

ID: 2015-04-23-A-5148

Клинический случай

Ситкали И.В., Раздорская В.В.

Трудности диагностики прогрессирующего надъядерного паралича

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра неврологии ФПК и ППС

Научный руководитель: д.м.н. Колоколов О.В.

Ключевые слова: прогрессирующий надъядерный паралич, паркинсонизм

Введение

Прогессирующий надъядерный паралич (ПНП), или болезнь Стила-Ричардсона-Ольшевского, относится к дегенеративным заболеваниям головного мозга. Для ПНП характерно прогрессирование акинетико-ригидного синдрома, раннее развитие постуральной неустойчивости, сочетающееся с надъядерной офтальмоплегией, псевдобульбарным синдромом и деменцией лобного типа. Заболевание было впервые описано в 1963-1964 гг. канадскими неврологами J. Steel и J. Richardson совместно с патоморфологом J. Olszewski. Авторы представили 7 случаев неизвестного нейродегенеративного заболевания, проявляющегося ригидностью мышц шеи и верхней части туловища, псевдобульбарными нарушениями, надъядерной офтальмоплегией и деменцией. В нашей стране ПНП впервые был описан в 1980 г. на примере двух пациентов, наблюдавшихся в клинике нервных болезней Московской медицинской академии им. И.М. Сеченова. По данным различных популяционных исследований, ПНП выявляется в 4-7% случаев паркинсонизма, его распространенность достигает 5×10^{-5} . Дебют заболевания приходится на средний и пожилой возраст, мужчины болеют несколько чаще.

Этиология и патогенез ПНП окончательно не изучены. Заболевание относится к группе «тау-патий». К этой группе, помимо ПНП, относятся болезнь Альцгеймера, болезнь Пика, паркинсонизм-БАС-деменция, кортикобазальная дегенерация, а также ряд наследственных заболеваний (наследственные мультисистемные тау-патии).

Морфологически ПНП характеризуется дегенеративными изменениями нейронов с формированием нейрофибриллярных клубочков в веществе среднего мозга, моста, базальных ганглиях и зубчатых ядрах мозжечка. Нейрохимические изменения характеризуются снижением концентрации дофамина и его метаболитов в хвостатом ядре и скорлупе.

Подавляющее число случаев ПНП имеют спорадический характер, однако De Yebenes и др. в 1995г., а затем и другие авторы описали семьи с предположительно аутосомно-доминантным типом наследования заболевания. Согласно данным молекулярно-генетических исследований, одна из форм ПНП (PSNP1) может быть вызвана гетерозиготной мутацией в гене, который локализован на 17q21.31 и кодирует тау-протеин.

Заболевание начинается с таких неспецифических симптомов, как повышенная утомляемость, угнетенное настроение, головокружение, головная боль, артралгии, сонливость или бессонница, снижение работоспособности, сужение сферы интересов и круга общения. Со временем на первый план выходят более специфические симптомы: постуральная неустойчивость с частыми падениями (60% случаев), дизартрия (33%), замедленность движений (13%), расстройства зрения (13%). Весьма редко начальными симптомами бывают дисфагия, застывания при ходьбе, изменения поведения или паралич вертикального взора.

В дебюте заболевания в результате поражения нигростриарного сегмента развиваются характерная мышечная ригидность и прогрессирующая олигобрадикинезия. Паркинсонизм при ПНП симметричен, развивается рано, и более выражен в аксиальной мускулатуре, нежели в конечностях; типично характерное повышение тонуса в разгибателях шеи и спины («горделивая осанка»). Тремор покоя обычно отсутствует, и наиболее часто синдром паркинсонизма представлен акинетико-ригидной формой, не поддающейся терапии леводопой. Походка при ПНП может значительно отличаться от таковой при болезни Паркинсона и носить характер «паркинсонической атаксии»: больной не может правильно скоординировать движения туловища и ног по отношению к центру тяжести, что приводит к частым падениям назад без попыток удержать равновесие.

Позднее присоединяются надъядерные глазодвигательные нарушения, в патогенезе которых решающую роль играет дегенерация дорсальных отделов среднего мозга. Движения глаз нарушаются сначала в вертикальной плоскости, а в последующем постепенно развивается полная офтальмоплегия с ретракцией верхних век и появлением характерного «удивленного» выражения лица.

Сравнительно рано у больных ПНП также развиваются тяжелые псевдобульбарные проявления – дизартрия, дисфагия, рефлексы орального автоматизма, насильственный смех и плач.

У значительной части пациентов уже на развернутой стадии заболевания присоединяются когнитивные и эмоционально-личностные расстройства, отражающие дисфункцию лобных долей.

При постановке диагноза должна быть учтена вся клиническая картина в целом, а также особенности ее развития. Для постановки диагноза широко применяют критерии NINDS-SPSP, обладающие высокой специфичностью [1-7].

Важными проблемами ведения больных ПНП являются сложность диагностики, особенно на ранних стадиях заболевания, а также низкая эффективность лечения противопаркинсоническими препаратами.

Цель: представление собственного наблюдения ПНП с атипичным дебютом и течением.

Описание клинического случая

Больная П., 54-х лет, поступила в клинику с жалобами на ограничение движения глазных яблок; скованность, неловкость и дрожание в конечностях, больше в левых; нарушение походки, слюнотечение, недержание мочи.

Из анамнеза известно, что она больна с 49 лет, когда появились ограничения движений глазных яблок, больше слева, симметричное опущение век, общая слабость.

При неврологическом осмотре выявлен двусторонний офтальмопарез: симметричный полуптоз верхних век, парез взора вниз и вверх, ограничение подвижности глазных яблок в стороны. Двигательных нарушений в конечностях не было, мышечная сила была достаточной, рефлексы – сохранены, симметричны. На основании результатов проведенных обследований (игольчатая ЭМГ, гистологическое исследование мышечного биоптата), сведений о диагностированной ранее у матери пациентки прогрессирующей мышечной дистрофии (ПМД), проявившейся в возрасте 60 лет глазодвигательными расстройствами, было высказано предположение о наличии у больной офтальмоплегической ПМД Грефе.

Спустя три года появились скованность и неловкость в левых конечностях, а затем – легкий тремор в них. В течение года аналогичная симптоматика появилась в правых конечностях. С этого же времени стала отмечать напряжение мышц шеи, нарушение походки, слюнотечение, периодически недержание мочи.

При осмотре в возрасте 54 лет в неврологическом статусе ведущим являлся экстрапирамидный синдром: олигобрадикинезия более выраженная в аксиальных отделах, быстро нарастающая замедленность движений головы и туловища; грубая гипомимия, придающая лицу маскообразность; мышечная ригидность с преобладанием в разгибателях мышц шеи и спины, феномен «зубчатого колеса»; низкоамплитудный тремор покоя в сочетании с умеренным постурально-кинетическим дрожательным гиперкинезом в руках, с преобладанием слева. При ходьбе выявлялась подкорковая астазия, руки согнуты в локтях. Имелись грубые глазодвигательные нарушения до степени офтальмоплегии с двух сторон. Рефлексы с конечностей высокие, симметричные. Выражена вегетативная недостаточность (гиперсаливация, периодически недержание мочи).

Нейропсихологическое исследование выявило когнитивные нарушения умеренной степени выраженности (MMSE: 25 баллов, MoCA-тест: 23 балла).

При МРТ головного мозга выявлена атрофия лобной и височной долей, расширение третьего и четвертого желудочков, атрофия покрышки среднего мозга.

При повторной игольчатой ЭМГ и ЭНМГ признаков первично-мышечного поражения и нарушений нервно-мышечной передачи не выявлено.

Полученная информация позволила изменить диагноз: Прогрессирующий надъядерный паралич (болезнь Стила-Ричардсона-Ольшевского); выраженный синдром паркинсонизма, акинетико-ригидно-дрожательная форма; офтальмоплегия; постуральная неустойчивость; умеренные когнитивные нарушения; вегетативная недостаточность (гиперсаливация, периодически недержание мочи).

За период наблюдения на протяжении более 1 года были предприняты попытки подбора противопаркинсонических препаратов; пациентке назначались комбинации противопаркинсонических средств в максимальных суточных дозах с использованием различных групп (агонисты дофаминовых рецепторов, амантадины, препараты леводопы), однако значительного клинического эффекта достигнуть не удалось.

Заключение

Особенностью данного клинического случая является атипичный дебют ПНП с развития офтальмопареза. Последующее развитие паркинсонизма и постуральных нарушений является типичным для клинической картины ПНП. Однако выраженная вегетативная недостаточность, которая выявлялась у пациентки, не характерна для этого заболевания.

Литература

1. Клинические особенности надъядерного паралича / Т.А. Валикова, В.М. Алифирова и др. // Бюллетень сибирской медицины, – 2009. – № 3. – С. 78–84.
2. Левин, О.С. Современные представления о механизмах нейродегенерации при прогрессирующем надъядерном параличе и мультисистемной атрофии / О.С. Левин, Н.А. Амосова // Неврол. журн. – 2003. – № 4. – С. 50–57.
3. Шток, В.Н. Экстрапирамидные расстройства: Руководство по диагностике и лечению / В.Н. Шток, И.А. Иванова-Смоленская, О.С. Левин // Руководство по диагностике и лечению М.: МЕДпресс-информ. – 2002. – С. 176–196.
4. A multiancestral genome-wide exome array study of Alzheimer disease, frontotemporal dementia, and progressive supranuclear palsy / J.A. Chen, Q. Wang et al. // JAMA Neurol. – 2015. – Feb 23. doi: 10.1001.
5. Litvan, I. Clinical research criteria for the diagnosis of progressive supranuclear palsy (Steele-Richardson-Olszewski syndrome): report of the NINDS-SPSP international workshop / Y. Agid, D. Calne et al. // J. Neurol. – 1996. – V. 47 – P. 1–9.
6. Tolosa, E. Progressive supranuclear palsy: clinical and pathological diagnosis / E. Tolosa, F. Valldeoriola, F. Cruz-Sanches // Europ. J. Neurol. – 1995. – № 2. – P. 259–273.
7. <http://omim.org/entry/601104>