

# Clinical presentations in patient with 34 CAG-repeats (case report)

Khasanova D.M.

Zalyalova Z.A.

# Anamnesis morbi / Anamnesis vitae

Patient M., 47 years old, from 2018 suffered from

- low mood,
- tremor in hands,
- awkwardness,
- tearfulness and
- apathy from 2018.

The patient's working status – medical nurse.

- She didn't have any familial history of Huntington disease, although her father died in 50 years old because of undetermined reason

# Neurological status

UHDRS (score -11):

SACCADE INITIATION – 1/1

SACCADE VELOCITY – 2/2

BRADY KINESIA-BODY – 1

LURIA - 1

MAXIMAL DYSTONIA trunk – 2

TANDEM WALKING - 1

- slight saccade velocity slowing,
- high latency in the speed of saccade initiation,
- Luria test – less than 4 repeats without hints,
- slight intentional and kinetic tremor,
- difficulty in tandem walking (2 deviations from the line).
- While walking the patient had some kind of dystonic pattern in neck with elevation of the right shoulder girdle.
- No choreic movements were found.

She underwent genetic testing  
because of eye movement  
abnormalities that revealed 34 CAG-  
repeats.

This result was explained to the patients as intermediate allele, represent something of a genetic  
'grey area'.

# Cognition

Изображения

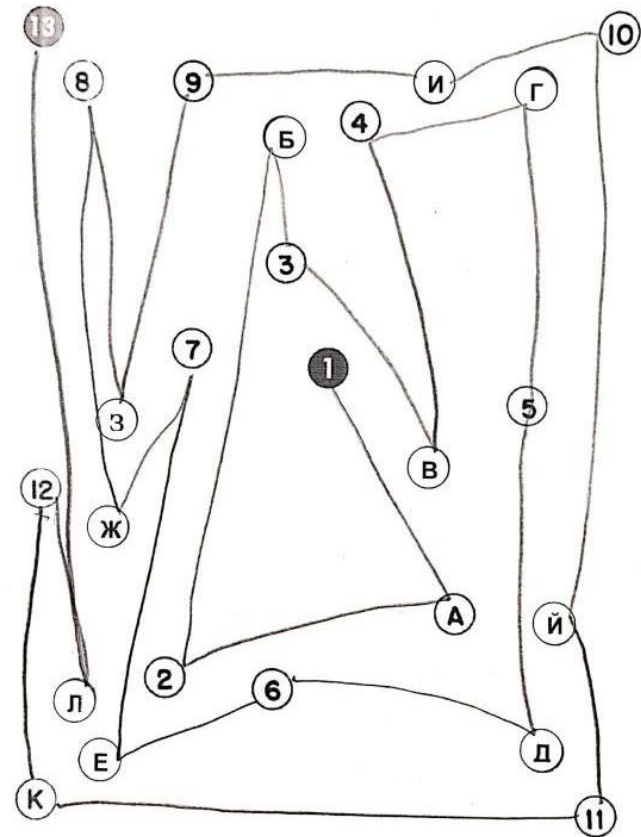
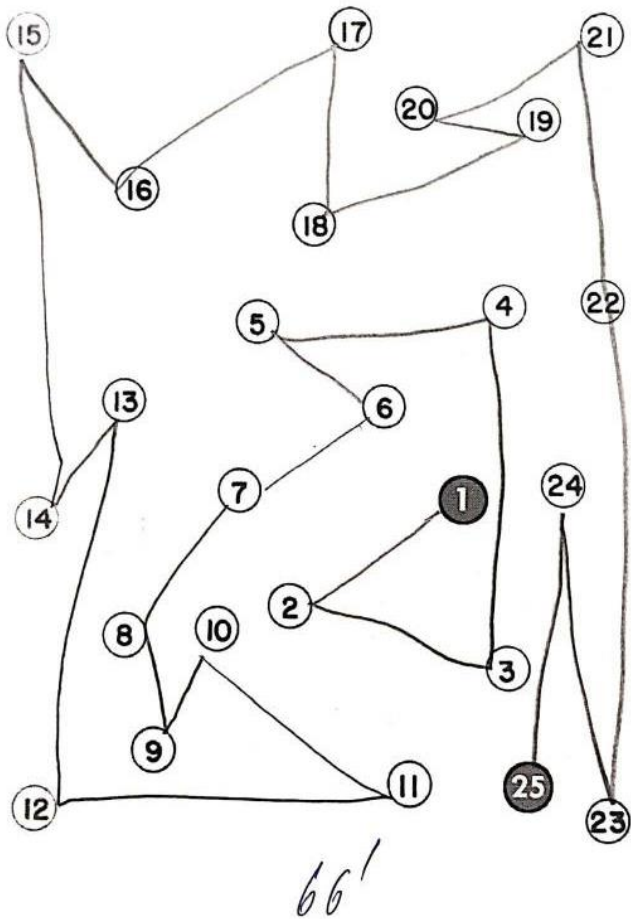
(	-	Г	Г	-	>	+	)	÷
1	2	3	4	5	6	7	8	9

(	-	Г	Г	>	-	Г	(	>	-	(	>	(	-	
1	5	2	1	3	6	2	4	1	6	1	1	6	8	2
Г	>	(	-	-	>	Г	(	-	>	÷	Г	Г	)	
4	6	1	2	5	6	3	4	1	2	6	9	4	3	8
Г	-	+	)	(	Г	+	Г	)	-	-	÷	Г	+	
4	5	7	8	1	3	7	4	8	5	2	9	3	4	7
÷	Г	-	(	>	Г	(	-	>	+	÷	)	Г	>	Г
2	4	5	1	6										
÷	-	)	Г	>	+	Г	-	-	Г	+	÷	-	)	(
>	÷	+	÷	Г	>	Г	÷	(	+	-	-	>	)	Г
÷	)	+	÷	Г	+	)	-	(	÷	-	(	Г	Г	>
-	÷	(	>	Г	-	(	>	÷	+	Г	-	Г	)	÷

Оценка 398.  
Dmitryev-L

- Symbol digit modality test (39 correct answers)
- Stroop test for reading (98 words), naming (80 words), interferention (40 words)

# Cognition



- Trail making test A (66 ss), B (100 ss),
- Stroop test for
  - reading (98 words),
  - naming (80 words),
  - interferention (40 words)



# Cognition

- test for the speed of determining categories / animals (15 words),
- test for the speed of determining letters for L (16 words), A (9 words) and S (13 words),

**Оценка скорости определения категорий (животные)**

Категория	0-15 секунд	16-30 секунд	31-45 секунд	46-60 секунд
	<i>олень</i>	<i>шпрот</i>	<i>коза</i>	<i>петух</i>
	<i>собака</i>	<i>перошка</i>		<i>кошечка</i>
	<i>кошка</i>	<i>кошка</i>		
	<i>курица</i>	<i>собака</i>		
	<i>шрот</i>			
	<i>шпрот</i>			
	<i>олень</i>			
	<i>кошка</i>			
	<i>шрот</i>			
Всего правильных ответов	<input type="text" value="8"/>	<input type="text" value="4"/>	<input type="text" value="1"/>	<input type="text" value="2"/>

Буква	0-15 секунд	16-30 секунд	31-45 секунд
С	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	
Всего правильных ответов	<input type="text" value="6"/>	<input type="text" value="3"/>	<input type="text" value="1"/>

Буква	0-15 секунд	16-30 секунд	31-45 секунд	46-60 секунд
Л	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
Всего правильных ответов	<input type="text" value="7"/>	<input type="text" value="6"/>	<input type="text" value="1"/>	<input type="text" value="2"/>

Буква	0-15 секунд	16-30 секунд	31-45 секунд	46-60 секунд
А	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>	<i>шпрот</i>
Всего правильных ответов	<input type="text" value="4"/>	<input type="text" value="3"/>	<input type="text" value="1"/>	<input type="text" value="1"/>



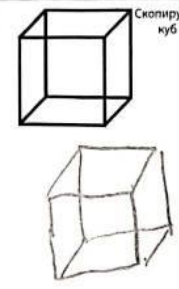
# Cognition

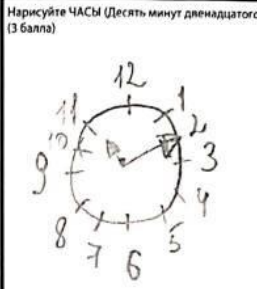
○ MOCA – 26 score

**Монреальская шкала оценки когнитивных функций**

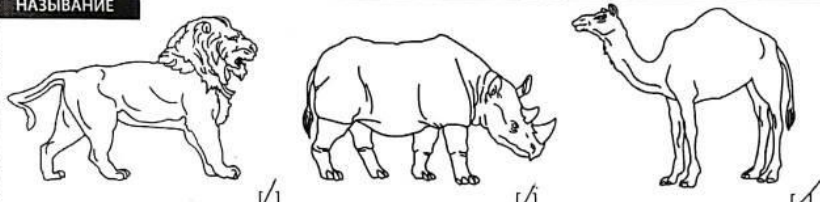
ИМЯ: \_\_\_\_\_ Образование: \_\_\_\_\_ Дата рождения: \_\_\_\_\_  
 Пол: \_\_\_\_\_ Дата: \_\_\_\_\_

**Зрительно-конструктивные/исполнительные навыки**

Скопируйте куб [1]  [1]

Нарисуйте ЧАСЫ (Десять минут двенадцатого) (3 балла) [1/1] [1/1] [1/1]  [5/5]

**НАЗЫВАНИЕ**

 [1] [1] [1] [3]

**ПАМЯТЬ**

Прочтите список слов, испытуемый должен повторить их. Делайте 2 попытки. Попросите повторить слова через 5 минут.

	ЛИЦО	БАРХАТ	ЦЕРКОВЬ	ФИАЛКА	КРАСНЫЙ	
Попытка 1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	нет баллов
Попытка 2	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	

**ВНИМАНИЕ**

Прочтите список цифр (1 цифра/сек). Испытуемый должен повторить их в прямом порядке. [1] 2 1 8 5 4 [12]  
 Испытуемый должен повторить их в обратном порядке. [0] 7 4 2

Прочтите ряд букв. Испытуемый должен хлопнуть рукой на каждую букву А. Нет баллов при > 2 ошибок. [0] Ф Б А В М Н А А Ж К Л Б А Ф А К Д Е А А А Ж А М О Ф А А Б [11]

Серийное вычитание по 7 из 100. [11] 93 [11] 86 [11] 79 [11] 72 [11] 65 [33]  
 4-5 правильных отв.: 3 балла, 2-3 правильных отв.: 2 балла, 1 правильный отв.: 1 балл, 0 правильных отв.: 0 баллов

**РЕЧЬ**

Повторите: Я знаю только одно, что Иван – это тот, кто может сегодня помочь. Кошка всегда пряталась под диваном, когда собаки были в комнате. [11] [12]

Беглость речи/ за одну минуту назовите максимальное количество слов, начинающихся на букву Л [11] [11] (11 слов)

**АБСТРАКЦИЯ**

Что общего между словами, например, банан-яблоко – фрукты [1] поезд - велосипед [0] часы - линейка [12]

**ОТСРОЧЕННОЕ ВОСПРОИЗВЕДЕНИЕ**

Необходимо назвать слова БЕЗ ПОДСКАЗКИ

	ЛИЦО	БАРХАТ	ЦЕРКОВЬ	ФИАЛКА	КРАСНЫЙ	
Без подсказки	[1]	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	[1]	[1]	Баллы только за слова БЕЗ ПОДСКАЗКИ [35]

**ДОПОЛНИТЕЛЬНО ПО ЖЕЛАНИЮ**

Подсказка категории [7] [7]

Множественный выбор

**ОРИЕНТАЦИЯ**

[1] Дата [1] Месяц [1] Год [1] День недели [1] Место [1] Город [16]

© Z.Nasreddine MD Version 7.1 www.mocatest.org Норма 26 / 30  
 Проведено: [Signature] перевод: Посохина О. В. Смирнова А. Ю. КОЛИЧЕСТВО БАЛЛОВ 26/30  
 Добавить 1 балл, если образование ≤ 12



# Mental state

- According PBA-S the main psycho-emotional problems were
  - depression (severity score – 3, frequency – 4),
  - anxiety (severity score – 2, frequency – 2),
  - apathy (severity score – 3, frequency – 3),
  - obsessive-compulsive disorders (severity score – 2, frequency – 3).

Functionally the patient was healthy.

After the treatment with sertraline 50 mg for 2 month, she felt substantial relief with Beck's depression scale score – 15.

- This patient was recommended to follow-up and have a genetic counselling for the family with further decision about the treatment and prognosis.

According modern data, in European ancestry populations, one in 5,372 individuals from the general population have intermediate allele expansion which result in the disease range during intergenerational transmission.

Thank you!