

Ключевые слова: боль в нижней части спины, остеохондроз, мышечно-тонический синдром, индекс мышечного синдрома (ИМС), проба Шобера.

CHARACTERISTICS OF THE MUSCULAR-TONIC SYNDROME AND ITS EFFECT ON THE MOBILITY OF THE SPINE IN PATIENTS WITH NEUROLOGICAL MANIFESTATIONS OF THE LUMBAR SPINE OSTEOCHONDROSIS DURING THE REHABILITATIVE TREATMENT

Kohut-Lednjova O. O.

Abstract. The problem of back pain caused by diseases of the spine is one of the most urgent in modern neurology. Pain associated with the spine, at least once in a lifetime experience up to 80% of the world's population. In most cases, it is localized in the lower back and is accompanied by a muscular-tonic syndrome. Therefore, the study of the peculiarities of its manifestation in this group of patients is a topical issue. In our work, we studied the features of the muscular-tonic syndrome and its effect on the mobility of the spine in patients (n = 120) with reflex (PC) and compression (CS) neurological manifestations of osteochondrosis of the lumbar spine at the stage of restorative treatment. All patients according to the purpose and objectives of the study were divided into two groups – primary and control. Patients from the primary group received a complex of treatment and rehabilitation procedures: therapeutic massage, underwater shower massage, ozokeritotherapy, magnetotherapy, laser therapy, traction therapy and transcutaneous electroneurostimulation (TENS). Patients from control group received all of the above without TENS. Patients underwent clinical and neurological examination, evaluation of muscular-tonic syndrome with the calculation of the index of muscular syndrome (IMS) and the degree of limitation of spine mobility.

It has been established that the muscular-tonic syndrome and limitation of spine mobility are significantly more pronounced in patients with compression syndromes; muscular-tonic syndrome affects the degree of limitation of mobility in the lumbar spine and can serve as an indicator of the effectiveness of restorative treatment.

Key words: lower back pain, osteochondrosis, muscular-tonic syndrome, muscular syndrome index, Schober's test.

*Рецензент – проф. Литвиненко Н. В.
Стаття надійшла 22.09.2018 року*

DOI 10.29254/2077-4214-2018-4-1-146-85-89

УДК 616.831-004.4-071

Кривчун А. М.

ТУБЕРОЗНИЙ СКЛЕРОЗ, КРИТЕРІЇ ДІАГНОСТИКИ: КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

Українська медична стоматологічна академія (м. Полтава)

krivchun.anshelina@gmail.com

Зв'язок публікації з плановими науково-дослідними роботами. Робота є фрагментом НДР «Клініко-патогенетична оптимізація діагностики, прогнозування, лікування та профілактики ускладнених розладів центральної нервової системи, а також неврологічних порушень при соматичній патології» (№ державної реєстрації 0116U004190).

Вступ. Туберозний склероз (хвороба Бурневілля) – це рідкісне генетично детерміноване захворювання, яке характеризується ураженням шкіри, нервової системи та наявністю множинних доброякісних пухлин (гамартом) в різних органах, включаючи головний мозок, очі, шкіру, серце, нирки, печінку, легені, шлунково-кишковий тракт, ендокринну та кісткову системи. Гамартоми – пухлини незрілої ембріональної тканини, що розвиваються за рахунок порушення проліферації, диференціації та міграції клітин нейроглиї. Поступово прогресуючи і збільшуючись в розмірах, вони порушують функції цих органів [1].

Вперше термін «туберозний склероз» (ТС) застосував французький лікар Bourneville у 1880 р., описавши зміни в головному мозку у 15-річної дівчинки, що страждала на епілепсію, мала шкірні прояви і зниження інтелекту [2].

Тип наслідування – аутосомно-домінантний з неповною пенетрантністю гена і високою частотою виникнення спонтанних мутацій. Частота захворювання в популяції становить 1: 30000 населення [2,3]. Розвиток ТС визначається генами, які локалізуються в 9 хромосомі (TSC1 – ген туберозного склерозу 1

типу, кодує білок гамартін) і в 16 хромосомі (TSC2-ген туберозного склерозу 2 типу, кодує білок туберін) [1,3,4]. У нормі TSC1 і TSC2 є природними генами-супрессорами пухлинного росту, їх пошкодження при ТС активує mTOR-кіназу, яка бере участь в проліферації і міграції нейронів, збільшенні клітин, що і лежить в основі патогенезу даного захворювання [1].

Для даного захворювання характерний поліморфізм клінічних проявів. Тривалий час діагностичним критерієм ТС була тріада ознак (1908, Н. Vogt): судоми, розумова відсталість і аденоми сальних залоз [5]. Клінічна картина ТС залежить від числа, локалізації і розміру гамартом, при цьому велику роль відіграє вік хворого. У зв'язку з розширенням нейровізуалізації і молекулярно-генетичних методів виникла необхідність перегляду діагностичних критеріїв. Епілепсію, розумову відсталість і аутизм виключили із діагностичних критеріїв, так як ці патологічні стани мають різну етіологію, часто зустрічаються в світовій популяції і на їх перебіг можуть впливати різні чинники [6,7,8]. Достовірний діагноз ТС встановлюється на підставі наявності 2 первинних ознак або 1 первинного і 2 вторинних ознак; можливий діагноз – на підставі наявності 1 первинної ознаки або 1 первинної і 1 вторинної ознаки, або 2 (і більше) вторинних ознак [1]. Первинні і вторинні ознаки (2012, TSC Clinical Consensus Conference).

Первинні (великі) ознаки ТС:

- ангіофіброми лица (не менше 3) або фіброзні пляшки на лобі;

- гіпопигментні плями (не менше 3 і не менше 5 мм в діаметрі);
 - нетравматичні навколонігтьові фіброми (не менше 2);
 - ділянку «шагреневої шкіри»;
 - множинні гамартоми сітківки;
 - коркові дисплазії (не менше 3): коркові тубер і міграційні тракти в білій речовині головного мозку;
 - субependімальні вузли (не менше 2);
 - субependімальна гігантоклітинна астроцитоматоза;
 - рабдоміоми серця множинні або поодинокі;
 - лімфангіолейоміоматоз легень;
 - множинні ангиоміоліптоми нирок (не менше 2).
- Вторинні (малі) ознаки ТС:
- численні поглиблення в емалі зубів (не менше 3);
 - фіброми в порожнині рота (не менше 2);
 - гамартоми внутрішніх органів;
 - ахроматична ділянку сітківки ока;
 - плями типу «конфеті» на шкірі;
 - множинні кісти нирок.

Підтверджена патогенна мутація TSC1 або TSC2 є найголовнішим критерієм, достатнім для постановки діагнозу ТС [1].

Ураження нервової системи домінує в клінічній картині ТС. На МРТ головного мозку у 95-100% хворих зустрічаються кіркові тубери (зона фокальної коркової дисплазії зі зниженим числом ГАМКергічних нейронів) і субependімальні вузли (перивентрикулярні тубери в стінках бокових шлуночків), які можуть частково або повністю кальцифікуватися. Тубери являють собою прояви гамартом. Вони можуть бути як поодинокими, так і множинними. В цілому кальцифікація туберів спостерігається в 54% випадків і збільшується з віком хворих [2]. Субependімальні вузли інколи трансформуються в гігантоклітинну астроцитому [9], яка має тенденцію до зростання і завжди локалізується у міжшлуночкових отворах [3]. Своєчасне виявлення туберів і кальцифікатів мозку має дуже важливе значення для діагностики ТС. Також характерними проявами на МРТ для ТС є радіальні міграційні тракти (ураження білої речовини головного мозку), які зустрічаються у 30-95% хворих ТС [2,3,4]. Всі ці зміни часто пов'язані з наявністю фокуса на ЕЕГ.

Одним із найбільш значущих симптомів ураження центральної нервової системи при ТС є напади судом, які спостерігаються у 80-92% хворих [5]. Епілептичні напади характеризуються високою частотою та зміною характеру пароксизмів, резистентні до протисудомної терапії, дебютують у віці до 1 року. Це призводить до затримки психічного розвитку, будучи однією з головних причин інвалідності [2,10]. При стертій формі ТС протікає без епінападів, розумової відсталості та розладів поведінки. Характерним для даного захворювання є також порушення сну. У 10% хворих на ТС виявляють патологічні зміни у мозочку [11].

Зміни шкіри при ТС найчастіше представлені гіпопигментними плямами (90%), які розташовуються дифузно, асиметрично, переважно на животі, спині, передніх і бічних поверхнях кінцівок. Кількість плям – від 3-4 до 100 і більше (симптом «конфеті»), часто діагностуються при народженні і є одним із перших ознак захворювання. Частим симптомом є асиметричні плями «шагреневої шкіри» – скупчен-

ня фіброзних гамартом (21-68%) на задній поверхні тулуба. З'являються вони на другому десятку життя і нагадують «апельсинову кірку». Також характерні двобічні, симетричні ангиофіброми лица (47-90%) блідо-жовтого або рожево-червоного кольору на носі і щоках (по типу «крила метелика»), які розвиваються після 2-5 років. Патогномічними шкірними симптомами є фіброзні бляшки (25%), які з'являються на першому році життя, локалізуються на лобі і волосяній частині голови, а також навколонігтьові фіброми (50%) – вузлики від 1 до 10 мм, які розташовуються переважно на пальцях стоп жінок після пубертатного періоду [2]. Характерним клінічним проявом ТС є депігментовані пасми волосся, брів та вій [2,8].

Патологія органів зору при ТС проявляється більш ніж у 50% хворих наявністю переважно множинних гамартом сітківки та зорового нерва, які характеризуються ендодітним ростом і прогресуючим зниженням зору [1,3].

Поліорганність змін внутрішніх органів при ТС може проявлятися у вигляді рабдоміоми серця, ангиоміоліптоми нирок, полікістозу нирок, нирково-клітинної карциноми, лімфоангіоміоматозу легень, ангиоміоліптоми надниркових залоз, печінки, поліпів кишківника, вузлових пухлин, фіброміом і папілом ротової порожнини [3]. Характерною особливістю цих змін є їх множинний характер, часто двобічне розташування в парних органах, можливість тривалого безсимптомного перебігу, а також вікова маніфестація симптомів, яка коливається від періоду новонародженості до 30-40 років життя і часто протікає субклінічно [2]. Маніфестні форми ТС відрізняються вираженим поліморфізмом і вікзалежним дебютом. Єдиним гістологічним субстратом всіх новоутворень при ТС є гамартоми [1,3].

На даний час етіологічної терапії не існує. Основним методом лікування є симптоматична терапія, яка включає хірургічне видалення пухлин, лікування епілепсії та органної недостатності. Профілактика ТС оснований на пренатальній діагностиці. Прогноз ТС залежить від вираженості і тяжкості клінічних симптомів.

Таким чином, труднощі діагностики пов'язані з вираженим клінічним поліморфізмом і вікзалежним дебютом симптомів. Захворювання характеризується множинним поліорганным розвитком прогресуючих гамартом, які поступово порушують функцію органів, що призводить до зниження тривалості життя, інвалідності пацієнтів, іноді навіть до фатальних наслідків.

Мета дослідження: удосконалити знання лікарів про критерії діагностики ТС – рідкісне генетичне захворювання, враховуючи широкий спектр клінічних проявів, поліморфність і полісистемність ураження, прогресуючий перебіг і розвиток тяжких ускладнень.

Клінічний випадок. Хвора І., 1992 р. н. звернулася зі скаргами на раптові напади втрати свідомості, з падінням, тоніко-клонічними судомами, тривалістю біля 2 хв., з наступною дезорієнтацією та сонливістю протягом 1-2 годин, з частотою нападів 4-5 рази на місяць; головний біль у лобно-скроневих ділянках, більше справа, наявність папульозного висипу на обличчі, плям депігментації різного розміру на шкірі кінцівок та тулуба, плями ущільнення шкіри на спині,

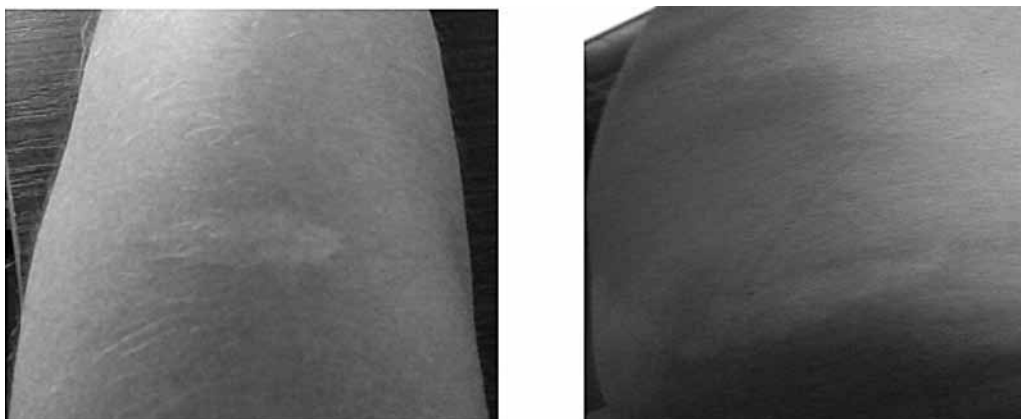


Рис. 1. Гіпопігментні пляма на руці і стегні за типом «листя ясеня».

наявність болючих утворень біля нігтьових пластин пальців обох ступней.

З анамнезу: вважає себе хворою з 14-річного віку, коли вперше виникли напади втрати свідомості з тоніко-клонічними судом, висип на обличчі. Звернулася за медичною допомогою. У зв'язку з епісиндромом проведений підбір протисудомної терапії. До 18 років частота судомних нападів складала 1-2 рази на тиждень. З 19 років (після пологів), частота нападів знизилась до 2-3 разів на місяць. Але у зв'язку з головними болями, збільшенням кількості епінападів останні 3 місяці звернулася до лікаря-невролога. Сімейний анамнез: рідна тітка хворої по батьківській лінії страждала на напади тоніко-клонічних судом, мала п'ятна депігментації на шкірі кінцівок. Син хворої (4 роки) страждає на рабдоміому серця (діагностовану ще внутрішньоутробно), генералізовані судомні напади та затримку психічного розвитку.

При об'єктивному огляді виявлені наступні відхилення: у шкірі лобної ділянки пальпуються дрібні щільні утворення (за типом фіброзних пляшок), на шкірі кінцівок та передньої поверхні грудної клітини спостерігаються множинні дрібні овальні плями гіпопігментації, розмірами біля 5 мм в діаметрі (за типом «конфеті») та гіпопігментні п'ятна, не виступаючі над поверхнею шкіри, різної форми та величини (за типом «листя ясеня») (рис. 1).

В попереково-крижовій зоні – щільне (фіброзне) утворення типу «апельсинової кірки», розмірами 2x4 см. У ділянці великих пальців обох ступней, в навколонігтьовій ділянці пальпуються

щільні, злегка чутливі при пальпації утворення нетравматичного генезу (фіброми), розмірами 0,5x0,5 см (рис. 2). Через передню черевну стінку пальпуються збільшені у розмірах, бугристі нирки.

У неврологічному статусі порушень рухової функції, змін чутливості, окорухових, бульбарних розладів не зафіксовано. Когнітивна функція збережена. Зафіксовано дифузне поживлення глибоких рефлексів, випадіння черевних рефлексів.

Основним параклінічним методом діагностики



Рис. 2. Навколонігтьові фіброми.

захворювання у даної пацієнтки була МРТ головного мозку, ЕЕГ та УЗД черевної порожнини.

На МРТ головного мозку виявлені патологічні зміни: на серії МР томограм виконаних в сагітальній, фронтальній та аксіальних проєкціях, в скроневих і тім'яних долях обох гемісфер і по контуру бокових шлу-

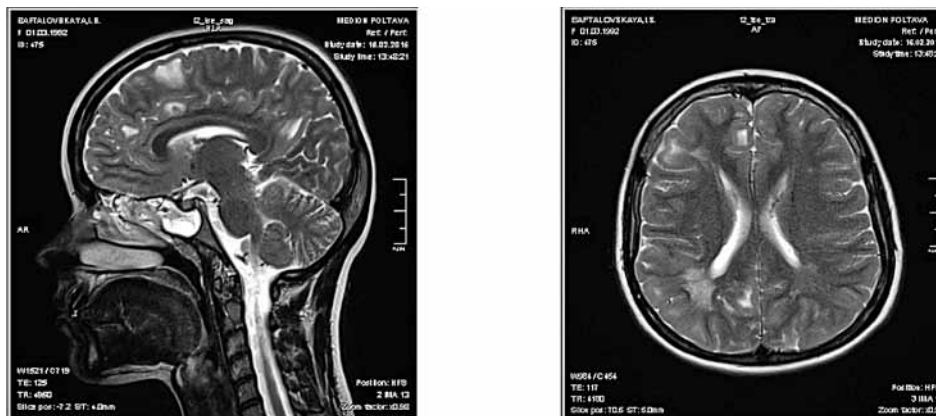


Рис. 3. Множинні тубери на МРТ головного мозку.

ночках визначаються множинні поліморфні гамартоматозні проліферації субependімально, утворюючи субependімальні вузли; в білій речовині – нейрогліальні гетеротопії; субкортикально – субкортикальні туберси участки слабоінтенсивного на T2 ВЗ, ізінтенсивного на T1 ВЗ МР-сигналу неправильної форми розміром від 0,5 до 1,8 см в діаметрі без вираженого перифокального набряку.

Заключення: МР-ознаки туберозного склерозу (рис. 3).

ЕЕГ: дифузні зміни біоелектричної активності головного мозку з поодинокими білатерально-синхронними високоамплітудними повільними хвилями, поліфазними та гострохвильовими комплексами, зниженим порогом судомної готовності головного мозку, ознаками дисфункції стовбурових структур головного мозку.

УЗД нирок: виражена дифузна неоднорідність паренхіми обох нирок (множинні гіперехогенні вклучення – кісти).

ЕКГ, Ехо-КС в межах норми. Зі сторони органів зору патологічних змін не виявлено.

В результаті проведеного обстеження у пацієнтки знайдені діагностичні критерії ТС: гіпопигментні плями, фібрози бляшки на лобі, ділянку «шагренєвої шкіри»; нетравматичні навколонігтьові фіброми, коркові тубери і субependімальні вузли (за даними МРТ головного мозку), множинні кісти нирок (за даними УЗД). Таким чином, пацієнтці встановлений клінічний діагноз відповідно до МКХ-10 (Q85.1): Туберозний склероз з ураженням нервової системи (епілептиформним синдромом) та ураженням нирок (полікістоз). Незважаючи на пізній дебют за-

хворювання (14 років), відсутність когнітивних змін (можливо за рахунок пізнього початку розвитку епінападів), що не є характерним для даного захворювання, поставлений діагноз є достовірним, так як має 5 первинних ознак і 1 вторинну. Враховуючи сімейний анамнез даної пацієнтки (прояв захворювання в кожному поколінні), можна говорити про аутосомнодомінантний тип наслідування. Рекомендовано: продовжити протисудомну терапію; МРТ головного мозку в динаміці – 1 раз в рік; постійне спостереження спеціалістів (медичний генетик, невролог, нефролог, уролог, пульмонолог, кардіолог, офтальмолог, психіатр, дерматолог).

Висновки. Варто наголосити, що поліморфність і полісистемність ураження, вікзалежний дебют, наявність стертих форм ТС, переважно спадковий характер, прогресуючий перебіг, що призводить до інвалідазації пацієнтів, зниження тривалості життя, а інколи і до летальних наслідків, підкреслюють соціальну значимість даного захворювання. Незважаючи на те, що ТС є рідкісним генетичним захворюванням, лікарі всіх спеціальностей повинні знати основні симптоми захворювання, первинні і вторинні діагностичні критерії з метою своєчасної діагностики та лікування. Саме мультидисциплінарний підхід, включаючи медико-генетичне консультування, є основним напрямком ведення хворих на ТС.

Перспективи подальших досліджень. Проведення додаткових досліджень з оптимізації тактики моніторингу ТС та вдосконалення діагностичних, профілактичних та лікувально-реабілітаційних заходів.

Література

1. Dorofeyeva MYu, Belousova YeD, Pivovarovva AM. Rekomendatsii po diagnostike i lecheniyu tuberoznogo skleroza. Zhurnal nevrologii i psikiatrii. 2014;3:58-74. [in Russian].
2. Schneider NA. Tuberozny skleroz: definitsiya, osobennosti klinicheskogo techeniya. 2010;2(32):54-60. [in Russian].
3. Boryugova EV, Konopko NN, Khapchenkova DS. Tuberozny skleroz: obzor literatury i sobstvennoye klinicheskoye nablyudeniye. Zdorov'ye rebenka. 2013;2(45):138. [in Russian].
4. Bosi G, Lintermans JP, Pellegrino PA. The natural history of cardiac rhabdomyoma with and without tuberous sclerosis. Acta Paediatr. 1996;85:928-31.
5. Katysheva OV, Ignatova MS, Kharina EA, Temin PA. Pochechnyye sindromy pri tuberoznom skleroze. Prakticheskaya nefrologiya. 2011;3:20-6. [in Russian].
6. Bodulev OYu, Sanik OV. Anesteziolohichne zabezpechennya u khvorykh na epilepsiyu. Mizhnarodnyy nevrolohichnyy zhurnal. 2016;4(82):74-80. [in Ukrainian].
7. Lepesova MM, Fedyanina YuA, Akhmetova DE. Yedinichnyy primer tuberoznogo skleroza i diagnosticheskiye kriterii. Vestnik AGIUV. 2016;1:53-6. [in Russian].
8. Curatolo P. Diagnostic Criteria. In: Tuberous Sclerosis complex: From Basic Science to Clinical Phenotypes. MacKeithPress, 2015:11-25.
9. Roach ES, DiMario FJ, Kandt RS, Northrup H. Tuberous Sclerosis Consensus Conference: Recommendations for Diagnostic Evaluation. Journal of Child Neurology. 1999;14:401-7.
10. Dorofeyeva MYu. Tuberozny skleroz u detey. Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii. 2001;4:33-41. [in Russian].
11. Destuynder R, Menget A, Fromentin C. Bourneville tuberous sclerosis manifested by prenatal finding of intracardiac tumors. Pediatrie (Bucur). 1992;47(4):279-84.

ТУБЕРОЗНИЙ СКЛЕРОЗ, КРИТЕРІЇ ДІАГНОСТИКИ: КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

Кривчун А. М.

Резюме. Туберозний склероз – генетичне захворювання з множинним поліорганним розвитком гамартом (доброякісних пухлин), які поступово прогресують, збільшуються в розмірах і порушують функцію органів, що призводить до зниження якості, тривалості життя і інвалідності пацієнтів.

Труднощі діагностики пов'язані з вираженим клінічним поліморфізмом і вікзалежним дебютом симптомів. Наведено власне клінічне спостереження хворої на туберозний склероз з переважним ураженням центральної нервової системи, шкіри та нирок.

Інформованість лікарів про первинні і вторинні критерії діагностики, застосування додаткових інструментальних методів і медико-генетичне консультування сприяють ранній діагностиці захворювання. Саме мультидисциплінарний підхід, рання діагностика, лікування, реабілітація і соціальна адаптація є основними напрямками ведення хворих на туберозний склероз.

Ключові слова: туберозний склероз, гамартоми, критерії діагностики.

ТУБЕРОЗНИЙ СКЛЕРОЗ, КРИТЕРИИ ДИАГНОСТИКИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Кривчун А. М.

Резюме. Туберозный склероз – генетическое заболевание с множественным полиорганным развитием гамартом (доброкачественных опухолей), которые постепенно прогрессируют, увеличиваются в размерах и нарушают функцию органов, что приводит к снижению качества, продолжительности жизни и инвалидности пациентов.

Трудности диагностики связаны с выраженным клиническим полиморфизмом и возрастзависимым дебютом симптомов. Приведено собственное клиническое наблюдение больной туберозным склерозом с преобладающим поражением центральной нервной системы, кожи и почек.

Информированность врачей о первичных и вторичных критериях диагностики, применение дополнительных инструментальных методов и медико-генетическое консультирование способствуют ранней диагностике заболевания. Именно мультидисциплинарный подход, ранняя диагностика, лечение, реабилитация и социальная адаптация являются основным направлением ведения больных туберозным склерозом.

Ключевые слова: туберозный склероз, гамартумы, критерии диагностики.

TUBEROUS SCLEROSIS, CRITERIA FOR DIAGNOSTICS: CLINICAL CASE

Kryvchun A. M.

Abstract. Tuberous sclerosis (Bourneville disease) is a genetic disease with an amount number of multi-organically development of hamartomas (benign tumors) that are slowly progressing, increasing in size and violating the functions of these organs.

Clinical presentation of tuberous sclerosis depends on a number, localization and the size of Hamartomas. Nevertheless, the age of the patient is of great importance.

The reliable diagnosis of tuberous sclerosis is set on the basis of presence 2 primary signs or 1 primary and 2 secondary signs; possible diagnosis – on the basis of presence 1 primary sign or 1 primary and 1 secondary sign, or 2 (and more) secondary signs.

First and second signs (2012. TSC Clinical Consensus Conference)

Primary (Big) signs of tuberous sclerosis:

Facial Angiofibroma or fibrous plaques on forehead;

Hypopigmented spots;

Non traumatic periungual fibromas;

Aria of shagreen patches;

Numerous retina hamartomas;

Cortical dysplasia; cortical tuber and migrating tracts in the white substance of cerebrum;

Subependymal nodules;

Subependymal giant cell astrocytoma;

Plural or single cardiac rhabdomyomas;

Lymphangiomyomatosis of lungs;

Amount of angiomyolipomas of kidneys.

Secondary (small) signs of tuberous sclerosis:

- Numerous deepening in teeth enamel;

- Fibromas in oral cavity;

- Hamartoma of internal organs;

- Achromatic area of eye retina;

- Hypomelanotic macules (“ash leaf spots”);

- Polycystic kidney disease.

The confirmed pathogenic mutation of TSC1 or TSC2 is the most important criterion sufficient for raising of diagnosis of tuberous sclerosis.

Difficulties of diagnostics are related to the expressed clinical polymorphism and age-depending debut of symptoms.

Research aim. To improve knowledge of physicians about the criteria of tuberous sclerosis, taking into account polymorphic and polysystematic defeat, making progress motion and development of heavy complications.

An own clinical supervision of the patient on tuberous sclerosis is brought with repressing defeat of the central nervous system, skin and kidneys. Without regard to the late debut of disease (14 years), absence of cognitive changes (maybe due to the late beginning epilepsy attack development), that is not characteristic for this disease, diagnosed is reliable, so as has 5 primary signs and 1 secondary.

Being informed of physicians about the primary and secondary criteria of diagnostics, application of additional instrumental methods, and early medical-genetically consulting assists early diagnostics of disease.

Exactly multidisciplinary approach, early diagnostics, treatment, rehabilitation and social adaptation, are basic directions of conduct of patients on tuberous sclerosis.

Key words: tuberous sclerosis, hamartomas, criteria for diagnostics.

Рецензент – проф. Литвиненко Н. В.

Стаття надійшла 17.09.2018 року