

НАСЛЕДСТВЕННАЯ СПАСТИЧЕСКАЯ ПАРАПЛЕГИЯ ШТРЮМПЕЛЯ, СКРЫВАЮЩАЯСЯ ПОД МАСКОЙ ДЕТСКОГО ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА: КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

¹Окилжонова Н.А., ¹Омонова У.Т., ²Рахимова К.Э.

¹Ташкентский педиатрический медицинский институт,

²Республиканская детская психоневрологическая больница им. У.К. Курбанова.

✓ **Резюме,**

В статье авторами представлены результаты собственного наблюдения сестер с ранним дебютом наследственной спастической параплегии. Клинической особенностью развития данной патологии является раннее появление спастичности в мышцах нижних конечностей, что нередко трактуется как диплегическая форма церебрального паралича.

Ключевые слова: дети, церебральный паралич, наследственная спастическая параплегия.

БОЛАЛАР ЦЕРЕБРАЛ ФАЛАЖЛИГИ НИКОБИ ОСТИДА ЯШИРИНГАН ШТРЮМПЕЛНИНГ ИРСИЙ СПАСТИК ПАРАПЛЕГИЯСИ: КЛИНИК МИСОЛ

¹Окилжонова Н.А., ¹Омонова У.Т., ²Рахимова К.Э.

¹Тошкент педиатрия тиббиёт институти,

²У.К. Курбанов номи Республика болалар асаб руҳий шифохонаси.

✓ **Резюме,**

Мақолада опа-сингилларда эрта бошланган ирсий спастик параплегия билан кузатув натижалари келтирилган. Ушбу патология ривожланишининг клиник хусусияти оёқ мушакларида эрта спастик ҳолатни вужудга келиши, кўпинча болалар церебрал фалажлиги диплегик шакли кўринишида талқин этилади.

Калит сўзлар: болалар, церебрал фалажи, ирсий спастик параплегия.

HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGY OF STRAUMPEL HIDING UNDER THE MASK OF CHILDREN'S CEREBRAL PARALYTIC: A CLINICAL EXAMPLE

¹Okiljanova N.A., ¹Omonova U.T., ²Raximova K.E.

¹Tashkent Pediatric Medical Institute,

²Republican Children's Psychoneurological Hospital named after W.K. Kurbanova.

✓ **Resume,**

The article presents a case of self-observation of sisters with an early debut of hereditary spastic paraplegia. A clinical feature of the development of this pathology is the earlier appearance of spasticity in the muscles of the lower extremities, which is often interpreted as a diplegic form of cerebral palsy.

Keywords: children, cerebral palsy, hereditary spastic paraplegia.

Актуальность

Наследственная спастическая параплегия (НСП) (hereditary spastic paraplegia) - наследственное заболевание, которое характеризуется дегенерацией боковых столбов пирамидного тракта спинного мозга, минимальной на шейном уровне и усиливающейся в каудальном направлении. Именно с поражением тонких тонических волокон пирамидного тракта связано преобладание спастики над парезом [1,2]. Это заболевание часто протекает под маской ДЦП. Течение болезни, как правило, очень медленное, причем быстрее прогрессирует рецессивная форма. Обилие нозологических форм усложняет классификацию наследственных спастических параплегий и затрудняет адекватную их диагностику. НСП является наиболее распространенным дегенеративным состоянием детского возраста, по частоте опережая болезнь Шарко-Мари-Тута и атаксию Фридрейха [4,5,7]. Данные о распространенности наследственных спастических параплегий варьируют в разных исследованиях, но в целом считается, что она составляет 3,8:100 000 в об-

щей популяции (1,95:100 000 для доминантных форм и 1,88:100 000 для рецессивных) [3,5]. Распространенность НСП, по данным австралийского исследовательского фонда НСП (HSP Research Foundation), варьирует в разных популяциях от 0,5 до 12 на 100 000 населения (<http://www.hspersunite.org.au>). На сегодняшний день описано более 50 генотипов наследственной параплегии. Наиболее часто встречающимися являются SPG3, SPG4 [6,8]. Описаны три типа наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленный с хромосомой X. Считается, что аутосомно-доминантные спастические параплегии встречаются чаще, чем аутосомно-рецессивные (55% против 45% от общего числа пациентов со спастическими параплегиями). Прогрессирующее течение заболевания с быстрым развитием осложнений и отсутствием эффективного лечения у больных с НСП приводит к снижению качества жизни и ранней инвалидизации. В семьях, отогосенных по НСП, профилактика заболевания основывается на медико-генетическом консультировании и пренатальной ДНК-диагностике.

Целью нашего исследования является описание клинической картины (неврологический осмотр, составление родословных), результатов нейровизуализационного (МРТ головного и спинного мозга) и нейрофизиологического (ЭНМГ) обследования НСП двух пациентов сибсов, имеющих аутосомно-доминантный тип наследования.

Материал и методы

Обследованы два пациента-сибса, сестры (6 и 8 лет, соответственно), страдающие НСП в течение длительного времени. Пациенты были от близкородственного брака (родители двоюродные брат и сестра). Проведены неврологический осмотр, нейровизуализационное и нейрофизиологическое исследования, составление родословных.

Результат и обсуждения

В Республиканскую детскую психоневрологическую больницу им. У.К. Курбанова направлены сестры (2013 г.р. и 2011 г.р.) с целью лечения. Девочкам был выставлен диагноз ДЦП, диплегическая форма. Родители девочек предъявляли жалобы на слабость в ногах, утреннюю скованность, нарушение походки, неустойчивость при ходьбе. У матери беременности протекали без особенностей, роды в срок, физиологические. Обе сестры раннее отставали в психомоторном развитии по возрасту. Неврологический статус обеих пациенток на момент поступления характеризовался типичной картиной НСП: черепные нервы интактны, нижний спастический парализ с явным преобладанием мышечного гипертонуса над парезом, выраженность спастичности по шкале Ashworth 3 балла, сила мышц снижена до 4 баллов. Пассивные движения в коленных суставах ограничены из-за спастичности. Сухожильные рефлексы в руках незначительно повышены, в ногах высокие, с расширенными рефлексогенными зонами, клонус стоп и коленных чашечек. Положительные стопные симптомы Бабинского, Россолимо, Бехтерева. Мышечный тонус заметно нарастает в положении стоя: походка спастическая. Расстройства поверхностной чувствительности отсутствуют. У старшей снижение вибрационной чувствительности. Тазовые функции сохранены. Когнитивных нарушений нет. Характерными особенностями данных больных было относительно доброкачественное течение заболевания, несмотря на 6-8 летний стаж заболевания.

Пациенты прошли ряд дополнительных обследований: МРТ головного и спинного мозга без патологических изменений. ЭНМГ исследование показало, что у обеих пациенток спонтанных миографических изменений не выявлено. При биохимическом анализе крови креатинфосфокиназа (КФК) и лактатдегидрогеназа (ЛДГ) у обеих пациенток в пределах нормы.

Оба пациента длительное время получали лечение по месту жительства с диагнозом ДЦП, диплегическая форма. Несмотря на неправильную трактовку диагноза, заболевание у обеих пациенток имело медленно прогрессирующее течение.

На кафедре Неврологии, детской неврологии и медицинской генетики проводится активное динамическое наблюдение за семьей и пробандами, разрабатывается оптимальная реабилитационная програм-

ма, которая включает в себя коррекцию двигательного режима, диетотерапию, медикаментозное и физиотерапевтическое лечение, предупреждение и лечение развивающихся осложнений заболевания, коррекцию течения сопутствующих заболеваний, а также разработку новых эффективных методов диагностики и лечения. Для данных больных разработаны индивидуальные программы диетотерапии, медикаментозного и двигательного лечения. Данные обследований и лечения пациентов сохраняется в электронном виде. В последующем планируется разработка единого регистра пациентов наследственными заболеваниями нервной системы на базе кафедр.

Заключение

Учитывая анамнез, клиническую картину, ранее начало заболевания девочкам для верификации диагноза наследственной спастической параплегии необходимо также пройти молекулярно-генетическое обследование SPG определенных локусов и ДНК диагностики.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Ахметгалиева А.Ф. Молекулярно-генетическое исследование спастических параплегий в Республике Башкортостан. /Автореферат диссертации УФА-2017. [Akhmetgaliyeva A.F. Molekulyarno-geneticheskoye issledovaniye spasticheskikh paraplegiy v Respublike Bashkortostan. /Avtoferat dissertatsii UFA-2017. (In Russ)].
2. Белоусова Е.Д. Наследственные спастические параплегии. // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2010 №1: 89-95. [Belousova Ye.D. Nasledstvennyye spasticheskiye paraplegii. //Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii. 2010 №1: 89-95. (In Russ)].
3. Гуша А.О., Кашеев А.А., Карабанов А.А., Иллариошкин С.Н. Хроническая стимуляция спинного мозга при болезни Штрюмпеля: первое клиническое наблюдение. //Неврологический журнал 2015; Т 20, №6: 22-27. [Gushcha A.O., Kashcheyev A.A., Karabanov A.A., Illarioshkin S.N. Khronicheskaya stimulyatsiya spinnogo mozga pri bolezni Shtryumpelya: pervoye klinicheskoye nablyudeniye. //Nevrologicheskij zhurnal 2015; T 20, №6: 22-27. (In Russ)].
4. Евтушенко О.С. Особенности долговременной этапной медицинской реабилитации детей с ЦП в условиях Донецкого клинического центра нейрореабилитации. //Международный неврологический журнал.-2014.-№3(65).-стр.146-148. [Yevtushenko O.S. Osobennosti dolgovremennoy etapnoy meditsinskoy rehabilitatsii detey s TSP v usloviyakh Donetskogo klinicheskogo tsentra neyroreabilitatsii. //Mezhdunarodnyy nevrologicheskij zhurnal.-2014.-№3(65).-str.146-148. (In Russ)].
5. Кадржанова Г.Б., Смагулова А.Р., Избасарова А.Ш., Сарбасова К.С., Лунгарь И.А. Осложненная форма наследственной спастической параплегии, семейный случай. Вестник Казахского Национального медицинского университета. 2016. №1.С.231-232. [Kadrzhanova G.B., Smagulova A.R., Izbasarova A.SH., Sarbasova K.S., Lungar' I.A. Oslozhnennaya forma nasledstvennoy spasticheskoy paraplegii, semeynyy sluchay. Vestnik Kazakhskogo Natsional'nogo meditsinskogo universiteta. 2016. №1.S.231-232. (In Russ)].
6. Руденская Г.Е., Демина Н.А. Аутосомно-доминантная наследственная спастическая параплегия с экстрапирамидными нарушениями. Медицинская генетика. 2003; 9: 437-41. [Rudenskaya G.Ye., Demina N.A. Autosomno-dominatnaya nasledstvennaya spasticheskaya paraplegiya s ekstrapiramidnymi narusheniyami. Meditsinskaya genetika. 2003; 9: 437-41. (In Russ)].
7. Depienne C., Stevanin G., Brice A., Durr A. Hereditary Spastic Paraplegia: An Update. Current Opinions in Neurology. 2007. Vol. 20. P. 674-680.
8. Fink J.K. Hereditary spastic paraplegia: clinical pathologic features and emerging molecular mechanisms. acta Neuropathol. 2013; 126(3): 307-28.

Поступила 05.05. 2019