

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДОБРОКАЧЕСТВЕННОЙ МОНОМЕЛИЧЕСКОЙ АМИОТРОФИИ НИЖНЕЙ КОНЕЧНОСТИ

Андреев Р.В.¹, Смольяникова А.В.¹, Голохвастов С.Ю.¹, Емелин А.Ю.¹, Лобзин В.Ю.^{1,2,3}, Литвиненко И.В.¹, Цыган Н.В.¹, Фрунза Д.Н.¹, Маркова М.Н.¹, Лупина Н.А.¹

¹ФГБВОУ ВО «Военно-медицинская академия имени С.М. Кирова» Министерства обороны Российской Федерации, Санкт-Петербург, Россия

²ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

³ФГБУ «Детский научно-клинический центр инфекционных болезней» ФМБА России, Санкт-Петербург, Россия

Резюме. Доброкачественная моноメリческая амиотрофия нижней конечности (ДМАНК) — это медленно прогрессирующее заболевание, которое клинически проявляется атрофией мышц только одной нижней конечности. Это заболевание встречается довольно редко, оно наиболее распространено в странах Азии (описано около 80 случаев). Согласно данным литературы, в Европе к 2000 г. описано всего 16 случаев. Этиология и патогенез заболевания достоверно не изучены к настоящему времени. В статье впервые в отечественной литературе представлен клинический случай развития ДМАНК у пациента в возрасте 42 лет. Пациент поступил с жалобами на слабость в правой ноге и уменьшение ноги в объеме. За период госпитализации проводилась дифференциальная диагностика с боковым амиотрофическим склерозом, прогрессирующими мышечными атрофиями, болезнью Хираяма, сосудистыми и паранеопластическими процессами. Также был обследован отец пациента, у которого наблюдалась атрофия мышц левой нижней конечности. Согласно данным наследственного анамнеза сделано предположение о наличии феномена антиципации при наследовании ДМАНК. Семейный случай возникновения данного заболевания описан впервые в мире.

Ключевые слова: спинальные мышечные атрофии, доброкачественная моноメリческая амиотрофия нижней конечности, синдром «потерянной ноги», полая стопа, феномен антиципации

Для цитирования: Андреев Р.В., Смольяникова А.В., Голохвастов С.Ю., Емелин А.Ю., Лобзин В.Ю., Литвиненко И.В., Цыган Н.В., Фрунза Д.Н., Маркова М.Н., Лупина Н.А. Клинический случай доброкачественной моноメリческой амиотрофии нижней конечности. *Российский неврологический журнал*. 2022;27(6):70–76. DOI 10.30629/2658-7947-2022-27-6-70-76

Для корреспонденции: Смольяникова Анна Владимировна, e-mail: anjalapina1996@gmail.com

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование. Исследование выполнено без финансовой поддержки.

Информация об авторах

Андреев Р.В., <https://orcid.org/0000-0002-4845-5368>; e-mail: andreevr82@mail.ru

Смольяникова А.В., <https://orcid.org/0000-0002-7144-259X>; e-mail: anjalapina1996@gmail.com

Голохвастов С.Ю., <https://orcid.org/0000-0001-5316-4832>; e-mail: golokhvastov@yandex.ru

Емелин А.Ю., <https://orcid.org/0000-0002-4723-802X>; e-mail: emelinand@rambler.ru

Лобзин В.Ю., <https://orcid.org/0000-0003-3109-8795>; e-mail: vladimirlobzin@mail.ru

Литвиненко И.В., <https://orcid.org/0000-0001-8988-3011>; e-mail: litvinenkoiv@rambler.ru

Цыган Н.В., <https://orcid.org/0000-0002-5881-2242>; e-mail: 77tn77@gmail.com

Фрунза Д.Н., <https://orcid.org/0000-0003-2137-9841>; e-mail: daryafrunza@yandex.ru

Маркова М.Н., <https://orcid.org/0000-0002-0992-3405>; e-mail: vorobyeva_m@mail.ru

Лупина Н.А., e-mail: natali.lupina@mail.ru

THE CLINICAL CASE OF BENIGN MONOMELIC AMYOTROPHY OF THE LOWER LIMB

Andreev R.V.¹, Smolyannikova A.V.¹, Golokhvastov S.Yu.¹, Emelin A.Yu.¹, Lobzin V.Yu.^{1,2,3}, Litvinenko I.V.¹, Tsygan N.V.¹, Frunza D.N.¹, Markova M.N.¹, Lupina N.A.¹

¹S.M. Kirov Military Medical Academy of the Ministry of Defense of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia

²North-Western State Medical University named after I.I. Mechnikov, Saint Petersburg, Russia

³Pediatric Research and Clinical Center for Infectious Diseases under the Federal Medical Biological Agency, Saint Petersburg, Russia

Abstract

The benign monomelic amyotrophy of the lower limb is a slowly progressive disease that is clinically manifested by muscle atrophy in only one lower limb. This disease is quite rare, while it is most common in Asian countries (about 80 cases have been described). According to the literature a total of 16 cases of benign monomelic amyotrophy of the lower limb were described in Europe by 2000. Etiology and pathogenesis have not been reliably studied now. The article presents a clinical case of the development of this disease in a 42-year-old patient. The patient was admitted with complaints of weakness in the right leg and its decrease in volume. During the period of hospitalization, differential diagnosis was carried out with amyotrophic lateral sclerosis, progressive muscle atrophy, Hirayama disease, vascular

and paraneoplastic processes. According to the results of a comprehensive laboratory and instrumental examination, the diagnosis was first established: benign monomelic amyotrophy of the lower limb. The father of a patient who had atrophy of the muscles of the left lower limb would also be examined. According to the data of hereditary anamnesis, an assumption was made about the presence of the phenomenon of anticipation in the inheritance of benign monomelic amyotrophy of the lower limb. This article describes for the first time a case of benign monomelic amyotrophy of the lower limb in the domestic literature, as well as a familial case of this disease all over the world.

Key words: spinal muscular atrophy, benign monomelic amyotrophy of the lower limb, “lost leg” syndrome, hollow foot, anticipation phenomenon

For citation: Andreev R.V., Smolyannikova A.V., Golokhvastov S.Yu., Emelin A.Yu., Lobzin V.Yu., Litvinenko I.V., Tsygan N.V., Frunza D.N., Markova M.N., Lupina N.A. The clinical case of benign monomelic amyotrophy of the lower limb. *Russian Neurological Journal (Rossijskij Nevrologicheskij Zhurnal)*. 2022;27(6):70–76. (In Russian). DOI 10.30629/2658-7947-2022-27-6-70-76

For correspondence: Smolyannikova Anna V., e-mail: anjalapina1996@gmail.com

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Acknowledgements. The study had no sponsorship.

Information about authors

Andreev R.V., <https://orcid.org/0000-0002-4845-5368>; e-mail: andreevr82@mail.ru
Smolyannikova A.V., <https://orcid.org/0000-0002-7144-259X>; e-mail: anjalapina1996@gmail.com
Golokhvastov S.Yu., <https://orcid.org/0000-0001-5316-4832>; e-mail: golokhvastov@yandex.ru
Emelin A.Yu., <https://orcid.org/0000-0002-4723-802X>; e-mail: emelinand@rambler.ru
Lobzin V.Yu., <https://orcid.org/0000-0003-3109-8795>; e-mail: vladimirlobzin@mail.ru
Litvinenko I.V., <https://orcid.org/0000-0001-8988-3011>; e-mail: litvinenkoiv@rambler.ru
Tsygan N.V., <https://orcid.org/0000-0002-5881-2242>; e-mail: 77tn77@gmail.com
Frunza D.N., <https://orcid.org/0000-0003-2137-9841>; e-mail: daryafrunza@yandex.ru
Markova M.N., <https://orcid.org/0000-0002-0992-3405>; e-mail: vorobyeva_m@mail.ru
Lupina N.A., e-mail: natali.lupina@mail.ru

Received 27.01.2022
Accepted 08.06.2022

Сокращения: БАС — боковой амиотрофический склероз; ДМАНК — доброкачественная моноメリческая амиотрофия нижней конечности; КФК — креатинфосфокиназа; МРТ — магнитно-резонансная томография; СМА — спинальные мышечные атрофии; ЦДК — цветное доплеровское картирование; ЦСЖ — цереброспинальная жидкость.

Введение. Спинальные мышечные атрофии (СМА) — это группа клинически и генетически гетерогенных наследственных заболеваний, обусловленных прогрессирующей дегенерацией мотонейронов передних рогов спинного мозга. Впервые СМА были описаны в 1891 г. независимо двумя авторами: Г. Верднигом и И. Гоффманом. Г. Вердник описал патоморфологические изменения различных групп мышц, периферических нервов и спинного мозга при СМА, отметив симметричную атрофию клеток передних рогов спинного мозга и передних корешков. И. Гоффман правильно определил спинальный уровень поражения и ввел термин «спинальная мышечная атрофия». СМА являются вторыми по частоте заболеваниями с рецессивным типом наследования после муковисцидоза. Частота встречаемости СМА составляет 1 на 6000–10 000 новорожденных [1].

Согласно рекомендациям Европейского консорциума по изучению нервно-мышечных заболеваний, клиническими критериями СМА являются симметричная мышечная гипотония и гипотрофия, фасцикуляции в различных мышечных группах,

гипо- или арефлексия глубоких рефлексов с конечностей, отсутствие чувствительных, мозжечковых и интеллектуальных расстройств. Патогномоничных симптомов при СМА не обнаружено [2]. Комитетом по исследованиям Всемирной федерации неврологии в 1988 г. СМА были классифицированы на проксимальные, дистальные, лице-лопаточно-плечевые, лопаточно-малоберцовые и бульбоспинальные формы [3].

По мере накопления данных, в литературе стали появляться описания случаев СМА с поражением мышц только одной конечности [3–6]. В 1959 г. К. Hirayama описал 12 пациентов с необычной клинической симптоматикой, которая проявлялась мышечной атрофией только одной верхней конечности [7]. Через 25 лет, в 1984 г., М. Gourie-Devi, T.G. Suresh и S.K. Shankar продемонстрировали несколько случаев изолированной атрофии верхней или нижней конечности и ввели термин «мономелическая амиотрофия». Несколько позже данное заболевание стало включать в себя плечевую амиотрофию и амиотрофию голени [4]. Согласно эпидемиологическим данным доброкачественная мономелическая амиотрофия нижней конечности (ДМАНК) чаще всего встречается в странах Азии: около 90 пациентов в Индии, единичные упоминания в Японии и Малайзии [3–5, 8]. В западных странах к 2000 г. было описано всего лишь 16 пациентов с асимметричной амиотрофией нижней конечности [3–5]. ДМАНК — редкое спорадическое заболевание, чаще поражающее молодых мужчин в течение второго-третьего

десятилетия жизни (средний возраст начала заболевания — 29 лет в западных странах, 24,5 года в странах Азии). Соотношение мужчин и женщин в среднем составляет 9:1 [5, 8].

Точная причина возникновения ДМАНК неизвестна. Некоторые авторы указывают на схожий патогенез с болезнью Хираяма (ювенильной асимметричной дистальной амиотрофией — редким заболеванием, при котором выявляется односторонний и, реже, асимметричный двусторонний парез мышц дистального отдела кисти в миотомах C6–Th1) [7, 9]. Оба заболевания имеют схожие черты: наиболее частое распространение в азиатских странах, асимметричное поражение только одной конечности, скрытое начало и доброкачественное течение. Также обсуждалось, что ДМАНК является клинической разновидностью бокового амиотрофического склероза (БАС), но убедительных данных к настоящему времени не получено [5, 9]. Наиболее частые причины поражения спинного мозга, такие как компрессионное воздействие или ишемическое поражение, при ДМАНК не имеют прямого отношения к возникновению заболевания, но, вероятно, могут быть одним из патогенетических факторов [5].

ДМАНК (синдром «потерянной ноги») — это редкое заболевание с доброкачественным течением и поражением одной нижней конечности [3, 4]. В единичных случаях в последующем в процесс может вовлекаться и другая нога [9]. После дебюта заболевания клиническая картина прогрессирует в течение 2–4 лет, а затем становится более стабильной и никогда не затрагивает бульбарную или дыхательную мускулатуру [8].

Представляем наше клиническое наблюдение. В клинику поступил пациент Х., 42 года, с жалобами на затруднение походки из-за слабости правой стопы, невозможность стоять на пятке и носке правой ноги, похудание мышц правой голени, ощущение холода с уровня правого коленного сустава, онемение боковой поверхности правой стопы. Со слов пациента, считает себя больным с 2011 г., когда супруга и мать обратили внимание на появление прихрамывания на правую ногу. В 2011 г. был госпитализирован в нашу клинику с диагнозом «хроническая вертеброгенная пояснично-крестцовая радикуломиелоишемия с развитием L4, L5, S1-корешкового синдрома справа». В процессе госпитализации проводился дифференциальный диагноз с атипичным вариантом БАС (синдромом Мари–Патрикоса), моноメリческой формой спинальной мышечной атрофии. На фоне медикаментозной терапии (нейротрофической и антиоксидантной) не отмечалось положительного эффекта. В течение длительного времени периодически наблюдался у невролога по месту жительства. Также получал нейрометаболическую терапию без положительного эффекта. Со слов родственников, с осени 2021 г. отмечалось ухудшение в виде усиления прихрамывания на правую ногу, в связи с чем пациент был повторно госпитализирован. Отметим, что на момент госпитализации сам пациент не замечал ухудшения в своем состоянии.

Пациент проживает в Санкт-Петербурге, работает. Работа связана с физической активностью. Со слов пациента, выполняет ее полноценно, несмотря на имеющиеся жалобы. Аллергические реакции на лекарственные препараты отрицает. Согласно представленной медицинской документации пациент имеет гипертоническую болезнь I стадии, контролируемую артериальную гипертензию в течение 5 лет. На постоянной основе принимает эналаприл 5 мг 1 раз в день. С его слов, у отца также отмечалось похудание левой ноги без значимых функциональных нарушений. У других родственников похожей симптоматики не наблюдал.

Неврологический статус: функции черепных нервов не нарушены. Имеется резкое снижение амплитуды подошвенного сгибания и разгибания правой стопы, в руках и левой ноге активные и пассивные движения не ограничены. Мышечный тонус в правой ноге снижен, в остальных конечностях достаточный. Положительный симптом Оршанского справа. Снижение мышечной силы в сгибателях и разгибателях правой стопы до 2 баллов, проксимально в правой ноге мышечная сила удовлетворительная (до 5 баллов). Невозможность стоять на пятке и носке справа. Перонеальная походка (справа). Спонтанных и вызванных фасцикуляций нет. Мышцы нижних конечностей при пальпации безболезненны. В других конечностях мышечная сила достаточная, симметричная. Гипотрофия мышц правой нижней конечности — окружность голени на уровне верхней трети справа 27 см, окружность правого бедра на уровне средней трети 41,5 см (рис. 1). Глубокие рефлексы с рук живые, $S > D$. Глубокие рефлексы с ног: коленные живые, $D > S$, ахиллов справа не вызывается, слева живой. Патологические пирамидные



Рис. 1. Выраженная атрофия мышц правой стопы и правой голени (окружность голени на уровне верхней трети справа 27 см, слева — 39,5 см), гипотрофия мышц бедра (окружность правого бедра на уровне средней трети 41,5 см, левого бедра — 45 см)

Fig. 1. Pronounced atrophy of the muscles of the right foot and right shin (the circumference of the lower leg at the level of the upper third on the right is 27 cm, on the left — 39.5 cm), hypotrophy of the thigh muscles (the circumference of the right thigh at the level of the middle third is 41.5 cm, the left thigh is 45 cm)

кистевые рефлексы: Жуковского, Гоффмана справа, Россолимо с обеих сторон. Патологических пирамидных стопных рефлексов нет. Нарушение поверхностной чувствительности в виде гипестезии по латеральной поверхности правой стопы, других нарушений чувствительности не предъявлял. Координаторные пробы с конечностями (пальце-молоточковую, пальце-носовую, пяточно-коленную) выполнял удовлетворительно с обеих сторон. Симптомы натяжения отрицательные. Функции тазовых органов не нарушены. Менингеальных знаков нет.

На основании жалоб, анамнеза заболевания, осмотра установлен предварительный диагноз: «спинальная мышечная амиотрофия, мономелическая форма, с поражением правой нижней конечности». С целью проведения дифференциального диагноза с синдромом Мари–Патрикоса, дистальной спинальной амиотрофией, болезнью Хираяма (атипичный вариант), сосудистыми аномалиями и паранеопластическим процессом проведено комплексное лабораторно-инструментальное исследование, включающее в себя, помимо стандартных методов, люмбальную пункцию с общим и биохимическим анализом ликвора, ультразвуковое исследование органов брюшной полости, малого таза и забрюшинного пространства, электронейромиографию и электромиографию, магнитно-резонансную томографию грудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника.

За период госпитализации пациенту были выполнены стандартные лабораторные исследования (общий и биохимический анализ крови, общий анализ мочи), по результатам которых отмечалось незначительное повышение концентрации общей креатинфосфокиназы (КФК) до 251,4 ЕД/л (при норме 0,0–171,0 ЕД/л), все остальные показатели (глюкоза, креатинин, общий белок, мочеви́на, аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, общий билирубин, электролиты) были в пределах референсных значений.

При выполнении люмбальной пункции получена бесцветная прозрачная цереброспинальная жидкость (ЦСЖ), ликворное давление составляло 160 мм вод. ст. При оценке общего и биохимического анализа ЦСЖ обращало на себя внимание незначительное повышение белка до 0,76 г/л при норме до 0,4 г/л, остальные показатели были в пределах референсных значений.

Для исключения компрессионных воздействий и ишемических изменений спинного мозга, которые могли бы приводить к данной клинической картине, была выполнена магнитно-резонансная томография (МРТ) грудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника с контрастным усилением. По результатам нейровизуализационного исследования значимых патологических изменений позвоночника и спинного мозга выявлено не было.

По результатам игольчатой электромиографии у пациента регистрировались признаки грубого поражения с выраженной нейрогенной перестройкой в *mm. tibialis anterior, gastrocnemius dextra* (V стадия денервационно-реиннервационного процесса)

и единичными фасцикуляциями, что является следствием хронического нейронального поражения. В *m. rectus femoris dextra* — умеренная нейрогенная перестройка (III стадия денервационно-реиннервационного процесса), единичные фасцикуляции. В *m.m. rectus femoris, tibialis anterior, gastrocnemius sinistra* — легкая нейрогенная перестройка (I–II стадия денервационно-реиннервационного процесса) без спонтанной активности. По результатам электронейромиографии нервов нижних конечностей было исключено поражение периферической нервной системы.

С целью исключения паранеопластического генеза заболевания пациенту проводилось ультразвуковое исследование брюшной полости, забрюшинного пространства и полости малого таза, патологических изменений не выявлено.

К развитию асимметрии нижних конечностей может приводить в том числе и сосудистая патология, например синдром Паркса–Вебера, для исключения которого было проведено ультразвуковое исследование аорты и артерий обеих ног, осмотр ангиохирурга, патологии не выявлено.

Для оценки выраженности мышечной атрофии выполнялось ультразвуковое исследование мышц нижних конечностей. Исследование проводилось на ультразвуковом сканере экспертного класса PHILIPS EPIQ 7 с использованием линейного датчика с диапазоном 4–18 МГц. При оценке двуглавой мышцы бедра измерения проводились в симметричных участках на 5 см ниже ягодичной складки. При визуализации правой двуглавой мышцы бедра отсутствовала правильная дифференцировка мышечной ткани. Определялось ее уменьшение и неоднородность с неравномерным уплотнением и со значительным увеличением эхогенности, что можно было расценивать как разрастание соединительной ткани. Характерный рисунок мышечной исчерченности отсутствовал, васкуляризация мышц в режиме цветового доплеровского картирования (ЦДК) была обеднена. Аналогичные изменения структуры мышечных волокон наблюдались в мышцах голени, с максимальной выраженностью изменений в икроножных мышцах. При визуализации левой двуглавой мышцы бедра структура мышечных волокон и их дифференцировка сохранялись в полном объеме, исчерченность мышечной ткани была правильной, васкуляризация в режиме ЦДК была не изменена (рис. 2).

Одним из ключевых моментов постановки диагноза являлся наследственный анамнез пациента. При более подробном сборе анамнеза было установлено, что атрофия нижней конечности также отмечалась и у отца пациента Х. К настоящему времени в литературе отсутствует описание семейных случаев заболевания. В нашем наблюдении приведены 2 случая болезни в одной семье — у сына и отца (рис. 3).

Отец пациента также был амбулаторно обследован. Начало развития клинической картины в левой ноге сам отец и пациент назвать не могли. Функция

левой ноги не нарушена. В неврологическом статусе обращало на себя внимание снижение мышечной силы в сгибателях и разгибателях левой стопы до степени уступчивости. Глубокие рефлексы с ног: коленные живые, $S > D$, ахиллов слева отсутствует, справа живой. Клонус правой стопы. Полая стопа (*pes cavus*) (рис. 4). Спонтанных и вызванных фасцикуляций не было. Мышцы нижних конечностей при пальпации безболезненны. Координаторные пробы с конечностями (пальце-молоточковую, пальце-носовую, пяточно-коленную) выполнял удовлетворительно с обеих сторон. В остальном неврологический статус без особенностей. По результатам игольчатой миографии регистрировались признаки хронического нейронального поражения на уровне L5–S1 слева (III стадия денервационно-реиннервационного процесса) без признаков активности. Справа также регистрировались признаки хронического нейронального поражения (I стадия

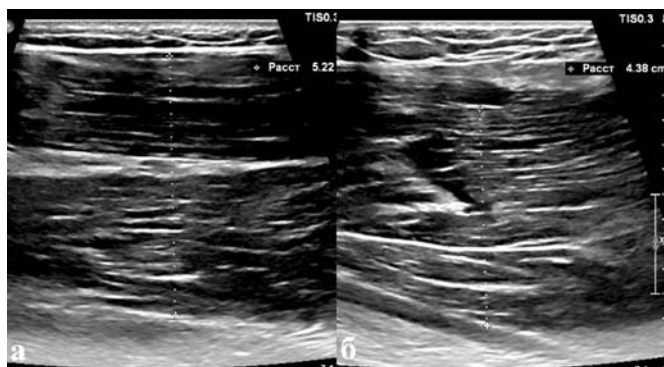


Рис. 2. Толщина короткой головки двуглавой мышцы бедра слева (а) составляет 5,2 см, толщина короткой головки двуглавой мышцы бедра справа (б) составляет 4,3 см

Fig. 2. The thickness of the short head of the biceps femoris muscle on the left is 5.2 cm (a), the thickness of the short head of the biceps femoris muscle on the right is 4.3 cm (b)

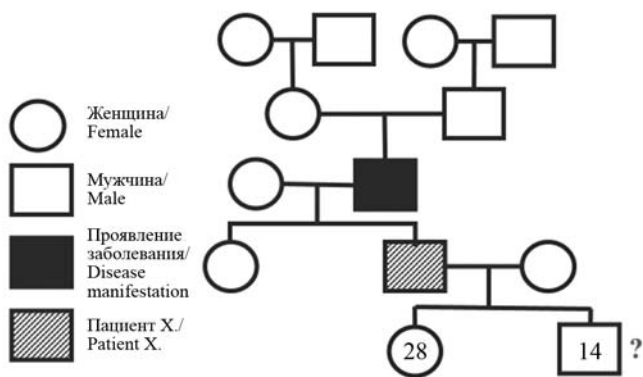


Рис. 3. Генеалогическое древо пациента X. Со слов пациента X. и его отца, ни у кого в роду не наблюдалось похожей клинической картины ни со стороны женщин, ни со стороны мужчин. На настоящий момент у пациента X. есть сестра в возрасте 68 лет без признаков атрофии конечностей. Сын пациента X. в возрасте 14 лет, здоров

Fig. 3. The family tree of patient X. According to patient X. and his father, no one in the family had a similar clinical picture, neither on the part of women nor on the part of men. At the moment, patient X. has there is a sister at the age of 68, with no signs of limb atrophy. Patient X's son at the age of 14, healthy



Рис. 4. а, б — при осмотре отца пациента X. определяется атрофия преимущественно мышц левой голени; окружность левого бедра — 48 см, правого бедра — 50 см, окружность левой голени — 29 см, правой голени — 33 см; в — *pes cavus* слева

Fig. 4. а, б — during the examination of patient X's father the atrophy of mainly the muscles of the left shin is determined; the circumference of the left thigh is 48 cm, the right thigh is 50 cm, the circumference of the left shin is 29 cm, the right shin is 33 cm; в — *pes cavus* on the left



Рис. 5. а — фото пациента X. Определяется асимметричная атрофия мышц голени и бедра правой ноги; б — фото отца пациента X. Определяется асимметричная атрофия мышц голени и бедра левой ноги

Fig. 5. а — photo of patient X. The asymmetric atrophy of the muscles of the right shin and thigh; б — photo of patient X's father. The asymmetric atrophy of the muscles of the of the left shin and thigh

денервационно-реиннервационного процесса) с минимальной активностью.

С учетом клинической картины, времени развития и характера течения заболевания, данных лабораторно-инструментальных методов обследования, особенностей семейного анамнеза пациенту Х. впервые был установлен диагноз: «спинальная мышечная амиотрофия, мономелическая форма, с поражением правой нижней конечности». За период госпитализации проводился дифференциальный диагноз с псевдополиневритическим синдромом Мари–Патрикоса (или синдромом «свисающих ног» — атипичным вариантом БАС с преимущественным поражением нижнего мотонейрона, с развитием вялого нижнего дистального парализа), дистальной спинальной амиотрофией, сегментарной спинальной амиотрофией, недифференцированными формами спинальной амиотрофии. Были исключены паранеопластические процессы, аневризмы сосудов в брюшной полости и полости малого таза, сосудистая патология нижней конечности (синдром Паркса–Вебера), последствия инфекционных заболеваний (клеточной энцефалит, полиомиелитическая форма). В процессе госпитализации пациент получал ремиелинизирующую (тиоктовая кислота), симптоматическую терапию (левокарнитин), витаминотерапию (тиамин, цианокобаламин), физиотерапевтическое лечение, массаж, проводились занятия лечебной физкультурой. На фоне проведенного лечения была достигнута незначительная положительная динамика в виде улучшения общего самочувствия, увеличения мышечной силы в правой стопе.

Обсуждение. Диагноз ДМАНК чаще всего устанавливается ретроспективно при возможности длительного наблюдения за пациентом. Особую трудность составляет заподозрить данную патологию при первой встрече с пациентом [3]. Диагностический поиск должен быть направлен на исключение паранеопластических и сосудистых процессов, а также болезни двигательного нейрона. Дифференциальный диагноз необходимо проводить с БАС, прогрессирующей мышечной атрофией, болезнью двигательного нейрона Мадраса [4].

Диагноз ДМАНК является диагнозом исключения. В настоящее время отсутствуют достоверные клинические критерии из-за редкой встречаемости заболевания. Согласно данным литературы, основные особенности заболевания:

- 1) спорадическое возникновение;
- 2) атрофия мышц, клинически ограниченная одной конечностью, в течение 6–40 лет;
- 3) скрытое начало с начальным медленным прогрессированием, за которым следует стабилизация;
- 4) непропорциональная мышечная атрофия со слабостью, иногда приводящей к инвалидности;
- 5) отсутствие признаков бульбарного паралича и поражения кортикоспинального тракта.

Наличие поллой стопы характерно практически для всех пациентов с ДМАНК [3]. Наличие

в клинической картине повышения глубоких рефлексов в пораженной конечности, незначительных нарушений поверхностной чувствительности в виде гипестезии, фасцикуляций, болезненности мышц и пигментации кожи также не противоречат диагнозу. Из лабораторных показателей в некоторых случаях возможно повышение уровня КФК [9]. Диагноз ДМАНК устанавливается, когда клинические проявления ограничены одной конечностью в течение не менее четырех лет без признаков поражения бульбарной и дыхательной мускулатуры и пирамидного тракта [8, 9].

У пациента Х. наблюдалось незаметное начало заболевания, атрофия мышц правой нижней конечности, а также отсутствие клинических признаков поражения бульбарной и дыхательной мускулатуры и пирамидного тракта. Высокий коленный рефлекс справа, гипестезия по наружному краю правой стопы, незначительное повышение КФК также не противоречит данному диагнозу. В литературе мы не встретили описания случаев наследственной предрасположенности к ДМАНК. Вероятнее всего, это связано с тем, что многие исследования проводились ретроспективно, и достоверно оценить наличие у ближайшего родственника данной патологии не представлялось возможным. В нашем случае схожая картина наблюдалась и у отца пациента Х., следовательно, по результатам жалоб, анамнеза заболевания, объективного осмотра и инструментальных данных можно предположить, что ДМАНК может наследоваться с феноменом антиципации. Поллой стопы при осмотре у пациента Х. выявлено не было, но у отца данный феномен был представлен.

Примерно в 60% случаев при ДМАНК поражается задняя группа мышц голени, реже — в 25% — поражение перонеальных мышц [5]. Совместное вовлечение мышц голени и четырехглавой мышцы бедра встречается практически у всех пациентов (90% случаев). Интересная особенность заболевания в том, что четырехглавая мышца бедра практически никогда не вовлекается в патологический процесс изолированно [4]. Вероятнее всего, существует последовательность вовлечения мышц, связанная с продолжительностью заболевания: вначале медиальная головка икроножной мышцы, затем латеральная головка и другие мышцы задней группы голени. Позже присоединяется поражение передней и латеральной группы мышц голени. Первой вовлеченной мышцей бедра является длинная головка двуглавой мышцы, затем полусухожильная и полумембранозная мышцы, и только затем — четырехглавая мышца бедра [3].

Л. Wang и соавт., основываясь на распределении задействованных мышц, с клинической точки зрения определили четыре типа ДМАНК:

- I тип мышечной атрофии, наиболее редкий среди остальных, характеризуется поражением как передней, так и задней групп мышц бедра. Средний возраст начала заболевания — 44 года;
- II тип — преимущественное поражение мышц голени с диффузной жировой инфильтрацией.

Средний возраст начала заболевания — 45 лет. Является наименее благоприятным, так как есть риск перехода данной формы в БАС;

- III тип характеризуется непропорциональной атрофией мышц голени и бедра с преимущественным вовлечением задней группы мышц голени. Жировая инфильтрация преимущественно выражена в мышцах голени и задней группе мышц бедра. Средний возраст начала заболевания — 33 года;
- IV тип характеризуется пропорциональной атрофией мышц голени и бедра. Средний возраст начала заболевания — 12 лет [9].

Согласно данной классификации у нашего пациента и его отца, вероятнее всего, III тип ДМАНК, так как атрофия мышц голени выражена в большей степени в сравнении с мышцами бедра (рис. 5).

У пациентов с ДМАНК при выполнении игольчатой миографии выявляются признаки хронического нейронального поражения одной конечности без или с минимальной активностью поражения. Феномен «контралатерального вовлечения конечности» также может наблюдаться в редких случаях в легкой степени. Двусторонний процесс не является показателем прогрессирования и ухудшения клинической картины ДМАНК [9]. У отца пациента X. наблюдалось вовлечение двух нижних конечностей в патологический процесс, который имеет хроническое и более доброкачественное течение по сравнению с результатами исследования у сына. У пациента X. также наблюдался феномен «контралатерального вовлечения» с наибольшей выраженностью активности денервационно-реиннервационного процесса в правой нижней конечности и с более высоким уровнем поражения.

У пациентов с ДМАНК при выполнении магнитно-резонансной томографии позвоночника не выявляются признаки отека, компрессии или ишемии спинного мозга, как и в представленном клиническом наблюдении. Согласно полученным клинико-лабораторно-инструментальным данным был установлен диагноз: «спинальная мышечная атрофия, монотелическая форма, с поражением правой нижней конечности». Данный диагноз является диагнозом исключения и часто устанавливается ретроспективно при длительном наблюдении за пациентом. По результатам сравнения клинической картины, степени ее прогрессирования и результатов инструментальных методов у пациента и его отца можно предположить, что ДМАНК имеет генетическую предрасположенность и наследуется с феноменом антиципации. Для лечения ДМАНК используются нейрометаболическая терапия и занятия лечебной физкультурой.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование. Исследование выполнено без финансовой поддержки.

Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать. Все авторы принимали участие в разработке концепции статьи и написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Неврология: национальное руководство / под ред. Е.И. Гусева, А.Н. Коновалова, В.И. Скворцовой. 2-е изд., перераб. и доп. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018:412–1435. [Neurology: National guidelines / ed. by E.I. Gusev, A.N. Konovalov, V.I. Skvortsova. 2nd ed., reprint. and additional. M.: GEOTAR-Media, 2018:1412–1435. (In Russ.)].
2. Гончарова А.Я., Симонян В.А., Евтушенко С.К., Белякова М.С., Евтушенко И.С. Клинический случай позднего дебюта недифференцированной спинальной амиотрофии. *Международный неврологический журнал*. 2012;51(5):131–133. [Goncharova A.Ya., Simonyan V.A., Yevtushenko S.K., Belyakova M.S., Yevtushenko I.S. A clinical case of late onset of undifferentiated spinal amyotrophy. *International Neurological Journal*. 2012;51(5):131–133. (In Russ.)]. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/klinicheskiy-sluchay-pozdnego-debyutane-differentsirovannoy-spinalnoy-amiotrofii>
3. Di Muzio A., Pizzi D.C., Lugaresi A., Ragno M., Uncini A. Benign monomelic amyotrophy of lower limb: a rare entity with a characteristic muscular CT. *Journal of the Neurological Sciences*. 1994;126(2):153–161. [https://doi.org/10.1016/0022-510x\(94\)90266-6](https://doi.org/10.1016/0022-510x(94)90266-6)
4. Nalini A., Gourie-Devi M., Thennarasu K., Ramalingaiah A.H. Monomelic amyotrophy: Clinical profile and natural history of 279 cases seen over 35 years (1976–2010). *Amyotroph Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 2014;15(5–6):457–465. <https://doi.org/10.3109/21678421.2014.903976>
5. Münchau A., Rosenkranz T. Benign Monomelic Amyotrophy of the Lower Limb — Case Report and Brief Review of the Literature. *European Neurology*. 2000;43(4):238–240. <https://doi.org/10.1159/000008183>
6. Hamano T., Mutoh T., Hirayama M., Ito K., Kimura M., Aita T. et al. MRI findings of benign monomelic amyotrophy of lower limb. *Journal of the Neurological Sciences*. 1999;165(2):184–187. [https://doi.org/10.1016/s0022-510x\(99\)00086-6](https://doi.org/10.1016/s0022-510x(99)00086-6)
7. Литвиненко И.В., Рашидов Н.А., Труфанов А.Г., Юрин А.А., Чванова М.В., Алексеев К.Н. Клинический случай болезни Хираяма. Всерос. науч.-практ. конф., посвящ. 180-летию преподавания неврологии в Военно-медицинской академии им. С.М. Кирова «Дегенеративные и сосудистые заболевания нервной системы», 18–19 ноября 2016 г., Санкт-Петербург: сборник статей и тезисов. СПб.: Альта Астра; 2016:57–59. [Litvinenko I.V., Rashidov N.A., Trufanov A.G., Yurin A.A., Chvanova M.V., Alekseev K.N. Clinical case of Hirayama disease. Vseros. nauch.-prakt. conf., dedicated. 180th anniversary of teaching neurology at the Military Medical Academy named after S.M. Kirov “Degenerative and vascular diseases of the nervous system”, November 18–19, 2016, St. Petersburg: Collection of articles and tez. St. Petersburg: Alta Astra; 2016:57–59. (In Russ.)].
8. Moglia C., Calvo A., Cammarosano S., Ilardi A., Canosa A., Gallo S. et al. Monomelic amyotrophy is not always benign: A case report. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*. 2011;12(4):307–308. <https://doi.org/10.3109/17482968.2011.560948>
9. Wang L., Wen H., Chen S., Wang H., Zheng Y., Chen R. et al. Benign monomelic amyotrophy of lower limb in a cohort of chinese patients. *Brain Behav*. 2021;11(4):1–11. <https://doi.org/10.1002/brb3.2073>