

УДК 616.74—009—056.7—079.4

*Л.А.Сайкова, В.Д.Косачев, В.Г.Пустозеров,
Т.М.Алексеева, Т.Н.Васильева, И.Г.Заволоков*

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ГИПОКИНЕТИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

Медицинская академия последипломного образования, г. Санкт-Петербург

Р е ф е р а т. С целью определения критериев дифференциальной диагностики проведен анализ клинических проявлений и показателей дополнительных методов исследования (ЭМГ, ЭНМГ, биохимических, гистоморфологических) пароксизмальных гипокинетических состояний при миоплегиях, миопатических синдромах, гликогенозе и синдроме Мак-Ардаля при полимиозите, параамиотонии Эйленбурга—Левандовского, ремиттирующей форме невралной амиотрофии, некоторых формах врожденных миопатий.

*А.А.Сайкова, В.Д.Косачев, В.Г.Пустозеров,
Т.М.Алексеева, Т.Н.Васильева, И.Р.Заволоков*

НЭСЕЛДЭН КИЛУЧЕ НЕРВ-МУСКУЛ ЧИРЛЭР
ВАКЫТЫНДА БУЛА ТОРГАН ГИПОКИНЕТИК
БОЗЫЛУАРГА ДИФФЕРЕНЦИАЛЬ ДИАГНОСТИКА

Дифференциаль диагностика критерийларын билгелэу максатыннан миоплегиялэр вакытындагы пароксизмал гипокинетик халэт, миопатик синдромнар: гликогеноз, полимиозит вакытында очраучы Мак Ардель синдромы, Эйленбург-Левандов параамиотониясе, чирнең нефраль амиотрофия билгелэре күренмичэ агышы, кайбер тумыштан булган миопатия формаларына өстәмэ тикшеренү ысулларының (ЭИР, ЭНМР, биохимияк, гистоморфологияк) клиник чагылышларына һәм күрсәткечлэренэ анализ ясала.

*L.A.Saikova, V.D.Kosachev, V.G.Pustozеров,
T.M.Alekseeva, T.N.Vasilyeva, I.G.Zavolokov*

DIFFERENTIAL DIAGNOSIS
OF HYPOKINETIC DISORDERS
IN HEREDITARY NEUROMUSCULAR DISEASES

For determination criteria of differential diagnosis analysis of clinical manifestations and indices of additional research methods (EMG, ENMY, biochemical, histomorphological) of paroxysmal hypokinetic conditions in myoplegia, myopathic syndromes, glycogenosis and Mc Ardl syndrome in polymyositis, Eulenburg-Lewandowsky paramyotonia, remittent form of neural amyotrophy, some forms of congenital myopathies was carried out.

Проблема диагностики и лечения наследственных нервно-мышечных заболеваний остается весьма актуальной. Это объясняется тем, что при некоторых наследственных нервно-мышечных заболеваниях наблюдаются пароксизмальные гипокинетические состояния, имеющие специфические черты и требующие тщательной дифференциации с болезнями, не относящимися к наследственным. Преходящие гипокинезии возможны при миоплегиях, отдельных вариантах миотоний, невралной амиотрофии Шарко—Мари—Тута, врожденных миопатиях [1, 2, 3, 4, 5, 6]. Они могут быть представлены генерализованными и локальными формами [7, 8].

С 1975 г. под нашим наблюдением находились 932 человека с наследственной патологией мышц, проявлявшейся наличием постоянных двигательных нарушений в виде атрофий и парезов. Всем больным кроме клинического обследования были проведены дополнительные методы исследования для установления диагноза, определения характера гипокинетического состояния, назначения и контроля за лечением. Нозологический диагноз устанавливали по результатам клинического обследования, исходя из формулы двигательных нарушений, особенностей синдрома мышечного поражения для каждой формы, типа наследования, времени возникновения и тяжести течения заболевания. Мышечную силу оценивали посегментно по пятибалльной шкале или проводили полидинамометрию с помощью устройства ИМС-1, разработанного сотрудниками кафедры (В.С.Лобзин, В.Г.Пустозеров и соавт.). Кроме того, до лечения и после него определяли индекс двигательных возможностей (ИДВ) с оценкой в баллах времени, затрачиваемого больным на выполнение определенных тестов. Учитывали данные электрофизиологического исследования (ЭМГ, ЭНМГ, термовизиографии, реовазографии, УЗИ сердечной и скелетной мышц). Электромиографическое исследование выполняли на 4-канальном электромиографе "Медикор-4" и фирмы "Nicolett" по стандартным методам, с анализом электромиограммы по классификации Ю.С.Юевич (1972). Миастенические и миотонические расстройства оценивали с помощью специальных тестов и проб с записью ЭМГ.

При ЭНМГ исследовании определяли амплитуду М-ответа, число функционирующих двигательных единиц (Л.О.Бадалян, И.А.Скворцов, 1989), длительность М-ответа и скорость проведения импульса (СПИ) по проксимальному и дистальному участкам нервов. Тепловизионное исследование осуществляли на тепловизоре "Факел" с оптико-механическим сканированием. Реовазографию выполняли на реографе РГ-4-02 по общепринятому методу. Ультразвуковое исследование скелетных и сердечной мышц проводили на аппарате фирмы "Toshiba" SH-40 с анализом полученных эхомиограмм в режиме "серой шкалы". Расстройства биоэнергетики мышц выявляли биохимическими методами: путем определения активности ферментов — трансаминаз (АсАТ, АлАТ), сывороточной креатинфосфокиназы (КФК), лактатдегидрогеназы (ЛДГ) с помощью стандарт-

ных наборов "Lachema" (ЧСФР). Циклические нуклеотиды (цАМФ, цГМФ) исследовали в сыворотке крови радиоиммунологическими методами с помощью наборов "Amersham" (Англия). Соматотропин определяли набором К-риостГ-125 (СССР). По содержанию конъюгированных дисков и малонового альдегида в плазме и эритроцитах оценивали степень активации процессов перекисного окисления липидов.

О проницаемости клеточных мембран судили по мочевиному гемолизу (В.Н.Калмыков, 1982), о восстановительной емкости крови — по результатам предложенной нами косвенной редоксметрии (И.С.Лобзин, Л.А.Сайкова, Е.Г.Доброхотова, А.Г.Крунчак, В.Г.Пустозеров). Кроме того, определяли содержание электролитов в крови. Проводили гистологическое (окраска гематоксилин-эозином, пикрофуксином по Ван-Гизону) и гистохимическое исследование биоптатов мышечной ткани путем определения активности ферментов окисления (сукцинатдегидрогеназы, НАД- и НАДФ-диафоразы, глутаматдегидрогеназы по методу Nachlass), гликолиза (лактатдегидрогеназы по методу Pearse, фосфорилазы А, фосфорилазы Б и киназы фосфорилазы по методу Takeuchi), ферментов энергетического обмена (аденозинтрифосфатазы) и нервно-мышечного синапса (ацетилхолинэстеразы по методу Homori). Определяли гликоген по методу Best. Использовали замороженные срезы, изготовленные в криостате, некоторые из них серийно. Количественную оценку активности осуществляли визуально и по разбавотному нами методу (В.В.Семенова-Тяншанская, Л.А.Сайкова, 1977).

Среди заболеваний мышц, протекавших с развитием пароксизмальных гипокинетических состояний, миоплегии составляли наиболее многочисленную группу. Нами обследованы 42 пациента с миоплегиями, из них у 23 был гипокалиемический вариант болезни, у 5 — нормокалиемический, у 6 — гиперкалиемический. У 6 больных миоплегические расстройства носили синдромологический характер, считаясь с гипертиреозом и хроническим пиелонефритом (у 2), первичным гиперальдостеронизмом — синдромом Конна (у 2).

Отмечено преобладание аутосомно-доминантного типа наследования (у 18); в 3 случаях миоплегии отмечена аутосомно-рецессивная передача. Гипокалиемический и нормокалиемический варианты миоплегии были представлены генерализованными приступами обездвиженности, развивающимися чаще в утренние часы на фоне низких или нормальных показателей калия крови или снижения их в эритроцитах. Данный вид гипокинетических нарушений сопровождался исчезновением сухожильных и периостальных рефлексов, биоэлектрической активности мышц (по данным ЭМГ-исследования). Во время приступов наблюдались умеренно выраженные вегетативные симптомы — гипергидроз, тахикардия, тахипноэ и др.

Аналогичные проявления и биохимические показатели наблюдались при тиреотоксикозе.

В дифференциальной диагностике обращали внимание на наличие патологии щитовидной железы, стойкой и резко выраженной тахикардии. Пароксизмы гипокинезии иногда развивались на фоне патологии почек или нарушения функции надпочечников, приводящей к развитию гиперальдостеронизма, наиболее часто развивающегося при опухолевом процессе (альдостероме), носящем в литературе название синдрома Конна. У 2 больных с синдромом Конна приступы обездвиженности протекали очень тяжело, с развитием расстройств дыхания, тонических судорог, артериальной гипертонии. Гипокалиемические пароксизмы при синдроме Конна плохо купировались введением препаратов калия. Один из таких случаев закончился смертью больного: при патологоанатомическом исследовании обнаружена альдостерома. Гиперкалиемические варианты отличались локальностью проявления гипокинетических расстройств преимущественно в дневные часы, наличием фасцикуляций мышц, сохранностью сухожильных и периостальных рефлексов.

В терапии семейных гипокалиемических параличей (по данным литературы) используются ингибиторы карбоангидразы — ацетазоламид и дихлорфенамид. Ввиду отсутствия этих препаратов мы применяли препараты калия, при гиперкалиемических формах — средства, выводящие калий.

Существует генетически детерминированная связь (локализация генов в 17-й хромосоме) гиперкалиемического паралича с парамитонией Эйленбурга—Левандовского — заболевания, при котором возможно развитие состояний гипокинезии вплоть до полной обездвиженности, особенно при воздействии холодом. Под нашим наблюдением находились 4 семьи с наличием этого заболевания у нескольких членов, в том числе в одной семье — у 2 монозиготных близнецов. Данные анамнеза отдельных представителей семей указывали на наличие пароксизмов обездвиженности. В основе этих проявлений лежит также дефект в мембранной системе мышц с нарушением взаимоотношения показателей ионов K^+ .

Особую группу заболеваний среди наследственных нервно-мышечных болезней, протекавших с развитием пароксизмов обездвиженности, составляли гликогенозы. Под нашим наблюдением находились 8 больных гликогенозом Мак-Ардля (тип У, связанный с дефицитом мышечной фосфорилазы). Преобладали больные мужского пола (этим заболеванием страдали лишь одна женщина и одна девочка 12 лет). Аутосомно-доминантная передача была отмечена только в одном случае. Выделены 5 генерализованных и 3 локальных варианта заболевания с развитием синдрома болезненной ригидности в руках или ногах.

При генерализованных вариантах гликогеноза Мак-Ардля физическая нагрузка наряду с увеличением объема, повышением температуры, уплотнением в области работающих мышц приводила к появлению пароксизмов гипокинезии, проявлявшихся развитием общей слабости, в некоторых случаях вплоть до возникновения полной обездвиженности и состояния сна. После кратковременного отдыха эти симптомы исчезали. В основе указанных нарушений имели место нарушения процесса гликогенолиза, вызывающие накопление гликогена в мышцах. Пароксизмы мышечной слабости с наличием сходных патогенетических механизмов наблюдались также при полимиозите с синдромом Мак-Ардля. В дифференциальной диагностике были использованы данные гистологического и гистохимического исследования биоптатов мышц. Для купирования состояния гипокинезии при гликогенозе Мак-Ардля и полимиозите для включения компенсаторных механизмов коррекции биоэнергетики мышц внутривенно вводили глюкозу, использовали актопротектор бемитил.

В качестве редких вариантов гипокинетических состояний, представленных локальными проявлениями, можно выделить ремиттирующий вариант невральнoй амиотрофии Шарко—Мари—Тута, представленный в нашем материале одним случаем. Гипокинетические проявления наблюдались в дистальных отделах рук и ног, сохранялись в течение не-

скольких дней, не сопровождалась развитием атрофий. Патогенез этих расстройств неизвестен. Имелись случаи мышечной слабости при митохондриальных миопатиях.

Таким образом, дифференциальная диагностика пароксизмальных гипокинетических состояний при наследственных нервно-мышечных заболеваниях требует дальнейшего совершенствования с разработкой адекватных методов коррекции.

ЛИТЕРАТУРА

1. Гаусманова-Петрусевич И. Мышечные заболевания: Пер. с польск.—Варшава, 1971.
2. Гехт Б.М., Ильина Н.А. Нервно-мышечные заболевания.—М., 1982.
3. Лобзин В.С., Сайкова Л.А. //Журн. невропатол. и психиатр.—1984.—№ 3.—С.342—345.
4. Ильина Н.А. Пароксизмальная миоплегия и миоплегические синдромы.—М., 1973.
5. Dzonow J. Abstr. VII Intern. Congr. Neuromusc. Dis.—FRG, 1990.—P.330.
6. Rudel R., Richer K., Lehman-Horn F. //Arch. Neurol.—1993.—Vol.50.—P.1241—1248.
7. Walton J. (Ed.) Disorders of voluntary muscle. Edynburgh, 1988.
8. Ziers S. von Wersoble O. Bleisten J. etac. //Neurol. sci.—1990.—Vol.95.—P.263—290.

Поступила 19.02.97.

УДК 616.858—008.6—036.8

В.А.Руднев, С.В.Прокопенко, А.М.Епихин

ВОССТАНОВЛЕНИЕ ЛОКОМОТОРНЫХ ФУНКЦИЙ У БОЛЬНЫХ С АМИОСТАТИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ МЕТОДОМ РЕФЕРЕНТНОЙ БИОАДАПТАЦИИ

Красноярская государственная медицинская академия

Р е ф е р а т. Изучены временные параметры локомоторных функций путем компьютерного анализа фаз ходьбы с целью коррекции темпо-ритмической структуры двигательного акта, разрушенной в условиях органической патологии мозга. В результате сравнения с нормой выбиралась временная частота, которая предлагалась пациенту посредством работы портативного фотофоностимулятора в качестве основного темпа ходьбы. Благодаря использованию данного метода (референтной биоадаптации), у 7 больных значительно приблизились к норме параметры локомоторных функций. Отмечена перспективность данного направления для двигательной реабилитации в неврологии.

В.А.Руднев, С.В.Прокопенко, А.М.Епихин

АМИОСТАТИК СИНДРОМЛА АВЫРУЛАРНЫҢ
ЛОКОМОТОР ФУНКЦИЯЛАРЕН РЕФЕРЕНТ
БИОЯРАШУ ЫСУЛЫ БЕЛӘН ТОРГЫЗУ

Баш миенең органик патологиясе (эчке тайпылышлар) шартларында жимерелгән локомотор функцияларнең

вакытлы параметрлары, хәрәкәт актының темп-ритм төзелешен коррекцияләү максатыннан чыгып, компьютер анализ юлы белән тикшерелә. Урта статик норма белән чагыштыру нәтижәсендә пациентка йөрешнең төп темпы сыйфатында портатив фотофоностимулятор эше аша сайланган вакытлы ешлык тәкъдим ителә. Әлеге ысулны (референт биоаярашуны) куллану нәтижәсендә 7 авыруның локомотор функцияләре параметрлары сизелерлек дәрәжәдә нормага якынлаша. Бу юнәлешнең неврологиядә хәрәкәт реабилитациясендә перспективалылыгы билгеләнә.

V.A.Rudnev, S.B.Prokopenko, A.M.Epikhin

RECOVERY OF LOCOMOTOR FUNCTIONS
IN PATIENTS WITH AMYOSTATIC SYNDROME
BY METHOD OF REFERENTIAL BIOADAPTATION

Time parameters of locomotor functions are studied by computer analysis of walking phase with the aim of correcting pace-rhythmic structure of locomotor act, disturbed in conditions of organic brain pathology. As a result of comparison with average statistical norm, time frequency was selected and