

УДК 616.832-009.5-036.4-036.1

ГОНЧАРОВА Я.А., СИМОНЯН В.А., ЕВТУШЕНКО С.К., БЕЛЯКОВА М.С., ЕВТУШЕНКО И.С.  
ГУ «Институт неотложной и восстановительной хирургии им. В.К. Гусака НАМН Украины»  
Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕГО ДЕБЮТА НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ

**Резюме.** В данной статье описан случай спинальной амиотрофии с поздним дебютом, его клинические проявления, критерии диагностики, а также многообразие проявлений данной нозологии.

**Ключевые слова:** спинальная мышечная атрофия, электронейромиографический мониторинг, фармакологическая проба (прозеринавая) и проба на истощение, магнитно-резонансная томография.

Спинальные амиотрофии представляют собой гетерогенную группу наследственных заболеваний периферической нервной системы, характеризующихся выраженным клиническим полиморфизмом.

Спинальная мышечная атрофия — разнородная группа наследственных заболеваний, протекающих с поражением и потерей моторных нейронов передних рогов спинного мозга. Амиотрофия — нарушение трофики мышц, сопровождающееся истончением мышечных волокон и уменьшением их сократительной способности, обусловленное поражением нервной системы: мотонейронов (на различных уровнях ЦНС — нейроны двигательной коры, ядер ствола мозга, передних рогов спинного мозга) или периферических нервных волокон. Болезнь считается наследственной в результате генных мутаций [6], хотя если мы посмотрим истории болезни, то у многих больных семейный анамнез не выявляется.

Различают наследственные и симптоматические амиотрофии. Нейрогенные наследственные амиотрофии делятся на две большие группы — спинальные и невральные амиотрофии. В большинстве случаев более тяжелыми являются спинальные формы. К ним относятся: спинальная амиотрофия (болезнь Верднига — Гоффманна), псевдомиопатическая прогрессирующая спинальная амиотрофия Кугельберга — Веландер, редкие формы спинальных амиотрофий и недифференцированные формы. Невральные амиотрофии: болезнь Шарко — Мари — Тута, гипертрофическая невропатия Дежерина — Сотта, синдром Русси — Леви, атактическая полинейропа-

тия или болезнь Рефсума, а также недифференцированные формы. Спинальные амиотрофии делятся также на взрослые и детские. К проксимальным спинальным амиотрофиям детского возраста относятся: острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия Верднига — Гоффманна (спинальная амиотрофия 1-го типа), хроническая инфантильная спинальная амиотрофия (спинальная амиотрофия 2-го типа), ювенильная спинальная амиотрофия (болезнь Кугельберга — Веландер), редкие формы спинальных амиотрофий в детском возрасте: инфантильная нейрональная дегенерация, врожденная форма болезни Пелицеуса — Мерцбахера, врожденная цервикальная спинальная амиотрофия, атипичный вариант ГМ-ганглиозидоза, детский прогрессирующий бульбарный паралич (синдром Фацио — Лонде), понтобульбарный паралич с глухотой (синдром Виалетто — Ван Лэре). Спинальные амиотрофии взрослых: бульбоспинальная амиотрофия Кеннеди, дистальная спинальная амиотрофия, сегментарная спинальная амиотрофия, мономиелическая спинальная амиотрофия, скапулоперонеальная спинальная амиотрофия Старка — Кайзера, лицелопаточно-плечевая спинальная амиотрофия Феничела, окулофарингеальная спинальная амиотрофия [1]. Существуют также недифференцированные формы спинальных амиотрофий с быстро прогрессирующим, медленно прогрессирующим и непрогрессирующим течением.

Согласно рекомендации Европейского консорциума по изучению нервно-мышечных заболеваний, клиническими критериями спинальной мышечной амиотрофии являются: симметричная

мышечная гипотония и гипотрофия, фасцикуляции различных мышечных групп, гипо- или арефлексия мышц конечностей, отсутствие чувствительных, мозжечковых и интеллектуальных расстройств. Патогномоничных изменений при спинальной мышечной амиотрофии нет. Однако важным является определение активности креатинкиназы сыворотки крови: считается, что превышение ее нормы более чем в 10 раз характерно для миодистрофии и противоречит диагнозу спинальной мышечной амиотрофии. При электронейромиографии выявляются симптомы поражения периферических моторных нейронов: спонтанная мышечная активность, увеличение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц при нормальной скорости проведения импульсов по афферентным и эфферентным волокнам периферических нервов. При гистологическом исследовании биоптатов мышц обнаруживаются признаки денервационной мышечной атрофии [3].

Взрослые формы амиотрофий чаще всего развиваются в возрасте 15–60 лет, в среднем 35 лет, и имеют чаще всего доброкачественный характер. При выявлении клинического синдрома спинальной амиотрофии следует проводить дифференциальную диагностику между псевдогипертрофическими формами прогрессирующих мышечных дистрофий, боковым амиотрофическим склерозом и другими спинальными амиотрофиями.

Приводим описание клинического случая спинальной амиотрофии, недифференцированной формы, с миастеническим синдромом, полимиалгией, медленным прогрессированием у взрослого пациента.

Больной К., 40 лет, находился на лечении в отделении ангионеврологии ГУ «ИНВХ им. В.К. Гусака НАМНУ» с жалобами на чувство выраженной усталости, слабости в руках и ногах после незначительной физической работы, прохождения 2–3 трамвайных остановок, пекущие боли в поясничной области («ощущение кипятка»), скованность и боли в шее, ощущение онемения в руках.

Анамнез заболевания: считает себя больным с 1999 г., когда стали беспокоить боли в шее, прогрессивное ухудшение состояния около 2 лет, когда появились вышеперечисленные жалобы. Лечился у невролога по поводу шейного остеохондроза с цервикобрахиалгией. Обращался к вертебрологу, занимался лечебной гимнастикой с незначительным улучшением. В апреле 2010 г. консультирован неврологом ИНВХ им. В.К. Гусака — установлен синдром спинальной амиотрофии с полифибромиалгией, мышечной утомляемостью неясного генеза. Направлен на госпитализацию для уточнения диагноза и выбора тактики лечения. Из анамнеза жизни: со слов больного, у отца наблюдалась незначительная

мышечная слабость, которая беспокоила его в возрасте 40 лет.

Неврологический статус: гинекомастия, сознание ясное. Снижение фона настроения, на вопросы отвечает правильно. При проведении нейропсихологического тестирования по шкале MMSE 30 баллов. Глазные щели D = S, зрачки равны. Движения глазных яблок в полном объеме. Небольшие атрофии и фибрилляции языка. Фибриллярных мышечных подергиваний в верхних и нижних конечностях, а также в мышцах туловища не обнаружено. Язык по средней линии. Сухожильные рефлексы с рук снижены, D = S, коленные снижены, D = S, ахилловы снижены, D = S. Слабость и атрофия мышц проксимальных отделов верхних конечностей, ограничение объема активных движений в руках, атрофия икроножных мышц.

Обследование: общеклинические и биохимические показатели у пациента в пределах возрастной нормы. Уровень креатинфосфокиназы — 59 нг/л (норма 14–190), лактат — 1,93 ммоль/л (норма 0,50–2,20), кальций — 2,72 ммоль/л (норма 2,20–2,75), магний — 0,75 ммоль/л (норма 0,65–1,14), калий — 3,50 (норма 3,50–5,40), натрий — 137,8 ммоль/л (норма 135,0–155,0), что соответствовало пределам нормативных показателей.

Также выполнялось такое исследование, как функциональная спондилография шейного и грудного отделов позвоночника. В шейном отделе ось позвоночника удовлетворительная, спондилоартроз унковертебральных и дугоотростчатых сочленений, смежные и замыкательные пластины склерозированы, снижена высота межпозвоковых щелей, ограничение функции сгибания и разгибания. В грудном отделе — ось позвоночника S-образно искривлена, позвонки ротированы, смежные замыкательные пластинки склерозированы, отмечается множество грыж Шморля, снижена высота межпозвоночных щелей на уровне T4–T10, передние остеофиты грудных позвонков.

Выполнялась магнитно-резонансная томография поясничного отдела позвоночника на аппарате Phillips с разрешающей способностью 0,23 Тесла — при исследовании в сагиттальной и аксиальной проекциях в режимах T1 и T2 определяются дегенеративные изменения дисков (за счет их дегидратации) со снижением их высоты. Определяются протрузии дисков L2–L3 до 0,3 см кзади, L3–L4 до 0,35 см кзади, L4–L5 до 0,4 см кзади, L5–S1 до 0,4 см парамедиально влево. Определяется утолщение задней продольной связки, на уровне замыкательных пластинок визуализируются остеофиты в дугоотростчатых сочленениях, артрозные изменения в виде их гипертрофии с наличием остеофитов на уровне суставных поверхностей. Дополнительных образований и очагов патоло-

гически измененного МР-сигнала в позвоночном канале не выявлено. Учитывая характер жалоб и проводимую дифференциальную диагностику, выполнена спиральная компьютерная томография органов грудной клетки на аппарате Phillips с дозой 10 мЗв — легкие обычной пневматизации, без очагов патологической плотности и дополнительных образований. Корни структурны и не расширены, сердце и аорта в пределах возрастной нормы, костно-деструктивных изменений не выявлено.

Электрокардиография особых изменений не выявила, ритм был синусовый регулярный, ЧСС составляла 63 удара в минуту, отклонение электрической оси сердца вправо.

Электронейромиографический мониторинг проводился трижды (перед поступлением, через 10 дней после начала лечения и в день перед выпиской) на четырехканальном аппарате Biomedica (Reporter, Италия). При игольчатом исследовании биконцентрическим электродом была получена спонтанная активность в виде редких потенциалов фибрилляций с удлинённой длительностью потенциала двигательных единиц (ПДЕ) до 15–16 мс, амплитудой высоких ПДЕ до 2–2,5 тыс. мV, полифазия 30–40 %, при втором исследовании у пациента был выявлен отрицательный декремент М-ответа при низкочастотной стимуляции 3 имп/с = –28 % (допустимый декремент = –16 %). Для исключения патологии нервно-мышечной передачи больному проводились фармакологическая проба (прозеринавая) и проба на истощение, которые были слабоположительные.

В отделении больной прошел курс лечения карнитина хлоридом, витаминами группы В, паравертебральными блокадами с убухиноном композитум и цель Т, а также электрофорезом с прозеринном и никотиновой кислотой, ЛФК и массажем.

За время пребывания в стационаре состояние больного практически не изменилось, по-прежнему

сохранялись жалобы на слабость, утомляемость, мышечные боли в конечностях. Таким образом, сочетание характерного клинического и электронейромиографического паттерна при отсутствии признаков вторичной симптоматической амиотрофии, позволяет нам поставить диагноз наследственной спинальной амиотрофии, недифференцированной формы, с поздним дебютом у взрослого пациента.

Описанный клинический случай, надеемся, принесет пользу практикующим врачам в обеспечении своевременной диагностики, адекватной терапии и правильного прогноза у указанной категории пациентов.

## Список литературы

1. Евтушенко С.К., Шаймурзин М.Р., Евтушенко О.С. и др. Ранняя клиничко-инструментальная диагностика и терапия быстро- и медленно прогрессирующих мышечных дистрофий и амиотрофий // *Международный неврологический журнал*. — 2007. — № 4(14). — С. 14-30.
2. Бадалян Л.О., Скворцов И.А. Клиническая электронейромиография. Руководство для врачей. — М.: Медицина, 1986. — 368 с.
3. Дубинская Е.Э., Вяткина С.Я. Атипичная спинальная амиотрофия взрослых // *Журн. неврол. и психиат.* — 1991. — № 3. — С. 18-21.
4. Калмыкова Л.Г. Наследственная гетерогенность болезней нервной системы. — М.: Медицина, 1976. — 319 с.
5. Pyatt R.E., Prior T.W. A feasibility study for newborn screening of spinal muscular atrophy // *Genet. Med.* — 2006. — № 8. — P. 428-437.
6. Pearn J.H., Walton J.N. A clinical and genetic study of adult-onset spinal muscular atrophy. The autosomal recessive form as a discrete disease entity // *Brain*. — 1978. — V. 101. — P. 591-606.
7. Наследственные болезни нервной системы. Руководство для врачей / Под ред. Ю.Е. Вельтищева, П.А. Темина. — М.: Медицина, 2008. — 496 с.

Получено 07.07.12 □

Гончарова Я.А., Симонян В.А., Евтушенко С.К.,  
Белякова М.С., Евтушенко І.С.  
ДУ «Інститут невідкладної і відновної хірургії ім. В.К. Гусака  
НАМН України»  
Донецький національний медичний університет  
ім. М. Горького

Goncharova Ya.A., Simonyan V.A., Yevtushenko S.K.,  
Belyakova M.S., Yevtushenko I.S.  
State Institution «Institute of Urgent and Reconstructive  
Surgery named after V.K. Gusak of National Academy  
of Medical Sciences of Ukraine»  
Donetsk National Medical University named after M. Gorky,  
Donetsk, Ukraine

## КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ПІЗДНЬОГО ДЕБЮТУ НЕДИФЕРЕНЦІЙОВАНОЇ СПІНАЛЬНОЇ АМІОТРОФІЇ

**Резюме.** У цій статті описано випадок спінальної аміотрофії з пізнім дебютом, його клінічні прояви, критерії діагностики, а також різноманіття проявів даної нозології.

**Ключові слова:** спінальна м'язова атрофія, електронейромиографічний моніторинг, фармакологічна проба (прозерінова) і проба на виснаження, магнітно-резонансна томографія.

## CLINICAL CASE OF LATE ONSET OF UNDIFFERENTIATED SPINAL AMYOTROPHY

**Summary.** In this article there was described a case of spinal amyotrophy with late onset, its clinical manifestations, diagnostic criteria and also variety of this nosologic manifestations.

**Key words:** spinal muscular atrophy, electroneuromyography monitoring, pharmacological test (proserin), exhaustion test, magnetic resonance imaging.