УДК 616.8-009.11-031.8-075.1:575.1

А.Р. СМАГУЛОВА, Г.Б. КАДРЖАНОВА, Г.А. МУХАМБЕТОВА,
А. СЕЙТКАЗЫКЫЗЫ, М.Б. ЖАКСЫБЕК
Казахский Национальный медицинский университет имени С. Д. Асфендиярова,
кафедра нервных болезней,
Университетская клиника «Аксай» г. Алматы, Казахстан

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИИ

В статье приведены случаи собственного клинического наблюдения семейной спастической параплегии в двух семьях. Отмечены особенности течения, клиническая картина, наследственность и дополнительные методы исследования наследственной спастической параплегии.
Ключевые слова: *семейная параплегия, спастическая параплегия, болезнь Штрюмпеля.*

Актуальность: Наследственная спастическая параплегия (НСП) – группа генетически детерминированных заболеваний, которые характеризуются развитием нижнего спастического парапареза и оживлением сухожильных рефлексов в отсутствие чувствительных нарушений. Немецкий невролог A. Strümpell в 1883 году отметил семейный характер болезни спастической параплегии. В 2/3 случаев заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу, так же описаны случай с аутосомно-рецессивным, Х-сцепленным рецессивным типом наследования. Распространенность НСП варьирует в пределах 1,0-4,0 на 100 000 человек. В некоторых популяциях она выше за счет доминантных либо рецессивных форм. Самым главным клиническим проявлением болезни Штрюмпеля служит нижний спастический парапарез [1]. Патоморфологический дегенеративный процесс наблюдается в боковых и задних столбах спинного мозга, в связи с этим данная группа заболеваний вполне обоснованно относится к более широкой категории спиноцеребеллярных дегенераций [2]. В настоящее время по мутации в определенном гене описано более тридцати различных мутации, что и определяет чрезвычайный фенотипический полиморфизм НСП [4]. С дебютом в 1-4 десятилетии неосложненные НСП в 54% случаев наследуются по аутосомно-доминантному типу, в 13,5% случаев имеет место аутосомно-рецессивное наследование. С дебютом в 3-7 десятилетии по аутосомно-доминантному типу наследуется лишь 10,8% [3]. Традиционно выделяют две большие клинические группы: неосложненная НСП без значимых сопутствующих расстройств и осложненная, при которой ведущий синдром спастического парапареза сочетается неврологическими и экстраневральными дополнительными симптомами [5]. Неосложненные НСП разделены на две группы: 1 тип – с началом болезни до 35 лет (встречается в четыре раза чаще) и 2 тип с началом болезни после 35 лет [4]. До 25-30% случаев неосложненной доминантной НСП, особенно ранней (1-го типа по классификации A. Harding), текут очень легко или субклинический на протяжении всей жизни и выявляются лишь при профилактических и семейных осмотрах [5]. При клиническом обследовании больных уже в начальных стадиях заболевания обнаруживается повышение сухожильных рефлексов, рано появляются патологические рефлексы сгибательной и разгибательной групп (Бабинского, Оппенгейма, Россолимо, Гордона, Шеффера, Бехтерева–Менделя, Жуковского), клонусы стоп, коленных чашечек. Кожные рефлексы в большинстве случаев сохраняются, функции тазовых органов не нарушены. Расстройства чувствительности отсутствуют, интеллект сохранен [6]. У больных резко затруднены движения в нижних конечностях, но не из-за слабости мышц, а из-за повышения тонуса. Объясняется это преимущественным поражением волокон, берущих начало от клеток поля 6 по Бродману и идущих в составе пирамидных путей. У больного длительное время сохраняется хорошая сила в ногах. Он не может ходить или ходит с трудом, но стоять может часами без значительного утомления. Расстройств чувствительности не отмечается, функции сфинктеров не нарушаются, сохраняются брюшные рефлексы. Заболевание прогрессирует медленно, поэтому больные длительное время сохраняют работоспособность, если их профессия не связана со стоянием и хождением [7]. При исследовании КТ и МРТ головного и спинного мозга при неосложненнных НСП дегенеративный процесс не визуализируется [8].

Собственные наблюдения.

Под нашим наблюдением находились 2 семьи со спастической параплегией у 3 членов семьи.

Пробанд Н. 3 лет из семьи А., в клинику поступил с клиническим диагнозом «Детский церебральный паралич (ДЦП), спастическая диплегия». При поступлении жалобы матери на слабость нижних конечностей, задержку в моторном развитии, ребенок не может самостоятельно стоять и ходить. Из анамнеза заболевания Н.: в возрасте 9 месяцев мама обратила внимание на слабость ног ребенка, задержку в моторном развитии. Перинатальный анамнез не отягощен. Мальчик голову держит с двух месяцев, сидит с шести месяцев, ползает с десяти месяцев, самостоятельно не ходит. Наследственность: у старшего брата Б. 5 лет также спастический парапарез ног, который с раннего возраста наблюдается у невропатолога с диагнозом: ДЦП, спастическая диплегия. Неврологический статус у обоих мальчиков схожий. Психоречевое развитие детей соответствует возрасту. Чувствительность и интеллект у детей не изменены. Черепно-мозговые нервы (ЧМН) – лицо симметричное, движения глазных яблок в полном объеме, язык по средней линии, глотание и фонация не нарушены. Мальчики могут стоять и передвигаться у опоры; ползают, походка при поддержке спастическая с перекрестком на уровне бедер у старшего брата, у младшего перекрест ног на уровне голеней; у обоих детей положительный симптом «перекрещенных ног». Ноги напоминают «ножницы»; опора ног на передний свод стопы Мышечный тонус повышен в нижних конечностях, в руках удовлетворительный. Определяются приводящие контрактуры в тазобедренных суставах. Сухожильные рефлексы коленные высокие, D=S. Положительные патологические симптомы Бабинского, Оппенгейма, Гордона и Шеффера с двух сторон; вызывается клонус стоп. Проведено клиническое обследование. Магниторезонансная томография головного мозга: патологии у обоих мальчиков не выявлено. На рутинной электроэнцефалографии корковый ритм сохранен; эпилептиформная активность не зарегистрирована. Дети осмотрены окулистом: глазное дно в норме. Заключение ортопеда: DS Спастические эквинусные стопы. При обследовании родителей: у отца мальчиков обнаружена гиперрефлексия коленных сухожильных рефлексов с расширенной рефлексогенной зоной. Патологические стопные

рефлексы отрицательные. У матери детей неврологической патологии не выявлено. Неврологические симптомы у отца в 1 случае расценили как субклиническую картину семейного заболевания. Таким образом, предположено доминантное наследование с вариабельной экспрессивностью гена.

Практически аналогичная клиническая картина так же наблюдалась у пробанда Х. 5 лет из семьи В. с неотягощенным перинатальным анамнезом. С раннего детского возраста мальчик также наблюдался с диагнозом: ДЦП, спастическая диплегия. В клинической картине обнаружена слабость нижних конечностей с нарушением походки при поддержке положительный симптом «перекрещенных ног», гипертонус нижних конечностей по спастическому типу с гиперрефлексией и положительными патологическими стопными рефлексами. Компьютерная томография головного мозга структурных изменений не выявила. При осмотре у матери пробанда Х. отмечалась гиперрефлексия и положительный симптом Бабинского, легкий гипертонус в ногах, спастическая походка. Неврологические симптомы у матери мы расценили, как клиническую картину наследственной спастической параплегии, поэтому у ребенка предположено доминантное наследование семейного заболевания.

Учитывая семейный анамнез в обеих семьях, клиническую картину, раннее начало заболевания детям мы поставили клинический диагноз: аутосомно-доминантная спастическая параплегия I типа, неосложненная форма. Однако характер течения наследственной спастической параплегии у детей и их родителей может поменяться на протяжении жизни, поэтому за ними необходимо дальнейшее наблюдение.

Выводы. Особенностью данных клинических случаев явилось то, что имеется отягощенный наследственный анамнез. Учитывая клинику спастической параплегии у пробандов, но не выраженную клинику спастической параплегии у родителей, у детей была диагностирована аутосомно-доминантная семейная спастическая параплегия I типа, неосложненная форма с дебютом в раннем детском возрасте до года. Для верификации диагноза НСП, кроме клинических проявлений, необходимо пройти молекулярно-генетическое обследование с определением SPG определенных локусов и ДНК-диагностика, что поднимает их на принципиально новый уровень. По нашим наблюдениям при возникновении заболевания в раннем возрасте течение заболевания более тяжелое, чем при позднем развитии болезни. У детей более выражены двигательные нарушения, гипертонус в нижних конечностях; а у взрослых же преобладает гиперрефлексия коленных рефлексов над спастикой, течение заболевания медленно прогрессирующее, что связано с генетической гетерогенностью наследственной спастической параплегии. Клиническая картина спастической диплегии ДЦП является сходной с наследственной спастической параплегией. Наследственные спастические параплегии чаще всего «маскируется» под спастической диплегией ДЦП, поэтому трудно дифференцировать их от детского церебрального паралича. Их основной и нередко единственный клинический признак — нижний спастический парапарез, поэтому у детей со спастическими формами ДЦП необходимо исключить НСП; важное значение имеет осмотр родителей.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1 Шток В.Н., Левин О. С., Справочник по формулированию клинического .диагноза болезней нервной системы.— М.:ООО ≪Медицинское информационное агентство≫, 2006. — 520 с. ISBN 5-89481-316-6
2 Феничел Дж. М. Педиатрическая неврология: Основы клинической диагностики: Пер. с англ. – М.: ОАО «Издательство «Медицина», 2004. – 640 с.
3 Harding A.E. Hereditary spastic paraplegias // Sem. Neirol. – 1993. - №13. – P. 333-336.
4 Иллариошкин С.Н., Руденская Г.Е., Иванова–Смоленская И.А., Маркова Е.Д., Клюшников С.А. Наследственные атаксии и параплегии. – М. : МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.: ил.ISBN 5-98322-196-5
5 Гусев Е.И., Коновалов А.Н., Бурд Г.С. Неврология и нейрохирургия. – М.: Медицина; 2000. – 347 с. ISBN 5-225-00969-7
6 Ярош А.А. Нервные болезни. – М.: 1985. – 397 с.
7 Nielsen J., Koefoed P. et al. Prenatal diagnosis of autosomal dominant hereditary spastic paraplegia (SPG4) using direct mutation detection // Prenat. Diagn. – 2004. - №24. – P. 363-366.

А. Р. СМАГУЛОВА, Г. Б. КАДРЖАНОВА, Г. А. МУХАМБЕТОВА,
А. СЕЙТКАЗЫКЫЗЫ, М. Б. ЖАҚСЫБЕК

ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН СПАСТИКАЛЫҚ ПАРАПЛЕГИЯНЫҢ КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙЫ

Түйін: Мақалада жеке клиникалық бақылаудағы екі жанұяда кездескен тұқым қуалайтын спастикалық параплегия жағдайы сипатталған. Тұқым қуалайтын спастикалық параплегияның ағымының ерекшеліктері, клиникалық көрінісі, тұқым қуалау түрі және қосымша зерттеу әдістері көрсетілген.

Түйінді сөздер: жанұялық параплегия, спастикалық параплегия, Штрюмпель ауруы.

G. KADRZHANOVA, A. SMAGULOVA, G. MUHAMBETOVA, A. SEYITQAZYQYZY, M. ZHAKSIBEK

CLINICAL CASES HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA

Resume: Personal clinical observation of two cases of familial spastic paraplegia in two families were given in the article. Specificities of the course, clinical picture, heredity and additional methods of research of hereditary spastic paraplegia were underlined.

Keywords: familial paraplegia, spastic paraplegia, the disease Strumpell.