

Долгий С.В., Сафонова О.В., Сулейманов Р.Р., Урванцева И.А.

Обзор случаев диагностики редкой формы лейкодистрофии:

лейкоэнцефалопатии с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом по данным магнитно-резонансной томографии.

Бюджетное учреждение Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии» (БУ ХМАО-Югры «ОКД «ЦД и ССХ»)

S. V. Dolgiy, O. V. Safonova, R. R. Suleimanov, I. A. Urvantseva

MRI Diagnostics Cases Review of a Rare Form of Leukodystrophy:

**Leukoencephalopathy with Brainstem and Spinal Cord Lesions
and Elevated Lactate Levels**

The Khanty-Mansi Autonomous Okrug - Yugra Diagnostics and Cardiovascular Surgery Center (cardiology clinic), a public-sector entity

Долгий Сергей Валентинович, E-mail: dolgiys-mri@mail.ru, тел. +79227707702

Россия, г. Сургут, БУ ХМАО-Югры «ОКД«ЦДиССХ»

В работе представлены несколько клинико-диагностических наблюдений редкой формы адренолейкодистрофии с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом. Особое внимание уделено МРТ-семиотике этой патологии, так как это представляет большой клинический интерес.

Ключевые слова: Адренолейкодистрофия, наследственное заболевание нервной системы, повышенный уровень лактата, магнитно-резонансная томография (МРТ).

The paper presents several clinical and diagnostic observations of a rare form of adrenoleukodystrophy with damage to the brain stem, spinal cord and increased

lactate. In this paper, special attention is paid to the MRI semiotics of this pathology, as it is of great clinical interest.

Key words: Adrenoleucodystrophy, hereditary disease of the nervous system, elevated lactate levels, magnetic resonance imaging (MRI).

Введение. Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом или митохондриальная аспартил-тРНК синтетазная недостаточность (Leukoencephalopathy with brainstem and spinal cord involvement and lactate elevation; LBSL; Mitochondrial aspartyl-tRNA synthetase deficiency) является редким наследственным заболеванием нервной системы, относится к группе адренолейкодистрофий. Клинически этот тип адренолейкодистрофии проявляется прогрессирующими мозжечковыми, пирамидными расстройствами и нарушениями, свидетельствующими о поражении задних столбов спинного мозга.

В генетике заболевания выявляется мутация гена DARS2, кодирующего митохондриальную аспартил т-РНК синтетазу, этот ген картирован на длинном плече 1 хромосомы, первом субсегменте 5 сегмента 2 региона (локус 1q25.1.), тип наследования аутосомно-рецессивный. В результате этой мутации у больных отмечается низкий уровень активности фермента аспартил-т-РНК-синтетазы, нарушаются окислительно-восстановительные процессы в клетке, в результате чего происходит накопление лактата - продукта анаэробного окисления глюкозы.

Цель: Показать возможности и преимущества магнитно-резонансной томографии головного и спинного мозга в выявлении лейкоэнцефалопатии с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом.

Объекты наблюдения: в работе представлены клинико-диагностические наблюдения трех пациентов, 1 ж. и 2 м.

Пациентка Л. 1988 г.р. обратилась на прием к врачу-неврологу БУ ХМАО «ОКД «ЦД и ССХ» с жалобами на длительное, прогрессирующее нарушение походки за счёт изменения мышечного тонуса по спастическому типу в ногах, на нарастание мышечного тонуса в руках. На момент обращения существенного нарушения когнитивных функций не выявлено.

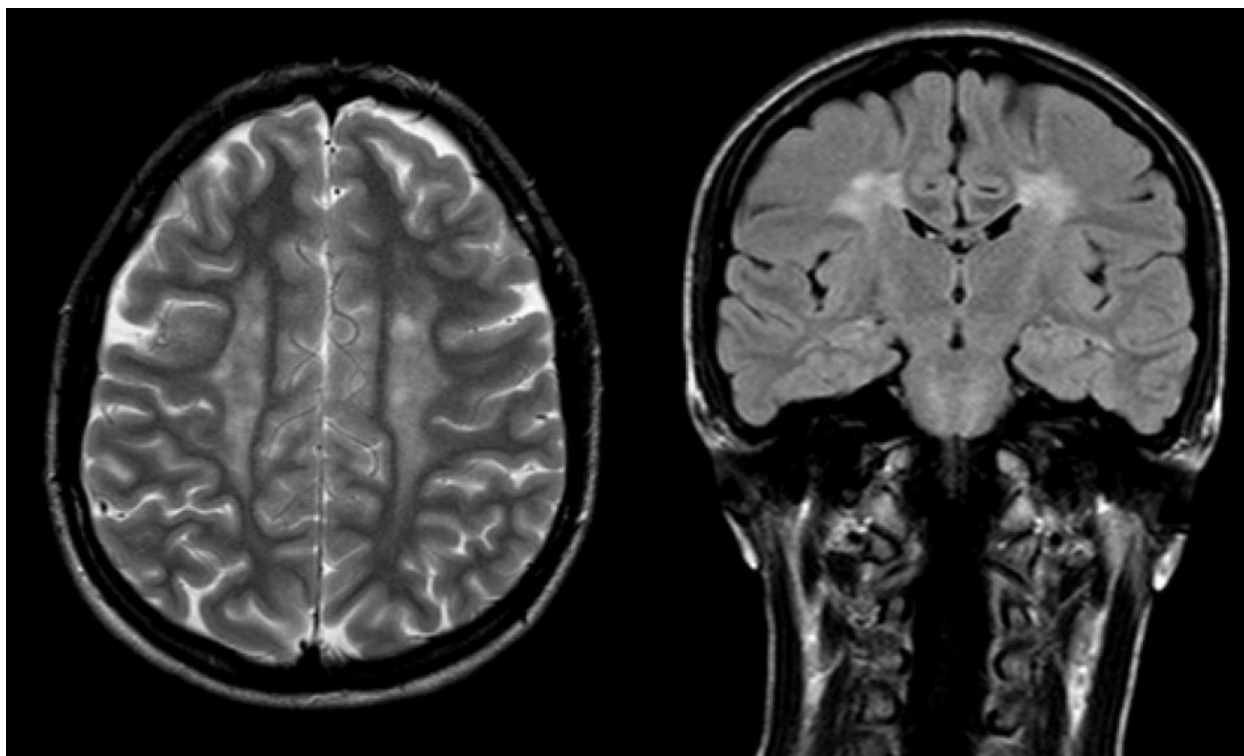
Пациент М. 2003 г.р. обратился в приемное отделение КГБ-1 г. Сургута по направлению из поликлиники с жалобами прогрессирующее нарушение походки за счёт изменения мышечного тонуса по спастическому типу в ногах, на нарастание мышечного тонуса в руках. На момент обращения существенного нарушения когнитивных функций не выявлено.

Пациент Д. 1989 г.р. обратился на прием к врачу-генетику БУ ХМАО «ОКД«ЦДиССХ» с жалобами на резкое изменение мышечного тонуса по спастическому типу в ногах и в руках, при этом передвигался он на инвалидной коляске. На момент обращения у пациента отмечалось небольшое нарушение когнитивных функций.

Всем пациентам было назначено проведение МР-томографии головного и спинного мозга с контрастированием на базе БУ ХМАО «ОКД«ЦДиССХ».

Методы и технические условия: Обследование проводилось на магнитно-резонансном томографе Achieva фирмы Philips напряженностью магнитного поля 1,5 Тесла с использованием 16-ти канальной нейроваскулярной катушки Head-Neck и 8-ми канальной спинальной катушки Spine. При сканировании головного мозга использовались импульсные последовательности T2, Flair, T1, DWI, при сканировании спинного мозга импульсные последовательности T2, T1, Stir в трех взаимно перпендикулярных плоскостях. Для контрастирования в одном случае внутривенно струйно вводился гадолиний-содержащий препарат Дотарем из расчёта 0,2 мл на кг веса и в двух случаях гадолиний-содержащий препарат Гадовист из расчёта 0,1 мл на кг веса. Оценка уровня лактата методом МР-спектроскопии не проводилась.\

Результаты: По данным МР-томографии патологические изменения у всех пациентов были схожи. В гемисферах головного мозга было выявлено диффузно-очаговое поражение белого вещества по типу сливных зон гиперинтенсивных на T2, Flair и гипоинтенсивных на T1 (рис. 1), с избирательным поражением мозолистого тела и кортико-спинальных трактов на уровне таламусов.



**Рис.1 Диффузно-очаговое поражение белого вещества обеих гемисфер
головного мозга.**

Инфратенториально определялось поражение медиальной петли, среднемозгового пути и внутристволовой порции корешка тройничного нерва на уровне моста мозга и средних ножек мозжечка (рис. 2). Также отмечалось специфичное для этого заболевания избирательное поражение пирамидных и задних спинно-церебеллярных трактов на уровне продолговатого мозга (рис. 3). На фоне диффузно-очаговых изменений, в паравентрикулярных отделах гемисфер головного мозга и в области средних ножек мозжечка, выявлены множественные участки с активным ограничением диффузии со значением b фактора 1000 (рис. 4). При исследовании спинного мозга отмечались диффузные изменения дорсолатеральных отделов с избирательным

поражением латеральных кортико-спинальных трактов и боковых столбов (рис. 5). После введения гадолиний-содержащего контрастного вещества выявленные патологические изменения не накапливали контрастное вещество.

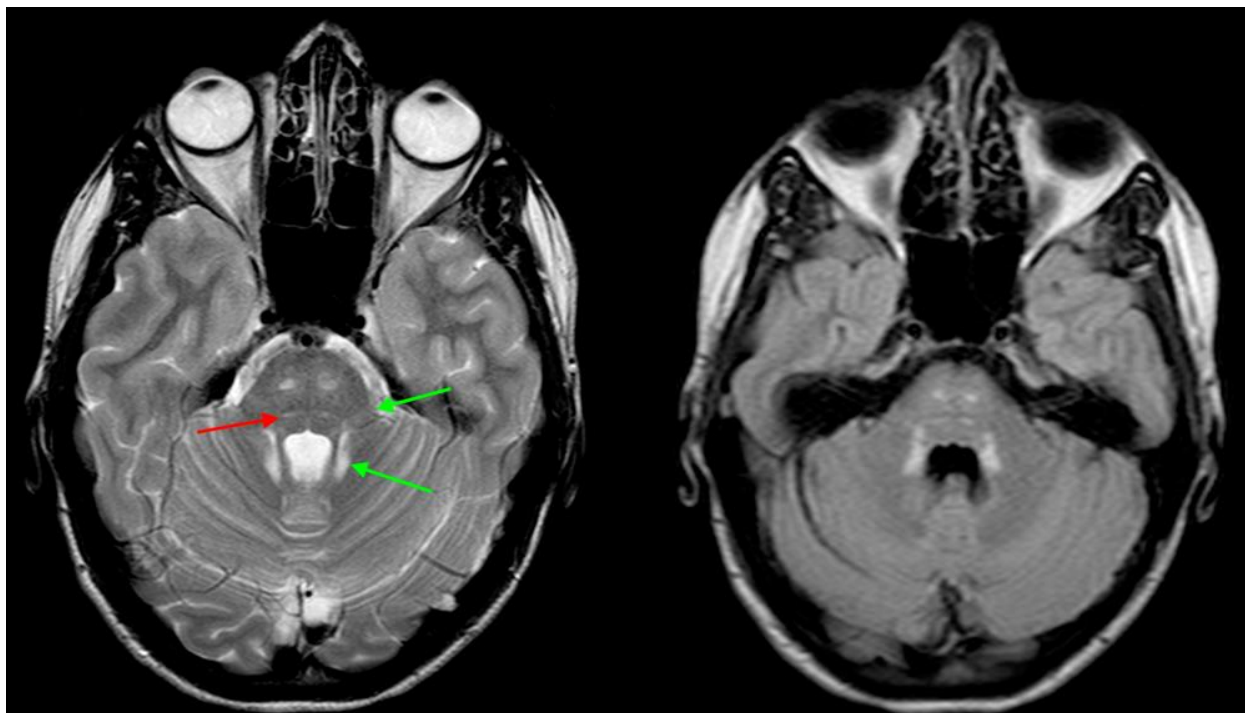


Рис. 2 Избирательное поражение медиальной петли (красная стрелка), среднемозгового пути и внутристволовой порции корешка тройничного нерва на уровне моста мозга и средних ножек мозжечка (зеленые стрелки)

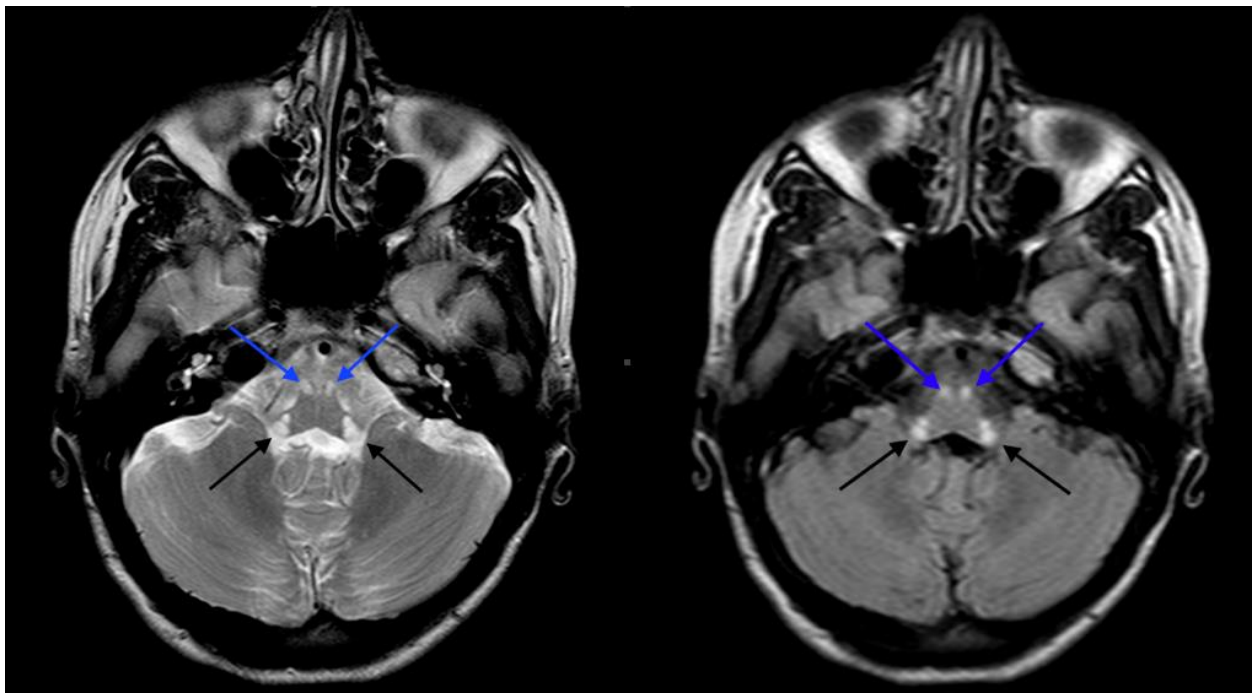


Рис. 3 Поражение пирамидных и задних спинно-цереbellярных трактов на уровне продолговатого мозга (синие и черные стрелки)

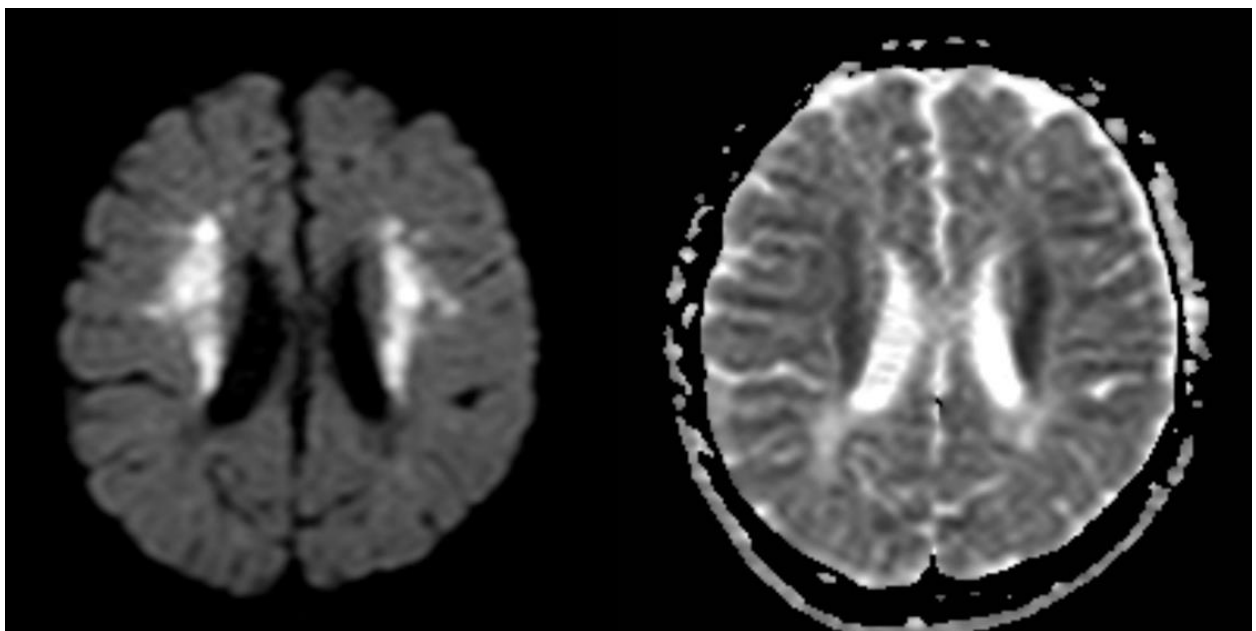


Рис 4. Участки с активным ограничением диффузии (b1000).

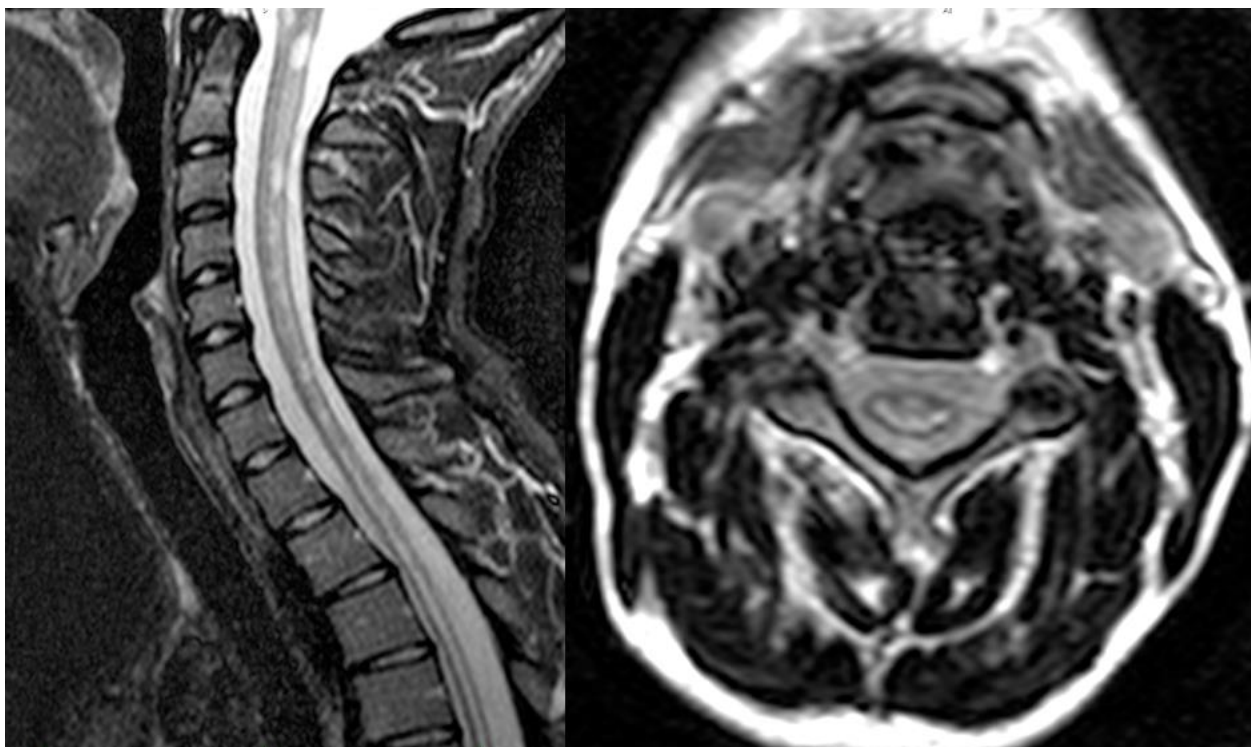


Рис.5 Избирательное поражение латеральных кортико-спинальных трактов и боковых столбов спинного мозга.

Заключение: После комплексного клинико-диагностического обследования всем трём пациентам был выставлен диагноз лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом. Данные магнитно-резонансной томографии сыграли значительную роль в постановке диагноза и определении дальнейшей тактики ведения пациентов, а в двух случаях первичное предположение о возможно наличия данного типа адренолейкодистрофии были высказаны именно врачом рентгенологом ввиду высокой специфичности выявляемых структурных изменений головного и спинного мозга.

У всех трех пациентов данное заболевание было подтверждено путем генетического анализа в виде выявления специфической мутации гена DARS2.

ЛИТЕРАТУРА

1. Корниенко В.Н., Пронин И.Н. Диагностическая нейрорадиология // Издательство «ИП Андреева Т.М.». – 2009 г./Том 3 – С.203-205.
2. Гузева, В.И., Ефет Е.А., Николаева О.М. Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом при МР-спектроскопии (клиническое наблюдение) // Нейрохирургия и неврология детского возраста. – 2013. – № 1 – С.16–22.
3. Михайлова С. В., Захарова Е. Ю., Банин А. В. и др. Клинические проявления и молекулярно-генетическая диагностика лейкоэнцефалопатии с преимущественным поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом у детей // Журн. неврологии и псих. им. С. С. Корсакова. – 2009. – № 9. – С.16–22.
4. Колесникова Е.П., Кузенкова Л.М., Савостьянов К.В. и др. Клинические случаи лейкоэнцефалопатии с преимущественным поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным содержанием лактата при МР-спектроскопии (митохондриальная аспартил-тРНК-синтетазная недостаточность). // Вопросы современной педиатрии. – 2015г./Том 14 - №6 – С.724-731.
5. Steenweg ME, Pouwels PJ, Wolf NI, van Wieringen WN, Barkhof F, van der Knaap MS. Leucoencephalopathy with brainstem and spinal cord involvement and high lactate: quantitative magnetic resonance imaging. Brain. // 2011:3333–3341.