

УДК 616.74-009.54

СКАПУЛОПЕРОНЕАЛЬНЫЙ СИНДРОМ СТАРКА–КАЙЗЕРА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ**Валикова Т.А., Алифирова В.М., Бычкова И.В., Сабашкина К.Ю.***Сибирский государственный медицинский университет, г. Томск***РЕЗЮМЕ**

Представлен клинический случай редкого скапулоперонеального синдрома Старка–Кайзера с умеренной слабостью и гипотрофией в проксимальных отделах конечностей, грубым парезом стоп, нарушением функции ходьбы и медленно-прогрессирующим течением. Кроме того, кратко изложены современные взгляды на этиологию и патогенез данного заболевания. Случай представляет интерес для врачей различных специальностей для проведения дифференциального диагноза врожденных нервно-мышечных заболеваний.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: скапулоперонеальный синдром, миопатия, клинический случай.

Скапулоперонеальный синдром охватывает гетерогенную группу нервно-мышечных заболеваний, характеризующихся слабостью плечевого пояса и перонеальных мышц. [1]

Описаны скапулоперонеальные синдромы с нарушением чувствительности в дистальных отделах конечностей (синдром Давиденкова) или без расстройств чувствительности (синдром Кайзера), а также скапулоперонеальная миопатия. Это позволяет предположить, что существуют, по крайней мере, три патогенетические формы [1, 2].

В 1965 г. в крупном исследовании в нескольких поколениях было описано аутосомно-доминантное заболевание с дебютом во взрослом возрасте со специфическим скапулоперонеальным распространением слабости и атрофии, которое было названо скапулоперонеальным синдромом Кайзера. В генетическом анализе первого поколения была обнаружена гетерозиготная миссенс мутация гена десмина (R350P) [2].

У человека ген десмина находится в 2q35 хромосоме, различные тяжелые мутации вызывают семейные или спорадические формы скелетной миопатии, которые часто ассоциированы с кардиологической патологией [3].

Мутации в человеческом гене десмина в хромосоме 2q35 вызывают семейные или спорадические формы скелетной миопатии, морфологически характеризую-

щиеся ненормальным накоплением десмина в мышечных фибриллах. Чаще имеет место аутосомно-доминантное наследование, но было зарегистрировано все большее число спорадических случаев и случаев с аутосомно-рецессивным типом наследования [2].

Заболевание часто манифестирует во втором или третьем десятилетии жизни с дистальной слабости в нижних конечностях [3].

Слабость и атрофия мышц превалируют в плечелопаточной группе мышц и разгибателях стопы. Возможно медленное распространение атрофий на проксимальные отделы ног и мускулатуру тазового пояса [4].

Приводим клинический случай скапулоперонеального синдрома Кайзера с умеренной слабостью и гипотрофией в проксимальных отделах конечностей, грубым парезом стоп, нарушением функции ходьбы и медленно-прогрессирующим течением.

Больная А., 66 лет, находилась на лечении в неврологической клинике СибГМУ с жалобами на слабость в верхних (больше в проксимальных отделах) и нижних (преимущественно в дистальных отделах) конечностях, из-за чего больная плохо ходит, падает. Беспокоит зябкость рук и ног, одышка при подъеме по лестнице.

Анамнез заболевания: считает себя больной в течение четырех лет, когда окружающие стали отмечать изменения в походке, стала «подволакивать» левую ногу, затем появилась слабость в дистальных отделах ног, пациентка стала запинаться и падать при ходьбе.

✉ *Бычкова Ирина Владимировна*, тел. 8-913-884-0941;
e-mail: biv_09@mail.ru

Неоднократно обращалась к неврологу по месту жительства, получала терапию по поводу хронической ишемии головного мозга 2-й стадии, вестибулоатактического синдрома, однако состояние не улучшалось. Самостоятельно выполнила МРТ головного мозга (28.12.2012): признаки дисциркуляторных изменений на уровне микроциркуляции. Умеренно выраженное расширение наружных ликворных пространств. В последние два года отметила появление слабости в проксимальных отделах рук. Обратилась к неврологу по месту жительства, получала сосудистую терапию без видимого эффекта. В последующем слабость в руках и ногах нарастала. Поступила в неврологическую клинику СибГМУ для уточнения диагноза.

В анамнезе жизни: имеет кардиологическую патологию с нарушением ритма предсердий.

Семейный анамнез: замужем, имеет 2 детей, 30 и 34 лет. У детей подобных жалоб нет. Мать умерла в 74 года от заболевания сердца, страдала от слабости в руках и ногах. Старшая сестра болеет более 30 лет, отмечает наличие схожей слабости в руках и ногах, не ходит, одновременно страдает кардиологической патологией. Вторая сестра 75 лет, болеет с 50 лет, предъявляет жалобы на слабость в верхних конечностях, преимущественно в проксимальных отделах, слабость в нижних конечностях, более выраженную в дистальных отделах, также страдает кардиологической патологией (рис. 1).

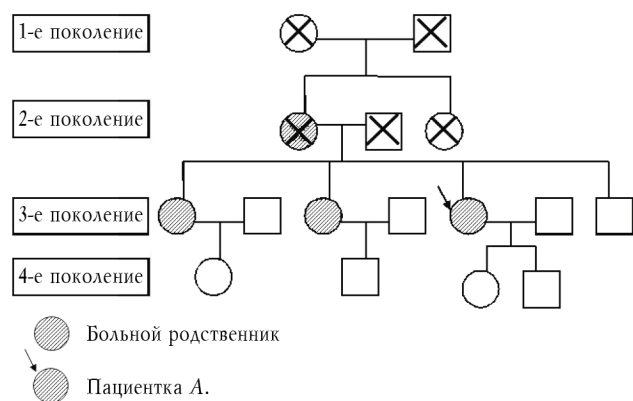


Рис. 1. Родословная пациентки А.

В неврологическом статусе второй сестры наблюдаемой нами пациентки А.: походка «петушино-утиная». Встает, опираясь на руки. С дивана без поддержки не встает. Объем движений в верхних конечностях ограничен: левую руку поднимает выше горизонтали на 20°, правую руку – на 10°. Гипотрофия *m. supraspinatus*, *m. deltoideus*, *m. trapezium* с двух сторон. Сила в *m. trapezium* с двух сторон 4 балла. Рефлексы с верхних конечностей: периостальные,

m. biceps резко снижены, *m. triceps* равные, снижены. Гипотрофия I межпальцевого промежутка справа. Сила *m. iliopsoas* 4 балла, *m. gluteus* – 3 балла, *m. quadriceps* – 4 балла, *m. biceps femoris* справа – 3 балла, слева – 4 балла. Тильное сгибание стопы отсутствует с двух сторон. Коленные рефлексы вызываются, равные. Ахилловы рефлексы отсутствуют с двух сторон (рис. 2).



Рис. 2. Ограничение подвижности верхних конечностей у сестры наблюдаемой нами пациентки А.

Неврологический статус пациентки А.: Походка «петушиная». Встает с пола, опираясь на руки. На носках стоит, на пятках не может. С пола без поддержки не встает. Объем движений в верхних конечностях ограничен: правую руку поднимает на 90°, левую – на 80°. Вялый тетрапарез (умеренный в проксимальных отделах рук и дистальных отделах ног): гипотрофия *m. supraspinatus*, *m. deltoideus*, *m. trapezium* с двух сторон. Гипотрофия мышц бедра, больше слева. Сила в верхних конечностях: *m. biceps* – 3 балла, *m. triceps* – 4 балла с двух сторон. Сила в кистях – 4 балла с двух сторон. Тонус в верхних и нижних конечностях сохранен. Рефлексы на верхних конечностях: периостальные, с *m. biceps*, с *m. triceps* равные, средней живости. Патологических кистевых и стопных знаков нет. Коленные рефлексы средней живости равные, ахилловы рефлексы снижены с двух сторон. Менингеальных знаков нет. Чувствительность сохранена. Функция мочевого пузыря и прямой кишки не нарушена (рис. 3).

Обследование: Общеклинические и биохимические показатели у пациентки в пределах возрастной нормы. Анализ спинномозговой жидкости без патологии. Результаты биопсии кожно-мышечного лоскута от 19.02.2014: в биоптате кожно-мышечного лоскута были обнаружены наряду с нормальными миофибриллами

признаки атрофии миофибрилл. На электронейромиографии признаки миопатического поражения.



Рис. 3. Ограничение подвижности верхних конечностей у пациентки А.

В клинике пациентка получала лечение: церебролизин, витамины группы В, винпоцетин, гипотензивную терапию, антикоагулянты, антиагреганты, лечебную физкультуру, массаж конечностей. За время пребывания в стационаре состояние практически не изменилось, продолжали беспокоить слабость в верхних и нижних конечностях.

Заболевание у больной и ее сестры развивалось постепенно. О врожденном характере болезни позволяет говорить семейный анамнез пациентки, наличие схожей слабости в руках и ногах, ограничение подвижности в конечностях, наличие кардиологической патологии у пациентки и ее старших сестер. Первыми симптомами были изменения походки, затем появилась слабость в дистальных отделах ног. Постепенно заболевание прогрессировало. Присоединилась слабость в проксимальных отделах рук. Данные электро-

нейромиографии свидетельствуют о миопатической природе заболевания. Был проведен дифференциальный диагноз между другими врожденными миопатиями, такими как немалиновая миопатия и плечелопаточно-лицевая миопатия.

Нами были изучены клинические проявления и данные литературы по этим заболеваниям, и установлено, что симптомы болезни у пациентки соответствуют проявлениям скапулоперонеального синдрома Старка–Кайзера. При немалиновой миопатии в биопсии, преимущественно в красных мышечных волокнах, видны скопления небольших тонких палочек или нитей, которые называют немалиновыми тельцами. У пациентки А. в биоптате кожно-мышечного лоскута были обнаружены наряду с нормальными миофибриллами признаки атрофии миофибрилл, что более характерно для скапулоперонеального синдрома Старка–Кайзера.

Таким образом, характерная клиническая картина и данные анамнеза позволяют поставить диагноз скапулоперонеального синдрома Старка–Кайзера с умеренной слабостью и гипотрофией в проксимальных отделах конечностей, грубым парезом стоп, нарушением функции ходьбы и медленно-прогрессирующим течением.

Литература

1. Quinzii C.M., Vu T.H., Hirano M. et al. X-Linked Dominant Scapuloperoneal Myopathy Is Due to a Mutation in the Gene Encoding Four-and-a-Half-LIM Protein 1 // *American Journal of Human Genetics*. 2008. Jan 10. V. 82, № 1. P. 208–213. doi: 10.1016/j.ajhg.2007.09.013. Epub. 2008. Jan. 4.
2. Walter M.C., Reilich P., Huebner A. et al. Scapuloperoneal syndrome type Kaeser and a wide phenotypic spectrum of adult-onset, dominant myopathies are associated with the desmin mutation R350P // *Brain*. 2007. Apr. V. 130, P. 1485–1496. doi:10.1093/brain/awm039. Epub. 2007. Apr. 17.
3. Bär H., Fischer D., Goudeau B. et al. Pathogenic effects of a novel heterozygous R350P desmin mutation on the assembly of desmin intermediate filaments *in vivo* and *in vitro* // *Human Molecular Genetics*. 2005. May. V. 14, № 10. P. 1251–1260. doi: 10.1093/hmg/ddi136. Epub. 2005. March. 30.
4. *Болезни нервной системы: руководство для врачей* / под ред. Н.Н. Яхно, Д.Р. Штульмана. 2-е изд., перераб и доп. М.: Медицина, 2001. 594 с.

Поступила в редакцию 04.09.2015 г.

Утверждена к печати 13.11.2015 г.

Валикова Татьяна Андреевна – канд. мед. наук, доцент кафедры неврологии и нейрохирургии СибГМУ (г. Томск).

Алифирова Валентина Михайловна – д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой неврологии и нейрохирургии СибГМУ (г. Томск).

Бычкова Ирина Владимировна (✉) – канд. мед. наук, ассистент кафедры неврологии и нейрохирургии СибГМУ (г. Томск).

Сабашкина Карина Юрьевна – ординатор кафедры неврологии и нейрохирургии СибГМУ (г. Томск).

✉ Бычкова Ирина Владимировна, тел. 8-913-884-0941; e-mail: biv_09@mail.ru

THE CLINICAL CASE OF STARK–KAESER TYPE SCAPULOPERONEAL SYNDROME

Valikova T.A., Alifirova V.M., Bychkova I.V., Sabashkina K.Yu.

State Medical University, Tomsk, Russian Federation

ABSTRACT

We present a rare case of Stark–Kaeser type scapuloperoneal syndrome type with mild weakness and hypotrophy in proximal limb, with rough paresis of feet, walking dysfunction and slowly-progressive course. The article briefly describes current views on the etiology and pathogenesis of this disease. The case is of interest to physicians of various specialties for the differential diagnosis of inherited neuromuscular disorders.

KEY WORDS: Stark–Kaeser type scapuloperoneal syndrome, myopathy, a clinical case.

Bulletin of Siberian Medicine, 2015, vol. 14, no. 6, pp. 115–118

References

1. Quinzii C.M., Vu T.H., Hirano M. et al. X-Linked Dominant Scapuloperoneal Myopathy Is Due to a Mutation in the Gene Encoding Four-and-a-Half-LIM Protein 1. *American Journal of Human Genetics*, 2008, Jan 10, vol. 82, no. 1, pp. 208–213. doi: 10.1016/j.ajhg.2007.09.013. Epub. 2008. Jan. 4.
2. Walter M.C., Reilich P., Huebner A. et al. Scapuloperoneal syndrome type Kaeser and a wide phenotypic spectrum of adult-onset, dominant myopathies are associated with the desmin mutation R350P. *Brain*. 2007. Apr., vol. 130, pp. 1485–1496. doi:10.1093/brain/awm039. Epub. 2007. Apr. 17.
3. Bär H., Fischer D., Goudeau B. et al. Pathogenic effects of a novel heterozygous R350P desmin mutation on the assembly of desmin intermediate filaments *in vivo* and *in vitro*. *Human Molecular Genetics*, 2005, May, vol. 14, no. 10, pp. 1251–1260. doi: 10.1093/hmg/ddi136. Epub. 2005. March. 30.
4. Yakhno N.N., Shtul'man D. R. (eds.). *Bolezni nervnoy sistemy: Rukovodstvo dlya vrachey* [Diseases of the Nervous System]. Moscow, Meditsina Publ., 2001. 594 p. (in Russian).

Valikova Tatiana A., Siberian State Medical University, Tomsk, Russian Federation.

Alifirova Valentina M., Siberian State Medical University, Tomsk, Russian Federation.

Bychkova Irina V. (✉), Siberian State Medical University, Tomsk, Russian Federation.

Sabashkina Karina Yu., Siberian State Medical University, Tomsk, Russian Federation.

✉ Bychkova Irina V., Ph. +7-913-884-0941; e-mail: biv_09@mail.ru