

Крупина Н.Е.

Мальформация Киари у четырех сестер

ГБОУ ВПО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава Российской Федерации
г. Екатеринбург

Krupina N.E.

Chiari malformation in four sisters

Резюме

Представлен семейный случай мальформации Киари I типа у четырех сестер, у двух из которых также была сирингомиелия. Диагноз поставлен на основании данных магнитно-резонансной томографии. Подчеркивается роль наследственности в происхождении этой патологии.

Ключевые слова: мальформация Киари, сирингомиелия

Summary

Familial case of Chiari I malformation in four sisters is presented, two of them also had syringomyelia. The diagnosis was made on the base of magnetic resonance imaging data. The role of inheritance in the origin of this pathology is stressed.

Key words: Chiari malformation, syringomyelia

Введение

Наличие семейных случаев сирингомиелии, базиллярной импрессии и мальформации Киари I типа (МК I) указывает на роль наследственности в возникновении этих заболеваний [1]. В исследованиях Th.H. Milhorat и соавт. (1999) [1]; F. Coia и соавт. (1983); [2] выделяется роль костных аномалий кранновертебральной области как первичной патологии, способствующей формированию уменьшенного объема задней черепной ямки, в результате чего возникает опущение каудальных отделов мозжечка и продолговатого мозга через большое затылочное отверстие, то есть формируется МК I. При наличии костных аномалий кранновертебральной области и МК I может возникать нарушение ликвородинамики на уровне большого затылочного отверстия, что, по мнению W.J. Gardner и J. Angel (1958) [3], способствует развитию и прогрессированию сирингомиелии. Семейные случаи сирингомиелии являются редкостью. По данным M. Chatel и соавт. (1979) [4]; C. Mariani и соавт. (1991) [5] их частота при клинических обследованиях составляет 2% - 4% случаев от общего числа наблюдавшихся больных сирингомиелией. Внедрение магнитно-резонансной томографии (МРТ) в клиническую практику позволило с большой точностью диагностировать сирингомиелию и доказать ее частое сочетание с аномалиями краниовертебральной области и МК I. За последнее десятилетие в литературе описаны отдельные семейные случаи с такой сочетанной патологией, диагностированные методом МРТ. A. Colombo и M.G. Cislighi (1993) [6] представили семейный случай сирингомиелии у двух сестер, у одной из них также имелась МК I, а у другой - аномалия Klippel - Feil.

A. Zakeri и соавт. (1995) [7] описали семейный случай МК I и сирингомиелии у двух сибсов, J.L.D. Atkinson и соавт. (1998) [8] - семейный случай МК I и сирингомиелии у двух сестер-монозиготных близнецов.

Цель работы - изучить неврологические проявления и морфологические особенности строения центральной нервной системы у четырех сестер одной семьи, имеющих МК I типа

Материал и методы

В настоящей работе представлен семейный случай мальформации Киари I типа у 4 сестер, у двух из которых была также выявлена сирингомиелия. Всем 4 сестрам проведено полное клиническое неврологическое обследование, МРТ головного и спинного мозга, рентгенография черепа и позвоночника на шейном и грудном уровнях. Диагноз был поставлен на основании данных МРТ.

Результаты и обсуждение

Родители сестер - коренные жители села «Куярово» Свердловской области, которое основано в XVIII веке русскими переселенцами, и в нем поддерживается оседлый состав жителей.

Сестра Н.Г., 53 лет, в возрасте 45 лет ощутила боли в затылочной области головы и шеи, головокружение, пошатывание при ходьбе. Заболевание постепенно прогрессировало. При обследовании отмечалась болезненность при пальпации паравертебральных точек в шейном отделе позвоночника и статическая атаксия. При МРТ головного мозга выявлено наличие МК I (опущение миндалин мозжечка на 4 мм ниже уровня большого затылочного

отверстия), уменьшение высоты задней черепной ямки (индекс Klaus менее 30 мм), близкое расположение дуг атланта к затылочной кости.

Сестра Л.Г., 49 лет, с 42 лет ощущает боли в затылочной области головы и шеи, головокружение. При обследовании выявлены внешние дизрафические признаки: долихоцефалическая форма головы, низкий рост, укорочение шеи, легко выраженный сколиоз шейно-грудного отдела позвоночника. Болезненность при пальпации паравerteбральных точек в шейном отделе позвоночника и статическая атаксия. При МРТ головного мозга отмечено близкое расположение дуг атланта к затылочной кости; миндалины мозжечка опущены на 2 мм ниже уровня большого затылочного отверстия (промежуточная позиция миндалин мозжечка между «нормой» и МК I).

Сестра З.Г., 47 лет, с детства отмечала снижение слуха на левое ухо, связанное с перенесенным отитом. В 30 лет ощутила слабость и снижение чувствительности в правой руке, головокружение и неустойчивость при ходьбе. В 40 лет появились боли в затылочной области головы и шеи, в 44 лет - слабость и нарушение чувствительности в левой руке. Постепенно усилились вестибулярные и слуховые нарушения; появились артропатии плечевых суставов. При обследовании выявлены внешние дизрафические признаки: низкий рост, короткая шея, сколиоз шейно-грудного отдела позвоночника. В неврологическом статусе определялись болезненность при пальпации паравerteбральных точек в шейном отделе позвоночника, смешанные нарушения слуха и статическая атаксия, диффузная гипотония мышц обеих рук со снижением сухожильных рефлексов. Мышечная сила в руках снижена до 3 баллов; атрофии мышц кистей рук. Нижний спастический парализ с гиперрефлексией и стопными патологическими знаками. Мышечная сила в ногах снижена до 4 баллов. Сегментарные нарушения чувствительности по типу «куртки» в дерматомах С3-Д3. При МРТ головного мозга определяются уменьшение высоты задней черепной ямки (индекс Klaus - 32 мм), близкое расположение дуг атланта к затылочной кости; зубовидный отросток С2 расположен на 3 мм выше линии McGregor. Признаки умеренно выраженной внутренней гидроцефалии (индекс Evans = 0,33). Определяется МК I (опущение миндалин мозжечка ниже уровня большого затылочного отверстия - 8 мм). При МРТ краниовертебральной области, шейного отдела позвоночника и спинного мозга на протяжении сегментов С3-Д3 выявлена центрально расположенная сирингомиелическая киста диаметром до 4 мм в максимальном расширении. Проведена операция: декомпрессия задней черепной ямки, закрытие входа в центральный канал спинного мозга кусочком мышцы. Через год после операции пациентка отмечает остановку прогрессирования заболевания, уменьшение головокружений и болей в области шеи. При контрольном МРТ исследовании на протяжении шейно-грудного отдела спинного мозга определяется центрально расположенная киста с неравномерным диаметром, колеблющимся от 1 до 2 мм. На отдельных участках она не дифференцируется.

Брат А.Г., умер в 1991 г. в возрасте 45 лет; по месту

жительства ему был поставлен диагноз - хроническое заболевание нервной системы неуточненного генеза.

Сестра Р.Г., 42 лет, с детства страдала периодически возникающими головокружениями, плохо переносила поездки на транспорте. В 15 лет ощутила слабость в пальцах правой кисти, в 19 - возникла слабость в мышцах обеих рук, нарушение чувствительности на руках и туловище. В 27 лет появились атрофии мышц кистой рук, боли в затылочной области головы и шеи. В 41 лет возникли вестибулярные и бульбарные нарушения, слабость и тугоподвижность в мышцах ног, тазовые нарушения, артропатия плечевых суставов. При осмотре выявлены внешние дизрафические признаки: короткая шея, асимметрия лица, сколиоз шейно-грудного отдела позвоночника. Болезненность при пальпации паравerteбральных точек в шейном отделе позвоночника, двусторонние смешанные нарушения слуха, центральный вестибулярный синдром, статическая атаксия. Парез мышц гортани, отсутствие глоточного рефлекса. Диффузное снижение тонуса в мышцах рук со снижением сухожильных рефлексов, снижение мышечной силы в руках до 2 баллов, выраженные атрофии мышц кистей с обеих сторон. Нижний спастический парализ с гиперрефлексией и стопными патологическими знаками. Мышечная сила в ногах снижена до 3 баллов. Сегментарные нарушения чувствительности по типу «куртки» в дерматомах С2-Д7. Тазовые нарушения. При МРТ головного мозга выявлено уменьшение высоты задней черепной ямки (индекс Klaus - 33 мм), близкое расположение дуг атланта к затылочной кости, зубовидный отросток С2 расположен на 6 мм выше линии McGregor. Признаки внутренней гидроцефалии (индекс Evans = 0,40). Определяется МК I (опущение миндалин мозжечка ниже уровня большого затылочного отверстия - 9 мм). При МРТ краниовертебральной области, шейного отдела позвоночника и спинного мозга на протяжении сегментов С2-Д6 определяется центрально расположенная сирингомиелическая киста с максимальным диаметром до 3 мм. Проведена операция: декомпрессия задней черепной ямки, закрытие входа в центральный канал спинного мозга кусочком мышцы. В послеоперационном периоде отмечалось улучшение состояния больной (уменьшение головных болей и головокружения), а также уменьшение параметров сирингомиелической кисты.

Наблюдавшиеся нами сестры родились в семье коренных жителей села, существующего в течение трех столетий, что подразумевает повышенный уровень инбридинга и соответствует наблюдениям ряда авторов [6,7] о преобладании среди больных сирингомиелией детей из такого рода семей. Нами отмечен факт наличия сирингомиелии у 3 и 5 ребенка в семье, а также нарастание тяжести заболевания и выраженности его клинических проявлений по мере увеличения порядкового номера рождения сестер. Полученные данные согласуются с мнением некоторых исследователей [6,7] о более выраженном риске развития сирингомиелии преимущественно у последних детей в семье. По их мнению вероятность заболевания сирингомиелией первенцев почти вдвое меньше, чем третьего и четвертого ребенка.

Заключение

Таким образом, сочетание аномалий краниовертебральной области с МК I и сирингомиелией у сестер одной семьи подтверждает роль наследственности в развитии такого комплекса патологии. Обращает на себя внимание семейный анамнез. Полученные нами данные о наличии у четырех сестер одной семьи краниовертебральных аномалий и мальформации Киари I типа, а так-

же у двух из них сирингомиелией свидетельствуют в пользу мультифакторального характера этой патологии. ■

Крупина Наталья Евгеньевна, д.м.н., профессор кафедры нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики ГБОУ ВПО «Уральский государственный медицинский университет», г. Екатеринбург, Адрес для переписки - krupina@gkb.40.ur.ru, 8-912-6197178

Литература:

1. *Milhorat Th.H., Chou M.W., Trinidad E.M. et al. Chiari □ malformation redefined: Clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. Neurosurgery. 1999; 44 (5): 1005-1017.*
2. *Coria F., Quintana F., Rebollo M. et al. Occipital dysplasia and Chiari type □ deformity in a family: clinical and radiological study of three generations. J. Neurol. Sci. 1983; 62 (1-3): 147-158.*
3. *Gardner W.J., Angel J. The cause of syringomyelia and its surgical treatment. Cleve. Clin. Q. 1958; 25: 4-8.*
4. *Chatel M., Menault F., Pecker J. Arguments in favor of the genetic origin of malformed syringohydromyelic pictures. Neurochirurgie. 1979; 25: 160-165.*
5. *Mariani C., Cislighi M.G., Barbieri S. et al. The natural history and results of surgery in 50 cases of syringomyelia. J. Neurol. 1991; 238: 433-438.*
6. *Colombo A., Cislighi M.G. Familial syringomyelia: case report and review of the literature. Ital. J. Neurol. Sci. 1993; 17: 637-639.*
7. *Zakeri A., Glasauer F.E., Egnatchik J.G. Familial syringomyelia: Case report and review of the literature. Surg. Neurol. 1995; 44 (1): 48-53.*
8. *Atkinson J.L.D., Kokmen E., Miller G.M. Evidence of posterior fossa hypoplasia in the familial variant of adult Chiari □ malformation : Case report. Neurosurgery. 1998; 42 (2): 401-404.*