

УДК 616.832.522-07

<https://doi.org/10.23888/HMJ202193463-470>

Трудности диагностики бокового амиотрофического склероза с пояснично-крестцовым дебютом

Г. А. Леонов[✉], А. С. Соломатина, А. О. Буршинов

Рязанский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова, Рязань, Российская Федерация

Автор, ответственный за переписку: Геннадий Александрович Леонов, genady-leonov@yandex.ru

АННОТАЦИЯ

Боковой амиотрофический склероз — хроническое прогрессирующее заболевание центральной нервной системы, характеризующееся поражением сегментарно-ядерных мотонейронов спинного мозга и мозгового ствола, корковых двигательных клеток и пирамидных трактов. В статье приводится описание клинического случая пациента, страдающего боковым амиотрофическим склерозом с пояснично-крестцовым дебютом. Данная форма нередко вызывает определенные сложности у неврологов в правильной постановке диагноза бокового амиотрофического склероза или отнесения ее к болезни двигательного нейрона. Дифференциальный диагноз в представленном случае проводился с вертеброгенной шейной миелопатией, миастенией, невралгией амиотрофией. В ходе сбора анамнеза, терапевтического и неврологического обследования выявлены доказательства дегенерации мотонейронов в шейно-грудном и пояснично-крестцовом отделах спинного мозга. Используются вспомогательные методы диагностики (рентгеновская компьютерная томография позвоночника и магнитно-резонансная томография головного мозга, клинико-лабораторные методы) для исключения иной патологии. Диагноз бокового амиотрофического склероза является «приговором» для пациента, так как эффективного лечения болезни на данный момент не существует, прогноз всегда неблагоприятен.

Заключение. Симптомы бокового амиотрофического склероза во многом схожи с другими потенциально излечимыми и/или имеющими доброкачественный прогноз заболеваниями нервной системы, поэтому обследование пациента должно быть комплексным, с возможным применением молекулярно-генетических методов исследования.

Ключевые слова: БАС, спинальная форма, пояснично-крестцовый дебют, ЭНМГ, РКТ позвоночника, МРТ головного мозга

Для цитирования:

Леонов Г. А., Соломатина А. С., Буршинов А. О. Трудности диагностики бокового амиотрофического склероза с пояснично-крестцовым дебютом // Наука молодых (Eruditio Juvenium). 2021. Т. 9, № 3. С. 463–470. <https://doi.org/10.23888/HMJ202193463-470>.

<https://doi.org/10.23888/HMJ202193463-470>

Difficulties in diagnosing amyotrophic lateral sclerosis with lumbosacral debut

Gennadiy A. Leonov[✉], Anastasiya S. Solomatina, Alexandr O. Burshinov

Ryazan State Medical University, Ryazan, Russian Federation

Corresponding author: Gennadiy A. Leonov, genady-leonov@yandex.ru

ABSTRACT

Description of a clinical case of amyotrophic lateral sclerosis with lumbosacral debut. These data show certain difficulties for neurologists in correct diagnosing ALS or classifying it as a motor neuron disease. The differential diagnosis at admission was carried out with vertebrogenic cervical myelopathy, myasthenia gravis, and neural amyotrophy. During the collection of anamnesis, therapeutic and neurological examinations, evidence of motor neuron degeneration in the cervical-thoracic and lumbosacral parts of the spinal cord was revealed. We used auxiliary diagnostic methods (RCT of the spine and MRI of the brain, clinical and laboratory methods) to exclude other pathologies. The diagnosis of ALS is a verdict for the patient, since there is no effective treatment for the disease at the moment.

CONCLUSION: The symptoms of ALS are largely similar to other potentially curable and / or benign diseases of the nervous system, so the patient's examination should be comprehensive, with the possible use of molecular genetic research methods.

Keywords: *ALS, spinal form, lumbosacral debut, ENMG, X-RAYCT of the spine, MRI of the brain*

For citation:

Leonov G. A., Solomatina A. S., Burshinov A. O. Difficulties in diagnosing amyotrophic lateral sclerosis with lumbosacral debut. *Science of the young (Eruditio Juvenium)*. 2021;9(3):463–470. <https://doi.org/10.23888/HMJ202193463-470>.

Боковой амиотрофический склероз (БАС) — хроническое прогрессирующее заболевание центральной нервной системы, характеризующееся поражением сегментарно-ядерных (нижних) мотонейронов спинного мозга и мозгового ствола, корковых (верхних) двигательных клеток и пирамидных трактов, а также неуклонно прогрессирующим течением с неизбежным летальным исходом. Распространенность данного заболевания 1–5 случаев на 100 тыс. населения. Пик заболеваемости БАС приходится на 5–7 десятилетие жизни. До 65-летнего возраста мужчины болеют чаще женщин в соотношении от 1,4:1 до 2,5:1, старше этого возраста их соотношение выравнивается — 1:1 [1]. Продолжительность болезни при поясничном дебюте — около 2,5 лет, при бульбарном — около 3,5 лет. Не более 7% пациентов с диагнозом БАС живут более 5 лет [2].

Лишь 5–10% приходится на наследственные формы, из них у 1/5 больных выявлена доминантная мутация фермента супероксиддисмутазы (СОД-1), который играет важную роль в поддержании нормального уровня свободных радикалов. Клинических и патоморфологических различий в течение заболевания среди семейных и спорадических случаев не выявлено. К достоверным факторам риска развития БАС относят возраст старше 50 лет, мужской пол, наследственную предрасположенность, проживание в сельской местности, курение [3–8].

По классификации Хондкариана О.А., и др. (1978), выделяют формы БАС [5]:

- высокая (церебральная) — характеризуется избирательным поражением двигательных нейронов передней центральной извилины, кортикоспинальных и кортикобульбарных трактов. Сопровождается в клинике спастическим тетра- или парапарезом с псевдобульбарным синдромом, с минимальными проявлениями поражения периферических двигательных нейронов. Наблюдается в 1–2% случаев.

- бульбарная — доминирует поражение, амиотрофии, отмечается у 25% больных.

- шейно-грудная форма — развивается смешанный парез в руках и спастический парез в ногах (50%).

- пояснично-крестцовая форма — начало заболевания с нижнего вялого парапареза с восходящим течением (20–25%).

Для диагностики заболевания кроме анализа клинической картины (сочетания периферических параличей с пирамидными знаками, наличия фасцикуляций, бульбарного и/или псевдобульбарного синдрома и т.д.), важное значение имеет электронейромиография с целью идентификации денервационного процесса и уточнения уровня поражения, магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга для исключения другой потенциально излечимой патологии, сопровождающейся сходной симптоматикой на первых стадиях патологического процесса [9]. Известно, что около 80% мотонейронов погибает до развития симптоматики, что значительно затрудняет поиск эффективных лечебных технологий, так как оставшимся 20% клеток сложно компенсировать весомый недостаток функции мотонейронов.

Клинический случай

Приводим наблюдаемый нами клинический случай данного заболевания с пояснично-крестцовым дебютом.

Больной С., 71 год, обратился в клинику нервных болезней с жалобами на слабость и похудание мышц плечевого пояса и нижних конечностей, подергивания мышц в них. Считает себя больным с января 2018 г., когда впервые появилась слабость и быстрая утомляемость мышц нижних конечностей, прогрессирующая с течением времени. Затем присоединилась слабость мышц верхних конечностей, мышечные подергивания в руках и ногах. На протяжении 6 месяцев пациент отметил уменьшение объема мышц плечевого пояса и нижних конечностей.

Анамнез жизни: перенесенные заболевания: ИБС: стенокардия напряжения II ФК. Гипертоническая болезнь III ст., 3 ст., р. 4. Наследственность не отягощена.

Пациенту был проведен следующий комплекс обследования: клинический осмотр, общий и биохимический анализы крови, мочи, ЭКГ, УЗИ брюшной полости, МРТ головного мозга, грудного отдела позвоночника, рентгеновская томография

(РКТ) позвоночника, игольчатая электромиография (ИЭНМГ).

Данные объективного обследования: общее состояние удовлетворительное. Пониженного питания. Кожные покровы обычной окраски. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Частота дыхательных движений — 18 в 1 минуту. Тоны сердца приглушены. Пульс удовлетворительного наполнения. Артериальное давление - 130/85 мм рт. ст., частота сердечных сокращений — 72 в мин. Ритм сердца правильный. Язык влажный. Живот мягкий, безболезненный. Физиологические оправления контролирует.

Неврологический статус: сознание ясное. Менингеальных знаков нет. Глазные щели, зрачки равные, фотореакция сохранена. Корнеальный рефлекс сохранен. Птоза, косоглазия, нистагма нет. Носогубные складки симметричны. Язык по средней линии, без атрофий. Глоточные рефлексы сохранены. Равномерное сни-

жение мышечной силы до 4 баллов в руках, до 3 баллов в ногах. Сухожильные рефлексы с рук снижены, $S > D$; с ног снижены, $S \leq D$. Мышечный тонус снижен. Симптом Бабинского отрицательный. Гипотрофия мышц плечевого пояса и нижних конечностей. Выраженные фасцикуляции во всех мышечных группах. Чувствительность, координация движений, тазовые функции не нарушены.

Пациенту проведено обследование: клинический и биохимический анализы крови, ЭКГ, ультразвуковое исследование брюшной полости, МРТ головного мозга, грудного отдела позвоночника, РКТ позвоночника, ИЭНМГ.

В биохимическом анализе крови выявлено повышение уровня КФК — до 257 Ед/л.

При РКТ шейного отдела позвоночника от 14.09.2018: картина остеохондроза, спондилоартроза шейного отдела позвоночника (рис. 1).

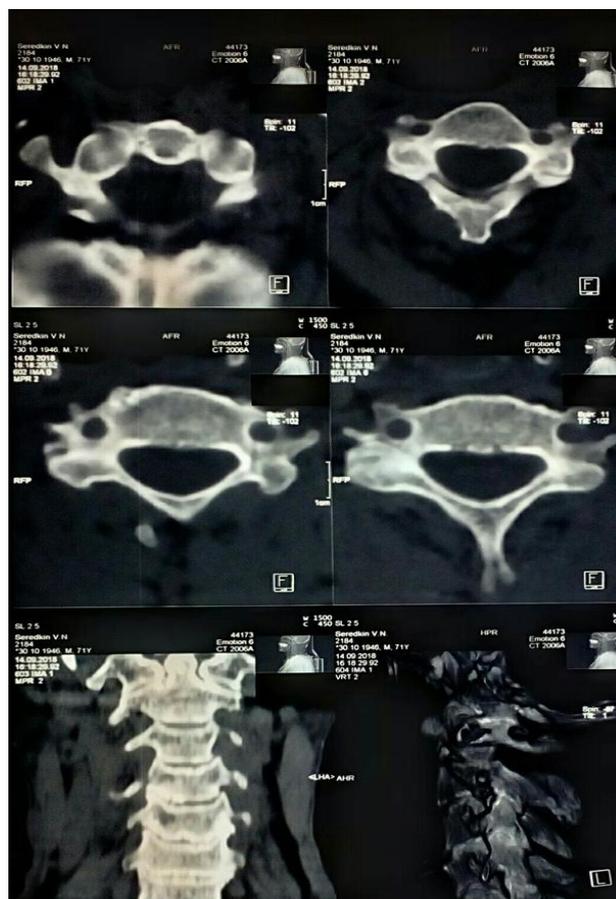


Рис. 1. Рентгеновская томография шейного отдела позвоночника.

По данным МРТ грудного отдела позвоночника от 14.09.2018 у пациента МР-картина дегенеративно-дистрофических изменений грудного отдела позвоночника. Грыжи дисков Th₈₋₉, Th₉₋₁₀. Протрузия

диска Th₆₋₇ (рис. 2).

На МРТ головного мозга от 14.09.2018 визуализируются признаки заместительной наружной гидроцефалии (рис. 3).

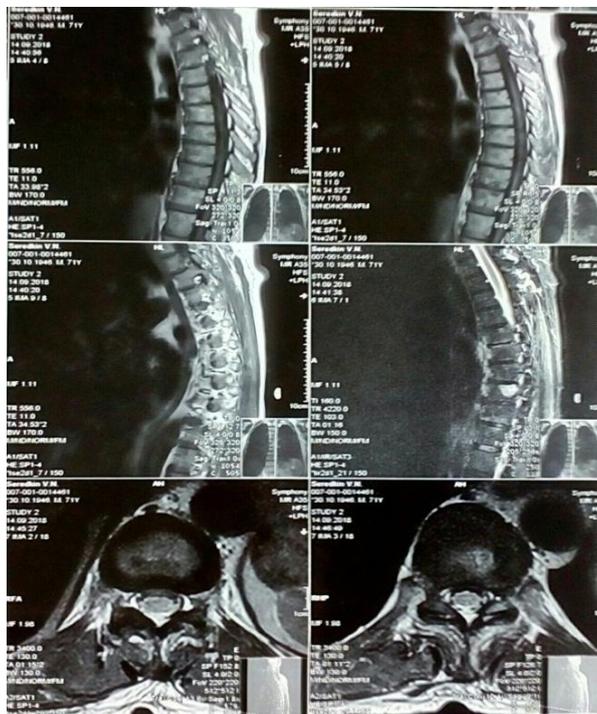


Рис. 2. Магнитно-резонансная томография грудного отдела позвоночника.

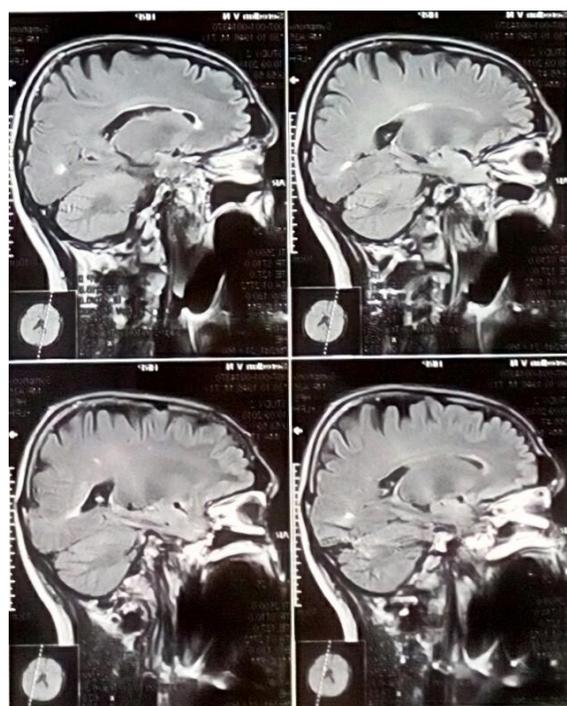


Рис. 3. Магнитно-резонансная томография головного мозга.

Для определения характера процесса проведена игольчатая электронейромиография (18.09.2018). Исследованы дельтовидная мышца справа (C5; подмышечный нерв), двуглавая мышца плеча справа (C5–C6; мышечно-кожный нерв), 1-я межкостная мышца кисти слева (C8–Th1; локтевой нерв), четырехглавая мышца бедра слева (L2–L4; бедренный нерв), пе-

редняя большеберцовая мышца справа (L5–S1; малоберцовый нерв). Во всех исследованных мышцах зарегистрированы признаки текущего денервационно-реиннервационного процесса со спонтанными потенциалами фасцикуляций. Заключение: полученные данные характерны для генерализованной аксонопатии мотонейронов (рис. 4).

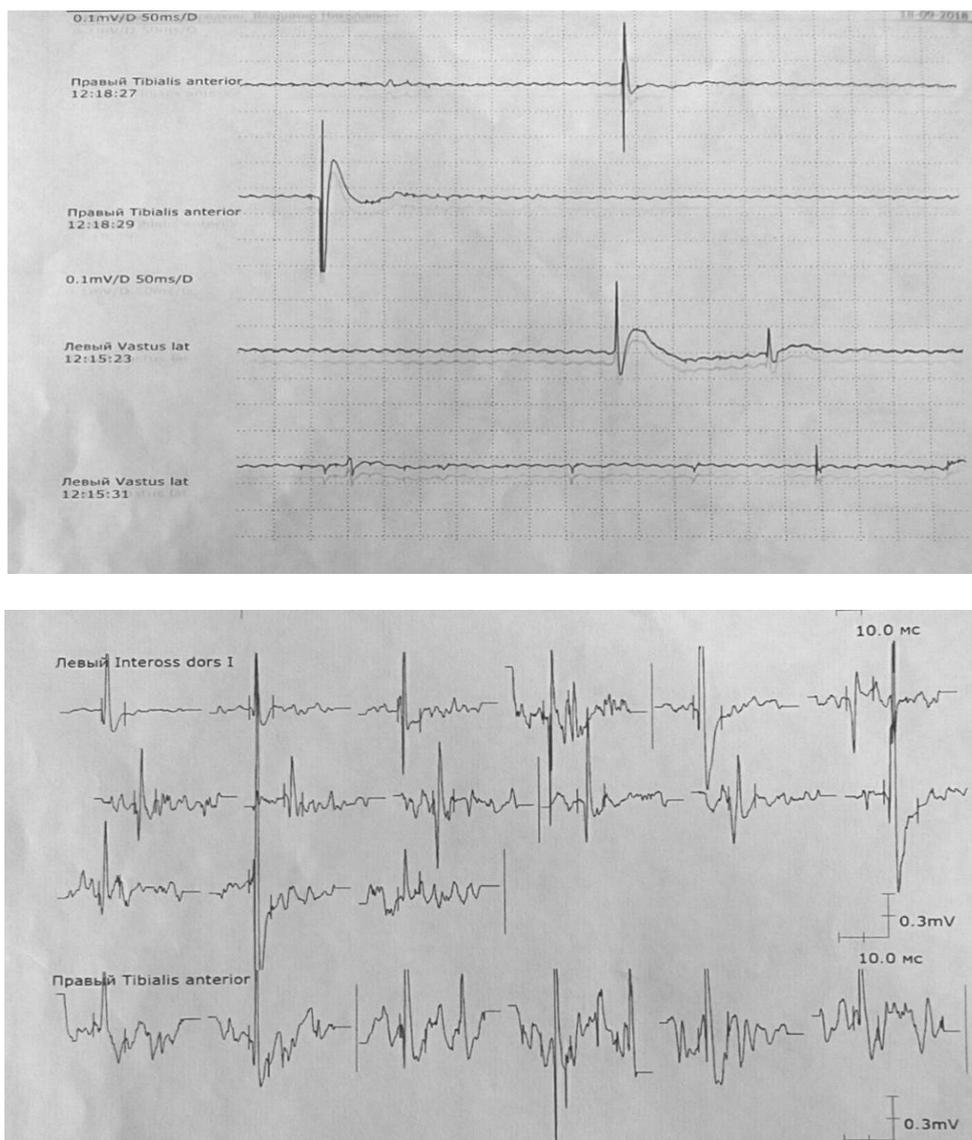


Рис. 4. Игольчатая электронейромиография: в исследованных мышцах определяются признаки денервации и распада мышечных волокон, признаки реиннервационных изменений в мышцах.

На основании жалоб, анамнеза, клиники, данных дополнительного обследования поставлен диагноз: БАС, спинальная форма с пояснично-крестцовым дебютом, и назначено лечение: рилузол по 1 т.

× 3 р/сутки, карбамазепин 200 мг/сутки, Магне В6 по 1 т. × 2 р/сутки, левокарнитин по 1 к. × 3 р/сутки, массаж конечностей, физиолечение. На фоне проводимого лечения состояние без динамики.

Приведенные данные демонстрируют определенные сложности у неврологов в правильной постановке диагноза БАС или отнесения его к болезни двигательного нейрона. Дифференциальный диагноз при поступлении проводился с вертеброгенной шейной миелопатией, миастенией, невралной амиотрофией.

В ходе сбора анамнеза, терапевтического и неврологического обследования выявлены доказательства дегенерации мотонейронов в шейно-грудном и пояснично-крестцовом отделах спинного мозга. Использованы вспомогательные методы диагностики (РКТ позвоночника и МРТ головного мозга, клиничко-лабораторные методы) для исключения иной патологии.

К сожалению, эффективного лечения болезни на данный момент не существует. В настоящее время единственным препа-

ратом в мире с доказанной эффективностью является рилузол, который продлевает жизнь больным БАС в среднем на 3 месяца, за счет ингибирования высвобождения из нейронов возбуждающей аминокислоты глутамата; избыток последнего запускает процесс дегенерации нейронов [9]. При боковом амиотрофическом склерозе прогноз всегда неблагоприятен.

Заключение

Симптомы бокового амиотрофического склероза во многом схожи с другими потенциально излечимыми и/или имеющими доброкачественный прогноз заболеваниями нервной системы, поэтому обследование пациента должно быть комплексным, с возможным применением молекулярно-генетических методов исследования.

Список источников

1. Завалишин И.А., Яхно Н.Н., Гаврилова С.И., ред. Нейродегенеративные болезни старение: руководство для врачей. М.; 2001.
2. Завалишин И.А., ред. Боковой амиотрофический склероз. М.: ГЭОТАР-Медиа; 2009.
3. Иллариошкин С.Н. Конформационные болезни мозга. М.: Янус-К; 2003.
4. Скворцова В.И., Сломинский П.А., Шадрин М.И., и др. Полиморфизм генов системы детоксикации предрасположенность к болезни двигательного нейрона в российской популяции // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2006. Т. 106, № 1. С. 4–13.
5. Бакулин И.С., Закройщикова И.В., Супонева Н.А., и др. Боковой амиотрофический склероз: клиническая гетерогенность и подходы к классификации // Нервно-мышечные болезни. 2017. Т. 7, № 3. С. 10–20. doi: 10.17650/2222-8721-2017-7-3-10-20
6. Andersen P., Abrahams S., Borasio G.D., et al. EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic

- Lateral Sclerosis (MALS) — revised report of an EFNS task force // *European Journal of Neurology*. 2012. Vol. 19, № 3. P. 360–375. doi: 10.1111/j.1468-1331.2011.03501.x
7. Ikonomidou C., Qin Y.Q., Labruyere J., et al. Motor neuron degeneration induced by excitotoxin agonists has features in common with those seen in the SOD-1 transgenic mouse model of amyotrophic lateral sclerosis // *Journal of Neuropathology and Experimental Neurology*. 1996. Vol. 55, № 2. P. 211–224. doi: 10.1097/00005072-199602000-00010
8. Kunst C.B. Complex genetics of amyotrophic lateral sclerosis // *American Journal of Human Genetics*. 2004. Vol. 75, № 6. P. 933–947. doi: 10.1086/426001
1. Brooks B.R., Miller R.G., Swash M., et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis // *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*. 2000. Vol. 1, № 5. P. 293–299. doi: 10.1080/146608200300079536

References

1. Zavalishin IA, Yakhno NN, Gavrilova SI, editors. *Neyrodegenerativnyye bolezni starenie: rukovodstvo dlya vrachev*. Moscow; 2001.
2. Zavalishin IA, editor. *Bokovoy amiotroficheskiy skleroz*. Moscow: GEOTAR-Media; 2009.
3. Illarioshkin SN. *Konformatsionnyye bolezni mozga*. Moscow: Yanus-K; 2003.
4. Skvortsova VI, Slominsky PA, Shadrina MI, et al. Detoxication gene polymorphism and susceptibility to sporadic motor neuron disease in Russian population. *Zhurnal Nevrologii i Psikiatrii imeni S.S. Korsakova*. 2006;106(1):4–13.
5. Bakulin IS, Zakroyschikova IV, Suponeva NA, et al. Amyotrophic lateral sclerosis: Clinical heterogeneity and approaches to classification. *Neuromuscular Diseases*. 2017;7(3):10–20. (In Russ). doi: 10.17650/2222-

- 8721-2017-7-3-10-20
6. Andersen P, Abrahams S, Borasio GD, et al. EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) — revised report of an EFNS task force. *European Journal of Neurology*. 2012;19(3): 360–75. doi: 10.1111/j.1468-1331.2011.03501.x
7. Ikonomidou C, Qin YQ, Labruyere J, et al. Motor neuron degeneration induced by excitotoxin agonists has features in common with those seen in the SOD-1 transgenic mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of Neuropathology and Experimental Neurology*. 1996;55(2):211–24. doi: 10.1097/00005072-199602000-00010
8. Kunst CB. Complex genetics of amyotrophic lateral sclerosis. *American Journal of Human Genetics*. 2004;75(6):933–47. doi: 10.1086/426001

9. Brooks BR, Miller RG, Swash M, et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and*

Other Motor Neuron Disorders. 2000;1(5):293–9. doi: 10.1080/146608200300079536

Дополнительная информация

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Funding. The study was not sponsored.

Этика. В исследовании использованы данные людей в соответствии с подписанным информированным согласием.

Ethics. The study used data from people in accordance with signed informed consent.

Информация об авторах:

✉ *Геннадий Александрович Леонов* — д-р мед. наук, доцент кафедры неврологии и нейрохирургии, genady-leonov@yandex.ru, SPIN: 5115-3996, <https://orcid.org/0000-0001-5780-1675>.

Information about the authors:

✉ *Gennadiy A. Leonov* — MD, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor of the Department of Neurology and Neurosurgery, genady-leonov@yandex.ru, SPIN: 5115-3996, <https://orcid.org/0000-0001-5780-1675>.

Анастасия Сергеевна Соломатина — ординатор кафедры неврологии и нейрохирургии, SPIN: 5371-6301, <https://orcid.org/0000-0003-3182-6115>.

Anastasiya S. Solomatina — Resident of the Department of Neurology and Neurosurgery, SPIN: 5371-6301, <https://orcid.org/0000-0003-3182-6115>.

Александр Олегович Буршинов — д-р мед. наук, доц., профессор кафедры неврологии и нейрохирургии, SPIN: 8792-9686, <https://orcid.org/0000-0002-6951-0290>.

Alexandr O. Burshinov — MD, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Professor of the Department of Neurology and Neurosurgery, SPIN: 8792-9686, <https://orcid.org/0000-0002-6951-0290>.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interests.