

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕТИПИЧНОГО ТЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИИ 4-ГО ТИПА

Костылева Е.А., Костылев К.А.

Научный руководитель: П.Д. Паршинцева

Кубанский государственный медицинский университет
Минздрава России, Краснодар, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети;
наследственная спастическая параплегия; диагностика*

Актуальность. Наследственная спастическая параплегия 4-го типа (НСП) — редкое генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, проявляющееся медленно прогрессирующим неосложнённым нижним парапарезом, развивающимся вследствие аксональной дегенерации пирамидных путей. Причина заболевания — мутация в гене *SPAST*, который кодирует белок спастин, участвующий в регенерации аксонов. Средний возраст клинической манифестации — 29–35 лет, но с широким возрастным коридором (от 1 года до 80 лет).

Описание клинического случая. Мальчик П., 16 лет, обратился к неврологу с жалобами на нарушение походки, боли в верхних и нижних конечностях при длительной физической нагрузке, прогрессирующее косоглазие. Из анамнеза известно, что ребёнок от 2-й беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания. Роды на 40-й неделе гестации путем экстренного кесарева сечения. Масса тела при рождении — 4100 г, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. На 1-м году жизни ребёнок развивался с задержкой моторного развития, самостоятельно начал ходить в 1,5 года с опорой на носки, речь развивалась по возрасту. До 15 лет сохранялся энурез. С 7 лет развилось косоглазие. Семейный анамнез отягощён: мать с 25 лет наблюдается у невролога с наследственной спастической параплексией (НСП), у дедушки по материнской линии с раннего возраста отмечались нарушения походки. При исследовании неврологического статуса было выявлено отсутствие когнитивных нарушений, сохранение чувствительности. При исследовании III, IV и VI пар черепных нервов выявлено сходящееся альтернирующее косоглазие. В нижних конечностях наблюдались симптомы пирамидной недостаточности: спастическая походка, гипертонус мышц, сниженная до 4 баллов сила мышц, оживленные сухожильные рефлексы, высокие коленные рефлексы с расширением рефлексогенных зон, контрактуры голеностопных суставов. В остальном — без отчётливых объективных неврологических нарушений. Активность лизосомальных ферментов в пределах референсных значений. По данным МРТ позвоночника: МР-признаки гидромиелии. При полном секвенировании экзома был обнаружен гетерозиготный вариант в 13-м интроне гена *SPAST*. На основании этих данных ребёнку выставлен диагноз: наследственная спастическая параплегия, 4-й тип.

Заключение. Представленный нами клинический пример нагляден в плане диагностики и типичных проявлений НСП 4-го типа и представляет интерес редкими для данного типа болезни симптомами: нарушение функции тазовых органов, поражение глазодвигательных нервов.

* * *