

## Случай диагностики спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландера

1 – ФГБОУ ВО «Иркутский государственный медицинский университет» Минздрава России, кафедра нервных болезней, г. Иркутск, 2 – ФГБОУ ВО «Иркутский государственный медицинский университет» Минздрава России, университетские клиники, неврологическое отделение, г. Иркутск

Bykov Yu.N., Bender T.B., Okladnikov V.I., Zabobonina I.N.

### The case of Kugelberg-Welander spinal amyotrophy

#### Резюме

Спинальные амиотрофии – это группа наследственных заболеваний, характеризующихся дегенерацией двигательных нейронов передних рогов спинного мозга. Одной из разновидностей спинальных амиотрофий является болезнь Кугельберга-Веландера, которая клинически проявляется в виде симметричной мышечной гипотонии и гипотрофии, фасцикуляций различных мышечных групп, наряду с отсутствием чувствительных, мозжечковых нарушений. В статье приведен случай диагностики спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландера у взрослого пациента.

**Ключевые слова:** спинальная амиотрофия, болезнь Кугельберга-Веландера, наследственные заболевания

#### Summary

Spinal muscular atrophy is a genetic disorder characterised by loss of motor neurons, progressive symmetrical muscle wasting, hypotonia, different muscle group fasciculation, without sensitive and cerebellar disorders. Kugelberg-Welander disease is one of the spinal muscular atrophy. This article shows the case of Kugelberg-Welander spinal amyotrophy of adult patient.

**Key words:** spinal amyotrophy, Kugelberg-Welander disease, genetic disorders

#### Введение

Спинальные мышечные атрофии (СМА) – это группа наследственных заболеваний, характеризующихся дегенерацией двигательных нейронов передних рогов спинного мозга [1, 2].

Болезнь Кугельберга-Веландера является одной из разновидностей спинальной амиотрофии (спинальная амиотрофия 3-го типа). Заболевание имеет 2 подтипа: подтип 3а и подтип 3б. Дебют СМА подтипа 3а приходится на возраст 1,5-3 года, а подтипа 3б чаще всего развивается после 3-го года жизни [3]. СМА 3-го типа имеет аутосомно-рецессивный тип наследования, развивается вследствие мутации или/и делеции в гене SMN1 (survival motor neuron 1 – ген фактора выживания мотонейрона 1), расположенном на длинном плече 5-й хромосомы [3, 4].

Клиническими критериями спинальной мышечной амиотрофии являются: фасцикуляции различных мышечных групп, гипо- или арефлексия мышц конечностей, симметричная мышечная гипотония и гипотрофия, отсутствие чувствительных, мозжечковых и интеллектуальных нарушений [5].

Течение заболевания характеризуется относительной стабильностью, продолжительность жизни пациентов с СМА 3-го типа нередко сопоставима с таковой в целом по популяции [3].

#### Клиническое наблюдение

Приводим описание клинического случая спинальной амиотрофии взрослого пациента. Пациентка Н., 32 года, поступила в неврологическое отделение с жалобами: на нарушение глотания, поперхивание при еде (труднее глотать твердую пищу), вытекание жидкости через нос (периодически), нарушение речи, трудности при произношении некоторых слов, одышка, периодически затруднение дыхания, периодически двоение в глазах, «туман» перед глазами, опущение правого века, слабость в руках и ногах, выраженная общая слабость, дрожание в руках (непостоянное), периодическое подергивание в мышцах рук, снижение веса (похудела на 15 кг за шесть месяцев), периодические давящие головные боли, головокружение, боли в области шейного отдела позвоночника, эмоциональная лабильность, плаксивость.

Изложить анамнез последовательно затрудняется. Впервые нарушение речи появилось 5 лет назад, когда внезапно на работе не могла выговорить слово. Постепенно появились боли в шейном отделе позвоночника, речь стала медленной, периодически испытывала затруднение в произношении слов. За медицинской помощью не обращалась. Летом 2016 года появилось поперхивание при еде, непостоянное, к врачу не обращалась, от-

мечала колебание симптоматики в течение дня, отмечала то значительное улучшение, то ухудшение состояния. В январе 2017 года стало трудно глотать, появилась одышка, слабость в конечностях, тогда впервые обратилась к отоларингологу. Выставлен диагноз: Хронический гипертрофический ларингит, вазомоторный ринит. Назначено лечение, рекомендовано МРТ головного мозга и консультация невролога. На фоне проводимого лечения пациентка отмечала улучшение состояния, улучшилось глотание. В апреле 2017 года появилось двоение в глазах, опущение верхнего века. Пациентка осмотрена неврологом по месту жительства, дано направление на стационарное лечение.

Родилась в Иркутской области, росла и развивалась соответственно возрасту. Образование неоконченное высшее, в настоящее время работает продавцом. Замужем, детей нет, отношения в семье хорошие. В анамнезе: ветряная оспа, грипп, ангина. Хронические заболевания отрицает. Наследственность: матери 52 года, здорова, отец умер в 42 года от рака пищевода, брату 30 лет – здоров. Аллергические реакции, вредные привычки, венерические заболевания, туберкулёз, ВИЧ отрицает.

Объективно: рост – 164 см, вес – 40 кг. В неврологическом статусе: Запахи различает хорошо. Поля зрения не ограничены, зрение сохранено. Зрачки D=S, круглые. Зрачковые реакции на свет и конвергенцию живые. Уже правая глазная щель. Движения глазных яблок незначительно ограничены в стороны, вверх. Выявляется слабость круговых мышц глаз при повторных сокращениях. Чувствительность на лице сохранена, тригеминальные точки безболезненны. Лицо симметрично, слабость жевательной, мимической мускулатуры с двух сторон. Нистагма нет, слух сохранён. Дужки D = S, низкое стояние мягкого неба, глоточный рефлекс отсутствует, дисартрия, дисфагия. Язык – по средней линии, мышечное беспокойство, лёгкая гипотрофия мышц языка слева. Движения головы в стороны не ограничены, незначительно болезненны. Рефлексы орального автоматизма – намечен хоботковый. Объем активных движений в конечностях не ограничен. В пробе Барре немного отстает левая нога. Сила мышц снижена незначительно, диффузно. Тонус мышц: гипотония в руках, лёгкий гипертонус в ногах. Сухожильные рефлексы с рук: карпорадiales, с бицепса, с трицепса оживлены, S=D, патологические кистевые – Россолимо справа; коленные живые, S=D, ахилловы равные, несколько оживлены. Патологические стопные рефлексы – тыльная флексия 1-го пальца с двух сторон. Мимопопадание, интенционное дрожание с обеих сторон при выполнении пальце-носовой пробы, пяточно-коленная проба выполняется удовлетворительно. В позе Ромберга покачивается, но из позы не выходит. Походка не изменена. Болевая, температурная, тактильная, вибрационная (более 10 сек) чувствительности не нарушены. Мышечно-суставное чувство сохранено. Речь – дисартрия грубая. Симптомов натяжения нет, менингеальных симптомов нет. Брюшные рефлексы не вызываются (дряблая брюшная стенка). Позвоночник безболезненный

при пальпации остистых отростков. Дефанса мышц нет. Вегетативный статус: без особенностей. Ориентирована в месте, времени, собственной личности правильно, когнитивные нарушения не выявлены. Снижен фон настроения, плаксива.

За время нахождения пациентки в стационаре проведено комплексное обследование. Полученные общеклинические и биохимические показатели в пределах возрастной нормы, анализ ликвора – без патологии, уровень креатининфосфокиназы в пределах референтных значений, клиническая проба на прозерин отрицательная. Анализы крови на наличие иммуноглобулинов G, M к вирусу клещевого энцефалита и клещевого боррелиоза отрицательные. По результатам МСКТ органов средостения, головного мозга – очаговой патологии выявлено не было. По результатам ЭНМГ получено заключение: в пробе с тетанизацией с *m. orbicularis oculi*, *m. abductor pollicis brevis* декремент по амплитуде и площади не выявлен, достоверных признаков нарушения нервно-мышечной передачи нет. В покое в исследуемых мышцах зарегистрированы признаки спонтанной активности (на бульбарном и шейном уровнях), грубее выраженные слева. При проведении стимуляционной ЭНМГ (исследование сенсорных волокон нервов верхних конечностей) скорость распространения электрического импульса и амплитуда в норме. Больше данных за переднероговой характер поражения. При проведении игольчатой ЭМГ *m. soleus* регистрируются признаки первично-мышечного поражения.

Проведено лечение: Тиоктовая кислота, цианкобаламин, пиридоксина бромид, спиринолактон, полипептиды коры головного мозга скота, этилметилгидросипиридина сукцинат, физиолечение, массаж, ЛФК.

На повторном приеме спустя 5 месяцев пациентка отмечает улучшение в состоянии здоровья: набрала 3 кг, стало легче глотать и говорить. После выписки из стационара в течение всех 5 месяцев пациентка продолжала прием таблеток ипидакрина 20 мг 3 раза в день. Повторно было проведено ЭНМГ: больше данных за спинальную мышечную атрофию.

## Заключение

Суммируя все вышеизложенное, предполагаем что имеет место клиническая картина спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландера с преимущественным поражением окулярных и фарингеальных групп мышц, миопатический синдром, бульбарные, глазодвигательные, дыхательные нарушения. Вероятно, спорадический случай.

В литературе имеются данные о позднем начале заболевания, а также спорадическом характере СМА [6].■

*Быков Ю.Н.* – д.м.н., профессор, заведующий кафедрой нервных болезней ФГБОУ ВО «Иркутский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Иркутск; *Окладников В.И.* – д.м.н., профессор кафедры нервных болезней ФГБОУ ВО «Иркутский

государственный медицинский университет» Минздрава России; **Забобонина И.Н.** – заведующая неврологическим отделением клиники нервных болезней ФГБОУ ВО «Иркутский государственный медицинский университет» Минздрава России; **Бендер Татьяна Борисовна**, – аспи-

рант кафедры нервных болезней ФГБОУ ВО «Иркутский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Иркутск. Адрес для переписки: 664003, г. Иркутск, б-р Гагарина, 18, неврологическое отделение, тел.89148761527, e-mail: garonenko\_21@mail.ru

---

---

## Литература:

1. Левин О.С., Штульман Д.Р. Неврология. Справочник практического врача. М:МЕДпресс-информ; 2014: 702-3.
2. Быков Ю.Н., Васильев Ю.Н., Панасюк О.П., Янгутова А.Ч. Случай поздней диагностики дистрофической миотонии Россолимо-Штейнерта-Куришмана. Сибирский медицинский журнал 2016 (2): 67-70.
3. Селиверстов Ю.А., Ключников С.А., Иллариошкин С.Н. Спинальные мышечные атрофии: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения. Нервные болезни 2015, (3): 9-16.
4. Валетдинова К.Р., Медведев С.П., Закиян С.М. Модельные системы болезней двигательных нейронов – платформа для изучения механизмов патогенеза и поиска терапевтических средств. Acta Naturae, 2015, 1(24) (Pt 7): 21-34.
5. Гончарова Я.А., Симорнян В.А., Евтушенко С.К., Белякова М.С., Евтушенко И.С. Клинический случай позднего дебюта недифференцированной спинальной амиотрофии. Международный неврологический журнал 2012, 5(51): 131-3.
6. Лейдерман Е.Л., Широков В.А. Поздний дебют недифференцированной формы спинальной амиотрофии (клиническое наблюдение). Нервно-мышечные болезни 2015, 4(Т 5): 61-2.