

## **Связь с внешним миром только мимикой, клинический случай БОКОВОЙ АМИОТРОФИЧЕСКИЙ СКЛЕРОЗ У МОЛОДОЙ ЖЕНЩИНЫ**

**Расулова Дилбар Камолииддиновна**

**Расулова Муниса Бахтияровна**

Кафедра неврологии и мединцкой психологии

Ташкентская медицинская академия

Contact person: Rasulova Munisa

### **Аннотация**

Боковой амиотрофический склероз(БАС) забирает возможность двигаться, говорить, писать, печатать — но не забирает потребность в выражении чувств, эмоций и желаний. При БАС погибают двигательные нейроны головного и спинного мозга, которые передают сигналы разным группам наших мышц. Боковой амиотрофический склероз может встречаться как в пожилом, так и в более молодом возрасте. Учитывая редкость встречаемости заболевания в молодом возрасте решили осветить клинический случай БАС у молодой женщины, которая общалась с внешним миром только при помощи мимики. При тщательном уходе и своевременной диагностике БАС не смотря на прикованность к постели наблюдается выживаемость больных более 5 лет.

Ключевые слова: нейродегенеративное заболевание, боковой амиотрофический склероз, бульбарные расстройства, мимика

### **Annotation**

ALS takes away the ability to move, speak, write, print - but does not take away the need to express feelings, emotions and desires. ALS kills the motor neurons in the brain and spinal cord that send signals to different muscle groups. Amyotrophic lateral sclerosis can occur both in the elderly and at a younger age. Given the rarity of the disease at a young age, we decided to highlight the clinical case of ALS in a young woman who communicated with the outside world only through facial expressions. With careful care and timely diagnosis of ALS, despite being bedridden, patients have a survival rate of more than 5 years.

Keywords: neurodegenerative disease, amyotrophic lateral sclerosis, bulbar disorders, facial expressions

### **Аннотация**

Ён амиотрофик склероз (ЁАС) да инсон ҳаракатланиш, гаплашиш, ёзиш, чоп этиш каби қобилиятларини йўқотса ҳам, хис туйғу, эмоция ва

истакларни ифода этиш қобилияти анча вақтгача сакланади. ЁАСда турли гуруҳ мушакларига сигнал юборадиган бош мия ва орқа миянинг мотор-харакат нейронлари ҳалок бўлади. ЁАС на фақат кексаларда, балки ёшларда ҳам учрайди. Касалликнинг ёшларда камдан-кам учрашишини ҳисобга олиб, ташқи дунё билан фақатгина юз ифодалари билан мулоқот қилган ёш аёлдаги ЁАСклиникасини ёритишга қарор қилдик. ЁАС ни вақтида ташхисланиб, эҳтиётлаб, парвариш қилиш, бемор тўшақда михланиб қолганига қарамай, уни 5 йилдан кўпроқ яшаётганини гувоҳи бўлдик.

Калит сўзлар: нейродегенератив касаллик, ён амиотрофик склероз, бульбар фалажлик, мимика

**Актуальность.** Про боковой амиотрофический склероз (БАС) обычно вспоминают, когда говорят о астрофизике Стивене Хокинге — в инвалидной коляске с компьютерным монитором, окутанном проводами. Врачи диагностировали БАС в 21 год, пророчили ему два года жизни, но ученый прожил до 76 лет. К концу жизни у Хокинга работала только одна мимическая мышца щеки, с помощью которой он общался с внешним миром. Для общения с внешним миром таким пациентам со временем приходится прибегать к особым устройствам. Стивен Хокинг, например, пользовался специальной компьютерной системой, которая управлялась мышцей щеки. А Джейсон Беккер — американский рок-музыкант в жанре неоклассического металла, гитарист-виртуоз использовал доску с буквами, на которые указывал взглядом.

Боковой амиотрофический склероз (БАС) – идиопатическое дегенеративное заболевание центральной нервной системы, с избирательным поражением двигательных нейронов передних рогов спинного мозга и мозгового ствола (периферических двигательных нейронов) и корковых (центральных) двигательных нейронов и характеризуется неуклонным прогрессированием. БАС – преимущественно спорадическое заболевание, но в 5-10% случаев имеет семейный характер (передается по аутосомно-доминантному типу). В части семейных случаев выявлена мутация на длинном плече 21-й хромосомы – в гене, кодирующем фермент супероксиддисмутаза-1.

Как известно, БАС чаще всего начинается в возрасте 50-70 лет, чаще у мужчин, с асимметричной слабости и похудания мышц в дистальных отделах рук и/или ног, реже – с развития бульбарных нарушений или спастического тетра- или парапареза. В большинстве случаев в течение 2-3 лет вовлекаются все конечности и бульбарная мускулатура. БАС очень редко встречается у

молодых женщин, поэтому мы поставили цель осветить данный клинический случай.

На стационарное лечение в 1-клинику ТМА привели молодую женщину И.Д. 1981 г.р. – 37 лет из Наманганской области, которая не могла самостоятельно предъявлять жалобы из-за бульбарных расстройств. Со слов родственников больная не может говорить, отсутствие голоса, поперхивание, отсутствие движений во всех конечностях, не может удерживать голову и шею.

Из анамнеза морби: Считает себя больной с весны 2013 года, в 31 год, работала учителем в школе. Стала замечать слабость в правой руке (начала часто ронять мел с рук, во время писания на доске,). В течение года развилась слабость и в ногах. Получала стационарное лечение. Через год, к 2014-году присоединяются нарушение речи и глотания, после чего был поставлен диагноз БАС. От начало заболевания в течение 1-1,5 года больная из-за резкой слабости в конечностях перестаёт ходить.

**Status presents:** Общее состояние больной стабильно тяжелое. Сознание ясное. Положение лежащее пассивное, рост 160 см, вес 35 кг. Кожные покровы обычной окраски, эластичность снижена. Подкожная жировая клетчатка развита плохо. Периферические лимфоузлы не увеличены. Отёков нет. Температура тела 36,7°C. Частота дыхания 20 в мин. В легких выслушивается ослабленное везикулярное дыхание. Тоны сердца приглушены, артериальное давление 100/70 мм рт. ст., пульс 82 уд/мин, ритмичный. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул склонен к запорам. Диурез самостоятельный.

**Невростатус:** В сознании, словесный контакт невозможен из-за анартрии, обращенную речь понимает, общается только при помощи мимики, выражение лица спокойное, адекватная, эмоциональный фон снижен, доброжелательна к обследованию. Симптом Данциг - Кунакова отрицательный. Исследование ЧМН: 1-пара: без изменений. 2-пара: без патологии. 3,4,6-пары: движения глазных яблок в полном объеме, нистагма нет. Зрачки равновеликие, реакция на свет сохранена. 5-пара: точки Валле безболезненные. Сила жевательных мышц равна 3 баллам с обеих сторон. 7-пара: лицо асимметричное, центральный парез справа. 8-пара: слух не изменен. 9, 10-пара: грубый бульбарный парез: афония, дисфагия, ринорея, глотание нарушено, мягкое небо свисает, при фонации слабо сокращается, язычок по средней линии, не отклонен в стороны, глоточные рефлекс не вызываются; 11-пара: голову самостоятельно не удерживает из-за пареза, не может поднимать плечи с двух сторон- симптом «свисающий головы»; 12-пара: не может высовывать язык, анартрия; язык атрофирован, наблюдаются фибрилляции языка, симптом «кипящего языка».

В двигательной сфере: смешанная тетраплегия. Активных движений в конечностях нет, имеются контрактуры в локтевых и голено-стопных суставах, тонус мышц в конечностях снижен из-за резкой атрофии мышц. Отмечаются фасцикуляции мышц, сила мышц 0 баллов на проксимальных группах мышц, 1 балл в дистальных отделах рук, на ногах 0 балл в проксимальных группах мышц, 1 балл в дистальных группах мышц. Сухожильные рефлексы высокие с расширенной рефлексогенной зоной, BR D=S, TR D=S, PR D=S, AR D=S, положительные патологические рефлексы: Бабинский, Россолимо, Якобсона -Ласка с 2-х сторон, рефлексы орального автоматизма Маринеску-Родовичи, хоботковый с двух сторон. Чувствительная сфера без изменений. Координаторные пробы: не возможно исследовать. Менингеальных симптомов нет. Высшая нервная деятельность не нарушена. Функции тазовых органов сохранены.

Лабораторные исследования: ОАК: Нb116г/л, эр- 3,9, цп 0,9, лей- 5,9, СОЭ 14мм/час. ОАМ: цвет- с/ж, проз-ть – пр.,отн. плотность – 1021,реакция – кислая, белок – 0,033%, эпителий 6-5, лейкоциты 16-18, слизь +, ураты +. Коагулограмма: гематокрит 42%. Фибриноген 288 мг/дл, этанол тест – отр., тромботест – 5. Биохимия крови: мочевины 7,8 ммоль/л, креатинин 75,2 ммоль/л, глюкоза 5,1 ммоль/л. ЭКГ: Синусовая аритмия с ЧСС 100-83 уд.мин, ЭОС отклонена влево, затруднения внутрижелудочковой проводимости. Гипоксическое изменения в миокарде.

**Дифференциальную диагностику** провели со следующими заболеваниями: бульбоспинальная амиотрофия Кеннеди, шейная миелопатия, спинальная амиотрофия Кугелберга – Веландера. При постановке диагноза использовали приложение- шкалу функционального состояния ALSFRS-R (Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale – Revised)

- «Боковой амиотрофический склероз, бульбарная форма с формированием тетраплегии, дисфагии, стадия 3 ».

Больная получила симптоматическое лечение: рилузолем, Л-карнитином и белковое питание.

**Заключение:** Боковой амиотрофический склероз может встречаться как в пожилом, так и в более молодом возрасте. БАС забирает возможность двигаться, говорить, писать, печатать — но не забирает потребность в выражении чувств, эмоций и желаний. При тщательном уходе и своевременной диагностике БАС не смотря на прикованность к постели наблюдается выживаемость больных более 5 лет.

## Литература

1. Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and other motor neuron diseases (MND) (Lou Gehrig's disease, Charcot's syndrome) Authors: Michael Rubin, MDCM, New York Presbyterian Hospital-Cornell Medical Center. Medical Review Apr 2022
2. Amyotrophic Lateral Sclerosis: Clinical Heterogeneity and approaches to classification. I.S. Bakulin, I.V. Zakroishchikova, N.A. Suponeva, M.N. Zakharov State Budgetary Institution "Scientific Center of Neurology"
3. Handbook on the formulation of the clinical diagnosis of diseases of the nervous system. Ed. V.N. Stock, O.S. Levin. M.: Medical Information Agency, 2006. С. 149–152. [Reference book on formulation of clinical diagnosis of nervous system diseases.
4. Al-Chalabi A., Hardiman O., Kiernan M.C. et al. Amyotrophic lateral sclerosis: moving towards a new classification system. *Lancet Neurol* 2016;15(11):1182–94. DOI: 110.1016/S1474-4422(16)30199-5. PMID: 27647646.
5. Муминова З. А., Нишанов Д. А. Морфологическая характеристика пуповины при беременности, осложненной острой респираторной инфекцией //Журнал теоретической и клинической медицины. – 2016. – №. 4. – С. 104-107.
6. Муминова З. А., Саиджалилова Д. Д., Нишанов Д. А. Морфологическая характеристика плацент женщин, перенесших острые респираторные инфекции //Журнал теоретической и клинической медицины. – 2016. – №. 3. – С. 148-150.
7. Ayupova F. et al. 137. The influence of acute respiratory infection in pregnant women on the development of preeclampsia //Pregnancy Hypertension. – 2018. – Т. 13. – С. S83.