

БОЛЕЗНЬ ВЕРДНИГА-ГОФМАНА (клинический обзор)

Михайлова Т.С., Черкасова В.С., Глущенко В.В.

Кафедра неврологии и психиатрии института медицинского образования
Новгородского государственного университета имени Ярослава Мудрого

Болезнь Верднига-Гофмана — это наследственное заболевание, которое протекает с поражением или полной потерей двигательных нейронов передних рогов спинного мозга. Второе название этой патологии спинальная мышечная атрофия. При этом чаще всего страдают мышцы ног, головы и шеи, что приводит к неспособности держать голову, ползать, ходить, самостоятельно глотать, дышать, моргать. Болезнь Верднига-Гофмана наследуется по аутосомно-рецессивному типу, т.е. оба родителя являются носителями патологического гена. Патологический ген находится в 5 хромосоме и был идентифицирован в 1995 году. Однако болезнь была хорошо описана ещё в 1891 году. Всего с ней рождается 1 ребёнок из 10000 новорожденных, но в разных странах эта цифра сильно различается. Но если говорить о носителях, то каждый 50 человек имеет этот ген. Обнаруживают недоразвитие клеток передних рогов спинного мозга, демиелинизацию передних корешков. Часто имеются аналогичные изменения в двигательных ядрах и корешках V, VI, VII, IX, X, XI и XII черепных нервов. В скелетных мышцах нейрогенные изменения характеризуются «пучковой атрофией», чередованием атрофированных и сохранных пучков мышечных волокон, а также нарушениями, типичными для первичных миопатий (гиалиноз, гипертрофия отдельных мышечных волокон, гиперплазия соединительной ткани).

Различают три формы заболевания:

1. **Врождённая**, при которой симптомы начинают проявляться в первые несколько месяцев после рождения или сразу после появления на свет.
2. **Ранняя детская**, при которой симптомы обнаруживаются в возрасте от 6 месяцев до 1,5 лет.
3. **Поздняя детская**. Здесь основные признаки заболевания можно увидеть только после того, как ребёнку исполнится более чем полтора года.

При этом самой тяжёлой формой считается именно врождённая.

При **врожденной форме** дети рождаются с вялыми парезами. С первых дней жизни выражены генерализованная мышечная гипотония и снижение либо отсутствие глубоких рефлексов. Рано определяются бульбарные расстройства, проявляющиеся вялым сосанием, слабым криком, фасцикуляциями языка, снижением глоточного рефлекса. Выявляется парез диафрагмы. Заболевание сочетается с костно-суставными деформациями: сколиозом, воронкообразной грудной клеткой, контрактурами суставов. Развитие статических и локомоторных функций резко замедлено. Лишь у ограниченного числа детей с большим опозданием формируется способность держать голову и

самостоятельно садиться. Однако приобретенные двигательные навыки быстро регрессируют. У многих детей с врожденной формой болезни снижен интеллект. Часто наблюдаются врожденные пороки развития: гидроцефалия, крипторхизм, гемангиома, дисплазия тазобедренных суставов, косолапость. Течение быстро прогрессирующее, злокачественное. Летальный исход наступает до 9-летнего возраста. Одной из основных причин смерти являются тяжелые соматические расстройства (сердечно-сосудистая и дыхательная недостаточность), обусловленные слабостью мускулатуры грудной клетки и снижением участия ее в физиологии дыхания.

При **ранней детской форме** первые признаки болезни возникают, как правило, на втором полугодии жизни. Моторное развитие в течение первых месяцев удовлетворительное. Дети своевременно начинают держать голову, сидеть, иногда стоять. Заболевание развивается подостро, нередко после инфекции, пищевой интоксикации. Вялые парезы первоначально локализуются в ногах, затем быстро распространяются на мышцы туловища и руки. Диффузные мышечные атрофии сочетаются с фасцикуляциями языка, мелким тремором пальцев, сухожильными контрактурами. Мышечный тонус, глубокие рефлексы снижаются. В поздних стадиях возникают генерализованная мышечная гипотония, явления бульбарного паралича. Течение злокачественное, хотя и мягче по сравнению с врожденной формой. Летальный исход наступает к 14–15 годам жизни.

При **поздней форме** первые признаки болезни возникают в 1,5–2,5 годам. К этому возрасту у детей полностью завершено формирование статических и локомоторных функций. Большинство детей самостоятельно ходят и бегают. Заболевание начинается незаметно. Движения становятся неловкими, неуверенными. Дети часто спотыкаются, падают. Изменяется походка — они ходят, сгибая ноги в коленях (походка «заводной куклы»). Вялые парезы первоначально локализуются в проксимальных группах мышц нижних конечностей, в дальнейшем сравнительно медленно переходят на проксимальные группы мышц верхних конечностей, мышцы туловища; атрофии мышц обычно малозаметны вследствие хорошо развитого подкожного жирового слоя. Типичны мелкий тремор пальцев, бульбарные симптомы — фасцикуляции и атрофия языка, снижение глоточного и небного рефлексов. Глубокие рефлексы угасают уже в ранних стадиях болезни. Костно-суставные деформации развиваются параллельно основному заболеванию. Наиболее выражена деформация грудной клетки. Течение злокачественное, но мягче, чем у первых двух форм. Нарушение способности самостоятельной ходьбы происходит в 10–12-летнем возрасте. Больные живут до 20–30 лет.

Диагноз строится на основании данных генеалогического анализа (аутосомно-рецессивный тип наследования), особенностей клиники (раннее начало, наличие диффузных атрофий с преимущественной локализацией в проксимальных группах мышц, генерализованной мышечной гипотонии, фасцикуляции языка, отсутствие псевдогипертрофий, прогредиентное и в

большинстве случаев злокачественное течение и др.), результатах электронейромиографии и данных биопсии скелетных мышц, выявляющих денервационный характер изменений. Дифференцировать врожденную и раннюю формы следует в первую очередь от заболеваний, входящих в группу синдромов с врожденной мышечной гипотонией (синдром «вялого ребенка»): амиотонии Оппенгейма, врожденной доброкачественной формы мышечной дистрофии, наследственных болезней обмена веществ, хромосомных синдромов и др. Позднюю форму следует отграничивать от спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер, прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшенна, Эрба-Рота и др.

Разработана только симптоматическая терапия с применением большого количества самых разных лекарственных препаратов, таких как препараты, улучшающие трофику нервной ткани: церебролизин, кортексин, аминалон, ноотропил, луцетам.