

ISSN 2225-6016

ВЕСТНИК

*Смоленской государственной
медицинской академии*

Том 13, №4

2014



КРАТКИЕ СООБЩЕНИЯ

УДК 618.8-009.614-031.58

СЛУЧАЙ РЕДКОГО ФЕНОТИПА НАСЛЕДСТВЕННОЙ СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИИ

© Майорова Н.Г., Павлов В.А.

Смоленская государственная медицинская академия, Россия, 214019, Смоленск, ул. Крупской, 28

Резюме: В сообщении представлены данные анамнеза с составлением родословной, неврологического, клинико-инструментального обследования пациентки с наследственной спастической параплегией. Полученные данные подтверждают сложность диагностики этого заболевания вследствие клинического полиморфизма. Для преодоления диагностических затруднений наследственной спастической параплегии используют сочетание клинико-инструментального и ДНК исследований.

Ключевые слова: наследственная спастическая параплегия, нейропатия, нарушение когнитивных функций, нарушение функции мочеиспускания, ДНК исследование

CASE OF RARE PHENOTYPE OF HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA

Mayorova N.G., Pavlov V.A.

Smolensk State Medical Academy, Russia, 214019, Smolensk, Krupskaya St., 28

Summary: The article contains results of a clinical history, genealogical, neurological, clinical and instrumental examination of a patient with hereditary spastic paraplegia. Obtained data confirm the complexity of diagnostics due to clinical polymorphism. To solve diagnostic problems of hereditary spastic paraplegia combination of clinical and instrumental studies and DNA research are used.

Key words: hereditary spastic paraplegia, neuropathy, cognitive impairment, impaired bladder function, DNA research

Введение

Наследственная спастическая параплегия (НСП) – группа нейродегенеративных заболеваний с преимущественным поражением пирамидного тракта, отличающихся генетической гетерогенностью и клиническим полиморфизмом. Ее подразделяют на неосложненную, представляющую собой синдром нижнего спастического парализа без сопутствующих расстройств и осложненную, при которой он сочетается с дополнительными симптомами. Это могут быть атаксии, полинейропатии, амиотрофии ног, экстрапирамидные нарушения, деменция, эпилептические приступы. Как свидетельствуют многочисленные данные, среди неосложненных форм НСП существенно преобладают доминантные, а среди осложненных – рецессивные формы [1]. Однако, грань между этими группами нередко стирается как внутри-, так и межсемейно [1, 2, 3, 4, 5].

В практике невролога диагностика НСП, сочетающейся с другими симптомами, затруднена при спорадических случаях, наличии большого количества генокопий и фенокопий, атипичном течении, сложностью ДНК диагностики, а также в связи с тем, что некоторые формы заболевания описаны на единичных примерах.

Результаты наблюдения

Нами наблюдалась больная Д. 1963 г.р. с чётким аутосомно-доминантным типом наследования и необычным фенотипом осложнённой НСП. Из анамнеза известно, что её родители из многодетных

семей: у отца – 3 сестры и 2 брата, у матери – 2 сестры и 2 брата. Все они здоровы (рис.). Родительская семья проживала в г. Яровое Алтайского края, где был химзавод по производству дихлофоса. У пробанда есть старший брат, который плохо ходил «с рождения». Он в браке, имеет 3 здоровых дочерей. Пациентка от двух браков имеет по одному сыну, 1987 и 1992 г.р. Оба сына, особенно младший, испытывают проблемы с ходьбой. 2 внука пробанда от каждого сына имеют врожденную патологию (у старшего 4-летнего внука – косолапость, у младшего 3 мес. – деформация пальцев стоп). Два мужа и дети мужей пробанда, рожденные в других браках, здоровы.

У пациентки Д. заболевание началось в раннем детстве. В младших классах она занималась физкультурой, но походка уже была изменена, не могла кататься на коньках и на лыжах. С 8 лет появилось учащение мочеиспускания с трудностями удержания мочи после позыва. На протяжении многих лет симптомы заболевания не прогрессировали и за медицинской помощью пациентка не обращалась. Работала экономистом, кассиром. В 25 лет, из-за появившихся болей в ногах и ухудшения ходьбы, вынуждена была обратиться к врачу. При обследовании было выявлено ускорение СОЭ. В течение последующих 15 лет пациентка лечилась без эффекта у ревматолога.

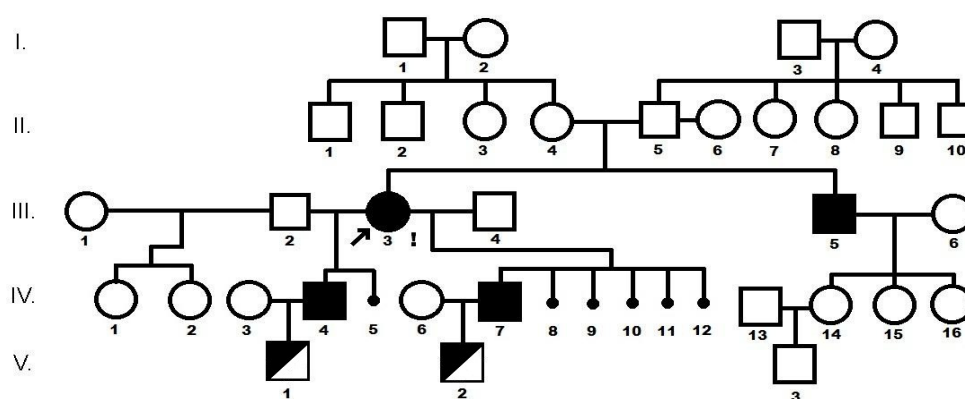


Рис. Родословная пациентки Д.

Примечание. I. 1-4 – здоровы; II. 1-10 – здоровы; III. 3 – пробанд; III. 5 – брат пробанда, болен; IV. 4 – сын пробанда от первого брака, болен; IV. 5 – медицинский аборт; IV. 7 – сын пробанда от второго брака, болен; IV. 8-12 – медицинские аборт; V. 1 – внук пробанда, косолапость; V. 2 – внук пробанда, деформация пальцев стоп

В возрасте 40 лет, после осмотра квалифицированного невролога впервые был выставлен диагноз: болезнь Штрюмпеля. Явное прогрессирование заболевания пациентка отмечает с 42 лет. Это выражалось в постепенном похудании голеней, ухудшении ходьбы (не успевала перейти улицу на зелёный свет). Из-за слабости сфинктеров мочевого пузыря и недержания мочи она вынуждена была постоянно ходить со средствами личной гигиены. Длительное время больная обследовалась и лечилась у урологов без эффекта, хотя в дальнейшем патология мочевых путей была исключена. Присоединилась шаткость, особенно в темное время суток – «хожу по стеночке». В 45 лет пациентка признана инвалидом III группы. С этого времени страдает «мягкой» артериальной гипертонией, наблюдается у терапевта. В последние годы присоединились приступы с резким падением АД до 60/40 мм рт. ст. без потери сознания, с частотой до 5 раз в год. Значительно ухудшилась память, отмечает ситуации, когда в своём подъезде она не понимает, на какой этаж нужно подняться, а в автобусе – куда едет.

В неврологическом статусе: сужена левая глазная щель, двусторонний парез конвергенции, хоботковый рефлекс. Походка изменена по спастически-паретическому типу. На пятках не может ходить из-за слабости перинеальных мышц. Мышечный тонус в проксимальных отделах ног повышен по пирамидному типу, в дистальных отделах отмечается гипотония с разболтанностью голеностопных суставов. Сухожильные рефлексы равномерные, с рук умеренной живости, коленные и ахилловы – высокие. Патологических стопных знаков не выявлено. Подошвенные и брюшные рефлексы снижены. Амиотрофия обеих голеней. Умеренная деформация стоп по типу «фридриховских». Синдактилии II и III, III и IV пальцев обеих стоп. Гипалгезия на ногах с уровня

середины бедра, на руках – в области кистей. На стопах вибрационная чувствительность грубо снижена. Нерезко нарушено суставно-мышечное чувство в пальцах обеих стоп. В позе Ромберга шаткость во все стороны. Псевдоатетоз пальцев вытянутых рук. Тазовые функции: периодическое недержание мочи, дефекация в норме. Репродуктивная функция: 6 медицинских аборт, двое сыновей от двух браков.

Неожиданным оказалось избирательное нарушение когнитивных функций. При том, что больная хорошо ориентировалась в собственной личности, времени и пространстве, называла 5 слов на определенную букву, удовлетворительно проходила тест рисования часов, у неё серьезно были нарушены память и внимание. Особые затруднения вызвали счет в порядке убывания, таблица умножения и тест на кратковременную память (запоминание 3-х слов), что говорит о когнитивном снижении.

На МРТ головного мозга: умеренно расширены ликворные пространства с МР-признаками умеренных атрофических изменений лобных долей головного мозга.

На МРТ шейного отдела позвоночника: МР картина дегенеративных изменений шейного отдела позвоночника. Спондилез.

На ЭЭГ: патологический тип ЭЭГ (бодрствование). Экзальтация основного ритма. Регионарные изменения в передне-центральных отведениях правой гемисферы (наличие эпилептиформных графоэлементов).

На ЭКГ: ритм синусовый, ЧСС – 70/мин. ЭОС не отклонена.

Глазное дно: ангиопатия сосудов сетчатки обоих глаз по гипертоническому типу.

Триплексное сканирование экстракраниальных сосудов головного мозга: атеросклероз брахиоцефальных артерий.

Триплексное сканирование интракраниальных сосудов головного мозга: кровоток артерий основания мозга симметричный. Снижение линейной скорости кровотока по правой позвоночной артерии. Дисциркуляция в бассейне позвоночных артерий. Тонус сосудов неустойчив. Венозный отток несколько затруднён.

Электронейромиография: выявлено незначительно выраженное нарушение проводящей функции моторных волокон правого срединного и левого малоберцового нервов в терминальном сегменте, умеренное нарушение функции сенсорных волокон срединных и малоберцовых нервов; одновременно имеются признаки повышения уровня моносинаптической возбудимости мотонейронов поясничного утолщения в виде регистрации Н-рефлекса в сгибателях пальцев правой стопы.

Обсуждение результатов наблюдения

Приведенный нами клинический случай еще раз подчеркивает относительность деления НСП на осложнённую и неосложнённую. Необычность данного заболевания заключается в том, что по родословной – это типичное аутосомно-доминантное наследование, для которого характерно позднее начало и относительно мягкое течение с пирамидной недостаточностью и медленным прогрессированием. Клиническая картина болезни у пациентки характерна для аутосомно-рецессивного типа наследования: раннее начало, нарушение тазовых и когнитивных функций, эпилептиформный синдром, дистальная амиотрофия ног. Следует отметить, что описанный случай представляет собой редкий вариант осложненной аутосомно-доминантной НСП и требует проведения ДНК-исследования [1, 5].

Заключение

Таким образом, для уточнения диагноза наследственной спастической параплегии большое значение отводится сбору анамнеза, установлению родословной больного, а также данным МРТ спинного и головного мозга. Несомненную услугу мог бы оказать ДНК-анализ для установления локуса поражения и проведения дифференциальной диагностики.

Литература

1. Иллариошкин С.Н., Руденская Г.Е., Иванова-Смоленская И.А. и др. Наследственные атаксии и параплегии. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.
2. Болезни нервной системы: Руководство для врачей: В 2-х т. – Т. 2 / Под ред. Н.Н. Яхно. – 4-е изд., перераб. и дополн. – М.: ОАО Издательство «Медицина», 2005. – 512 с.
3. Бадалян Л.О., Ядгаров И.С., Темин П.А. и др. Семейная спастическая параплегия с координаторными нарушениями и нейросенсорной тугоухостью. // Журн. неврол. и психиатр. им. Корсакова. – 1990. – №9. – С. 94-97.
4. Руденская Г.Е., Мамедова Р.А., Петрин А.Н. и др. // Журн. неврол. и психиатр. им. Корсакова. – 1996. – №4. – С. 12-17.
5. Клиническая детская неврология / Под ред. А.С. Петрухина. – М.: ОАО Издательство «Медицина», 2008. – 1088 с.

Информация об авторах

Майорова Нина Григорьевна – ассистент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Минздрава России. E-mail: neuro_smolensk@mail.ru

Павлов Вячеслав Афанасьевич – кандидат медицинских наук, доцент кафедры неврологии и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Смоленская государственная медицинская академия» Минздрава России. E-mail: neuro_smolensk@mail.ru