

Клинический случай: сочетание спинальной амиотрофии Кугельберга–Веландер и фотодерматоза



Псевдомиопатическая форма прогрессирующей спинальной амиотрофии Кугельберга–Веландер (АКВ) - вторичная прогрессирующая мышечная дистрофия, редкое наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом передачи.

Кроме поражения мышечной системы, нередко есть поражения других органов и систем, которые остаются малоизученной стороной заболевания и могут игнорироваться врачами, доставляя немало проблем больному.

Больной Н., 24 года

с симптомами фотодерматита при прогрессирующей мышечной амиотрофии.

Май 2013 года

У пациента собраны анамнестические сведения, проведены осмотр и клинико-лабораторное обследование, ЭКГ, ЭМГ.

Жалобы:

- быстро появляющиеся ожоги кожи даже при кратковременном пребывании на солнце
- утомляемость в ногах при длительной физической нагрузке
- затруднения при подъеме по лестнице
- похудание ног
- искривление позвоночника
- иногда возникающие спонтанные подергивания мышц.

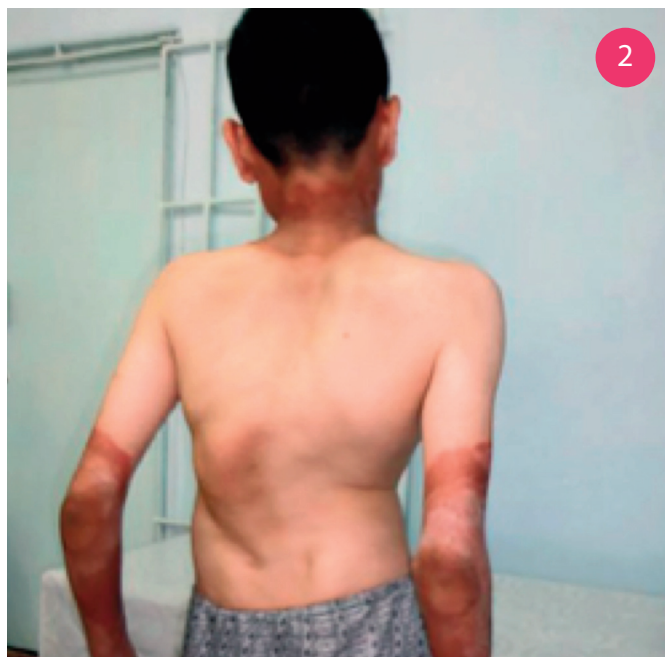
Анамнез: первые симптомы заболевания появились когда больному было 10 лет, он стал отмечать быструю утомляемость, играя со сверстниками.

Вместе с этим начала все сильнее проявляться фототоксическая реакция на солнечное излучение. Спустя 5–6 лет родители заме-

тили искривление позвоночника и похудание ног. Тогда же изменилась походка. Больной получал симптоматическую терапию, но состояние ухудшалось. Случай является спорадическим. Больной рожден от родственного брака (родители — двоюродные сибсы), другие члены семьи (два брата и сестра) не имеют признаков заболевания.

Объективное обследование:

1. Деформация грудной клетки, позвоночника и конечностей (*фото 1 и 2*).
2. На участках кожи, в местах попадания солнечных лучей (лицо, шея, грудь, тыльная поверхность кистей, руки) имеются эритематозные пятна, окраса разной интенсивности: от бледно-розового до багрово-красного. Пятна неправильной формы, с четкими контурами, возвышаются над поверхностью кожи, есть элементы шелушения (*фото 3*).
3. Лопатки «крыловидные», гиперлордоз, «утиная» походка.
4. Неврологический статус: установочный единичный горизонтальный нистагм и гипомимия.
5. Сухожильные рефлексы (пателлярные и ахилловы) угнетены, бицепс- и трицепс-рефлексы снижены одинаково с обеих сторон.



6. Вялый тетрапарез с мышечной силой в 3,5 балла, уменьшение объема активных движений.
7. Мелкий тремор мышц языка, фибриллярные подергивания мышц плеча и голени, двухсторонняя мозжечковая атаксия.
8. ЭКГ: синусовый ритм, ЧСС = 73 уд/мин. Дистрофические изменения миокарда и признаки синдрома преждевременной реполяризации желудочков.
9. ЭМГ: переднероговое поражение спинного мозга.

Рекомендации:

Ограничение пребывания под прямым воздействием солнца. Для снятия симптомов - местно фотозащитное средство.

Выводы:

Как показывает клинический пример, патология других органов и систем при АКВ может иметь тяжелые проявления и быть причиной ухудшения качества жизни пациентов. Вопрос, касающийся патогенетической связи фотодерматоза и АКВ остается открытым.

По материалам статьи: Е. Г. Астахова, А. Н. Шайзаков. Клинический случай: сочетание спинальной амиотрофии Кугельберга — Веландер и фотодерматоза// Аллергология Дерматология № 5 (93) / 2014. Доктор Ру. С: 59-60.