

# Мономелическая амиотрофия — редкий вариант болезни нижнего мотонейрона (2 клинических наблюдения)

Т.М. Алексеева, В.С. Демешонок, Н.Ю.Александров, А.Д. Халиков, М.Г. Соколова

ГБОУ ВПО Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова Минздрава России (Санкт-Петербург)

*Мономелическая амиотрофия (МА) — редкий вариант болезни нижнего мотонейрона с доброкачественным течением. Заболевание характеризуется развитием слабости и атрофий мышц кисти и предплечья одной руки или асимметричным поражением обеих рук с наличием «холодовых парезов», фасцикуляций, мелкого тремора пальцев рук. Чувствительные расстройства, пирамидные симптомы, вовлечение мышц ног не характерны. Окончательный диагноз МА может быть поставлен только в результате клинко-неврологического, электрофизиологического исследования, а также длительного динамического наблюдения пациента. Своевременные рекомендации по коррекции двигательного стереотипа и профилактики флекссионной компрессии в ряде случаев могут замедлить прогрессирование заболевания и тем самым улучшить качество жизни пациентов. В статье представлено описание 2 клинических случаев с вероятным диагнозом МА.*

**Ключевые слова:** мономелическая амиотрофия, болезнь Хираяма, болезнь мотонейрона, флекссионная миелопатия, боковой амиотрофический склероз, БАС.

## Введение

Мономелическая амиотрофия (МА), или болезнь Хираяма, — редкий вариант болезни нижнего мотонейрона, впервые описанный К. Hirayama в 1959 г. [6]. Заболевание характеризуется развитием слабости и атрофий мышц кисти и предплечья одной руки с возможным вовлечением проксимальных отделов [2] или асимметричным поражением обеих рук, с наличием «холодовых парезов», фасцикуляций, мелкого тремора пальцев рук. В «классическом» варианте МА плечелучевая мышца остается интактной. Чувствительные расстройства, пирамидные симптомы, вовлечение мышц ног не характерны. Большее количество наблюдений было представлено в Японии, странах Юго-Восточной Азии [4, 9, 10]. МА преобладает у мужчин и обычно дебютирует во второй и третьей декадах жизни. Однако описаны случаи с более поздним началом [2, 5]. Болезнь прогрессирует в течение нескольких лет (чаще 3–6 лет), в дальнейшем приобретает стационарное течение и не влияет на общую продолжительность жизни пациентов.

До сих пор нет единого представления об этиологии и патогенезе МА. Основным патогенетическим механизмом заболевания считают развитие флекссионной миелопатии. Это явление объясняется диспропорциональным развитием позвоночника и спинного мозга во время бурного роста в юношеском возрасте. [8, 11]. Различные темпы роста между пациентами мужского и женского пола определяют более частую распространенность МА у мужчин. При наклоне головы может возникать компрессия спинного мозга за счет смещения твердой мозговой оболочки, способствующая развитию ишемии в вентральных отделах спинного мозга [7].

## Материалы и методы

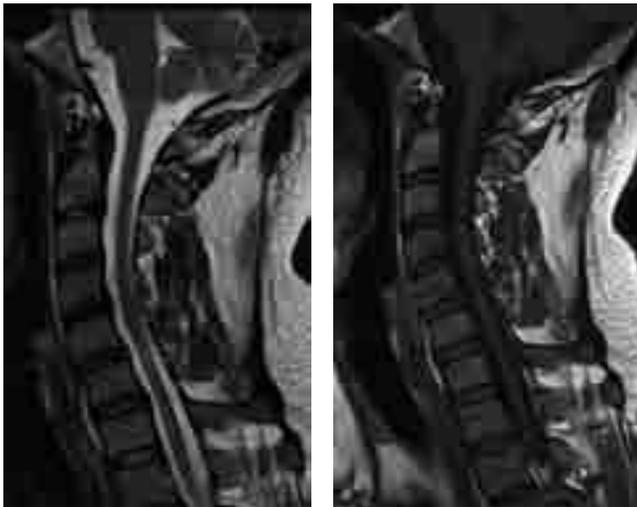
Обследовано 2 пациента с вероятным диагнозом МА. Методы исследования: клинко-неврологический, генеа-

логический, биохимический, электрофизиологический (игольчатая электромиография — ЭМГ, стимуляционная электронейромиография, выполненные на системе Viking Select) и нейровизуализационный (МРТ шейного отдела позвоночника и головного мозга, выполненные на аппарате Siemens).

## Результаты

*1-е клиническое наблюдение.* Пациент К., 34 года, врач-стоматолог, обратился амбулаторно в СЗГМУ им. И.И. Мечникова с жалобами на слабость и утомляемость в дистальных отделах рук, более выраженную в левой кисти, затруднения при письме, выполнении мелких движений, периодические тянущие боли в мышцах предплечий. Из анамнеза известно, что сглаженность контуров мышц кистей наблюдалась с подросткового возраста.

В связи с родом деятельности шейный отдел позвоночника пациента испытывает значительные, преимущественно флексорные, статические нагрузки. С 29 лет в конце рабочего дня стала появляться переходящая слабость сгибателей и разгибателей пальцев левой кисти. Летом 2013 г. у пациента возникла выраженная слабость в дистальных отделах обеих рук, больше в левой. По результатам МРТ головного мозга и ангиографии магистральных артерий головного мозга и шеи от сентября 2013 г. значимых отклонений от нормы не выявлено. По данным МРТ шейного отдела позвоночника, выполненной в августе 2013 г., выявлено истончение спинного мозга на уровне межпозвоночного диска С5–С6, тела позвонка С6. Протяженность участка уменьшения размера спинного мозга — 2 см, минимальный передне-задний размер на уровне верхней трети тела С6 — 5 мм. Интенсивность сигнала от спинного мозга на этом уровне изменена, характеризуется гиперинтенсивным сигналом на T2 взвешенных изображениях (ВИ), STIR



А Б



В  
рис. 1: МРТ шейного отдела позвоночника пациента К. В спинном мозге на уровне С5–С6 выявляется участок истончения, гиперинтенсивный на Т2 ВИ (А), изоинтенсивный на Т1 ВИ (Б). Определяется выраженное уменьшение переднезаднего размера спинного мозга, с локализацией зоны изменений в центральных отделах (В).

импульсной последовательности, изоинтенсивным сигналом на Т1 ВИ. Зона измененного сигнала располагается в центральных отделах спинного мозга, имеет однородную структуру, четкие контуры. В субарахноидальном и эпидуральном пространствах изменений не выявлено. На уровне сегментов С4–С5, С5–С6. С6–С7 выявляются выраженные дистрофические изменения позвоночника (рис. 1).

При исследовании моторного проведения у пациента К. в январе 2014 г. выявлено снижение амплитуд м-ответов с нервов рук. Сенсорное проведение в норме. Блоков проведения нет. При игольчатой ЭМГ мышц рук определяются признаки хронического денервационно-реиннервационного процесса. Заключение: хроническое поражение мотонейронов передних рогов на уровне сегментов С8–Т1 с 2-х сторон. Данных за генерализацию процесса нет.

Пациент получал нейрометаболическую и сосудистую терапию без существенного улучшения, последующие 6 мес симптоматика не нарастала. Повторно обследован в СЗГМУ им. И.И. Мечникова в январе 2014 г. Клиническая картина представлена амиотрофическим симптомокомплексом в виде умеренных гипотрофий мышц предплечий и выраженных гипотрофий мышц возвышений I и V пальцев, межкостных мышц, больше слева. Пальпация мышц безболезненная. Мышечная сила снижена в разгибателях кисти слева до 3 баллов, справа – до 4 баллов, в разгибателях пальцев слева – 4 балла, в мышце, приводящей мизинец, – до 4 баллов с двух сторон. В ногах парезов и атрофий нет. Сухожильные и периостальные рефлексы с рук средней живости, S≤D; брюшные – живые; коленные и ахилловы рефлексы оживлены с 2-х сторон, D=S. Чувствительность не нарушена. Патологических рефлексов, координаторных



рис. 2. Пациент К. Асимметричные гипотрофии тыльных межкостных мышц.

расстройств, менингеальных симптомов нет. Наблюдается тремор пальцев вытянутых рук. В позе Ромберга устойчив. Пальпация паравerteбральных мышц и перкуссия остистых отростков безболезненна. Симптомов натяжения корешков и нервных стволов нет (рис. 2).

На фоне повторного курса нейрометаболической, антиоксидантной терапии пациент отмечал некоторое нарастание мышечной силы в руках. На протяжении последующих 6 мес заболевание не прогрессирует.

*2-е клиническое наблюдение.* Пациент Т., 51 года, работает инженером IT-отдела. Предъявляет жалобы на выраженную слабость и похудение мышц правой руки в проксимальном и дистальном отделах (не может поднять руку, возможны только движения пальцев), на холоде чувствует нарастание слабости. Родственники пациента, в т.ч. однополовый брат-близнец, не имеют нервно-мышечных заболеваний.

Заболевание началось в 20-летнем возрасте, когда появилось небольшое снижение силы в проксимальном отделе правой руки. Через 3 года, в 1986 г., в связи с нарастанием слабости мышц правой руки был госпитализирован в клинику нервных болезней ЛенГИДУВа. В неврологическом статусе определялись атрофии трапециевидной, двуглавой и трехглавой мышц правого плеча, снижение сухожильных рефлексов с рук справа. На рентгенограмме шейного отдела позвоночника патологических изменений не выявлено. После курса симптоматической терапии существенного клинического эффекта не наблюдалось. Пациент был выписан с диагнозом «рефлекторный амиотрофический синдром», было высказано предположение о наличии мономиотрофической амиотрофии. Со слов пациента, в последующие 17 лет заболевание не прогрессировало. Но в возрасте 40 лет без видимых причин усилилась слабость, развились атрофии мышц правого плеча, активные движения правой руки в проксимальном отделе стали невозможны, появились трудности при выполнении мелких движений правой кистью и фасцикуляции. На МРТ шейного отдела позвоночника от 2003 г. определялись минимальные изменения в виде выпрямления физиологического лордоза, умеренных дегенеративно-дистрофических изменений (уплотнение замыкательных пластин тел позвонков, уменьшения высоты межпозвоночных дисков). На уровне сегмента С6–С7 выявлена левосторонняя задне-латеральная грыжа диска размерами 0,36 на 0,12 см, межпозвоночные отверстия этого уровня интактны. Спинной мозг обычной конфигурации и структуры. Признаки нарушения ликвороциркуляции выявлено не было.



рис. 3. Пациент Т. Атрофии мышц возвышений большого пальца и мизинца правой руки.

После курса нейрометаболической терапии улучшения не было, но в дальнейшем состояние стабилизировалось.

Через 7 лет пациент вновь заметил некоторое нарастание слабости в руке. По результатам повторной МРТ шейного отдела позвоночника, выполненной в октябре 2010 г., визуализировалась задняя фораминальная протрузия межпозвонкового диска С6–С7 размером до 2 мм, умеренно деформирующая прилежащие отделы дурального мешка, без медулло-радикулярного конфликта, позвоночный канал и структура спинного мозга не изменены.

По результатам электронейромиографии не определялось нарушений сенсорного проведения и блоков проведения. Амплитуды м-ответов были снижены больше справа, морфология м-ответов нарушена. При исследовании игольчатым электродом выявлялись хронические денервационно-реиннервационные изменения в мышцах рук, более выраженные справа. Заключение: полученные данные могут соответствовать поражению мотонейронов на уровне С5–С8 справа и частично С8 слева.

В январе 2011 г. в связи с нарастанием мышечной слабости был госпитализирован в клинику нервных болезней СЗГМУ им. И.И. Мечникова, где на основании данных обследования и наличия симптомов поражения нижнего мотонейрона на шейном уровне справа впервые был поставлен диагноз болезни Хираяма (МА). При последующем наблюдении течение заболевания относительно доброкачественное.

Контрольное обследование, проведенное через 3 года, отрицательной динамики не выявило. В неврологическом статусе: мышечная гипотония в правой руке; выраженные диффузные атрофии мышц плечевого пояса справа и правой руки (надостной, подостной, трапециевидной, дельтовидной, грудной, двуглавой и трехглавой мышц плеча, межкостных мышц, мышц возвышений большого пальца и мизинца). Сухожильные и периостальные рефлексы с рук справа отсутствуют, слева – низкие; коленные и ахилловы средней живости, D=S, подошвенные низкие. Силовой парез проксимальных мышц правой руки – до 1 балла, дистальных – до 1,5–2 баллов. Расстройств чувствительности, координации, патологических и менингеальных знаков нет (рис. 3, 4).

Данные лабораторных исследований: клинический анализ крови, мочи, биохимического анализа и уровень



рис. 4. Пациент Т. Диффузная правосторонняя атрофия мышц плечевого пояса и плеча.

электролитов крови в пределах физиологической нормы у обоих пациентов. Активность сывороточных ферментов крови (креатинкиназы и лактатдегидрогеназы) не повышена. Патологии со стороны эндокринных органов не обнаружено.

### Обсуждение

Клиническая картина заболевания в обоих случаях представлена синдромом поражения нижнего мотонейрона с асимметричным верхним дистальным парезом у пациента К. и вовлечением в патологический процесс только одной верхней конечности у пациента Т. Особенностью представленных случаев является начало в молодом возрасте, наличие ограниченной зоны поражения спинного мозга (передние рога на шейном уровне) и доброкачественное течение заболевания.

МА чаще является диагнозом исключения. Прежде всего, необходимо проводить дифференциальный диагноз с дискогенной миелопатией, различными формами спинальной амиотрофии, боковым амиотрофическим склерозом, моторной мультифокальной невропатией (ММН), синдромом миелии, объемным образованием спинного мозга, аномалиями кранио-verteбральной области и шейного отдела позвоночника [1, 3].

Данные рентгенографии и МРТ шейного отдела позвоночника у представленных больных позволили исключить сирингомиелию, объемный процесс в спинном мозге, а также дискорадикулярный конфликт. Отсутствие диссоциированных расстройств чувствительности также свидетельствует против сирингомиелии.

Результаты ЭМГ и ЭНМГ говорят в пользу переднеронового процесса и опровергают наличие блоков проведения, возможных при мультифокальной моторной невропатии.

С целью дальнейшей дифференциальной диагностики следует выполнить анализ крови на антитела к ганглиозидам (GM1), однако они выявляются лишь у четверти пациентов с ММН.

Одностороннее поражение на протяжении многих лет и наличие здорового близнеца исключает возможность спинальной амиотрофии у 2-го пациента. В свою очередь 1-му пациенту для окончательного исключения дистальной спинальной амиотрофии (тип V) необходимо выполнить ДНК-диагностику.

Учитывая столь длительное течение заболевания при отсутствии вовлечения в патологический процесс других конечностей и признаков поражения центрального мотонейрона, во 2-м клиническом наблюдении маловероятна модификация болезни в боковой амиотрофический склероз. Однако у 1-го пациента нельзя до конца исключить синдром «свисающих рук», как раннее проявление болезни мотонейрона. Необходимо отметить, что дебют его заболевания в подростковом возрасте свидетельствует против бокового амиотрофического склероза. Поэтому для окончательного суждения о характере патологии и установления диагноза у 1-го пациента требуется более длительное наблюдение, но, учитывая характерные находки на МРТ шейного отдела

позвоночника, данные анамнеза (флексионная установка шеи) диагноз МА более вероятен.

Второе наблюдение демонстрирует длительное течение заболевания, чередование периодов нарастания симптоматики и стабилизации состояния, возможно связанные с процессами текущей денервации и последующей реиннервации. Исключение других локальных причин поражения нижнего мотонейрона позволило выставить диагноз МА.

При клиническом синдроме нижнего мотонейрона необходимо проводить тщательное обследование и дифференциальную диагностику с МА, учитывая при этом возможность доброкачественного течения заболевания, не исключая дебют бокового амиотрофического склероза. Окончательный диагноз может быть поставлен только в результате длительного динамического наблюдения за пациентом.

Несмотря на то, что достоверная диагностика МА на ранней стадии заболевания сложна, а иногда и невозможна, мы считаем целесообразным проведение таким больным коррекции двигательного стереотипа и профилактики флексионной компрессии (воротник Шанца). Возможно, данные мероприятия могут предотвратить дальнейшее прогрессирование заболевания.

## Список литературы

1. Богданов Э.И., Нурмиева С.Р. Синдромы изолированной амиотрофии плечевого пояса и рук. Неврол. журн. 2010; 5: 4–9.
2. Дамулин И.В., Чуркина И.Г., Яворская С.А. и др. Мономелическая амиотрофия. Неврол. журн. 2005; 10 (3): 35–40.
3. Стучевская Т.Р., Казаков В.М., Руденко Д.И. и др. Болезни нижнего двигательного нейрона с преимущественным поражением верхних конечностей: это самостоятельные формы или атипичные варианты бокового амиотрофического склероза? Журн. неврол. и психиатр. 2006; 1: 14–20.
4. Bo Zhou, Lei Chen, Dongsheng Fan et al. Clinical features of Hirayama disease in mainland China. Amyotrophic Lateral Sclerosis 2010; 11: 133–139.
5. Hassan K.M., Hirdesh Sahni I, Atul Jha. Clinical and radiological profile of Hirayama disease: A flexion myelopathy due to tight cervical dural canal amenable to collar therapy. Annals of Indian Academy of Neurology 2012; 15: 106–112.
6. Hirayama K., Toyokura Y., Tsubaki T. Juvenile muscular atrophy of unilateral upper extremity: a new clinical entity. Psychiatria et Neurologia Japonica 1959; 61: 2190–2197.
7. Hirayama K. Non-progressive juvenile spinal muscular atrophy of the distal upper limb (Hirayama's disease). Handbook of Clinical Neurology, J. M. De Jong, Ed., 1991; 15: 107–120.
8. Kohno M, Takahashi H, Yagishita A, Tanabe H. „Disproportion theory” of the cervical spine and spinal cord in patients with juvenile cervical flexion myelopathy: A study comparing cervical magnetic resonance images with those of the normal controls. Surg Neurol 1998; 50: 421–430.
9. Nalini Atchayaram, Vasudev M.K., Gaurav Goel. Familial monomelic amyotrophy (Hirayama disease): Two brothers with classical flexion induced dynamic changes of the cervical dural sac. Neurology India 2009; 57 (6): 810–811.
10. Tashiro K., Kikuchi S., Itoyama Y. et al. Nationwide survey of juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease) in Japan. Amyotrophic Lateral Sclerosis 2006; 7: 38–45.
11. Toma S., Shiozawa Z. Amyotrophic cervical myelopathy in adolescence. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1995; 58: 56–64.

## Monomelic amyotrophy: a rare variant of lower motor neuron disorder (2 clinical cases)

T.M. Alekseeva, V.S. Demeshonok, N.Yu. Aleksandrov, A.D. Khalikov, M.G. Sokolova

*I.I. Mechnikov Northwestern State Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, St. Petersburg, Russia*

**Keywords:** monomelic atrophy, Hirayama's disease, motor neuron disease, flexion myelopathy, amyotrophic lateral sclerosis, ALS.

Monomelic amyotrophy (MMA) is a rare variant of lower motor neuron disease with benign progression. The disease is characterized by muscular weakness and atrophy in the hand and forearm on one side or asymmetrical lesion of both upper limbs with the presence of cold paresis, fasciculations, and fine tremor of the fingers. Sensory disorders, pyramidal symptoms, and involvement of the leg muscles are not typical of it. The final diagnosis of

MMA can be made only on the basis of clinical neurological and electrophysiological tests as well as long-term follow-up of the patient. Timely recommendations for correction of the movement pattern and prevention of flexion compression may slow down the disease progression in some cases and, thereby, improve the quality of life of patients. The article describes two clinical cases with a probable diagnosis of MMA.

**Контактный адрес:** Демешонок Вера Сергеевна – асп. кафедры неврологии им. С.Н. Давиденкова СЗГМУ им. И.И. Мечникова. 191015, г. Санкт-Петербург, Кирочная ул., д. 41. Тел./факс: +7 (812) 400-24-72; e-mail: Vera3009.85@mail.ru;

Алексеева Т.М. – проф. кафедры неврологии им. С.Н. Давиденкова СЗГМУ им. И.И. Мечникова;

Александров Н.Ю. – доц. кафедры функциональной диагностики СЗГМУ им. И.И. Мечникова;

Халиков А.Д. – зав. отд. МРТ клиники «Скандинавия»;

Соколова М.Г. – доц. кафедры неврологии им. С.Н. Давиденкова СЗГМУ им. И.И. Мечникова.