

УДК: 616.8-009.11-031.8-07-085-053.1: 616.831-009.11-053.2

*О.С. Евтушенко, Е.М. Фомичева, С.К. Евтушенко***ДИАГНОСТИКА И РЕАБИЛИТАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИИ ШТРЮМПЕЛЯ, ИМИТИРУЮЩЕЙ СИНДРОМ ДЕТСКОГО ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА (КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР)***Республиканский клинический центр нейрореабилитации, г. Донецк*

**Резюме.** В статье представлен случай собственного наблюдения ребенка с ранним дебютом наследственной спастической параплегии. Клинической особенностью развития данной патологии, является раннее появление спастичности в мышцах нижних конечностей, что не редко трактуется как диплегическая форма церебрального паралича.

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

Этиология церебрального паралича (ЦП) многолика и по-настоящему до конца не изучена. В этиологии и патогенезе ЦП играют роль факторы в пре- и интранатальном периодах (К.А. Семенова 2000) [6], включая иммуногенетическую предрасположенность». Церебральный паралич как результат гипоксически-асфиксического и травматического поражения головного мозга, включая (интра- и постнатальную) перивентрикулярную лейкомаляцию. [1, 2] Церебральный паралич как следствие инфекционных, интоксикационных, метаболических и других факторов. И все же, на первых местах в этиологии общей популяции ЦП стоят неблагоприятно протекающая беременность, применение агрессивных методов ведения родов (включая родовую травму), кровоизлияние в мозг, отек мозга и др. Достаточно частой причиной ЦП являются врожденные аномалии мозга (микрогирия, микроцефалия, лисэнцефалия, гипоплазия мозга и др.), влияющие в целом на внутриутробную ретардацию плода. Нередуцированные рефлексы (симметричный и асимметричный шейно-тонический, лабиринтный), приводят к аномальному распределению мышечного тонуса. Также заболевание проявляется развитием спастичности мышц, нарушением координации движений, задержкой психо-речевого и моторного развития.

Классическое определение спастичности дано J.W. Lance в 1980 году [7]: «спастичность — это двигательное нарушение, являющееся частью синдрома поражения верхнего мотонейрона, характеризующееся скоростью-зависимым повышением мышечного тонуса и сопровождающееся повышением сухожильных рефлексов в результате гипервозбудимости рецепторов растяжения». Для оценки уровня

спастичности используют ряд специальных шкал, наиболее распространенной является модифицированная шкала спастичности Эшворта (Modified Ashworth Scale for Grading Spasticity).

Спастичность при ДЦП имеет свои особенности:

1. наличие патологических тонических рефлексов (лабиринтный тонический рефлекс, симметричный шейный тонический рефлекс, асимметричный шейный тонический рефлекс и др.), что особенно ярко проявляется при перемене положения тела;

2. появление патологической синкинетической активности при выполнении произвольных движений;

3. нарушение координаторных взаимодействий мышц синергистов и антагонистов, так называемый феномен контракции;

4. повышение общей рефлекторной возбудимости — наличие четко выраженного стартал-рефлекса.

Республиканский Центр нейрореабилитации, занимаясь проблемой реабилитации ЦП четверть века, столкнулся с тем, что под маской церебрального паралича скрываются и другие заболевания нервной системы: наследственные прогрессирующие дегенерации, нервно-мышечные заболевания и др. [6]. Клинические проявления наследственных болезней крайне разнообразны. Это связано не только с их тяжелым течением, нередким фатальным исходом и отсутствием патогенетических методов лечения, но и с выраженным клинико-генетическим полиморфизмом основных групп болезни нервной системы. Одним из таких заболеваний является наследственная спастическая параплегия Штрюмпеля [7].

Наследственные спастические параплегии — относятся к наследственно-дегенеративным заболеваниям нервной системы, которые представлены обширной группой болезней обусловленных изменениями генетической информации. При наследственной спастической параплегии патологический процесс, проявляется аксональной дегенерацией, локализуется преимущественно в пира-

мидных путях и передних канатиках спинного мозга, чаще всего в грудном и поясничном отделах, изредка в стволе мозга. Дегенерация больше выражена в терминальных частях аксонов. Аксональная дегенерация — наиболее яркая, но не единственная патоморфологическая черта спастических параплегий. Описано снижение числа нейронов в пятом слое моторной коры и базальных ганглиях головного мозга, в мозжечке, в переднем роге спинного мозга. В целом, патоморфологические изменения чрезвычайно разнообразны и зависят от типа спастической параплегии [3].

Ведущим клиническим симптом является прогрессирующее нарастание мышечного тонуса, преимущественно в дистальных отделах нижних конечностей. 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).

Целью данной работы было привлечь внимание к редким наследственным синдромам, имеющим сходство со спастическими формами церебрального паралича.

**Описание клинического случая.** В клинической картине некоторых наследственных заболеваний нервной системы с дебютом в раннем детском возрасте на первый план могут выступать жалобы, имитирующие синдром детского церебрального паралича (ДЦП), такие как задержка темпов моторного развития, повышение мышечного тонуса в нижних конечностях, нарушение походки, задержка психо-речевого развития, что приводит к неправильной постановке диагноза и, соответственно, неверному лечению и прогнозу.

В Донецкий клинический центр нейрореабилитации направлен мальчик С. (3 г. 7 мес.) с целью лечения. Ребенку был выставлен диагноз ДЦП, диплегическая форма. Родители мальчика предъявляли жалобы на слабость в ногах, утреннюю скованность, нарушения походки, неустойчивость при ходьбе, ограниченный словарный запас у мальчика. Мальчик от III беременности, II родов. Роды в срок, путем кесарева сечения (рубец на матке, контрактуры тазобедренных суставов у матери), вес — 2960 г, рост — 49 см. Раннее психомоторное развитие по возрасту: голову удерживает с 2 мес., сидит с 6 мес., пошел в 14 мес. Семейный анамнез: у отца девочки гемипарез после черепно-мозговой травмы, инвалидность. Брат матери инвалид, диагноз: ДЦП, нижний спастический парепарез. Дедушка по маминой линии инвалид, не ходит, диагноз не известен.

Неврологический статус на момент поступления в Центр: увеличение мозгового отдела черепа, увеличены лобные бугры. Двусторонний легкий экзофтальм. Нарушена осанка. ЧН: зрачки D = S, фотореакции живые. Движение глазных яблок в полном объеме. Легкое расходящееся косоглазие с обеих сторон. Нистагма нет. Легкая сглаженность левой носогубной складки. Слух сохранен. Бульбарных нарушений нет. Язык по средней линии. Отмечается задержка темпов психо-речевого развития. Мышечный тонус D ≤ S, повышен по спастическому типу, с преимущественным поражением дистальных отделов ног. Сухожильные рефлексы D ≤ S, повышены. Рефлекс Бабинского с 2 сторон. Вибрационная чувствительность с нижних конечностей длительно — 8 секунд. Легкая варусная деформация голеней. Ходит самостоятельно с акцентом на «носки» Тазовых расстройств нет.

В Центре ребенок прошел ряд дополнительных обследований: МРТ головного мозга (2014 г.): Очаги и зона незавершенная миелинизация. МРТ спинного мозга — без патологии. При биохимическом анализе крови креатинфосфокиназа (КФК) и лактатдегидрогеназа (ЛДГ) в пределах нормы. ЭМНГ: спонтанных миографических изменений не выявлено. Консультация окулиста: глазное дно без патологии.

Учитывая семейный анамнез, характер спастичности, снижение вибрационной чувствительности ребенку был выставлен диагноз: спастическая параплегия I типа, неосложненная форма. Рекомендована консультация в медико-генетическом центре. Учитывая семейный анамнез, клиническую картину, раннее начало заболевания ребенку для верификации диагноза наследственной спастической параплегии необходимо также пройти молекулярно-генетическое обследование с определением SPG определенных локусов и ДНК диагностику.

В центре ребенок прошел курс реабилитационного лечения согласно клинического протокола реабилитации детей с наследственными спастическими параплегиями. Курс лечения составил 10 дней и включал в себя применение медикаментозных средств, препаратом выбора в данной ситуации был толпиразона гидрохлорид (Мидокалм). Основным механизмом действия препарата считается Н-холинолитическое воздействие на каудальную часть ретикулярной формации [4]. При этом снижение мышечного тонуса происходит без подавления мышечной силы, что имеет принципиальное значение в терапии наследственной спастической параплегии. Препарат обладает и местным ан-

тиспастическим действием, воздействуя непосредственно на пораженные мышцы. Также в курс лечения входили: рефлексотерапия (игло-рефлексотерапия и лазеропунктуры), массаж, лечебная физкультура, физиотерапевтические процедуры, направленные на нормализацию мышечного тонуса в нижних конечностях, укрепление мышечного корсета спины.

**Заключение.** В результате проведенного лечения была отмечена положительная динамика в виде снижения мышечного тонуса в ногах, улучшения походки, переносимости физических нагрузок. Проблема ранней диагностики наследственных спастических параличей имеет большое практическое значение прежде всего и потому, что течение и исход определяются сроками начала лечения и систематического наблюдения. Поздняя диагностика ассоциирована упущенными терапевтическими возможностями, приводящими к тяжелой инвалидизации. Учитывая тот факт, что в описанном случае под маской ДЦП скрывались наследственное прогрессирующее заболевание нервной системы, обращаем ваше внимание на особенности дифференциальной диагностики. Для постановки верного диагноза необходимо учитывать: наличие/отсутствие семейного анамнеза заболевания; наличие/отсутствие влияния патогенного фактора в перинатальном периоде (влияние фактора не исключает наличие наследственного заболевания!), клинические проявления; данные лабораторных (КФК, ЛДГ, лактат крови) и инструментальных (ЭМНГ, КТ/МРТ, УЗИ) методов исследования; результаты молекулярно-генетической диагностики; течение заболевания, наличие ремиссий.

*O.S. Yevtushenko, E.M. Fomycheva, S.K. Yevtushenko*

#### **CLINICAL CASE OF DIAGNOSIS AND REHABILITATION OF GENETIC SPASTIC STRÜMPELL PARAPLEGIA, WHICH SIMULATES CEREBRAL PALSY SYNDROME**

**Summary.** *The article presents a personal observation case of a child with early onset hereditary spastic*

*paraplegia. The clinical feature of this disease is the early appearance of spasticity in the muscles of the lower extremities, which is not treated as a rare diplegic form of cerebral palsy.*

**Keywords:** *children, cerebral palsy, hereditary spastic paraplegia.*

#### **ЛИТЕРАТУРА**

1. Белоусова Е.Д. Наследственные спастические параличи / Е.Д. Белоусова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2010. – № 1. – С. 89-95.
2. Евтушенко О.С. 20-летний опыт работы Донецкого областного детского клинического центра нейрореабилитации с органическими заболеваниями нервной системы / О.С. Евтушенко, Н.В. Яновская, С.К. Евтушенко // Міжнародний неврологічний журнал. – 2014. – № 3 (65). – С. 130-138.
3. Евтушенко О.С. Особенности долговременной этапной медицинской реабилитации детей с ЦП в условиях Донецкого клинического центра нейрореабилитации / О.С. Евтушенко // Міжнародний неврологічний журнал. – 2014. – № 3 (65). – С. 146-148.
4. Патогенетическая модель церебрального паралича у детей, рожденных от матерей с антифосфолипидным синдромом / С.К. Евтушенко, М.А. Москаленко, О.С. Евтушенко [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. – 2006. – № 7. – С. 26-29.
5. Распространенность церебрального паралича у детей Донецкой области и пути совершенствования реабилитации / Л.М. Прохорова, О.С. Евтушенко, М.А. Москаленко [и др.] // Міжнародний неврологічний журнал. – 2014. – № 3 (65). – С. 171.
6. Семёнова К.А. Восстановительное лечение больных с резидуальной стадией детского церебрального паралича. – М.: Антидор, 1999. – 384 с
7. Lance J.W. Neck-tongue syndrome on sudden turning of the head / J. W. Lance, M. Anthony // J. Neurol. Neurosurg. Psychiat. – 1980. – Vol. 43. – P. 97-101.
8. Fenichel G.M. Clinical Pediatric Neurology. A Signs and Symptoms Approach / G.M. Fenichel. – Third Edition. – NY: Saunders Company, 1997. – 268 p.
9. Hereditary Spastic Paraplegia: An Update / C. Depienne, G. Stevanin, A. Brice [et al.] // Current Opinions in Neurology. – 2007. – Vol. 20. – P. 674-680.