УДК 616.831-073.7
DOI 10.34822/2304-9448-2020-4-58-62

ОБЗОР СЛУЧАЕВ ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИИ С ПОРАЖЕНИЕМ СТВОЛА МОЗГА, СПИННОГО МОЗГА И ПОВЫШЕННЫМ ЛАКТАТОМ ПО ДАННЫМ МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ

С. В. Долгий [1], О. В. Сафонова [1], Р. Р. Сулейманов [1], И. А. Урванцева [1, 2]
[1] Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии», Сургут, Россия
[2] Сургутский государственный университет, Сургут, Россия

Цель – показать возможности и преимущества магнитно-резонансной томографии головного и спинного мозга в выявлении лейкоэнцефалопатии с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом. **Материал и методы.** В работе представлены несколько клинико-диагностических наблюдений редкой формы адренолейкодистрофии с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом. **Результаты.** Данные магнитно-резонансной томографии сыграли значительную роль в постановке диагноза и определении дальнейшей тактики ведения пациентов ввиду высокой специфичности выявляемого поражения головного и спинного мозга.

Ключевые слова: адренолейкодистрофия, наследственное заболевание нервной системы, повышенный уровень лактата, магнитно-резонансная томография.
Шифр специальности: 14.01.13 Лучевая диагностика, лучевая терапия.
Автор для переписки: Долгий Сергей Валентинович, e-mail: dolgiys-mri@mail.ru

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 [1]. В патогенезе заболевания многое остается неясным. Установлено, что у больных отмечается низкий уровень активности фермента аспартил-т-РНК-синтетазы, нарушаются окислительно-восстановительные

REVIEW OF LEUKOENCEPHALOPATHY CASES INVOLVING BRAINSTEM, SPINAL CORD AND ELEVATED LACTATE LEVELS AFTER MAGNETIC RESONANCE IMAGING

S. V. Dolgiy [1], O. V. Safonova [1], R. R. Suleimanov [1], I. A. Urvantseva [1, 2]
[1] District Cardiology Dispensary "Center for Diagnostics and Cardiovascular Surgery", Surgut, Russia
[2] Surgut State University, Surgut, Russia

The study aims to show the possibilities and advantages of magnetic resonance imaging of the brain and spinal cord in detecting leukoencephalopathy with lesions of the brain stem, spinal cord, and increased lactate. **Material and methods.** 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 levels. **Results.** Magnetic resonance imaging data played a significant role in the diagnosis and determination of further management of patients due to the high specificity of detected structural changes in the brain and spinal cord.

Keywords: adrenoleukodystrophy, hereditary disease of the nervous system, elevated lactate levels, magnetic resonance imaging.
Code: 14.01.13 Radiology and Radiation Therapy.
Corresponding Author: Sergey V. Dolgiy, e-mail: dolgiys-mri@mail.ru

процессы в клетке, в результате чего происходит накопление лактата – продукта анаэробного окисления глюкозы [1–3].

Клинически заболевание проявляется нарастающими мозжечковыми, пирамидными расстройствами и нарушениями, свидетельствующими о поражении задних столбов спинного мозга [2–3]. Одним из первых симптомов обычно является типичное нарушение походки в результате изменения мышечного тонуса по спастическому типу в ногах. Прогрессирование заболевания медленное, интеллектуальная сфера грубо не изменена, но нарастание двигательных нарушений приводит к значительной инвалидизации пациентов ко второму-четвертому десятилетию жизни [1].

Как отмечено в работе [4], данное заболевание выявлено относительно недавно несколькими группами ученых в Голландии, России и США (Van der Knaap, F. Barkof et al., 2003; С. В. Серков, И. Н. Пронин и соавт., 2003; T. Linnankivi et al., 2004) независимо друг от друга. Название болезни предложено Van der Knaap в 2003 г. [5]. Магнитно-резонансная картина заболевания является отчетливо патогномоничной, с наличием характерных изменений, не описанных ранее ни при одном заболевании белого вещества [4–5], а постановка диагноза без использования методов лучевой диагностики оказывается достаточно сложной.

В генетике заболевания выявляется мутация гена DARS2, кодирующего митохондриальную аспартил т-РНК синтетазу, этот ген картирован на длинном плече 1-й хромосомы, первом субсегменте сегмента 2-го региона (локус 1q25.1.), тип наследования – аутосомно-рецессивный [6].

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

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Исследование было одобрено локальным этическим комитетом окружного кардиологического диспансера «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии» (Сургут). Пациенты и их законные представители подписали информированное согласие на проведение исследования и публикацию материалов.

В работе представлены клинико-диагностические наблюдения трех пациентов – 1 женщины и 2 мужчин.

Пациентка Л., 1988 г. р., обратилась на прием к врачу-неврологу окружного кардиологического диспансера «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии» (ОКД «ЦД и ССХ») с жалобами на длительное прогрессирующее нарушение походки за счет изменения мышечного тонуса по спастическому типу в ногах, нарастание мышечного тонуса в руках, без существенного нарушения когнитивных функций на момент обращения.

Пациент М., 2003 г. р., обратился в приемное отделение Сургутской городской клинической больницы по направлению из поликлиники с жалобами на постепенное нарушение походки за счет изменения мышечного тонуса по спастическому типу в ногах, без нарушения когнитивных функций на момент обращения.

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

Всем пациентам было назначено проведение магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного и спинного мозга с контрастированием.

Обследование проводилось на магнитно-резонансном томографе Achieva фирмы Philips напряженностью магнитного поля 1,5 Тесла с использованием 16-канальной нейроваскулярной катушки Head-Neck и 8-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 расчета 0,2 мл на кг веса, и в двух случаях – гадолиний-содержащий препарат «Гадовист» из расчета 0,1 мл на кг веса.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

По данным МРТ патологические изменения у всех пациентов были схожи. В обеих 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.

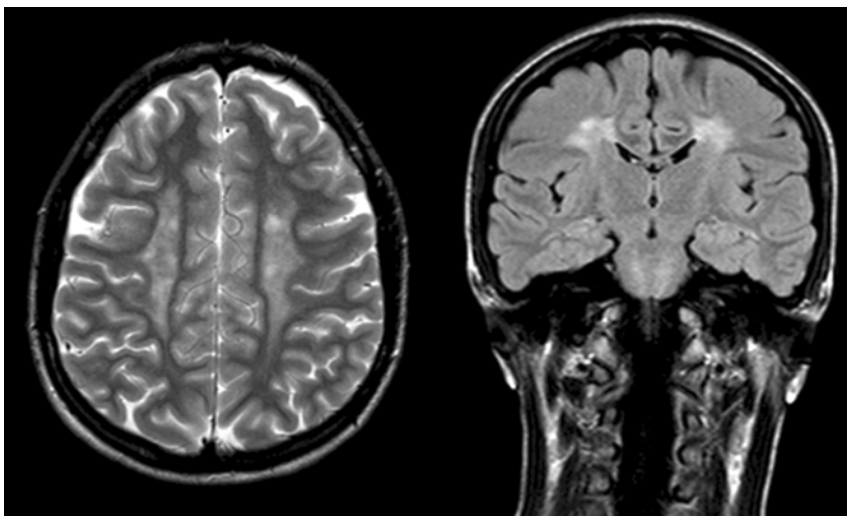

Рис. 1. Диффузно-очаговое поражение белого вещества обеих гемисфер головного мозга

Инфратенториально определялось типичное поражение медиальной петли, среднемозгового пути, а также внутристволовой порции корешка тройничного нерва на уровне моста мозга и средних ножек мозжечка (рис. 2).

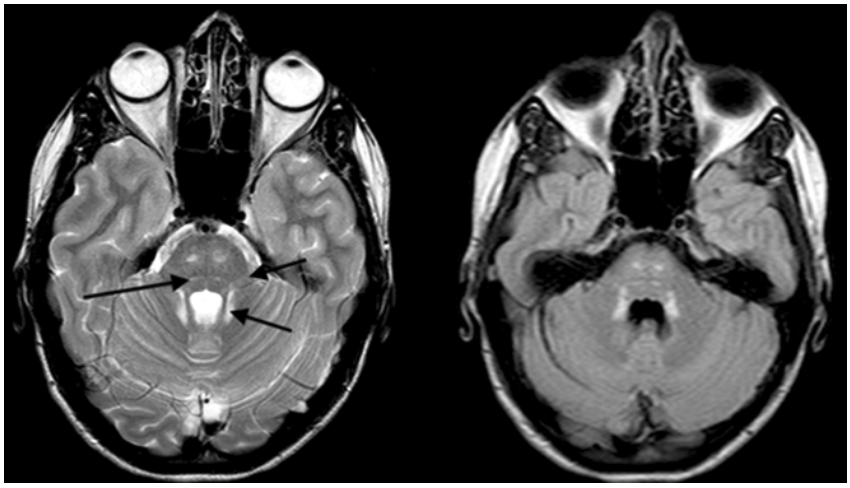

Рис. 2. Избирательное поражение медиальной петли (длинная стрелка), среднемозгового пути и внутристволовой порции корешка тройничного нерва на уровне моста мозга и средних ножек мозжечка (короткие стрелки)

Также отмечалось специфичное избирательное поражение пирамидных и задних спинно-церебеллярных трактов на уровне продолговатого мозга (рис. 3).

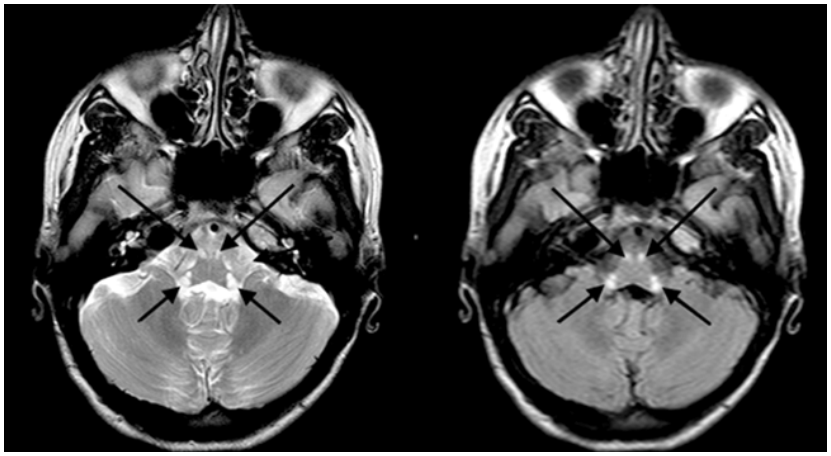

Рис. 3. Поражение пирамидных и задних спинно-церебеллярных трактов на уровне продолговатого мозга (длинные и короткие стрелки)

На фоне диффузно-очаговых изменений в паравентрикулярных отделах гемисфер головного мозга и в области средних ножек мозжечка визуализировались множественные участки с активным ограничением диффузии со значением b-фактора 1 000 (рис. 4).

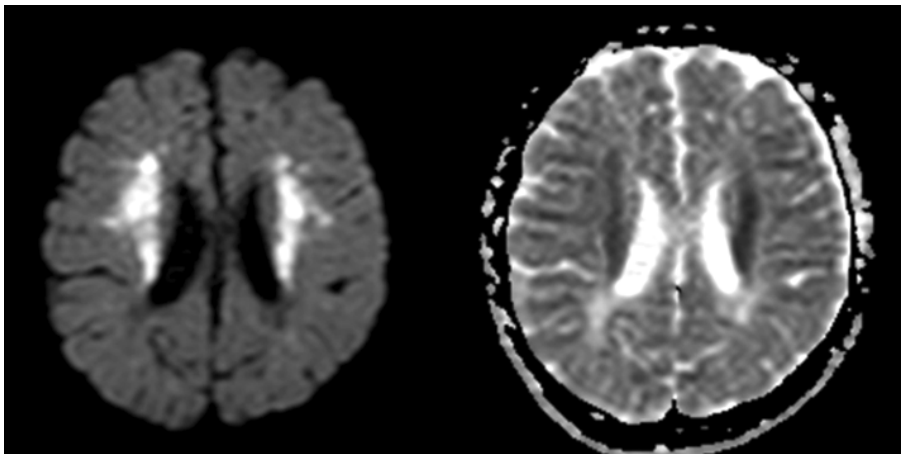

Рис. 4. Участки с активным ограничением диффузии (b 1 000)

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.

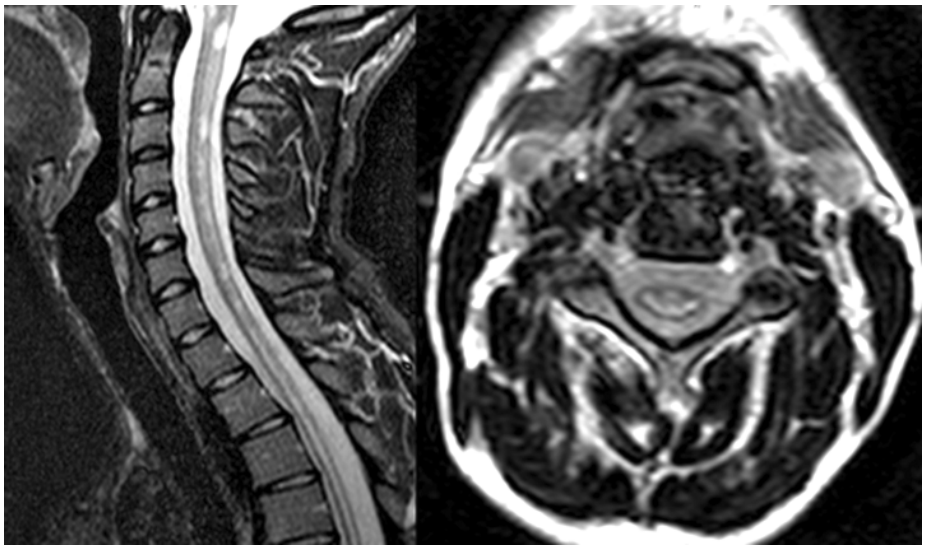

Рис. 5. Избирательное поражение латеральных кортико-спинальных трактов и боковых столбов спинного мозга

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

После комплексного клинико-диагностического обследования всем 3 пациентам был выставлен диагноз «лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом». Данные МРТ сыграли значительную роль в постановке диагноза и определении дальнейшей тактики ведения пациентов, а в двух случаях первичное предположение о возможном наличии данного типа адренолейкодистрофии было высказано именно врачом-рентгенологом ввиду высокой специфичности выявляемых структурных изменений головного и спинного мозга.

В последующем у всех 3 пациентов данное заболевание было подтверждено путем генетического анализа в виде выявления специфической мутации гена DARS2.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

ЛИТЕРАТУРА

1. 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 психологии им. С. С. Корсакова. 2009. № 9. С. 16–22.
2. 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 соврем. педиатрии. 2015. Т. 14, № 6. С. 724–731.
3. Гузева В. И., Ефет Е. А., Николаева О. М. Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом при МР-спектроскопии: клинич. наблюдение // Нейрохирургия и неврология детского возраста. 2013. № 1. С. 16–22.
4. Корниенко В. Н., Пронин И. Н. Диагностическая нейрорадиология. Т. 3. М. : ИП Андреева Т. М., 2009. С. 203–205.
5. Steenweg M. E., Pouwels P. J., Wolf N. I., van Wieringen W. N., Barkhof F., van der Knaap M. S. Leucoencephalopathy with Brainstem and Spinal Cord Involvment and High Lactate: Quantitativa Magnetic Resonance Imaging // Brain: A Journal Of Neurologiy. 2011. P. 3333–3341.
6. Никита В. В., Правдина А. Н. Врожденные и приобретенные митохондриальные расстройства центральной нервной системы // Ученые записки СПбГУ им. акад. И. П. Павлова. 2014. Т. XXI, № 4. С. 50–54.

REFERENCES

1. Mikhailova S. V., Zakharova E. Yu., Banin A. V. et al. Klinicheskie proiavleniia i molekuliarno-geneticheskaia diagnostika leikoentsefalopatii s preimushchestvennym porazheniem stvola mozga, spinnogo mozga i povyshennym laktatom u detei // Zhurn. nevrologii i psikh. im. S. S. Korsakova. 2009. No. 9. P. 16–22. (In Russian).
2. Kolesnikova E. P., Kuzenkova L. M., Savostianov K. V. et al. Klinicheskie sluchai leikoentsefalopatii s preimushchestvennym porazheniem stvola mozga, spinnogo mozga i povyshennym soderzhaniem laktata pri MR-spektroskopii (mitokhondrialnaia aspartil-tRNK-sintetaznaia nedostatochnost). // Voprosy sovremennoi pediatrii. 2015. Vol. 14, No. 6. P. 724–731. (In Russian).
3. Guzeva V. I., Efet E. A., Nikolaeva O. M. Leikoentsefalopatiia s porazheniem stvola mozga, spinnogo mozga i povyshennym laktatom pri MR-spektroskopii (klinicheskoe nabliudenie) // Neirokhirurgiia i nevrologiia detskogo vozrasta. 2013. No. 1. P. 16–22. (In Russian).
4. Kornienko V. N., Pronin I. N. Diagnosticheskaia neiroradiologiia. Vol. 3. Moscow : Izd-vo "IP Andreeva T. M.", 2009. S. 203–205. (In Russian).
5. Steenweg M. E., Pouwels P. J., Wolf N. I., van Wieringen W. N., Barkhof F., van der Knaap M. S. Leucoencephalopathy with Brainstem and Spinal Cord Involvment and High Lactate: Quantitativa Magnetic Resonance Imaging // Brain: A Journal Of Neurologiy. 2011. P. 3333–3341.
6. Nikita V. V., Pravdina A. N. Vrozhdennye i priobretennye mitokhondrialnye rasstroistva tsentralnoi nervnoi sistemy // Uchenye zapiski SPbGU im. Akademika I. P. Pavlova. 2014. Vol. XXI, No. 4. P. 50–54. (In Russian).

СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ

Урванцева Ирина Александровна – кандидат медицинских наук, доцент, заведующая кафедрой кардиологии, Медицинский институт, Сургутский государственный университет, Сургут, Россия; главный врач, Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии», Сургут, Россия.

E-mail: priem@cardioc.ru

Долгий Сергей Валентинович – врач-рентгенолог отделения лучевой диагностики, Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии», Сургут, Россия.

ORCID: 0000-0003-1987-1028.

E-mail: dolgiys-mri@mail.ru

Сафонова Ольга Валентиновна – врач-рентгенолог, заведующая отделением лучевой диагностики, Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии», Сургут, Россия.

E-mail: mauch051182@mail.ru

Сулейманов Рафаэль Ринатович – врач-кардиолог, заместитель главного врача по поликлинической работе, Окружной кардиологический диспансер «Центр диагностики и сердечно-сосудистой хирургии», Сургут, Россия.

E-mail: suleymanov@cardioc.ru

ABOUT THE AUTHORS

Irina A. Urvantseva – Candidate of Sciences (Medicine), Docent, Head, Department of Cardiology, Medical Institute, Surgut State University, Surgut, Russia; Chief Medical Officer, District Cardiology Dispensary "Center for Diagnostics and Cardiovascular Surgery", Surgut, Russia.

E-mail: priem@cardioc.ru

Sergey V. Dolgiy – Radiologist, Department of Radiology, District Cardiology Dispensary "Center for Diagnostics and Cardiovascular Surgery", Surgut, Russia.

ORCID: 0000-0003-1987-1028.

E-mail: dolgiys-mri@mail.ru

Olga V. Safonova – Radiologist, Head, Department of Radiology, District Cardiology Dispensary "Center for Diagnostics and Cardiovascular Surgery", Surgut, Russia.

E-mail: mauch051182@mail.ru

Rafael R. Suleimanov – Cardiologist, Deputy Chief Medical Officer for Outpatient Practices, District Cardiology Dispensary "Center for Diagnostics and Cardiovascular Surgery", Surgut, Russia.

E-mail: suleymanov@cardioc.ru