спиноцереbellарная атаксия (ATXN1), увеличение CAG повторов до 53, аутомно-доминантный тип наследования» (табл. 2).

**Выводы:**

С учётом высокой пенетрантности и аутомно-доминантного типа наследования СЦА 1 типа при составлении генеалогического древа, как правило, выявляется отягощённый семейный анамнез.

Для СЦА 1 типа характерен феномен антиципации, как и для многих болезней экспансии тринуклеотидных повторов. В данном семейном случае отмечена передача гена от отца двум дочерям, с более ранним дебютом заболевания.

При изучении клинико-диагностических параллелей отмечено, что клинические симптомы могут опережать данные нейровизуализации.

Подтверждён феномен тяжёлой инвалидизации и гибели пациентов в семье у лиц с ранней формой СЦА 1 типа (продолжительность жизни старшей сестры пациентки Т. — 6 лет).

Доказана обратная связь между числом тринуклеотидных повторов и дебютом заболевания.

## ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

- Kerkhof LMC, van de Warrenburg BPC, van Roon-Mom WMC, Buijsen RAM. Therapeutic Strategies for Spinocerebellar Ataxia Type 1. *Biomolecules*. 2023;13(5):788. DOI: 10.3390/biom13050788
- Jin DK, Oh MR, Song SM, Koh SW, Lee M, Kim GM, et al. Frequency of spinocerebellar ataxia types 1,2,3,6,7 and dentatorubral pallidoluysian atrophy mutations in Korean patients with spinocerebellar ataxia. *J Neurol*. 1999;246(3):207-210. DOI: 10.1007/s004150050335
- Тихонов Д.Г., Гольдфарб Л.Г., Неустроева Т.С., Яковлева Н.В., Тимофеев Л.Ф., Луцкан И.П., и др. Анализ продолжительности жизни и смертности больных спиноцереbellарной атаксией 1 типа. *Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины*. 2015;23(6):31-34. Tikhonov D.G., Goldfarb L.G., Neustroyeva T.S., Yakovleva N.V., Timofeev L.F., Luckan I.P., et al. The analysis of life span and mortality of patients with spinocerebellar ataxia type I. *Problems of social hygiene, public health and history of medicine*. 2015;23(6):31-34. (In Russ.) eLIBRARY ID: 25304718 EDN: VHTIDV
- Opal P., Ashizawa T. Spinocerebellar Ataxia Type 1. In: Adam M.P., Feldman J., Mirzaa G.M., eds. *GeneReviews® [Internet]*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
- Platonov FA, Tyryshkin K, Tikhonov DG, Neustroyeva TS, Sivtseva TM, Yakovleva NV, et al. Genetic fitness and selection intensity in a population affected with high-incidence spinocerebellar ataxia type 1. *Neurogenetics*. 2016;17(3):179-185. DOI: 10.1007/s10048-016-0481-5
- Tejwani L, Lim J. Pathogenic mechanisms underlying spinocerebellar ataxia type 1. *Cell Mol Life Sci*. 2020;77(20):4015-4029. DOI: 10.1007/s00018-020-03520-z
- Donato SD, Mariotti C, Taroni F. Spinocerebellar ataxia type 1. *Handb Clin Neurol*. 2012;103:399-421. DOI: 10.1016/B978-0-444-51892-7.00025-5
- Matilla-Dueñas A, Goold R, Giunti P. Clinical, genetic, molecular, and pathophysiological insights into spinocerebellar ataxia type 1. *Cerebellum*. 2008;7(2):106-114. DOI: 10.1007/s12311-008-0009-0
- Lebranchu P, Le Meur G, Magot A, David A, Verny C, Weber M, et al. Maculopathy and spinocerebellar ataxia type 1: a new association? *J Neuroophthalmol*. 2013;33(3):225-231. DOI: 10.1097/WNO.0b013e31828d4add
- Oertel FC, Zeitz O, Rönnefarth M, Bereuter C, Motamedi S, Zimmermann HG, et al. Functionally Relevant Maculopathy and Optic Atrophy in Spinocerebellar Ataxia Type 1. *Mov Disord Clin Pract*. 2020;7(5):502-508. DOI: 10.1002/mdc3.12949
- Vaclavik V, Borruat FX, Ambresin A, Munier FL. Novel maculopathy in patients with spinocerebellar ataxia type 1 autofluorescence findings and functional characteristics. *JAMA Ophthalmol*. 2013;131(4):536-538. DOI: 10.1001/jamaophthalmol.2013.1127
- Fancellu R, Paridi D, Tomasello C, Panzeri M, Castaldo A, Genitrini S, et al. Longitudinal study of cognitive and psychiatric functions in spinocerebellar ataxia types 1 and 2. *J Neurol*. 2013;260(12):3134-3143. DOI: 10.1007/s00415-013-7138-1
- Klinke I, Minnerop M, Schmitz-Hübisch T, Hendriks M, Klockgether T, Wüllner U, et al. Neuropsychological features of patients with spinocerebellar ataxia (SCA) types 1, 2, 3, and 6. *Cerebellum*. 2010;9(3):433-442. DOI: 10.1007/s12311-010-0183-8
- Ma J, Wu C, Lei J, Zhang X. Cognitive impairments in patients with spinocerebellar ataxia types 1, 2 and 3 are positively correlated to the clinical severity of ataxia symptoms. *Int J Clin Exp Med*. 2014;7(12):5765-5771. PMID: 25664104; PMCID: PMC4307551.
- Moriarty A, Cook A, Hunt H, Adams ME, Cipolotti L, Giunti P. A longitudinal investigation into cognition and disease progression in spinocerebellar ataxia types 1, 2, 3, 6, and 7. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):82. DOI: 10.1186/s13023-016-0447-6
- Olmos V, Gogia N, Luttik K, Haidery F, Lim J. The extra-cerebellar effects of spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1): looking beyond the cerebellum. *Cell Mol Life Sci*. 2022;79(8):404. DOI: 10.1007/s00018-022-04419-7
- Tichanek F, Salomova M, Jedlicka J, Kuncova J, Pitule P, Macanova T, et al. Hippocampal mitochondrial dysfunction and psychiatric-relevant behavioral deficits in spinocerebellar ataxia 1 mouse model. *Sci Rep*. 2020;10(1):5418. DOI: 10.1038/s41598-020-62308-0
- Linnemann C, Tezenas du Montcel S, Rakowicz M, Schmitz-Hübisch T, Szymanski S, Berciano J, et al. Peripheral Neuropathy in Spinocerebellar Ataxia Type 1, 2, 3, and 6. *Cerebellum*. 2016;15(2):165-173. DOI: 10.1007/s12311-015-0684-6
- Jhunjhunwala K, Netravathi M, Purushottam M, Jain S, Pal PK. Profile of extrapyramidal manifestations in 85 patients with spinocerebellar ataxia type 1, 2 and 3. *J Clin Neurosci*. 2014;21(6):1002-1006. DOI: 10.1016/j.jocn.2013.10.021
- Döhlinger S, Hauser TK, Borkert J, Luft AR, Schulz JB. Magnetic resonance imaging in spinocerebellar ataxias. *Cerebellum*. 2008;7(2):204-214. DOI: 10.1007/s12311-008-0025-0
- Ginestroni A, Della Nave R, Tessa C, Giannelli M, De Grandis D, Plasmati R, Salvi F, Piacentini S, Mascalchi M. Brain structural damage in spinocerebellar ataxia type 1: a VBM study. *J Neurol*. 2008;255(8):1153-1158. DOI: 10.1007/s00415-008-0860-4
- Goel G, Pal PK, Ravishankar S, Venkatasubramanian G, Jayakumar PN, Krishna N, et al. Gray matter volume deficits in spinocerebellar ataxia: an optimized voxel based morphometric study. *Parkinsonism Relat Disord*. 2011;17(7):521-527. DOI: 10.1016/j.parkreldis.2011.04.008
- Guerrini L, Lolli F, Ginestroni A, Belli G, Della Nave R, Tessa C, et al. Brainstem neurodegeneration correlates with clinical dysfunction in SCA1 but not in SCA2. A quantitative volumetric, diffusion and proton spectroscopy MR study. *Brain*. 2004;127(Pt 8):1785-1795. DOI: 10.1093/brain/awh201
- Pedroso JL, Barsottini OG. Spinal cord atrophy in spinocerebellar ataxia type 1. *Arq Neuropsiquiatr*. 2013;71(12):977. DOI: 10.1590/0004-282X20130187
- Bhandari J, Thada P.K., Samanta D. *Spinocerebellar Ataxia*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.

## Информация об авторах

Фомина-Чертоусова Неонила Анатольевна, к.м.н., доцент кафедры нервных болезней и нейрохирургии, ФГБОУ

## Information about the authors

Neonila A. Fomina-Chertousova, Cand. Sci. (Med.), Associate Professor of the Department of Nervous Diseases and Neurosurgery,

ВО «Ростовский государственный медицинский университет»  
Минздрава России, ORCID: 0000-0003-4246-2097, neo1966@  
yandex.ru.

**Пивачева Елена Сергеевна**, ординатор 2-го года обучения  
кафедры нервных болезней и нейрохирургии, ФГБОУ ВО «Ростов-  
ский государственный медицинский университет» Минздрава  
России, ORCID: 0009-0005-3285-4320, lenapivacheva@mail.ru.

**Домрачева Анастасия Михайловна**, врач-невролог не-  
врологического отделения №1 ГБУ РО «Центральная городская  
больница им. Н.А. Семашко», Ростов-на-Дону, Россия, ORCID:  
0009-0009-4402-1157, nastyacat8@gmail.com.

**Созаева Диана Измаиловна**, д.м.н., доцент кафедры не-  
врологии, восстановительной медицины и остеопатии, ФГБОУ  
ВО «Ростовский государственный медицинский университет»  
Минздрава России, ORCID: 0000-0002-3941-5540, D.Sozaveva@  
rambler.ru.

Rostov State Medical University, Rostov-on-Don, Russia, ORCID:  
0000-0003-4246-2097, neo1966@yandex.ru.

**Elena S. Pivacheva**, 2nd year resident at the Department  
of Nervous Diseases and Neurosurgery, Rostov State Medical  
University, Rostov-on-Don, Russia, ORCID: 0009-0005-3285-4320,  
lenapivacheva@mail.ru.

**Anastasia M. Domracheva**, neurologist of the neurological  
department No. 1, Central City Hospital n. a. N.A. Semashko,  
Rostov-on-Don, Russia, ORCID: 0009-0009-4402-1157, nastyacat8@  
gmail.com.

**Diana I. Sozaveva**, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor of the  
Department of Neurology, Rehabilitation Medicine and Osteopathy,  
Rostov State Medical University, Rostov-on-Don, Russia. ORCID:  
0000-0002-3941-5540, D.Sozaveva@rambler.ru.

Получено / Received: 17.11.2024

Принято к печати / Accepted: 04.02.2025