

КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ СИНДРОМА «РИГИДНОГО ПОЗВОНОЧНИКА»

CLINICAL FEATURES OF RIGID SPINE SYNDROME

Проняева Т.В.
Распопов С.А.
Сережкина А.В.
Жизневская И.И.

Кандидат медицинских наук

Pronyaeva T.V.
Raspopov S.A.
Serezhkina A.V.
Zhiznevskaya I.I.

Candidate of Medical Sciences

Курский государственный медицинский
университет

Kursk State Medical University

Резюме

Синдром «ригидного позвоночника» – редко встречающееся заболевание неврологического генеза, этиология и патогенез которого до конца еще не изучены. Синдром «ригидного позвоночника» у детей сопровождается негрубыми нарушениями позы, напоминающие «позу сгибателей» у пациентов, больных паркинсонизмом. В результате патологического влияния у пациента резко уменьшается двигательная активность. Для подтверждения окончательного диагноза у ребенка врачи проводят исследование имеющейся клинической картины и результаты электрофизиологических методов исследования. Приведенный нами клинический случай наглядно демонстрирует важность персонализированной медицины для установления таких сложных диагнозов, как синдром ригидного позвоночника.

Ключевые слова: ригидный позвоночник, генетическое исследование, болевой синдром, марфаноподобный синдром, соединительная ткань.

Summary

The "rigid spine" syndrome is a rare disease of neurological origin, the etiology and pathogenesis of which have not yet been fully studied. The "rigid spine" syndrome in children is accompanied by non-rough postural disorders that resemble the "flexor pose" in patients with parkinsonism. As a result of the pathological influence, the patient's motor activity sharply decreases. To confirm the final diagnosis of the child, doctors conduct a study of the existing clinical picture and the results of electrophysiological research methods. The clinical case presented by us clearly demonstrates the importance of personalized medicine for establishing such complex diagnoses as rigid spine syndrome.

Key words: rigid spine, genetic study, pain syndrome, marfan-like syndrome, connective tissue.

Библиографическая ссылка на статью

Проняева Т.В., Распопов С.А., Сережкина А.В., Жизневская И.И. Клинические особенности синдрома «ригидного позвоночника» // Innova. - 2021. - № 2 (23). - С. 34-38.

References to the article

Pronyaeva T.V., Raspopov S.A., Serezhkina A.V., Zhiznevskaya I.I. Clinical features of the "rigid spine" syndrome // Innova. - 2021. - No. 2 (23). - P. 34-38.

DOI:

[10.21626/innova/2021.2/08](https://doi.org/10.21626/innova/2021.2/08)

Введение. Синдром «ригидного позвоночника» – редко встречающееся заболевание неврологического генеза, этиология и патогенез которого до конца еще не изучены. Данная аномалия клинически проявляется постоянным ощущением напряжения в мышцах и выраженным болевым синдромом в определенных анатомических областях [2]. В результате патологического влияния у пациента резко уменьшается двигательная активность. Для подтверждения окончательного диагноза у ребенка врачи проводят исследование имеющейся клинической картины и результаты электрофизиологических методов исследования [1].

Синдром «ригидного позвоночника» у детей сопровождается негрубыми нарушениями позы, напоминающими «позу сгибателей» у пациентов, больных паркинсонизмом. Заболевание начинается, как правило, в детском возрасте (до 7 лет) и клинически проявляется нарушением подвижности и сгибательной контрактурой шейного, поясничного и других отделов позвоночника, а также нарушением осанки, умеренными контрактурами в суставах [1, 2].

Цель исследования – изучение особенностей развития синдрома «ригидного позвоночника» на примере клинического случая данной патологии у ребенка 13 лет,

находящегося на лечении в отделении эндокринологии РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России (г. Москва).

Клинический случай. Материалом данной работы послужили клинические данные из историй болезни ребенка 13 лет, находившегося на стационарном лечении в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.Пирогова. Из анамнеза жизни известно, что ребенок рожден от II беременности (I – выкидыш на 8 нед.), протекавшей на фоне патологической прибавки веса, угрозы прерывания во II-м триместре (терапия в условиях стационара), многоводия, 1-х срочных самопроизвольных родов (безводный период 7 часов, зеленые воды, обвитие пуповины вокруг шеи, в родах стимуляция). Масса при рождении 3900 г, длина 59 см. Оценка по шкале Апгар 6/8 баллов.

В возрасте 12 дней госпитализирован в отделение патологии новорожденных ДКБ, где находился с 2.11.04 по 19.11.2004 с диагнозом: Сочетанное ишемически-геморрагическое поражение ЦНС средней тяжести. Синдром нервно-рефлекторной возбудимости. Подвывих С1-С2 кпереди. Внутриутробная хламидийная инфекция. Гнойный конъюнктивит. Тимомегалия.

С 3 лет отмечается минимальная динамика веса. В 2009 г (4,5 г.) проведен анализ

на ТСХ – отрицательно. В 2014 г. (10 л) проведена МРТ головного мозга – церебеллярные арахноидальные кисты мозжечка. В 2015 г. при ФГДС – явления хронического гастродуоденита. Консультирован генетиком по месту жительства: MASS – Марфаноподобный синдром соединительной ткани. В апреле 2018г. проведен курс хорионического гонадотропина 500 ЕД№ 10 по рекомендации эндокринолога по месту жительства.

В июне 2018 г. проконсультирован заведующим отделением Кармановым М.Е. – энергетическая недостаточность. Кахексия. Задержка полового развития. Госпитализация в отделение эндокринологии РДКБ впервые для уточнения дальнейшего ведения 10.06.2018. При осмотре: вес 23,5 кг, ИМТ 10.2, менее 3%; рост 150 см. 10%. Андроидный морфотип с элементами марфаноидных пропорций. Сигмы дисэмбриогенеза в пределах семейно-конституциональных особенностей. Кожа с минимальными следами загара, отмечается сухость кожи конечностей. Участки гиперпигментации по типу «брызг грязи». Дистальное оволосение – гипотрихоз (рис. 1).



Рисунок 1. Деформация грудной клетки, участки гиперпигментации по типу «брызг грязи»

Подкожно-жировой слой резко снижен, практически отсутствует, распределен равномерно. Отмечается диффузная мышечная гипотрофия, мышечный тонус – гипотония. Сколиоз грудного отдела позвоночника,

деформация грудной клетки. (рис. 2) Признаки соединительно-тканной дисплазии. Отмечается ограничение подвижности, преимущественно шейного отдела позвоночника. Зубы – частичная смена. Ринолалия.



Рисунок 2. Сколиоз грудного отдела позвоночника.

ЧСС 104-139 уд. мин., систолический шум вдоль левого края грудины. АД 92-124/62-95 мм рт. ст. Стул регулярный, диурез в норме. Щитовидная железа 0 по ВОЗ, клинически эутиреоз. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу, правильно. V0 PIGIIAx пот F0 Ma 0. Тестикулы в мошонке, D=S=8 см³. Penis 7.0

УЗИ органов малого таза: почки не увеличены, расположены обычно. Правая 93×38 (14) мм, левая 100×37 (14) мм. Контуры ровные, паренхима дифференцирована, ЧЛС – не расширена, лоханка слева экстраренальная с просветом 7 мм. Область надпочечников не изменена.

УЗИ щитовидной железы: правая доля 11×8×22 мм (0,9 мл), левая доля 9×7×24 мм (0,7

мл), перешеек 1,8 мм. Общий объем 1,6 мл. Контуры – ровные, паренхима обычной эхогенности и структуры, васкуляризация незначительно повышена.

ЭКГ от 5.10.2018: ЭОС отклонена влево. Синусовый ритм 113-128 уд/мин. Вероятно бифасцикулярная блокада правой ножки пучка Гиса (правая+переднелевая). Изменения предсердного компонента за счет левого.

ЭКГ от 19.10.2018: синусовая тахикардия с ЧСС 128-135 уд/мин. Неопределенная ЭОС с ротацией «сог». ПЖ кпереди. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. Возможно повышение электрической активности на миокарде ПЖ. После физической нагрузки синусовая тахикардия до 150 уд/мин. В остальном без изменений.

ЭХО-КГ: ЛЖ КДР 40 мм, КСР 20 мм, EF 83% (Тейхольц), ПЖ (ВОПЖ) 16 мм, АсСт 115 мс, ЕТ (ВОПЖ) 222 мс, ЛП (передне-задний) 13 мм во всех доступах выглядит очень уплощенным за счет корня, четкая оценка размеров невозможна ПП 31х30 мм, МЖП 7 мм, ЗСЛЖ 6 мм, АО фк 18 мм, корень 29 мм, с-т соедин. 19, восх 19, V max 86 см/с, PG 3 мм рт. ст., ЛА фк 21 мм. Ср. давл. В ЛА менее 9,5 мм рт. ст. МК фк 21 мм. Vmax 80 см/с. PG 2,6 мм рт.ст. Расширен корень аорты. МКБ обеих створок МК (PLAX) 2,3 мм. Дисбаланс в пропорциях папиллярных мышц: основная заднемедиальная, рядом с ней значительно меньше дополнительная головка, переднелатеральная головка тоже очень незначительных размеров. Регургитация на кл. ЛА I, МК0, ТК I, на кл. АО 0.

Консультация кардиолога от 9.10.2018: Бифасцикулярная блокада пучка Гиса. Идиопатическая дилатация корня аорты. ПМК.

Консультация невролога: ригидность мышц затылка, не может привести подбородок к груди, при пальпации области шеи отмечается уплотнение мышц. Нистагм среднеразмашистый установочный.

Консультация заведующего отделением медицинской генетики: заболевание из группы нервно-мышечных заболеваний, сопровождающихся ригидным позвоночником.

Консультация в ФГБНУ МГНЦ: синдром ригидного позвоночника, обусловленного мутациями в гене SEPN1. Проводится ДНК анализ для уточнения диагноза.

ЭНМГ от 18.10.2018: первично-миогенные изменения, без признаков активной денервации мышечных волокон, показатели амплитуд М-ответов, ПД и СРВ по периферическим нервам в пределах нормальных возрастных величин.

ОАК: Hb 133 г/л, Эр 4,48, Тр 209, Л 7,50, п/я 2, с/я 65, э 2, б 0, л 21, м 10, СОЭ 7 мм/час.

Биохимический анализ крови: общий белок – 72 г/л (n 60-80), альбумин – 44,4 г/л (n 35-55), мочевины – 2,8 ммоль/л (n 2,5-6,4), креатинин – 27,50 мкмоль/л (n 19-88), холестерин общий – 4,59 ммоль/л (n 2-13,7), железо – 11,2 мкмоль/л (n 9-22), фосфор неорганический – 1,82 ммоль/л (n 0,95-1,8), АлТ – 15,0 МЕ/л (n 10-45), АсТ 33,0 – МЕ/л (n 10-42), щелочная фосфатаза – 189,0 МЕ/л (n 50-400), КФК – 289 МЕ/л, ЛДГ общая – 191,0 Е/л (n 100-320), глюкоза – 4,90 ммоль/л (n 3,5-5,8), K⁺ – 4,3 ммоль/л (n 3,4-4,5), Na⁺ – 143, 8 ммоль/л (n 135-146), Са – общий 2,44 ммоль/л (n 2,1-2,6), Са⁺⁺ – 1,07 ммоль/л (n 0,8-1,2), магний – 0,76 ммоль/л (n 0,74-1,2), гамма-ГТП – 10 Е/л (n 2-49), ЛПНП – 2,9 ммоль/л (n 0-2), ЛПВП – 1,77 ммоль/л (n 0,75-2,3)

Поиск мутаций в гене SEPN1: методом прямого секвенирования по Сенгеру проведено исследование всей кодирующей последовательности и прилежащих экзон – интронных областей гена SELENON (SEPN1), ответственного за развитие синдрома ригидного позвоночника.

Заключение: В экзонах 5 и 11 выявлены патогенные варианты с. 713dupA (p.Asn238Lysfs) и с. 1397G>A (p.Arg466Gln) соответственно. Диагноз «синдром ригидного позвоночника». Диагноз подтвержден при проведении молекулярно-генетического анализа. Обнаружены две мутации в гене SEPN1 в компаунд гетерозиготном состоянии. Заболевание наследуется аутосомно-рецессивно. Оба родителя пробанда являются здоровыми гетерозиготными носителями мутаций в гене. Риск рождения ребенка с данным заболеванием составлял у них 25% высокий генетический риск.

Дифференциальная диагностика данного заболевания проводится со следующими патологиями: стрии-негральная дегенерация, синдром Шая-Джейджера, ОПЦА (спорадическая форма), юношеская форма хорей Гентингтона, сенильная энцефалопатия, болезни накопления, атрофические процессы в головном мозге, спино-церебральные дегенерации. Примерно в 80% случаев данные заболевания сопровождаются синдромом паркинсонизма. Знание современных критериев диагностики данного синдрома обеспечивает более раннюю и точную постановку диагноза. Диагностические критерии синдрома паркинсонизма включают следующие этапы: выявление симптомов, поиск исключаящих симптомов, поиск подтверждающих данную патологию симптомов. На основании преобладания той или иной симптоматики делается вывод о клинической постановке диагноза синдрома паркинсонизма в рамках синдрома «ригидного позвоночника».

Заключение. Синдром ригидного позвоночника наследуется аутосомно-рецессивно. Оба родителя пробанда являются здоровыми гетерозиготными носителями мутаций в гене. Риск рождения ребенка с данным заболеванием составлял у них 25% (высокий генетический риск.). Приведенный нами клинический случай наглядно демонстрирует важность персонализированной медицины для установления таких сложных диагнозов, как синдром ригидного позвоночника. Трудность постановки правильного диагноза и адекватного обследования состоит в том, что данная патология встречается редко, и при

дифференциальной диагностике необходимо исключать большое количество факторов, которые могут влиять на возникновение мутаций в генах, кодирующих эту патологию. Врачи выполняют различные исследования нервно-мышечной системы, в частности, электромиографию с последующей биопсией, чтобы выявить аномальные участки мышечной ткани. Диагностическая проблема данного заболевания находится на стыке многих медицинских специальностей, начиная от врачей первичного звена и заканчивая узкопрофильными специалистами, так как часто это заболевание сопровождается и другими нарушениями со стороны разных систем:

гипотериозом, сахарным диабетом 1 типа, витилиго, сердечно-сосудистыми нарушениями.

Литература.

1. Руденская, Г.Е. Врожденная мышечная дистрофия с ригидностью позвоночника, связанная с геном SEPN1 / Г.Е. Руденская, В.А. Кадникова, А.В. Поляков. // Журнал неврологии и психиатрии. – 2014. – № 5. – С. 70-74.
2. Новый аллельный вариант синдрома ригидного позвоночника / Е.Л. Дадали, В.А. Кадникова, И.В. Шаркова, А.В. Поляков // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. – 2013. – Т.7, № 2. – С. 51-54.