

Г.Б. КАДРЖАНОВА, А.Р. СМАГУЛОВА, А.Ш. ИЗБАСАРОВА, К.С. САРБАСОВА, И.А. ЛУНГАРЬ

Казахский государственный медицинский университет имени  
С. Д. Асфендиярова, кафедра нервных болезней. Университетская клиника  
«Ақсай» г. Алматы, Казахстан

### ОСЛОЖНЕННАЯ ФОРМА НАСЛЕДСТВЕННОЙ СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИИ, СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ

*В статье приведен семейный случай собственного клинического наблюдения осложненной наследственной спастической параплегии (НСП) в сочетании с когнитивными нарушениями, микроцефалией с аутосомно-рецессивным типом наследования. Отмечены особенности течения заболевания, клинические признаки, дифференциальная диагностика с другими формами НСП, детским церебральным параличом, врожденной микроцефалией со спастическим тетрапарезом.*

**Ключевые слова:** семейная параплегия, спастическая параплегия, тип наследования.

**Актуальность:** Наследственная спастическая параплегия (НСП) является наиболее распространенным дегенеративным состоянием детского возраста, по частоте опережая болезнь Шарко-Мари-Тута и атаксию Фридрейха [1]. Заболевание генетически гетерогенно: в некоторых семьях оно наследуется аутосомно-доминантно, реже - по Х сцепленному типу или аутосомно-рецессивно. Среди осложненных НСП преобладают рецессивные формы, которые в целом тяжелее доминантных форм. Мышечный тонус в ногах повышен по спастическому типу, сухожильные рефлексы повышены, выявляются патологические стопные симптомы. Это заболевание часто протекает под маской ДЦП. Течение болезни, как правило, очень медленное, причем быстрее прогрессирует рецессивная форма. Целый ряд рецессивных форм НСП демонстрируют этническое или региональное накопление. В кровнородственных браках НСП представлена многообразными осложненными рецессивными формами [2]. Очень часто при осложненных НСП встречается олигофрения [3]. Помимо глубокой умственной отсталости с отсутствием речи при этом заболеваний встречаются другие дополнительные симптомы: атаксия, эпилепсия, микроцефалия, катаракта [4, 5, 6]. В некоторых семьях с НСП эпилепсией страдают все больные параплегией. Характер припадков разнообразен: это могут быть миоклонии [7, 8] и простые сложные парциальные припадки [9], абсансы [8] развернутые генерализованные припадки, атонические приступы [8, 9]. Нередко НСП сопровождается атаксией, нистагмом и дизартрией [10].

#### **Собственные наблюдения.**

Под нашим исследованием находились дети со спастической диплегией из дунганской семьи М. от кровнородственного брака. У двух сибсов (двух сестер 17 лет и 5 лет) этой семьи мы наблюдали одинаковую клиническую картину, начало заболевания, которые находились на диспансерном учете у невролога с диагнозом: Детский церебральный паралич (ДЦП), тяжелая спастическая диплегия. Задержка психоречевого развития. Фебрильные судороги. Брак родителей близкородственный (родители двоюродные брат и сестра). Перинатальный анамнез не отягощен.

В психоневрологическом статусе у обеих сестер замедление темпов мыслительной деятельности. Внимание неустойчивое, рассеянное, концентрация внимания снижена. Понимание речи на уровне бытовой ситуации. Выполняют простые инструкции, проявляют интерес к окружающему. Фразовая речь не сформирована. Интеллект снижен, мышление торпидное, манипулятивная деятельность ограничена. Обе девочки страдают умственной отсталостью. Голова микроцефальной формы. В двигательной сфере: тонус мышц повышен в нижних конечностях, в руках сохранен. Коленные и ахилловы сухожильные рефлексы высокие, D=S. Вызываются патологические стопные рефлексы (Бабинского, Шефера, Гордона), клонус стоп с двух сторон, выражены эквинусные деформации стоп. Девочки самостоятельно не ходят, кратковременно могут стоять у опоры, сидеть, ползать. Походка при поддержке спастикопаретическая. Функция тазовых органов не нарушена. На компьютерной томографии головного мозга выявлены признаки умеренной дилатации боковых желудочков.

Таким образом, помимо выраженного спастического парапареза, у двух сибсов в нашем наблюдении, отмечались также когнитивные расстройства, фебрильные судороги, негрубая микроцефалия. Семья М. представляет собой пример врожденной или очень ранней НСП с непрогрессирующим течением. Учитывая отягощенный семейный анамнез, близкородственный брак, клиническую картину сибсов поставлен диагноз: Осложненная форма наследственной спастической параплегии с аутосомно-рецессивным типом наследования, I тип (по градации А. Harding).

**Выводы:** осложненные формы наследственной спастической параплегии встречаются редко, поэтому представляют трудности в диагностике. Изолированная спастическая параплегия Штрюмпеля в типичных случаях, особенно при наличии семейного анамнеза, затруднений не вызывает. Для аутосомно-рецессивных НСП характерно более раннее начало и тяжелое течение по сравнению с аутосомно-доминантными изолированными формами НСП. При раннем начале НСП часто протекает подобно спастической диплегии ДЦП, поэтому в первую очередь следует дифференцировать с ДЦП. Наследственная спастическая параплегия отличается от ДЦП прогрессирующим характером спастичности; причиной НСП являются нейродегенерации. Проведена дифференциальная диагностика с микроцефалией со спастическим тетрапарезом. При этом заболевании микроцефалия и тяжелая умственная отсталость выступают на первый план; выраженная спастичность в отличие от НСП отмечается не только в ногах, но и в руках. Диагностика спорадических случаев и осложненных НСП затруднена большим количеством фенкопий. При раннем начале и быстром течении заболевания отмечается тяжелая клиническая картина с диффузным поражением головного и спинного мозга. К таким заболеваниям относится синдром Тройера, синдром Шегрена - Ларссона, синдром спастической параплегии с ретикулярной дегенерацией и многие другие. Согласно литературным данным рецессивная НСП с олиофренией многочисленны.

В диагностике НСП важным являются клинико-генеалогические данные, семейный анамнез, консультация близких родственников. Непрогрессирующие формы НСП с аутосомно-рецессивным типом наследования в первую очередь нужно дифференцировать с ДЦП спастической диплегией. В пользу установленного нами диагноза у двух сибсов в дунганской семье М. свидетельствуют отягощенный семейный анамнез, близкородственный брак. С родителями детей проведена беседа о негативных последствиях традиций кровнородственных браках.

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 1 Петрухин А.С. Клиническая детская неврология. Руководство. – М.: ОАО Издательство «Медицина», 2008. - 1088 с.
- 2 Руденская Г.Е., Иноземцева В.С., Перепелов А.В., Петрин А.Н. Генетическая эпидемиология наследственных болезней нервной системы (обзор литературы). – Саранск: 1996. – 342 с.
- 3 Иллариошкин С.Н., Руденская Г.Е., Иванова–Смоленская И.А., Маркова Е.Д., Ключников С.А. Наследственные атаксии и параплегии. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.: ил. ISBN 5-98322-196-5
- 4 Bruyn R., Scheltens P. Hereditary spastic paraparesis (Strumpell-Lorrain) // Handbook of Clinical Neurology. - Amsterdam: Elsevier, 1991. – P. 301-317.
- 5 Heinzles O., Paternotte C., Mahieux F. et al. Mapping of a complicated familial spastic paraplegia to a locus SPG4 on chromosome 2p // J. Med. Genet. – 1998. - №35. – P. 89-93.
- 6 Mc Dermott C., White K., Bushby K. et al. Hereditary spastic paraparesis: a review of new developments // J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry. – 2000. - №69. – P. 150-160.
- 7 Moog U., Smeets E., van Rozental K. Neurodevelopmental disorders in males related to the gene causing Ret syndrome in females (MECP2) // Eur. J. Paediatr. Neurol. – 2003. - №7. – P. 5-12.
- 8 Гусев Е.И., Коновалов А.Н., Бурд Г.С. Неврология и нейрохирургия // Медицина. - 2000. - С. 347. - ISBN 5-225-00969-7
- 9 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
- 10 Harding A.E. Hereditary spastic paraplegias // Sem. Neurol. – 1993. - №13. – P. 333-336.

#### **А.Р. СМАГУЛОВА, Г.Б. КАДРЖАНОВА, А.Ш. ИЗБАСАРОВА, К.С. САРБАСОВА, И.А. ЛУНГАРЬ** ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН СПАСТИКАЛЫҚ ПАРАПЛЕГИЯНЫҢ АСҚЫҢҒАН ТҮРІ, ЖАНҰЯЛЫҚ ЖАҒДАЙ

**Түйін:** Мақалада жеке клиникалық бақылаудағы тұқым қуалайтын спастикалық параплегияның когнитивті бұзылыстармен, микроцефалиямен асқынған және аутосомды – рецессивті берілу түрімен сипатталатын жанұялық жағдай берілген. Аурудың ағымының ерекшеліктері, басқа тұқым қуалайтын спастикалық параплегиямен, балалар церебралды салданумен, спастикалық тетрапарезбен көрінетін туа пайда болған микроцефалиямен саралау диагностикасы жүргізілген.

**Түйінді сөздер:** жанұялық параплегия, спастикалық параплегия, тұқым қуалау түрі

#### **G. KADRZHANOVA, A. SMAGULOVA, A. IZBASSAROVA, K. SARBASOVA, I. LUNGAR** COMPLICATED FORM OF HEREDITARY SPASTIC PARAPLEGIA, A FAMILY EVENT

**Resume:** The article presents a case family own clinical observation of complicated hereditary spastic paraplegia (HSP) in combination with cognitive impairment, microcephaly with autosomal-recessive type of inheritance. Marked features of the disease, clinical signs, differential diagnosis with other forms of HSP, cerebral palsy, congenital microcephaly with spastic tetraparesis.

**Keywords:** familial paraplegia, spastic paraplegia, type of inheritance