

В. В. Пономарев

РЕДКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ
СЛУЧАИ В НЕВРОЛОГИИ

Руководство для врачей

Санкт-Петербург
ФОЛИАНТ
2020

УДК 616.8
ББК 56.12
П 56

Рецензенты:

Э. З. Якупов — доктор медицинских наук, профессор
С. А. Живолупов — доктор медицинских наук, профессор

Пономарев В. В. Редкие клинические случаи в неврологии
(случаи из практики) : Руководство для врачей /
В. В. Пономарев. — СПб: Фолиант, 2020. — 352 с. : ил.;
цв. наклейка

ISBN 978-5-93929-310-5

В руководстве представлены сведения о редко встречающихся (в том числе орфанных) неврологических синдромах и болезнях, сгруппированных в 4 главы в зависимости от этиологии: аутоиммунные и воспалительные; врожденные пороки развития нервной системы, наследственные и дисметаболические; опухоли нервной системы и паранеопластические синдромы; нейродегенеративные заболевания. В отношении каждой болезни представлены эпонимические сведения, шифр по МКБ-10, эпидемиология, этиология, патогенез, патоморфология, клиническая картина, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение и прогноз. Все разделы книги иллюстрированы собственными клиническими случаями и результатами их обследований.

Для неврологов, нейрохирургов и врачей других специальностей, интересующихся вопросами диагностики и выбора консервативного или оперативного лечения при этих редких патологических состояниях.

УДК 616.8
ББК 56.12

*Права на данное издание принадлежат ООО «Издательство ФОЛИАНТ».
Воспроизведение и распространение в каком бы то ни было виде части или целого издания
не могут быть осуществлены без письменного разрешения ООО «Издательство ФОЛИАНТ»*

ISBN 978-5-93929-310-5

© В. В. Пономарев, 2020
© ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2020

ОГЛАВЛЕНИЕ

<i>Список сокращений</i>	5
<i>Предисловие</i>	6
Глава 1. АУТОИММУННЫЕ И ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ	10
1.1. Аутоиммунные заболевания нервной системы	11
1.1.1. Болезнь Девика	11
1.1.2. Концентрический склероз Бало	20
1.1.3. Энцефалопатия Хашимото	27
1.1.4. Синдром Толоса–Ханта	34
1.1.5. Изолированный церебральный васкулит	43
1.1.6. Болезнь Такаясу.	51
1.1.7. Узелковый периартериит	58
1.1.8. Болезнь Бехчета	67
1.1.9. Гранулематоз Вегенера	72
1.1.10. Аутоиммунная офтальмопатия	79
1.1.11. Болезнь моя-моя.	84
1.1.12. Антифосфолипидный синдром	95
1.2. Воспалительные заболевания нервной системы	103
1.2.1. Неврологические проявления ВИЧ-инфекции.	103
1.2.2. Прогрессирующая мультифокальная лейкоэнцефалопатия	110
1.2.3. Гипертрофический базальный пахименингит	115
1.2.4. Эхинококкоз головного мозга	120
1.2.5. Нейросифилис.	127
Глава 2. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, НАСЛЕДСТВЕННЫЕ И ДИСМЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ.	137
2.1. Врожденные пороки развития нервной системы.	137
2.1.1. Спинальные аневризмы	137
2.1.2. Аневризма грудного отдела аорты.	142
2.1.3. Каротидная аневризма	146
2.1.4. Каротидно-кавернозное соустье	157
2.1.5. Аномалия Киммерле	163

2.1.6. Спонтанная диссекция позвоночной артерии	169
2.1.7. Спонтанная ликворная гипотензия	175
2.2. Наследственные и дисметаболические заболевания нервной системы	182
2.2.1. Болезнь Олбрайта	182
2.2.2. Болезнь Фара	189
2.2.3. Болезнь Вильсона–Коновалова	194
2.2.4. Болезнь Галлервордена–Шпатца	203
2.2.5. Язвенно-мутилирующая акропатия	210
2.2.6. Наследственная спастическая параплегия	214
2.2.7. Миотонии	222
2.2.8. Редкие синдромы алкогольной энцефалопатии.	230
Глава 3. ОПУХОЛИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И ПАРАНЕОПЛАСТИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ	237
3.1. Синдром Панкоста	237
3.2. Хемодектомы	243
3.3. Нейролейкемии	248
3.4. Лимфомы головного мозга	252
3.5. Синдром опсоклонус-миоклонус	256
3.6. Синдром ригидного человека	263
Глава 4. НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	269
4.1. Первичная прогрессирующая афазия	270
4.2. Задняя корковая атрофия	278
4.3. Синдром Миллса	286
4.4. Прогрессирующий надъядерный паралич	293
4.5. Мультисистемная атрофия	300
4.6. Деменция с тельцами Леви	310
4.7. Болезнь Гуам	320
4.8. Неклассифицированное нейродегенеративное заболевание с симптомом камптокормии	329
<i>Заключение</i>	<i>335</i>
<i>Библиографический список</i>	<i>336</i>

СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ

- АГ — артериальная гипертензия
- ВСА — внутренняя сонная артерия
- ДСА — дигитальная субтракционная ангиография
- ККС — каротидно-кавернозное соустье
- КТ — компьютерная томография
- КТА — компьютерно-томографическая ангиография
- МР-ангиография — магнитно-резонансная ангиография
- МРТ — магнитно-резонансная томография
- ПНС — периферическая нервная система
- САК — субарахноидальное кровоизлияние
- СКТ — спиральная компьютерная томография
- СПИ — скорость проведения импульса
- СТХ — синдром Толоса–Ханта
- ТМО — твердая мозговая оболочка
- УЗИ — ультразвуковое исследование
- УП — узелковый полиартериит
- ЦНС — центральная нервная система
- ЦСЖ — цереброспинальная жидкость
- ЭМГ — электромиография
- ЭНМГ — электронейромиография
- c-ANCA — антинейтрофильные цитоплазматические антитела
- FAH — Frontal Assessment Battery — тест «Батарея лобной дисфункции»
- MMSE — Mini-Mental State Examination — краткая шкала оценки психического статуса

ПРЕДИСЛОВИЕ

Человечество за всю историю существования сопровождали многочисленные болезни, с которыми успешно (и не очень) пытались бороться врачи с давних времен. Часть заболеваний действительно оказались побежденными, и они исчезли из причин смерти людей (чума, оспа), другие — видоизменили свое течение и продолжают встречаться в клинической практике (холера, корь, полиомиелит, лепра). Но, к сожалению, появились совершенно новые, ранее не известные болезни (в том числе нынешняя пандемия COVID-19), которые продолжают бросать вызов уже современной медицине. Следует сказать, что большая часть нынешних заболеваний, таких как артериальная гипертензия, сахарный диабет, атеросклероз, дегенеративно-дистрофическое поражение суставов и позвоночника, очень распространены в популяции и по этой причине активно изучаются во многих странах мира. Другие, менее частые болезни, нередко оказываются вне пристального внимания медицинской общественности.

В неврологии, как части медицины, также существуют распространенные заболевания, такие как мозговой инсульт, рассеянный склероз, патология периферической нервной системы. Но есть и более редкие болезни. В этой связи среди практикующих неврологов часто возникает вопрос — какие болезни считать редкими? Ответ простой. С эпидемиологической точки зрения, редкими следует считать заболевания, встречающиеся с частотой 3,5–5,9 случаев на 100 тыс. населения (*European Academy of Neurology, 2020*). Их разновидностью являются орфанные болезни, которые встречаются с частотой 1 случай на 1 млн населения. Основываясь на этих данных, в настоящее время известно около 6000 редких неврологических заболеваний, которыми страдают 500 тыс. человек в мире! Приятно констатировать, что этим пациентам ученые и врачи стали уделять больше внимания, и одним из таких примеров является «Всемирный день редких болезней», который отмечается 29 февраля, начиная с 2008 года, по понятным причинам — не каждый год.

В течение 40-летней врачебной практики всегда интересовался диагностикой и лечением редких неврологических заболеваний. Считаю, что именно в таких сложных и «запутанных» случаях проверяются знания и профессионализм специалиста. Наверно, не случайно одно из высказываний, приписываемое классику медицины Парацельсу, гласит: «Болезнь не может подстроиться под знания врача». Другими словами, пациент не должен страдать от того, знает доктор или нет, как диагностировать и лечить то или иное, пусть не часто встречающееся заболевание. Конечно, можно просто не замечать необычные симптомы поражения не только нервной системы либо идти традиционным путем, которым, к моему большому сожалению, как заведующему кафедрой, все еще следует часть практикующих врачей. Имею в виду практически ежедневно встречающиеся ситуации, когда все боли в спине докторами трактуются как «остеохондроз позвоночника», головные боли и головокружения у лиц молодого возраста как вегетососудистая дистония, а снижение памяти — у лиц среднего возраста с седой головой и тем более пожилого возраста — как проявление хронической сосудистой мозговой недостаточности. Конечно, если следовать такому «подходу» в диагностике реального пациента, никогда не увидишь чего-то «не обычного» и «редкого».

За карьеру практикующего невролога мне посчастливилось наблюдать и лечить тысячи пациентов с раритетными или атипично протекающими болезнями нервной системы. С каждым конкретным случаем приходилось разбираться индивидуально, поднимая всю возможную литературу или пользоваться опытом своих учителей. Тем не менее, кому-то точный диагноз удавалось поставить сразу, за некоторыми пациентами требовалось динамическое наблюдение и повторные обследования, а в части случаев диагноз устанавливался, к сожалению, только на секции. Часть подобных наблюдений уже включены в текст шести изданных руководств для врачей. Другие случаи опубликованы в отечественных и зарубежных научных журналах. Справедливости ради следует отметить, что в настоящее время благодаря помощи Гугла процесс диагностики намного облегчился, но далеко не всегда Интернет может помочь поставить верный диагноз и тем более выбрать грамотное лечение.

Общеизвестно, что эффективность современного исследователя и врача определяется не числом опубликованных тезисов, статей в журналах и книг, а рядом наукометрических пока-

зателей, в частности индексом цитирования. В этой связи примечательно, что одна из моих первых монографий — «Редкие неврологические синдромы и болезни» (2005) — оказалась моей самой цитируемой работой. Наверно, именно этот факт подтверждает актуальность давно выбранного направления для научных исследований. Поэтому, когда издательство «Фолиант» предложило переиздать эту книгу, я сразу согласился. Однако, сопоставляя материал той монографии с сегодняшней реальной ситуацией, я пришел к выводу, что он отчасти устарел. За прошедшие годы в части описанных случаев предложена совершенно иная терминология, изменились диагностические подходы, а самое главное — разработаны совершенно новые возможности консервативного и оперативного лечения. Кроме того, за прошедшие годы у меня появился опыт диагностики других редких неврологических заболеваний. Исходя из сказанного, родилась идея написания новой книги — «Редкие клинические случаи в неврологии».

Структура монографии включает четыре самостоятельные главы, которые сформированы исходя из этиологии заболеваний: 1) аутоиммунные и воспалительные; 2) пороки развития нервной системы, наследственные и дисметаболические заболевания; 3) опухоли нервной системы и паранеопластические неврологические синдромы; 4) нейродегенеративные заболевания. Каждая глава включает описание от 6 до 17 отдельных редких неврологических нозологических форм. В отношении каждой болезни представлены эпонимические сведения, шифр по МКБ-10, эпидемиология, патоморфология, этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение и прогноз. Все разделы книги иллюстрированы собственными клиническими случаями, результатами их обследований, а также в ряде случаев ссылками на видеофайлы, доступные онлайн. Завершают монографию заключение, в котором собраны собственные мысли практикующего невролога по поводу редких болезней и профессионализма в целом, и список использованных литературных источников. В библиографическом списке преобладают русскоязычные (в том числе собственные) и англоязычные статьи, опубликованные в научных журналах преимущественно за последние 20 лет, а также наиболее авторитетные тематические монографии.

Адресуя изложенный в книге материал в первую очередь неврологам и нейрохирургам хочется сказать, что никакая «выдер-

нута» из Интернета информация или статья не сможет помочь в реальной клинической ситуации, когда в приемном отделении или стационаре вы встретились с каким-то «необычным» пациентом. Не пытайтесь привязать все имеющиеся симптомы к рутинному диагнозу, не абсолютизируйте любой (даже дорогой) анализ, не переписывайте протокол КТ или МРТ, основывая на этих результатах диагноз и тем более назначая лечение или планируя операцию. Следуя таким путем, рано или поздно вы ошибетесь. Несмотря на доступность современных высоких диагностических технологий, приоритетом для вас должен оставаться традиционный клинический подход к любому пациенту: жалобы, правильно собранный анамнез заболевания, жизни, внимательный объективный и неврологический осмотр. И только после этого анализируйте все доступные результаты исследований, которые должны подтвердить вашу концепцию, а не заменить ее. Именно по этим причинам надеюсь, что подготовленная к изданию книга найдет свою целевую аудиторию.

Выражаю искреннюю признательность и благодарность за многолетнюю помощь в сборе клинического материала врачам неврологических и нейрохирургических отделений, сотрудникам кабинетов КТ и МРТ 5-й клинической больницы г. Минска и Минской областной клинической больницы, коллегам по кафедре, соавторам публикаций, своим учителям, привившим мне любовь к редким болезням, моим ученикам за постоянное поддержание творческого тонуса и многоуважаемым рецензентам, с которыми лично меня связывают многолетние дружеские отношения.

*Заведующий кафедрой неврологии и нейрохирургии
Белорусской медицинской академии
последипломного образования,
доктор медицинских наук, профессор*
В. В. Пономарев