

Семейная цервикальная дистония, описание клинического случая

В. А. Суворова, К. С. Комшина, Е. А. Антипенко, Д. В. Седышев, А. В. Густов

Дистония — двигательное расстройство, характеризующееся своеобразными изменениями мышечного тонуса, гиперкинезами и патологическими позами в той или иной части тела [1–4].

Цервикальная дистония — самый частый вариант фокальной дистонии с началом во взрослом возрасте [5], проявляющийся патологическим положением головы и насильственными движениями в мышцах шеи.

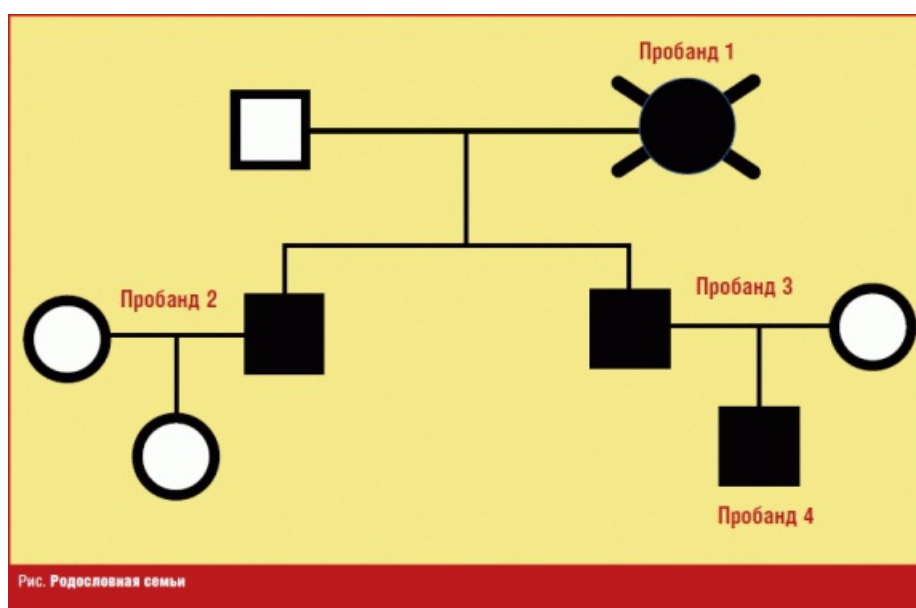
Распространенность цервикальной дистонии составляет 1,2–5,7 на 1 000 000 в зависимости от методологических особенностей исследования мутаций и когорты больных [1, 4, 5]. При этом заболеваемость первичной цервикальной дистонией составляет 8–12 на 1 000 000 человек в год [6]. Отмечается увеличение заболеваемости цервикальной дистонией с возрастом до 50 лет и уменьшение ее после 70 лет [7].

Известны идиопатические и симптоматические случаи данной патологии. Идиопатическая (первичная) дистония является наиболее распространенной формой дистонии и характеризуется широким клиническим полиморфизмом и генетической гетерогенностью. По данным литературы наследственные формы фокальной изолированной дистонии с дебютом во взрослом возрасте составляют от 9,1% до 26,1% по сравнению со спорадическими вариантами [10, 11]. Причинами вторичной дистонии могут быть различные экзогенные факторы, вызывающие повреждения мозговой ткани. Она может развиваться при различных заболеваниях: детский церебральный паралич, энцефалит, рассеянный склероз, опухоль мозга, черепно-мозговая травма, понтинный миелолиз, первичный антифосфолипидный синдром, нарушения мозгового кровообращения, артериовенозная мальформация, гипоксическая энцефалопатия, интоксикации, метаболические расстройства, гепатолентикулярная дегенерация, хорея Гентингтона, спиноцеребеллярные дегенерации, болезнь Нимана–Пика, болезнь Леша–Нихана, прогрессирующий надъядерный паралич, ганглиозидозы, болезнь Фара, мультисистемная атрофия, кортико-базальная дегенерация и др.

На сегодняшний день описано более 20 генетических форм дистонии. Генетические локусы наследственных форм дистонии обозначаются аббревиатурой DYT, которой присваивается порядковый номер в соответствии с хронологической последовательностью описания формы заболевания [6]. Дистония — чрезвычайно полиморфный синдром, и в рамках одной семьи нередко может быть генерализованная форма дистонии у одних родственников и фокальные формы — у других. Кроме того, носительство мутантного гена может проявляться только лишь постуральным или постурально-кинетическим тремором или же дистоническими установками шеи: такие формы называются «стертыми» [7]. Подобные клинические вариации существенно затрудняют постановку диагноза.

Описание клинического случая

Приводим описание клинического наблюдения семьи, в которой прослеживается клиническая картина цервикальной дистонии на протяжении трех поколений. Родословная семьи приведена на рис.



Со слов наблюдаемых членов семьи их мать (пробанд 1) имела легкий поворот головы влево, сопровождающийся тремором, однако к врачам по этому поводу она никогда не обращалась и лечения не получала.

Больной А., 53 года (пробанд 2). Считает себя больным с 35 лет, когда впервые стал отмечать поворот головы влево, возникающий при стрессовых событиях и после употребления алкоголя. За медицинской помощью не обращался. Через 2 года насильственный поворот головы приобрел постоянный характер, появился дистонический тремор по типу «да-да». Насильственный поворот головы сопровождался болевым синдромом. Выраженный тремор и болевой синдром значительно дезадаптировали пациента, что заставило его обратиться за медицинской помощью. Был установлен диагноз «цервикальная мышечная дистония второй степени тяжести с явлениями дистонического тремора» и назначен клоназепам по 1 мг на ночь. Повышение доз клоназепама вызвало выраженное побочное действие в виде заторможенности. Затем пациенту проводились процедуры ботулинотерапии каждые 6 месяцев с хорошим эффектом. Высокий терапевтический эффект ботулинотерапии отмечен не только в отношении собственно дистонического феномена, но и в отношении болевого синдрома и тремора.

При первичном осмотре пациент предъявлял жалобы на насильственный поворот головы влево, тремор головы по типу «да-да», боли в шейном отделе позвоночника. В неврологическом статусе: сознание ясное, ориентирован в полном объеме, черепные нервы без особенностей. Повышен тонус кивательной мышцы, трапециевидной, мышцы, поднимающей лопатку слева. Сила в конечностях достаточная. Сухожильно-периостальные рефлексy живые, равные, патологических знаков нет. Координация и чувствительность не нарушены. Насильственный поворот головы влево, усиливающийся при ходьбе, клонический компонент при попытке удержать голову прямо. Положителен корригирующий жест в виде прикасания рукой до нижней челюсти. Выраженность цервикальной дистонии по шкале TWISTRs составила 21 балл. По данным электронейромиографии регистрируется спонтанная активность покоя, при усилении тип кривой 3 (экстрапирамидный). ЭМГ-признаки экстрапирамидных влияний на кивательные, трапециевидные мышцы с двух сторон.

Больной В., 50 лет (пробанд 3, брат больного А.). Считает себя больным с 30 лет, когда стал отмечать тремор головы, также возникающий при стрессовых ситуациях и после употребления алкоголя. С данными жалобами обратился за медицинской помощью к неврологу по месту жительства, был выставлен диагноз «эссенциальный тремор Минора», по этому заболеванию получал лечение. Однако через два года к тремору присоединился насильственный поворот головы влево. Пациент связывал это со стрессовыми ситуациями на работе и в личной жизни. В этот же период времени имело место злоупотребление алкоголем. В 2016 г. насильственный поворот головы принял постоянный характер. Был установлен диагноз «цервикальная мышечная дистония 2-й степени тяжести, тонико-клоническая форма с выраженным дрожанием головы». При первичном осмотре пациент предъявлял жалобы на насильственный поворот головы влево, тремор головы, снижение памяти и трудности концентрации внимания. В неврологическом статусе: сознание ясное, ориентирован в полном объеме, черепно-мозговые нервы без особенностей. Мышечный тонус повышен в мышце, поднимающей лопатку, и трапециевидной мышце слева. Сухожильные рефлексy живые, равные. Чувствительных нарушений не выявлено. В позе Ромберга устойчив. Выраженность цервикальной дистонии по шкале TWISTRs составила 31 балл. По данным электронейромиографии регистрируется спонтанная активность покоя, при усилении тип кривой 3 (экстрапирамидный). ЭМГ-признаки экстрапирамидных влияний на кивательные мышцы с двух сторон. По данным электронейромиографии регистрируется спонтанная активность покоя, при усилении тип кривой 3 (экстрапирамидный). ЭМГ-признаки экстрапирамидных влияний на кивательные мышцы с двух сторон.

Больной П., 19 лет (пробанд 4, сын больного В.). Считает себя больным с 17 лет, когда на фоне употребления синтетических наркотиков (спайсы, ароматиксы) стал отмечать незначительный насильственный поворот головы влево, возникающий преимущественно к концу дня. Кроме того, в то же время имела место бытовая травма, вследствие которой пациент получил удар в шею. На фоне данных событий насильственный поворот головы усилился и сохранялся 90% времени. С данными жалобами пациент обратился к врачу, был установлен диагноз «цервикальная мышечная дистония, 1-й степени тяжести». При первичном осмотре предъявлял жалобы на насильственный поворот головы влево, тремор головы, возникающий при стрессовых событиях, трудности концентрации внимания, ощущение внутренней тревоги, повышенную потливость. В неврологическом статусе: сознание ясное, инструкции выполняет, черепные нервы без особенностей. Сухожильные рефлексy оживлены, равные. Асимметрия мышечного тонуса в кивательных мышцах. Чувствительных нарушений нет, координаторные пробы выполняет удовлетворительно. В позе Ромберга устойчив. Выраженность цервикальной дистонии по шкале TWISTRs составила 3 балла. По данным электронейромиографии регистрируется спонтанная активность покоя, при усилении тип кривой 3 (экстрапирамидный). ЭМГ спонтанной активности нет, при усилении тип кривой 1 (интерференционный). Экстрапирамидных влияний на исследованные мышцы шеи нет.

Особенностью клинической картины у наблюдавшихся членов семьи является манифестация заболевания с выраженного дистонического тремора. Триггерным фактором выступали экзогенные интоксикации и стрессовые ситуации. Отмечается более ранний дебют в последующих поколениях, что, однако, может быть спровоцировано токсическим воздействием.

Заключение

Семейные варианты цервикальной дистонии нередкое явление в клинической практике, о чем свидетельствуют публикации ряда авторов [4, 7]. Разнообразие клинических проявлений данной патологии может затруднять

постановку диагноза на ранних этапах. Так, в наблюдаемой нами семье симптоматика дистонического тремора маскировала дистонические феномены, отсрочивая назначение специфической терапии. Это соотносится с данными зарубежных авторов [12]. Повышенная чувствительность к экзогенным факторам риска требует дальнейшего исследования и просветительской работы с пациентами и их семьями. При обследовании семей с дистонией нельзя ограничиваться анамнестическими сведениями и следует стремиться к личному осмотру максимально большего числа родственников из группы риска [7].

Литература

1. *Залылова З. А.* Современные классификации мышечных дистоний, стратегия лечения // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. 2013. № 3. С. 85–89.
2. *Орлова О. Р.* Фокальные дистонии: клиника, патогенез, лечение с использованием токсина ботулизма. Дисс. ... д.м.н. М., 2000. 300 с.
3. *Орлова О. Р., Тимербаева С. Л., Хатькова С. Е.* Фокальные дистонии и их лечение препаратом Диспорт (ботулинический токсин типа А). Ботулотоксин-А — высокоэффективное средство в лечении фокальных дистоний // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. 2012. № 5. С. 81–89.
4. *Тимербаева С. Л.* Фокальные и сегментарные формы первичной дистонии: клинические, патофизиологические и молекулярно-генетические аспекты. Дисс. ... д.м.н. М., 2013.
5. *Defazio G., Jankovic J., Giel J., Papapetropoulos S.* Descriptive Epidemiology of Cervical Dystonia // Tremor and Other Hyperkinetic Movements. 2013. № 3.
6. *Marras C., van den Eeden S., Fross R. et al.* Minimum incidence of primary cervical dystonia in a multiethnic health care population // Neurology. 2007. № 69 (7). P. 676–680.
7. *Иллариошкин С. Н., Иванова-Смоленская И. А.* Дрожательные гиперкинезы. Руководство для врачей (Серия руководств «Двигательные расстройства»). М.: Издательский холдинг «Атмосфера», 2011. С. 100–103.
8. Epidemiological Study of Dystonia in Europe (ESDE) Collaborative Group None. A prevalence study of primary dystonia in eight European countries // J Neurol. 2000. № 247. P. 787–792.
9. *Matsumoto S., Nishimura M., Shibasaki H., Kaji R.* Epidemiology of primary dystonias in Japan: Comparison with Western countries // Mov Disord. 2003. № 18. P. 1196–1198.
10. *Pekmezovic T., Ivanovic N., Svetel M. et al.* Prevalence of primary late-onset focal dystonia in the Belgrade population // Mov Disord. 2003. № 18. P. 1389–1392.
11. *Carmargo C., Carmargos S., Becker N. et al.* Cervical dystonia: about familial and sporadic cases in 88 patients // Arq Neuropsiquiatr. 2014. № 72. P. 107–113.
12. *Leube B., Kessler K., Auburger G., Benecke R.* Frequency of familial inheritance among 488 index patients with idiopathic focal dystonia and clinical variability in a large family // MovDisord. 1997. № 12. P. 1000–1006.

В. А. Суворова*¹

К. С. Комшина*

Е. А. Антипенко*, доктор медицинских наук, профессор

Д. В. Седышев**, кандидат медицинских наук

А. В. Густов*, доктор медицинских наук, профессор

* **ФГБОУ ВО НижГМА МЗ РФ**, Нижний Новгород

** **ГБУЗ НОКБ им. Семашко**, Нижний Новгород

¹ Контактная информация: svavarya@mail.ru

Семейная цервикальная дистония, описание клинического случая/ В. А. Суворова, К. С. Комшина, Е. А. Антипенко, Д. В. Седышев, А. В. Густов

Для цитирования: Лечащий врач № 4/2018; Номера страниц в выпуске: 16-18

Теги: гиперкинез, мышечный тонус, мышцы шеи, тремор