

ГОУ ВПО НижГМА МЗ РФ

Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

КЛИНИЧЕСКИЕ МАСКИ АТОНИЧЕСКИХ ФОРМ ДЕТСКИХ ЦЕРЕБРАЛЬНЫХ ПАРАЛИЧЕЙ

**к.м.н. Т.М. Радаева, к.м.н. В.В. Земляникин,
Е.Ю. Степанова, к.м.н. Трушина И.А., Т.М. Прыгунова,
М.А. Бак, Ю.И. Семерикова, Д.С. Жураев**

Нижний Новгород

2016 год

ВВЕДЕНИЕ

- Отечественные неврологи долгое время объясняли многие патологические состояния раннего детства, проявляющиеся мышечной гипотонией и задержками развития, - перинатальной патологией нервной системы, травматическими поражениями головного и спинного мозга, детскими церебральными параличами (ДЦП).
- ДЦП - термин, объединяющий группу хронических непрогрессирующих двигательных нарушений, часто сочетающихся с задержкой интеллектуального, речевого и поведенческого развития, эпилептическими припадками в любых комбинациях.
- Эти расстройства *вторичны* по отношению к поражениям мозга различного генеза или его аномалиям, возникшим в перинатальном периоде.

ВВЕДЕНИЕ

- В историческом аспекте классификацию ДЦП впервые предложил W. J. Little (1853), большой вклад внесли S. Freud (1897), К.А.Семенова и соав. (1972); по МКБ 10.
- Среди всех форм ДЦП наиболее трудной для диагностики является *атонически – астагическая (атаксическая (G 80.4))*, которая кроме классических синдромов мозжечковой недостаточности практически всегда сопровождается задержкой развития интеллекта, речи, поведения, а нередко с преобладанием последних.
- Клинически чаще всего проявляется *синдромом «вялого ребенка»*, протекающего с различными вариантами мышечной гипотонии - центральным , периферическим, смешанным.

Клинический случай №1

- Девочка, 2 г., поступила в НОДКБ с диагнозом детский церебральный паралич, атонически-астатическая форма, задержка стато-моторного развития.
- Жалобы при поступлении на вялость, сонливость, неоднократную рвоту.
- Объективно: голова гидроцефальной формы, девочка беспокойная, наблюдался тремор рук.
- Двигательные функции: активные движения ограничены (сама переворачивается с трудом, не садится, не встаёт, не ходит, при попытке посадить – тремор конечностей и туловища, при попытке поставить опора на ноги значительно снижена, тремор ног). Пассивные движения в полном объеме.
- Мышечная гипотония. Сухожильные рефлексy d=s, повышены. Патологические рефлексy кистевые и стопные – с обеих сторон. Клонусы коленных чашечек и стоп.
- Координация движений: при целенаправленном движении – при взятии предмета тремор рук, преимущественно слева, тремор в покое незначителен, при волнении выражен.
- Вегетативная нервная система: признаки вегетативной дисрегуляции, нарушение сна, эмоциональная лабильность.

ВКФ: Задержка речевого развития

Клинический случай №1

- Были проведены следующие обследования:

ОАК:

	Hb	Er	Le	с/я	Лимф	Tr	СОЭ
11.05.16	123	$5,53 \cdot 10^{12}$	$11,1 \cdot 10^9$	39,9%	52,6%	$380 \cdot 10^9$	4

ОАМ:	Белок	Сахар	Le	Er
15.05.16	Отр	Отр	Отр	Отр

	АсАТ	АлАТ	Общ. Белок	Общ. Били рубин	Креатин ин	Мочевина	Электролиты	сахар
15.06.16	0,46	0,19	63	5,7	0,038	3,2	Норма	4,0

Нейроофтальмолог 10.06.2016 – застойные диски зрительных нервов.

Инструментальные обследования:

- ЭхоЭС 18.05.2016 – смещения М-Эхо нет. Косвенные признаки ВЧГ.
- КТ головного мозга от 18.05.2016 – объёмное образование левой гемисферы мозжечка, осложнённое обструктивной гидроцефалией

Клинический случай №1

- В нейрохирургическом отделении:
- *МРТ головного мозга с КУ* от 19.05.2016 – картина кистозно-солидного образования мозжечка, внутренняя окклюзионная гидроцефалия
- Проведена операция – трепанация задней черепной ямки, удаление опухоли левой гемисферы мозжечка.
- Согласно гистологическому заключению и пересмотра препаратов в НИИ им. Бурденко – пилоидная астроцитома Grade I.
- *МРТ головного мозга с КУ* в динамике – остаточная опухоль 1.7*1.8*2.3 см в левой гемисфере мозжечка.
- В лечении: диакарб, аспаркам, дексазон, цефтриаксон, этамзилат, глюкозо-солевые растворы, СЗП, Ег-масса, альбумин, симптоматическое.
- В неврологическом статусе регресс общемозговой симптоматики, атаксии.

Nikiforova A.I.
ID: 16/941
* 04.09.2014
Study 1
14.06.2016
9:15:15
9 IMA

AH

FGBU PFMIC
MAGNETOM_ESSENZA
HFS



RFA

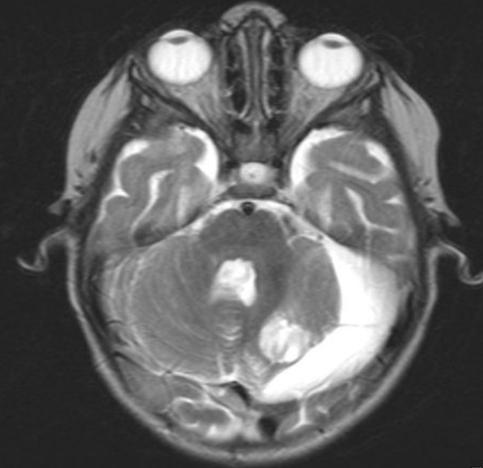
SL 5
TE 104
TR 6780

SP F47.6
FoV 185*230
193*320s
Tra>Cor(-22.4)>Sag(1.2)
W: 2232
C: 848

Nikiforova A.I.
ID: 16/941
* 04.09.2014
Study 1
14.06.2016
9:15:15
11 IMA

AH

FGBU PFMIC
MAGNETOM_ESSENZA
HFS



RFA

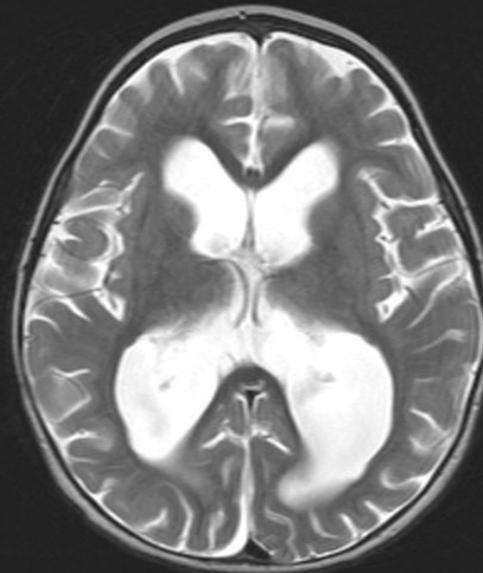
SL 5
TE 104
TR 6780

SP F34.6
FoV 185*230
193*320s
Tra>Cor(-22.4)>Sag(1.2)
W: 2232
C: 848

Nikiforova A.I.
ID: 16/941
* 04.09.2014
Study 1
14.06.2016
9:15:16
17 IMA

AH

FGBU PFMIC
MAGNETOM_ESSENZA
HFS



RFA

SL 5
TE 104
TR 6780

SP H4.4
FoV 185*230
193*320s
Tra>Cor(-22.4)>Sag(1.2)
W: 2232
C: 848

Nikiforova A.I.
ID: 16/941
* 04.09.2014
Study 1
14.06.2016
9:24:52
14 IMA

HRA

FGBU PFMIC
MAGNETOM_ESSENZA
HFS

AL



SL 5
TE 8.7
TR 450

SP
FoV 23
51
Sag>Cor(-2.9)>Tra
W

AL

Nikiforova A.I.
ID: 16/941
* 04.09.2014
Study 1
14.06.2016
9:39:03
88 IMA

HRA

FGBU PFMIC
MAGNETOM_ESSENZA
HFS

AL



SL 1
TE 4.76
TR 15

SP L6.6
FoV 240*256
240*256
Sag>Cor(-2.1)>Tra(-1.1)
W: 895
C: 415

Клинический случай №2

- **Девочка, 5 лет.**
- **ИЗ АНАМНЕЗА: С рождения наблюдалась неврологом с гипотонией, двигательными нарушениями (не уточненным ds: атоническая форма ДЦП?).**
- **До 1г 3мес развивалась с негрубой задержкой моторного развития: вовремя начала держать голову, переворачивалась, садилась, вставала у опоры, но не ползала и не ходила.**
- **В 1 год 3 мес. мама заметила постепенную утрату моторных навыков.**
- **К 1,5 г перестала самостоятельно переворачиваться, садиться, не вставала, снизилась двигательная активность в нижних и верхних конечностях.**



Клинический случай 2

- В 2 года поступила в неврологическое отделение НОДКБ с жалобами на отставание в стато-моторном развитии, ограничение двигательной активности в нижних и верхних конечностях, неспособность самообслуживания.
- **Объективно:** физическое развитие низкое, гармоничное, пропорциональное.
- **Костная система:** кифосколиоз
- **Мышечная система:** развита слабо, общая гипотрофия, мышечный тонус на верхних и нижних конечностях снижен. Мышцы спины ослаблены. Мышечная сила: тазовый пояс – 0 баллов, нижние конечности – 1 балл, верхние конечности – 3 балла. Контрактуры коленных и голеностопных суставов.
- Сухожильные рефлексy не вызываются.

Лабораторные исследования

Общий анализ крови

Гемоглобин – 133 г/л

Эритроциты – $4,5 * 10^{12}$ г/л

ЦПК – 0,88

Гематокрит – 38%

Тромбоциты – $269 * 10^9$ /л

Лейкоциты – $5,7 * 10^9$ /л

Нейтрофилы:

- сегментоядерные – 46%

Эозинофилы – 1%

Лимфоциты – 48%

Моноциты – 5%

СОЭ – 7 мм/ч

Заключение: без патологии.

Биохимический анализ крови

Общий белок – 65 г/л

АлАт – 0,24 мккат/л

АсАт – 0,59 мккат/л

КФК - 2,06 мккат/л

ЛДГ – 4,71 мккат/л

Заключение: без патологии.

Общий анализ мочи

Количество – 40,0 мл

Цвет – светло-желтый

Прозрачность – полная

Относительная плотность – 1024

Реакция – кислая

Белок – отрицат.

Эпителий

-плоский - 1-2 в поле зрения

Лейкоциты - 6-8 в поле зрения

Слизь – немного

Заключение: без патологии

Соскоб на энтеробиоз:

Не обнаружено.

Анализ кала на яйца глист и простейших: Не обнаружено

Инструментальные исследования

ЭКГ: Выраженный синусовый ритм, ЧСС 111, горизонтальное положение ЭОС

ЭХО-КГ: Признаки диагональной трабекулы полости левого желудочка, диастолическая дисфункция I типа.

Электромиография: Признаки диффузной мотонейропатии (с мышц периодически регистрируются ЭМГ ПБ типа). Признаки аксонопатии левого локтевого нерва и левого большеберцового нерва.

Проведен анализ делеций в гене *SMN1* в Медико-генетическом центре г. Москвы.

Выявлено на основе ДНК-зондового метода: Спинальная мышечная амиотрофия Верднига-Гоффмана (зарегистрирована делеция экзонов 7 и 8 генов *SMN* в гомозиготном состоянии).

Клинический случай №2

- **В настоящее время девочке 5 лет, регулярно проходит обследование и лечение в неврологическом отделении НОДКБ.**
В N.st.: Сознание ясное, не возбуждена, ориентируется в месте и времени, поведение адекватное, контактна с окружающими.
ВКФ: речь по возрасту, гнозис, праксис в норме, девочка считает и читает по слогам, пишет отдельные слова, внимание и память в норме.
ЧМН: без патологии
Активные движения: *не ходит, сидит, но сама не садиться, руки поднимает до вертикального уровня с трудом, активные движения в нижних конечностях сохранены в дистальных отделах.*
Пассивные движения: в полном объеме
Мышечный тонус: *гипотония мышц спины, тазового пояса, верхних и нижних конечностей.*
Контрактуры: *в коленных и голеностопных суставах.*
Атрофии: *общая гипотрофия.*
Мышечная сила: *снижена до 1-х балла в ногах и до 3-х баллов в руках, до 0 баллов – в тазовом поясе.*

Клинический случай №2

Рефлекторная сфера:

Конъюнктивальный, корнеальный, носовой и глоточный рефлексы живые, симметричные; кожный брюшной рефлекс вызываются одинаково с обеих сторон.

Рефлекс с сухожилия трехглавой мышцы, двуглавой мышцы, коленный и ахиллов рефлексы не вызываются, отрицательные.

Патологические рефлексы: отрицательные.

Чувствительность. Не нарушена.

Парестезии, боли отсутствуют.

Поверхностная глубокая чувствительность сохранена.

Вегетативной нервной система:

имеются вегетативно трофические нарушения – гипергидроз и гиперемия кистей и стоп, лабильность АД, нарушения сна, повышенная утомляемость.

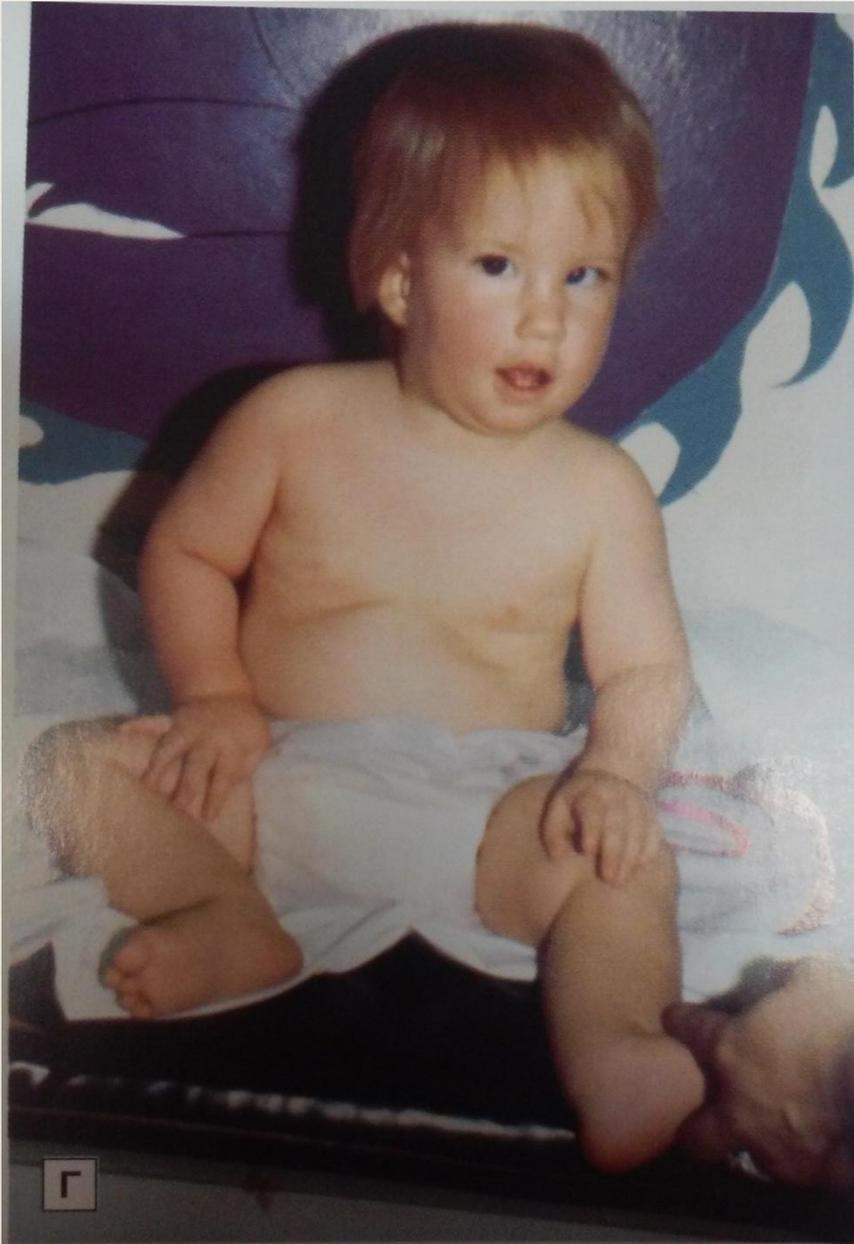
За последние 3 года состояние ребенка стабильное, неврологический дефицит не нарастает.



Клинический случай № 3

Мальчик 2 года 6 месяцев

Среди труднодиагностируемых заболеваний, проявляющихся атонически - астатической формой церебрального паралича, необходимо выделить синдром Прадера – Вилли. Частота встречаемости данной патологии в популяции составляет 1:10000 – 1:20000. Для неврологической практики данное заболевание важно наличием выраженной мышечной гипотонии, которая инициирует задержку моторного и психоречевого развития.



Внешний вид ребенка с синдромом Прадера –Вилли.

Иллюстрация. Наследственные синдромы по Дэвиду Смигу. К. Джонс.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ

Родители ребенка предъявляют жалобы на отставание в психомоторном развитии: не говорит, не стоит без поддержки, не ходит.

Родился от 4 беременности, протекавшей на фоне гипертонической болезни, гестоза в 30 недель, фетоплацентарной недостаточности, тяжелой преэклампсии.

Роды 3 преждевременные оперативные в 35 недель.

Мать 37 лет, отец 66 лет. Первая беременность 1998г – м/а, 1 роды 2005 год преждевременные в 30 недель ребенок умер, 2 роды 2012 год 38 недель – задержка внутриутробного развития. Ребенок родился с массой тела 2470 грамм. По шкале Апгар 7/7 баллов. Крик после отсасывания слизи.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ

В период новорожденности наблюдалась мышечная гипотония и слабость сосания.

На первом году наблюдался неврологом с диагнозом последствия ППЦНС, синдромом мышечной дистонии, гипертензионным синдромом.

Растет с отставанием в психомоторном развитии – голову держит с 8 месяцев, переворачивается с 1 года, садиться с 1,5 лет.

С 18 месяцев жизни отмечались периодические эпизоды гиперфагии, которая в дальнейшем стала постоянной. На момент госпитализации вес ребенка – 22 кг.

Неврологический статус

Контакт с ребенком формальный. В активной речи звуки и слоги применительно ко всем, иногда с разной эмоциональной окраской, обращенную речь понимает частично на уровне простых инструкций.

Активные движения: сам переворачивается, сам садиться, самостоятельно не встает, стоит с трудом и только при наличии опоры тазовым поясом, самостоятельно не ходит, не переступает даже с поддержкой, пассивные движения в полном объеме. Целенаправленных действий не выполняет, по инструкции задания не выполняет.

Мышечный тонус диффузно снижен, в стопах дистоничен.

Сухожильные рефлексы симметричны. Патологические стопные знаки.

Вегетативный статус: повышенная потливость, ожирение, эмоциональная лабильность.

Неврологический статус

Обращают внимание фенотипические признаки, характерные для СПВ:

высокий лоб, миндалевидный разрез глазных щелей, микрогнатия, маленький рот, тонкая верхняя губ, маленькие кисти. Ожирение с накоплением жира в проксимальных отделах конечностей.

Инструментальные методы исследования

1. *ЭНМГ – признаки аксоно-миелинопатии малоберцовых нервов.*
2. **КТ ГМ – очаговой патологии не выявлено.**
3. **ЭЭГ – диффузные изменения бэа мозга, диффузная бэта-активность на ЭЭГ.**
4. ***МРТ ГМ - признаки множественных очаговых изменений лобных долей. Признаки перивентрикулярной лейкопатии затылочных долей. Умеренная выраженная смешанная гидроцефалия заместительного характера.***
5. **МРТ ПКО позвоночника – МРТ – признаков очаговых и диффузных изменений нижнегрудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника и спинного мозга не выявлено.**
6. **ЭКГ – ритм синусовый с СС 150 в минуту. Нормограмма.**
7. **ЭХОКГ – диагональная трабекула полости ЛЖ, гипертрофия ЗСЛЖ.**
8. **Хромосомный микроматричный анализ – хромосомного дисбаланса не обнаружено.**

1.5T Vantage-A

S

Children Hospital N.Novgorod

Ex: 15852

SAG T1W (FSE)

Se: 5/6

Im: 12/24

Sag: R6.0 (COI)

Acc:

2016 Sep 19

Acq Tm: 09:34:14.000

352 × 224

A_R

P_L

ET: 2

TR: 420.0

TE: 10.0

5.0thk/1.0sp

Id:DCM / Lin:DCM / Id:ID

W:8238 L:3648

I

DFOV: 25.6 × 25.6cm



1.5T Vantage-A

A

Children Hospital N. Novgorod

Ex: 15852

AX FLAIR

Se: 4/6

Im: 13/20

Ac: 12.4 (COI)

Acc:

2016 Sep 19

Acq Tm: 09:29:11.000

320 x 192

R

L

ET: 13

TR: 10000.0

TE: 105.0

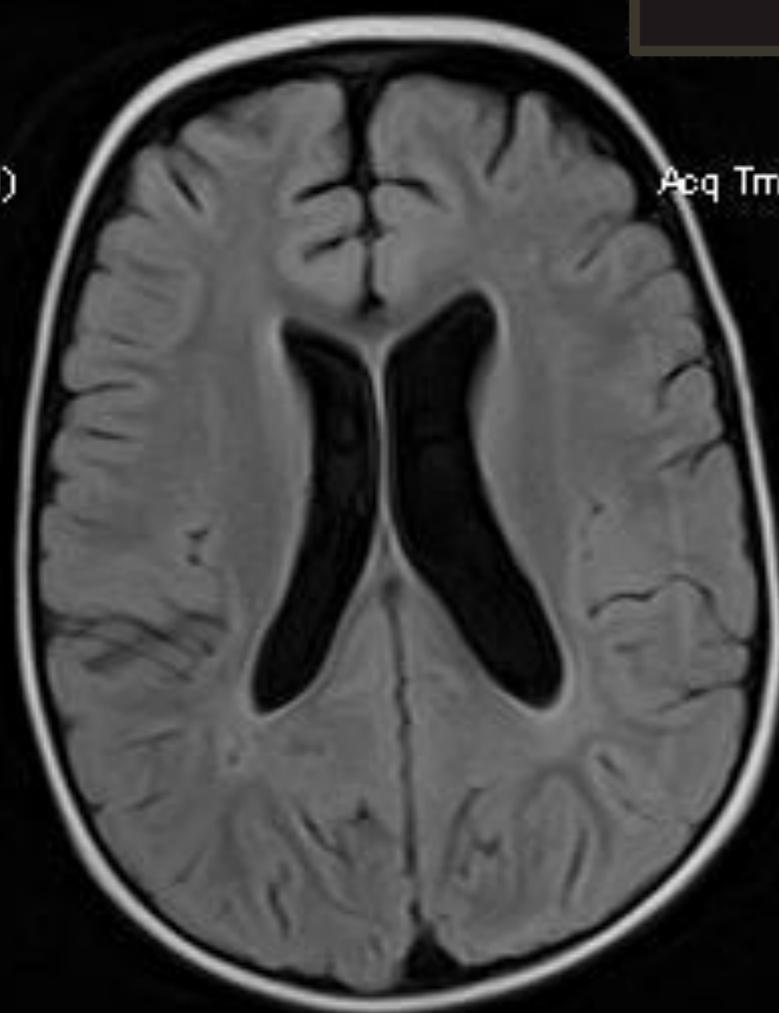
6.0thk/1.2sp

Id:DCM / Lin:DCM / Id:ID

W:10000 L:5000

P₁

DFOV: 23.4 x 23.4cm



1.5T Vantage-A

A₁

Children Hospital N. Novgorod

Ex: 15852

AX T2W

Se: 2/6

Im: 11/20

Ac: 115.8 (COI)

Acc:

2016 Sep 19

Acq Tm: 09:24:19.000

320 x 320

R

L

ET: 13

TR: 4300.0

TE: 105.0

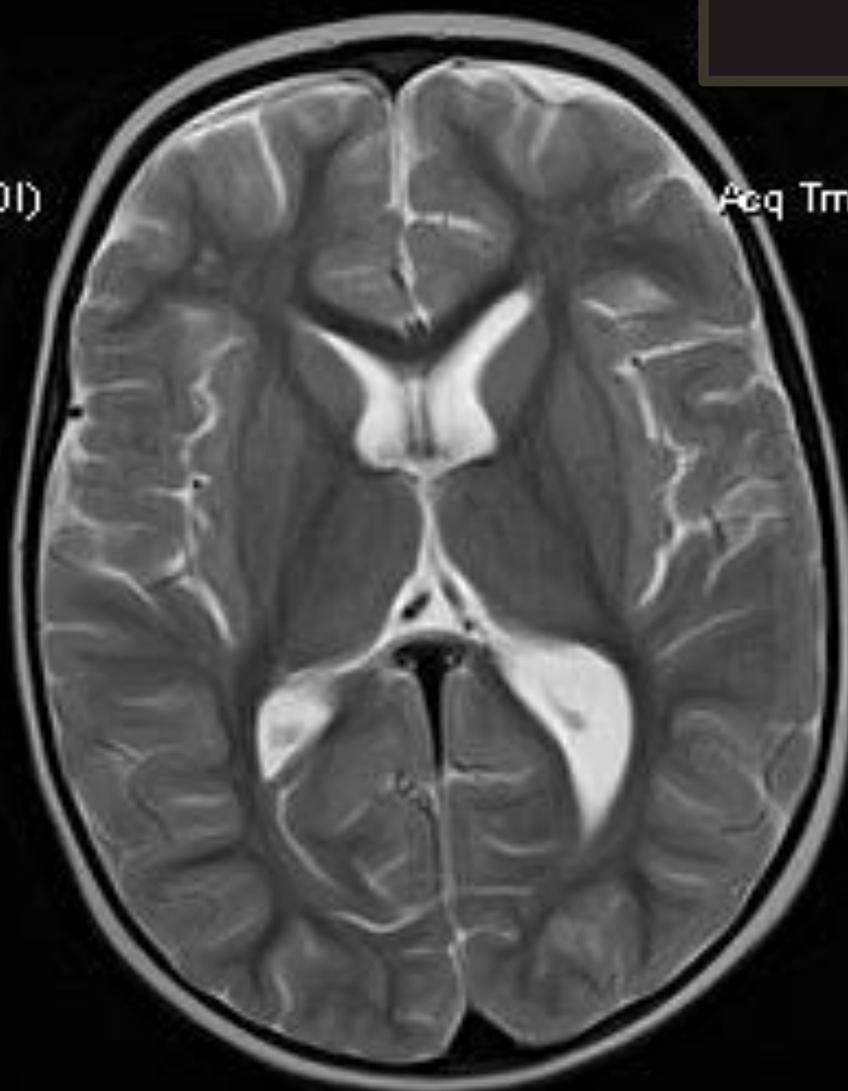
6.0thk/1.2sp

Id:DCM / Lin:DCM / Id:ID

W:10000 L:5000

P₁

DFOV: 23.4 x 23.4cm



Признаки характерные для СПВ и признаки наблюдаемые у ребенка

Признаки СПВ	Признаки у ребенка
Общая гипотония с угнетением сосательного рефлекса в неонатальном периоде и грудном возрасте	В неонатальном периоде отмечалось угнетение сосательного рефлекса, общая мышечная гипотония до настоящего момента
Избыточная или быстрая прибавка массы тела в возрасте 1–6 лет, центральное ожирение	Прибавка массы с 18 месяцев жизни
Характерные изменения лица: долихоцефалия, узкое лицо, миндалевидные глаза, маленький рот, тонкая верхняя губа, опущенные углы губ (>3 признаков)	Высокий лоб, миндалевидный разрез глазных щелей, микрогнатия, маленький рот, тонкая верхняя губ, маленькие кисти
Общая задержка развития, легкая или умеренная умственная отсталость, неспособность к обучению	Отставание в психомоторном развитии
Гиперфагия, навязчивое отношение к еде	Выявлена в 18 месяцев, употребление в пищу несъедобных предметов не замечено

Признаки характерные для СПВ и признаки наблюдаемые у ребенка

Признаки СПВ	Признаки у ребенка
Гипогонадизм и гипоплазия гениталий	Гипогонадизм не выявлен. Выявление гипоплазии гениталий затруднено из-за выраженного подкожно-жирового слоя.
Делеция 15q11 – 13 или материнская дисомия	Исследование не проводилось
Нарушение сна или ночное апноэ	Жалоб на нарушения сна не предъявлено
Гипопигментация кожи	Отсутствует
Сходящееся косоглазие, миопия.	Выраженного косоглазия не наблюдается, миопия установлена

Заключение

Согласно диагностическим критериям синдрома Прадера–Вилли, диагноз вероятен у детей имеющих в сумме более 5 баллов, включая 3 больших критерия. У данного ребенка выявлено 5 больших критериев и 2 малых критерия , в сумме дающие 6 баллов.

Кроме этого, наличие у ребенка гипотонии с нарушением сосания в анамнезе, общей задержки развития и ускоренной прибавки массы тела, отставании в психическом развитии, показано молекулярно-генетическое исследование.

Ребенок направлен на консультацию в МГЦ г. Москвы.

ВЫВОДЫ:

- **1. Под масками атонических форм ДЦП скрывается клинический патоморфоз синдрома вялого ребенка.**
- **2. 1-й клинический пример демонстрирует центральный вариант мышечной гипотонии, 2-й - периферический, 3-й – по-видимому является проявлением генетической патологии и имеет смешанный генез?**
- **3. Необходимо привлечь внимание врачей к более тщательному обследованию больных с различными вариантами мышечной гипотонии, значимости ранней диагностики, своевременной коррекции, что поможет предотвратить вероятность прогрессирования, последующих осложнений, а в более тяжелых случаях и инвалидности.**



СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!