

Лейдерман Е.Л., Широков В.А., Бахтерева Е.В.

Поздний дебют недифференцированной формы спинальной амиотрофии (клиническое наблюдение)

ФБУН «Екатеринбургский медицинский научный центр профилактики и охраны здоровья рабочих промпредприятий» Роспотребнадзора, г. Екатеринбург

Leiderman E.L., Shirokov V.A., Bachtereva E.V.

Late debut undifferentiated forms of spinal amyotrophy (clinical observation)

Резюме

В клиническом наблюдении представлен пациент с недифференцированной формой спинальной амиотрофии, дебютировавшей как моноメリческая форма спинальной дегенерации

Ключевые слова: спинальная дегенерация

Summary

The clinical observation of a patient with undifferentiated form of spinal amyotrofii awards as monomelic form of spinal degeneration.

Keywords: spinal degeneration

Введение

Особенностью спинальных амиотрофий является многообразие клинических проявлений, проявляющиеся в разные периоды жизни пациентов. Сложность распознавания наследственных форм нервно-мышечных болезней и их дифференциальная диагностика с фенокопиями, необходимость обоснования медико-генетических рекомендаций, прогрессирующее течение заболеваний, возможности и особенности лечения и реабилитации пациентов – все это приводит к возникновению клинических проблем изучения нервно-мышечной патологии. Типичными симптомами всех форм амиотрофий являются прогрессирующая мышечная слабость и атрофии (часто лишь определенных мышечных групп). Атрофии и парезы, сопровождающиеся болевым синдромом, постоянно встречаются в практике неврологов. Реже врач имеет дело с безболевогой формой монопареза, что становится причиной позднего обращения пациентов.

Больной Л., 35 лет, находится под динамическим наблюдением в неврологической клинике с 2010г.

Обратился в клинику в возрасте 31 года с жалобами на похудание и слабость правой ноги, неуверенность при ходьбе, частые падения из-за усиливающейся слабости в ноге, использование рук при подъеме по лестнице и вставании со стула, редкие боли в поясничном отделе позвоночника и правом коленном суставе.

Из анамнеза заболевания: считает себя больным с 27 лет, когда родственники заметили, что он стал прихрамывать на правую ногу. После этого, пациент отметил,

что правое бедро уменьшилось в объеме. Чувствительных нарушений и болей не отмечал. Амбулаторно был установлен диагноз: Радикулопатия L5 – S1 справа. После двух курсов лечения (нейрометаболическая, сосудистая терапия, электростимуляция) отметил усиление слабости в ноге.

Семейный анамнез не отягощен. В возрасте 8 лет перенес ЗЧМТ с потерей сознания. Операции отрицает. Вредных привычек нет.

Ч.Н. – без особенностей. Выраженная атрофия мышц правой ягодичной области, бедра и голени, резкое снижение мышечной силы до 1–2 баллов, ограничение объема активных движений в суставах правой ноги из-за слабости мышц бедра, голени. Невозможность стоять на пятке и носке правой ноги. Поверхностная и глубокомышечная чувствительность сохранена. Вертебральный не выражен. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей живые, без разницы. С нижних конечностей: справа – отсутствуют ахиллов, коленный, кремастерный, анальный, нижний брюшной рефлексы, слева – снижены ахиллов, анальный, нижний брюшной. Патологических рефлексов нет. Выявляются спровоцированные фасцикуляции в мышцах верхних и нижних конечностей, мышцах спины, грудной клетки, а в мышцах правого бедра и голени периодические спонтанные фасцикулярные подергивания. Выявляется легкая субатрофия надлопаточных мышц, более отчетливая справа.

По данным стимуляционной ЭНМГ регистрировался аксональный тип поражения моторных волокон право-

го бедренного, большеберцового и левого малоберцового нервов. Показатели сенсорного ответа были в пределах нормы. Данные МРТ головного мозга, шейного, грудного и поясничного отделов позвоночника – в пределах нормы.

Отсутствие клинических признаков поражения пирамидного тракта на момент начала и в процессе развития заболевания позволили исключить патологию мотонейрона. Однако наличие атрофий, гипорефлексия и наличие аксональных моторных нарушений обусловили провести дифференциальную диагностику поражения периферических нервов (моторная полинейропатия), корешков (радикулопатия) и собственно периферического мотонейрона. Анализ имеющихся данных: медленная динамика развития процесса, асимметричность поражения, наличие выраженных атрофий и пареза мышц правой ноги, отсутствие нарушений всех видов чувствительности, отсутствие изменений на МРТ поясничного отдела позвоночника, данные стимуляционной ЭНМГ (наличие аксонального типа поражения моторных волокон, отсутствие сенсорных нарушений) – позволил предположить наличие поражения мотонейрона на поясничном уровне, и как проявление его поражения – моноメリческая (фокальная) формы спинальной амиотрофии (Рисунок).

Однако, через полтора года у пациента появились жалобы на слабость в левой ноге и руках. После проведения стимуляционной ЭНМГ в/к и н/к регистрировались признаки генерализованного аксонального поражения моторных волокон периферических нервов верхних и нижних конечностей с признаками вовлечения мотонейронов на шейном и поясничном уровнях.

В ноябре 2011 г. в «Научном центре неврологии» РАМН проведено игольчатое ЭМГ обследование. Исследовались четырехглавая мышца бедра слева и справа, передняя большеберцовая мышца справа, 1-я межкостная мышца кисти. Полученные данные соответствовали ЭМГ картине, наблюдаемой при спинальной амиотрофии, но с рядом особенностей, не характерных для данной патологии. Выявлены признаки текущего денервационного процесса во всех мышцах, более выражены справа. В проксимальной мышце справа сохранилось лишь небольшое число ДЕ в глубоких слоях мышцы, мышца находится в стадии декомпенсации и замещается соединительной тканью. В остальных мышцах регистрируются ПФЦ, указывающие на нейрональный характер патологии, в мышцах слева выявлены гигантские ПДЕ (13594 мкВ), свидетельствующие о более раннем начале патологии, чем считает больной.

В июле 2012 г. пациент обследовался в неврологической клинике в Милане, где дополнительно были проведены аутоиммунные тесты (ANA, ENA, ANCA, APCA, DNA нативная), антитела к глицерину, эндомизию, транслутаминазе, генетическое тестирование (мутации гена медь-цинк зависимой супероксиддисмутазы), серологические тесты на нейроринфекции (исследование ликвора СМЖ (IEF) и исследования антител к *Botrelia*). Результаты исследований отрицательные. Патологических изменений на МРТ головного мозга, спинного



Рисунок. Дебют заболевания расценивался как моноメリческая форма амиотрофии

мозга, позвоночника не выявлено. Моторные вызванные потенциалы и ССВП – показатели в пределах нормы. Из нейровизуализационных методов также проведена мультиспиральная КТ интересующего отрезка позвоночника с последующей мультиплоскостной реформацией, что позволило выявить аномалию развития позвонков С7- Th5. По данным проведенного обследования было сделано заключение: клиническая картина характеризуется неврогенной амиотрофией, в которую вовлечены преимущественно нижние конечности, ассоциированной с признаками хронической денервации также и в верхних конечностях. Отсутствуют изменения чувствительнородвигательных путей как периферических, так и центральных. Снижение амплитуды М-ответа свидетельствует об аксональной моторной дегенерации. Такие результаты указывают на патологию II мотонейрона, генез которой гипотетически можно определить как первичную дегенерацию. Принимая во внимание ее медленное развитие, необходимо выполнить клиничко-неврологический контроль и ЭНМГ-ЭМГ примерно через 6 месяцев.

Заключение

В нашем наблюдении мы считаем имеет место атипичный вариант медленного развития спинальной амиотрофии Кугельберга – Веландера, вероятно спорадический случай. В литературе имеются данные о позднем начале заболевания. Указывается на аутосомно – рецессивный тип наследования, а также, на спорадический характер заболевания. Двигательные нарушения характеризуются развитием атрофий и парезов в проксимальных отделах рук и ног, в мышцах плечевого и тазового пояса. Мышцы головы остаются интактными. Наблюдается арефлексия, выходящая за зону развития атрофий и парезов. ■

Лейдерман Е.Л., Широков В.А., Бахтерева Е.В., ФБУН «Екатеринбургский медицинский научный центр профилактики и охраны здоровья рабочих промпредприятий» Роспотребнадзора, г. Екатеринбург; Автор, ответственный за переписку - Лейдерман Елена Леонидовна – кандидат медицинских наук, врач функциональной диагностики НПО «Клиника неврологии» ФБУН ЕМНЦ ПОЗРПП Роспотребнадзора, 620102, г. Екатеринбург, ул. Московская 12, vii@okb1.ru

Литература:

1. Лобзин В.С., Сайкова Л.А., Шиман А.Г. Нервно-мышечные болезни. СПб.: Гиппократ; 1998.
2. Гринин Л.П., Агафонов Б.В. Миопатии. М.: Медицина.
3. Касаткина Л.Ф., Гильванова О.В. Электромиографические методы исследования в диагностике нервно-мышечных заболеваний. Игольчатая электромиография. М.: Медика; 2010.