

МАТЕРИАЛЫ КОНФЕРЕНЦИИ

**«Дифференциальный диагноз
в клинике нервно-мышечных
болезней»**

28–29 марта 2014 г.

Москва

Список наиболее употребительных сокращений

АД — артериальное давление
ВАШ — визуальная аналоговая шкала
ВНС — вегетативная нервная система
ВОЗ — Всемирная организация здравоохранения
БАС — боковой амиотрофический склероз
в/в — внутривенно, внутривенный
ИВЛ — искусственная вентиляция легких
КФК — креатинфосфокиназа
ЛФК — лечебная физкультура
МР — магнитно-резонансный
МРТ — магнитно-резонансная томография
НК — недостаточность кровообращения
НМЗ — нервно-мышечное заболевание
НПВП — нестероидные противовоспалительные препараты

ОИТ — отделение интенсивной терапии
ПДЕ — потенциалы двигательных единиц
п/к — подкожно, подкожный
ПМД — прогрессирующая мышечная дистрофия
ПНС — периферическая нервная система
ПЦР — полимеразная цепная реакция
СКТ — спиральная компьютерная томография
СРВ — скорость распространения возбуждения
УЗИ — ультразвуковое исследование
ЦНС — центральная нервная система
ЭМГ — электромиография
ЭНМГ — электронейромиография

Результаты применения транскраниальной магнитной стимуляции у пациентов с хроническим алкоголизмом

М. К. Илларионова, В. А. Кузьмина

ФГБУ «Федеральный центр травматологии, ортопедии и эндопротезирования» Минздрава России, Чебоксары

При хроническом алкоголизме двигательные расстройства встречаются довольно часто. Неврологическую симптоматику за счет длительного токсического влияния этанола, продуктов его метаболизма, дефицита витаминов группы В условно можно разграничить на поражение периферической и центральной нервной системы. В хронической, поздней стадии заболевания эти симптомы бывают более грубо выраженными и стойкими.

Стандартно при обследовании пациентов с хроническим алкоголизмом проводится стимуляционная электронейромиография (ЭНМГ) для диагностики поражений периферических нервов, чаще нижних конечностей, выявляют аксонально-демиелинизирующее поражение сенсорных и моторных волокон периферических нервов. Стимуляционная ЭНМГ не всегда позволяет объяснить двигательные нарушения за счет пареза нижних конечностей (стоп).

Дополнительную возможность оценить состояние двигательной системы предоставляет применение магнитной стимуляции. Транскраниальная магнитная стимуляция (ТКМС) представляет собой неинвазивный метод, который дает возможность вызвать в нейронах головного мозга деполяризацию или гиперполяризацию. ТКМС основана на применении принципа электромагнитной индукции в целях создания слабых электрических токов посредством использования быстро меняющихся магнитных полей, что позволяет вызвать определенную активность в конкретных частях головного мозга. ТКМС позволяет исследовать эфферентную проводимость от коры к мышцам, иннервируемым терминальными веточками периферических нервов, в частности большеберцового. При ТКМС происходит возбуждение коркового мотонейрона, нисхождение импульса по пирамидным волокнам приводит к возбуждению сегментарного аппарата и сокращению мышц-мишеней.

Следует отметить, что характер нарушения процессов проведения возбуждения по центральным структурам спинного и головного мозга не является специфичным — подобные изменения имеют место при различных формах патологии.

В группу обследованных вошли пациенты, направленные с диагнозами экзогенной интоксикации, полинейропатии нижних конечностей, с длительным периодом употребления алкоголя в анамнезе. Пациенты приходили в сопровождении родственников в связи с грубыми проявлениями алкогольной энцефалопатии, выраженными двигательными нарушениями. Пациентам стандартно проводилась стимуляционная ЭНМГ малоберцовых и большеберцовых нервов с обеих сторон с определением моторных ответов и скорости распространения возбуждения (СРВ) по моторным волокнам, определение потенциала действия и СРВ по сенсорным нервам (глубокий малоберцовый и икроножный нервы). Также проводили запись вызванных моторных ответов (ВМО) с *m. abductor hallucis* на стимуляцию корковых структур и стимуляцию на сегментарном уровне (L4–L5). Оценивали ам-

плитуду и латентность этих ВМО, по разности латентностей вычисляли время центрального моторного проведения (ВЦМП) — время проведения импульса на участке от коркового мотонейрона до сегментарного уровня (L4–L5). ВЦМП характеризуется наибольшей информативностью среди обнаруживаемых изменений. При исследовании мышц ног нарушение ВЦМП встречается несколько чаще, чем при исследовании ответов с рук, вероятнее, за счет большей анатомической протяженности кортикоспинального пути для ног.

Обследование проводили на электронейромиографе с магнитным стимулятором «Нейро-МВП» производства ООО «Нейрософт». Всего было обследовано 26 пациентов (из них 23 мужчины). Возраст больных колебался в диапазоне 34–53 года.

Из этой группы у 22 пациентов выявлены грубые и умеренные аксональные, аксонально-демиелинизирующие нейропатии малоберцовых и большеберцовых нервов с обеих сторон. У 4 пациентов амплитуды ВМО, СРВ по моторным волокнам при стимуляции малоберцовых и большеберцовых нервов были в пределах нормы. Наличие сенсорной полинейропатии (отсутствие ответов при стимуляции глубокого малоберцового и икроножного нервов) не объясняло наличия выраженных двигательных нарушений у данных пациентов. При проведении ТКМС, тестирования с *m. abductor hallucis* наблюдалось увеличение ВЦМП более 23 мс (максимальное зарегистрированное значение ВЦМП составило 26 мс) при норме 16,0–18,0 мс (согласно рекомендациям С.С. Никитина, А.Л. Куренкова. Магнитная стимуляция в диагностике и лечении болезней нервной системы). Увеличение ВЦМП подтверждало замедление проведения по кортикоспинальному пути у данных пациентов.

Таким образом, учитывая, что для алкогольной болезни характерен полиморфизм поражения центральной и периферической нервной системы, считаем целесообразным проведение ТКМС для выявления нарушений проведения по кортикоспинальному пути наряду с проведением стандартной стимуляционной ЭНМГ периферических нервов нижних конечностей.

Локальная ишемия нерва в оценке невралгической моторной проводимости у детей в норме и при воспалительной полинейропатии

А. В. Климкин, В. Б. Войтенков, Н. В. Скрипченко

ФГБУ «Научно-исследовательский институт детских инфекций» ФМБА России, Санкт-Петербург

Невралгическая проводимость по периферическим нервам при турникетной пробе, заключающейся в кратковременной локальной ишемии конечности, является важным показателем, отражающим индивидуальную реактивность организма в целом и периферической нервной системы в частности. Количество работ, посвященных изучению этого параметра, ограничено; при демиелинизирующих полинейропатиях у детей он не изучался.

Цель исследования — изучить надежность, информативность и диагностическую значимость исследования невралгической проводимости

мости при локальной ишемии периферического нерва на предплечье у детей в норме и при воспалительной полиневропатии.

Материалы и методы. Проведено ЭНМГ-исследование с оценкой скорости проведения импульса (СПИ) по моторным волокнам локтевого нерва у 25 здоровых детей (1-я группа) в возрасте от 6 до 16 ($11,4 \pm 2,7$) лет и 9 детей с перенесенной воспалительной полинейропатией (ПВПНП) (2-я группа) в возрасте от 12 до 17 ($15,0 \pm 2,0$) лет в 7 временных срезах: до ишемической пробы, на 2, 5, 10-й минутах пробы и на 1, 5, 10-й минутах после ишемии. Дети с ПВПНП имели сниженные показатели невралной проводимости вследствие перенесенной в анамнезе воспалительной полинейропатии в сроки от 60 до 180 дней, в среднем 57 дней.

Проводилась супрамаксимальная стимуляция локтевого нерва прямоугольными электрическими импульсами (0,1 мс) дистально (запястье) и проксимально (локоть) относительно компрессионной манжеты. Запись моторных ответов (М-ответов) и оценка их латентностей с расчетом СПИ по моторным волокнам осуществлялась с *m. abductor digiti minimi*. Кратковременная ишемия конечности создавалась с помощью манжеты сфигмоманометра. Манжета шириной 14 см накладывалась на предплечье. Давление в ней нагнеталось на 20–30 мм рт.ст. выше систолического давления (в среднем 140–160 мм рт.ст.) и поддерживалось в течение 10 мин.

Результаты и обсуждение. Исходно СПИ у здоровых испытуемых составляла от 54,7 до 70,0 ($61,0 \pm 4,6$) м/с, во 2-й группе СПИ была достоверно ниже: от 32,9 до 51,4 ($43,5 \pm 7,4$) м/с ($p < 0,05$). В течение 10 мин ишемии происходило постепенное снижение СПИ в обеих группах. Уже на 2-й минуте ишемии в 1-й группе наблюдалось достоверное по сравнению с фоном снижение СПИ до $59,3 \pm 4,9$ м/с ($p < 0,05$), которое нарастало и было максимальным на 10-й минуте ишемии — $55,6 \pm 3,9$ м/с ($p < 0,05$). Достоверное снижение СПИ во 2-й группе имело место только на 10-й минуте — $41,8 \pm 7,5$ м/с ($p < 0,05$). После снятия компрессии у здоровых испытуемых отмечалось быстрое достоверное повышение СПИ уже на 1-й минуте с практически полным восстановлением исходных значений к 10-й минуте после ишемии — $59,6 \pm 4,4$ м/с ($p < 0,05$ по сравнению с 10 мин ишемии). Во 2-й группе после снятия компрессии изменение СПИ было недостоверно вплоть до 10-й минуты после ишемии, однако имело тенденцию к повышению ($p > 0,05$).

Сравнение динамики СПИ в 2 группах показывает значительное сниженную реактивность изменения СПИ при ПВПНП по сравнению со здоровыми испытуемыми. Для нормирования изменения индивидуальных показателей в группах расчет динамики СПИ был проведен в процентах от фоновых значений и позволил характеризовать степень изменения невралной проводимости в ответ на кратковременную ишемию. На высоте ишемии (10 мин) СПИ у здоровых испытуемых снижалась на 6,1–11,9 %, составляя в среднем $8,8 \pm 2,2$ %. Во 2-й группе на максимальной длительности ишемии (10 мин) СПИ снижалась только на 3,3–5,9 %, составляя в среднем $4,3 \pm 1,1$ %. Таким образом, степень снижения невралной проводимости во 2-й группе на 51 % достоверно меньше ($p < 0,05$), чем у здоровых детей. Снижение СПИ в ответ на компрессию нерва на предплечье у детей в норме происходит на 2-й минуте ишемии, более значимое — на 10-й минуте. Использовать более длительную по времени ишемию нецелесообразно ввиду большего времени исследования, продолжительной стимуляции нерва и выраженных болевых ощущений. Максимальное снижение СПИ

на 10-й минуте ишемии у здоровых детей составило $8,8 \pm 2,2$ %, что почти в 2 раза меньше по сравнению со снижением СПИ при компрессии нерва на уровне плеча у взрослых, которое составляет, по данным литературы, 15,6 %. Меньшее снижение СПИ при ишемии на предплечье по сравнению со снижением при компрессии на уровне плеча может быть обусловлено меньшей миелинизацией нерва на дистальном участке по сравнению с проксимальным участком или связано с возрастным фактором, что требует дальнейшего изучения.

Выводы. Десяти минутная невралная ишемия на уровне предплечья у детей является диагностически хорошо переносимой информативной для надежной оценки реактивной динамики невралной проводимости как в норме, так и при ПВПНП. При полинейропатии с исходно сниженной невралной проводимостью имеет место менее выраженное снижение невралной проводимости (на 51 %), чем у здоровых детей ($p < 0,05$). Возможно, это снижение нормальной физиологической реакции периферического нерва на ишемию может быть обусловлено нарушением полноценного формирования потенциалов действия в условиях демиелинизации нервного волокна.

Клинический случай сочетания лице-лопаточно-плечевой прогрессирующей миодистрофии и муковисцидоза

О.А. Клочкова, А.Л. Куренков, А.М. Мамедъяров
ФГБУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России, Москва

Цель работы — представить клинический случай редкого сочетания 2 несвязанных наследственных заболеваний: муковисцидоза (мутации F508del и E92K) и лице-лопаточно-плечевой миодистрофии (ЛЛПМ) (мозаичная делеция 4q35 хромосомы), описать подходы к комплексной реабилитации ребенка с комбинированной генетической патологией.

Клинический случай. Девочка, 6 лет 8 мес. Наследственность неотягощена; наличие производственных и иных вредностей до и во время беременности мать пациентки отрицает. Беременность и роды протекали благополучно. Масса тела при рождении 3070 г, рост — 51 см. Оценка по шкале APGAR 8/9 баллов. Вакцинация БЦЖ, против гепатита В — в роддоме.

С рождения находилась на искусственном вскармливании в связи со слабостью сосания и периферическим парезом левого лицевого нерва. В 3 мес на основании результатов неонатального скрининга проведено молекулярно-генетическое обследование на муковисцидоз, диагноз подтвержден (мутация F508del). С 6 мес проходила курсы обследования и комплексной реабилитации в пульмонологическом отделении ФГБУ НЦЗД Минздрава России, получала симптоматическое лечение. Ранее психомоторное развитие протекало по возрасту. В 2 года проведено эндоваскулярное закрытие ранее выявленного дефекта межпредсердной перегородки. В этом же возрасте проявились и нарастали воронкообразная деформация грудной клетки, гнусавый оттенок голоса, который связали с разрастанием аденоидов II–III степени. После проведения аденэктомии гнусавость незначительно уменьшилась, но продолжала прогрессировать в дальнейшем.

Пациентка получала вакцинопрофилактику по индивидуальному графику. После вакцинации в 4 года мать заметила быструю утомляемость ребенка, изменилась походка — ходила «на носочках», «утиной походкой», с рекурвацией в коленных суставах. К 5 годам ребенок практически перестал самостоятельно подниматься по лестнице, прогрессировали слабость проксимальных мышц конечностей, поясничный гиперлордоз, стали заметны отстоящие «крыловидные» лопатки, сохранялись остаточные явления перенесенной нейропатии лицевого нерва слева.

Впервые исследован уровень КФК в крови (1131 Ед/л). Заподозрено наличие сопутствующей нервно-мышечной патологии. При обследовании молекулярно-генетическими методами исключен вело-кардио-фациальный синдром, обнаружены мутации в генах *SMN1* (спинальная амиотрофия) и *CAPN3* (поясно-конечностная миодистрофия 2A типа). Кариотип 46, XX, нормальный женский.

Результаты МРТ головного, спинного мозга, позвоночника: МР-данных, подтверждающих объемное и очаговое поражение вещества головного мозга, не получено, патологических изменений со стороны шейного и пояснично-крестцового отделов позвоночника не выявлено. МРТ мышц не проводили. При игольной ЭМГ (дельтовидная мышца, передняя большеберцовая мышца) выявлен первично-мышечный характер поражения.

При обследовании за рубежом выявлена 2-я мутация, ответственная за развитие муковисцидоза (E92K). Проводился дальнейший поиск нервно-мышечного заболевания, биопсия прямой мышцы бедра с иммуногистохимическим исследованием, патологии не выявлено.

К 6 годам у пациентки отмечалось дальнейшее прогрессирование поясничного гиперлордоза, проксимальной мышечной слабости и слабости мимических мышц лица. Появилась тугоподвижность в голеностопных суставах с формированием эквинусной установки стоп. При повторном осмотре генетиком на основании вышеописанных жалоб и симптомов клинически установлен диагноз прогрессирующей мышечной дистрофии Ландузи–Дежерина. Для молекулярно-генетического подтверждения диагноза пациентка была направлена на обследование в клинику «Шарите» (Берлин, Германия) и Институт миологии (Париж, Франция). При исследовании локуса *FSHD* выявлена мозаичная делеция 4q35 хромосомы (укорочение повторяющегося региона D4Z4 в размере 2 +/- 1 повторяющихся единиц в состоянии соматического мозаицизма в высокой частоте). Диагноз лице-лопаточно-плечевой миодистрофии подтвержден молекулярно-генетически. С учетом отсутствияотягощенного наследственного анамнеза, а также клинических признаков заболевания у родителей последним также было рекомендовано молекулярно-генетическое обследование в целях уточнения сегрегации выявленных аллелей.

Окончательный диагноз: лице-лопаточно-плечевая прогрессирующая миодистрофия (мозаичная делеция хромосомы 4q35: укорочение повторяющегося региона D4Z4). Муковисцидоз (гетерозигота F508del, E92K), легочно-кишечная форма, течение средней тяжести. Врожденный порок сердца: дефект межпредсердной перегородки. Состояние после операции устранения дефекта окклюдером 24.12.2008. НК0. Воронкообразная грудная клетка II степени. Вторичный левосторонний лордозсколиоз. Двусторонняя хроническая сенсоневральная тугоухость I степени.

Лечение. В настоящее время пациентка использует ортопедическую обувь с жесткой фиксацией стопы, компенсаторными скошенными стельками-подпяточниками, ночные лонгеты на голеностопные суставы в положении нормокоррекции, полужесткий корсет. При пере-

мещении на большие расстояния использует прогулочное кресло-коляску, для занятий и перемещений дома — кресло с анатомической спинкой и фиксацией тазового пояса. Рекомендовано чередование сидения в креслах с активным перемещением в корсете. На время пребывания в кресле разрешено снимать корсет. Медикаментозное лечение: креон, ингаляции пульмозима — постоянно, курсами — урсодезоксихолевая кислота, элькар, кудесан, цитофлавин, витамин E; физические методы реабилитации, психолого-педагогические занятия, занятия с логопедом.

Заключение. Данный клинический случай представляет интерес не только с точки зрения описания редкого сочетания 2 несвязанных наследственных заболеваний, опровергающего мнение о невозможности наличия у 1 ребенка нескольких генетических патологий, тем более при отсутствии отягощенного наследственного анамнеза и благоприятном течении беременности. Настойчивый поиск и подтверждение нервно-мышечной патологии важен и с точки зрения правильного выбора тактики лечения пациентки.

Подход к лечению данных пациентов должен быть мультидисциплинарным, предполагающим максимально возможную профилактику будущих осложнений, учет сопутствующей патологии и проведение оперативных вмешательств по строгим показаниям.

Выбор вспомогательных средств реабилитации должен быть основан на максимальном учете компенсаторных возможностей ребенка. С учетом прогрессирующего характера обоих наследственных заболеваний важную роль играет психологическая поддержка больного и членов его семьи.

Информативность зрительных вызванных потенциалов при ранней диагностике рассеянного склероза

А.В. Коваленко, Б.Л. Гаврилюк, С.А. Букин
Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова,
Санкт-Петербург

Введение. Высокий уровень заболеваемости рассеянным склерозом (РС) в Северо-Западном регионе, большая стоимость медицинских затрат на лечение и реабилитацию больных обуславливают повышенное внимание исследователей к вопросу углубленного изучения клинических проявлений и патогенетических механизмов РС. На начальной стадии заболевания в результате иммунопатологического процесса происходит повреждение миелина нервных волокон в центральной нервной системе и нередко в процесс вовлекаются проводящие пути зрительного анализатора. Максимально раннее выявление зрительных нарушений позволяет диагностировать РС на начальной стадии, своевременно назначать патогенетическую терапию с целью избежать быстрого прогрессирования иммунопатологического процесса, что особенно актуально для регионов с повышенным риском заболеваемости.

Цель исследования — повысить эффективность диагностики субклинического вовлечения зрительного анализатора в патологический демиелинизирующий и нейродегенеративные процессы у пациентов с РС.

Материалы и методы. Обследовано 92 пациента (30 мужчин и 62 женщины) с достоверным диагнозом РС в соответствии с критери-

ями W.I. McDonald и тяжестью заболевания по шкале инвалидизации J. Kurtzke от 1,0 до 5,5 балла ($2,5 \pm 1,5$). Возраст пациентов — от 18 до 55 ($36,7 \pm 8,5$) лет. Пациенты с РС были разделены в 2 группы: с ретробульбарным невритом (РБН) в анамнезе ($n = 27$) и без него ($n = 65$); последняя группа разделена на подгруппы в зависимости от длительности заболевания: до 5 лет ($n = 35$), от 5 до 10 ($n = 17$), более 10 лет ($n = 13$).

Проведено комплексное нейроофтальмологическое обследование. Для оценки зрительных вызванных потенциалов (ЗВП) на реверсивный шахматный паттерн (РШП) использовали многофункциональный компьютерный комплекс «Нейро-МВП» («НейроСофт», Иваново), с 1- и 2-канальным методом регистрации ЗВП по международной схеме 10–20 %, проводилась монокулярная стимуляция полного поля с фиксацией взгляда на центральную точку. Частота реверсии обращения шахматных паттернов 1–2 Гц, размер ячейки паттерна 24–52 мин, с последующим анализом показателей латентности, амплитуды и формы комплекса NPN ЗВП. Исследование 75 100 145 проводили с оптимальной коррекцией для дали с целью исключить влияние рефракционного фактора и получить максимальную амплитуду ответа.

Результаты и обсуждение. Исследование ЗВП РШП у 74,4 % обследуемых выявило увеличение латентного периода компонента P_{100} ЗВП от 10 до 60 мс по сравнению с верхней границей нормативных значений. По результатам непараметрического дисперсионного анализа с расчетом критерия Kruskal Wallis test выявлена зависимость показателей латентности комплекса P_{100} ЗВП от длительности РС и наличия РБН в рассматриваемых группах пациентов ($N = 50,2$; $p < 0,001$). В группе пациентов с РБН в анамнезе независимо от длительности РС регистрировали увеличение латентности комплекса P_{100} ЗВП у 26 (96,3 %) из 27, которое сочеталось со снижением амплитуды у 26 (96,3 %) и раздвоением комплекса P_{100} у 23 (85,2 %) пациентов.

Аналогичные изменения были у пациентов без РБН при длительности РС более 10 лет ($n = 13$): увеличение латентности комплекса P_{100} ЗВП у 12 (92,3 %), сочетающееся со снижением амплитуды в 100 и в 92,3 % с раздвоением комплекса P_{100} . Данные изменения выявлены и в группе с длительностью РС до 5 лет ($n = 35$): увеличение латентности комплекса P_{100} ЗВП и снижение амплитуды у 17 (58,6 %), раздвоение комплекса P_{100} у 15 (42,9 %). При длительности РС от 5 до 10 лет ($n = 17$): изменение латентности комплекса P_{100} ЗВП у 9 (81,9 %), уменьшение амплитуды — у 9 (52,9 %) и изменение комплекса — у 7 (41,2 %) больных. При этом раздвоение комплекса P_{100} (W-форма) и уменьшение амплитуды регистрировали как при замедленной, так и при нормальной латентности комплекса P_{100} ЗВП. При РС у пациентов отмечена повышенная истоощаемость зрительных функций. При анализе комплекса NPN ЗВП РШП выявлено снижение амплитудных показателей и увеличение латентности пиков: в конце исследования показатели были ниже по сравнению с результатами, полученными в начале исследования.

ЗВП РШП является чувствительным методом для обнаружения признаков демиелинизации и аксонопатии (нейродегенерации) на ранней стадии заболевания РС, даже без РБН. Увеличение времени латентности и изменение амплитудных параметров ЗВП у пациентов без РБН в анамнезе можно объяснить диффузной демиелинизацией и аксональной нейродегенерацией, которая имеет место при хроническом вялотекущем воспалительно-дегенератив-

ном процессе, характерном для РС. В развитии нейродегенерации, помимо утраты защитной функции миелина, играют роль иммуноопосредованные нейротоксичность, нарушение трофической поддержки, повреждение митохондрий, метаболические сдвиги, внутриклеточные изменения и другие факторы. Изменения со стороны проводящих путей зрительного анализатора нарастают по мере прогрессирования заболевания. У большинства пациентов с РС без РБН в анамнезе (не имеющих жалоб на зрение и без патологии при стандартном нейроофтальмологическом обследовании) выявлены характерные изменения при исследовании ЗВП РШП в виде увеличения латентности пика P_{100} (64,4 %), снижения амплитуды (61 %) и изменения формы комплекса NPN (54,2 %).

При оценке параметров выполненного исследования следует всегда обращать внимание на снижение амплитуды ЗВП, W-подобную форму волны P_{100} , повышенную истоощаемость функций зрительного анализатора и межокулярную разность. Ответы в норме при стимуляции левого и правого глаза мало различаются, и по статистике эти различия в среднем составляют 3 мс, а межокулярная разница по латентности пика P_{100} не превышает в норме 5–6 мс. Наличие межокулярной разности по латентности или амплитуде является важным признаком при установлении наличия патологии, даже если абсолютные значения этих параметров не выходят за границы нормы. Наличие устойчивой межокулярной асимметрии со снижением амплитуды или увеличением латентности пика P_{100} в одном полушарии при стимуляции как левого, так и правого глаза больше 30 % может говорить о постхиазмальном уровне поражения.

Преимущество ЗВП перед другими методами диагностики РС — высочайшая чувствительность в определении «немых» очагов, т.е. электрофизиологических изменений в белом веществе, не сопровождающихся неврологическими симптомами, а также объективность и неинвазивность метода. Электрофизиологически демиелинизация при проведении ЗВП проявляется замедлением проведения в пораженных волокнах зрительного пути. Зрительные ответы, генерируемые на резкое изменение контраста, значительно стабильнее по своей конфигурации и более точно отражают функции зрительной системы.

Кроме использования в диагностике, ЗВП применяют для изучения патофизиологических механизмов демиелинизации, мониторингирования состояния мозга в процессе экзогенного и эндогенного воздействия на организм и, в частности, в процессе лечения.

Заключение. При углубленном офтальмологическом обследовании с использованием современного офтальмологического оборудования даже при отсутствии в анамнезе РБН можно выявить субклиническое вовлечение зрительного анализатора в патологический нейродегенеративный процесс на ранней стадии заболевания РС. Это позволит своевременно назначить патогенетическую терапию и избежать быстрого прогрессирования иммунопатологического процесса и инвалидизации пациентов.

Таким образом, установлены высокая чувствительность ЗВП РШП в диагностике аксональной дегенерации и демиелинизации зрительного нерва при РС даже при отсутствии жалоб пациента на снижение зрения, возможность объективного анализа и мониторинга патологического процесса и оценки эффективности патогенетической терапии РС.

Дифференциальная диагностика генерализованной миастении и конверсионного расстройства. Наблюдение из практики

А.С. Козловский, С.И. Дедаев

ФГБУ «Российская детская клиническая больница»
Минздрава России, Москва; Московский миастенический центр

Миастения — аутоиммунное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся патологической слабостью и утомляемостью и связанное с повреждением ацетилхолиновых рецепторов постсинаптической мембраны поперечно-полосатых мышц специфическими антителами. Клиническая картина миастении разнообразна и включает глазодвигательные, бульбарные нарушения, слабость жевательных и мимических мышц, слабость мышц шеи и конечностей. Распространенность патологического процесса может быть весьма вариативной: от одностороннего птоза до вовлечения практически всех произвольных мышц. Отличием всех симптомов миастении является динамичность в течение суток, усиление после нагрузки, обратимость или уменьшение степени их выраженности после отдыха. Диагноз миастении ставится на основании анамнестических данных, клинического осмотра, положительной пробы с антихолинэстеразными препаратами (АХЭП), электрофизиологического обследования, динамического наблюдения. Специфическим тестом для диагностики миастении является проба с АХЭП прозерин. Доза подбирается индивидуально из расчета 0,125 мг/кг массы тела. Обычно делается подкожная инъекция. Оценивают действие препарата через 30–40 мин. Положительной полной проба считается при восстановлении мышечной силы до 5 баллов с компенсацией бульбарных и глазодвигательных нарушений; положительной неполной — при нарастании силы на 2–3 балла, но без полного ее восстановления и/или при сохранении редуцированного бульбарного или глазодвигательного дефекта. Оправдано выделение сомнительной прозериновой пробы, когда отмечается некоторая положительная динамика в отношении отдельных симптомов (уменьшение птоза на 1–2 мм, некоторое увеличение объема движений глазных яблок, несколько более звонкий голос, впечатление о некотором нарастании силы мышц конечностей и т. д.). Сомнительная реакция на АХЭП может встречаться и при других нервно-мышечных заболеваниях.

В связи с тем, что существуют определенные, достаточно четкие клинические и электрофизиологические критерии диагноза, «миастения», ее дифференциальная диагностика с другими видами нервно-мышечной патологии не должна представлять серьезных затруднений для современных специалистов. Однако при конверсионном расстройстве клиническая картина, наблюдаемая у пациента, может выглядеть достаточно убедительно, и только знание всех нюансов заболевания поможет врачу в постановке правильного диагноза.

Пациентка О., 11 лет. Жалобы на выраженную слабость в конечностях, затруднение при ходьбе, чувство першения и инородного тела в горле, нарушение речи, глотания, тремор в руках и ногах. Отмечает полное восстановление через 10–15 мин после введения 1 мл прозерина п/к, длящееся до 7–8 ч с последующим возвратом к прежнему состоянию.

При осмотре птоза и офтальмопареза не выявлено. Слабость мимических мышц до 3 баллов. Мягкое небо подвижно, сила жевательных мышц не изменена. Отмечается изменение речи по типу «лающей». Жевание не нарушено, однако после каждого проглатывания пищи отмечается навязчивый лающий кашель. Сам акт глотания при этом не нарушен. Сила мышц шеи до 4 баллов. Отмечено диффузное симметричное снижение силы мышц конечностей до 3–4 баллов (по шкале MRC). Самостоятельно передвигается мелкими шажками. Крупно- и среднеамплитудный тремор кистей и стоп, купирующийся при отвлечении внимания. При проведении ЭМГ-исследования признаков нарушения нервно-мышечной передачи не выявлено. С учетом симптоматики, не укладывающейся в типичную картину миастении, признаков атаки и отсутствия изменений при ЭМГ-обследовании требовалось исключение психогенного генеза нарушений, в связи с чем было принято решение о проведении пробы с плацебо. Была проведена подкожная инъекция витамина B₁ (пациентке сообщили, что вводился прозерин). Через 15 мин наблюдалось купирование симптоматики, полное восстановление двигательных функций и речи.

Заключение. Пациентка с конверсионным расстройством демонстрировала симптоматику, схожую с таковой при генерализованной миастении, и по этой причине ей была назначена и проводилась специфическая терапия, в том числе иммуносупрессия. Однако чрезмерная «вычурность» симптоматики, слишком быстрое и «драматичное» действие прозерина позволили заподозрить психогенную природу данного состояния.

Сравнительная характеристика клинко- электронейромиографической и ультразвуковой диагностики поражения периферических нервов при полиневропатиях

И.В. Комягина, К.М. Беляков

ГБУЗ НО «Нижегородская областная клиническая больница
им. Н.А. Семашко», Нижний Новгород

Цель работы — выявить особенности эхографической картины поражения периферических нервов при различных видах полиневропатий, провести корреляцию между данными неврологического статуса, ЭНМГ и УЗИ.

Материалы и методы. В основную группу включены 35 пациентов с полиневропатиями в возрасте от 18 лет до 71 года. Из них с диабетической полиневропатией — 6 пациентов, токсикодисметаболической полиневропатией — 9, наследственной полиневропатией — 12, острой воспалительной демиелинизирующей полиневропатией — 4, хронической демиелинизирующей полиневропатией — 4. Всем больным проведено клиническое обследование (неврологический статус), ЭНМГ, УЗИ обоих срединных и большеберцовых нервов. Контрольную группу составили 20 пациентов без клинических признаков заболеваний периферической нервной системы.

ЭНМГ-диагностика выполнялась на компьютеризированном диагностическом комплексе «НЕЙРО МВП-4». Оценивали следующие показатели: амплитуда М-ответов, потенциалов действия и вызванного кожного симпатического потенциала, СРВ по мотор-

ным и сенсорным волокнам, терминальная латентность вызванного кожного симпатического потенциала.

Ультрасонография проводилась на аппаратах iE33 (Philips, Нидерланды) широкополосным линейным датчиком 3–11 МГц и DC-7 (Mindray, Китай) линейным датчиком 4–10 МГц с использованием серошкальной визуализации, цветового доплеровского картирования, энергетического доплеровского картирования.

При УЗИ нерв представляет собой округлое или овальное образование со сложной внутренней структурой, напоминающей кабель. Отдельные нервные волокна состоят из аксонов, миелиновой оболочки и шванновских клеток. Несколько таких волокон формируют пучок, а некоторое количество таких пучков составляют отдельный нерв. Размер каждого отдельного пучка и число пучков, входящих в нерв, зависят от размера нерва, его локализации (расстояние от места начала) и его типа (количество двигательных или чувствительных элементов). Отдельные нервные пучки и сам нерв пронизаны и окружены поддерживающей тканью, межфасцикулярным и поверхностным эпиневром. Последние могут быть распознаны с определенной точностью при сонографии, однако соединительная ткань, которая состоит из эндоневрия, окружающего отдельные нервные волокна, и периневрия, окружающего пучки, представляет собой очень тонкую оболочку, не доступную для разрешающей способности сонографии. На поперечной сонограмме здоровый нерв имеет эхоструктуру в виде крошечных гипэхогенных пятнышек — пучки (или группы пучков) — внутри гиперэхогенной сетчатой структуры — межфасцикулярный и поверхностный эпиневр.

По результатам УЗИ оценивали размеры нервов в поперечном сечении, площадь, четкость контуров, эхогенность, дифференцировку нервных волокон, наличие кровотока. Измерения срединных нервов проводились на 4 уровнях: в средней трети плеча, в области локтевой ямки, на середине предплечья и перед входом в карпальный канал. Большеберцовые нервы измерялись на 3 уровнях: в месте отхождения от седалищного нерва, по нижнему краю подколенной ямки и в области тарзального канала.

Результаты. По данным клинического осмотра и ЭНМГ мы разделили пациентов на несколько групп: в 1-ю вошли 7 пациентов с вегетативно-сенсорной и сенсорной полиневропатией верхних и нижних конечностей (диабетические, токсико-дисметаболические полиневропатии), во 2-ю группу — с моторно-сенсорной полиневропатией верхних и нижних конечностей (наследственные полиневропатии) — 12, в 3-ю — с моторно-сенсорно-вегетативной полиневропатией верхних и нижних конечностей (диабетические и токсико-дисметаболические полиневропатии) — 8, в 4-ю — 8 пациентов с моторно-сенсорными демиелинизирующими полиневропатиями (острая воспалительная демиелинизирующая и хроническая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия).

В 1-й группе изменений по сравнению с контрольной группой не выявлено. Колебания по размерным характеристикам составили не более 30 % от средних значений. Эхогенность нервов и дифференцировка нервных волокон соответствовали норме.

Во 2-й группе размеры оставались в пределах средних значений, отмечалось изменение дифференцировки нервных волокон в дистальных отделах большеберцовых нервов у всех пациентов. При этом изменения и в проксимальных отделах большеберцовых нервов были у 4 пациентов, а нарушения структуры срединных нервов — у 2. Эхогенность нервов оставалась средней.

В 3-й группе изменений по размерам и эхогенности не отмечалось. Были выявлены нарушения дифференцировки в дистальных отделах большеберцовых нервов у 8 пациентов, а у 2 еще и в проксимальных отделах и в срединных нервах.

В 4-й группе у пациентов с острой воспалительной демиелинизирующей полиневропатией отмечали снижение эхогенности нервов, нарушение дифференцировки нервных волокон. Изменений в размерах не выявлено. При хронической воспалительной демиелинизирующей полиневропатии эхогенность нервов оставалась средней или немного повышенной у всех пациентов, дифференцировка умеренно нарушалась у 2 больных. Также отмечали увеличение размеров нервов и площади в поперечном сечении более чем на 30 % по сравнению с контрольной группой.

Заключение. Таким образом, УЗИ позволяет оценить определенные морфоструктурные изменения, происходящие в периферических нервах при достаточно выраженных полиневропатиях, а в случае хронической воспалительной демиелинизирующей полиневропатии — выявить характерные эхографические особенности: увеличение размеров, умеренное повышение эхогенности нервов.

Периферические нейропатии при вибрационной болезни в условиях Севера

Э.Э. Конникова¹, А.А. Кожевников²,
С.Н. Николаева², А.Б. Нимаева¹

¹Северо-Восточный федеральный университет
им. М.К. Аммосова, Медицинский институт;

²Республиканская больница № 2 — Центр экстренной медицинской помощи, Якутск

Цель исследования — изучить особенности клинического течения периферических нейропатий (ПН), факторы риска, влияющие на степень тяжести их клинического проявления в различных профессиональных группах рабочих, подвергающихся воздействию общей вибрации (ОВ) и локальной вибрации (ЛВ) в условиях Крайнего Севера.

Материалы и методы. Углубленное обследование 150 пациентов с ПН при вибрационной болезни (ВБ) проводилось в условиях республиканского профцентра. Были выделены 4 профессиональные группы: 1-я — бульдозеристы ($n = 45$), подвергавшиеся комплексному воздействию ОВ и ЛВ, 2-я — экскаваторщики ($n = 22$), подвергавшиеся воздействию ОВ, ЛВ и охлаждающему действию микроклимата, 3-я — водители большегрузных машин ($n = 56$), подвергавшиеся воздействию ОВ, 4-я — шахтеры ($n = 27$), подвергавшиеся воздействию ЛВ. По возрасту и стажу работы по профессии группы были сопоставимы.

При обследовании, кроме неврологического исследования, всем больным проведены рентгенография шейного и пояснично-крестцового отделов позвоночника, локтевых, плечевых суставов, кистей, холодовая проба, паллестезиометрия, проба Алексеева, Боголепова, исследование мышечной силы и выносливости. Стимуляционную ЭНМГ проводили 127 (80 %) больным, МРТ шейного отдела позвоночника — 76 (50,7 %), МРТ пояснично-крестцового отдела — 95 (63,3 %).

Для изучения факторов риска развития более выраженных стадий ПН при ВБ выявляли такие производственные и медико-биологические факторы, как стаж работы в профессии, уровни производственной вибрации, сочетанное воздействие ОВ и ЛВ, наличие физической нагрузки, вынужденной позы и переохлаждения, напряженность трудового процесса, возраст на начало работы по профессии, клинически выраженный остеохондроз шейного и пояснично-крестцового отделов позвоночника, наличие в анамнезе травм или обморожений конечностей, заболевания сосудов нижних конечностей, аномалии развития позвоночника.

Результаты. Ведущими были жалобы на ноющие боли в руках и ногах, преимущественно в покое, онемение и парестезии в конечностях, повышенную зябкость рук и ног. При этом частота жалоб на боли в дистальных отделах рук была достоверно выше у шахтеров (77,8 %), чем у бульдозеристов (40 %, $p < 0,01$), экскаваторщиков (45,5 %, $p < 0,05$) и водителей большегрузных автомашин (37,5 %, $p < 0,01$). Жалобы на боли в ногах достоверно чаще предъявляли экскаваторщики (68,7 %, $p < 0,05$) и водители большегрузных машин (66,1 %, $p < 0,01$), чем шахтеры (37 %), а на онемение рук — шахтеры (74,1 %) по сравнению с бульдозеристами (44,4 %, $p < 0,01$). Достоверно выше была частота жалоб на боли в поясничном отделе позвоночника у водителей (66,1 %, $p < 0,001$), чем у шахтеров (33,1 %), а на боли в шейном отделе позвоночника — у шахтеров (66,7 %, $p < 0,05$) по сравнению с бульдозеристами (26,7 %) и водителями (39,2 %).

Исследование рефлекторной сферы показало, что снижение трицепсального рефлекса выявлялось у 37 % шахтеров, что достоверно чаще, чем у бульдозеристов — 15,6 % ($p < 0,05$) и водителей — 17,9 % ($p < 0,05$). У 62,5 % водителей выявляли снижение ахилловых рефлексов, что было достоверно чаще, чем у шахтеров (29,6 %, $p < 0,01$).

Исследование чувствительности выявило наличие гипалгезии в дистальных отделах рук достоверно чаще у шахтеров (70,4 %, $p < 0,05$), чем у бульдозеристов (44,4 %), экскаваторщиков (40,9 %) и водителей (50,0 %), в дистальных отделах ног — у бульдозеристов (40 %, $p < 0,05$) по сравнению с шахтерами (14,8 %). Гипалгезия по типу «лампасов» в нижних конечностях выявлялась чаще у бульдозеристов (31,1 %, $p < 0,05$), экскаваторщиков (40,9 %, $p < 0,05$) и водителей (35,7 %, $p < 0,05$), чем у шахтеров (11,1 %). В группе экскаваторщиков достоверно чаще, чем в других группах, выявлялась гипалгезия в зоне иннервации локтевого нерва справа (22,7 %, $p < 0,05$). В группе бульдозеристов данный синдром выявлялся у 2,2 %, в группе водителей — у 3,5 %, в группе шахтеров — у 3,7 %.

Стимуляционная ЭНМГ определила во всех 4 группах у преобладающего большинства больных снижение скорости проведения импульса по дистальному отрезку сенсорных волокон срединного нерва (67,7; 64,7; 68,3 и 65,0 % соответственно в 1, 2, 3 и 4-й группах). В группе шахтеров чаще (68,4 %, $p < 0,05$), чем в группах бульдозеристов (40 %), экскаваторщиков (57,9 %) и водителей (50,0 %), выявляли снижение скорости проведения импульса по дистальному отрезку сенсорных волокон локтевого нерва.

При изучении частоты влияния производственных факторов риска развития выраженных стадий ПН при ВБ выявлено достоверное превалирование рабочих со стажем работы свыше 25 лет в группе ВБ II—III стадии со стойкими проявлениями ПН, чем в группе ВБ I—II стадии с субкомпенсированными проявлениями ПН. В группе ВБ II—III стадии также достоверно чаще, чем в группе ВБ I—II ста-

дии, отмечали воздействие ОВ, превышающей предельно допустимый уровень на 6—12 дБ, сочетанное воздействие ОВ и ЛВ, охлаждающего микроклимата рабочей зоны, также начала работы в виброопасной профессии после 40 лет, остеохондроза шейного отдела позвоночника выраженной стадии. Вынужденная рабочая поза более 50 % рабочей смены с региональным мышечным перенапряжением отмечалась одинаково часто в обеих группах у преобладающего числа исследуемых.

Выводы. Таким образом, в результате обследования во всех 4 группах наиболее часто среди ПН выявляли полиневропатии сенсорного характера. Компрессионно-ишемическую нейропатию локтевого нерва на локтевом уровне и шейные рефлекторные синдромы достоверно чаще выявляли у экскаваторщиков. Превалирование более выраженных стадий ПН при ВБ у экскаваторщиков, возможно, связано с характерным для условий труда данной профессиональной группы комплексным воздействием ОВ, ЛВ и низких температур окружающего воздуха при ремонтных работах на открытой площадке. Выявлено значительное превалирование частоты пояснично-крестцовых радикулопатий в профессиональных группах, подвергающихся воздействию ОВ по сравнению с группами рабочих, контактирующих с ЛВ. Прогностически значимыми факторами риска развития более выраженных стадий ПН при ВБ в условиях Крайнего Севера являются такие производственные и медико-биологические факторы, как стаж работы по профессии свыше 25 лет, воздействие ОВ, превышающей предельно допустимый уровень на 6—12 дБ, сочетанное воздействие ОВ и ЛВ, переохлаждение, начало работы в виброопасной профессии после 40 лет, остеохондроз шейного отдела позвоночника выраженной стадии.

Метод неинвазивной оценки композиции скелетных мышц у пациентов с заболеваниями опорно-двигательного аппарата и улучшение их функционального состояния методом функционального биоуправления

И. С. Косов, С. А. Михайлова

ФГБУ «Центральный институт травматологии и ортопедии им. Н. Н. Приорова» Минздрава России, Москва

Нейрофизиологические методы оценки функционального состояния периферического опорно-двигательного аппарата являются необходимым условием разработки тактики лечения и критерием его эффективности. При этом исследование сократительной функции скелетной мускулатуры, определяющееся композицией фазических и тонических волокон, в клинике проводится достаточно редко.

Цель исследования — изучение адаптационных изменений нервно-мышечного аппарата пациентов с заболеваниями опорно-двигательного аппарата, разработка принципов реабилитационных программ и критериев эффективности их использования в клинике травматологии и ортопедии.

Материалы и методы. В исследование включены данные 125 больных с врожденными и приобретенными заболеваниями опорно-

двигательного аппарата нижних конечностей, прошедших обследование в период 2005–2013 гг. в лаборатории клинической физиологии и биомеханики ЦИТО им. Н.Н. Приорова, при этом были исключены пациенты с признаками поражения ПНС и центральной нервной системы. Исследовали кинематические и ЭМГ-параметры при реализации автоматизированных локомоций — при стоянии и ходьбе (биомеханика походки, методика Motion Capture), а также данные суммарной ЭМГ с постпроцессорным спектральным анализом записей, тонусометрии, механомиографии (ММГ) с использованием разработанного малогабаритного механодатчика в условиях изометрического напряжения мышц (на комплексном анализаторе ConAn). В целях достижения достоверных повторяемых результатов проводили несколько проб в течение 1 исследования. Сравнивали с данными здоровых лиц ($n = 12$) и/или неповрежденной конечности ($n = 57$) перед лечением, в процессе и после окончания курса лечения.

Основные изменения мышц пораженной конечности характеризовались снижением мышечной силы до 1,0–2,5 балла по шкале ММТ, амиотрофией различной степени выраженности. При анализе показателей были выявлены типичные изменения биоэлектрической активности мышц, коррелирующие с изменениями ММГ. Средняя амплитуда биоэлектрической активности пораженных конечностей была снижена незначительно относительно пораженной стороны, при этом спектральный анализ по методу Фурье показал, что максимум частот диапазона осцилляций ЭМГ «здоровой» стороны располагался в диапазоне 20–160 Гц (в зависимости от преобладания тонической или фазической функции мышцы), на стороне повреждения смещался в высокую часть спектра — 90–260 Гц, там же прослеживалось снижение тонуза (индивидуально от 8,8 до 71,2 кПа) и изменение формы ММГ по соотношению длительности фаз сокращения и расслабления.

Выявленные изменения свидетельствовали о перестройке архитектоники двигательных единиц мышц пораженных конечностей в сторону снижения тонических и фазических функций относительно «здоровых» мышц.

В целях коррекции патологических изменений использовали метод биологической обратной связи по ЭМГ с процессом обучения избирательному напряжению мышц. Методики лечения составляли индивидуально, эффективность применения подтвердили данные клинического статуса пациентов, с приближением биомеханических и электрофизиологических параметров к норме у 87 % пролеченных больных.

Выводы. Разработан и апробирован метод оценки композиции скелетных мышц, позволяющий дать качественную и количественную оценку сократительной функции мышечной ткани.

Использование метода функционального управления позволяет значительно улучшить функциональное состояние околоуставных мышц и повысить эффективность реабилитации.

Митохондриальные нарушения при наследственных нервно-мышечных заболеваниях и миастении

С.В. Котов, Б.В. Агафонов, И.А. Казанцева, О.П. Сидорова, Е.В. Бородастая

ГБУЗ МО «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского», Москва

Цель работы — изучить функцию митохондрий при наследственных нервно-мышечных заболеваниях.

Материалы и методы. Обследовано 55 взрослых пациентов с наследственной нервно-мышечной патологией: с наследственной моторно-сенсорной нейропатией (НМСН) — 26, миотонической дистрофией — 3, боковым амиотрофическим склерозом (БАС) — 3, прогрессирующей мышечной дистрофией (ПМД) — 22 (Ландузи–Дежерина — 7, глазной — 3, Беккера — 3, болезнью центрального стержня — 3, с синдромом Кернса–Сейра — 2, с неуточненной формой — 3, поясно-конечностной — 1) и с миастенией — 1. Проводили цитохимический анализ лимфоцитов в периферической крови. Оценивали 4 фермента митохондрий, участвующих в углеводном обмене (лактатдегидрогеназа — ЛДГ), обмене аминокислот (глутаматдегидрогеназа — ГДГ), обмене жирных кислот (α -глицерофосфатдегидрогеназа — α -ГФДГ) и II комплекс дыхательной цепи митохондрий (сукцинатдегидрогеназа — СДГ). Определяли уровень лактата в крови до и после еды (нагрузки углеводами). Для коррекции митохондриальных нарушений применяли идебенон (нобен) в дозе 90 мг/сут (2 капсулы по 30 мг утром и 1 днем до 16.00). Исследовали мышечную силу по 5-балльной системе и когнитивные функции по шкале MMSE.

Результаты. При НМСН уровень лактата был увеличен в 76 % случаев, после нагрузки углеводами повышался в 50 %. СДГ увеличена у половины больных, снижена в 33 %. α -ГФДГ снижена у 67 % больных, ГДГ — у 75 %, ЛДГ повышена у 45 %. При миотонической дистрофии, БАС, синдроме Кернса–Сейра, болезни центрального стержня, поясно-конечностной, глазной ПМД, миопатии Беккера и неуточненной ПМД отмечено изменение как цитохимических показателей, так и уровня лактата в крови (повышение). При миопатии Ландузи–Дежерина изменение цитохимических показателей отмечали у всех пациентов, у половины больных уровень лактата в крови был в норме. При миастении также отмечено увеличение уровня лактата и изменение цитохимических показателей, свидетельствующих о гипоксии.

Для коррекции митохондриальных нарушений 14 пациентам (8 с ПМД, 5 с НМСН, 1 с миастенией) был назначен идебенон (нобен). В общей группе больных ПМД отмечено увеличение мышечной силы (статистически достоверно дельтовидной, двуглавой мышцы плеча, подвздошно-поясничной мышцы). Сила остальных мышц увеличилась менее значительно. При НМСН также отмечена положительная динамика: улучшилась вибрационная чувствительность в пальцах стоп, болевая чувствительность в конечностях, увеличилась сила в дистальных отделах конечностей. При миастении мышечная сила увеличилась на 1–2 балла. У всех пациентов наблюдали улучшение когнитивных функций.

Заключение. Таким образом, при наследственной нервно-мышечной патологии, даже не являющейся первично-митохондриальным заболеванием, отмечается нарушение функции митохондрий,

проявляющееся как изменением цитохимических показателей, так и повышением уровня лактата в крови, что служит показанием для назначения энерготропной терапии — препаратов коэнзим Q₁₀ (кудесан, кудевита, нобен (идебенон)) и карнитина (карнитон, карниетин). Учитывая не 100 % нарушения различных видов обмена в митохондриях, перед назначением лекарственных препаратов следует провести цитохимическое исследование. Следует назначать одновременно определение уровня лактата в крови до и после нагрузки углеводами и цитохимическое исследование, так как уровень лактата в крови не всегда повышен, а в некоторых случаях отмечается повышение уровня лактата при нормальных цитохимических показателях.

Принципы проведения нейрофизиологического интраоперационного мониторинга в условиях Федерального центра травматологии, ортопедии и эндопротезирования (Чебоксары)

В.А. Кузьмина¹, М.К. Илларионова¹, И.В. Михайлова²,
А.Р. Сюндюков¹, А.Л. Владимиров¹

¹ФБГУ «Федеральный центр травматологии, ортопедии
и эндопротезирования» Минздрава России, Чебоксары; кафедра
функциональной и лабораторной диагностики ²ФГБОУ ВПО
«Чувашский государственный университет
им. И.Н. Ульянова», Чебоксары

Применение интраоперационного нейромониторинга (ИОНМ) при хирургических вмешательствах, в ходе которых могут быть затронуты нервные структуры, в настоящее время становится мировым стандартом. Важным этапом развития интраоперационной нейрофизиологии в России стало придание ей статуса «обязательного условия» выполнения высокотехнологичных хирургических вмешательств в большой группе нейрохирургических и спинальных операций.

Под нейромониторингом следует понимать непрерывное наблюдение за состоянием структур нервной системы для своевременного обнаружения опасных отклонений от исходного уровня их функционирования.

Проведение ИОНМ при операциях на позвоночнике включает 4 основных этапа.

1. Тест на миорелаксанты (TOF) используется для измерения степени нервно-мышечной блокады. Этот тест позволяет исключить ложноотрицательные результаты, обусловленные эффектами парализирующих средств. Мониторинг нервно-мышечного блока осуществляется путем стимуляции соответствующего нерва и регистрации вызванного суммарного моторного потенциала в иннервируемой им мышце.

2. Режим контроля приближения к нерву (N. Proху) позволяет контролировать корректное формирование канала для транспедикулярного винта. На инструменте хирурга фиксируется петля, на которую подается электрический стимул. Ответы, полученные при низких значениях мощности стимуляции, указывают на то,

что инструмент приблизился к нерву. Кроме того, контролировать приближение к нерву позволяет звуковой сигнал обратной связи. Тональные сигналы высокой и низкой частоты указывают на то, что инструмент, на который подается ток, находится соответственно ближе к нерву или дальше от него.

3. Режим проверки целостности транспедикулярного винта (Screw Integrity) предназначен для быстрого автоматического контроля правильности его установки во время фиксации позвоночника. Для контакта с винтом и его стимуляции используется зонд, направляемый хирургом. О корректной установке винта свидетельствует появление ЭМГ-ответа на стимул высокой мощности либо его отсутствие.

4. Транскраниальная электростимуляция моторных вызванных потенциалов (ТСеМЕР) предназначена для мониторинга двигательных путей и регистрации ответов в соответствующих областях мышц. Для стимуляции моторных вызванных потенциалов электроды устанавливают под кожу волосистой части головы по линии, отстоящей на ширину одного пальца вперед (по направлению к носу) от точек С3 и С4 и соответствующей проекции моторной зоны коры.

При нейрохирургических операциях дополнительно проводится исследование спинномозговых корешков с помощью автоматической электростимуляции. Здоровые нервные корешки, обеспечивающие иннервацию мышц, обычно дают ЭМГ-ответы при мощности стимула < 2 мА.

При проведении хирургических вмешательств под контролем ИОНМ для получения достоверных данных и исключения ложноотрицательных результатов исследования необходимо учитывать депрессорный эффект анестетиков на параметры вызванной активности. Оптимальной для ИОНМ является внутривенная анестезия с помощью гипнотика пропофола и анальгетика фентанила в сочетании с вдыханием кислородно-воздушной смеси и ингаляционных анестетиков, доза которых контролируется по максимальной альвеолярной концентрации (МАК). При необходимости использования миорелаксантов применяют препараты средней продолжительности действия.

В Федеральном центре травматологии, ортопедии и эндопротезирования г. Чебоксары с мая по декабрь 2013 г. было проведено 53 операции под контролем ИОНМ. По поводу идиопатического сколиоза грудного, поясничного или грудно-поясничного отделов позвоночника прооперирован 41 больной, по поводу травмы позвоночника — 2, истмического спондилолистеза — 2, спондилолиза дужек L5 — 1, врожденных пороков развития шейного, грудного, поясничного отделов позвоночника — 3, стеноза позвоночного канала — 4 пациента.

ИОНМ выполнялся с применением системы NIM — Eclipse System фирмы Medtronic. Игольчатые электроды устанавливали в миотомы, соответствующие сегментам спинного мозга на уровне проводимого хирургического вмешательства, перед обкладыванием пациента операционным бельем и созданием стерильного операционного поля.

Эндотрахеальный наркоз базировался на единых стандартах. В состав премедикации входили атропин, сибазон (реланиум) или дормикум, димедрол, которые вводились в/в за 5 мин до начала анестезии. Индукцию анестезии проводили в/в введением пропофола. Интубацию осуществляли оротрахеальным методом после

в/в введения миорелаксанта суксаметония хлорида или цисатракурия безилата. После интубации больных переводили на искусственную вентиляцию легких (ИВЛ). Для поддерживающей анестезии использовали фентанил, пропофол, севофлюран в МАК 0,3–2,0 %.

Проведение нейромониторинга в процессе операции позволило хирургам действовать более точно и уверенно, избежать возможных неврологических осложнений и сократить времена на восстановление и затраты на реабилитацию.

Таким образом, на сегодняшний день интраоперационный контроль целостности нервных проводящих путей все шире внедряется в ежедневную практику, так как снижение риска ятрогенных неврологических осложнений становится одной из ключевых задач в условиях постоянно увеличивающегося количества проводимых оперативных вмешательств.

Случай митохондриальной нейрогастроинтестинальной энцефалопатии с декрементом при ритмической стимуляции

С.А. Курбатов¹, В.П. Федотов², П.Г. Цыганкова³,
Е.Ю. Захарова³

¹ АУЗ ВО «Областной клинический консультативно-диагностический центр», Воронеж;

² БУЗ ВО «Воронежская областная клиническая больница № 1»;

³ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Москва

Введение. Выраженный клинический полиморфизм и многообразие форм наследственных нервно-мышечных заболеваний ставят перед практикующими врачами-неврологами сложную диагностическую задачу. Современные молекулярно-генетические методы расширяют диапазон возможностей для верификации диагноза. Мы представляем первый случай диагностики в России митохондриальной нейрогастроинтестинальной энцефалопатии (Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy, MNGIE, MIM: 603 041) с новой мутацией гена тимидинфосфорилазы (*TYMP*). MNGIE крайне редкое аутосомно-рецессивное заболевание, относится к митохондриальным заболеваниям с дебютом во 2-й декаде и средней продолжительностью жизни 37 лет, с поражением нервной, мышечной и пищеварительной систем.

MNGIE обусловлена мутациями ядерной ДНК (локус 22q13). Мутантный ген приводит к нарушению работы фермента и накоплению тимидина в моче и плазме пациентов. В клетках крови и мышцах обнаруживают множественные делеции и истощение митохондриальной ДНК. Клинически MNGIE проявляется прогрессирующим птозом и/или офтальмопарезом, нейросенсорной глухотой, полинейропатией, миопатией, лейкоэнцефалопатией, тяжелым нарушением моторики кишечника, кахексией, сокращением продолжительности и качества жизни. Полисистемный характер поражения и манифестация с поражения различных органов требуют проведения дифференциальной диагностики с большой группой заболеваний.

Материалы и методы. Мы представляем оригинальное наблюдение больной К. с MNGIE.

Проведены клиничко-генеалогический анализ семьи, неврологический осмотр, стимуляционная и игольчатая ЭНМГ, МРТ головного мозга, ДНК-анализ образцов крови пробанда и членов семьи.

Больная К., 37 лет, направлена после неврологического приема с диагнозом: миастения (?), лейкодистрофия (?). С жалобами на прогрессирующую глухоту, опущение век, ограничение движения глазных яблок, вздутие и урчание в животе, болезненные спазмы передней брюшной стенки, редко тошноту и рвоту, низкую массу тела.

Больная от здоровых родителей, состоящих в близкородственном браке, по национальности хемшилка (субэтническая группа армян), от нормально протекавшей беременности и родов. Первые симптомы заболевания отмечались с раннего детства в виде быстрого чувства насыщения едой и дефицита массы тела. С дошкольного возраста появились болезненные вздутия кишечника, спазмы передней брюшной стенки, периодически тошнота и рвота. Течение заболевания с периодическими обострениями гастроинтестинальных нарушений. Неврологическая симптоматика присоединилась позже: опущение век и ограничение движения глазных яблок с 11 лет, прогрессирующая нейросенсорная тугоухость с 33 лет, слабость в руках и ногах с 35 лет.

При осмотре: больная с выраженным дефицитом массы тела 34 кг, при росте 161 см. Неврологический статус: когнитивных нарушений не выявлено. Черепно-мозговые нервы: птоз, офтальмопарез, сила в круговых мышцах глаз и рта не нарушена, снижены глоточные рефлексы, глотание не нарушено. Речь легко смазанная. Легко выраженный вялый тетрапарез. Сухожильные рефлексы с бицепсов и трицепсов средней живости D = S; арефлексия коленных, карпорадиальных и ахилловых. Полиневритический тип нарушения поверхностной чувствительности.

Заключение окулиста: OU птоз верхнего века I степени, частичная офтальмоплегия, миопия слабой степени.

Заключение сурдолога: нейросенсорная тугоухость IV степени.

При проведении ЭМГ выявлены признаки демиелинизирующей полинейропатии. Установлен декремент амплитуды М-ответа (47 %) при 50 Гц. В проксимальных и дистальных мышцах ног при игольчатой ЭМГ выявлена нормальная структура ПДЕ, без патологической спонтанной активности.

Данные МРТ головного мозга: обширные диффузные демиелинизирующие изменения белого вещества полушарий головного мозга, мозжечка и ствола.

В лаборатории НБО МГНЦ проведена ДНК-диагностика: установлена ранее не описанная миссенс-мутация в гене *TYMP* (с. 1001 T > G) в гомозиготном состоянии.

Обсуждение. В представленном нами случае симптомы, выявляемые при MNGIE, перекрывались с большим спектром неврологической наследственной и соматической патологией. При диагностике MNGIE у нашей больной мы исключали: миастению — не выявлена патологическая мышечная утомляемость и декремент на 3 Гц при ритмической стимуляции; наследственные и приобретенные лейкоэнцефалопатии — отсутствовали симптомы поражения центральной нервной системы при выраженных диффузных изменениях головного мозга при МРТ; хроническую воспалительную демиелинизирующую полинейропатию и наследственные моторно-сенсорные нейропатии в связи с поздним дебютом легкого тетрапареза; миопатии — исключен миодистрофический паттерн в мышцах при игольчатой ЭМГ. Лишь сочетание полного набора диагностически значимых симптомов для MNGIE у нашей больной: тяжелого нарушения мото-

рики кишечника, кахексии, птоза и офтальмопареза, полинейропатии, лейкоэнцефалопатии, — позволили исключить синдром Кернса—Сейра. Учитывая возможный дебют с неврологической симптоматики, полагаем, что MNGIE может протекать длительное время под маской различных неврологических болезней. Поэтому при выявлении описанных симптомов необходимо включать MNGIE в список болезней для дифференциальной диагностики.

Заключение. Мы представили случай MNGIE с новой мутацией в гене *TUMR*, ранним дебютом, начавшимся с гастроинтестинальных нарушений и классической клинической картиной заболевания. Особенностью представленного случая является установленный декремент амплитуды М-ответа при высокочастотной ритмической стимуляции на ЭМГ, ранее не описанный в доступной отечественной и иностранной литературе.

Диагностика полиневропатий, вызванных производственной вибрацией

Г.Н. Лагутина, О.П. Бобкова, О.В. Скрыпник,
С.Н. Рябинина, А.П. Лагутина
ФГБНУ «НИИ медицины труда» РАМН, Москва

Множественное поражение периферических нервов (полинейропатии, ПН) имеет различную этиологию, включая помимо метаболического, воспалительного и, наследственного генеза воздействие вредных производственных факторов токсической и физической природы. Среди последних ведущее место на протяжении последних лет занимают ПН, вызванные производственной вибрацией, преимущественно локальной, действующей на руки работника, входящие в синдромокомплекс клинических проявлений такого профессионального заболевания, как вибрационная болезнь (ВБ), которая зарегистрирована в официальном Перечне профессиональных заболеваний в России. ВБ возникает при длительном воздействии производственной вибрации выше предельно допустимого уровня, характеризуется сочетанным поражением периферической сосудистой системы, нервной системы (НС) и опорно-двигательного аппарата в месте воздействия вибрации. Ведущим клиническим проявлением ВБ являются ПН с сенсорными и вегетативно-трофическими нарушениями.

В патогенезе ВБ первоочередное значение имеет повреждение рецепторного аппарата в точке воздействия вибрационного раздражителя, а в дальнейшем и самого нервного волокна, афферентного звена соматической НС и эфферентного звена симпатической НС. Наиболее чувствительными и реактивными на воздействие вибрационного фактора являются периферические отделы симпатической НС верхних конечностей, регулирующие тонус периферических сосудов, повреждение которых приводит к развитию помимо ПН к вазоконстрикторным нарушениям с формированием ангиоспастического синдрома (синдром Рейно). Исследованиями установлено, что длительное воздействие вибрации приводит к повреждению волокон А-β-типа, преимущественно вибрационной чувствительности (ВЧ), что выражается в повышении порогов ее восприятия и в меньшей степени — тактильной чувствительности. Повреждение термо- и ноцицепторов клинически проявляется гипалгезией по полиневритическому типу и расстройством восприя-

тия теплового и холодового воздействия на кожные покровы дистальных отделов рук.

Алгоритм диагностики ПН вибрационного генеза в настоящее время включает применение стимуляционной ЭНМГ и паллестезиометрии, которые позволяют оценить невральную проводимость различных периферических нервов и дать количественную оценку ВЧ соответственно. Помимо указанного в обязательном порядке анализируются профессиональный маршрут, показатели уровня действующей вибрации, исключаются иные этиологические факторы развития полиневритических нарушений у пациента.

До настоящего времени остается проблемой количественная оценка нарушений температурной чувствительности, имеющая место у больных с ПН вибрационного генеза. Такая оценка необходима для решения диагностических вопросов и правильного принятия экспертного решения по дальнейшей трудоспособности пациентов с ВБ. Ранее для выявления таких нарушений использовался метод физикального осмотра с качественной оценкой восприятия холодового и теплового воздействия на кожные покровы. В последние годы все более широкое применение находит метод количественного сенсорного тестирования (КСТ), позволяющий количественно оценить степень сенсорного дефицита различной модальности с определением порогов тепловой и холодовой чувствительности, тепловой и холодовой боли, ВЧ, в том числе в дистальных отделах верхних конечностей.

Цель исследования — изучение возможности количественной оценки сенсорных нарушений различной модальности при развитии ПН верхних конечностей у пациентов, страдающих ВБ.

Материалы и методы. Исследование проводилось на базе клиники НИИ медицины труда и включало 54 пациента с установленным диагнозом ВБ. Все лица мужского пола. Средний возраст обследованных составил $55,31 \pm 8,21$ года при среднем стаже работы в условиях воздействия локальной вибрации $25,6 \pm 9,5$ года. Из исследования были исключены лица, которые могли иметь иную этиологию ПН, в первую очередь страдающие сахарным диабетом, злоупотребляющие алкоголем и лекарственными препаратами, имеющие наследственную патологию. Помимо физикального неврологического обследования всем пациентам проводили ЭНМГ, паллестезиометрию по стандартной методике на фиксированных среднегеометрических частотах 63, 125 и 250 Гц на приборе ВибротестерВт-02-1 (МБН, Россия) и метод КСТ с помощью прибора TSA-II (Medoc, Израиль). Метод КСТ применялся для количественного исследования температурной и болевой чувствительности. Вначале определялась температура адаптации между 30 и 32 °С, для измерения порогов подавался нарастающий температурный стимул и регистрировался количественно измеренный индивидуальный порог чувствительности. С помощью опции виброанализатора измерялись пороги ВЧ на частоте 100 Гц. Полученные результаты сравнивали с нормативными показателями.

Результаты. Методом КСТ у пациентов с ПН вибрационного генеза было установлено повышение порогов холодовой и тепловой чувствительности с обеих сторон в 100 % случаев. Превышение порогов холодовой боли выявлено у 74,7 % пациентов на правой руке и у 63,3 % — на левой. При этом отмечена значительная вариабельность данного показателя у пациентов с ПН при ВБ. В то же время для показателей тепловой боли была характерна большая стабильность, выявлено повышение порогов справа

у 87,2 % пациентов, слева — у 85,1 %. Исследование ВЧ на пальцах обеих верхних конечностей на частоте 100 Гц показало повышение порогов ВЧ справа у 68,6 %, слева — у 66,7 % пациентов без существенной разницы сторон.

Показатели ВЧ, полученные методом КСТ, были сопоставимы с результатами исследования ВЧ, полученными с использованием другой методики, которая давно применяется для оценки ВЧ при ВБ. У пациентов с ВБ выявлены изменения в сторону повышения порогов ВЧ на обеих руках (справа на частоте 63 Гц у 74,4 % пациентов, 125 Гц — у 71,8 %, 250 Гц — у 51,3 %, слева на частоте 63 Гц у 69,2 % пациентов, 125 Гц — у 64,1 %, 250 Гц — у 51,3 %) с некоторой разницей в сторону ухудшения показателей справа на частотах 63 и 125 Гц.

Заключение. Результаты проведенного исследования позволяют говорить, что метод КСТ может быть использован для верификации нарушений температурной чувствительности при диагностике ВБ. Полученные результаты свидетельствуют о повышении порогов температурной чувствительности, холодовой и тепловой боли у пациентов с ПН вибрационного генеза, что может указывать на повреждение рецепторов и волокон С-типа и А-β-типа под воздействием вибрации.

Методы измерения ВЧ взаимно подтверждают повышение порогов у большинства обследуемых с ПН вибрационного генеза, что указывает на повреждение А-β-типа волокон. При этом паллестезиометрия с использованием более широкого частотного спектра позволяет корректнее характеризовать нарушение ВЧ.

Проведенные исследования позволяют говорить о том, что данный комплекс методов может быть использован для диагностики ПН вибрационного генеза в условиях стационара для количественной оценки сенсорных нарушений различной модальности.

Влияние различных вариантов предоперационной подготовки на течение послеоперационного периода тимэктомии у пациентов с миастенией

О.В. Лапшина, Е.А. Антипенко, А.А. Кудреватых,
В.А. Руин, А.В. Густов

Нижегородская государственная медицинская академия,
Нижний Новгород

Введение. Тимэктомия улучшает прогноз у пациентов с миастенией при наличии тимомы. Однако вопросы ведения пациентов в предоперационном и послеоперационном периодах в настоящее время разработаны недостаточно, что приводит к большому количеству послеоперационных осложнений.

Цель исследования — проанализировать течение послеоперационного периода в зависимости от ведения пациентов в предоперационном периоде.

Материалы и методы. Наблюдали 51 пациента в возрасте от 16 до 65 лет с генерализованной формой миастении, оперированных по поводу тимомы. Пациенты 1-й группы ($n = 32$) на этапе предоперационной подготовки получали плазмаферез, 2-й группы ($n = 33$) — кортикостероиды и плазмаферез. Группы были сопоставимы по полу, возрасту и клинической картине заболевания. Анализи-

ровали длительность ИВЛ (часы) и пребывания в ОРИТ (дни) после операции, частоту осложнений, возникших в послеоперационном периоде.

Результаты. В послеоперационном периоде длительность ИВЛ в 1-й группе составила $7,2 \pm 0,2$ ч, длительность пребывания в ОРИТ — $1,7 \pm 0,3$ дня. Во 2-й группе длительность ИВЛ составила $6,1 \pm 0,3$ ч, длительность пребывания в ОРИТ — $1,9 \pm 0,5$ дня. Послеоперационные осложнения имелись у 2 пациентов 1-й группы.

Не отмечено связи течения послеоперационного периода и гистологического строения удаленной ткани вилочковой железы.

Заключение. На этапе предоперационной подготовки к удалению тимомы у пациентов с генерализованной миастенией предпочтительно сочетание плазмафереза и кортикостероидной терапии.

Клинический случай ранней детской формы амиотрофии Верднига–Гоффмана

И.Г. Ларина

ГУ «Республиканская детская больница», Сыктывкар

Введение. В законе Российской Федерации от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» прописано, что к редким заболеваниям, относятся те, которые встречаются из расчета 1 на 10 тыс. лиц и реже.

Спинальная амиотрофия Верднига–Гоффмана наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Впервые его описал Вердник в 1891 г., затем в 1893 г. — Гоффман. Частота случаев: 7 на 100 тыс. новорожденных и 1 на 100 тыс. населения в целом.

Цель исследования — описание клинической картины редкого заболевания у пациента с синдромом вялого ребенка.

Материалы и методы. Использовали данные истории болезни и клинического осмотра.

Описание случая. Ребенок П., 1 года 4 мес, поступил в отделение неврологии РДБ впервые, планово. Жалобы на грубую задержку моторного развития. Анамнез жизни: От первой физиологической беременности, роды срочные. Период новорожденности — без особенностей. В 1 мес неврологически здоров. С 6 мес наблюдался у невролога с клиникой сегментарной цервикальной недостаточности. Курсы лечения каждые 3 мес — без видимого эффекта.

Анамнез заболевания: С 4 мес, со слов матери, появились подергивания в пальцах рук, стали постепенно исчезать сухожильные рефлексы, начиная с ног. В связи с неэффективностью лечения обратились к неврологу РДБ, при осмотре заподозрено нервно-мышечное заболевание. При обследовании в биохимическом анализе крови обнаружены минимально повышенные уровни КФК ($590,7$ Ед/л), КФК-МБ ($26,3$ Ед/л); по данным ЭНМГ — нервно-переднероговое поражение. В соматическом статусе патологии не обнаружено. При неврологическом осмотре: ребенок в сознании. Общезеркальные, менингеальные признаки нет. Голова обычной формы, объем груди 46 см, большой родничок $1,5 \times 1,5$ см, пульсация не усилена. Глазные щели $D = S$. Зрачки симметричные, фотореакции (+), движения глазных яблок в полном объеме. Носогубные складки симметричные. Язык во рту по средней линии. Глотание, фонация не нарушены. Диффузная мышечная гипотония выраженной степени, грубее в проксимальных отделах, $D = S$. Сухожильные рефлексы с ног отсутствуют, брюшные и карпорадиальные отсутствуют, сгибательно-локтевые снижены.

Патологических стопных рефлексов нет. В пальцах рук постоянные фасцикуляции. Заметных атрофий на момент осмотра нет. Грубая вальгусная деформация стоп. Нарушений функции тазовых органов и явных нарушений чувствительности нет. При тракции за руки не подтягивается, голова запрокидывается. Опоры на ноги практически нет. При пассивном присаживании сидит неуверенно с опорой на руки. Тянется к игрушке, манипулирует ею. Эмоции живые, речь лепетная. Пароксизмальные нарушения мать отрицает.

При дополнительном обследовании выявлены минимальные повышения показателей КФК (до 587,4 Ед/л), лактатдегидрогеназы (до 839,3 Ед/л). Ребенок осмотрен генетиком, по результатам осмотра нельзя исключить спинальную амиотрофию Верднига—Гоффмана.

Заключение. По результатам анализа данных анамнеза заболевания, неврологического осмотра, дополнительных методов исследования ребенку поставлен диагноз спинальной амиотрофии Верднига—Гоффмана, ранняя детская форма. Анализ крови на ДНК-диагностику направлен в МГНЦ г. Москвы. Даны рекомендации по лечению: курсы нейрометаболической терапии, щадящего массажа, респираторного ухода за ребенком.

Оптимальные сроки проведения электронейромиографического исследования у детей с острой нейропатией лицевого нерва

Е.В. Левитина¹, Д.Г. Пичугов², Е.В. Вахтина³

¹ ГБОУ ВПО «Тюменский ГМУ» Минздрава России,

² Областная клиническая больница № 2, Тюмень

³ Областная клиническая больница № 1, Тюмень

Цель исследования — определение у пациентов детского возраста с острой нейропатией лицевого нерва оптимальных сроков проведения ЭНМГ для выявления наиболее достоверных показателей, отражающих степень тяжести патологического процесса и вероятность полного восстановления пареза лицевой мускулатуры.

Материалы и методы. Обследовано 22 пациента с острой нейропатией лицевого нерва в возрасте от 4 до 17 лет. Для оценки количественных нарушений функции лицевого нерва использовалась шкала Хауса—Бракманна (House—Brackmann). Распределение пациентов в соответствии с данной шкалой было следующим: II степень пареза — 1 пациент, III степень пареза — 5 пациентов (2-я группа), IV степень пареза — 15 пациентов (1-я группа), V степень пареза — 1 пациент. Всем больным проводилось динамическое ЭНМГ-исследование: первично с 1-го по 5-й дни заболевания и повторно после 10-го дня от начала заболевания. Нейрофизиологическое исследование выполняли на электромиографе Nihon Kohden. Состояние двигательных аксонов лицевого нерва оценивали стандартным методом стимуляционной ЭНМГ с отведением суммарных моторных потенциалов (М-ответов) на кожные электроды. При исследовании лицевого нерва по стандартной методике с отведением с круговой мышцы глаза и с круговой мышцы рта определяли амплитуду М-ответа и латентность.

Результаты исследования. В первые дни заболевания (1–5-й дни) показатели М-ответа у пациентов 1-й группы (IV степень па-

реза по Хаусу—Бракманну) составили 0,08–0,76 мВ, у пациентов 2-й группы (III степень пареза по Хаусу—Бракманну) — 0,14–0,65 мВ. Разница показателей М-ответа в 1-й и 2-й группах пациентов не была статистически достоверной. Показатели дистальной латентности в обеих группах также достоверно не различались. При повторном обследовании (после 10-го дня от начала заболевания) показатели М-ответа у пациентов 1-й группы составили 0,15–0,9 мВ, у пациентов 2-й группы — 0,31–1,2 мВ. Кроме того, латентность выше нормы была выявлена у 7 (46,7 %) детей 1-й группы и только у 1 ребенка 2-й группы. Таким образом, при первом обследовании идентичный показатель амплитуды М-ответа наблюдался как у детей с хорошей динамикой восстановления (до II степени), так и у пациентов с менее значимой динамикой (до III и IV степени в соответствии со шкалой). При повторном обследовании низкие значения амплитуды М-ответа наблюдались лишь у детей с парезом мимической мускулатуры, восстановившимся к 3-й неделе заболевания до III и IV степени по шкале Хауса—Бракманна.

Выводы. Для выявления наиболее достоверных показателей, отражающих степень тяжести клинических проявлений нейропатии лицевого нерва и вероятность хорошего восстановления детей с парезом лицевой мускулатуры, целесообразно проведение ЭМГ-исследования не ранее 10–15-го дня с момента заболевания, поскольку ЭНМГ-изменения запаздывают относительно клинических симптомов патологии. Достоверным критерием, отвечающим данным требованиям, является амплитуда М-ответа.

Поздний дебют недифференцированной формы спинальной амиотрофии (клиническое наблюдение)

Е.Л. Лейдерман, В.А. Широков

ФБУН «Екатеринбургский медицинский научный центр профилактики и охраны здоровья рабочих промпредприятий»
Роспотребнадзора, Екатеринбург

Атрофии и парезы, сопровождающиеся болевым синдромом, постоянно встречаются в практике неврологов. Реже врач имеет дело с безболевым формой монопареза, что становится причиной позднего обращения пациентов.

Описание случая. Больной Л., 35 лет, находится под динамическим наблюдением в неврологической клинике с 2010 г.

Обратился в клинику в возрасте 31 года с жалобами на похудение и слабость правой ноги, неуверенность при ходьбе, частые падения из-за усиливающейся слабости в ноге, использование рук при подъеме по лестнице и вставании со стула, редкие боли в поясничном отделе позвоночника и правом коленном суставе.

Из анамнеза заболевания: Считает себя больным с 27 лет, когда родственники заметили, что он стал прихрамывать на правую ногу. После этого пациент отметил, что правое бедро уменьшилось в объеме. Чувствительных нарушений и болей не отмечал. Амбулаторно был поставлен диагноз: радикулопатия L5—S1 справа. После 2 курсов лечения (нейрометаболическая, сосудистая терапия, электростимуляция) отметил усиление слабости в ноге.

Семейный анамнез не отягощен. В возрасте 8 лет перенес закрытую черепно-мозговую травму с потерей сознания. Операции отрицает. Вредных привычек нет.

Черепные нервы — без особенностей. Выраженная атрофия мышц правой ягодичной области, бедра и голени, резкое снижение мышечной силы до 1–2 баллов, ограничение объема активных движений в суставах правой ноги из-за слабости мышц бедра, голени. Невозможность стоять на пятке и носке правой ноги. Поверхностная и глубокомышечная чувствительность сохранена. Вертебральный синдром не выражен. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей живые, без разницы; с нижних конечностей: справа — отсутствуют ахиллов, коленный, кремастерный, анальный, нижний брюшной рефлексы, слева — снижены ахиллов, анальный, нижний брюшной. Патологических рефлексов нет. Выявляются спровоцированные фасцикуляции в мышцах верхних и нижних конечностей, мышцах спины, грудной клетки, а в мышцах правого бедра и голени — периодические спонтанные фасцикулярные подергивания. Наблюдается легкая субатрофия надлопаточных мышц более отчетливая справа.

По данным стимуляционной ЭНМГ регистрировался аксональный тип поражения моторных волокон правого бедренного, большеберцового и левого малоберцового нервов. Показатели сенсорного ответа были в пределах нормы. Данные МРТ головного мозга, шейного, грудного и поясничного отделов позвоночника — в пределах нормы.

Отсутствие клинических признаков поражения пирамидного тракта на момент начала и в процессе развития заболевания позволили исключить патологию мотонейрона I. Однако ввиду наличия атрофий, гипорефлексии и наличия аксональных моторных нарушений следовало провести дифференциальную диагностику поражения периферических нервов (моторная полинейропатия), корешков (радикулопатия) и собственно периферического мотонейрона. Анализ имеющихся данных: медленная динамика развития процесса, асимметричность поражения, наличие выраженных атрофий и пареза мышц правой ноги, отсутствие нарушений всех видов чувствительности, отсутствие изменений на МРТ поясничного отдела позвоночника, данные стимуляционной ЭНМГ (наличие аксонального типа поражения моторных волокон, отсутствие сенсорных нарушений), — позволил предположить наличие поражения мотонейрона II на поясничном уровне и как проявление его поражения — фокальной формы спинальной амиотрофии (мономelicской).

Через 1,5 года у пациента появились жалобы на слабость в левой ноге и руках. После проведения стимуляционной ЭНМГ верхних и нижних конечностей регистрировались признаки генерализованного аксонального поражения моторных волокон периферических нервов с признаками вовлечения мотонейронов на шейном и поясничном уровнях.

В ноябре 2011 г. в Научном центре неврологии проведено игольчатое ЭМГ-обследование. Исследовались четырехглавая мышца бедра слева и справа, передняя большеберцовая мышца справа, 1-я межкостная мышца кисти. Полученные данные соответствовали ЭМГ-картине, наблюдаемой при спинальной амиотрофии, но с рядом особенностей, не характерных для данной патологии. Выявлены признаки текущего денервационного процесса во всех мышцах, более выражены справа. В проксимальной мышце справа сохранилось лишь небольшое число двигательных единиц в глубоких слоях мышцы, мышца находится в стадии декомпенсации и замещается соединительной тканью. В остальных мышцах регистрируются потенциалы фасцикуляций, указывающие на нейрональный характер патологии, в мышцах слева выявлены гигантские ПДЕ (13 594 мкВ), свидетельствующие о более раннем начале патологии, чем считает больной.

В июле 2012 г. пациент обследовался в неврологической клинике в Милане, где дополнительно были проведены аутоиммунные тесты (ANA, ENA, ANCA, APCA, DNA нативная), исследование на наличие антител к глиадину, эндомиозину, трансглутаминазе, генетическое тестирование (мутации гена медь-цинк-зависимой супероксиддисмутазы), серологические тесты на нейроинфекции (исследование спинномозговой жидкости (IEF) и исследования антител к *Borrelia*). Результаты исследований отрицательные. Патологических изменений при МРТ головного мозга, спинного мозга, позвоночника не выявлено. Показатели моторных и соматосенсорных вызванных потенциалов в пределах нормы. Из нейровизуализационных методов также проведена мультиспиральная КТ интересующего отрезка позвоночника с последующей мультиплоскостной реформацией, что позволило выявить аномалию развития позвонков C7–Th5. По данным проведенного обследования было сделано заключение: нейрогенная амиотрофия, в которую вовлечены преимущественно нижние конечности, ассоциированная с признаками хронической денервации также и в верхних конечностях. Отсутствуют изменения чувствительно-двигательных путей (как периферических, так и центральных). Снижение амплитуды М-ответа свидетельствует об аксональной моторной дегенерации. Такие результаты указывают на патологию мотонейрона II, генез которой гипотетически можно определить как первичную дегенерацию. С учетом медленного развития необходимо выполнить клиничко-неврологический контроль и ЭНМГ/ЭМГ примерно через 6 мес.

Относительно нашего наблюдения считаем, что имеет место атипичный вариант медленного развития спинальной амиотрофии Кугельберга–Веландера, вероятно спорадический случай. В литературе имеются данные о позднем начале заболевания. Указывается на аутосомно-рецессивный тип наследования, а также на спорадический характер заболевания. Двигательные нарушения характеризуются развитием атрофий и парезов в проксимальных отделах рук и ног, в мышцах плечевого и тазового пояса. Мышцы головы остаются интактными. Наблюдается арефлексия, выходящая за зону развития атрофий и парезов.

Лекарственно индуцированная миастения

**С.А. Лихачев, С.Л. Куликова, А.В. Астапенко,
Е.Л. Осос, Т.Г. Гвиш**

Республиканский научно-практический центр неврологии
и нейрохирургии, Минск, Республика Беларусь

Введение. Миастения — аутоиммунное заболевание, клинические проявления которого обусловлены явлениями аутоагрессии с образованием антител, направленных к различным антигенным мишеням периферического нейромоторного аппарата. Поскольку в основе патогенеза заболевания лежит нарушение нервно-мышечной передачи, некоторые лекарственные средства (ЛС), оказывая влияние на работу синапсов, способны вызывать декомпенсацию симптомов миастении. В литературе описано немало случаев, когда на фоне приема медикаментов по поводу имеющихся сопутствующих заболеваний возникала декомпенсация существующей миастении, либо развивался дебют заболевания.

Цель исследования — анализ собственных наблюдений лекарственно индуцированной миастении.

Материалы и методы. Работа проведена на базе Республиканского миастенического центра ГУ «РНПЦ неврологии и нейрохирургии». Проанализированы случаи лекарственно индуцированной миастении за период с 2007 по 2013 г. Для подтверждения диагноза миастении использовали данные клинической картины (синдром патологической мышечной утомляемости), наличие декремента амплитуды М-ответа по данным ЭМГ, определение антител (АТ) к ацетилхолиновым рецепторам (АХР) и фармакологические пробы. Степень тяжести заболевания оценивали по 5-бальной шкале MGFA Clinical Classification.

Результаты. Из 1078 пациентов, состоящих на учете в Республиканском миастеническом центре на 1 декабря 2013 г., зарегистрировано 13 случаев лекарственно индуцированной миастении. ЛС, спровоцировавшими дебют заболевания, явились солифенацин, цетрореликс, сибазон (2 случая) и хлорпротиксен. Ухудшение течения миастении наблюдалось на фоне приема азитромицина, ципрофлоксацина (2 случая), сульфата магния (3 наблюдения) и тамсулозина.

Приводим собственное **клиническое наблюдение**, когда ЛС спровоцировало дебют миастении.

Пациент Б., 1939 г.р., обратился в Республиканский миастенический центр в 2010 г. для уточнения диагноза. Из анамнеза стало известно, что мужчина страдает доброкачественной гиперплазией предстательной железы (ДГПЖ), по поводу чего в течение 3 мес получал солифенацин в дозе 10 мг ежедневно. Спустя 20 дней после отмены препарата появились жалобы на выраженное нарушение глотания, речи, слабость мышц шеи, опущение века. По поводу данных жалоб был госпитализирован в стационар по месту жительства, где на основании особенностей клинической картины, положительного прозеринового теста был установлен диагноз: миастения, впервые выявленная, 4б класс тяжести, с преимущественным поражением глоточно-лицевой мускулатуры. На фоне использования высоких доз глюкокортикостероидов (ГКС) (пульс-терапия метилпреднизолоном 1000 мг в/в капельно, №5) и антихолинэстеразных ЛС (АХЭЛС) симптомы миастении были купированы в течение 7 дней. В последующие 3 года наблюдения за пациентом рецидивов симптомов мышечной слабости не наблюдалось, не было необходимости в использовании АХЭЛС. Уровень АТ к АХР в период ремиссии составил 0,41 нмоль/л, что соответствует норме (< 0,45 нмоль/л) или критериям серонегативной миастении.

Обсуждение. В инструкции по применению солифенацина значится, что данное ЛС противопоказано при миастении. Однако пациент ранее не имел симптомов мышечной слабости. Таким образом, можно предположить, что солифенацин, являясь М-холин-блокатором, спровоцировал симптомы заболевания. Решение вопроса, является ли данный миастенический эпизод аутоиммунным состоянием или побочным действием солифенацина, требует дальнейшего наблюдения за состоянием пациента и динамикой титра АТ к АХР. В пользу аутоиммунного состояния свидетельствует хороший ответ на ГКС-терапию. Однако дебют миастении после использования нового ЛС, блокирующего работу нервно-мышечного синапса, быстрое купирование симптомов, отрицательный тест на АТ к АХР, отсутствие рецидива симптомов мышечной слабости за последующие 3 года наблюдения позволяют думать о лекарственно индуцированном миастеническом эпизоде. Также при детальном изучении инструкции по использованию данного ЛС установлено,

что после однократного введения 10 мг С-меченого солифенацина спустя 26 дней было обнаружено 69,2 % радиоактивности в моче и 22,5 % в фекалиях. Таким образом, несмотря на развитие симптомов миастении спустя 20 дней после его отмены, существует высокая вероятность взаимосвязи этих явлений.

Дебют миастении с миастенического криза на фоне введения сибазона наблюдался у 2 пациенток, имеющих в анамнезе симптомы мышечной слабости в виде преходящей диплопии, слабости конечностей, которые были неверно расценены неврологами как соматоформная вегетативная дисфункция. Назначение седативных препаратов привело к развитию дыхательной недостаточности, потребовавшей ИВЛ. После купирования миастенического криза в обоих случаях пациентки нуждались в длительной патогенетической терапии.

Развитие преходящих симптомов мышечной слабости в виде птоза и офтальмопареза на фоне приема хлорпротиксена является одним из возможных осложнений использования данного ЛС, предусмотренных инструкцией по его применению. Сложнее объяснить развитие птоза на фоне приема цетрореликса (регрессировавшего после его отмены), который относится к антагонистам гонадотропин-рилизинг-гормона и используется для экстракорпорального оплодотворения. Ни в одной инструкции по применению данного ЛС не описано возможное влияние на нервно-мышечную передачу.

Случаи усугубления течения заболевания на фоне приема азитромицина, ципрофлоксацина и сульфата магния описаны в литературе, в связи с чем данные ЛС относятся к препаратам с ограниченным применением у пациентов с миастенией. Сложно объяснить декомпенсацию симптомов заболевания на фоне приема тамсулозина, который относится к группе α -адреноблокаторов. Приводим **клиническое наблюдение**.

Пациент С., 1949 г.р., имел однократный миастенический эпизод в виде птоза и офтальмопареза в 2002 г., который был купирован коротким курсом ГКС и АХЭЛС. В течение последующих 10 лет отмечал стойкую безмедикаментозную ремиссию. В 2012 г. пациенту был назначен тамсулозин по поводу ДГПЖ в средней терапевтической дозе. Спустя 2 нед от начала приема возник рецидив симптомов миастении в виде диплопии и офтальмопареза. Уровень АТ к АХР в сыворотке крови составил 0,46 нмоль/л (норма < 0,45 нмоль/л). Тамсулозин был отменен. С учетом отсутствия эффекта от монотерапии АХЭЛС к лечению были добавлены ГКС. Симптомы заболевания регрессировали в течение 3 мес. Известно, что тамсулозин избирательно блокирует постсинаптические α_1A -адренорецепторы гладких мышц предстательной железы, шейки мочевого пузыря и простатической части уретры. Данный вид рецепторов отсутствует в скелетной мускулатуре, что затрудняет трактовку взаимосвязи симптомов миастении и приема тамсулозина. Возможно, обострение заболевания явилось совпадением, а не следствием использования данного ЛС. Однако от повторного назначения пациенту тамсулозина воздержались.

Закключение. На фармацевтическом рынке ежегодно появляется большое количество новых ЛС. Некоторые из них, влияя на нервно-мышечную передачу, могут быть потенциально опасными для пациентов с миастенией. В связи с этим назначение дополнительной лекарственной терапии требует от врача тщательного изучения инструкций по применению ЛС и наблюдения за течением миастении на фоне их использования.

Разработка эффективной системы для диагностики делеций и дупликаций при мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера

А. Н. Логинова, Н. В. Комарова, А. В. Поляков
ФГБУ «Медико-генетический научный центр», Москва

Миодистрофия Дюшенна — одно из самых распространенных нервно-мышечных заболеваний, встречающееся с частотой 1:3500 новорожденных мальчиков. Это заболевание обусловлено мутациями в гене дистрофина (*DMD*) и характеризуется ранним началом (2–5 лет), прогрессирующей мышечной слабостью, атрофией и псевдогипертрофией проксимальных мышц. Нередко заболевание сопровождается кардиомиопатиями и нарушением интеллекта. Больные умирают на 2–3-м десятилетии, как правило, от дыхательной и сердечной недостаточности.

Существует аллельная форма заболевания — миодистрофия Беккера, характеризующаяся более поздним началом заболевания и более мягким течением. Клинически разделенные 2 заболевания — миодистрофия Дюшенна и миодистрофия Беккера — генетически являются единой формой миодистрофии Дюшенна/Беккера (Д/Б).

По данным литературы, в 60 % случаев мутации, приводящие к миодистрофии Д/Б, представляют собой протяженные делеции (от 1 до нескольких десятков экзонов), в 30 % — точковые мутации, в 10 % — дупликации.

Однако из-за большого размера гена *DMD*, а также ограниченных применяемых методов молекулярно-генетическая диагностика значительно затруднена. В настоящее время стандартным методом исследования является детекция 27 «горячих экзонов» гена *DMD*, позволяющая выявлять около 98 % всех крупных делеций. Детекцию дупликаций гена *DMD* и анализ носительства делеций у родственников больного до настоящего времени не проводили. Целью нашей работы была разработка методов количественного анализа дупликаций и делеций гена *DMD* и определение частоты дупликаций в выборке больных миодистрофией Д/Б из России. Для решения поставленной задачи нами был разработан количественный метод на основе специфической лигазной реакции. С помощью данного метода мы проанализировали данные 237 больных миодистрофией Д/Б, у которых не обнаружено делеций «горячих экзонов». Среди 191 больного делеции и дупликации в гене *DMD* не обнаружены. Дупликации выявлены у 37 пациентов. Делеции не «горячих экзонов» обнаружены у 9 больных. Таким образом, дупликации обнаружены в 6 % случаев, что совпадает с данными литературы. Кроме того, данный метод позволяет выявлять делеции/дупликации у женщин, что позволяет определить носительство мутаций в гене *DMD*.

Подозрение на хроническое течение клещевого боррелиоза

Р. В. Магжанов, Р. А. Ибатуллин, В. Ф. Туник
Башкирский государственный медицинский университет, Уфа

Цель исследования — оценка возможности диагностики хронического течения клещевого боррелиоза (КБ) согласно существующим критериям.

Материалы и методы. Проанализированы 12 клинических случаев с подозрением на хроническое течение КБ у больных, проходивших обследование и лечение у невролога Республиканской клинической больницы (РКБ) (г. Уфа) в 2010–2014 гг. Средний возраст больных составил $43,4 \pm 12,2$ года. Из 12 пациентов было 8 (66,7 %) женщин, 4 (33,3 %) мужчины. Все больные отмечали укусы или укусы клещей в прошлом, давностью от 1 до 20 лет и более. Лишь у 5 больных были указания на перенесенный острый КБ. На перенесенный острый клещевой энцефалит указывали еще 4, однако лабораторное подтверждение заболевания у них либо отсутствовало, либо были титры отрицательные. У остальных 3 пациентов не было указаний на отчетливый острый период болезни. Всем больным проводили иммуноферментный анализ (ИФА) крови на КБ, в 3 (25 %) случаях отмечены положительные реакции крови в незначительных концентрациях (IgM или IgG). Люмбальная пункция была проведена у 6 (50 %) больных, в остальных случаях получен отказ на предложенную процедуру.

Результаты. Ведущими синдромами при обращениях к неврологу явились: сочетание энцефалопатии и поли-/радикулонейропатии ($n = 5$), поли- и/или мононейропатия ($n = 3$), энцефалопатия ($n = 1$), астено-вегетативный синдром ($n = 2$). У 1 больного наблюдался синдром паркинсонизма. По данным анализа ликвора лишь в 1 случае было отмечено небольшое повышение уровня белка (до 0,66 г/л). Проведенный ИФА ликвора на КБ ни в одном случае не дал положительного результата. В 7 случаях был проведен курс антибиотикотерапии (цефтриаксон), в 4 из которых отмечен умеренный положительный эффект. В 3 случаях эффект от лечения не установлен. В данной группе больных обращал на себя внимание случай пациентки с повторными обращениями и госпитализациями в стационар.

История болезни. Пациентка К., 19 лет, заболевание развивалось постепенно, с 2009 г., когда впервые возникло опущение левого века, через некоторое время появились нарушения глотания, речи, возникла слабость лицевой мускулатуры. В прошлом были укусы клещей, последний в 2008 г. Пациентка клещевую эритему отрицала. Неоднократно проводился курс стационарного лечения в РКБ, включая гормональную терапию (пульс-терапия), антибиотикотерапию. Субъективно состояние несколько улучшалось. Однако неврологически сохранялась стойкая симптоматика. Течение заболевания стационарное, с периодами ухудшения состояния. В августе 2013 г. больная вновь обратилась к неврологу с жалобами на нарушение речи, голоса, глотания, закрывание век, частую головную боль, шаткость при ходьбе, общую слабость, боли в лопаточных областях, в мышцах голени. В анамнезе: криптогенный сепсис в 18-дневном возрасте, анемия, миокардит в 2006 г. Менструации регулярные с 14 лет. Больная была госпитализирована в неврологическое отделение РКБ. При осмотре отмечено: состояние удовлетворительное, недоста-

точность питания (масса тела 39 кг). Кожные покровы бледные. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Частота дыхания 18 в минуту. АД 100/60 мм водн.ст. Пульс 64 уд./мин. Язык суховат. Живот умеренно болезнен в эпигастриальной области. Мочевыделение, стул не нарушены. Двусторонний птоз, больше слева. Моноккулярный нистагм. Гипотрофия жевательных мышц, снижение их силы до 4 баллов. Двусторонний прозопарез более выраженный слева. Гипотрофия и фасцикуляции подбородочных мышц. Отмечает поперхивание при еде. Гипотрофия языка больше слева. Фасцикуляции языка. Объем движений языка ограничен. Голос тихий. Речь смазанная. Диффузная мышечная гипотония. Глубокие рефлексы $D = S$, с рук — невысокие, коленные — умеренно живые, ахилловы оживлены. Патологических стопных знаков нет. Сила мышц рук и ног в проксимальных отделах конечностей снижена до 4 баллов. В позе Ромберга неустойчива. Координаторные пробы выполняет с легкой интенцией. Чувствительность не нарушена. Проведено обследование. Общий анализ крови: лейкоциты — $5,4 \times 10^9$ /л, эритроциты — $4,59 \times 10^{12}$ /л, гемоглобин — 115 г/л, Скорость оседания эритроцитов 7 мм/ч. Глюкоза крови 4,0 ммоль/л. Общий анализ мочи, биохимический анализ крови — без патологии. Анализ крови на сифилис, ВИЧ, вирусный гепатит В — отрицательный. Результаты электрокардиографии: синусовая аритмия; частота сердечных сокращений 60–74/мин, умеренные нарушения реполяризации в передне-перегородочной области левого желудочка. Результаты эхокардиографии: пролапс митрального клапана I степени. Рентгенография органов грудной клетки, УЗИ органов брюшной полости особенностей не выявило. Данные МРТ: очаговые изменения правой лобной и затылочной долей с обеих сторон по типу демиелинизации, без накопления контрастного вещества. Повторное проведение исследования не выявило какой-либо динамики процесса. Результаты ЭНМГ: аксонопатия малоберцовых, лицевых, подъязычных нервов. Данные повторного исследования ликвора: бесцветный, прозрачный; белок — 0,41–0,66 г/л, цитоз — 4–12 клеток/мкл. Исследование крови и ликвора на клещевой энцефалит показало отрицательные результаты. ИФА ликвора на КБ также отрицательный. Повторное проведение ИФА крови на КБ разными тест-системами показало отрицательный ответ по IgG и положительный по IgM. Поставлен диагноз: нейроборрелиоз, III стадия, энцефалополинейропатия с преимущественной вовлеченностью краνιαльных нервов (III, V, VII, IX, X, XII), больше слева, двусторонний глубокий прозопарез, бульбарный синдром, легкий периферический тетрапарез, умеренная вестибулоцеребеллярная недостаточность, первично хроническое течение.

Заключение. Таким образом, в дифференциальной диагностике хронических полинейропатий необходимо исключение этиологической роли возбудителя КБ. Во всех представленных наблюдениях, включая последний случай, отсутствовали основные лабораторные критерии хронического нейроборрелиоза. В большинстве случаев клинические признаки поражения ПНС или ЦНС были минимальными и сопровождалась астеновегетативными симптомами. Подобные состояния специалисты часто расценивали как функциональные. Отсутствие основных критериев хронического КБ в виде плеоцитоза и интратекального синтеза антител к *B. burgdorferi* не исключают нейроборрелиоз (Н.С. Баранова и др., 2010). Постановка диагноза в таких случаях во многом проводится клинически при условии хронического или медленно прогрессирующего течения заболевания, а также с учетом эпидемиологического анамнеза.

Дифференциально-диагностический алгоритм при подозрении на синдром карпального канала у взрослых

А.А. Маслак¹, С.С. Никитин², Н.А. Супонева³,
С.Г. Приписнова⁴

¹ ФГБ ЛПУ «Лечебно-оздоровительный центр Министерства иностранных дел России»;

² ФГБУ «НИИ общей патологии и патофизиологии»;

³ ФГБУ «Научный центр неврологии»;

⁴ ФГУП «Центральный научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова», Москва

Введение. Жалобы пациентов на онемение и покалывание (парестезии) в области кисти в практике невролога встречаются достаточно часто. Синдром карпального канала (СКК) — наиболее распространенная форма туннельной нейропатии, диагностика которой и по сей день вызывает трудности в клинической практике. Классическими симптомами СКК считают парестезии в зоне иннервации срединного нерва (СН) с захватом первых 3 пальцев и радиальной половины безымянного пальца, усиливающиеся в ночное время и нарушающие сон пациентов. Тем не менее существует большая вариабельность клинической симптоматики СКК, например, боль и парестезии могут проявляться в запястье или полностью во всей кисти, иногда распространяются в проксимальном направлении до локтя или еще реже в плечо. Несмотря на высокую чувствительность и специфичность клинических проявлений СКК, вариабельность симптоматики в популяции обуславливает необходимость проведения таким пациентам ЭНМГ. Комплексное использование соответствующих методик ЭНМГ позволяет определить уровень поражения периферического нейромоторного аппарата в подавляющем большинстве случаев.

Цель исследования — составить и апробировать дифференциально-диагностический алгоритм у пациентов со спорным диагнозом СКК, клиническая картина которого не полностью соответствует критериям клинического диагноза СКК Американской ассоциации нервно-мышечной и электрофизиологической медицины (AANEM) пересмотра 2002 г.; на собственном клиническом материале определить и сравнить выявляемость наиболее распространенных патологий (нозологических единиц), сходных по симптомам и течению с СКК.

Материалы и методы. Отбор пациентов для дифференциально-диагностического поиска проводился из лиц, амбулаторно обращавшихся в кабинет ЭНМГ поликлиники МИД России с направительным диагнозом СКК. В группу исследования входили пациенты, имевшие клиническую картину, которая лишь частично соответствовала клиническим критериям AANEM. Например, онемение беспокоило только в 1 из первых 4 пальцев кисти, а согласно первому клиническому критерию включения AANEM подобная симптоматика должна быть минимум в 2 из первых 4 пальцев. А также симптомы онемения и покалывания были постоянными с момента возникновения и не усугублялись во сне, статичной позой и многократными повторяющимися движениями руки. Болевой синдром тоже имел «нетипичную» локализацию и преобладал в зоне проксимальнее запястья. Обследованные пациенты не имели таких заболеваний, как сахарный диабет, гипотиреоз, системные заболевания

соединительной ткани, отрицали травмы и хирургические вмешательства в области шейного отдела позвоночника и верхних конечностей, химио- и лучевую терапию.

Таким образом, в исследование вошло 60 пациентов, каждому из которых ЭНМГ проводилась на обеих руках (120 кистей). Среди обследованных было 42 женщины (84 кисти) и 18 мужчин (36 кистей) в возрасте от 25 до 75 (в среднем 55) лет. Основой для составляемого алгоритма дифференциальной диагностики послужил протокол исследования нейропатии СН, предложенный D.C. Preston и B.E. Shapiro (1998), который был скорректирован нами в части игольчатой ЭМГ в целях расширения дифференциально-диагностического поиска.

Исследовали проводящую функцию сенсорных и моторных волокон срединного и локтевого нервов (ЛН), причем СН и ЛН были тестированы на всем протяжении, включая стимуляцию в точке Эрба. Для СН ответы регистрировались с *m. abductor pollicis brevis*, для ЛН — с *m. abductor digiti minimi*; во всех случаях по стандартной схеме анализировали М-ответ, F-волны. Игольчатую ЭМГ проводили в случае снижения амплитуды (Амп) М-ответа *m. abductor pollicis brevis* свыше 30 % от нижней границы нормы (4 мВ), а также в случае исключения поражения проксимальнее запястья. При обнаружении денервационных изменений исследовали мышцы, получающие иннервацию от проксимальных ветвей СН (*m. flexor carpi radialis*, *m. pronator teres*, *m. flexor digitorum superficialis*), а также мышцы, иннервируемые ЛН, исходящим из корешка C8-Th1 (*m. first dorsal interosseus*, *m. flexor digitorum profundus*, *m. flexor carpi ulnaris*), и параспинальные мышцы на уровне C7-Th1.

Диагноз СКК подтверждался согласно электро-нейрофизиологическим критериям AANEM для СКК пересмотра 2002 г., рекомендованным к использованию в клинических исследованиях для обеспечения воспроизводимости результатов. Синдром круглого пронатора диагностировали при наличии блока проведения при стимуляции СН выше локтя и при наличии денервационных изменений в *m. flexor digitorum superficialis*. Диагноз шейной радикулопатии ставили при выявляемости F-волн по СН и ЛН ниже 50 % и регистрации денервационных изменений в *m. abductor pollicis brevis*, *m. first dorsal interosseus*, *m. paraspinalis* C7-Th1. Диагноз плечевой плексопатии медиального и латерального пучков подтверждался снижением Амп М-ответов и сенсорных ответов СН и ЛН, выявлении денервационных изменений в *m. abductor pollicis brevis*, *m. first dorsal interosseus*, *m. flexor digitorum superficialis* и отсутствии денервации в *m. paraspinalis muscle* C7-Th1.

Для подтверждения установленного уровня поражения в соответствующих случаях проводили МРТ шейного отдела позвоночника, УЗИ СН и плечевого сплетения.

Результаты. Из 60 обследованных пациентов электро-нейрофизиологическим критериям СКК AANEM соответствовало 46 пациентов, из них у 34 был двусторонний СКК (68 кистей), а у 12 пациентов признаки СКК были выявлены с 1 стороны (12 кистей). У 2 пациентов на 1 руке был диагностирован синдром круглого пронатора. В 7 случаях выявлены признаки односторонней шейной радикулопатии C8-Th1 с денервационным процессом в соответствующих мышцах. У 2 пациентов была выявлена плечевая плексопатия с вовлечением медиального и латерального пучков на 1 руке. У 3 пациентов (3 кисти, так как жалобы были односторонние) при ЭНМГ не выявили нарушений проводимости по нервам, описанным

в протоколе при наличии симптомов, в том числе и при повторном исследовании через 6 нед. МРТ шейного отдела у этих пациентов не показала значимых дегенеративных изменений межпозвоночных дисков и позвонков, УЗИ выявило признаки медиального эпикондилита.

Такие нозологии, как рефлекторная симпатическая дистрофия, ишемическая моноメリческая нейропатия, описанные в литературе как возможные причины изучаемого клинического симптомокомплекса, не были диагностированы в представленной выборке.

Заключение

- СКК является самой частой причиной жалоб на онемение и/или парестезии в области кисти. В 2/3 случаев СКК имеет двустороннюю локализацию. Вторая по частоте причина — корешковая дисфункция уровня C8-Th1. Гораздо реже встречаются плечевая плексопатия и синдром круглого пронатора.

- Используемый в работе ЭМГ-алгоритм позволяет успешно проводить диагностику СКК, разграничивая с другими патологиями СН и соответствующих сегментов шейно-плечевого сплетения.

- В дифференциальной диагностике СКК УЗИ является ком-плементарным методом относительно ЭНМГ.

Молекулярно-генетическая диагностика и частота заболевания врожденной мышечной дистрофии (мерозинзависимой) в России

Т.Б. Миловидова, Е.Л. Дадали, Г.Е. Руденская,
А.В. Поляков

ФГБУ «Медико-генетический научный центр», Москва

Введение. Врожденные мышечные дистрофии (ВМД) представляют собой группу нервно-мышечных заболеваний, характеризующихся тяжелой гипотонией, мышечной слабостью и контрактурами. Заболеваемость ВМД оценивается как 7 на 1 000 000, причем вклад врожденной мышечной дистрофии, мерозинзависимой (ВМД1А), составляет в 30–50 % случаев ВМД в европейских странах. Однако точная частота ВМД1А и частота носительства данного заболевания на данный момент не определены. К фенотипу ВМД1А приводят мутации гена *LAMA2*, кодирующему α_2 -цепь мерозина, который принимает участие в межклеточном взаимодействии, развитии нервов и миграции шванновских клеток. Классический фенотип ВМД1А проявляется дефицитом мерозина при иммуногисто-химическом исследовании, патологическими симптомами мышечной дегенерации, фиброзом и характерными изменениями белого вещества головного мозга. Ген *LAMA2* расположен на длинном плече хромосомы 6, покрывает 633.43 kb и состоит из 64 экзонов, что делает молекулярно-генетическую диагностику ВМД1А трудоемкой, длительной и дорогостоящей.

Цель исследования — определение частоты ВМД1А и носительства данного заболевания, разработка дешевых и быстрых способов молекулярно-генетической диагностики ВМД1А в отягощенных семьях.

Материалы и методы. В исследование включены 26 семей с диагнозом ВМД1А. Поиск мутаций осуществляли методом прямого автоматического секвенирования по Сенгеру, как с прямого, так

и с обратного праймеров, на приборе ABI Prism 3100 (Applied Biosystems) с использованием протокола фирмы-производителя. В качестве матрицы для секвенирования использовали фрагменты ДНК, полученные после проведения ПЦР с использованием оригинальных олигонуклеотидных праймеров. Анализ результатов секвенирования осуществляли с помощью программ Chromas и BLAST (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/blast>).

Разработку системы детекции частых мутаций гена *LAMA2* осуществляли методом мультиплексной ПЦР с последующей рестрикцией.

Для определения частоты ВМД1А использовали ДНК 1000 здоровых неродственных человек, проживающих на территории России.

Результаты. В результате исследования 26 пробандов с ВМД1А мутации в гомо- или гетерозиготном состоянии были выявлены в 21 случае, что составляет 81 %. Определен спектр мутаций гена *LAMA2* у российских больных. Примечательно, что были выявлены частые мутации гена *LAMA2*: с. 2049_2050delAG (ex 14), составляющая 9,5 %, с. 7536delC (ex 54), составляющая 19 %, и с. 7732C > T (ex 55), составляющая 7,1 %. На основании этих и мировых данных были выбраны 6 мутаций, описание которых многократно встречается в литературе, была разработана система детекции частых мутаций гена *LAMA2*, информативность которой составила не менее 35,6 %.

С помощью данной системы был проведен поиск частых мутаций гена *LAMA2* у 1000 здоровых неродственных человек. В результате исследования выявлены 2 мутации в гетерозиготном состоянии. Проведена оценка частоты заболеваемости ВМД1А и частоты гетерозиготного носительства ВМД1А.

Закключение. У настоящей работы есть прямое практическое применение. У 21 из 26 пробандов с ВМД1А подтвержден клинический диагноз. Определен спектр мутаций гена *LAMA2* у российских больных. Выявлены частые мутации гена *LAMA2*, что позволило создать эффективную систему молекулярно-генетической диагностики ВМД1А в отягощенных семьях. Также в рамках данной работы впервые установлены заболеваемость ВМД1А и частота гетерозиготного носительства в России.

Алгоритм клинической и лабораторной диагностики различных форм митохондриальных энцефаломиопатий

М.Ф. Мир-Касимов, И.А. Иванова-Смоленская,
С.Н. Иллариошкин, А.В. Сахарова, Р.П. Чайковская,
Т.С. Гулевская

ФГБУ «Научный центр неврологии», Москва

Цель работы — анализ особенностей алгоритма обследования и постановки диагноза у взрослых пациентов, страдающих митохондриальными энцефаломиопатиями (МЭ) с полиморфной неврологической симптоматикой.

Материалы и методы. Обследованы 49 пациентов, из них 31 женщина и 16 мужчин (средний возраст от 18 до 67 лет), с предположительным диагнозом МЭ. Использовали следующие методы: оценку неврологического статуса, определение уровня лактата и пирувата в крови, ЭКГ, ЭхоЭКГ, электроэнцефалографию (ЭЭГ), мульти-

модальные вызванные потенциалы (ВП), ЭНМГ, МРТ головного мозга, молекулярно-генетический анализ, комплексное морфогистохимическое и ультраструктурное исследование биоптатов мышц.

Результаты. В 15 случаях диагностированы синдромы: MERRF (Myoclonus Epilepsy with Ragged-Red Fibers) — миоклонус-эпилепсия с рваными красными волокнами (8344A→G, 8356T→C) — 3 случая, MELAS (Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis) — митохондриальная энцефаломиопатия, лактатацидоз и инсульт-подобные эпизоды (3243A→G) — 3 случая, NARP (Neuropathy, Ataxia, Retinitis Pigmentosa) — нейропатия с атаксией и пигментным ретинитом (8993T→G) — 1 случай, Кернса-Сэйра (делеции мт-ДНК) — 8 случаев, все верифицированные данными ДНК-анализа. В зависимости от формы МЭ неврологическая симптоматика была представлена преимущественно головной болью, снижением кратковременной и долговременной памяти, инсульт-подобными эпизодами, миоклонус-эпилепсией, постурально-кинетическим тремором рук, вестибулоатактическим синдромом, нейросенсорной тугоухостью, гипотрофией мышц туловища и конечностей, снижением толерантности к физической нагрузке. В 15 случаях выявлено повышение уровней лактата и пирувата в крови и их соотношения до и после нагрузки.

При проведении ЭКГ в 4 случаях выявлены нарушения внутрижелудочковой проводимости, а в 1 случае — синдром ранней реполяризации желудочков. При ЭхоЭКГ в 13 случаях выявлен пролапс митрального клапана I степени, в 2 случаях — митральная регургитация I–II степени, в 1 случае — недостаточность митрального клапана до II степени. В 1 случае — точечный мембранозный дефект межжелудочковой перегородки и 1 случае — невыраженный гипокинез передне-перегородочного и переднего сегментов в среднем отделе левого желудочка.

У части пациентов выявлен ряд информативных данных ЭЭГ, ВП и ЭНМГ, что обосновывает важность включения электрофизиологических методов в алгоритм обследования пациентов с предполагаемыми МЭ. При ЭЭГ были выявлены: 1) диффузные изменения биоэлектрической активности мозга — в 22 случаях; 2) локальные группы медленных волн при гипервентиляции — в 5; 3) эпилептиформная активность — в 8. При исследовании мультимодальных ВП получены следующие результаты: 1) соматосенсорные — снижение периферических, шейно-стволовых и корковых ответов — в 14 случаях; 2) зрительные — снижение амплитуды ответов — в 9; 3) акустико-стволовые — нарушение функции стволых структур на периферическом и медулло-понтинном уровне — в 12; 4) когнитивные ВП (P300) — снижение объема оперативной памяти — в 23 случаях. При проведении ЭНМГ выявлены: 1) первично-мышечный уровень поражения — в 32 случаях; 2) денервационно-реинервационный процесс — в 6. При МРТ головного мозга были обнаружены следующие изменения: 1) гипоплазия мозолистого тела — в 2 случаях; 2) очаги измененного МР-сигнала в коре височных долей с распространением на теменные доли с наличием гиперинтенсивного сигнала в режиме T1 в коре височных долей — в 2; 3) множественные очаги повышенной интенсивности МР-сигнала в режиме T2 и T2 d-f в белом веществе обоих полушарий — в 2; 4) дегенеративный процесс мозжечка — в 1 случае.

При морфогистохимическом исследовании биоптатов мышц во всех случаях обнаружены морфологические и гистохимические признаки, подтверждающие диагноз МЭ: 1) положительный фено-

мен RRF при окраске Гомори трихром; 2) краевое расположение сукцинатдегидрогеназы (СДГ), цитохром-С-оксидазы (ЦО) и NADH-тетразолийредуктазы, что соответствует субсарколеммальному расположению митохондрий, а также полное отсутствие ЦО или СДГ-реакции в части мышечных волокон.

При электронной микроскопии выявлены: 1) концентрация под сарколеммой аномальных митохондрий; 2) разрушение внутренней структуры и вакуолизация матрикса митохондрий; 3) пролиферация митохондрий: появление митохондрий разных размеров и форм с уплотненным матриксом; 4) в ряде случаев — в митохондриях паракристаллические включения.

Заключение. Верификация диагноза МЭ требует проведения тщательного дифференциального диагноза с другими нейродегенеративными заболеваниями. В данных случаях должен применяться системный подход, выходящий за рамки стандартного неврологического алгоритма обследования.

Корректная и четкая диагностика МЭ может способствовать своевременному назначению адекватного лечения. Знание современного алгоритма диагностики МЭ может ускорить активное вмешательство врача на ранних этапах заболевания и расширить терапевтический арсенал.

Исследование тактильной чувствительности при помощи монофиламентов Семмес–Вейнштейна в практике врача-невролога

И.Г. Михайлюк, Н.Н. Спирин, Е.В. Сальников
ГБОУ ВПО «Ярославская государственная медицинская академия»
Минздрава России

Цель исследования — оценка диагностической ценности исследования порога чувства легкого прикосновения при помощи монофиламентов Семмес–Вейнштейна в практике врача-невролога.

Материалы и методы. Исследование включило 30 здоровых добровольцев в возрасте от 21 до 60 лет ($39,9 \pm 10,9$) — 16 мужчин и 14 женщин; 20 лиц с клинически подтвержденным синдромом карпального канала (СКК) в возрасте от 26 до 46 лет ($34,3 \pm 4,7$) — 10 мужчин и 10 женщин, а также 60 линейных крыс в возрасте от 1 года до 3 лет: 30 самцов и 30 самок.

Во всех группах оценивали порог чувства легкого прикосновения при помощи набора монофиламентов Семмес–Вейнштейна производства Patterson Medical (США): у людей — в области дистальных фаланг обеих кистей, у крыс — в области подушечки обеих передних лап. У людей дополнительно проводили исследование тактильной чувствительности при помощи мягкой кисти, широко используемой при рутинном неврологическом осмотре.

Результаты. В ходе исследования нами установлено, что в группе здоровых лиц, у крыс, а также у лиц с СКК вне зоны иннервации срединного нерва во всех возрастных группах пороговые значения чувства легкого прикосновения лежат в зоне нормальной чувствительности (согласно инструкции производителя монофиламентов); при этом у лиц с СКК в зоне иннервации срединного нерва выходили за данные пределы и находились в зоне снижения чувства легкого прикосновения.

Отмечено статистически значимое ($p < 0,05$) повышение порога чувства легкого прикосновения у здоровых добровольцев в младшей возрастной группе (21–30 лет) по сравнению со старшей (51–60 лет). У крыс также отмечено подобное статистически значимое ($p < 0,05$) повышение порога чувства легкого прикосновения в группе годовалых крыс, по сравнению с трехгодовалыми.

В группе лиц с СКК выявлено статистически значимое ($p < 0,001$) повышение порога чувства легкого прикосновения в зоне иннервации срединного нерва. Изменений чувствительности при помощи мягкой кисти в данной группе выявить не удалось.

Статистически значимых гендерных различий пороговых значений тактильной чувствительности не выявлено ни в одной из исследуемых групп.

Выводы. Исследование порога чувства легкого прикосновения при помощи набора монофиламентов Семмес–Вейнштейна является стандартизированным, легко воспроизводимым методом, позволяющим обнаружить минимальные расстройства чувствительности, не выявляемые другими рутинными методами.

Получаемые данные при использовании этого метода не зависят от пола, но зависят от возраста. При увеличении возраста увеличивается порог тактильной чувствительности, что также было подтверждено экспериментом на крысах, однако эти возрастные изменения не затрудняют диагностику патологии периферической нервной системы при помощи данного метода.

Электронейромиография при впервые выявленных заболеваниях системы крови

Т.А. Московская, Т.В. Жбрыкунова, К.А. Панюшин,
Ю.М. Потапкина

Центр функционально-диагностических исследований ФГКУ
«Главный военный клинический госпиталь имени академика
Н.Н. Бурденко» Минобороны России, Москва

С внедрением в клиническую практику ЭНМГ появилась дополнительная возможность объективной диагностики поражения периферических нервов. Исследование включает оценку проводимости моторных и сенсорных волокон нервов.

Нами проведено электрофизиологическое обследование 32 пациентов с впервые выявленными заболеваниями системы крови. Обследовались пациенты преимущественно с лимфопролиферативными заболеваниями: хроническим лимфолейкозом, болезнью Кастельмана, фолликулярной лимфомой, лимфомой Ходжкина, диффузной В-крупноклеточной лимфомой, лимфоплазматической лимфомой, а также пациенты с множественной миеломой, острыми миелобластными лейкозами, апластической анемией, хроническим миелобластным лейкозом, врожденной многофакторной тромбоцитопенией.

Среди обследованных 23 мужчины и 9 женщин в возрасте от 19 до 80 лет. Всем больным проводилось нейрофизиологическое исследование на электромиографе Viking IV (Nicolet, США). Протокол обследования включал: 1) исследование моторных потенциалов (М-ответов) срединного, локтевого, большеберцового, малоберцового нервов; 2) исследование сенсорных ответов (С-ответов) локтевого, срединного, икроножного, поверхностного малоберцового нервов. Обследование проводили стандартными методами сти-

муляционной ЭНМГ с использованием накожных электродов. Оценивали дистальную латентность, амплитуду М- и С-ответов, скорость моторного и сенсорного проведения. Проводили ЭНМГ при первой госпитализации (впервые выявленное заболевание) и последующих госпитализациях в динамике (на фоне лечения).

При первичном исследовании выявлены отклонения электрофизиологических показателей от нормы у 13 (40,7 %) пациентов. Выявлены сенсорные, моторные, моторно-сенсорные нарушения по полиневритическому типу, а также мононевропатии и мультимононевропатии аксонального, демиелинизирующего и смешанного характера.

Изменения электропроводящей функции периферических нервов большинства пациентов носили генерализованный, диффузный, симметричный характер, преобладали в нервах нижних конечностей и соответствовали полиневритическому типу поражения у 8 (61,5 %) пациентов. Из них изолированное симметричное поражение сенсорных волокон наблюдалось у 5 (63 %) пациентов, комбинированное сенсорно-моторное — у 3 (в 37 %). Среди этих пациентов демиелинизирующее поражение выявлено у 25 %, аксональное — у 25 %, смешанное аксонально-демиелинизирующее — у 50 % больных.

У 5 больных были выявлены изолированные мононевропатии и множественные мононевропатии различных нервов (38,5 % выявленных изменений). У 3 из этих пациентов мононевропатии сопутствовали сенсорному полиневритическому поражению.

Таким образом, при впервые выявленных заболеваниях системы крови отмечено преобладание полиневритического поражения сенсорных волокон нервов конечностей аксонально-демиелинизирующего типа. Среди обследованных 5 пациентов имели сопутствующие заболевания, которые могли способствовать нарушению функций ПНС: 1) рак прямой кишки, 2) рак желудка, 3) рак мочевого пузыря, 4) состояние после острой почечной недостаточности, 5) сахарный диабет.

Повторно было обследовано 12 пациентов на фоне терапии, которая проводилась согласно международным протоколам в зависимости от нозологической принадлежности заболевания. Практически все пациенты обследовались после проведения курсов полихимиотерапии через 17 дней — 3 мес. Семь (58 %) пациентов характеризовались изначально нормальными электрофизиологическими данными. У 5 пациентов ЭНМГ-показатели не изменились, у 2 — появились признаки легкой демиелинизирующей сенсорной полиневропатии, у 2 имело место локальное демиелинизирующее поражение нервов в местах типичных туннелей (1 — с поражением малоберцового нерва в области головки малоберцовой кости, 1 — с поражением локтевого нерва в кубитальном канале). Среди пациентов с выявленными при первичном исследовании изменениями периферических нервов ($n = 5$; 42 %) у 2 сохранились прежние электрофизиологические показатели. У 3 пациентов отмечено снижение скоростных показателей по сенсорным волокнам в дистальных отделах относительно 1-го обследования (в 1 случае — также по моторным волокнам), у 2 — присоединение полиневритических сенсорных нарушений к исходным мононевропатиям.

Таким образом, у 42 % повторно обследованных на фоне лечения больных отмечено появление патологических изменений или ухудшение исходно нарушенных электрофизиологических показателей. Преобладает снижение скорости проведения по сенсорным волокнам в дистальных отделах длинных нервов конечностей —

изменения демиелинизирующего характера по полиневритическому типу. Одна пациентка с первоначально демиелинизирующими нарушениями была обследована трижды — постоянно отмечалось дальнейшее снижение скоростных показателей.

Анализ полученных при ЭНМГ-исследовании данных позволяет говорить о высокой частоте поражения ПНС у больных с впервые выявленными заболеваниями системы крови даже без клинических проявлений нейропатии (40,7 % пациентов при первичном обследовании). Патологические изменения носят нозологически неспецифичный характер и представлены преимущественно (61,5 %) полиневритическим поражением сенсорных волокон нервов конечностей смешанного аксонально-демиелинизирующего типа. Также наблюдались мононевропатии и мультимононевропатии. При повторных обследованиях на фоне лечения в 42 % случаев отмечено ухудшение электрофизиологических показателей относительно первичных данных или возникновение патологических изменений при исходно нормальных. Наиболее часто отмечалось диффузное замедление скоростных показателей сенсорных волокон нервов конечностей, т. е. проявления демиелинизации.

Поражение нервной системы у гематологических больных при первичном ЭНМГ-исследовании (впервые установленный диагноз) связано с самим заболеванием и чаще всего может быть рассмотрено как паранеопластическая реакция, реже — как инфильтрация или компрессия нервов. При повторных ЭНМГ-исследованиях на фоне нейротоксичной терапии частота выявления изменений и их выраженность нарастают.

Метод ЭНМГ позволяет выявить факт поражения нервов и уточнить его характер, локализацию и степень, а также оценить динамику процесса при повторных тестированиях. ЭНМГ является единственным объективным методом исследования данной патологии. Выявление поражения нервов дает основания для назначения адекватной терапии, что в значительной степени улучшает качество жизни пациента, позволяет избежать или уменьшить риск осложнений в виде моторных и сенсорных нейропатий.

Комплексный подход к дифференциальной диагностике нетравматических заболеваний плечевого сплетения

М.Л. Новиков¹, Д.С. Дружинин², В.А. Буланова², Т.Э. Торно¹

¹ ГУЗ Ярославской области «Клиническая больница скорой медицинской помощи им. Н.В. Соловьева», Ярославль;

² кафедра нервных болезней ГБОУ ВПО «Ярославская государственная медицинская академия»

Введение. Заболевания периферических нервов являются одной из важных проблем современной нейрохирургии и неврологии. Актуальность оптимизации диагностики данной патологии обусловлена потерей трудоспособности, болевым синдромом, снижением социальной адаптации у пациентов с брахиоплексопатиями. Наиболее часто в клинической практике встречаются травматические поражения плечевого сплетения. В данной работе приведены наблюдения за пациентами с повреждением плечевого сплетения, не связанным с травмой.

Цель исследования — оценка частоты и клинко-нейрофизиологических особенностей нетравматических поражений плечевого сплетения.

Материалы и методы. Из 264 пациентов, обратившихся к нейрохирургу с клинической картиной повреждения плечевого сплетения (за 3-летний период), на долю нетравматических повреждений пришлось 6,8 % ($n = 18$), среди которых были пациенты в возрасте от 15 до 65 лет. Всем пациентам проводилось исследование методом стимуляционной ЭНМГ и игольчатой ЭМГ, а также по показаниям — УЗИ плечевого сплетения, МРТ шейно-грудного отдела позвоночника, рентгенография грудной клетки.

Результаты. В структуре нетравматических брахиоплексопатий выявлены следующие подгруппы.

1. Повреждение плечевого сплетения, обусловленное лучевой терапией, выявлено у 22,2 % ($n = 4$) пациентов, из них 1 случай лимфогранулематоза, 3 — аденокарциномы молочной железы. Доза облучения составляла 6000–7000 рад. Во всех наблюдениях присутствовали сенсорные нарушения, развившиеся в среднем через 5,8 мес после облучения, парез мышц плечевого пояса (у 1 пациента — глубокий парез проксимальной мускулатуры, который сочетался с синдромом Горнера на одноименной стороне, у 2 — умеренный, у 1 — легкий). Все пациенты жаловались на чувство жжения в руке вне связи с движением, в 1 случае имел место симптом Тиннеля с подключичной области. Данные ЭМГ указывали на локальный денервационный процесс с наличием спонтанной активности, преимущественно за счет положительных острых волн. Ультразвуковые методы позволяли оценить изменение эхогенности стволов плечевого сплетения с гиперэхогенными тяжами, а также увеличение периферических лимфатических узлов в 2 случаях. В патологический процесс в 50 % ($n = 2$) была вовлечена изолированно надключичная часть плечевого сплетения, в 1 случае — над- и подключичная (также с вовлечением ткани легких) и в 1 случае — надключичная часть в сочетании со спинномозговыми нервами и корешками. За период наблюдения все пациенты отмечали частичное восстановление функции.

2. Злокачественная опухоль, прорастающая в нижний ствол плечевого сплетения из I ребра, наблюдалось у 5,5 % ($n = 1$). Клиническая картина была представлена плегией мышц кисти и предплечья, умеренным парезом, мучительными болями в области кисти и в надключичной области, деформацией лучезапястного и пястно-фаланговых суставов, утратой чувствительности. Симптоматика развивалась в течение 3 мес и сопровождалась интенсивными болями в пораженной конечности. Опухоль была диагностирована по результатам МРТ шейного отдела позвоночника. По данным ЭМГ полная денервация в коротких мышцах кисти, частичная — в мышцах предплечья, сенсорный ответ отсутствовал. Информацию о гистологической структуре опухоли получить не удалось.

3. Компрессия стволов плечевого сплетения псевдоаневризмой подключичной артерии у пациентки 72 лет — 5,5 % ($n = 1$) после использования центрального венозного катетера. Развитие сенсорных и моторных нарушений, связанных с поражением стволов плечевого сплетения, возникло после удаления венозного катетера, который, вероятно, привел к повреждению оболочки артерии и развитию псевдоаневризмы подключичной артерии с компрессией первичных стволов. Однако, нельзя исключить и ятрогенного повреждения плечевого сплетения самой иглой. По данным стимуляционной миографии были выявлены признаки частичного блока проведения при стимуляции из точки Эрба и легко выраженные денервационные изменения в мышцах плеча и предплечья. Сила

в мышцах руки восстановилась в течение 2,5 мес после резекции аневризмы.

4. Синдром выходного отверстия — 38,8 % ($n = 7$). Острая компрессия стволов плечевого сплетения выявлена в 1 случае, хроническая — в 6. Причинами оказались: гиперплазированный поперечный отросток С7-позвонка, по данным УЗИ и рентгенографии грудной клетки, в 42,2 % ($n = 3$), косто-клавикулярный синдром ($n = 1$), компрессия между пучками передней и средней лестничных мышц, при гипертрофии последних — в 42,2 % ($n = 3$). В 57,2 % ($n = 4$) присутствовала сильная боль в надключичной области как в покое, так и при пассивном подъеме руки вверх, в 42,8 % ($n = 3$) — только при попытке движения в конечности. В 1 наблюдении у пациента развилась острая, позиционно-обусловленная компрессия стволов плечевого сплетения после оперативного вмешательства на позвоночнике с восстановлением функции конечности за 3-месячный срок, в остальных случаях присутствовал фактор повышенной нагрузки на мышцы плечевого пояса с хронической болью, онемением в конечности, слабо выраженными атрофиями мышц плечевого пояса. Важную роль в диагностике принадлежит ЭНМГ, выявляющей блок проведения с точки Эрба.

5. Метаболическая плексопатия — 20 % ($n = 3$). Среди 345 скрининговых ЭНМГ-исследований при сахарном диабете проксимальная диабетическая амиотрофия с вовлечением плечевого сплетения выявлена в 0,86 % ($n = 3$). Все случаи на фоне декомпенсации сахарного диабета сопровождались атрофиями мышц плечевого пояса. По данным игольчатой ЭМГ регистрировались признаки умеренных текущих денервационных изменений мышц плечевого пояса, снижение амплитуды моторного и сенсорного ответов, увеличение латентности F-волн. Субъективные нарушения чувствительности при этом были незначительными. Обычно все пациенты сообщали о наличии боли и жжения в дистальных отделах конечности с постепенным распространением на проксимальные отделы. Во всех случаях процесс был асимметричным, с менее выраженной симптоматикой со стороны 2-й конечности. Нами не отмечено взаимосвязи между длительностью течения сахарного диабета и выраженностью амиотрофий. Дифференциальный диагноз проводили с нейрональным поражением и миелопатией.

6. Рецидивирующая невралгическая амиотрофия Персейд-жа—Тернера — 6,6 % ($n = 1$). Под наблюдением находился пациент 43 лет. В течение 4 лет возникали боль и жжение в области шеи, лопатки, дельтовидной области и правой руки со слабым эффектом терапии карбамазепином и НПВП. Постепенно присоединилась слабость в проксимальных мышцах с атрофиями. В анамнезе — частые ангины, артериальная гипертензия. По данным игольчатой ЭМГ выявлена спонтанная активность в виде потенциалов фибрилляций и положительных острых волн, умеренно выраженный денервационно-реиннервационный процесс. Сенсорный ответ в дистальных отделах конечности интактный. По данным МРТ шейного отдела позвоночника данных, подтверждающих наличие миелопатии и корешкового поражения, не получено.

В ходе исследования не было выявлено подтвержденных случаев наследственной брахиоплексопатии, изолированного инфекционного и токсического поражения плечевого сплетения и «повреждения при подъеме тяжести», описанных в литературе.

Заключение. В структуре патологии плечевого сплетения на долю нетравматического повреждения приходится 6,8 % с наибольшим

распространением синдрома выходного отверстия (38,8 %), лучевого повреждения (22,2 %) и метаболической плексопатии (20 %).

Фармакотерапия спинальной амиотрофии. Клинический случай

А.С. Носко, А.Л. Куренков, В.П. Зыков

ГБОУ ДПО «Российская медицинская академия последипломного образования» Минздрава России;

ФГБУ «Научный центр здоровья детей», Москва

Введение. Среди ряда наследственных заболеваний с дебютом в детском возрасте спинальная амиотрофия (СА) является одним из самых распространенных. Заболеваемость СА составляет 1 на 10 000 новорожденных, частота носительства 1:50. Последние 20 лет ознаменовались значительными открытиями в области нейробиологии и генетики СА, а также проведением ряда исследований, направленных на изучение фармакологических агентов, позволяющих уменьшить прогрессирование симптоматики СА. Изучение ведется по нескольким направлениям: увеличение времени жизни (выживаемости) мотонейронов, увеличение мышечной массы, повышение транскрипции SMN протеина, генная терапия и лечение стволовыми клетками. Использование вальпроевой кислоты, гидроксуреи и фенилбутирата не показали какой-либо значимой эффективности. В то же время применение препаратов β -агонистов, в частности сальбутамола, позволяет значительно улучшить показатели миоэлектрики, объем форсированного выдоха (ОФВ) и повысить результаты тестирования произвольной двигательной активности.

Материалы и методы. Анализ клинического случая лечения сальбутамолом в течении 6 мес пациентки А., 7 лет, страдающей СА 3-го типа. Оценка результатов лечения проводилась по шкале Северная Звезда (North Star), разработанной Центром нейромышечных заболеваний им. Дубовитца (Великобритания). Показатели ФОВ соответствовали возрастной норме как в начале лечения, так и при контрольном обследовании — через 6 мес терапии. Также перед назначением сальбутамола, затем через 3 и 6 мес лечения пациентке проводили ЭКГ для контроля частоты сердечного ритма.

Клинический случай. Пациентка А., 7 лет. Диагноз: СА 3-го типа. Диагноз подтвержден генетически (обнаружена гомозиготная делеция гена SMN 1) и поставлен в возрасте 7 лет. Жалобы на быструю утомляемость, невозможность наравне со сверстниками быстро бегать и прыгать, участвовать в спортивных играх. При осмотре обращает внимание, что при движениях девочка использует «приемы Говерса». В неврологическом статусе: отсутствие ахилловых рефлексов, снижение коленных рефлексов, снижение силы в проксимальных группах мышц и мышцах перонеальной группы до 4 баллов. Отмечается ограничение пассивного объема тыльного сгибания стоп до 20°. Оценка по шкале Северная Звезда составила 27/34, скорость вставания с пола составила 6 с, бег на 10 м — 15 с. По результатам ЭКГ: ритм синусовый, частота сердечных сокращений (ЧСС) 92 в мин.

Пациентке назначен сальбутамол 6 мг/сут, доза разделена на 3 приема в соотношении 2:3:1. Длительность терапии составила 6 мес. За это время, на 3-м и 6-м месяце терапии, были проведены контрольные осмотры и ЭКГ. Изменений ЧСС не отмечено.

Результаты осмотра через 3 мес: оценка по шкале Северная Звезда составила 29/34, скорость вставания с пола — 4 с, бег на 10 м — 13 с.

Итоговый осмотр по результатам 6 мес лечения показал значительное улучшение по сравнению с результатами первичного обследования: увеличение оценки по шкале Северная Звезда с 27/34 до 31/34. Также значительно увеличилась скорость подъема с пола: с 6 до 3 с и увеличилась скорость бега (с 15 до 10 с). Таким образом, мы получили результаты, сравнимые с данными литературы.

После 6 мес приема сальбутамола был отменен. Через 3 мес был проведен контрольный осмотр — отрицательной динамики не отмечено. При появлении отрицательной динамики по результатам последующих осмотров терапия сальбутамолом будет возобновлена в первоначальной дозировке.

Заключение. Таким образом, сальбутамол целесообразно рассматривать как препарат выбора, позволяющий замедлить прогрессирование клинической симптоматики СА. Механизм действия, эффективность и протокол лечения требуют дальнейшего изучения в рамках серьезных клинических исследований.

Обоснованность длительного клинико-нейрофизиологического наблюдения за пациентами после синдрома Гийена–Барре

М.А. Пирадов, Н.А. Супонева, Д.А. Гришина, Н.Г. Савицкая
ФГБУ «Научный центр неврологии», Москва

Цель исследования — проведение регулярного длительного клинического и нейрофизиологического обследования пациентов, перенесших синдром Гийена–Барре (СГБ).

Материалы и методы. Пятнадцать пациентов (8 женщин и 7 мужчин; медиана (МЕ) возраста на момент включения в исследование — 51 год), перенесших тяжелые формы острой воспалительной демиелинизирующей полинейропатии ($n = 12$; 80 %) и аксональных форм СГБ ($n = 2$; 20 %), были обследованы в динамике через 3 (1-я группа), 5 (2-я группа) и более 7 лет назад (3-я группа). Срок наблюдения > 5 лет. В день осмотра пациентам проводили неврологический осмотр по шкалам Neuropathy Impairment Score (NIS) и Medical Research Council Scale for Muscle Strength (MRC); оценку выраженности болевого синдрома по визуальной аналоговой шкале боли (ВАШ); стимуляционную ЭНМГ по стандартной методике (J. Kimura, 2001) с исследованием смешанных, двигательных и чувствительных нервов (*n.n. medianus, ulnaris, peroneus, peroneus superficialis, tibialis* и *n.suralis*); биохимический анализ крови.

В остром периоде диагноз СГБ устанавливался на основании критериев ВОЗ (1993), форма заболевания — согласно классификации R. Hadden (1998); всем пациентам своевременно (до 2 нед от начала заболевания) была проведена патогенетическая терапия — плазмаферез с эксфузией плазмы от 160 до 250 мл/кг.

Результаты. В ходе исследования было отмечено увеличение встречаемости чувствительных нарушений и болевого синдрома у пациентов с давностью заболевания > 5 лет (в 3-й группе), а также усиление выраженности болей у данной категории больных: медиана баллов по шкале NIS и ВАШ во 2-й группе составила 9 и 1 соответственно, тогда как в 3-й группе — 16 и 2 соот-

ветственно, однако без статистической разницы ($p > 0,05$). При этом оценка двигательной сферы у пациентов на разных сроках наблюдения по шкале MRC была равной (медиана баллов 80 во всех 3 группах).

Оценка ЭНМГ-параметров исследования периферических нервов у пациентов после СГБ на разных сроках наблюдения выявила увеличение частоты регистрации отклонений от нормы отдельных нейрофизиологических параметров в 3-й группе пациентов по сравнению со 2-й группой ($p > 0,05$). У данной категории больных чаще регистрировались увеличение терминальной латентности дистального М-ответа (МЕ 3,3 и 3,7 мс во 2-й и 3-й группах соответственно), снижение амплитуды S-ответа (МЕ 19 и 11,5 мкВ во 2-й и 3-й группах соответственно) и сенсорной СРВ на кисти (МЕ 55,5 и 51 м/с во 2-й и 3-й группах соответственно) по *n. medianus*; снижение амплитуд S-ответов по *n.n. peroneus superficialis* (МЕ 3,8 и 0 мкВ во 2-й и 3-й группах соответственно) и *suralis* (МЕ 4,5 и 0 мкВ во 2-й и 3-й группах соответственно); а также увеличение частоты выявления блока проведения возбуждения по *n. peroneus* в типичном месте его компрессии (7 и 12 % во 2-й и 3-й группах соответственно). Таким образом, у пациентов с катанезом заболевания > 5 лет (3-я группа) по данным ЭНМГ-обследования было отмечено ухудшение проводящей функции срединного и малоберцового нервов, а также чувствительных нервов ног.

Несмотря на то, что выявленные в ходе настоящего клинико-нейрофизиологического обследования изменения в виде увеличения встречаемости чувствительных нарушений и болевого синдрома у пациентов после СГБ в отдаленном периоде (катанез заболевания > 5 лет) не были достоверными, они потребовали уточнения. При детальном анализе анамнестических данных и результатов лабораторного обследования было установлено, что более половины пациентов 3-й группы наблюдались по месту жительства с диагнозом: остеохондроз позвоночника, в четверти случаев у них впервые при биохимическом анализе крови в день осмотра была выявлена гипергликемия > 7 ммоль/л (т.е. нельзя было исключить наличие впервые выявленного сахарного диабета или преддиабета), каждый 4-й не отрицал факта злоупотребления алкоголем; а 1 пациент в течение > 5 лет принимал статины в связи с наличием гиперлипидемии и атеросклероза. При этом в 2-й группе доля больных с вышеуказанными сопутствующими заболеваниями была значительно ниже. Следует отметить, что более чем в четверти случаев по анамнестическим сведениям причину относительного ухудшения состояния пациентов 3-й группы установить не удалось: остальные анализируемые показатели биохимического анализа крови, взятого в день осмотра, оказались в норме, а дополнительных лабораторных обследований в рамках настоящего исследования не проводилось.

Заключение. СГБ характеризуется монофазным самоограничивающимся течением с хорошим прогнозом восстановления и крайне редкими рецидивами. Тем не менее пациенты вне зависимости от перенесенной формы и тяжести заболевания, степени восстановления нарушенных функций требуют длительного клинико-нейрофизиологического наблюдения в целях раннего выявления и коррекции присоединившихся сопутствующих заболеваний, таких как эндокринная патология, остеохондроз позвоночника, экзогенные интоксикации и др., отрицательно влияющих на состояние периферического нейромоторного аппарата.

Компьютерная паллестезиометрия и термосенсометрия в диагностике сенсорной формы хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии

Т.Е. Попова, Н.А. Шнайдер, М.М. Петрова,
Е.А. Кантимирова, К.А. Газенкамф

ГБОУ ВПО «Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» Минздрава России

Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия (ХВДП) входит в группу дизиммунных нейропатий. Зачастую ХВДП протекает под маской криптогенной сенсорной полинейропатии. Около 20 % из недиагностированных полинейропатий составляет ХВДП. Частота встречаемости ХВДП в Великобритании, Австралии, Италии, Японии и США составляет 0,8–9,0 на 100 000 населения. Патогенез ХВДП остается до конца невыясненным, но связан с вовлечением Т-клеточного звена иммунитета с нарушением гемато-неврального барьера, экспрессией туморнекротизирующего фактора, интерлейкинов, цитокинов, интерферонов, а также с участием гуморального иммунитета. Клинические формы ХВДП включают синдром Льюиса–Самнера (приобретенная мультифокальная демиелинизирующая сенсорно-моторная нейропатия), преобладающую сенсорную ХВДП, дистальную приобретенную демиелинизирующую сенсорную нейропатию, ХВДП с поражением ЦНС. Классическая картина ХВДП проявляется моторными нарушениями, преобладающими над чувствительными, со слабостью в проксимальной или дистальной мускулатуре конечностей, выпадением или снижением сухожильных рефлексов. Моторная форма имеет более тяжелое течение. Поражение краниальных нервов и бульбарные нарушения развиваются в 10–20 % случаев. Сенсорная форма проявляется нарушениями вибрационной и температурной чувствительности, болью и редко диагностируется на начальной стадии, что сказывается на отсутствии своевременной патогенетической терапии и неуклонном прогрессировании патологического процесса. Одним из ранних признаков при сенсорной форме ХВДП на этапе, когда наиболее эффективна медикаментозная коррекция, являются нарушение вибрационной чувствительности за счет поражения толстых сенсорных волокон Аβ-типа, поскольку доказано, что данный вид чувствительности может снижаться уже задолго до возникновения других признаков нейропатии, а также нарушение температурной чувствительности. В настоящее время в диагностике ХВДП используются такие методы, как стимуляционная ЭМГ, биопсия нерва и исследование цереброспинальной жидкости. Данный факт требует внедрения новых нейрофизиологических методов верификации сенсорной формы ХВДП.

Н.А. Шнайдер и соавт. (2009–2011) предложено применение компьютерной паллестезиометрии для оценки вибрационной чувствительности с использованием оригинальной модификации отечественного диагностического оборудования «Вибротестер» (MBN, Москва) при диабетической полиневропатии и наследственной полиневропатии Шарко–Мари–Тута, а также разработаны референсные коридоры чувствительности с дистальных отделов верхних и нижних конечностей. Авторами было показано, что нарушение

вибрационной чувствительности при компьютерной паллестезиометрии у пациентов с различными формами нейропатий на высоких и низких частотах наблюдаются уже на начальной стадии, когда пациент уже предъявляет жалобы, а камертональная проба еще отрицательная. Компьютерная паллестезиометрия зарекомендовала себя как высокоточный диагностический метод. Фирмой MBN (Москва) также разработан аппарат «Термосенсотестер» для оценки состояния температурной чувствительности с возможностью определения тепловой и холодовой чувствительности и болевых порогов на воздействие тепла и холода. С учетом простоты использования, неинвазивности, доступности данные методики представляются наиболее перспективными в проведении нейрофизиологической диагностики сенсорной формы ХВДП.

Цель работы — разработка критериев диагностики сенсорной формы ХВДП с использованием компьютерной паллестезиометрии и термосенсометрии.

Материалы и методы. Нами использованы неврологический набор для исследования неврологического статуса; амбулаторные карты больных, истории болезни пациентов с сенсорной формой ХВДП; индивидуальные карты комплексного обследования пациентов с ХВДП; «Термосенсотестер» фирмы MBN (Москва) с возможностью проведения термодинамического, термостатического тестов с определением тепловой и холодовой чувствительности, а также порогов болевой чувствительности на воздействие холода и тепла (в области стоп); компьютерная паллестезиометрия («Вибротестер-MBN», Москва) с дистальных отделов нижних конечностей (наружные лодыжки) для оценки состояния вибрационной чувствительности; прикладная компьютерная программа Statistica версия 7.0 (StatSoft, США).

Результаты. Обследовано 25 пациентов с впервые выявленной сенсорной формой ХВДП, из них 18 (72 %) женщин, 7 (28 %) мужчин. Средний возраст пациентов составил $30,6 \pm 14,7$ года. У всех пациентов в анамнезе имелись указания на рецидивирующий герпес лабиальной, назальной или генитальной локализации. Среди обследованного контингента в 28 % отмечались семейные случаи заболевания ХВДП, ассоциированного с герпетической инфекцией. Из жалоб отмечались указания на периодическое онемение в стопах. При неврологическом осмотре выявлялись нарушения чувствительности по полиневритическому типу, преимущественно в нижних конечностях, чаще в виде гиперестезии (в 72 % случаев) с переходом в гиперпатию, гипестезия отмечалась в 28 %. При исследовании координаторной сферы преобладали симптомы сенситивной атаксии.

При проведении компьютерной паллестезиометрии у пациентов с сенсорной формой ХВДП с легкой степенью поражения (11 % пациентов) регистрировалось снижение вибрационной чувствительности в среднем и высоком диапазоне частот (64, 128, 250 и 500 Гц), более выраженное на высоких частотах. При умеренной степени выраженности патологического процесса (53 % пациента) выявлено снижение вибрационной чувствительности в широком частотном диапазоне с тенденцией к выпадению на 250 и 500 Гц. При выраженной степени ХВДП (у 36 %) зарегистрировано снижение вибрационной чувствительности с выпадением в широком частотном диапазоне.

При проведении термосенсометрии при сенсорной форме ХВДП зарегистрировано снижение тепловой и холодовой чувствительности симметрично с обеих сторон легкой/умеренной степени,

сопровождавшееся снижением болевого порога на воздействие тепла и холода. Кроме того, в 32 % случаев при проведении термодинамического теста выявлена холодовая дизестезия.

Заключение. Проведенные исследования показали, что наиболее чувствительными для ранней диагностики сенсорной формы ХВДП являются исследование состояния вибрационной чувствительности с помощью усовершенствованного метода компьютерной паллестезиометрии на дистальных отделах (лодыжки) нижних конечностей на отечественном диагностическом оборудовании «Вибротестер-MBN» и оценка состояния температурной чувствительности с использованием аппарата «Термосенсотестер» (MBN).

Клинико-электромиографическая диагностика ранних проявлений диабетической полиневропатии у детей и подростков

Е.Н. Руденко, С.А. Мальмберг

Центральная детская клиническая больница ФМБА России; Москва

Диабетическая полиневропатия (ДП) — одно из самых частых хронических осложнений, выявляемое у детей и подростков, страдающих сахарным диабетом (СД). Вместе с тем, ДП не вызывает надлежащей настороженности в педиатрической практике, так как у детей преобладают субклинические и асимптомные формы заболевания, субъективные ощущения чаще появляются в подростковом и взрослом возрасте. В литературе приводятся различные данные о частоте встречаемости ДП (от 10 до 100 %). Расхождения связаны с отсутствием общего подхода и четких диагностических критериев ДП, недостаточными возможностями применения методов ЭМГ в клинической практике. Во многих случаях диагноз ДП не может быть достоверно установлен без предварительного и углубленного клинико-ЭМГ-обследования.

Цель исследования — изучение наиболее ранних клинических (сроки дебюта, характер манифестации невропатических нарушений) и нейрофизиологических паттернов ДП у детей и подростков, которые позволили бы диагностировать в том числе стертые, субклинические и асимптомные формы болезни. На основании полученных данных планируется разработать алгоритм ЭМГ-обследования детей с поражением периферического нейромоторного аппарата при СД для определения целесообразных сроков начала терапевтической коррекции невропатических нарушений.

Материалы и методы. В группу изучения включали пациентов с СД 1-го и СД 2-го типа независимо от наличия или отсутствия симптомов поражения ПНС. Всего обследовано 48 детей и подростков в возрасте от 7 до 17 лет (средний возраст $13,2 \pm 2,9$ года). Длительность заболевания СД варьировала от впервые диагностированного до 9 лет ($3,3 \pm 2,6$ года). Возраст манифестации СД в среднем составил $10,3 \pm 3,1$ года. Диагностика ДП базировалась на оценке жалоб пациентов, определении болевой, тактильной, вибрационной и температурной чувствительности, исследовании сухожильных рефлексов с анализом данных параметров по общепринятым шкалам TSS и NSS. У всех пациентов до включения в исследование проводили исключение других причин развития полиневропатии (гипотиреоз, хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия).

тия и др.). Комплекс ЭМГ-методов включал изучение проводящей функции моторных волокон срединного, локтевого и большеберцового нервов (СРВ), амплитуды негативной фазы М-ответа и его формы; тест F-волны (40 ЭМГ-реализаций). Для определения толерантности к ишемической нагрузке исследована СРВ по моторным волокнам срединного нерва через 1 и 5 мин после ишемизации ствола нерва путем наложения манжеты тонометра и поддержания уровня АД на 20 мм рт.ст. выше систолического. Для исключения терминальной нейропатии и оценки синаптической функции проводили тест ритмической стимуляции и тетанизации срединного нерва. Сенсорные волокна срединного и медиального подошвенного нервов исследовались по антидромной методике, определялись значения СРВ и амплитуда потенциала действия нерва. Функцию вегетативных волокон оценивали при исследовании кожного симпатического вызванного потенциала с регистрацией ответов с левой кисти по стандартной методике. Амплитудно-частотные характеристики интерференционной кривой произвольного мышечного напряжения мышцы, приводящей большой палец кисти, исследовали с помощью турн-амплитудного анализа по методу Виллисона. Контрольную группу по ишемическому тесту составили 22 пациента в возрасте от 9 до 17 лет без каких-либо признаков поражения ПНС (10 девочек и 12 мальчиков).

Результаты и обсуждение. Простая скрининговая диагностика с определением состояния поверхностной чувствительности или рефлексов выявляет ДП в небольшом проценте случаев (в нашем исследовании — 6 %). Более чувствительная диагностика с фиксацией положительной невропатической симптоматики и неврологического дефицита повышает точность диагностики ДП. Следует учитывать, что при этом не верифицируется субклиническая стадия ДП. При обследовании согласно выбранным диагностическим критериям с применением комплекса ЭМГ-методов более чем у половины (52 %) пациентов диагностирована ДП. В этой группе в 60 % случаев установлена сенсомоторная форма диабетической дистальной полиневропатии, на 2-м месте (24 %) — сенсорная ДП, в 8 % — исключительно моторный вариант полиневропатии. У 2 детей с впервые выявленным СД отмечались различные сенсорные симптомы (парестезии, боль) в дистальных отделах ног и умеренное снижение СРВ по сенсорным волокнам срединного и медиального подошвенного нервов, что было расценено как острая гипергликемическая ДП. На фоне нормализации углеводного обмена сенсорные нарушения были купированы, а значения СРВ нормализовались. У 4 (17 %) пациентов обнаружено некоторое снижение СРВ по моторным волокнам срединного нерва в диапазоне от 44,2 до 48,7 м/с. Снижение СРВ по моторным волокнам большеберцового нерва зафиксировано у 7 (30,5 %) больных. Диапазон снижения СРВ составил от 21,5 до 38,9 м/с. Амплитудные характеристики негативной части максимальных М-ответов, а также их форма были не изменены. У всех пациентов с ДП при исследовании проводящей функции волокон срединного и локтевого нервов выявлено повышение блоков F-волны от 26,0 ± 11,3 % до 68,0 ± 14,3 %, тогда как только у 5 обследуемых были зарегистрированы блоки F-волн при оценке проводящей функции моторных волокон большеберцового нерва. Амплитудные значения F-волн и показатели хронодисперсии их латентных периодов соответствовали нормативным значениям. При проведении нагрузочного теста ишемизации периферических нервов в группе детей

и подростков с СД значения СРВ через 1 мин составили 50,0 ± 3,0 м/с, а через 5 мин 48,5 ± 2,9 м/с при исходных значениях 52,2 ± 3,5 м/с. В контрольной группе средние показатели СРВ по моторным волокнам срединного нерва через 1 мин составили 57,5 ± 2,9 м/с, а через 5 мин — 57,3 ± 3,0 м/с при исходных значениях 58,5 ± 2,7 м/с. Таким образом, выявлена тенденция к более низкой толерантности к ишемической нагрузке в группе пациентов с ДП.

Выводы. Комплекс ЭМГ-методов имеет важное значение, поскольку позволяет обнаружить минимальные нарушения функционирования периферического нейромоторного аппарата, а значит, выявить инициальные субклинические проявления ДП, что позволяет проводить своевременную терапевтическую коррекцию у пациентов с СД. По нашим данным, чувствительность и информативность отдельных методов ЭМГ-исследования может быть различной. Общепринятые стандартные тесты стимуляционной миографии, такие как СРВ, могут выявлять поражение толстых миелинизированных волокон далеко не у всех детей и подростков с субклиническим течением ДП. Результаты анализа параметров F-волны дают основания сделать вывод о высокой информативности исследования числа блоков F-волны как компонента диагностического комплекса при асимптомных и субклинических формах ДП у детей и подростков. Интересным фактом представляются данные о наибольшей представленности блоков F-волн, регистрируемых при стимуляции нервов рук, нежели большеберцовых нервов. Эти данные нуждаются в поиске адекватной гипотезы механизма развития нарушений проводящей функции отдельных групп моторных волокон в нервах верхних конечностей при СД. Поэтому исследование этого вторичного ответа, в том числе с обязательным тестированием нервов рук, на наш взгляд, должно входить в алгоритм обследования детей и подростков с СД и подозрением на наличие ДП.

Случай аутосомно-рецессивной патологии при направляющем диагнозе миодистрофия Дюшенна/Беккера

О.П. Рыжкова, Е.Л. Дадали, Г.Е. Руденская, В.П. Федотов, Н.В. Комарова, А.В. Поляков

ФГБУ «Медико-генетический научный центр», Москва

Введение. Прогрессирующие мышечные дистрофии (ПМД) — генетически-гетерогенная группа заболеваний, за возникновение генетических вариантов которой ответственно около 2 десятков генов. Мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера (МД Д/Б) является наиболее распространенным и изученным заболеванием этой группы. Однако существует ряд вариантов, сходных по клинической картине, из которых чаще всего наблюдаются поясно-конечностная мышечная дистрофия (ПКМД) 2А и 2В типов, а также спинальная мышечная атрофия (СМА) 3-го типа.

Цель исследования — генетический анализ частых форм ПКМД и СМА в выборке больных мальчиков с направляющим диагнозом МД Д/Б.

Материалы и методы. Для исследования были взяты образцы ДНК 1355 пробандов мужского пола с направляющим диагнозом МД Д/Б. Контрольную выборку составил 791 образец ДНК (1582 хромосомы), полученный от неродственных жителей различных

регионов РФ. Для исследования генов *DMD*, *CAPN3*, *FKRP*, *SMNc* использовали методы ПЦР-полиморфизмов длин рестрикционных и амплифицированных фрагментов, анализ MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification), а также прямое автоматическое секвенирование.

Результаты. Из 1355 пациентов с направляющим диагнозом МД Д/Б частые делеции в гене *DMD* обнаружены у 555 (41 %) мальчиков. Более чем в половине случаев ($n = 800$) диагноз МД Д/Б молекулярно-генетическими методами не подтверждается. У 34 из 791 исследованного пробанда (без мутаций в гене *DMD*) обнаружены мутации в гене *CAPN3*, в 30 случаях — мутации в гомозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии, в 4 случаях 2-я мутация не обнаружена. У 11 из 681 исследованного пробанда (без мутаций в гене *DMD*) обнаружены мутации в гене *FKRP*. Однако при исследовании контрольной выборки носительство частых мутаций в гене *CAPN3* в гетерозиготном состоянии обнаружено у 5, а частых мутаций в гене *FKRP* — у 3 пациентов. Таким образом, показано, что пациенты с 1 обнаруженной мутацией являются популяционными носителями, а не больными. У 16 из 563 исследованных пробандов (без мутаций в гене *DMD*) обнаружены мутации в гене *SMNc*.

Учитывая долю частых мутаций среди всех мутаций генов, а также аппроксимируя данные, полученные в ходе исследования, на общее число больных без мутаций, определили, что в выборке больных с направляющим диагнозом МД Д/Б в 5,6 % случаев обнаруживаются мутации в генах *CAPN3* (3,1 %), *FKRP* (0,7 %), *SMNc* (1,8 %). Среди пациентов без мутаций в гене *DMD* данная частота составляет 9,5 % (соответственно *CAPN3* — 5,3 %, *FKRP* — 1,2 %, *SMNc* — 3,0 %).

Заключение. Таким образом, показана необходимость использования клиничко-молекулярно-генетических алгоритмов исследования ПМД, основанных не только на клинических данных, но и на частотах встречаемости различных вариантов миодистрофий со схожими клиническими проявлениями.

Опыт лечения нейрогенных деформаций позвоночника

С.О. Рябых, С.Н. Медведева

Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия им. акад. Г.А. Илизарова», Курган

Цель исследования — изучение течения и результатов лечения деформации позвоночника при нервно-мышечных заболеваниях. Дизайн: ретроспективный анализ серии клинических наблюдений. Класс доказательности — IV.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ результатов лечения 19 пациентов с нейромышечными заболеваниями в возрасте от 13 до 28 лет с прогрессирующим сколиозом тяжелой и крайне тяжелой степени. Предметом изучения были особенности вертебрального синдрома, динамика неврологического статуса и функциональных нарушений. Использованы клинический, лучевой (рентгенография, КТ, МРТ, сонография), функциональный (ЭНМГ, эстеziометрия, спирометрия) и статистический методы. Степень сколиотического компонента деформации оценивали по классификации J. James. Необходимо отметить, что важным является не абсолютная величина деформации позвоночника и пе-

рекоса таза, а ее неизбежная прогрессия и связанные с этим статодинамические и функциональные нарушения. У данной категории пациентов речь идет не о косметическом дефекте, а о качестве и, возможно, продолжительности жизни.

Синдром торакальной недостаточности количественно оценивали по индексу SAL и ИАсГК. Статистическую обработку данных проводили с помощью пакета Excel 2010. Функциональный статус до и после операции оценивали по классификации RLAN (Rancho Los Amigos Hospital) с включением 5 функциональных классов (ФК): 1 — пациенты, способные перемещаться без внешней помощи; 2 — пациенты, способные перемещаться с поддержкой; 3 — пациенты, сидящие без внешней помощи; 4 — пациенты, способные самостоятельно сидеть с внешней поддержкой; 5 — лежачие пациенты. Все пациенты прооперированы, отдаленные результаты операций прослежены в сроки от 7 мес до 3 лет.

Из хирургических методик у 12 пациентов с деформациями до 70° применяли коррекцию и заднюю инструментальную бикортикальную фиксацию с уровня Th²-«таз» системами CD. Комбинация методов внешней фиксации (halo-pelvic, аппарат НТПФ) и задней CD-инструментальной фиксации использована у 7 больных.

Результаты. При нейрогенных деформациях позвоночника преобладали сколиотические различной этиологии (в 17 из 19 случаев). Величина сколиотической дуги определялась в диапазоне 56–145°. Только у 1 (5,3 %) пациента определялась деформация среднетяжелой степени — 53°, у 8 (42,1 %) — величина деформации варьировала в пределах 70–100°, дуга более 100° диагностирована так же у 8 (42,1 %) пациентов. Синдром торакальной недостаточности встретился в 17 (89,5 %) случаях. Нарушения неврологического статуса обнаружены у всех пациентов с нейрогенной деформацией. Неврологический дефицит носил комбинированный характер. Тип А констатирован у 2 (10,5 %) больных, тип В — у 10 (52,6 %), тип С — у 6 (31,6 %), тип D — у 1 (5,3 %) пациента. Из них тетрапарез, от умеренного до грубого, отмечен у 9 (47,4 %) пациентов, нарушения функции тазовых органов выявлены в 8 (42,1 %) случаях. У всех пациентов были декомпенсированные деформации.

Опорная функция позвоночника восстановлена у всех. Несмотря на отсутствие динамики неврологического статуса, также у всех отмечено улучшение функционального класса с 4–5 до 3 (сидят без поддержки), снижение высоты скелетотопии купола диафрагмы в среднем на 1,5 ребра с улучшением функции внешнего дыхания. Средняя величина искривления более выражена (угол Cobb до операции — 75°, после — 32°). Средний процент коррекции — 57 %. Осложнения отмечены у 2 больных: нестабильность винтов и проходящая тракционно-ишемическая миелопатия, купированная медикаментозно.

Обсуждение. Оперативное лечение является частью комплекса реабилитации пациентов этой группы. Корсетное лечение неэффективно. В связи с комбинированным характером патологии деформация активно прогрессирует и требует раннего оперативного лечения. Показанием к оперативному лечению являются:

- наличие деформации позвоночника во фронтальной плоскости > 20°, в сагиттальной > 10° выше верхней границы нормы физиологического сагиттального профиля при форсированной жизненной емкости легких (ФЖЕЛ) > 50 %;
- минимальное искривление в любой плоскости < 20° при ФЖЕЛ < 50 %;

- прогрессирующее течение > 5° в год;
- соматическая дисфункция, связанная с деформацией позвоночника (низкие показатели жизненной емкости легких по рестриктивному типу, мальпозиция сердца, желудочно-кишечного тракта, почек);
- выраженный болевой синдром и неэффективность консервативной терапии в течение 6–12 мес;
- вертеброгенная неврологическая симптоматика;
- статодинамический дисбаланс.

Хирургическое лечение может быть реализовано только при возможности многопрофильного обследования и мониторинга. Степень коррекции должна быть необходимой и достаточной, чтобы перевести деформацию в категорию компенсированной.

Выводы.

- Хирургическая коррекция не влияет на динамику основного заболевания, но значительно улучшает качество жизни за счет уменьшения функциональных нарушений и улучшения баланса туловища.
- План оперативного лечения строго индивидуален. При деформациях с грубыми функциональными нарушениями показания к оперативному лечению следует рассматривать как жизненные.

Нетипичная картина дистальной миопатии с кольцевыми вакуолями у 24-летнего пациента

A.A. Семенов¹, J.S. Park², N.Y. Jeong², J.H. Shin², Y.C. Choi³, D.S. Kim²

¹Кафедра неврологии и психиатрии Северо-Восточного федерального университета им. М. К. Аммосова, Якутск; ²отделение неврологии Янсанского госпиталя Пусанского национального университета, Янсан, Южная Корея; ³отделение неврологии медицинского колледжа Йонсейского университета, Йонсей, Южная Корея

Введение. Дистальная миопатия с кольцевыми вакуолями (ДМКВ) (OMIM: 605820), также известная как миопатия Нонака, представляет собой аутосомно-рецессивное заболевание, которое начинается в раннем взрослом периоде. Данная патология клинически характеризуется преимущественным вовлечением передней большеберцовой мышцы без поражения четырехглавой мышцы. Гистологическая картина представлена кольцевыми вакуолями в миоцитах. Известно, что ДМКВ вызывается мутациями в гене *UDPN*-ацетилглюкозамин-2-эпимераза / N-ацетилманнозаминкиназа (*GNE*), который играет большую роль в синтезе сиаловой кислоты.

Со времени описания болезни в 1981 г. I. Nonaka и соавт. в литературе приводили случаи нетипичной клинической картины данной болезни, такие как преимущественное поражение проксимальной группы мышц, слабость мышц лица и поражение мышц кисти. В таких случаях диагностика ДМКВ может представлять определенную трудность. Мы представляем клинический случай ДМКВ у 24-летнего пациента с прогрессирующей слабостью в проксимальной группе мышц нижних конечностей в течение 3 лет, без кольцевых вакуолей при биопсии, с подтвержденной мутацией в гене *GNE* (компаунд-гетерозиготная мутация).

Клинический случай. Больной, 24 года, кореец, обратился за помощью с жалобами на ухудшающуюся слабость в мышцах нижних конечностей. Около 2 лет назад пациент заметил, что становится трудно подниматься вверх по лестнице, связывал это с повышением массы тела (около 27 кг). Больной обратился в местную поликлинику, где ему провели игольчатую ЭМГ, которая выявила генерализованные миопатические изменения в мышцах, немногочисленные потенциалы фибрилляции и положительные острые волны. После этого была проведена биопсия латеральной широкой мышцы, при гистологическом исследовании выявлены мышечная дистрофия с повышенной вариабельностью диаметра мышечных волокон, единичные атрофированные волокна, множественные центрально расположенные ядра, а также легкое увеличение эндомизимальной ткани. Кольцевых вакуолей не обнаружено. Слабость прогрессировала, и на момент осмотра больной испытывал трудности при ходьбе.

Наследственный анамнез отягощен — у монозиготного близнеца больного были такие же симптомы.

При физикальном осмотре у больного была выявлена двусторонняя гипертрофия икроножных мышц. Дистрофических изменений мышц, сколиоза и контрактур не обнаружено. Походка переваливающаяся. Исследование силы мышц выявило значительную слабость проксимальной группы мышц нижней конечности. Оценка силы мышц проводилась по шкале MRC (Medical Research Council for Muscle Strength): сгибание и отведение бедра — 2 балла, приведение бедра — 3, сгибание и разгибание голени, разгибание стопы — 4. Отмечался положительный симптом Говерса. Осмотр брата-близнеца также выявил схожие симптомы.

При лабораторном исследовании крови было выявлено повышение концентрации КФК до 1427 ЕД/л. Остальные показатели, включая функцию щитовидной железы, были в норме. КТ мышц показала симметричные атрофические изменения мышц-сгибателей бедра, задней группы мышц бедра, а также части камбаловидной мышцы. Остальные мышцы, включая четырехглавую и переднюю большеберцовую, были относительно сохранившимися. Мультиплексная амплификация проб с помощью лигирования всех экзонов гена *DMD* не выявила патологии (дупликации и делеции).

При обследовании больного через 1 год отмечалось нарастание слабости. КТ мышц показала прогрессирование мышечной атрофии в верхней группе мышц бедра. Секвенирование выявило компаунд-гетерозиготную мутацию в гене *GNE* ([p. Cys132Ser] + [p. Val572Leu]).

Заключение. В настоящее время в литературе описываются мутации в гене *GNE* с различной клинической картиной. В нашем случае у пациента было несколько атипичных симптомов: преимущественное поражение проксимальной группы мышц нижней конечности с относительно легким поражением передней большеберцовой мышцы, отсутствие кольцевых вакуолей по результатам биопсии, а также гипертрофия икроножных мышц. Отсутствие кольцевых вакуолей по данным биопсии может быть обусловлено неправильным выбором мышцы для биопсии. Секвенирование гена *GNE* было обусловлено характерной для мутации этого гена клинической картиной, такой как повышение содержания КФК и сохранность четырехглавой мышцы.

Роль мультиспиральной компьютерной томографии в диагностике цервикальной дистонии

М.М. Сехвейл Салах, И.М. Блинов, О.П. Суханов

Кафедра нервных болезней и нейрохирургии ГБОУ ВПО «Ростовский государственный медицинский университет» Минздрава России, Ростов-на-Дону

Введение. Цервикальная дистония (ЦД) является наиболее распространенной формой дистонии и характеризуется 2 основными симптомами: патологическим насильственным движением и приданием патологической позы голове и шее. Развитие ЦД резко ухудшает качество жизни и служит основной причиной инвалидизации и дезадаптации пациентов. Диагностика заболевания основана на результатах сбора анамнеза и клинического осмотра пациента. В формировании насильственной установки головы и шеи играет роль патологическое напряжение мышц шеи и головы. В зависимости от патологического положения различают антероколикс при наклоне головы вперед, латероколикс при наклоне головы к плечу, ретроколикс при наклоне головы назад и тортиколикс при повороте головы в сторону (Д.В. Артемьев и соавт., 2005). Кроме этого, у пациентов нередко имеет место комбинированное смещение головы и шеи (сагиттальное и латеральное). При ЦД наблюдается сокращение и мышц-антагонистов, при этом создается впечатление взаимной борьбы мышц с 2 сторон, что приводит к появлению тремора головы и затрудняет определение вовлеченных напряженных мышц. В настоящее время наиболее распространенным методом лечения ЦД остается инъекция ботулинического токсина типа А в напряженные мышцы. Успешность этого метода лечения определяется правильным выбором мышц для инъекций и дозы препарата. Затруднение возникает при комбинированных формах заболевания.

Цель исследования — определение роли мультиспиральной КТ (МСКТ) в режиме 3D в диагностике ЦД.

Материалы и методы. На стационарном лечении и наблюдении на базе отделения неврологии РостГМУ находилось 15 пациентов (из них 12 женщин) с диагнозом ЦД в возрасте от 25 до 51 года (в среднем $40 \pm 3,25$ года). Всем пациентам до лечения проводили МСКТ (спиральный томограф «Brilliance CT 64 slice» (Philips Medical Systems) в режиме 3D для определения состояния напряженных мышц, вовлеченных при ЦД, и уровня ротации головы и шеи. Тяжесть проявлений ЦД оценивали с помощью стандартизированной балльной шкалы Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS) до и после лечения. Всем пациентам проводили лечение введением ботулинического токсина типа А (ксеомин) в вовлеченные мышцы.

Результаты. У всех пациентов анализируемой группы удалось определить с помощью МСКТ напряженные мышцы. Оценка состояния мышц проводилась как на сагиттальных, так и на горизонтальных срезах. Дистоническая мускулатура имеет больший объем по сравнению с одноименной мышцей с другой стороны, при длительном сокращении мышца более закруглена. Кроме верификации напряженных мышц, нам удалось определить уровень ротации головы по направлению ротации шейных позвонков относительно нижней челюсти на горизонтальных срезах. Идентификация напряженных мышц с помощью МСКТ в режиме 3D позволила улучшить эффект ботулинотерапии у данной группы пациентов.

Закключение. МСКТ шейного отдела при ЦД в целях определения уровня ротации головы и шеи и верификации напряженных мышц, выполненная до проведения инъекций ботулинического токсина типа А, является важным этапом диагностики и способствует улучшению качества лечения пациентов данной категории.

Маски миофасциального синдрома в лор-клинике

М.В. Тардов, Е.В. Гаров, С.Г. Романенко, З.О. Заоева

Московский научно-практический центр оториноларингологии им. Л.И. Свержевского Департамента здравоохранения г. Москвы, Москва

Введение. Нередко врачи-оториноларингологи не обнаруживают патологии со стороны лор-органов у пациентов с жалобами на боли в области уха, горла, носа и придаточных пазух носа.

Цель исследования — определение роли миофасциальных феноменов перикраниальной мускулатуры в генезе болевых синдромов лор-органов.

Материалы и методы. В Московском научно-практическом центре оториноларингологии в 2012–2013 гг. обследовано 227 пациентов с жалобами на боли в области головы и шеи, у которых не было выявлено патологии со стороны лор-органов. Основное внимание уделялось детализации анамнеза и подробному описанию характера, локализации и иррадиации боли, а также длительности болевого синдрома. Всем пациентам проводилось неврологическое исследование, пальпаторное исследование мышц шеи, надплечий, жевательной мускулатуры, височно-нижнечелюстных суставов, по показаниям — рентгенография шейного отдела позвоночника, МРТ головного мозга.

Результаты. У 62 % больных в соответствии со стандартными критериями были диагностированы невралгии краниальных нервов, различные варианты мигрени, головной боли напряжения и др. В остальных 38 % случаев прицельное исследование мышц шеи и жевательной мускулатуры позволило выявить триггерные точки, вызывающие болевую иррадиацию: в ухо — 44 (19 %), область верхнечелюстных пазух — 7 (3 %), область лобных пазух — 13 (6 %), горло — 16 (7 %), область сосцевидного отростка — 5 (2 %), спинку носа — 2 (1 %).

Закключение. Миофасциальные синдромы шейного и краниального уровней вызывают боли в области лица и шеи, имитируя заболевания лор-органов, что диктует необходимость тесного взаимодействия врачей различных специальностей — оториноларингологов, неврологов и челюстно-лицевых хирургов.

Динамика электромиографических показателей у детей с травматическими нейропатиями в восстановительном периоде

Е.Р. Фанаскова, О.Ф. Попова, Е.С. Попова

ФГБУ «Российский научный центр медицинской реабилитации и курортологии» Минздрава России;

ГБУЗ «Детская городская клиническая больница ГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова», Москва

Введение. В структуре заболеваний ПНС травмы конечностей с повреждением периферических нервов составляют 17–35 %. Проблема медицинской реабилитации детей с посттравматическими нейропатиями верхних конечностей в связи с нестойкостью результатов лечения, отсутствием преемственности реабилитационных мероприятий и высокой частотой инвалидизации (более 60 % от общего числа травм) актуальна до настоящего времени. Травмы нервных стволов конечностей в большинстве случаев требуют длительного комплексного лечения.

Цель исследования — изучение состояния нервно-мышечного аппарата у детей с травматическими нейропатиями в восстановительном периоде.

Материалы и методы. Под наблюдением находились 25 детей с травматическими нейропатиями конечностей в возрасте 5–10 лет. Двигательные расстройства у всех наблюдаемых характеризовались периферическими парезами, распространенность которых была обусловлена уровнем поражения нерва. Наряду с двигательными нарушениями у 65 % больных наблюдались различные чувствительные расстройства. Для оценки функционального состояния нервно-мышечного аппарата использовали метод суммарной и стимуляционной ЭМГ с регистрацией на приборе VikingSelect (Nicolet, США). Исследовали биоэлектрическую активность мышц в покое и при максимальном мышечном сокращении с проведением турно-амплитудного анализа, скорость проведения импульса (СПИ) по нервам пораженной и здоровой стороны с определением дистальной латентности, амплитуды и длительности потенциала М-ответа. ЭМГ-исследование с использованием накожных электродов проведено 25 детям до и после курса восстановительного лечения.

Комплексное восстановительное лечение с использованием физических методов, массажа и ЛФК на фоне базовой медикаментозной терапии способствует профилактике рубцово-спаечного процесса в нерве, стимуляции его регенерации, сохранению функции денервированных мышц, максимальной компенсации движений.

Результаты. Под влиянием проведенного лечения у всех детей с посттравматическими нейропатиями отмечали увеличение объема активных движений в суставах пораженных конечностей, силы мышц и улучшение чувствительных расстройств в зоне иннервации нервов. По результатам ЭМГ-исследования у большинства детей отметили увеличение количества турнов в 1 с, повышение амплитуды каждого турна на 25–30 % с сохранением асимметрии сторон; увеличение амплитуды М-ответа на 70–80 %, снижение дистальной латентности и длительности потенциала М-ответа по моторным волокнам. Изменения клинко-ЭМГ-показателей определялись

характером повреждения нервов, объемом последующего оперативного лечения, наличием сопутствующей соматической патологии (тиреоидит, сахарный диабет, метаболические нарушения и др.) и выполнением родителями плана реабилитации.

Заключение. Динамическое исследование ЭМГ-показателей является объективным методом оценки для определения целесообразности и эффективности комплексного восстановительного лечения детей с травмами конечностей.

Клинико-генетический анализ дисферлинопатии в семьях из горных районов Дагестана

В.П. Федотов¹, З.Р. Умаханова², П.Г. Ахмедова²,
Р.М. Магомедова², О.П. Рыжкова³, А.Г. Чоговадзе⁴,
Г.Д. Далгатова⁴, А.В. Поляков³, А.А. Исаев⁴, Р.В. Деев⁴

¹БУЗ ВО «Воронежская областная клиническая больница № 1»;

²кафедра неврологии ФПК и ППС Дагестанской государственной медицинской академии, Махачкала;

³Медико-генетический научный центр, Москва;

⁴Институт стволовых клеток человека, Москва

Введение. Поясно-конечностные мышечные дистрофии (ПКМД) — обширная группа наследственных мышечных заболеваний, характеризующихся выраженным клиническим полиморфизмом и значительной генетической гетерогенностью. К настоящему времени описано более 40 локусов, для 37 из которых идентифицированы гены, мутации в которых ответственны за развитие мышечных дистрофий. К редким вариантам ПКМД 2-го типа относятся дисферлинопатии (частота 1:200 000) со специфическим паттерном клинического течения. Внутрисемейный клинический полиморфизм был отмечен в большой 6-поколенной аварской семье из Дагестана, исследованной группой НИИ неврологии (Москва) в 1996 г., из 12 больных которой у 9 были проявления ПКМД 2В типа, а у 3 — миопатии Миоши. Ген аутосомно-рецессивной ПКМД, выявленной в данной семье был картирован в локусе хромосомы 2p13. В последующем ДНК-анализе у всех больных в этой семье была обнаружена одна и та же мутация в гене *DYSF* с заменой p.Val67Asp, что свидетельствует о единой молекулярно-генетической природе 2 форм дисферлинопатии (С.Н. Иллариошкин и др., 2000).

Цель работы — изучить динамику клинической картины и установить фенотипические корреляции у больных с вариантами дисферлинопатии в семьях горного Дагестана.

Материалы и методы. В ходе научной экспедиции в Республику Дагестан (организатор — Институт стволовых клеток человека) нами были обследованы 42 человека с наследственными нервно-мышечными заболеваниями — больные и их родственники с подозрением на ПКМД 2В. В ходе исследования применены клинко-генеалогический анализ, неврологический осмотр, биохимический анализ уровня КФК крови, ЭНМГ и МРТ мышц нижних конечностей. Образцы ДНК больных исследованы на широкий спектр мутаций каузативных генов. В 1 случае выполняли ИГХ-исследование архивных биоптатов мышц.

Результаты. Путем секвенирования образцов ДНК у 11 больных из 7 семей, родом из одного горного села (9 мужчин и 2 женщины) с выраженными признаками прогрессирующей мышечной дистро-

фии была установлена одна и та же мутация в экзоне 3 гена дисферлина (*DYSF*) с. 573—574 TG>AT в гомозиготном состоянии с заменой р. Val67Asp (валина на аспарагин) в полипептидной цепочке. Эти пациенты составили группу с дисферлинопатией среди всех обследованных в ходе экспедиции.

Средний возраст больных составил 35,0 (22—62) года. Средний возраст дебюта симптомов приходился на подростковый период и составил 17,9 (15—19 года). Предшествующий дебюту период у всех больных характеризовался нормальным физическим развитием, успешным занятием спортом, 3 пациента призывались на службу в армию. У всех больных заболевание манифестировало с поражения мышц ног, нарушения походки из-за слабости в ногах: у 7 из 11 больных с затруднения стоять и ходить на носках, у 4 — со слабости мышц тазобедренного пояса (затруднения при подъеме из глубокого приседания); походка становилась «утиной». В последующем нарастала слабость и отмечалась атрофия икроножных мышц. Через 7—10 лет в патологический процесс вовлекались мышцы предплечий, а затем проксимальных сегментов плечевого пояса. Больные утрачивали возможность самостоятельной ходьбы через 18—23 года после дебюта. Следует отметить весьма полиморфную и эволюционирующую с течением клинику. Так, у 1 из обследованных нами больных (26 лет) обнаружили характерные симптомы дистальной миопатии Миоши с парезом и атрофией икроножных мышц и легкой слабостью задней группы мышц бедер при сохранности мышц плечевого пояса. Его старший брат, 42 лет, с расцененным в возрасте 22 лет дистальным вариантом (миопатия Миоши), в настоящее время наряду с атрофией и парезами икроножных мышц и флексорных мышц предплечий имеет умеренную слабость задней группы мышц бедер и атрофию двуглавых мышц плеча (в возрасте 20—25 лет активно занимался вольной борьбой). Двое других больных в возрасте 60 и 62 лет в дебюте имели симптомы вялой тетраплегии с вовлечением проксимальных и дистальных сегментов рук и ног («колясочные» больные, активные движения которых ограничиваются шевелением пальцев кистей и стоп) с интактной краниальной и мимической мускулатурой.

При исследовании неврологического статуса у всех больных отмечены симптомы вялого парапареза и атрофий мышц ног: у всех — икроножные мышцы и мышцы бедра, из 11 у 7 поражена перонеальная группа мышц, у 8 — предплечья (избирательно поражены мышцы преимущественно медиальной группы флексоров), мышцы плечевого пояса — у 6 больных. У обследованных отмечен высокий уровень КФК в сыворотке — 2000—11 800 Ед/л (в 10—60 раз выше нормы), который имел обратную корреляцию с возрастом больного и длительностью заболевания. ЭНМГ показала нормальные СПИ по всем нервам рук и ног. Спонтанной активности мышечных волокон не зафиксировано. Регистрировались ПДЕ преимущественно укороченной длительности, увеличенное число полифазных потенциалов со средней амплитудой в пределах возрастной нормы в сохраненных мышцах.

У 2 больных в возрасте 28 и 30 лет с миопатией Миоши проведена МРТ мышц ног. У обоих установлены атрофические изменения преимущественно в медиальных головках икроножных мышц с замещением жировой клетчаткой, в меньшей степени передних, больше берцовых и задней группы мышц бедер.

Представляет интерес случай 20-летнего пациента, у которого во время службы в армии на фоне подостро развившегося проксимального парапареза ног в госпитале проведена биопсия мышц

бедра. Наряду с некротизированными мышечными волокнами выявлена лимфоцитарно-гистиоцитарная инфильтрация как мышечного, так и соединительно-тканых компонентов, что трактовалось как проявление острого полимиозита, был назначен курс кортикостероидной терапии на протяжении 1,5 года без убедительного терапевтического эффекта. При ИГХ-исследовании (мышечная панель антител, включая антитела к *DYSF*) срезов с архивного блока выявлено резкое снижение количества дисферлин-положительных мышечных структур (по сравнению с контролем), что наряду с генотипированием позволило отсроченно уточнить диагноз.

Важно, что удалось обследовать 5 больных старшего возраста из 11 генотипированных ранее (20 лет назад группой С.Н. Иллариошкина). У 2 из них был выявлен проксимальный паттерн поражения мышц тазобедренного и плечевого поясов, еще у 2 — дистальный вариант по типу миопатии Миоши. Один пациент с установленным гомозиготным состоянием по мутации наблюдался в динамике в возрасте от 7 до 11 лет без клинических проявлений миопатии, но имел 3-кратное повышение уровня КФК сыворотки (580 Ед/л) и «миопатический» паттерн изменений игольчатой ЭМГ мышц.

Заключение. В связи с выраженным клиническим полиморфизмом дисферлинопатий, низкой распространенностью в популяции их дифференциальная диагностика и наследственных моторно-сенсорных нейропатий, полимиозита, а также других форм наследственных миопатий прежде всего в дебютной фазе заболевания и особенно в спорадических случаях составляет трудную задачу для врача-невролога. Выработка четких диагностических критериев обеспечит правильный выбор тактики ведения больного и оптимизирует отбор молекулярно-генетических и ИГХ-методов для верификации диагноза и генетического прогноза в семьях.

Миофасциальный болевой синдром у пациентов с синдромом дисплазии соединительной ткани

Д.Х. Хайбуллина

Казанская государственная медицинская академия

Введение. Миофасциальный болевой синдром (МБС) является одним из наиболее распространенных хронических состояний и широко распространен в развитых странах. Непрекращающийся интерес к данной проблеме, вероятно, связан с такими немаловажными аспектами, как выраженный болевой синдром, потеря трудоспособности, дорогостоящее и продолжительное лечение, ухудшение качества жизни. Применяемые же на сегодняшний день методы лечения МБС не всегда эффективны. Сказанное наводит на мысль, что существуют определенные причины, которые не позволяют добиться длительных ремиссий у данной категории больных. Одной из таких причин, по мнению ряда исследователей, является дисплазия соединительной ткани (ДСТ).

Цель исследования — изучение частоты встречаемости фенотипических признаков ДСТ среди пациентов с МБС.

Материалы и методы. В целях выявления частоты встречаемости признаков ДСТ среди больных с МБС нами было обследо-

вано 298 пациентов в возрасте от 18 до 60 лет. Всем пациентам проведены стандартное неврологическое и вертеброневрологическое, клиническое обследование, дополнительные исследования по показаниям, консультации узких специалистов. Фенотипирование признаков ДСТ проводили с использованием таблиц «Критерии степени выраженности дисплазии соединительной ткани» (по Т.Ю. Смольновой) и «Диагностический коэффициент и коэффициент информативности признаков соединительной ткани и малых аномалий развития» (по Т.И. Кадуриной). Биохимическое исследование крови включало определение уровня остеокальцина, С-концевого тепопептида, щелочной фосфатазы и тартратрезистентной кислой фосфатазы.

Результаты. Всего было обследовано 230 больных с МБС. Из них 126 (54,7 %) пациентов (62 мужчины и 64 женщины) имели следующие признаки ДСТ.

Опорно-двигательный аппарат: синдром гипермобильности суставов — в 78 (61,9 %) случаях, плоскостопие — в 98 (77,8 %), деформации позвоночника — в 126 (100 %).

Сердечно-сосудистая система: пролапс митрального клапана — у 78 (61,9 %) пациентов, эктопическая хорда — у 36 (28,6 %), функциональные шумы — у 56 (44,4 %), извитости экстра- и интракраниальных артерий (по данным дополнительных методов исследования) — у 62 (49,2 %), варикозное расширение вен — у 79 (62,7 %).

Нервная система: деформирующий спондилез и спондилоартроз диагностирован у всех пациентов, грыжи межпозвоночных дисков — у 58 (46,0 %), головокружения — у 43 (34,1 %), головная боль напряжения — у 88 (69,8 %), синдром диффузной мышечной гипотонии — у 88 (69,8 %).

Желудочно-кишечный тракт: дуоденогастральный рефлюкс диагностирован у 10 (7,9 %) пациентов, холециститы либо дискинезии желчевыводящих путей на фоне аномалий развития или перегибов желчного пузыря — у 49 (38,9 %), гастроптоз — у 8 (6,3 %), хронический гастродуоденит — у 45 (35,7 %).

Мочеполовая система: нефроптоз имелся у 24 (19,0 %) больных, пиелозктазии — у 7 (5,5 %), удвоение сосудов почек — у 2 (1,5 %), гипотония чашечно-лоханочной системы — у 12 (9,5 %).

Органы чувств: астигматизм — у 23 (18,3 %), миопия — у 33 (26,2 %), нейросенсорная тугоухость — у 16 (12,7 %).

Заключение. Проведенное исследование показало, что более 50 % больных с МБС имеют фенотипические признаки ДСТ. Наиболее часто встречаются: разнообразные деформации позвоночника, гипермобильность суставов, плоскостопие, деформирующий спондилез и спондилоартроз, диффузная мышечная гипотония, варикозное расширение вен, разнообразная патология внутренних органов. Таким образом, наличие синдрома ДСТ можно рассматривать как фактор, способствующий развитию МБС.

Технология электронейромиографической диагностики компрессионных повреждений лучевого нерва на разных уровнях

В.И. Ходулев

Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии, Минск, Республика Беларусь

Введение. Лучевой нерв может повреждаться на разных уровнях. Наиболее часто он повреждается на уровне спирального канала, реже — на уровне верхней трети предплечья в области супинатора. ЭНМГ является «золотым стандартом» в диагностике повреждений периферических нервов. Однако в отношении лучевого нерва имеются определенные трудности, связанные с отсутствием изолированной мышцы для регистрации М-ответа, и отсутствием изолированных точек стимуляции лучевого нерва проксимальнее спирального канала.

Цель исследования — разработать технологию ЭНМГ-диагностики повреждений лучевого нерва на уровне спирального канала и супинатора на основании изучения формирования М-ответа с задней группы мышц предплечья при стимуляции лучевого и других нервов верхней конечности у здоровых добровольцев, у пациентов с компрессионно-ишемической нейропатией (КИН) лучевого нерва на уровне спирального канала и супинатора, а также с полным повреждением лучевого нерва.

Материалы и методы. Обследовано 65 пациентов с КИН лучевого нерва на уровне спирального канала, 27 — с КИН лучевого нерва на уровне супинатора, 36 — с полным повреждением лучевого нерва и 34 здоровых лица с помощью ЭНМГ по специально разработанным дизайнам исследования. Проводили стимуляцию лучевого, срединного и локтевого нервов на разных уровнях, включая плечевое сплетение. М-ответы регистрировали с разгибателя пальцев и разгибателя указательного пальца с использованием поверхностных электродов. Анализировали: СПИ по нерву, амплитуду и площадь М-ответа, степень изменения проксимального М-ответа по отношению к дистальному, а также то, какой процентный вклад вносят М-ответы при стимуляции срединного и локтевого нервов (как отдельно, так и совместно) в проксимальный М-ответ, полученный в условиях стимуляции подмышечной ямки и точки Эрба. Различия между показателями устанавливали по критерию Манна–Уитни. Статистическая значимость считалась при $p < 0,05$.

Результаты. При стимуляции лучевого нерва в точке Эрба (проксимальная точка) амплитуда и площадь М-ответов были выше, чем при стимуляции в области плеча (дистальная точка) на 30,6 (18,2/40,2) % ($p < 0,001$) и на 43,3 (36,5/54,4) % ($p < 0,001$) соответственно. При стимуляции отдельно срединного нерва амплитуда и площадь М-ответа составили 8,8 (7,2/9,9) мВ и 30,6 (24,1/35,3) мВ × мс, отдельно локтевого нерва — 3,1 (2,7/3,9) мВ и 6,5 (5,0/8,3) мВ × мс, а совместно срединного и локтевого (дополнительная точка) — 9,8 (8,6/11,6) мВ и 32,7 (28,2/35,9) мВ × мс, что составило 35,9 и 32,4; 12,6 и 6,9; 40,0 и 34,6 % соответственно относительно М-ответа с точкой Эрба. Не установлено достоверных различий между М-ответом, записанным при раздражении дополнительной

точки, и отдельно срединного нерва в области локтя ($p = 0,735$). Сумма площадей дистального и дополнительного М-ответов не отличалась от проксимального ($p = 0,078$).

У пациентов с полным изолированным повреждением лучевого нерва на уровне плеча М-ответ с дистальной точки стимуляции лучевого нерва отсутствовал, тогда как регистрировались М-ответы при стимуляции локтевого и срединного нервов в области локтя, плеча, подмышечной ямки и точки Эрба. У пациентов с КИН лучевого нерва на уровне спирального канала также регистрировались М-ответы со всех точек стимуляции. Амплитуда дистального М-ответа была ниже нормы ($p = 0,001$), тогда как площадь не отличалась от значений в контрольной группе ($p = 0,371$). Площадь проксимального М-ответа была достоверно ниже ($p < 0,001$), а при раздражении срединного и локтевого нервов не изменялась по сравнению с нормой ($p = 0,231$, $p = 0,365$). СПИ, рассчитанная по латентному периоду М-ответа на дистальном «разгибатель пальцев—нижняя треть плеча», а также на проксимальном «нижняя треть плеча—точка Эрба» сегментах, была в пределах нормальных значений ($p = 0,849$, $p = 0,733$). Не выявлено различий по латентности проксимального М-ответа между пациентами с КИН и полным повреждением лучевого нерва, а также лицами контрольной группы ($p = 0,536$).

Полученные результаты свидетельствуют о том, что дополнительное увеличение амплитуды и площади проксимального М-ответа происходит за счет мышц предплечья, иннервируемых срединным нервом, и отсутствует значимое влияние на этот процесс мышц, иннервируемых локтевым нервом. На основании этих данных предложены новый метод ЭНМГ-исследования лучевого нерва при его повреждении на уровне спирального канала с использованием стимуляции 3 точек и оригинальная формула для расчета блока проведения по лучевому нерву на сегменте нижняя треть плеча — плечевое сплетение:

$$100 - P_2 / (P_1 + P_3) \times 100 \%,$$

где P_1 , P_2 , P_3 — значение амплитуды/площади М-ответа (мВ и/или мВ × мс) при стимуляции в области наружной границы плеча (дистальная точка), подмышечной ямки или точки Эрба (проксимальная точка) и дополнительной точки на внутренней поверхности плеча соответственно. Блок проведения, рассчитанный по предложенной формуле у пациентов с КИН лучевого нерва, был выраженным: по амплитуде М-ответа — 55,3 (47,6/62,9) %, по площади — 58,9 (47,2/63,9) %.

Амплитуда М-ответа, записанная с разгибателя указательного пальца, в контрольной группе не отличалась при стимуляции лучевого нерва в области предплечья (дистальная) и плеча (проксимальная точка), но была выше в условиях стимуляции плечевого сплетения в подмышечной ямке и точке Эрба, по сравнению с раздражением в области плеча. При раздражении срединного и локтевого нервов также зарегистрированы М-ответы, что указывает на участие передней группы мышц предплечья, иннервируемых срединным и локтевым нервами, в формировании М-ответа, отводимого с разгибателя указательного пальца. СПИ по лучевому нерву на сегменте «предплечье—плечо» составила 58,8 (53,7/61,6) м/с, была ниже ($p < 0,001$) по отношению к сегменту «плечо—точка Эрба» — 67,8 (64,1/69,2).

В группе с полным изолированным повреждением лучевого нерва выявлено отсутствие М-ответов с дистальной и проксимальной точек стимуляции лучевого нерва. Однако регистрировались

М-ответы при раздражении локтевого и срединного нервов в области локтя и плеча, подмышечной впадины и точки Эрба. При КИН лучевого нерва на уровне супинатора отмечалось выраженное снижение амплитуды М-ответа при стимуляции проксимальной точки ($p < 0,001$). Это свидетельствовало о наличии блока проведения между дистальной и проксимальной точками стимуляции, который составил по амплитуде М-ответа 73,3 (63,8/91,0) %, а по площади — 85,9 (64,2/92,1) %. СПИ на сегменте «предплечье—плечо» была снижена — 39,6 (25,8/45,6) м/с ($p < 0,001$) по сравнению с контрольной группой, ее колебания составили от 16,5 до 52,5 м/с.

Заключение. На основании проведенных исследований разработана технология ЭНМГ-диагностики повреждений лучевого нерва при его компрессии на уровне плеча и предплечья с помощью поверхностных регистрирующих и стимулирующих электродов. При клинической картине повреждения лучевого нерва на уровне плеча в спиральном канале стимуляция производится в 3 точках: 1) дистальной — на границе нижней и средней трети наружной стороны плеча; 2) проксимальной — точке Эрба или подмышечной ямке и 3) дополнительной — в области внутренней стороны плеча, на уровне дистальной точки стимуляции лучевого нерва. М-ответы регистрируются с разгибателя пальцев. В предложенной оригинальной формуле для количественного определения блока проведения учтено влияние передней группы мышц предплечья на формирование М-ответа. Для подтверждения повреждения лучевого нерва на уровне предплечья стимуляция осуществляется в 2 точках: 1) дистальной — в области средней трети предплечья и 2) проксимальной — в области плеча, а регистрация М-ответов проводится с разгибателя указательного пальца.

Электронейромиографические паттерны и механизмы аксональной дегенерации периферических нервов при диабетической полиневропатии

В.И. Ходулев

Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии, Минск, Республика Беларусь

Введение. Аксональная дегенерация, как типичный патологический процесс, является общим и характерным признаком при ряде заболеваний нервной системы. Однако, несмотря на фундаментальную значимость данной патологии, в настоящее время отсутствует ясное понимание механизмов ее развития. В развитии диабетической дистальной симметричной полиневропатии (ПНП) участвует ряд патофизиологических факторов (основные из которых — метаболический и микрососудистый), приводящих впоследствии к аксональной дегенерации нервных волокон.

Цель исследования — определение паттернов и механизмов развития аксональной дегенерации у пациентов с диабетической дистальной симметричной ПНП на основании изучения последовательности и степени изменения ЭНМГ-показателей, отражающих проводящую и аксональную функции периферических нервов.

Материалы и методы. ЭНМГ-обследование проведено у 107 пациентов (40 мужчин, 67 женщин) с сахарным диабетом (СД) 2-го типа, медиана возраста 59,0 года (межквартильный интервал 53,0—

66,0 года). Длительность заболевания СД колебалась от впервые выявленного до 30 лет. Полученные ЭНМГ-данные сравнивали с нормативными значениями, полученными у 49 здоровых лиц в возрасте от 52 до 65 лет. Исследовали моторные волокна малоберцового, большеберцового и срединного нервов и чувствительные волокна икроножного и срединного нервов с определением амплитуды М-ответа, потенциала действия чувствительного нерва и СПИ. Абсолютные значения ЭНМГ-показателей выражали в нормированном отклонении.

Кроме того, для определения механизмов развития аксональной дегенерации пациенты были разделены на 3 группы в зависимости от степени изменения нормированного отклонения амплитуды М-ответа при исследовании малоберцового нерва. У 1-й группы пациентов амплитуда М-ответа снижалась не более чем на 1 нормированное отклонение, у 2-й — от 1 до 2, в 3-й — больше 2 отклонений. Различия между группами устанавливали с помощью критериев Манна–Уитни. Статистическая значимость различий считалась при $p < 0,05$.

Результаты. При анализе степени повреждения срединного, большеберцового и малоберцового нервов с использованием нормированного отклонения установлено более значительное повреждение большеберцового нерва. Медиана нормированного отклонения амплитуды М-ответа составила: $-0,7$ ($-1,2/-0,7$), $-1,8$ ($-2,7/-1,1$) и $-1,4$ ($-2,0/-0,5$), а СПИ: $-2,0$ ($-2,8/-1,3$), $-2,6$ ($-3,4/-1,2$) и $-2,2$ ($-3,2/-1,1$) при исследовании срединного, большеберцового и малоберцового нервов соответственно. Обнаружена достоверная разница между амплитудами срединного и большеберцового ($p < 0,001$), срединного и малоберцового ($p = 0,003$), малоберцового и большеберцового нервов ($p < 0,001$). СПИ, рассчитанная в условиях стимуляции срединного, большеберцового и малоберцового нервов, значимо не изменялась при сравнении срединного и большеберцового ($p = 0,228$), срединного и малоберцового ($p = 0,77$), большеберцового и малоберцового ($p = 0,442$) нервов. Выделено 2 ЭНМГ-паттерна повреждений нервов нижних конечностей.

Первый паттерн характеризовался равномерным вовлечением в патологический процесс малоберцовых и большеберцовых нервов или преимущественным повреждением малоберцовых нервов на фоне патологии сенсорных волокон нервов нижних конечностей. Форма М-ответа изменялась незначительно. Данный паттерн похож на паттерн повреждения при алкогольной ПНП. Полученные данные отражают равномерный характер повреждения нервных волокон в нерве и самих нервов, что обусловлено метаболическими нарушениями в нейроне и патологией аксонального транспорта, и соответствуют метаболическому патогенетическому варианту развития диабетической дистальной симметричной ПНП.

Второй паттерн проявлялся преимущественным аксональным повреждением большеберцового по отношению к малоберцовому нерву, асимметрией повреждения нервов нижних конечностей или преимущественным повреждением двигательных волокон по сравнению с чувствительными нервами. Изменялась форма М-ответа, которая имела на негативном пике дополнительные изгибы и турны, причем длительность негативного пика не превышала границ нормальных значений. Этот нейрофизиологический паттерн отражает неравномерность повреждения волокон в нерве и самих нервов и характерен для микрососудистого патогенетического варианта повреждения периферических нервов.

В 1-й группе пациентов при ЭНМГ-исследовании малоберцового нерва выявлено снижение нормированного значения СПИ ($p < 0,001$), тогда как амплитуда М-ответа не отличалась от контрольной группы ($p > 0,05$), что свидетельствует об анатомической целостности аксонов и наличии демиелинизации. По нашему мнению, выявляемое снижение СПИ отражает изменения в паранодальных областях быстропроводящих нервных волокон. По сравнению с первично демиелинизирующими заболеваниями, такими как острая и хроническая воспалительная демиелинизирующая ПНП, имеющаяся демиелинизация незначительна. На следующей стадии дегенерации (2-я группа пациентов) значимо снижались амплитуда М-ответа и СПИ по сравнению с 1-й группой, что свидетельствует о снижении проводимости уже не за счет демиелинизации, а вследствие дегенерации быстропроводящих аксонов нерва. В 3-й группе отмечалось значимое снижение амплитуды М-ответа ($p < 0,001$) по сравнению с предыдущей группой, но отсутствовало достоверное снижение СПИ. Также не установлено различий между степенью снижения СПИ и амплитуды М-ответа в этой группе. Полученные данные указывают, что на данной стадии аксональной дегенерации нерва происходит гибель аксонов среднего диаметра без дальнейшей их демиелинизации.

Полученные данные имеют большое значение в клинической ЭНМГ для понимания и интерпретации электрофизиологических показателей на разных стадиях заболевания. Указанные результаты важны и для понимания механизмов действия тиоктацида, единственного препарата, способного позитивно воздействовать на симптомы нейропатии и проводимость нервов. По нашему мнению, тиоктацид, как мощный антиоксидант, воздействуя на мембраны аксона и шванновской клетки, улучшает их взаимодействие, что приводит к уменьшению паранодальной демиелинизации периферических нервов и, следовательно, к улучшению проводимости. Принципиальное значение имеет применение препарата на ранней стадии развития аксональной дегенерации, когда присутствуют только функциональные нарушения.

Заключение. Выделены ЭНМГ-паттерны аксональной дегенерации периферических нервов, которые соответствуют 2 патогенетическим вариантам развития диабетической дистальной симметричной ПНП: 1) метаболическому варианту, который соответствует дегенерации ретроградного типа; 2) микрососудистому варианту, отражающему 2-й тип аксональной дегенерации — валлеровскую дегенерацию. Выявленные нейрофизиологические механизмы развития аксональной дегенерации периферических нервов позволяют определить стадии этого патологического процесса. Обращает на себя внимание тот факт, что на ранней стадии заболевания замедление проведения по периферическим нервам объясняется дисфункцией шванновских клеток в паранодальной области, а не дегенерацией быстропроводящих волокон.

Вейвлет-преобразование поверхностной электромиограммы у детей раннего возраста с двигательными нарушениями

О.Н. Цышкова¹, Е.С. Жванский^{2,3},
Е.С. Кешишян¹, А.А. Гришин²

¹Московский НИИ педиатрии и детской хирургии Минздрава России;

²Институт проблем передачи информации им А.А. Харкевича РАН, Москва;

³Московский физико-технический институт (государственный университет)

Введение. Оценка формирующихся двигательных нарушений у ребенка первого года жизни имеет ряд сложностей, связанных прежде всего с субъективностью оценки мышечного тонуса. Поверхностная ЭМГ уже давно используется в различных системах анализа движения. Создание способа, позволяющего количественно определять мышечный тонус у ребенка раннего возраста, востребовано, а с учетом современных математических возможностей такая система может быть построена на частотных характеристиках поверхностной ЭМГ путем спектрального Вейвлет-анализа.

Цель исследования — разработка критериев объективизации мышечного тонуса и характера формирующихся нарушений у детей раннего возраста с помощью Вейвлет-преобразования поверхностной ЭМГ.

Материалы и методы. Было обследовано 46 детей в возрасте от 6 мес до 2 лет с двигательными нарушениями (11 — с атоническо-астатической формой детского церебрального паралича (ДЦП), 35 — со спастическими формами ДЦП) и 15 детей соответствующей возрастной группы без двигательных нарушений.

В положении лежа проводились пассивные сгибания и разгибания коленных и тазобедренных суставов, интерференционная ЭМГ регистрировалась с основных групп мышц бедра и голени на 8-канальном ЭМГ-усилителе УМГ2—8.

На основе анализа сигнала ЭМГ вычисляли следующие параметры: максимальная скорость нарастания/убывания спектральной мощности сигнала, средняя мощность спектра в единицу времени, соотношение времени активного состояния мышц и общего времени на участке записи.

Результаты. Выявлена достоверная связь разных нарушений мышечного тонуса у детей раннего возраста с частотными характеристиками поверхностной ЭМГ.

Заключение. Полученные результаты показали возможность количественного определения характеристик мышечного тонуса у детей раннего возраста с двигательными нарушениями.

Дисплазия соединительной ткани как фактор риска развития инсульта у лиц молодого возраста

С.Е. Чуприна, О.В. Елецкая, Д.О. Попова

БУЗ ВО «Воронежская областная клиническая больница № 1», Воронеж

Введение. Дисплазия соединительной ткани — генетически гетерогенное и клинически полиморфное патологическое состояние, обусловленное нарушением развития соединительной ткани в эмбриональном и постнатальном периодах, характеризующееся дефектами волокнистых структур и основного вещества соединительной ткани. Одним из вариантов наследственной коллагенопатии являются дефекты межпредсердной перегородки, при которых имеется риск развития парадоксальной эмболии. По данным разных авторов, овальное окно остается открытым у 20–30 % людей зрелого возраста. Однако у пациентов с криптогенным инсультом частота встречаемости функционирующего овального окна значительно выше — приблизительно у 40 %, что определяет актуальность данной проблемы в вопросах этиологии острого нарушения мозгового кровообращения (ОНМК), тактики первичной и вторичной профилактики.

Цель исследования — изучить факторы, усиливающие риск парадоксальной эмболии, возрастную структуру, половой диморфизм, тяжесть течения инсульта при открытом овальном окне.

Материалы и методы. Обследовано 25 больных с криптогенным ишемическим инсультом, ассоциированным с функционирующим овальным окном, находящихся на лечении в региональном сосудистом центре Воронежской ОКБ № 1. Всем пациентам проведены КТ или МРТ головного мозга, трансторакальная и чреспищеводная эхокардиография, билатеральное мониторирование кровотока в средних мозговых артериях с эмболюдетекцией, ультразвуковое дуплексное сканирование вен нижних конечностей. Тяжесть неврологических нарушений определяли с помощью шкалы Американского национального института здоровья (NIHNS), психологический статус оценивали по шкалам Бека и Гамильтона.

Результаты. Средний возраст больных составил 50,3 года, среди них 11 мужчин и 14 женщин. Треть исследуемых имела повышенную массу тела (ИМТ 29,6); 9 пациентов среди вредных привычек отмечали курение более 10 лет; артериальная гипертензия выступала фоновым заболеванием у 19 больных. У всех обследованных в анамнезе есть указания на психоэмоциональные нагрузки, предшествующие ОНМК, у 18 выявлены легкие или умеренные депрессивные симптомы, 10 пациентов отмечали значительную физическую активность перед развитием клиники инсульта. В первые сутки средний балл по шкале NIHNS у мужчин составил 6,8, у женщин — 5,5. Очаг ишемии в 18 случаях был в структурах головного мозга, снабжаемых кровью из бассейна основной артерии. У 7 больных выявлен большой анатомический размер дефекта (> 4 мм), у 6 верифицировано открытое овальное окно в аневризме межпредсердной перегородки, сопровождавшееся более выраженным неврологическим дефицитом (средний балл по шкале NIHNS на 10-е сутки — 5,85) в сравнении с лицами с щелевидным овальным окном и без аневризматического выбухания межпредсердной перегородки (средний балл по шкале NIHNS на 10-е сутки 4,65). Только у 6 об-

следованных при проведении ультразвукового дуплексного сканирования сосудов нижних конечностей найдена патология со стороны венозной системы.

Заключение. При наличии наследственной коллагенопатии с формированием дефекта межпредсердной перегородки увеличивается риск развития ишемического инсульта. ОНМК при функционирующем овальном окне преимущественно возникает у лиц молодого и среднего возраста на фоне психоэмоциональных или физических нагрузок. При этом факторами, усиливающими эмбологенный потенциал, являются избыточная масса тела, курение и артериальная гипертензия. Не выявлено достоверной разницы в частоте встречаемости инфаркта мозга среди пациентов мужского и женского пола. Отмечено более тяжелое течение инсульта у мужчин, а также у лиц с сочетанием открытого овального окна и аневризмы межпредсердной перегородки. Отсутствие в большинстве случаев патологии вен нижних конечностей не исключает риск церебральной ишемии при открытом овальном окне, поскольку выявить другие источники парадоксальной эмболии технически невозможно. Таким образом, полученные результаты говорят о необходимости дальнейшего изучения проблемы в целях выработки тактики первичной и вторичной профилактики сосудистых осложнений при соединительно-тканной дисплазии.

Особенности электронейромиографического паттерна в ранней диагностике миелино- и аксонопатий у детей с наследственными мотосенсорными полиневропатиями

М.Р. Шаймурзин, С.К. Евтушенко, О.С. Евтушенко

*Донецкий областной детский клинический центр
нейрореабилитации, Республика Украина*

Нейромышечные заболевания (НМЗ) составляют большую гетерогенную группу заболеваний, в основе которых лежит генетически детерминированное поражение определенной нейроанатомической структуры нейромышечного аппарата. Частота НМЗ составляет 1,3–12,9 случая на 100 тыс. населения. Но особая категория — пациенты с наследственными мотосенсорными полиневропатиями (НМСП). НМСП, или нервальная амиотрофия Шарко—Мари—Тута, — генетически гетерогенная группа заболеваний, в основе которых лежит первичный дефект в структуре периферических нервов (миелиновая оболочка или осевой цилиндр — аксон), различающихся типом наследования, клиническим полиморфизмом, особенностями ЭНМГ-изменений, объединенных одним названием ввиду сходства основных клинических проявлений заболевания. НМСП составляют до 80 % всех наследственных нейропатий. Согласно международной базе данных генетической информации (2012 г.) выделяют 42 варианта НМСП. По данным Всемирной федерации неврологических обществ, НМСП являются одним из наиболее распространенных наследственных неврологических расстройств и по распространенности занимают одно из первых мест среди всех наследственно-дегенеративных заболеваний нервной системы с частотой от 1:10000 до 1:2500 населения в различных популяциях.

В реестре базы данных Центра (2001–2013) зарегистрировано 348 детей с НМЗ, включая 152 (43,7 %) ребенка с первично-мышечными заболеваниями, 107 (30,7 %) детей со спинальной мышечной атрофией, 89 (25,6 %) детей с НМСП. Экстраполируя подобные данные, а также результаты международных эпидемиологических исследований, можем предположить, что среднепопуляционная распространенность НМСП в Украине составляет 0,9–1,5 случая на 10 тыс. Несмотря на увеличивающуюся распространенность данной патологии в структуре инвалидирующих заболеваний, одной из актуальнейших проблем НМСП являются низкая выявляемость ранних субклинических проявлений заболевания, высокая частота ошибочного диагноза НМСП, как положительного, так и отрицательного, недооценка клинических и нейрофизиологических прогностических критериев, приводящих к поздней диагностике НМСП, неадекватная тактика лечения, что сопряжено с быстрой прогрессией патологического процесса, развитием тяжелой инвалидизации. Вместе с тем данные литературы последних лет подтверждают, что в 65–80 % раннее выявление случаев НМСП при активном наблюдении и адекватном лечении способствует доброкачественному течению.

С 2001 по 2013 г. на базе Центра реабилитации проанализировано 70 клинических случаев НМСП. В рамках исследования 70 обследуемых детей проходили тщательный предварительный анамнестический и клинический отбор, который осуществлялся с использованием метода стратифицированной рандомизации с применением критериев включения/исключения. Клинико-диагностический базис НМСП включал: клинико-неврологическое исследование (неврологический и соматический статус, нейрофизиологическое (ЭНМГ) обследование), молекулярно-генетическое исследование. В клинической картине заболевания у обследованных больных на фоне общих проявлений НМСП 1-го и 2-го типа (ходьба на носках, утомляемость при ходьбе, боли (спазмы) в мышцах голени, умеренное снижение силы мышц разгибателей стопы, гипо-, арефлексия, снижение поверхностной чувствительности, контрактуры голеней суставов) выявляли различной степени выраженности симптомы поражения ПНС и нейромышечного аппарата конечностей. У детей с НМСП 1-го типа значительно чаще диагностировали дистальную мышечную гипотонию и гипотрофию нижних конечностей (89,3 %), деформации стоп по типу *pes cavus* (75 %), снижение вибрационной чувствительности (75 %) по сравнению с пациентами с НМСП 2-го типа: 68,4; 52,6; 52,7 % соответственно. Дебют заболевания у детей с НМСП 1-го типа достоверно более ранний, чем у пациентов с НМСП 2-го типа: $5,9 \pm 0,5$ и $10,1 \pm 1,2$ года соответственно ($p < 0,01$).

Для выявления уровня поражения двигательной единицы, вовлеченности миелина или аксона проводили ЭНМГ. ЭНМГ-маркерами при 1-м миелінопатическом типе НМСП на стадии начальных проявлений являлось снижение скорости проведения импульса по моторным (СПИм) и сенсорным (СПИС) волокнам: $22,7 \pm 5,9$ и $11,8 \pm 4,8$ м/с. По данным игольчатой ЭНМГ на фоне увеличения длительности (до $46,4 \pm 6,9$ %) и амплитуды ($1,6 \pm 0,2$ мВ) выявлялись единичные феномены спонтанной активности в виде потенциалов фибрилляций (ПФ) и положительных острых волн (ПОВ): $0,5 \pm 0,2$ и $1,5 \pm 0,7$ у.е. ЭНМГ-маркерами при 2-м аксональном типе НМСП на стадии начальных проявлений являются выраженное снижение амплитуды М-ответа и потенциала сенсорного ответа: $0,31 \pm 0,05$ и $0,09 \pm 0,02$ мкВ соответственно. По данным игольчатой

ЭНМГ на фоне увеличения длительности (до $58,3 \pm 4,5$ %) и амплитуды ($1,8 \pm 0,2$ мВ) выявлялась интенсивная спонтанная активность в виде ПФ и ПОВ: $9,5 \pm 0,3$ и $18,8 \pm 2,4$ у.е.

Для более объективного прогнозирования течения заболевания на протяжении $4,2 \pm 0,8$ года каждые 6–9 ($7,1 \pm 0,8$) мес проводился ЭНМГ-мониторинг с сопоставлением с базисными клиническими симптомами. По данным клинко-ЭНМГ-мониторинга у пациентов с НМСП 1-го типа отрицательная динамика ЭНМГ-параметров по сравнению с исходными и промежуточными данными ЭНМГ была диагностирована при исследовании СПИм: $33,5 \pm 3,8$ и $58,9 \pm 7,7$ %, СПИС: $39,1 \pm 5,0$ и $69,4 \pm 7,8$ %, амплитуды ПДЕ: $43,8 \pm 7,4$ и $35,7 \pm 6,9$ %, спонтанной активности в виде ПФ: $52,1 \pm 4,5$ и $53,8 \pm 9,5$ %, ПОВ: $66,7 \pm 8,3$ и $63,8 \pm 5,6$ %. Отрицательная динамика базисных клинических симптомов составила $7,4 \pm 2,5$ и $11,0 \pm 5,6$ %. В итоге были получены данные, говорящие о том, что ЭНМГ-паттерн в определенной степени опережает клинический, что и дало основание нам выделить нейрофизиологический предиктор преклинической прогрессии, характеризующий миелинопатию при НМСП. Подобная тенденция электронейрофизиологических показателей была выявлена у пациентов с НМСП 2-го типа. По данным клинко-ЭНМГ-мониторинга отрицательная динамика ЭНМГ-параметров при сравнении с исходными и промежуточными данными ЭНМГ диагностирована при исследовании амплитуды М-ответа: $61,3 \pm 1,7$ и $50 \pm 3,8$ %, сенсорного потенциала: $55,6 \pm 5,8$ и $50 \pm 1,6$ %, длительности ПДЕ: $61,9 \pm 6,5$ и $45,8 \pm 6,4$ %, амплитуды ПДЕ: $38,8 \pm 2,4$ и $32,0 \pm 3,6$ %, спонтанной активности в виде ПФ: $72,1 \pm 1,7$ и $74,8 \pm 4,4$ %, ПОВ: $69,9 \pm 2,2$ и $62,5 \pm 5,9$ %. Отрицательная динамика базисных клинических симптомов составила $27,3 \pm 3,3$ и $21,9 \pm 3,7$ %. В итоге ЭНМГ-паттерн также опережает клинический, но уже характеризует нейрофизиологический предиктор преклинической прогрессии аксонопатии при НМСП 2-го типа.

Таким образом, раннее выявление отрицательной динамики ЭНМГ-параметров при отсутствии ухудшения клинической симптоматики может служить предиктором преклинической прогрессии и дает возможность более точно спрогнозировать и выявить тех пациентов, у которых высока вероятность развития ранней инвалидизации. Это позволит на ранних стадиях скорректировать и выработать адекватную тактику лечения, направленного на предотвращение развития осложнений и замедление прогрессии.

Синдром острого вялого паралича в России: принципы и результаты работы Национальной комиссии по диагностике полиомиелита и острых вялых параличей

А.К. Шакарян

ФГБНУ «Институт полиомиелита и вирусных энцефалитов
им. М.П. Чумакова», Москва

Введение. Согласно определению ВОЗ острый вялый паралич (ОВП) – любой случай острого вялого паралича у ребенка до 15 лет, или любое паралитическое заболевание независимо от возраста при подозрении на полиомиелит.

Ввиду полного отсутствия случаев полиовирусной инфекции на территории России настороженность клиницистов в отношении

этого вида заболевания существенно ослабла. В связи с этим была разработана программа, позволяющая гарантировать достоверную регистрацию полиовирусной инфекции при ее возникновении. Для облегчения работы клиницистов и эпидемиологов предложено проводить надзор и регистрацию всех случаев ОВП. Каждый случай ОВП в обязательном порядке регистрируется при выявлении врачом медицинской организации независимо от формы собственности и типа подчинения. У всех зарегистрированных пациентов отбираются 2 образца фекалий для исследования на полиовирусы, проводится комплексное эпидемиологическое исследование. Все изоляты полиовирусов и неполиоэнтеровирусов, оригинальные образцы фекалий, из которых они были выделены, пересылают в Национальную лабораторию, Институт полиомиелита и вирусных энцефалитов. Каждый случай ОВП рассматривается региональной, а затем национальной комиссией по диагностике полиомиелита и ОВП.

Цель исследования – комплексный клинко-лабораторный анализ всех случаев ОВП, зарегистрированных в России в период с 2008 по 2012 г.

Материалы и методы. Проанализировано 2170 карт исследования случаев ОВП, на основании представленных данных, а также при необходимости с привлечением дополнительных сведений устанавливалась нозологическая принадлежность.

Карта расследования включает сведения об эпидемиологическом анамнезе, деталях начала заболевания, локализации паралича, сроках его развития, данные вирусологического исследования, а также результаты осмотра пациента через 60 дней от момента начала паралича.

Результаты и обсуждение. За отчетный период зарегистрировано 8 случаев достоверно установленного вакцинассоциированного паралитического полиомиелита (ВАПП). В 2008 г. было зарегистрировано 3 случая ВАПП, в 2010 г. – 5, в 2009, 2011 и 2012 гг. – ни одного. В 2008 г. был зарегистрирован единственный и последний на данный момент случай ВАПП у реципиента первой дозы ОВП за этот период. Оставшиеся 7 случаев ВАПП были «контактными», т.е. возникали у детей, не реципиентов оральной полиовакцины. Все заболевшие дети не были привиты против полиомиелита. Заболевание протекало в виде спинальной формы, с поражением только нижних конечностей (2 монопареза, 1 парапарез). По течению это были средне-тяжелые формы, с остаточными параличами при осмотре на 60-й день. Парезы конечностей носили асимметричный характер, с более выраженным поражением проксимальных отделов конечностей.

Чаще всего причиной ОВП у детей становились полирадикулонейропатии – 759 (35 %) случаев и мононейропатии (в том числе травматические) – 730 (33,6 %) случаев. Гораздо реже регистрировали миелиты, случаи ОВП вследствие объемных образований спинного мозга и других локализаций, другие нозологии. В рамках работы Программы надзора ежегодно в России в среднем регистрировалось от 135 до 170 пациентов с острыми полинейропатиями. По результатам обследования ни в одном случае в качестве причины энтеровирусная инфекция не выступала. В других странах, работающих по аналогичной системе надзора за ОВП, на долю полирадикулонейропатий приходится более 50 % случаев ОВП (А. Marx, 2000; J.M. Olivé, 1997).

Хорошо известно, что число случаев этого заболевания варьирует в разных возрастных группах, однако большинство исследова-

ний показывают, что частота колеблется в пределах 0,34–1,34 случая на 100 тыс. населения в год (McGrogan et al., 2009). Поэтому минимальное количество случаев ОВП, которые должны быть выявлены в различных возрастных группах, рассчитывается из этого показателя.

Заключение. Вероятно, количество случаев полинейропатий в когорте пациентов до 15 лет может послужить поводом для дополнительного изучения. Однако уже сейчас очевидно, что благодаря такому многоуровневому и комплексному подходу высокая степень достоверности устанавливаемого диагноза и исключения случая полиомиелита гарантируется. Следует подчеркнуть, что благодаря переходу России с 2008 г. на новый календарь прививок, предполагающий проведение первых 2 вакцинаций инактивированными препаратами, не было зарегистрировано ни одного случая ВАПП у реципиента.

Дифференциальная диагностика спинальных мышечных атрофий, моторно-сенсорных нейропатий и прогрессирующих мышечных дистрофий: проблемы и способы их решения

И.В. Шаркова, Е.Л. Дадали

ФГБУ «Медико-генетический научный центр», Москва

Существование сходства клинических проявлений 3 основных групп наследственных нервно-мышечных заболеваний (ННМЗ) — спинальных мышечных атрофий (СМА), моторно-сенсорных нейропатий (НМСН), прогрессирующих мышечных дистрофий (ПМД), характеризующихся симптомами вялого паралича различных мышечных групп — создает значительные трудности при проведении их дифференциальной диагностики на этапе клинического обследования. При постановке диагноза традиционно используются следующие критерии: локализация преимущественного поражения мышц, наличие расстройств чувствительности и фасцикуляций, а также уровень активности КФК в плазме крови. С учетом того, что симптомы вялого паралича у этих групп ННМЗ обусловлены поражением различных отделов рефлекторной дуги, большое значение имеет постановка топического диагноза. Существенную помощь в этом оказывают результаты проведения ЭНМГ и прежде всего значения показателей СПИ по срединному нерву. Длительное время считалось, что суммарный анализ этих показателей позволяет точно идентифицировать уровень поражения. Однако исследования последних лет, направленные на анализ клинко-генетических особенностей отдельных нозологических форм ННМЗ, показали, что использование только этих критериев является хотя и необходимым, но не всегда достаточным для установления уровня поражения рефлекторной дуги. Неправильно поставленный топический диагноз приводит к ошибкам в диагностике определенной нозологической формы ННМЗ, что увеличивает экономические затраты на проведение дорогостоящих молекулярно-генетических анализов и/или не позволяет осуществить профилактику возникновения повторных случаев заболевания в отягощенных семьях.

Цель исследования — создание дифференциально-диагностического алгоритма для ПМД, СМА и НМСН на основе анализа данных литературы и результатов собственного обследования больных.

Результаты собственных исследований. Длительное время считалось, что клиническая картина вялого паралича с изолированным или преимущественным поражением дистальных отделов конечностей однозначно свидетельствует в пользу диагностики НМСН. Однако анализ данных литературы показал, что в последнее время описано несколько генетических вариантов СМА и ПМД с преимущественным или изолированным поражением дистальных групп мышц, что требует проведения дифференциальной диагностики. Действительно, симптомы вялого паралича с преимущественным или изолированным поражением дистальных групп мышц конечностей наиболее часто обнаруживаются при поражении периферических нервов, которое свойственно для НМСН. Однако в симптомокомплекс этой группы заболеваний при большинстве генетических вариантов также входят расстройства чувствительности и координации в виде заднестолбовой атаксии, которые не характерны для СМА и ПМД. Необходимо также иметь в виду, что расстройства чувствительности в зоне пораженных мышц могут варьировать при различных генетических вариантах НМСН и модифицироваться по мере прогрессирования заболевания. Так, при миелопатиях в начальных стадиях заболевания может отмечаться гиперестезия стоп, а по мере прогрессирования заболевания она сменяется гипостезией. В то же время при некоторых вариантах аксонопатий не обнаруживается нарушений как поверхностной чувствительности, так и основных видов глубокой чувствительности. Например, при отдельных вариантах НМСН имеются изменения только вибрационной чувствительности, достаточно редко исследуемой (с помощью камертона) при обычном клиническом осмотре. Также общепринятым фактом считается то, что фасцикуляции в зоне пораженных мышц являются характерным признаком поражения мотонейронов спинного мозга, однако оказалось, что они могут присутствовать и при некоторых генетических вариантах НМСН, а при дистальных вариантах СМА часто расцениваются клиницистами как клонусы стоп.

Повышение уровня активности КФК в плазме крови всегда являлось значимым дифференциально-диагностическим критерием при установлении нозологической формы ННМЗ и считалось характерным признаком ПМД. Однако в исследованиях последних лет отмечено, что показатель уровня активности КФК может повышаться и при некоторых вариантах дистальных СМА, а при дистальных ПМД не всегда отклоняется от нормы.

Существенную помощь при установлении нозологической формы ННМЗ оказывают результаты проведения ЭНМГ. Прежде всего имеет значение показатель СПИ по срединному нерву. Его снижение до 38 м/с и ниже характерно для демиелинизирующих вариантов НМСН. Однако следует учитывать, что при аксональных вариантах НМСН структура миелиновой оболочки не страдает и показатели СПИ сохраняются в пределах нормы. По данным литературы, при НМСН могут выявляться признаки невритического, переднервового и/или супрасегментарного типов нарушения мышечного электрогенеза, что затрудняет трактовку результатов ЭНМГ. В настоящее время не существует четких ЭНМГ-критериев диагностики аксональных вариантов НМСН, а результаты проведенного ЭНМГ-исследования у разных специали-

стов часто носят противоречивый характер и, к сожалению, затрудняют установку топического диагноза.

Длительное время считалось, что клиническая картина вялого паралича с изолированным или преимущественным поражением проксимальных отделов конечностей характерна лишь для проксимальных вариантов СМА и ПМД. Однако в последнее время описано несколько генетических вариантов проксимальных НМСН, что требует проведения дифференциальной диагностики. Действительно, при некоторых вариантах аутосомно-рецессивных демиелинизирующих НМСН с поздним началом в симптомокомплекс заболевания входит поражение проксимальных отделов конечностей. Однако следует помнить, что эти заболевания манифестируют с вялого пареза дистальных отделов конечностей, и только по мере прогрессирования болезни происходит распространение патологического процесса на проксимальные группы мышц. При врожденных вариантах проксимальных НМСН клиническая картина поражения носит генерализованный характер и не позволяет определить преимущественность поражения дистальных или проксимальных отделов конечностей. Важно учитывать, что при некоторых генетических вариантах проксимальных ПМД и СМА по мере течения заболевания патологический процесс распространяется и на дистальные отделы конечностей. Показатель уровня активности КФК в плазме крови при проведении дифференциального диагноза и установлении нозологической формы в группе ННМЗ с преимущественным или изолированным поражением мышц проксимальных отделов конечностей имеет важное, но не всегда определяющее значение. Его повышение действительно наиболее характерно для проксимальных вариантов ПМД, однако необходимо помнить, что этот показатель часто бывает повышен и при проксимальных вариантах СМА с поздним началом, а при некоторых вариантах врожденных ПМД может оставаться в пределах нормальных значений.

Заключение. Таким образом, с учетом изложенных выше данных можно сделать следующие выводы: 1) изолированное или преимущественное поражение мышц дистальных отделов конечностей бывает как при НМСН, так и при дистальных вариантах ПМД и СМА; 2) изолированное или преимущественное поражение мышц проксимальных отделов конечностей бывает как при проксимальных вариантах ПМД и СМА, так и при проксимальных НМСН; 3) расстройства чувствительности и координации в виде заднеостольной атаксии не характерны для СМА и ПМД; 4) повышение уровня КФК может быть и у больных СМА, а при некоторых вариантах ПМД ее уровень не имеет отклонений от нормы; 5) при НМСН не всегда бывает гипестезия в зоне пораженных мышц, могут быть также гиперестезия или расстройства только глубокой чувствительности, например вибрационной; 6) в основе дифференциальной диагностики ННМЗ лежат показатели ЭНМГ.

Полинейропатия у пациента с нейрофиброматозом 1-го типа

М.В. Шестакова¹, А.Ф. Василенко¹, М.И. Карпова¹,
Н.С. Артемова¹, В.В. Истомина¹, И.В. Уряшева¹,
А.А. Кинзерский²

¹ Южно-Уральский государственный медицинский университет;

² Клиника проф. А.Ю. Кинзерского, Челябинск

Введение. Нейрофиброматоз 1-го типа (НФ1) — широко распространенное, аутосомно-доминантное заболевание, клинические проявления которого складываются из сочетанного поражения кожных покровов, нервной системы и внутренних органов [1]. Появление болевого синдрома и расстройства чувствительности, как правило, связывают с поражением ПНС. Достаточно хорошо изучены такие проявления НФ1, как плексиформные нейрофибромы, параспинальные и спинальные интрадуральные опухоли, синингомелия, гидромелия и миелопатия, эктазия твердой мозговой оболочки, выявляемые с помощью МРТ [2]. В последние годы появились сообщения о моно- и полинейропатиях при НФ1. На сегодняшний день самым масштабным исследованием пациентов с НФ1 является работа R.E. Ferner и соавт., опубликованная в 2004 г. [3]. По данным авторов, среди 600 пациентов с НФ1 распространенность нейропатии составила 1,3 % ($n = 8$). Были описаны симметричные поражения преимущественно сенсорных волокон аксонального характера. Болевой синдром имелся только у 1 пациента. Представляем случай атипичного поражения ПНС при НФ1.

Больной К., 64 лет, поступил в неврологическое отделение Клиники Южно-Уральского ГМУ с жалобами на постоянные жгучие боли в спине (в межлопаточной области), по ходу ребер, в подмышечных областях, в ногах. Боли усиливались при прикосновении, движениях. Интенсивный болевой синдром привел к социальной дезадаптации: невозможность носить облегающую одежду, трудности пребывания в общественных местах, использование общественного транспорта и автомобиля (боль при контакте). Пациента также беспокоила слабость в стопах (больше в левой), впервые слабость появившаяся в 2003 г. Боли в спине с 2005 г., постепенно усиливались. При осмотре обращали на себя внимание щадящие движения — больной избегал прикосновений окружающих предметов спиной, в том числе одежды. Кожные покровы были физиологической окраски, в области болезненных ощущений — салютный блеск. Под кожей рук, в паховой области пальпировались мягкие безболезненные, множественные подвижные узлы диаметром 2–6 см. Мышечная сила была снижена в разгибателях стоп до 0 баллов слева, 1 балла справа, в сгибателях стоп — до 4,5 балла. Сухожильные рефлексы снижены, без разницы сторон, имела гиперпатия на уровне Th4–Th10, гипергидроз в этой зоне, гипестезия по передней поверхности голени.

Было проведено МРТ шейного, грудного и поясничного отделов позвоночника. Выявлены дегенеративно-дистрофические изменения, протрузии, грыжи дисков размером 2–3 мм. При МРТ головного мозга обнаружены мелкоочаговые изменения лобных, височных и теменных долей дисциркуляторного генеза. Выявленные нейровизуализационные изменения не объясняли имеющуюся симптоматику. По данным ЭМГ были отмечены признаки поражения моторных волокон нервов нижних конечностей аксонально-демиелинизирующего характера с развитием частичного блока проведения (амплитуда ответа снижена на 50–

80 %, СПИ — на 40–50 %) и сенсорных волокон (снижение амплитуды ответа и СПИ на 20–60 %). УЗИ периферических нервов нижних конечностей показало изменения нервов с утолщением на протяжении и перетяжками. Биохимические, клинические, вирусологические анализы крови и мочи позволили исключить дисметаболическую полинейропатию (нарушение обмена углеводов, парапротеинемии, патология щитовидной железы, почек, печени, миеломная болезнь), паранеопластический синдром, инфекционную (герпетическая, ВИЧ) этиологию полинейропатии.

Больному на догоспитальном этапе проводилась длительная терапия с использованием антиконвульсантов, антидепрессантов, назначение НПВС не имело значительного эффекта. Двухуровневое проведение эпидуральных электродов на уровне D3–D5 с последующим недельным тестовым периодом спинальной нейростимуляции дало неполный анальгетический эффект. Было решено воздержаться от установки постоянного нейростимулятора. Курс лучевой терапии (ДЛТ на уровень локализации корешкового синдрома Th3–Th8 с РОД 2,0 Гр.) так же не дал значительного эффекта.

С учетом клинических проявлений, данных ЭМГ, УЗИ нервов, проведенного обследования, позволившего исключить другие этиологические варианты полинейропатий, и данных литературы больному был выставлен диагноз «полинейропатия у пациента с нейрофиброматозом 1-го типа». Была назначена комбинированная терапия с применением 2 антиконвульсантов (карбамазепин, прегабалин), антидепрессанта (феварин), флупертина малеат. Проведен курс антиоксидантной терапии, физиолечение. Был достигнут частичный эффект. Больному была рекомендована повторная установка эпидуральных электродов для проведения спинальной нейростимуляции.

По данным исследования R. E. Ferneg и соавт., был сделан вывод о возможном генетически детерминированном диффузном нейропатическом процессе у пациентов НФ1. Однако конкретный генотип не был описан (имелись различные изменения на генном уровне). Гистологическое исследование показало, что нейрофибромы содержат шванновские клетки (до 80 %), фибробласты, периневральные клетки и аксоны. В основе полнейропатии при НФ1 лежит нарушение взаимодействия между шванновскими клетками, фибробластами и периневрием.

Выводы. Особенности клинических проявлений (наличие выраженного болевого синдрома), данные ЭМГ и УЗИ нервов (вовлечение как сенсорных, так и моторных волокон), выявленные нами у больного с НФ1, небольшое количество описаний подобных случаев в литературе свидетельствуют о необходимости дальнейшего изучения поражения периферической нервной системы у больных нейрокожными заболеваниями.

Дифференцированный подход к физической реабилитации при болезни Шарко–Мари–Тута

Н.А. Шнайдер, С.И. Гончарова

ГБОУ ВПО «Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого» Минздрава России, кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии

Института последипломого образования;

Неврологический центр эпилептологии, нейрогенетики и исследования мозга Университетской клиники, Красноярск

Наследственная нейропатия Шарко–Мари–Тута (ННШМТ) — дегенеративное заболевание, сопровождающееся развитием прогрессирующей мышечной слабости, специфических двигательных и чувствительных нарушений. ННШМТ — наиболее часто встречающаяся форма наследственных нейропатий. Распространенность ее в России варьирует от 7,14 до 13,3 на 100 тыс. населения в разных регионах и составляет около 80 % от общего числа всех наследственных нейропатий. В настоящее время принято выделять 3 основные формы ННШМТ: демиелинизирующую, аксональную и аксонально-демиелинизирующего типа (смешанный тип). Несмотря на успехи в понимании причин данного заболевания, связанных с ним патогенетических изменений, в настоящее время ведущую роль в поддержании качества жизни больных ННШМТ играют немедикаментозные методы лечения.

Цель исследования — научное обоснование, внедрение новых концептуальных направлений (методических и методологических инноваций) в мультиформном дифференцированном использовании немедикаментозных методов лечения как аффилиарной составляющей комплексной реабилитации больных ННШМТ.

Материалы и методы. Объектом данного исследования являются 50 больных с развернутой стадией ННШМТ мужского и женского пола в возрасте от 5 до 65 лет, медиана возраста — 29 (19–41) лет, состоящие на учете в неврологическом центре эпилептологии, нейрогенетики и исследования мозга Университетской клиники КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого.

Результаты. Впервые нами был разработан дифференцированный подход к выбору немедикаментозного лечения ННШМТ с учетом типа заболевания (аксональный, демиелинизирующий, смешанный), данных стимуляционной ЭМГ, выраженности двигательных расстройств и вегетативного статуса пациента, определяемого с помощью функциональных проб. Апробированные и модифицированные нами методы физической реабилитации при ННШМТ: физиотерапия, бальнеотерапия, лечебный массаж (ручной и аппаратный), ЛФК, ортопедическое лечение, постизометрическая релаксация (ПИР) мышц, мануальная терапия, диетотерапия.

Задачами физической реабилитации при ННШМТ были: обеспечение возможности самостоятельного передвижения, улучшение опорных функций, предотвращение деформаций стоп и травматизации голеностопных суставов, купирование болевого синдрома, улучшение нервно-мышечной проводимости, стимуляция аксонального роста, улучшения трофических функций нервной системы, коррекция вегетативного статуса пациентов с ННШМТ.

Физические факторы разделялись по следующему принципу: у больных с преимущественным демиелинизирующим типом пора-

жения предпочтение отдавали энзимостимулирующим (лекарственный электрофорез стимуляторов метаболизма, лечебный массаж, подводный душ-массаж, ароматические, ультрафонофорез стимуляторов метаболизма — препараты нативной грязи) и трофостимулирующим методам (пелоидотерапия, талассотерапия, воздушные ванны). При преимущественно аксональном типе поражения использовались методы, раздражающие свободные нервные окончания (местные горчичные ванны, дарсонвализация, ультратонтерапия), сосудорасширяющие (электрофорез сосудорасширяющих препаратов), трофостимулирующие (низкочастотная магнитотерапия, магнитофорез стимуляторов метаболизма) методы. Впервые нами была применена методика магнитофореза нативной грязью у больной с аксональным типом ННШМТ и сопутствующей эпилепсией в стадии фармакоиндуцированной ремиссии.

При наличии периферических парезов использовали нейромостимуляцию мышц с учетом ЭМГ-изменений (I–IIIA стадия по данным ЭНМГ). Параметры тока для электростимуляции выбирали по классической методике. Каждый пациент помимо физиолечения получал курс ЛФК с элементами стрейч-терапии, ПИР. Комплекс ЛФК был составлен для каждого пациента индивидуально, подбор силовой нагрузки осуществляли с учетом выраженности парезов (по шкале Ловетта).

Методику массажа подбирали с учетом клинической стадии заболевания. В стадии начальных клинических проявлений с наличием денервационно-реиннервационных процессов I–II стадии с нарушением глубоких видов чувствительности и легкими парезами предпочтение отдавали аппаратному массажу в режиме «качающихся» частот. В стадии развернутых клинических проявлений нами использовался избирательный массаж паретичных мышц. При аксональном типе заболевания в стадии развернутых клинических проявлений при проведении ручного массажа использовали масла, в состав которых входили вещества, раздражающие свободные нервные окончания.

Коррекцию вегетативного статуса проводили с учетом доминирующего типа вегетативной нервной системы (симпатиче-

ский, парасимпатический). Основными методами, которые мы использовали для коррекции вегетативного статуса пациента, были бальнеотерапия, магнитотерапия, высокочастотная электротерапия.

Нами было пролечено 12 пациентов с ННШМТ. Медиана возраста составила 28,5 (19–41) года. Получены следующие предварительные результаты: купирование болевого синдрома (артропатические боли) — в 30 % случаев, купирование крампи — в 70 %, нормализация вегетативного статуса — в 90 %. По данным ЭМГ спектральная плотность мощности по сенсорным волокнам при демиелинизирующем типе поражения увеличилась в среднем на 15 % у всех пациентов. Со стороны психоэмоционального статуса улучшение достигнуто у 98 % пациентов. По данным компьютерной палестезиометрии снижение порогов вибрационной чувствительности в широкой полосе частот вибрации (8, 16, 32, 64, 128, 250 и 500 Гц) отмечено в 38 % случаев. У 8,33 % пациентов наблюдалось улучшение тактильной и болевой чувствительности. Ортопедическое лечение больных ННШМТ включало в себя 2 вида — консервативное и оперативное. Только 10 % всех больных ННШМТ нуждались в оперативной коррекции.

Постоянное ношение ортезов было показано 25 % больных. При использовании ортезов на коленный и голеностопный суставы возможность самостоятельного передвижения восстановлена в 100 % случаев.

Выводы. Программа дифференцированного выбора физической реабилитации может помочь пациентам с ННШМТ поддерживать качество жизни на оптимальном уровне для конкретной стадии развития заболевания, а также максимально сохранить физические и психосоциальные функции пациента и тем самым улучшить качество жизни больных. Дифференцированная реабилитационная программа является патогенетически обоснованной и позволяет минимизировать проявления сопутствующих заболеваний, предотвратить или уменьшить физическую нетрудоспособность пациента, что способствует созданию благоприятных условий для полноценной интеграции его в общество.