

УДК 616.74-007.23-053.2:612.76](048.8)

Особенности нарушения двигательной активности детей при прогрессирующих нейромышечных заболеваниях (обзор литературы)

И. Н. Чернышева¹, С. Д. Шевченко²

¹ Украинский научно-исследовательский институт протезирования, протезостроения и восстановления трудоспособности, Харьков

² ГУ «Институт патологии позвоночника и суставов им. проф. М. И. Ситенко НАМН Украины», Харьков

Ключевые слова: прогрессирующие нейромышечные заболевания, двигательная активность

Нейромышечные заболевания (НМЗ) — клинически и генетически гетерогенная группа наследственных заболеваний, основой которых является первичное или вторичное поражение мышечной ткани — характеризуются прогрессирующей мышечной слабостью и атрофиями. Нарушения опороспособности и ходьбы являются первыми клиническими признаками этих заболеваний. Выделяют миогенные и неврогенные формы. При поражении непосредственно мышечной ткани различают прогрессирующие мышечные дистрофии (ПМД) и миопатии. Если первично поражается нервная система, выделяют в зависимости от локализации патологического процесса спинальные (СМА) и нервные мышечные атрофии. Характерной особенностью данной группы заболеваний является постоянное прогрессирование, что приводит к постепенной утрате возможности стоять и передвигаться [1, 3, 4, 7, 8, 15, 16].

Среди прогрессирующих мышечных дистрофий одной из наиболее часто встречающихся и злокачественно протекающих является псевдогипертрофическая дистрофия Дюшенна. Первые признаки заболевания появляются в возрасте 2–5 лет: наблюдается слабость мышц ног, которая приводит к частым падениям, затруднениям при ходьбе — дети перестают подниматься по лестнице, бегать, вставать с пола. Слабость мышц таза и бедра влечет изменение походки, она становится раскачивающейся. В возрасте 5–7 лет подъем по лестнице и вставание из положения «сидя» или «лежа» становится возможным только с посторонней помощью, поражаются мышцы плечевого пояса и рук. В возрасте

7–12 лет поднять руки в горизонтальное положение практически невозможно. Мышечная слабость и атрофии, начиная с мышц тазового пояса (*mm. quadriceps femoris, iliopsoas*), распространяются дистально на нижние конечности (*mm. tibialis anterior, extensor digitorum longus et brevis, extensor hallucis longus, peroneus longus et brevis*), мышцы туловища (*mm. trapezius, pectoralis major, latissimus dorsi*) и проксимальные отделы верхних конечностей (*mm. teres, subscapularis, supraspinatus, infraspinatus, deltoideus, triceps et biceps brachii*) с развитием соответствующей ортопедической патологии. Характерна «утиная походка», псевдогипертрофии икроножных, дельтовидных и ягодичных мышц. Развитие атрофии мышц нижних конечностей приводит к специфическим изменениям походки: больные начинают ходить на пальцах с выпуклым животом, переваливаясь, на согнутых в коленных и тазобедренных суставах ногах, развиваются сгибательные контрактуры в крупных суставах ног, гиперлордоз в поясничном отделе позвоночника [1, 3–6, 9, 10].

Изучение ортопедической патологии у больных с прогрессирующей мышечной дистрофией позволило А. П. Крысь-Пугач с соавт. [4, 6] выделить следующие стадии заболевания:

I (доклиническая) без клинических симптомов (от рождения ребенка до первых клинических проявлений);

II (клиническая) выражены основные симптомы, но сохранена ходьба, характеризуется типичной ортопедической патологией:

A — больные с незначительными контрактурами в суставах верхних и (или) нижних конечностей,

признаками гиперлордоза, деформациями стоп и незначительными нарушениями функции ходьбы;

Б — больные с выраженными контрактурами в суставах верхних и (или) нижних конечностей, деформациями позвоночника, стоп, что значительно нарушает функцию ходьбы, опоры и самообслуживания;

III (последняя при потере ходьбы) больные с тяжелыми контрактурами в суставах верхних и (или) нижних конечностей, тяжелыми деформациями позвоночника и стоп, утратой функции опоры и ходьбы:

В — пользуются креслом-коляской;

Г — неподвижны в кровати.

Скорость нарастания ортопедической патологии и ее тяжесть зависят от типа течения заболевания [4, 6]. При медленно прогрессирующем типе ортопедическая патология возникает в возрасте 12–16 лет и в течение десятилетий нарастает постепенно, позволяя больному сохранить функцию опоры и ходьбы в течение всей жизни. В отличие от доброкачественного течения быстро прогрессирующий вариант течения характеризуется возникновением ортопедической патологии в возрасте 8–10 лет и мышечная слабость за 4–10 лет приводит к утрате возможности ходить.

Среди деформаций нижних конечностей при ПМД наиболее характерна деформация стоп, связанная с дисбалансом мышц, укорочением мышц задней группы голени, фиброзным перерождением капсулы и связок голеностопного и подтаранного суставов, что приводит к сужению вилки голеностопного сустава и перерастяжению мышц передней группы голени, делая их неспособными к функции активного разгибания стопы. Формируется эквинус стопы, который может быть как самостоятельной деформацией, так и одним из компонентов сложной деформации стопы [1, 3–5, 8]. Деформации стоп возникают в возрасте 4–5 лет и окончательно формируются в старшем подростковом возрасте. Установлена прямая зависимость степени деформации стоп от возраста пациента и стадии заболевания.

На I (доклинической) стадии ограничение тыльной экстензии не влияет на рисунок ходьбы. На стадии развернутой клинической симптоматики дальнейшее поражение передней группы мышц голени формирует патологическую ходьбу. В конце II стадии заболевания в возрасте 7–10 лет пациенты отдадут предпочтение малоподвижному образу жизни, что связано с нарастающей мышечной слабостью и фиксированной эквинусной деформацией стоп. В конечной стадии заболевания (12–14 лет) добавляется варусный компонент деформации вследствие поражения перонеальной группы мышц,

выраженная боль, трофические нарушения, невозможность пользования обычной обувью [3–6, 9].

Другим проявлением ортопедической патологии при ПМД являются миогенные контрактуры (*contractura myogenetica*) суставов верхних и нижних конечностей. Их развитие связано с первичным поражением мышечной ткани (некроз, замещение соединительной и жировой тканью), дисбалансом мышц, что обусловлено их вялым парезом. Непоследнюю роль в формировании контрактур тазобедренных и коленных суставов у колясочных пациентов играет длительное сидение в коляске в вынужденной позе. При всех формах ПМД контрактуры суставов нижних и верхних конечностей являются сгибательными (что объясняется поражением мышц-разгибателей), симметричными, они имеют тенденцию к прогрессированию. Степень выраженности контрактур зависит от миодистрофического процесса, его злокачественности и утраты силы мышц. На начальной стадии заболевания они незначительны — 170–180°, в стадии развернутой клинической симптоматики их степень увеличивается — 150–170°, в последней стадии они становятся выраженными и соответствуют 130–150° [1, 3, 4, 6].

У больных с ПМД среди типичных ортопедических проявлений важное место занимают деформации позвоночника. Их возникновение связано с прогрессированием основного заболевания и возникновением атрофии мышц туловища, ослаблением мышечного корсета. Развитие тяжелого сколиоза в некоторых случаях может сопровождаться нарушением функции сердечно-сосудистой и дыхательной систем. Сколиоз при всех формах ПМД склонен к постоянному прогрессированию с формированием тяжелой степени деформации, развитием сердечно-сосудистой и легочной недостаточности [1, 3–6, 9].

При исследовании мышечной силы у всех больных с ПМД отмечено ее снижение прямо пропорционально стадии заболевания: в начальной стадии заболевания — 4–3 балла, в развернутой — 2–3, в конечной — 2–1 [6]. Из-за усиливающейся слабости, нарастающих деформаций нижних конечностей дети перестают ходить к 9–12 годам [1, 3–6, 8].

Для всех больных с ПМД характерны два симптома, свидетельствующие о поражении мышц туловища и нарушении функции удержания вертикальной позы и ходьбы [1, 3, 4, 8]:

1. Пациент из положения лежа на спине не может самостоятельно сесть в кровати без помощи рук.

2. Симптом Говерса (Gower) — типичный для всех типов миопатии прием вставания при помощи рук, когда поражаются мышцы тазового пояса (больной ребенок при подъеме с пола сначала встает

на колени, а потом выпрямляет ноги, подвигает их ближе к рукам, чтобы оторваться от пола и распрямиться). Этот симптом выражается в секундах — время подъема дает возможность следить за прогрессированием ПМД, т. к. по мере развития болезни время подъема увеличивается.

Другой группой прогрессирующих нейромышечных заболеваний, возникновение которых связано с первичным морфологическим поражением мышечных волокон, являются врожденные миопатии. Начальные признаки болезни проявляются в раннем возрасте общей мышечной гипотонией, задержкой темпов моторного развития. Мышечная слабость локализуется преимущественно в проксимальных отделах верхних и нижних конечностей. Слабость мышц спины и грудной клетки может способствовать развитию костных деформаций в виде кифосколиоза, воронкообразной грудной клетки. Характерны деформации стоп — полая стопа, косолапость. Статус в первые месяцы заболевания укладывается в понятие «вялый ребенок». Самостоятельная ходьба начинается с задержкой на 4–6 мес., характеризуется неуверенностью и частыми падениями. Течение заболевания доброкачественное или медленно прогрессирующее [1, 5, 7, 9].

При поражении периферического двигательного нейрона возникает большая группа заболеваний со сходной клинической симптоматикой — невральные амиотрофии. Характерно сочетание двигательных расстройств с сенсорными, дистальная их локализация с преимущественным вовлечением перонеальной группы мышц. Степень прогрессирования и тяжесть заболевания зависят от типа нейропатии. Наиболее распространенная форма наследственных нейропатий — болезнь Шарко – Мари – Тута. Мужчины болеют несколько чаще, чем женщины, большая часть случаев (80 %) наследуется по аутосомно-доминантному типу. Существует несколько вариантов этого заболевания [1, 3, 5, 9, 10]:

- 1-й тип характеризуется появлением жалоб на боли в мышцах голени после физической нагрузки на первом десятилетии жизни. Возникают затруднения при беге или подъеме по лестнице, утомляемость, частые падения. Чаще дети ходят на носочках. Характерна полая деформация стопы с молокообразной деформацией пальцев, формированием стопы Фридрейха. Течение заболевания медленно прогрессирующее;
- 2-й тип проявляется позже (13–16 лет) с менее выраженными расстройствами чувствительности и деформации стоп. Начало заболевания относится большей частью ко второй половине

первого или к первой половине второго десятилетия жизни.

Течение болезни медленно прогрессирующее. Различные экзогенные и эндогенные факторы (травмы, инфекции, интоксикации и др.) могут привести к обострению заболевания. Больные, как правило, доживают до старости, сохраняя в течение всей жизни возможность ходить и даже частичную трудоспособность [5, 9, 10]. Основными клиническими симптомами заболевания являются амиотрофии, которые начинаются симметрично с дистальных отделов нижних конечностей. В первую очередь поражаются разгибатели и абдукторы стопы, в результате чего образуется свисающая стопа, появляется характерная походка — степпаж. Атрофия мышц стопы приводит к когтевидной деформации пальцев. В подавляющем большинстве случаев мышцы проксимальных отделов конечностей остаются сохраненными, процесс не распространяется также на мышцы туловища, шеи и головы, кистей и предплечий. Могут наблюдаться фасцикулярные подергивания, нередко болезненные тонические судороги в икроножных мышцах. Для невральной амиотрофии характерно также снижение болевой и температурной чувствительности в дистальных отделах конечностей [1, 3, 5, 10].

Дегенерация тел двигательных нейронов передних рогов спинного мозга приводит к прогрессирующему параличу конечностей и туловища, формированию детской спинальной мышечной атрофии (СМА). Различают три типа СМА [1–3, 5, 9, 10].

Тип 1 (болезнь Верднига – Гоффмана) — вялые параличи конечностей носят диффузный характер, поражение дыхательной мускулатуры приводит к летальному исходу на первом году жизни ребенка.

Тип 2 (хроническая, промежуточная форма) — заболевание носит системный характер. Страдают поперечно-полосатые мышцы шеи, конечностей, туловища. Раньше других поражаются моторные клетки поясничного утолщения, что приводит к развитию пареза сначала в нижних конечностях, затем — в верхних и мышцах туловища и шеи. Появляется эквинусная установка стоп, деформация грудной клетки (воронкообразная, «куриная»). На втором году жизни формируются сгибательные контрактуры коленных и тазобедренных суставов, деформация позвоночника (кифосколиоз). До года дети могут сохранять способности к опоре и передвижению — ходят непродолжительное время, раскачиваясь из стороны в сторону, однако не могут подняться из положения сидя на полу. Постепенно прогрессируя, заболевание приводит к усилению парезов, нарастанию атрофий и контрактур. Дети

становятся сидячими (кресельными) больными и обречены оставаться такими всю жизнь.

Тип 3 (Кугельберга – Веландера) с мягким и медленным течением. Типично начало мышечной слабости в проксимальных отделах нижних конечностей, распространение ее на туловище и верхние конечности. Усилен поясничный лордоз, может развиваться сколиоз, мышечные атрофии носят диффузный характер. Больные длительное время сохраняют способность передвигаться [1–3, 5, 9, 16].

Международный комитет по стандартам лечения больных со СМА предложил следующую классификацию пациентов по уровню их функциональных возможностей [11]:

1-я группа — лежачие больные (не способны сидеть самостоятельно);

2 группа — сидячие больные (могут сидеть самостоятельно, но не могут самостоятельно ходить);

3-я группа — ходячие больные (могут ходить самостоятельно).

Для оценки двигательной активности предложена шкала Хаммерсмита [14, 15], позволяющая оценить двигательную активность пациентов в положении лежа, сидя, по способности ползать, стоять и ходить.

Таким образом, прогрессирующие нейромышечные заболевания и ортопедическая патология — две составляющие одного необратимого процесса, характерной особенностью которого является постоянное прогрессирование [4].

При всем полиморфизме форм прогрессирующих нейромышечных заболеваний, независимо от того первично или вторично поражена мышечная ткань, ортопедическая патология проявляется гипотонией или дисбалансом мышц, контрактурами суставов и деформациями конечностей, позвоночника и грудной клетки, дислокацией в суставах, что связано с дистрофическими процессами в мышечной и соединительной тканях, и приводит к нарушению способности удерживать вертикальное положение тела и передвигаться.

Список литературы

1. Бадалян Л. А. Детская неврология / Л. О. Бадалян. — М.: Медицина, 1984. — 571 с.
2. Современные клинико-терапевтические вопросы проксимальной спинальной мышечной атрофии / В. Г. Вахарловский, В. Н. Команцев, В. А. Любименко и др. // Нейрохирургия и неврология детского возраста. — 2008. — № 3. — С. 38–48.
3. Гринио Л. П. Атлас нервно-мышечных болезней / Л. П. Гринио. — М.: ООО «Издательский дом АНС», 2004. — 167 с.
4. Гук Ю. М. Ортопедичні прояви різних форм прогресуючої м'язової дистрофії: Монографія / Ю. М. Гук, А. П. Кризь-Пугач, А. М. Зима. — Прилуки, 2009. — 120 с.
5. Евтушенко С. К. Ранняя клинико-инструментальная диагностика и терапия быстро- и медленно прогрессирующих мышечных дистрофий и амиотрофий / С. К. Евтушенко // Международный неврологический журнал. — 2007. — № 4 (14). — С. 14–30.
6. Кризь-Пугач А. П. Сучасний погляд на прогресуючу м'язову дистрофію як ортопедичну проблему / А. П. Кризь-Пугач, Ю. М. Гук, А. М. Зима // Вісник ортопедії, травматології та протезування. — 2006. — № 3. — С. 4–15.
7. Кризь-Пугач А. П. Ортопедичні прояви міопатій / А. П. Кризь-Пугач, Ю. М. Гук, А. М. Зима // Вісник ортопедії, травматології та протезування. — 2004. — № 2. — С. 86–88.
8. Лябах А. П. Диагностика та хірургічне лікування набутих деформацій стопи : автореф. дис. на здобуття наук. ступеня докт. мед. наук: спец. 14.01.21 «травматологія та ортопедія» / А. П. Лябах. — Київ, 2004. — 42 с.
9. Руководство по детской неврологии / Под ред. проф. В. И. Гузевой. — СПб.: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2004. — 457 с.
10. Яхно Н. Н. Болезни нервной системы: в 2-х т. / Н. Н. Яхно, Д. Р. Штульмен, П. В. Мельничук. — М.: Медицина, 2001. — Т. 1. — 743 с.
11. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy / C. H. Wang, R. S. Finkel, E. S. Bertini et al. // Journal of Child Neurology. — 2007. — Vol. 22. — P. 1027–1049.
12. Emery A. E. N. Duchenne Muscular Dystrophy / A. E. N. Emery. — Ed. 2. — New York, Oxford University Press, 1988. — 256 p.
13. Gamble J. G. Orthopaedic aspects of central core disease / J. G. Gamble, L. Rinsri, S. Lee // J. Bone Joint Surg. — 1988. — Vol. 70-A, № 7. — P. 1061–1065.
14. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy / K. J. Krosschell, J. A. Maczulski, T. O. Crawford et al. // Neuromuscul Disord. — 2006. — № 16. — P. 417–426.
15. Reliability of the Hammersmith functional motor scale for spinal muscular atrophy in a multicentric study / E. Mercuri, S. Messina, R. Battini et al. // Neuromuscular Disorders. — 2006 — Vol. 16 (2). — P. 93–98.
16. Tbacber M. Spinal fusion and instrumentation for paediatric neuromuscular scoliosis: Retrospective review / M. Tbacber // Orthop. Surg. — 2002. — Vol. 10, № 2. — P. 130–137.