10.47407/kr2026.7.9.00941

# Болезнь Гентингтона: трудности дифференциальной диагностики на примере клинического случая с длительным катамнезом

**В.А. Вербенко[1], А.А. Солдатенко[2], Р.Д. Флягин[2], Л.О. Аметова✉[1]**

[1] ФГАОУ ВО «Крымский федеральный университет им. В.И. Вернадского», Симферополь, Россия;
[2] ГБУЗ РК «Клиническая психиатрическая больница №5», с. Строгоновка, Симферопольский район, Россия
✉*ametova-lilya@bk.ru*

***Аннотация***
***Введение.*** Болезнь Гентингтона (БГ) – аутосомно-доминантное нейродегенеративное заболевание, обусловленное экспансией CAG-повторов в гене HTT. Диагностика БГ представляет значительные трудности в связи с фенотипическим полиморфизмом, особенно при коморбидности с алкогольной зависимостью.
***Цель.*** Демонстрация сложности дифференциальной диагностики БГ на примере клинического случая с длительным наблюдением и анализ причин поздней верификации диагноза.
***Материалы и методы.*** Представлено клиническое наблюдение пациента А. 47 лет, находившегося на лечении в 2024–2026 гг. Проведен анализ архивной медицинской документации, данных магнитно-резонансной томографии, электроэнцефалографии, патопсихологического тестирования, изучен семейный анамнез, включая генетическое заключение матери.
***Результаты.*** Пациент госпитализирован впервые с психотической симптоматикой и хореиформными гиперкинезами на фоне хронической алкоголизации. Первоначальный диагноз – острое полиморфное психотическое расстройство. Ключевую роль в верификации БГ сыграл ретроспективный анализ семейного анамнеза: у бабушки и матери документально подтверждена БГ (у матери – генетически). Магнитно-резонансная томография выявила атрофию хвостатых ядер. За 1,5 года наблюдения отмечено снижение IQ с 65 до 52. Терапия рисперидоном и вальпроевой кислотой обеспечила частичный контроль психотической симптоматики.
***Заключение.*** Случай демонстрирует трудности диагностики БГ при дебюте с психических нарушений на фоне алкоголизма. Тщательный сбор семейного анамнеза и анализ документации родственников остаются критически важными.
***Ключевые слова:*** болезнь Гентингтона, хорея, дифференциальная диагностика, семейный анамнез, атрофия хвостатых ядер, клинический случай.
***Для цитирования:*** Вербенко В.А., Солдатенко А.А., Флягин Р.Д., Аметова Л.О. Болезнь Гентингтона: трудности дифференциальной диагностики на примере клинического случая с длительным катамнезом. *Клинический разбор в общей медицине.* 2026; 7 (9): 130–132. 10.47407/kr2026.7.9.00941

# Huntington's disease: difficulties of differential diagnosis on the example of a clinical case with a long catamnesis

**Victoria A. Verbenko[1], Alexander A. Soldatenko[2], Roman D. Flyagin[2], Lilya O. Ametova✉[1]**

[1] Vernadsky Crimean Federal University, Simferopol, Russia;
[2] Clinical Psychiatric Hospital No. 5, Strogonovka Village, Simferopol District, Russia
✉*ametova-lilya@bk.ru*

***Abstract***
***Introduction.*** Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant neurodegenerative disorder caused by the expansion of CAG repeats in the HTT gene. The diagnosis of HD presents significant challenges due to its phenotypic polymorphism, especially in cases of comorbidity with alcohol addiction.
***Aim.*** To demonstrate the complexity of HD's differential diagnosis through a clinical case with long-term follow-up and analyze the reasons for delayed diagnosis verification.
***Materials and methods.*** The article presents a clinical observation of a 47-year-old patient A., who was treated between 2024 and 2026. The analysis of archival medical records, MRI data, EEG, and psychopathological testing was conducted, and the family history, including the mother's genetic report, was examined.
***Results.*** The patient was hospitalized for the first time with psychotic symptoms and choreiform hyperkinesia due to chronic alcohol abuse. The initial diagnosis was acute polymorphic psychotic disorder. A retrospective analysis of family history played a key role in the verification of HD: HD was documented in the grandmother and mother (genetically in the mother). MRI revealed atrophy of the caudate nuclei. Over a 1.5-year follow-up period, there was a decrease in IQ from 65 to 52. Treatment with risperidone and valproic acid provided partial control of psychotic symptoms.
***Conclusion.*** This case demonstrates the difficulties in diagnosing HD when it debuts with mental disorders associated with alcoholism. A thorough family history and analysis of family documentation remain critically important.
***Keywords:*** Huntington's disease, chorea, differential diagnosis, family history, caudate nucleus atrophy, clinical case.
***For citation:*** Verbenko V.A., Soldatenko A.A., Flyagin R.D., Ametova L.O. Huntington's disease: difficulties of differential diagnosis on the example of a clinical case with a long catamnesis. *Clinical review for general practice.* 2025; 7 (9): 130–132 (In Russ.). 10.47407/kr2026.7.9.00941

## Введение

Болезнь Гентингтона – БГ (хорея Гентингтона) – тяжелое прогрессирующее нейродегенеративное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленное экспансией CAG-повторов в гене HTT (локус 4p16.3) [1, 2]. В норме количество повторов менее 26, при наличии 36 и более – заболевание развивается со 100% вероятностью, при этом 36–39 повторов

соответствуют неполной пенетрантности, а более 40 – полной [3, 4]. Мутантный гентингтин накапливается в нейронах стриатума, вызывая их гибель [5, 6]. Распространенность в мире – от 2,7 до 10 на 100 тыс. населения (в европейских популяциях выше, в азиатских – значительно ниже) [3, 7]. В Российской Федерации данные ограничены и вариабельны: от 1,9 до 7,1 на 100 тыс. [8, 9]. Клиническая картина характеризуется триадой: двигательные нарушения (хореические гиперкинезы, дистония, брадикинезия), когнитивные расстройства (с исходом в деменцию) и психические нарушения (депрессия, апатия, обсессивно-компульсивные расстройства, психотические эпизоды), которые могут предшествовать двигательным симптомам на несколько лет [2, 10, 11]. Диагностика основывается на клинической картине, семейном анамнезе и генетическом подтверждении; магнитно-резонансная томография (МРТ) выявляет атрофию стриатума, причем атрофия хвостатых ядер признана наиболее ранним нейровизуализационным биомаркером [6, 13]. Средний срок задержки ДНК-диагностики в РФ составляет 2–4 года [1, 8]. Особые сложности возникают при коморбидности БГ с алкогольной зависимостью [1]. В настоящей работе представлен клинический случай, демонстрирующий типичные трудности диагностики БГ у пациента с длительным злоупотреблением алкоголем и психотическими проявлениями.

**Цель** – демонстрация сложности дифференциальной диагностики БГ на примере клинического случая с длительным (более 1,5 года) наблюдением.

## Материалы и методы

Представлен клинический случай пациента, находившегося на лечении в психиатрической больнице в 2024–2025 гг. Проведен анализ анамнеза (беседы с пациентом и его дедом), архивной медицинской документации матери (11 историй болезни за 2008–2016 гг.), данных клинико-неврологического осмотра, МРТ, электроэнцефалографии, патопсихологического тестирования (шкала Векслера), а также генетического исследования матери (2009 г.).

## Клинический случай

Пациент А. 47 лет впервые госпитализирован 13.02.2024 бригадой скорой медицинской помощи как «неизвестный» из-за неадекватного поведения и агрессии (стучал в окна, кричал). При поступлении – в состоянии алкогольного опьянения, множественные ссадины и гематомы. Врачом приемного отделения рекомендована консультация нарколога и травматолога. Бригадой скорой медицинской помощи пациент доставлен в наркологический диспансер, однако показаний для неотложной госпитализации не выявлено. При возвращении в психиатрическую больницу в госпитализации первоначально отказано; позже пациент обнаружен на территории учреждения и в связи с неблагоприятными погодными условиями госпитализирован.

При первичной беседе анамнестических сведений практически не сообщал (заявил, что сирота: мать «спилась», отец «разбился»). В дальнейшем выяснено: высшее образование (физвоспитание), по специальности не работал. Со старших курсов употреблял алкоголь и каннабис в различных формах («кузьмич» – жаренная в масле марихуана с кашей, «манага» – молочный отвар каннабиса). При осмотре: сознание ясное, ориентирован в личности и месте, во времени – не полностью (называет только текущий год). Контакт снижен, ответы после паузы, не всегда по существу. Речь вязкая, слабо интонированная. Пациент неусидчив, суетлив, отмечаются быстрые хаотичные хореоподобные движения конечностей и лица. Взгляд неморгающий, пристальный. Поведение изворотливое, местами пуэрильное. Мышление неравномерное по темпу, вязкое, примитивное. Бредовые идеи активно не высказывает, расстройства восприятия отрицает. Сообщает: «Память последнее время не очень, как-то мысли пропадают». Внимание слабо переключаемо, критика грубо снижена.

Предварительный диагноз: острое полиморфное психотическое расстройство (F23.1), БГ (G10?). При осмотре невролога: выраженный хореиформный гиперкинез конечностей, пальце-носовая проба с дисметрией с обеих сторон, в позе Ромберга не стоит из-за гиперкинезов, походка с атаксией. Неврологом диагностирована хроническая интоксикационная энцефалопатия, хореиформный гиперкинез, рекомендовано дифференцировать с болезнью Вильсона–Коновалова. Назначена инфузионная терапия, ноотропы, тиаприд.

Через неделю после госпитализации появился дед пациента и сообщил семейный анамнез. Бабушка (со стороны матери) с 36 лет предъявляла неврологические жалобы, с 45 лет – инвалид, «была прикована к постели, но имела светлую память». Диагноз «хорея Гентингтона» установлен в 49 лет, скончалась в 50 лет. Мать пациента с 32 лет после смерти мужа проявляла грубые изменения поведения, идеи виновности, псевдогаллюцинации (приходил умерший муж), злоупотребляла суррогатами алкоголя, неоднократно (не менее 11 раз) госпитализировалась в психиатрический стационар, первично – с диагнозом «синдром отмены с делирием». Генетическое исследование 2009 г. подтвердило хорею Гентингтона. Динамика инвалидности: III → II → I группа, смерть в 2017–2018 гг.

После уточнения анамнеза предварительный диагноз пациента изменен на деменцию при БГ (G10). Назначен рисперидон 2 мг/сут с положительным эффектом: улучшился сон, уменьшились частота и амплитуда хореиформных движений. Через месяц пациент стал высказывать бредовые идеи отношения («тетя заплатила персоналу 8 млн рублей, чтобы его держали в больнице»). При обследовании: электроэнцефалография (03.04.2024) – слабая выраженность альфа-активности, медленные волны, изменения общемозгового характера без пароксизмальной активности. МРТ головного мозга (12.07.2024) – генерализованная церебральная атрофия и атрофия хвостатых ядер (патогномоничный

признак БГ), а также единичный перивентрикулярный очаг слева сосудистого генеза. Патопсихологическое исследование: 28.02.2024 IQ 65 (умственная отсталость легкой степени, снижение продуктивности когнитивной деятельности, уплощение эмоционально-волевой сферы); 10.10.2024 – IQ 62; 15.10.2025 – IQ 52 (средняя степень, значительные нарушения нейродинамики, критичности и целенаправленности мышления). Пациенту установлена II группа инвалидности. После выписки в сопровождении деда пациент возобновил злоупотребление алкоголем в одиночестве.

Вторая госпитализация 25.07.2025 из-за агрессии (бегал с ножом, бросался на людей). При поступлении: неряшлив, гиперкинезы конечностей и головы, контакт неохотный, немногословный, настроение несколько повышено, эмоционально обеднен. Мышление вязкое, примитивное. Сообщает, что «тетя, возможно, что-то задумала». Отсчет по Крепелину и задания на обобщение не выполняет. Память снижена на текущие и прошлые события. В отделении усилились гиперкинезы, присоединились галлюцинаторные включения («дедушка стоит под корпусом и зовет»), проявляет спонтанную агрессию к более слабым пациентам. Проводится лечение рисперидоном 2 мг 2 раза в сутки и вальпроевой кислотой 300 мг 2 раза в сутки.

## Обсуждение

Представленный случай демонстрирует характерные для БГ диагностические сложности. Диагноз верифицирован спустя длительное время от появления первых симптомов, что соответствует литературным данным о задержке диагностики в 2–4 года [1, 8]. Ключевые факторы: дебют с психических нарушений (встречается в 30–60% случаев, по данным С. Мунасиповой и соавт., 2020 – у 61,4% пациентов [9]), коморбидность с алкогольной зависимостью, создававшая альтернативную этиологию, и отсутствие достоверного анамнеза при первичном обращении [1, 2, 11]. Диагноз окончательно установлен только после получения информации от деда и анализа архивных историй болезни матери.

Случай демонстрирует феномен антиципации: у бабушки дебют в 36 лет, смерть в 50 лет; у матери – в 32 года, смерть около 45–46 лет [3, 14]. МРТ выявила атрофию хвостатых ядер – патогномоничный признак БГ, коррелирующий с длительностью заболевания [5, 6, 13]. Особого внимания заслуживает динамика когнитивных нарушений: за 1,5 года наблюдения снижение IQ с 65 до 52 (переход от легкой к средней степени умственной отсталости), что характерно для БГ и отличает ее от стабильного течения интоксикационной энцефалопатии [2, 15]. Назначение рисперидона и вальпроевой кислоты обеспечило частичный контроль симптомов, что соответствует современным рекомендациям [2, 16]. Полного контроля достичь не удалось, что отражает прогредиентное течение. Основное ограничение – отсутствие прямого генетического подтверждения у пациента, однако с учетом документированного семейного анамнеза (генетически подтвержденная БГ у матери), характерной клинической картины и данных МРТ диагноз установлен с высокой степенью достоверности [1, 4].

## Заключение

Представленный клинический случай демонстрирует типичные трудности диагностики БГ при дебюте с психических нарушений на фоне коморбидной алкогольной зависимости. При наличии хореиформных гиперкинезов, прогредиентного когнитивного снижения и психотических эпизодов (особенно у пациентов среднего возраста) необходимо активное исключение БГ, даже при наличии альтернативных этиологических факторов. Тщательный сбор семейного анамнеза и выявление атрофии хвостатых ядер при МРТ являются критически важными диагностическими инструментами. Прогредиентное течение когнитивных нарушений (снижение IQ на 13 пунктов за 1,5 года) подтверждает нейродегенеративную природу заболевания и отличает БГ от токсической энцефалопатии. Пациенты с БГ требуют длительного мультидисциплинарного наблюдения и пожизненной психофармакотерапии. Таким образом, представленное наблюдение подчеркивает необходимость междисциплинарного взаимодействия и важность ретроспективного анализа семейного анамнеза в диагностике нейродегенеративных заболеваний.

***Конфликт интересов.*** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
***Conflict of interests.*** The authors declare that there is no conflict of interests.

Список литературы доступен на сайте журнала https://klin-razbor.ru/
The list of references is available on the journal's website https://klin-razbor.ru/

**ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ**

**Вербенко Виктория Анатольевна** – д-р мед. наук, проф., зав. каф. психиатрии, наркологии, психотерапии с курсом общей и медицинской психологии Ордена Трудового Красного Знамени Медицинского института им. С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «КФУ им. В.И. Вернадского»

**Солдатенко Александр Анатольевич** – глав. врач ГБУЗ РК КПБ №5

**Флягин Роман Дмитриевич** – врач-психиатр ГБУЗ РК КПБ №5

**Аметова Лиля Османовна** – врач-ординатор-психиатр, Ордена Трудового Красного Знамени Медицинского института им. С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «КФУ им. В.И. Вернадского». E-mail: ametova-lilya@bk.ru; ORCID: 0000-0003-1496-4954

Поступила в редакцию: 18.05.2026
Поступила после рецензирования: 21.05.2026
Принята к публикации: 04.06.2026

**INFORMATION ABOUT THE AUTHORS**

**Victoria A. Verbenko** – Dr. Sci. (Med.), Professor, Georgievsky Medical Institute of Vernadsky Crimean Federal University

**Alexander A. Soldatenko** – Chief Physician, Clinical Psychiatric Hospital No. 5

**Roman D. Flyagin** – Psychiatrist, Clinical Psychiatric Hospital No. 5

**Lilya O. Ametova** – Resident Psychiatrist, Georgievsky Medical Institute of Vernadsky Crimean Federal University. E-mail: ametova-lilya@bk.ru; ORCID: 0000-0003-1496-4954

Received: 18.05.2026
Revised: 21.05.2026
Accepted: 04.06.2026