

УДК 616-007.23-053.2

В.М. Дудник, И.В. Сторожук, М.А. Шаламай

Случай врожденной спинальной амиотрофии у ребёнка

Винницкий национальный медицинский университет им. Н.И. Пирогова, Украина
Винницкая обласная детская клиническая больница, Украина

Резюме. В статье показаны особенности течения врожденной спинальной амиотрофии у ребенка грудного возраста с целью предотвращения ошибок в диагностике и лечении.

Ключевые слова: дети, спинальная амиотрофия, диагностика.

Спинальная амиотрофия — группа заболеваний, в основе которых лежит прогрессирующий дегенеративный процесс клеток передних рогов и демиелинизация передних корешков спинного мозга. Аналогичные изменения отмечаются в двигательных ядрах и корешках V, VI, VII, IX, X, XI и XII черепных нервов. В скелетных мышцах нейрогенные изменения характеризуются «пучковой» атрофией, чередованием атрофированных и сохранных пучков мышечных волокон, гиалинозом, гиперплазией соединительной ткани. Заболевание впервые описано в 1891 г. Верднигом и в 1893 г. Гоффаном. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу с частотой 1 на 6000–10000 новорожденных. В зависимости от времени проявления первых клинических симптомов, течения миодистрофического процесса, локализации мышечных атрофий выделяют следующие формы заболевания: врожденную, детскую раннюю и позднюю. В настоящее время изучены проксимальные спинальные мышечные атрофии (СМА) детского и юношеского возраста: I тип — болезнь Верднига—Гоффмана, II тип — промежуточный, III тип — Кюгельберга—Веландера [1–5]. У взрослых описана и изучена бульбоспинальная амиотрофия Кеннеди. Диагностика спинальных амиотрофий вызывает значительные трудности, особенно в раннем детском возрасте, из-за выраженного полиморфизма клинических проявлений. Ген, ответственный за возникновение САМ I–III типов, названный SMN, расположен в районе 5q13 и представлен двумя высокоомологичными копиями (теломерной — SMN1 и центромерной — SMN2). У 96% пациентов регистрируется делеция гена SMN1 с САМ I–III типами. Учитывая высокую частоту носительства заболевания (приблизительно 1 случай на 40 человек), целесообразно выявление гетерозиготного носительства гена SMN1 в популяции.

Врожденная форма заболевания самая тяжёлая и злокачественная, имеет быстро прогрессирующее течение, летальный исход наступает, как правило, в раннем детском возрасте. При формах САМ I–III типа продолжительность жизни может достигать 20–30 лет. Основной причиной смерти являются тяжёлые соматические расстройства сердечно-сосудистой и дыхательной систем, обусловленные слабостью мускулатуры грудной клетки, снижением участия её в физиологии дыхания, и бульбарные проявления.

Изучение разных форм СМА позволяет расширить представления о фенотипе данной патологии. Приводим собственное наблюдение больного с врожденной СМА.

Больной Н., 06.04.2013 года рождения (1 год). На момент поступления в стационар мать предъявляла жалобы на отказ от еды, судороги, снижение массы тела,

одышку, отсутствие двигательной активности в верхних и нижних конечностях.

Ребенок родился от второй нормально протекавшей беременности, в срок 40 недель, физиологически. Масса тела ребенка при рождении составила 3300 г, рост — 50 см. Оценка по шкале Апгар на 1 минуте — 9 баллов, на 5 минуте — 10 баллов. Приложен к груди в родзале, сосал вяло. Пуповинный остаток отпал на 7 сутки, пупочная рана зажила к 10 дню. Выписан из роддома на 4 сутки. Прививки не проводились из-за отказа матери. Наследственный анамнез — родители здоровы, аналогичных случаев заболевания в семье нет. После выписки из роддома мать отмечала, при общем удовлетворительном состоянии ребенка, вялость сосания груди ребенком, снижение общей двигательной активности, слабый крик. В возрасте двух недель ребенок перестал совсем двигать ножками, появилась слабость и в верхних конечностях, общая мышечная гипотония. В связи с перечисленными жалобами, ребенок был обследован неврологом, генетиком по месту проживания и направлен на консультацию в Институт молекулярной биологии и генетики НАМН Украины (г. Киев), где на основании результата молекулярно-генетического исследования выявлена делеция 7-го и 8-го экзонов теломерного гена SMN1 в гомозиготном состоянии (спинальная мышечная атрофия).

На протяжении первого года жизни у ребенка прогрессирующе нарастала клиника генерализованной мышечной гипотонии, что выражалось в отсутствии каких-либо движений. Ребенок не держал голову, не сидел. Отмечалось снижение сухожильных рефлексов. Бульбарные расстройства проявлялись слабым сосанием и криком, снижением глоточного рефлекса. С 10 месяцев кормился через зонд, самостоятельно не глотал. Ребенок поступил в реанимационное отделение в крайне тяжелом состоянии с выраженной дыхательной недостаточностью II–III степени, симптомами дегидратации II ст. Мальчик в сознании, вялый, на осмотр реагирует очень слабым эмоциональным возбуждением. Не глотает. Большой родничок закрыт. Отмечается выраженная воронкообразная деформация грудной клетки, сколиоз, контрактурные изменения суставов нижних конечностей. При изменении положения тела появляется горизонтальный нистагм. Выраженная гипотония во всех группах мышц. Активные движения при осмотре отсутствуют. Арефлексия. Сухожильные рефлексы не вызываются. Кожные покровы бледные, выраженный акроцианоз, тургор тканей резко снижен. Сатурация кислорода — 77%, температура тела — 37,4°C, дыхание — 60–70/мин, число сердечных сокращений — 186–190/мин. Фактическая масса тела 6500,0, дефицит

массы составляет 35%. Дыхание поверхностное, периодическое аритмичное с участием крыльев носа, втяжением податливых мест грудной клетки и межреберных промежутков. Перкуторно над легкими легочной звук, аускультативно — ослабленное дыхание с двух сторон. Тоны сердца ритмичные, ослаблены, тахикардия. Живот несколько вздут, печень +1 см, селезенка не пальпируется. Стул один раз в сутки, оформленный. Мочепускание самостоятельное.

В связи с резким падением сатурации кислорода до 40–50% ребенок был переведен на ИВЛ, получал симптоматическую терапию и препараты, улучшающие трофику нервной ткани. Состояние ребенка оставалось крайне

тяжелым и через две недели была констатирована смерть от остановки дыхания и сердечной деятельности.

Итак, нами описан случай врожденной СМА с дебютом заболевания с момента рождения, быстрым прогрессирующим, злокачественным течением. Учитывая высокую частоту носительства заболевания, целесообразно выявление гетерозиготного носительства делеции гена SMN1 в популяции, проведение косвенной ДНК-диагностики САМ I–III типа с использованием полиморфных ДНК-маркеров. Дородовая ДНК-диагностика САМ I–III типа, одновременно прямыми и косвенными методами, — снижает риск рождения больного ребенка.

ЛИТЕРАТУРА

1. Внутрисемейный полиморфизм детской спинальной амиотрофии / Баданян Л. О., Темин П. А., Архипов Б. А. [и др.] // Журн. неврол. и психиатрии. — 1989. — № 12. — С. 39–44.
2. Гусев Е. И. Нервные болезни / Е. И. Гусев, В. Е. Гречко, Г. С. Бурд. — М.: «Медицина», 1988. — 639 с.
3. Описание клинического случая анестезии у пациентки со спинальной амиотрофией Верднига—Гофмана / Пырегов А. В., Мельникова О. В., Данилов А. Ю. [и др.] // Вестн. анестезиол. и реаниматол. — 2012. — Т. 9, № 1. — С. 52–56.
4. Юфена Г. К. Случай спинальной мышечной атрофии с поражением мышц Гедер и Кисней / Г. К. Юфена, Е. А. Григорьева // Журн. неврол. и психиатрии. — 2004. — № 9. — С. 58–59.
5. Parental role in the Intensive Care Unit for children affected by Werdnig Hoffmann disease / Ottonello G., Mastella C., Franceschi A. [et al.] // Minerva Pediatr. — 2010. — Vol. 62, № 2. — P. 147–151.

Випадак природженої спінальної аміотрофії у дитини

В.М. Дудник, І.В. Сторожук, М.А. Шаламай

Вінницький національний медичний університет ім. М.І. Пирогова, Україна
Вінницька обласна дитяча клінічна лікарня, Україна

Резюме. У статті показано особливості перебігу природженої спінальної аміотрофії у дитини грудного віку з метою попередження помилок у діагностиці та лікуванні.

Ключові слова: діти, спінальна аміотрофія, діагностика.

A congenital spinal amyotrophy in the case with a child.

V.M. Dudnyk, I.V. Storozhuk, M.A. Shalamay

Vinnica National Medical University of N.I. Pyrofov, Ukraine
Vinnica Regional Children's Clinical Hospital, Ukraine

Summary. The article shows the peculiarities of congenital spinal amyotrophy from infant to prevent errors in diagnosis and treatment.

Key words: children, spinal amyotrophy, diagnostics.

Сведения об авторах:

Дудник Вероника Михайловна — д.мед.н., проф., зав. каф. педиатрии №2 Винницкого национального медицинского университета им. Н.И. Пирогова. Адрес: г. Винница, ул. Пирогова, 56; тел. (0432) 56-08-19.

Сторожук Ирина Валерьяновна — к.мед.н., доц. каф. педиатрии №2 Винницкого национального медицинского университета им. Н.И. Пирогова. Адрес: г. Винница, ул. Пирогова, 56; тел. (0432) 56-08-19.

Шаламай Марина Александровна — ассистент каф. педиатрии №2 Винницкого национального медицинского университета им. Н.И. Пирогова. Адрес: г. Винница, ул. Пирогова, 56; тел. (0432) 56-08-19.

Статья поступила в редакцию 27.06.2014 г.