

Казкенова А.Н., Долгилева Р.Г.

**Резиденты 1-го года обучения по специальности неврология в том числе
детская**

(ПФ НАО «МУС» г. Семей, Республика Казахстан)

Научный руководитель: PhD, ассистент

кафедры внутренних болезней ПФ НАО «МУС» Махмутова А.М.

(ПФ НАО «МУС» г. Семей, Республика Казахстан)

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТКИ С СИНДРОМОМ «РИГИДНОГО ЧЕЛОВЕКА»

РЕЗЮМЕ:

В статье представлена краткая характеристика, патогенез синдрома «ригидного человека», собственное клиническое наблюдение. Описаны ведущие признаки синдрома. Подчеркнут хороший эффект на фоне лечения ГАМК-ергическими препаратами и кортикостероидами.

Ключевые слова: синдром «ригидного человека», болезненные мышечные спазмы, аксиальная ригидность, глутаматдекарбоксилаза, клинический случай, диазепам.

ВВЕДЕНИЕ:

Синдром ригидного человека - спорадическое аутоиммунное, сложно диагностируемое заболевание центральной нервной системы неясной этиологии, характеризующееся прогрессирующей мышечной ригидностью и болезненными мышечными спазмами преимущественно в аксиальной мускулатуре и проксимальных групп мышц конечностей, нарушениями ходьбы, связанное с гиперактивностью двигательных единиц, усиливающееся при воздействии внешних стимулов (звуковые, тактильные, стрессовые ситуации)

Термин «синдром ригидного человека» (stiffman syndrome) введен в 1956 г. американскими неврологами F.P. Moersch и H.W. Waltman, представившими

описание 14 больных с ранее неизвестным заболеванием, которое характеризовалось «прогрессирующей флуктуирующей мышечной ригидностью и спазмами в аксиальной мускулатуре», предложили название болезни – stiff-man syndrome.

Синдром «ригидного человека» с одинаковой частотой встречается у женщин и мужчин, пик заболевания приходится на 40 лет. Заболевание является достаточно редким, спорадическим, по данным различных авторов, распространенность синдрома «ригидного человека» составляет от 1 до 9 человек на 1 млн взрослого населения.

Считается, что в патогенезе заболевания большое значение придается антителам против декарбоксилазы глутаминовой кислоты (Glutamic Acid Decarboxylase – GAD-антитела). GAD-антитела играют основную роль в синтезе тормозного нейротрансмиттера в ЦНС – гаммааминомасляной кислоты (ГАМК). Вследствие развивающегося при этом дефицита ГАМК возникает выраженная гиперактивность двигательных единиц, которая и определяет основные клинические синдромы заболевания. С учетом патогенеза в лечении данного заболевания применяют ГАМКергические препараты (диазепам в высоких дозах и др.) и иммуносупрессивную терапию.

Заболевание постепенно прогрессирует в средней на четвертом десятилетии жизни, возникает аксиальная ригидность и повышение тонуса в проксимальных отделах конечностей. Выраженная аксиальная ригидность приводит к деформации позвоночника, чаще формируется фиксированный гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, кифоз грудного отдела. Одновременно с ригидностью у пациентов наблюдаются болезненные спазмы паравертебральных мышц грудного и поясничного отделов позвоночника, абдоминальных мышц и мышц проксимальных отделов конечностей, длительностью от нескольких секунд до нескольких минут, которые провоцируются эмоциональными, психологическими факторами, при внезапных звуковых и тактильных стимулах. Походка пациентов медленная и

на широкой базе, тем самым они пытаются не спровоцировать мышечные спазмы. Сила в конечностях достаточная. Отмечается некоторое увеличение сухожильно-периостальных рефлексов. Чувствительных и координаторных нарушений у пациентов не отмечается. Сфинктерные нарушения не характерны. Характерна сохранность интеллекта. Имеет место вегетативная дисфункция в виде нарушения потоотделения, ортостатической гипотензии и тахикардии.

Ввиду редкости данного заболевания, представляю собственное клиническое наблюдение пациентки с синдромом «ригидного человека».

Пациентка Т, 44 года, поступила в отделение неотложной помощи ГБ№1 города Павлодар, по направлению из районной больницы села Иртышск, в сопровождении дежурного реаниматолога. На момент поступления пациентка находилась в тяжелом состоянии, сознание- глубокий сопор. Со слов сопровождающего врача, утром того же дня был приступ тонико-клонических судорог с потерей сознания, госпитализирована в местную районную больницу, проводилась противоотечная, противосудорожная терапия, после приступа сохранялась ригидность мышц туловища, проксимальных отделов конечностей, терапия без эффекта. Уровень сознания: сопор.

Из анамнеза известно (со слов родственников), что примерно год назад, были преходящие эпизоды напряжения и скованности в мышцах шеи, распространявшиеся на мышцы спины и бедер. Подобные эпизоды возникали при ходьбе, стрессовых ситуациях, длились несколько минут, регрессировали самостоятельно. Также был эпизод тонико-клонических судорог с потерей сознания. После, такие приступы и эпизоды напряжения мышц не наблюдались. Пациентка не обследовалась.

По согласованию с заведующей неврологии городской больницы №1 города Павлодар, решено перенаправить в urgentную неврологию. Вечером доставлена в городскую больницу в отделение неотложной помощи с предварительным диагнозом: Энцефалопатия. Судорожный синдром ? ОНМК?. В ОНП осмотрена в составе консилиума (старший врач смены, дежурные

реаниматологи, сосудистые неврологи, нейрохирурги). Проведена люмбальная пункция (показатели в пределах нормы). МРТ головного мозга (признаков ОНМК, объемных образований нет, выявлена атрофия коры мозга).

Неврологический статус на момент осмотра: Сознание – по ШКГ – 9 -10

баллов. ЧМН – парез взора вправо, глазные щели, зрачки одинаковые.

Фотореакция прямая, слабая, содружественная сохранена. Лицо симметрично.

Глоточные рефлексы определить не возможно ввиду выраженного гипертонуса

мимических , жевательных мышц лица. Отмечается хоботковый рефлекс,

вызывание которого сопровождается разгибанием головы (ретракционный

рефлекс). Сухожильные рефлексы вызываются с расширением рефлексогенных

зон больше слева (с рук), с ног торпидные. При вызывании рефлекса с ключицы

отмечается реакция в виде подтягивания ног к туловищу. На болевое

раздражение кожи лица усиливается разгибание головы. Пробу Барре -провести

не удалось ввиду выраженного гипертонуса мышц верхних и нижних

конечностей. Мышечную силу в конечностях, координаторные пробы

проверить было невозможным. Ригидность затылочных мышц на 3-4 п/п.

Положительный сим-м Кернига, верхний Брудзинского. Положительный

симптом Бабинского с двух сторон.

Лабораторные и инструментальные методы исследования:

В общем анализе крови: лейкоцитоз с нормальной лейкоцитарной формулой,

биохимический анализ крови в пределах нормы. Исследование гликемического

профиля выявило легкое повышение уровня глюкозы (8,0 ммоль/л). Общий

анализ цереброспинальной жидкости (ЦСЖ): без патологии. Из-за

выраженного поясничного гиперлордоза обычное проведение люмбальной

пункции было технически невозможно, в связи с чем введено 20 мг реланиума.

Рентгеновское исследование [07.02.2020]: RG-заключение: на прямой обзорной

Р-грамме ОГК: Легочные поля в полном объеме, синусы прозрачные. Без св.

очаговых и инфильтративных затемнений.

Р-картина хронического бронхита, на фоне пневмофиброза и умеренного

прикорневого полнокровия. Петрификаты в корнях. Тень сердца б/о. (Р-

контроль в динамике по показаниям).

Электрокардиограмма [07.02.2020]: РГ-заключение: синусовая тахикардия, ЧСС 117 уд/мин. Нормальное положение ЭОС. Гипертрофия левого желудочка. Неполная Блокада правой ножки пучка гиса.

УЗИ брюшной полости и почек [11.02.2020]: Заключение: диффузные изменения паренхимы печени и поджелудочной железы. Признаки хронического холецистопанкреатита. Сладж. Признаки хронического 2-х стороннего пиелонефрита. Киста левой почки.

Эхокардиография с доплеровским анализом [11.02.2020]: Заключение: систолическая и диастолическая функции миокарда левого желудочка удовлетворительные. Фракция выброса 59%. РСДЛА 35 мм.рт/ст.

МРТ головного мозга от 05.02.2020-картина диффузного поражения белого вещества больших полушарий(лейкомаляция?), отек головного мозга, очаговые изменения Варолиева Моста, продолговатого мозга, левой ножки мозжечка.

Субатрофические изменения головного мозга

Суммарная ЭМГ выявила повышенную активность аксиальных мышц в покое, невозможность их полного расслабления.

Игольчатая ЭМГ (мышца, выпрямляющая позвоночник, трапециевидная мышца): параметры потенциалов действия двигательных единиц (ПДДЕ) в норме.

Стимуляционная ЭМГ: скорость распространения возбуждения по двигательным и чувствительным волокнам нервов конечностей, амплитуды моторных и сенсорных ответов в пределах норм.

В клинике проводилось лечение: диазепам – 15 мг в сутки внутрь; Маннитол 15%-200 мл /сутки, метилпреднизолон – 500,0 мг внутривенно капельно № 5.

В ходе лечения, пациентка пришла в сознание, отметила, что ей стало легче ходить, вставать из положения лежа на спине, значительно уменьшилось ощущение напряжения и скованности, уменьшились неустойчивость и пошатывание при ходьбе.

При осмотре: сохраняется умеренное напряжение мышц надплечий и длинных мышц спины, живота. Объем их движений – полный. В пробе Ромберга устойчива, умеренное пошатывание при ходьбе.

На фоне лечения ГАМК-ергическими препаратами и кортикостероидами у пациентки отмечалось уменьшение ригидности мышц.

Вывод:

Особенностью представленного случая явилось спорадичность СРГ. Также течение данного заболевания протекало с приступами тонико-клонических судорог, отсутствием болезненных спазмов при наличии выраженной ригидности аксиальной мускулатуры.

Клинические проявления СРЧ в последние годы претерпевают изменения, в литературе все чаще встречаются описания атипично протекающих случаев СРЧ. В качестве ведущего клинического синдрома рассматривается ригидность аксиальной мускулатуры и проксимальных отделов конечностей как в синергистах, так и в антагонистах, сопровождающаяся фиксированным поясничным лордозом, кифозом грудного отдела, возникновением акционных спазмов. Интеллект и чувствительная сфера не страдают. Положительный эффект от лечения ГАМК-ергическими препаратами и кортикостероидами у пациентки, подтверждает диагноз синдрома ригидного человека.

Список литературы:

1. Левин О.С. Синдром ригидного человека. В кн.: Шток В.Н., Иванова-Смоленская И.А., Левин О.С. Экстрапирамидные расстройства. Руководство по диагностике и лечению. М.: Медпресс-информ, 2002.
2. Lorish TR, Thorsteinsson G, Howard FM. Stiff-man syndrome updated. *Mayo Clin Proc.* 1989;64:629-636.
3. Краснов М.Ю., Павлов Э.В., Ершова М.В., Тимербаева С.Л., Иллариошкин С.Н. Спектр неврологических синдромов, ассоциированных с антителами к глутаматдекарбоксилазе. *Анналы клинической и экспериментальной неврологии.* 2015;9:4:37-41.

4. Синдром ригидного человека: вопросы патогенеза и лечения. Зиновьева О.Е., Катушкина Э.А., Мозолевский Ю.В., Голубева В.В., Шенкман Б.С., Чистяков И.Н., Подлубная З.А., Вихлянцев И.М., Яхно Н.Н.
5. Belbezier A, Joubert B, Montero-Martin G, Fernandez-Vina M, Fabien N, Rogemond V, Mignot E, Honnorat J. Multiplex family with GAD65-Abs neurologic syndromes. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2018;5(1). <https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000000416>
6. Malmberg S.A., Dadali E.L., Zhumakhanov D.B., Dzhaksybayeva A.Kh. (2015) Sindrom rigidnogo cheloveka s debyutom v grudnom vozraste [Syndrome of a rigid person with a debut in infancy]. *Nervno-myshechnyye bolezni*, vol. 2, pp. 38–43.
7. Likhachev S.1 , Shcherba E.2 , Charnukha T.1 1 Republican Scientific and Practical Center of Neurology and Neurosurgery, Minsk, Belarus 2 2nd City Clinical Hospital, Minsk, Belarus Клиническое наблюдение пациентки с синдромом «ригидного человека» с положительным результатом на GAD-антитела Clinical observation of patients with the stiff man syndrome with a positive result for GAD antibodies pp 251-253