

КОМОРБИДНОСТЬ ПСИХИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ

УДК 616.895.8:616.851:616-079.4

Для цитирования: Першина А.Э., Бородюк Ю.Н., Тигунцев В.В., Агарков А.А., Гуткевич Е.В., Корнетова Е.Г. Проблемы дифференциальной диагностики болезни Гентингтона и шизофрении (клинический случай). Сибирский вестник психиатрии и наркологии. 2025. № 1 (126). С. 107-114. [https://doi.org/10.26617/1810-3111-2025-1\(126\)-107-114](https://doi.org/10.26617/1810-3111-2025-1(126)-107-114)

Проблемы дифференциальной диагностики болезни Гентингтона и шизофрении (клинический случай)

**Першина А.Э., Бородюк Ю.Н., Тигунцев В.В.,
Агарков А.А., Гуткевич Е.В., Корнетова Е.Г.**

*НИИ психического здоровья, Томский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук
Россия, 634014, Томск, ул. Алеутская, 4*

РЕЗЮМЕ

Актуальность. Болезнь Гентингтона (БГ) – орфанное заболевание со средней распространенностью в мире 5,5 на 100 тысяч населения, характеризующееся аутосомно-доминантным типом наследования, полной пенетрантностью и неуклонно прогрессирующим течением с дальнейшей инвалидизацией. Клиническая картина БГ описывается триадой, в которую входят двигательные расстройства, когнитивные нарушения и психопатологическая симптоматика. Диагностика дебюта БГ часто вызывает значительные сложности, поскольку у многих пациентов психические нарушения могут предшествовать моторным расстройствам. В таком случае повышается вероятность ошибочной диагностики эндогенного заболевания, в частности шизофрении. **Цель:** изучить актуальные проблемы дифференциальной диагностики болезни Гентингтона и шизофрении по материалам анализа клинического случая. **Результаты и обсуждение.** В статье представлен клинический случай 33-летнего пациента психиатрического стационара с шизофренией и отягощенным семейным анамнезом, демонстрирующий трудности дифференциальной диагностики болезни Гентингтона с шизофренией. В связи с наследственной отягощенностью по линии отца, двигательными нарушениями в анамнезе, снижением когнитивных функций предположительно диагностирована болезнь Гентингтона, однако данный диагноз был исключен в связи с отрицательным результатом ДНК-тестирования. Выставлен диагноз: параноидная шизофрения, период наблюдения менее года (код по МКБ-10 F20.9), что подтверждалось клинико-анамнестическим и клинико-психопатологическим методами (галлюцинаторно-параноидная симптоматика в анамнезе, нарастающий апатоабулический синдром, нарушения социальной адаптации и мышления, положительный ответ на фоне лечения в виде стабилизации психического состояния, редукции скованности).

Ключевые слова: болезнь Гентингтона, орфанные заболевания, шизофрения, дифференциальная диагностика, двигательные расстройства.

ВВЕДЕНИЕ

Болезнь Гентингтона (БГ) – наследственное нейродегенеративное заболевание с неуклонно прогрессирующим течением и дальнейшей инвалидизацией. Средняя распространенность БГ в мире составляет 5,5 на 100 тыс. населения, причём заболеваемость БГ ниже в азиатских популяциях, чем в Западной Европе, Северной Америке и Австралии. Глобальная вариабельность распространенности БГ частично объясняется средней длиной повторов CAG и частотой гаплотипов гена HTT в общей популяции [1]. На сегодняшний день в России масштабных систематизированных эпидемиологических исследований БГ не проводилось. В литературе встречаются единичные данные этого показателя: в Республике Башкор-

тостан и Хабаровском крае – 2,6 на 100 тыс. населения [2] и 7,1 на 100 тыс. населения соответственно [3].

Для БГ характерны аутосомно-доминантный тип наследования, полная пенетрантность мутантного гена, своеобразие клинико-генетических корреляций [4]. Данное генетическое заболевание обусловлено экспансией тринуклеотидных повторов CAG (цитозин-аденин-гуанин) в гене HTT, который расположен в области 4p16.3. В норме число CAG-повторов в гене HTT варьирует от 10 до 35 копий, в то время как при БГ их количество составляет 36 и более [5].

У большинства носителей мутации более чем с 50 CAG-повторами симптомы болезни, как правило, развиваются в возрасте до 30 лет. Вместе

с тем величина CAG-экспансии определяет возраст дебюта БГ лишь на 60% и не позволяет судить о возможных фенотипических особенностях и темпах прогрессирования заболевания [6].

Клиническая картина БГ описывается триадой, к которой относятся двигательные расстройства, когнитивные нарушения и психопатологическая симптоматика [7]. Сложность диагностики БГ связана с полиморфностью дебюта, низкой частотой встречаемости, недостатком опыта работы с подобными пациентами в психиатрической практике. Несмотря на выраженность и характерность моторных проявлений БГ, психические и когнитивные расстройства часто являются главными инвалидирующими факторами при данном заболевании. Двигательные расстройства характеризуются большим фенотипическим разнообразием, начиная от гиперкинезов, в частности хореи, и заканчивая нарушениями произвольных движений. Психопатологические проявления могут выражаться депрессивной и субдепрессивной симптоматикой, тревогой, агрессивностью, раздражительностью, манией, галлюцинаторно-параноидными психозами и бредом [8].

Несмотря на то что для БГ в первую очередь характерны экстрапирамидные нарушения, примерно у 25-50% больных психопатологические нарушения предшествуют двигательным [9]. По результатам исследования базы данных Enroll-HD, где было проанализировано 7 966 участников, распространенность психотической симптоматики среди пациентов с подтвержденным диагнозом БГ составила 12,95% [10]. Так, бред чаще всего представлен идеями ревности, наличия паразитарного заболевания, парафреническими нигилистическими идеями (синдромом Котара) и встречается у 11% пациентов, тогда как галлюцинации характерны для 2-3% больных [11].

Дифференциальная диагностика болезни Гентингтона и шизофрении особенно актуальна, когда манифестация заболевания начинается с психопатологических нарушений. Появление в клинической картине эмоционально-волевых расстройств и галлюцинаторно-параноидной симптоматики без каких-либо моторных проявлений может ошибочно привести к постановке диагноза шизофрении. В таком случае при последующем прогрессировании заболевания экстрапирамидные расстройства, характерные для БГ, могут трактоваться, например, как тардивная дискинезия с назначением соответствующих корректоров без ожидаемого эффекта.

Также важно отметить, что манифестации шизофрении могут предшествовать первичные двигательные нарушения, которые рассматриваются в настоящее время в рамках промежуточного двигательного фенотипа [12]. Среди них выделяют

неврологические мягкие признаки, гиперкинетические непроизвольные движения (дискинезия, дистония, акатизия или гиперкинезия), гипокинетические и кататонические явления [13].

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ

Изучить актуальные проблемы дифференциальной диагностики болезни Гентингтона и шизофрении по материалам анализа клинического случая.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Исследование выполнено на базе второго психиатрического отделения НИИ психического здоровья Томского НИМЦ. От пациента получено добровольное информированное согласие на участие в исследовании.

Проведено комплексное обследование пациента В., 33 лет, поступившего в стационар клиники НИИ психического здоровья в марте 2024 г. в сопровождении матери с жалобами на поверхностный сон с трудностями в засыпании, чувство безнадёжности, беспокойство за состояние своего здоровья, снижение памяти и концентрации внимания.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Анамнестические сведения

Наследственность манифестными формами психозов отягощена – у троюродного брата по материнской линии выставлен диагноз параноидной шизофрении. Родился единственным ребенком в полной семье. Со слов матери, беременность протекала на фоне угрозы прерывания, роды в срок. Перенесенные инфекционные заболевания в детском возрасте: коклюш, мононуклеоз. Рос и развивался соответственно возрасту.

Отец работал научным сотрудником в институте оптики атмосферы. Длительное время страдал болезнью Гентингтона, умер в возрасте 40 лет. Данные выписки из истории болезни отца: грубые хореоидные гиперкинезы, псевдобульбарный синдром, миоспастические нарушения. Наследственное заболевание заподозрили не сразу, так как в анамнезе уже имелись двигательные нарушения: отец пациента, проходя службу в армии, получил перелом плечевой кости, позвоночника и костей таза, в связи с чем в течение жизни сохранялась шаркающая походка.

Мать в течение 33 лет работала врачом СМП, с 2022 г. на пенсии. Отношения с ней всегда были ровные. В близкий круг общения помимо матери входит бабушка, в отношениях с ними чувствовал себя комфортно. Когда пациенту исполнилось 15 лет, в семье появился отчим, рассказывает о нем неохотно и сдержанно. Со слов матери, после прихода отчима пациент перестал приводить друзей в гости, стал реже видеться с приятелями, предпочитал большую часть свободного времени в одиночестве проводить дома. В 2023 г. отчим умер от сердечно-сосудистой патологии.

Детский сад посещал. Со слов матери, был застенчивым, спокойным и неконфликтным ребенком, в общении со сверстниками трудностей не возникало.

В школу пошел в возрасте 7 лет, учился на тройки и четверки, к учебе интереса не проявлял. Свободное от учебы время проводил совместно с друзьями, играл в компьютерные игры. Уроки физкультуры посещал регулярно, дополнительные внешкольные спортивные секции не посещал. Сейчас самостоятельно спортом не занимается. Алкоголь впервые попробовал в возрасте 16 лет в компании друзей, эффект после употребления понравился, в настоящее время алкоголь принимает крайне редко до 500 мл пива, около 350 мл вина. В 2008 г. после окончания школы поступил на радиофизический факультет ТГУ на бюджетной основе, во время обучения в вузе проживал с матерью и отчимом. Учился без особого интереса, постоянно имелись академические задолженности, что объясняет отсутствием осознанного выбора будущей профессии («Просто я туда по баллам проходил, вот и поступил»). Со слов матери, в университете у сына был единственный друг, близко ни с кем не общался, вёл уединённую жизнь. В отношениях с девушками никогда не состоял.

В 2014 г. окончил университет, был призван на срочную службу. Перед службой в армии проходил обследование в стационаре по инициативе матери, где был поставлен диагноз вегетососудистой дистонии. По состоянию здоровья был определен в войска связи, однако в дальнейшем был отправлен для прохождения службы в танковые войска. Во время службы длительно находился на лечении в госпитале с плевропневмонией. Со слов матери, пациент рассказывал бабушке, что неоднократно подвергался физическому насилию (от сильного удара по шее потерял сознание, обследование и лечение у невролога не проходил). Однако сам пациент о физическом и психологическом насилии со стороны сослуживцев в беседе умалчивает. В армии впервые попробовал сигареты, курил около 3-4 месяцев, позже бросил.

Со слов матери, в 2015 г. по возвращении из армии произошли серьёзные внутренние изменения, стал замкнутым, практически не выходил из дома, проводил все свободное время в интернете, постепенно перестал общаться с друзьями. Мать приняла решение не беспокоить сына, пережившего тяжелые эпизоды армейской службы, дать время отдохнуть, надеялась, что со временем всё наладится, сын станет «прежним, как раньше». Весной 2016 г. из-за постоянных просьб отчима устроиться на работу, начал искать вакансии, но так и не трудоустроился. Объясняет это сложившейся ситуацией: «Сначала просто хотел отдох-

нуть после армии, потом не было желания работать». Всё свободное время проводил в интернете, играл в онлайн-игры, смотрел фильмы, «просто лежал на кровати». Из дома выходил редко.

В сентябре 2020 г. проснулся ночью от беспокойного звука, «как будто бумагу резали ножницами за спиной», из-за чего испытал сильный страх, о данном инциденте никому не рассказывал. Немного позднее, проснувшись ночью, увидел «святого духа», он был «черного цвета с глазами-лучами, крупный, низкого роста, и вдруг, как ослепительная вспышка, сразу исчез». В августе 2022 г. обратился к неврологу в клиники СибГМУ в связи со снижением памяти на недавние события. Был поставлен диагноз: вегетативная дисфункция, психовегетативный синдром.

Неврологический осмотр (от 15.08.2022)

Сложные команды выполняет с небольшими трудностями. Во время ходьбы и при волнении на протяжении всего осмотра наблюдаются непроизвольные движения в лице. В позе Ромберга легкое покачивание, постуральный тремор в руках. Координационные пробы выполняет. При выполнении пальценосовой пробы наблюдается интенционный тремор. Глазные щели: D=S. Движение глазных яблок в полном объеме, нистагм в крайних отведениях, диплопии нет, конвергенция ослаблена. При слежении за молоточком – толчкообразные, прерывистые движения глазных яблок. Носогубные складки D=S, небольшой тремор губ при разговоре, улыбке. Язык по средней линии. Мягкое нёбо фонировано. Симптомов орального автоматизма нет. Движения в конечностях в полном объеме. Рефлексы с рук D=S, оживлены. Сила в руках и ногах сохранена, 5 баллов. Мышечный тонус сохранен.

Учитывая данные анамнеза и объективного неврологического обследования, было проведено молекулярно-генетическое исследование с целью исключения болезни Гентингтона. Результат оказался отрицательным. Методом ПЦР-диагностики установлено, что в локусах гена HTT у обследуемого находится нормальное количество CAG-повторов.

В конце августа 2023 г. впервые «появились в голове женские и мужские голоса» угрожающего и оскорбляющего характера («они шутили над мной, обзывали, заставляли выйти на улицу, говорили, что там кого-то насилуют»). Со слов матери, в этот период начал странно себя вести. Резко выбегал на улицу, хотя последние 3 года опасался туда выходить. Рассказывал, что соседи по дому называли его по имени и «плохо о нём говорили». 2 сентября 2023 г. был госпитализирован в 27-е отделение ТОКПБ, где был выставлен диагноз: параноидная шизофрения, период наблюдения менее года (код по МКБ-10 F20.9). На лечении нахо-

дился 2 месяца, после выписки была дана рекомендация принимать рисперидон 4 мг/сут, циклодол 2 мг/сут, труксал 50 мг/сут. Назначенное лечение принимал нерегулярно.

В декабре 2023 г. впервые начал отмечать нарушения сна, сон стал поверхностным, беспокойным, с частыми пробуждениями. Связывает это со снижением дозировки рисперидона до 1,5 мг/сут. Дозу уменьшил самостоятельно в связи с постоянным чувством безнадежности на фоне приема терапии. В феврале 2024 г. начал принимать рисперидон по 4 мг/сут, но проблемы со сном сохранялись, чувство безнадежности не ослабевало. Помимо этого, беспокоило сниженное настроение с суицидальными мыслями («голову пару раз посещали идеи броситься под поезд»). 27 марта 2024 г. по инициативе матери в связи с сохраняющимся поверхностным сном с трудностями в засыпании, безнадежностью, беспокойством за состояние своего здоровья, снижением памяти и концентрации внимания был впервые госпитализирован в клинику НИИ психического здоровья Томского НИМЦ.

Психический статус

Выглядит соответственно паспортному возрасту. Производит впечатление напряженного, скованного, спину на протяжении всей беседы держит прямо, руки на коленях. Находится в ясном сознании. Ориентирован правильно всесторонне. Целенаправленному контакту доступен. Держится отстраненно, в контакт с врачом вступает неохотно. Мимика и пантомимика не выразительны. Выражение лица безэмоциональное. Внимательно присматривается к собеседнику, уходит от визуального контакта. Отвечает по существу вопроса.

В диалоге акцентирует внимание на длительно сохраняющемся чувстве безнадежности, связывает его с приемом рисперидона. Наличие суицидальных мыслей на момент осмотра категорически отрицает. Также предъявляет жалобы на поверхностный, беспокойный сон с трудностями в засыпании и частыми пробуждениями. При подробном расспросе отмечает, что периодически возникает «пустота в голове». Память на события прошлого снижена. О пребывании в психиатрическом стационаре в сентябре 2023 г. не рассказывает, пытается сменить тему разговора, при длительном обсуждении сообщает, что «плохо помнит, затрудняется сказать».

В отделении держится отстраненно, с соседями по палате старается не контактировать.

Интеллектуальные способности соответствуют уровню полученного образования и образу жизни. Нарушение мышления по типу шперрунг. Психопродуктивной симптоматики на момент осмотра не наблюдается.

Заключение: апатоабулический синдром с псевдоневротическим фасадом (тревно-депрессивный) и проявлениями когнитивного дефицита.

Данные лабораторных обследований и осмотров специалистов соматического профиля

По данным электроэнцефалографического исследования отмечается легкая раздражительность коры головного мозга с косвенными признаками вегетативной лабильности без очаговой патологии и эпилептиформной активности.

Данные реоэнцефалографии сосудов головного мозга: параметры реограммы каротидного бассейна указывают на состояние ангиодистонии при сниженном пульсовом кровенаполнении слева. Параметры реограммы вертебробазилярного бассейна указывают на состояние ангиодистонии при сниженном пульсовом кровенаполнении.

Данные МРТ-исследования от 04.04.2024 г.: на серии магнитно-резонансных томограмм, взвешенных по T1 и T2, в трех проекциях визуализированы суб- и супратенториальные структуры. В белом веществе лобных долей определяются единичные мелкие очаги повышенного по T2 и FLAIR сигнала, без признаков перифокального отека. Боковые желудочки мозга типичного строения, ширина на уровне тел справа 1,0 см, слева 0,7 см. 3-й желудочек шириной до 0,5 см. Сильвиев водопровод прослеживается. 4-й желудочек расширен. Базальные цистерны не расширены. Хиазмальная область без особенностей, ткань гипофиза имеет обычный сигнал. Пинеальная область не изменена. Мозолистое тело типичного строения. Область мостомозжечковых углов с обеих сторон без признаков наличия патологических изменений. Субарахноидальные конвексимальные пространства и борозды локально неравномерно расширены, преимущественно в области лобных и теменных долей, Сильвиевых щелей. Расширена цистерна magna. Заключение: МР-картина очаговых изменений вещества мозга дисциркуляторного характера.

Заключение терапевта: синдром вегетативной дисфункции, синдром артериальной гипотензии. Розовый лишай Жибера.

Неврологический осмотр: на протяжении всего осмотра наблюдается скованность движений, сложные команды выполняет с небольшими трудностями. Походка не изменена. Координационных нарушений нет. В позе Ромберга устойчив, пальцевую пробу выполняет удовлетворительно. Тремор в конечностях отсутствует. Глазные щели равны, не доводит глазные яблоки в крайних отведениях, ослаблена конвергенция. Нистагма нет. Носогубные складки ровные, язык по средней линии, симптомов орального автоматизма не выявлено. Мягкое небо фонировано, дизартрии нет.

Объем движений в конечностях полный, некоторая гипотония в верхних конечностях. Сила 5 баллов. Сухожильные рефлексы средней активности, S=D, патологических знаков нет.

Осмотр невролога в динамике: редукция скованности движений пациента.

Проведено клинико-генеалогическое исследование семьи пациента, получены сведения о 5 поколениях родственников по информации из медицинской документации, со слов пациента и его матери. В расширенной семье у родственников различных степеней родства выявлены случаи шизофрении, «неадекватного поведения с обездвиженностью», суицидов в молодом возрасте, синдром Дауна, задержка психического развития и аутизм. Наблюдались смерти родственников от онкологических и сердечно-сосудистых заболеваний, менингита.

Заключение психолога: в ходе тестового психодиагностического обследования выявлены снижение настроения, ощущение апатии, снижение продуктивности, инициативности; демонстративность, причудливость, своеобразие переживаний, склонность к организации деятельности на базе некорректируемых концепций, сосредоточенность на соматических переживаниях, ипохондричность; высокая социальная изоляция, сужение круга интересов, затруднение социальной адаптации; шизоидные, паранойяльные и демонстративные черты личности. В когнитивной сфере отмечаются умеренные нарушения оперативной памяти, внимания, слухоречевой памяти, исполнительской функции, ассоциативной беглости, склонность к опоре на формальные и конкретные связи при отсутствии грубых нарушений в мышлении, снижение продуктивности и темпа деятельности в рамках шизофренического патопсихологического синдрома.

Данные психометрического обследования

По данным исследования с использованием батареи тестов BACS для оценки сферы когнитивного функционирования было выявлено наличие умеренных нарушений всех функций: вербальная память – 31, оперативная память – 19, двигательная и исполнительская функции: шифровка – 37, двигательный тест с фишками – 54, ассоциативная беглость – 31, функции программирования и контроля (исполнительская) – 18. Зафиксирована положительная динамика по всем функциям: вербальная память – 45, оперативная память – 23, двигательные функции: шифровка – 62, двигательный тест с фишками – 76, ассоциативная беглость – 52, функции программирования и контроля – 21.

При поступлении в стационар суммарный балл по общепсихопатологической шкале PANSS составил 102, при выписке снизился до 88.

Терапевтическая тактика: препаратом выбора являлся арипипразол в дозе 7,5 мг/сут. Данный препарат хорошо переносится пациентами, не вызывает значимых неврологических побочных эффектов, а также положительно влияет на когнитивные способности [14, 15]. Так как на фоне лечения арипипразолом не удалось достичь нормализации сна, дополнительно был назначен оланзапин 5 мг/сут. С пациентом было проведено 9 занятий по когнитивной ремедиации.

Динамика состояния

В ходе комплексного лечения состояние пациента значительно улучшилось. Нормализовался ночной сон, редуцировалось чувство безнадежности, пациент отмечает улучшение памяти, устойчивости и концентрации внимания.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай доказательно отображает трудности дифференциальной диагностики болезни Гентингтона с шизофренией. В связи с наследственной отягощенностью по линии отца, двигательными нарушениями в анамнезе (постуральный тремор в руках, интенционный тремор при выполнении пальценосовой пробы, толчкообразные, прерывистые движения глазных яблок, небольшой тремор губ при разговоре, улыбки) и снижением когнитивных функций (нарушения памяти и внимания) было логично сделать предположение о диагнозе болезни Гентингтона. Однако в связи с отрицательным результатом ДНК-тестирования данный диагноз был исключен. При рассмотрении диагноза шизофрении внимание в первую очередь акцентируется на галлюцинаторно-параноидной симптоматике в анамнезе, нарастающем апатоабулическом синдроме, нарушениях социальной адаптации и мышления, а также на положительном ответе на фоне лечения (стабилизация психического состояния, редукция скованности). Соответственно пациенту был выставлен заключительный диагноз: параноидная шизофрения, период наблюдения менее года (код по МКБ-10 F20.9). При выписке из стационара были даны рекомендации – продолжить принимать назначенную терапию – арипипразол 7,5 мг/сут и оланзапин 5 мг/сут, а также продлить динамическое наблюдение у психиатра и невролога.

КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ

Авторы заявляют об отсутствии явных и потенциальных конфликтов интересов в связи с публикацией данной статьи.

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Исследование проведено в рамках выполнения государственного задания НИИ психического здоровья ТНИМЦ № 075-01392-23-00 «Персонализированная диагностика и терапия больных полиморбидными расстройствами шизофренического

и аффективного спектра» (регистрационный номер 123041900006-4).

СООТВЕТСТВИЕ ПРИНЦИПАМ ЭТИКИ

Исследование выполнено в соответствии с «Этическими принципами проведения научных медицинских исследований с участием человека», «Правилами клинической практики в Российской Федерации», этическими стандартами, разработанными на основании Хельсинкской декларации ВМА 1964 г. с внесёнными поправками в 1975-2013 гг. Одобрено локальным этическим комитетом при НИИ психического здоровья Томского НИМЦ (протокол № 157 от 18.11.2022 г.). Пациент дал письменное информированное добровольное согласие на участие в исследовании и обработку персональных данных.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Baig SS, Strong M, Quarrell OW. The global prevalence of Huntington's disease: a systematic review and discussion. *Neurodegener Dis Manag*. 2016 Aug;6(4):331-43. <https://doi.org/10.2217/nmt-2016-0008>. Epub 2016 Jul 20. PMID: 27507223.
2. Кутуев И.А., Хусаинова Р.И., Хидиятова И.М., Магжанов Р.В., Хуснутдинова Э.К. Анализ гена IT15 в семьях больных хореей Гентингтона. *Генетика*. 2004. Т. 40, № 8. С. 919-925. Kutuev IA, Khusainova RI, Khidiyatova IM, Magzhanov RV, Khusnutdinova EK. Analysis of the IT15 gene in Huntington's chorea families. *Russian Journal of Genetics*. 2004;40(8):919-925. <https://doi.org/10.1023/B:RUGE.0000039726.96053.78> (in Russian).
3. Проскокова Т.Н., Скретнев А.С. Эпидемиология болезни Гентингтона в Хабаровском крае. *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*. 2016. Т. 10, № 2. С. 28-32. Proskokova TN, Skretnev AS. Epidemiology of Huntington's disease in the Khabarovsk Territory. *Annals of Clinical and Experimental Neurology*. 2016;10(2):28-32 (in Russian).
4. Ключников С.А. Болезнь Гентингтона. *Неврологический журнал имени Л.О. Бадаляна*. 2020. Т. 1, № 3. С. 139-158. Klyushnikov SA. Huntington's disease. *L.O. Badalyan Neurological Journal*. 2020;1(3):139-158. <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2020-1-3-139-158> (in Russian).
5. Богомазова А.Н., Еремеев А.В., Позмогова Г.Е., Лагарькова М.А. Роль мутантной РНК в патогенезе болезни Хантингтона и других полиглутаминовых заболеваний. *Молекулярная биология*. 2019. Т. 53, № 6. С. 954-967. Bogomazova AN, Yermeev AV, Pozmogova GE, Lagar'kova MA. The role of mutant RNA in the pathogenesis of Huntington's disease and other polyglutamine diseases. *Molecular Biology*. 2019;53(6):954-967. <https://doi.org/10.1134/S002689841906003X> (in Russian).
6. Селиверстов Ю.А., Ключников С.А. Дифференциальная диагностика хорей. *Нервные болезни*. 2015. № 1. С. 6-15. Seliverstov YuA, Klyushnikov SA. Differential diagnosis of chorea. *Nervous Diseases*. 2015;1:6-15 (in Russian).
7. McColgan P, Tabrizi SJ. Huntington's disease: a clinical review. *Eur J Neurol*. 2018 Jan;25(1):24-34. <https://doi.org/10.1111/ene.13413>. Epub 2017 Sep 22. PMID: 28817209.
8. Гасенко К.А., Арсланова А.В. Болезнь Гентингтона в психиатрической практике. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2021. Т. 121, № 6. С. 81-86. Gasenko KA, Arslanova AV. Huntington's disease in psychiatric practice. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2021;121(6):81-86. <https://doi.org/10.17116/202112106181> (in Russian).
9. Дамулин И.В., Романов Д.В., Нийноя И.В. Особенности психических нарушений при неврологических заболеваниях. *Российский медицинский журнал*. 2019. Т. 25, № 5-6. С. 335-342. Damulin IV, Romanov DV, Niinoya IV. Features of mental disorders in neurological diseases. *Russian Medical Journal*. 2019;25(5-6):335-342. <http://dx.doi.org/10.18821/0869-2106-2019-25-5-6-335-342> (in Russian).
10. Jaini A, Yomtoob J, Yeh C, Bega D. Understanding HD psychosis: An analysis from the ENROLL-HD Database. *Tremor Other Hyperkinet Mov (NY)*. 2020 Jul 7;10:16. <https://doi.org/10.5334/tohm.395>. PMID: 32775030; PMCID: PMC7394199.
11. Ключников С.А., Юдина Е.Н., Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А. Психические нарушения при болезни Гентингтона. *Неврология, психиатрия, психосоматика*. 2012. Т. 4, № 25. С. 46-51. Klyushnikov SA, Yudina EN, Illarioshkin SN, Ivanova-Smolenskaya IA. Mental disorders in Huntington's disease. *Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics*. 2012;4(25):46-51. <https://doi.org/10.14412/2074-2711-2012-2508> (in Russian).
12. Hirjak D, Meyer-Lindenberg A, Kubera KM, Thomann PA, Wolf RC. Motor dysfunction as research domain in the period preceding manifest schizophrenia: A systematic review. *Neurosci Biobehav Rev*. 2018 Apr;87:87-105. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2018.01.011>. Epub 2018 Feb 20. PMID: 29410313.
13. Hirjak D, Kubera KM, Thomann PA, Wolf RC. Motor dysfunction as an intermediate phenotype across schizophrenia and other psychotic disorders: Progress and perspectives. *Schizophr Res*. 2018 Oct;200:26-34. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2017.10.007>. Epub 2017 Nov 1. PMID: 29074330.
14. Цукарзи Э.Э. Эффективность арипипразола (амдоал) в длительной терапии шизофрении. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2013. Т. 113, № 3. С. 94-96. Tsukarzi EE. Efficacy of aripiprazole (amdoal) in the long-term treatment of schizophrenia. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2013;113(3):94-96 (in Russian).

15. Цымбал А.В., Корнетов А.Н. Исследование нейрокогнитивного дефицита у больных шизофренией при лечении классическими и атипичными нейролептиками. Современные подходы в биомедицинской, клинической, психологической и социокультурной антропологии. Материалы Всероссийской конференции с международным участием: в 2 частях. Часть 1. Новосибирск: Типография «Иван Федоров», 2008. С. 339-342. Tsymbal AV, Kornetov AN. Study of neurocognitive

deficit in patients with schizophrenia treated with classical and atypical neuroleptics. Modern approaches in biomedical, clinical, psychological and sociocultural anthropology. Proceedings of the All-Russian conference with international participation: in 2 parts. Part 1. Novosibirsk: Ivan Fedorov Printing House, 2008:339-342 (in Russian).

Поступила в редакцию 29.11.2024

Утверждена к печати 03.03.2025

Першина Анжела Эдуардовна, младший научный сотрудник отделения эндогенных расстройств, НИИ психического здоровья Томского НИМЦ. ResearcherID LMP-3213-2024. ORCID iD 0009-0002-8504-6675.

Бородюк Юлия Николаевна, врач-психиатр второго клинического психиатрического отделения, НИИ психического здоровья Томского НИМЦ. SPIN-код РИНЦ 3864-7510. Author ID РИНЦ 678976. ResearcherID J-4538-2017. ORCID iD 0000-0001-5680-0881.

Тигунцев Владимир Владимирович, к.м.н., научный сотрудник отделения эндогенных расстройств, НИИ психического здоровья Томского НИМЦ. SPIN-код РИНЦ 8129-8061. Author ID РИНЦ 85858. ResearcherID AAZ8082-2021. ORCID iD 0000-0001-9083-0339.

Агарков Алексей Александрович, д.м.н., ведущий научный сотрудник отделения эндогенных расстройств, НИИ психического здоровья Томского НИМЦ. SPIN-код РИНЦ 3147-2068. Author ID РИНЦ 228201. Author ID Scopus 57191279542. ResearcherID J-1727-2017. ORCID iD 0000-0001-7350-3360.

Гуткевич Елена Владимировна, д.м.н., ведущий научный сотрудник отделения эндогенных расстройств, НИИ психического здоровья Томского НИМЦ. SPIN-код РИНЦ 6427-9007. Author ID РИНЦ 165414. ResearcherID O-1311-2014. ORCID iD 0000-0001-7416-7784.

Корнетова Елена Георгиевна, д.м.н., руководитель отделения эндогенных расстройств, НИИ психического здоровья Томского НИМЦ. SPIN-код РИНЦ 6490-8758. Author ID РИНЦ 551536. ResearcherID R-6811-2016. ORCID iD 0000-0002-5179-9727.

✉ Першина Анжела Эдуардовна, anzelasahno2077@gmail.com

UDC 616.895.8:616.851:616-079.4

For citation: Pershina A.E., Borodyuk Yu.N., Tiguntsev V.V., Agarkov A.A., Gutkevich E.V., Kornetova E.G. Problems of differential diagnostics of Huntington's disease and schizophrenia (clinical case). *Siberian Herald of Psychiatry and Addiction Psychiatry*. 2025; 1 (126): 107-114. [https://doi.org/10.26617/1810-3111-2025-1\(126\)-107-114](https://doi.org/10.26617/1810-3111-2025-1(126)-107-114)

Problems of differential diagnostics of Huntington's disease and schizophrenia (clinical case)

**Pershina A.E., Borodyuk Yu.N., Tiguntsev V.V.,
Agarkov A.A., Gutkevich E.V., Kornetova E.G.**

*Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences
Aleutskaya Street 4, 634014, Tomsk, Russian Federation*

ABSTRACT

Background. Huntington's disease (HD) is an orphan disease with an average prevalence of 5.5 per 100 thousand population worldwide, characterized by an autosomal dominant type of inheritance, complete penetrance and a steadily progressive course with subsequent disability. The clinical picture of HD is described by a triad, which includes movement disorders, cognitive impairment and psychopathological symptoms. Diagnosis of the onset of HD often causes significant difficulties, since in many patients mental disorders can precede motor disorders. In this case, the likelihood of erroneous diagnosis of an endogenous disease, in particular schizophrenia, increases. **Objective:** to study the current problems of differential diagnostics of Huntington's disease and schizophrenia based on the analysis of a clinical case. **Results and Discussion.** The article presents a clinical case of a 33-year-old patient of a psychiatric hospital with schizophrenia and an adverse family history, demonstrating the difficulties of differential diagnostics of Huntington's disease with schizophrenia. Due to a hereditary burden on the father's side, a history of motor disorders, and a decrease in cognitive functions, Huntington's disease was presumably diagnosed, but this diagnosis was excluded due to a negative DNA test result. The diagnosis was: paranoid schizophrenia, the observation period is less than a year (ICD-10 code F20.9), which was confirmed by clinical-anamnestic and clinical-psychopathological methods (hallucinatory-paranoid symptoms in the anamnesis, increasing apathoabulic syndrome, disturbance of social adaptation and thought disorder, a positive response to treatment in the form of stabilization of the mental state, reduction of stiffness).

Keywords: Huntington's disease, orphan diseases, schizophrenia, differential diagnostics, movement disorders.

Received November 29, 2024

Accepted March 03, 2025

Pershina Angela E., junior research fellow, Endogenous Disorders Department of the Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russian Federation. ResearcherID LMP-3213-2024. ORCID iD 0009-0002-8504-6675.

Borodyuk Yulia N., psychiatrist of the second clinical psychiatric department of the Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russian Federation. SPIN-code RSCI 3864-7510. Author ID RSCI 678976. ResearcherID J-4538-2017. ORCID iD 0000-0001-5680-0881.

Tiguntsev Vladimir V., Cand. Sc. (Medicine), researcher, Endogenous Disorders Department of the Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russian Federation. SPIN-code RSCI 8129-8061. Author ID RSCI 85858. ResearcherID AAZ-8082-2021. ORCID iD 0000-0001-9083-0339.

Agarkov Alexey A., D. Sc. (Medicine), lead researcher, Endogenous Disorders Department of the Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russian Federation. SPIN-code RSCI 3147-2068. Author ID RSCI 228201. Author ID Scopus 57191279542. ResearcherID J-1727-2017. ORCID iD 0000-0001-7350-3360.

Gutkevich Elena V., D. Sc. (Medicine), lead researcher, Endogenous Disorders Department of the Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russian Federation. SPIN-code RSCI 6427-9007. Author ID RSCI 165414. ResearcherID O-1311-2014. ORCID iD 0000-0001-7416-7784.

Kornetova Elena G., D. Sc. (Medicine), Head of the Endogenous Disorders Department of the Mental Health Research Institute, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russian Federation. SPIN-code RSCI 6490-8758. Author ID RSCI 551536. ResearcherID R-6811-2016. ORCID iD 0000-0002-5179-9727.



Pershina Angela E., anzelasahno2077@gmail.com