

УДК 616–089.5:618.2

**ОПЫТ ВЕДЕНИЯ И ОПЕРАТИВНОГО
РОДОРАЗРЕШЕНИЯ БЕРЕМЕННОЙ
С ДЕТСКОЙ СПИНАЛЬНОЙ
АМИОТРОФИЕЙ ВЕРДНИГА – ГОФФМАНА:
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ**

Шумова Миланья Алексеевна
*ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия*
Музыченко Валерий Петрович
*ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»,
Краснодар, Россия*

В статье представлен клинический случай
периоперационного ведения беременной
пациентки со спинальной амиотрофией Верднига –
Гоффмана.

Ключевые слова: АМИОТРОФИЯ,
БЕРЕМЕННОСТЬ, ОБЩАЯ АНЕСТЕЗИЯ,
КЕСАРЕВО СЕЧЕНИЕ

UDC 616–089.5:618.2

**THE MANAGEMENT AND SURGICAL
DELIVERY OF THE PREGNANT WITH
NURCERY VERDNIG – GOFFMAN SPINAL
AMYOTROPHY: CLINIC CASE**

Shumova Milan'ya Alexeevna
*SBIHC «Region clinic hospital Nr 2», Krasnodar,
Russia*
Muzichenko Valeriy Petrovich
*SBIHC «Region clinic hospital Nr 2», Krasnodar,
Russia*

The clinic case of perioperative management of
pregnant with Verdng – Goffman spinal amyotrophy
is presented in the study.

Key words: AMYOTROPHY, GENERAL
ANESTHESIA, CESARIAN SECTION

Введение

Спинальная амиотрофия Верднига – Гоффмана – заболевание, впервые описанное Верднигом в 1891 г. и потом Гоффманом в 1893 г., наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота: 1 на 100 000 населения, 7 на 100 000 новорожденных. Патоморфология заболевания: обнаруживают недоразвитие клеток передних рогов спинного мозга, демиелинизацию передних корешков. Часто имеются аналогичные изменения в двигательных ядрах и корешках V, VI, VII, IX, X, XI и XII черепных нервов. В скелетных мышцах нейрогенные изменения характеризуются «пучковой атрофией», чередованием атрофированных и сохраненных пучков мышечных волокон, а также нарушениями, типичными для первичных миопатий (гиалиноз, гипертрофия отдельных мышечных волокон, гиперплазия соединительной ткани).

Клиническая картина спинальной амиотрофии Верднига – Гоффмана: различают три формы заболевания:

- врожденную,
- раннюю детскую,
- позднюю, отличающуюся временем проявления первых клинических симптомов и темпом течения миодистрофического процесса.

При *врожденной форме* дети рождаются с вялыми парезами. С первых дней жизни выражены генерализованная мышечная гипотония и снижение либо отсутствие глубоких рефлексов. Рано определяются бульбарные расстройства, проявляющиеся вялым сосанием, слабым криком, фасцикуляциями языка, снижением глоточного рефлекса. Выявляется парез диафрагмы. Заболевание сочетается с костно-суставными деформациями: сколиозом, воронкообразной или «куриной» грудной клеткой, контрактурами суставов. Развитие статических и локомоторных функций резко замедлено. Лишь у ограниченного числа детей с большим опозданием формируется способность держать голову и самостоятельно

садиться. Однако приобретенные двигательные навыки быстро регрессируют. У многих детей с врожденной формой болезни снижен интеллект. Часто наблюдаются врожденные пороки развития: гидроцефалия, крипторхизм, гемангиома, дисплазия тазобедренных суставов, косолапость и др.

Течение заболевания быстро прогрессирующее, злокачественное. Летальный исход наступает до 9-летнего возраста. Одной из основных причин смерти являются тяжелые соматические расстройства (сердечно-сосудистая и дыхательная недостаточность), обусловленные слабостью мускулатуры грудной клетки и снижением участия ее в физиологии дыхания.

При *ранней детской форме* первые признаки болезни возникают, как правило, на втором полугодии жизни. Моторное развитие в течение первых месяцев удовлетворительное. Дети своевременно начинают держать голову, сидеть, иногда стоять. Заболевание развивается подостро, нередко после инфекции, пищевой интоксикации. Вялые парезы первоначально локализуются в ногах, затем быстро распространяются на мышцы туловища и руки. Диффузные мышечные атрофии сочетаются с фасцикуляциями языка, мелким тремором пальцев, сухожильными контрактурами. Мышечный тонус, глубокие рефлексy снижаются. На поздних стадиях заболевания возникают генерализованная мышечная гипотония, явления бульбарного паралича.

Течение злокачественное, хотя и более мягкое по сравнению с врожденной формой. Летальный исход наступает к 14–15 годам жизни.

При *поздней форме* первые признаки болезни возникают в 1,5–2,5 года. К этому возрасту у детей полностью завершено формирование статических и локомоторных функций. Большинство детей самостоятельно ходят и бегают. Заболевание начинается незаметно. Движения становятся неловкими, неуверенными. Дети часто спотыкаются, падают. У них

изменяется походка – они ходят, сгибая ноги в коленях (походка «заводной куклы»). Вялые парезы первоначально локализуются в проксимальных группах мышц нижних конечностей, в дальнейшем сравнительно медленно переходят на проксимальные группы мышц верхних конечностей, мышцы туловища. Атрофии мышц обычно малозаметны вследствие хорошо развитого подкожного жирового слоя. Типичны фасцикуляции языка, мелкий тремор пальцев, бульбарные симптомы – фасцикуляции и атрофия языка, снижение глоточного и небного рефлексов. Глубокие рефлексы угасают уже в ранних стадиях болезни. Костно-суставные деформации развиваются параллельно основному заболеванию. Наиболее выражена деформация грудной клетки. Течение злокачественное, но мягче, чем у первых двух форм. Нарушение способности самостоятельной ходьбы происходит в 10–12-летнем возрасте. Больные живут до 20–30 лет.

Клинический случай

Пациентка А., 30 лет, 25.01.2016 поступила в акушерское наблюдательное отделение ККБ № 2 Перинатального центра по направлению из Мостовской ЦРБ с диагнозом: Беременность 30 недель. Детская спинальная амиотрофия Верднига – Гоффмана. Кифосколиоз 4 ст. Хроническая плацентарная недостаточность (Хр ПН): задержка внутриутробного развития (ЗВУР) 1 ст. Анемия 2 ст. Инвалид 1 гр.

На момент поступления жалоб не предъявляет. Особенности анамнеза: наследственность не отягощена, с 10 месяцев выставлен диагноз спинальной амиотрофии Верднига – Гоффмана, генетически подтвержден. Травм, операций, гемотрансфузий не было. Аллергологический анамнез не отягощен. Туберкулез, вирусные гепатиты, ВИЧ, ИППП – отрицает.

Беременность первая в 2014 г. – медикаментозный аборт на ранних сроках, без осложнений.

Беременность вторая в 2016 г. – настоящая, наступила

самостоятельно.

В женскую консультацию обратилась на сроке 28–29 нед, 1–2 триместр, со слов пациентки, без особенностей. Необследованная. Прибавка в весе неизвестна.

Данные дополнительных инструментальных и аппаратных исследований: УЗИ брюшной полости – без патологии, УЗИ почек – признаки каликопиелозктазии слева, Эхо-КГ – межжелудочковая перегородка (МЖП) в с/3 истончена, без сброса по цветовому доплеровскому картированию (ЦДК), пролапс митрального клапана (ПМК) 1 ст., осмотр крайне затруднен.

Рентгенография органов грудной клетки (ОГК): кифосколиотическая деформация грудной клетки. Патологических изменений в доступных визуализации отделах легких не выявлено.

Заключение невролога: Детская спинальная амиотрофия Верднига – Гоффмана, в терапии невролога не нуждается.

Заключение терапевта: ПМК 1 ст. Анемия 2 ст. Детская спинальная амиотрофия Верднига – Гоффмана.

Особенности лабораторных данных: Hgb – 85 г/л, Hct – 28,2 %, MCV – 61 фл, MCH – 19,0 пг, по остальным параметрам – без особенностей.

Тактика ведения: 29.01.16 консилиумом было принято решение о досрочном родоразрешении путем кесарева сечения. Ранее была проведена профилактика острого респираторного дистресс-синдрома (ОРДС) плода.

01.02.16 проведена нижнесрединная лапаротомия, корпоральное кесарево сечение. С учетом развития гипотонического кровотечения (20 мл/кг) и тяжелой экстрагенитальной патологии консилиумом решено провести экстирпацию матки без придатков, дренирование брюшной полости.

Анестезиологические аспекты: в полном объеме мониторинг оксигенации, вентиляции, кровообращения, температуры.

Предоперационная подготовка – очистительная клизма.

Премедикация – феназепам 1 мг, метоклопрамид 10 мг, цефазолин 2 г.

Учитывая анатомические особенности, высокий риск трудной интубации – приглашена бригада бронхоскопистов, проведена интубация трахеи в сознании под местной анестезией (спреем 2%-го лидокаина) трубкой диаметром 7,5.

Интубация проведена без миорелаксантов, т. к. деполяризующие мышечные релаксанты вызывают миотонические спазмы при мышечных дистрофиях, что обуславливает значительные трудности при проведении искусственной вентиляции легких (ИВЛ). Применяют недеполяризующие релаксанты, т. к. они таких спазмов не вызывают. Пациентки со значительной мышечной слабостью – это особая группа больных, у них дозу релаксанта тщательно титруют и проводят пристальное наблюдение за блоком. В настоящее время не ясно, существует ли связь между миотонической дистрофией и злокачественной гипертермией. Описано несколько случаев злокачественной гипертермии у таких больных. При выраженной мышечной слабости довольно высок риск гиперкалиемических аритмий, если применяются деполяризующие мышечные релаксанты. При тяжелых формах этой болезни наблюдаются поражения, как дыхательных путей, так и аномалии позвоночника, что делает любой вид обезболивания очень проблематичным.

ИВЛ осуществлялась аппаратом Datex Ohmeda в принудительном режиме с контролем по давлению, с параметрами: P_iP 16–18 см вод.ст., ЧДД = 12–14/мин, FiO₂ = 30 %, Pressure support – 8 см вод.ст., PEEP – 4 см вод.ст. ДО – 250–300 мл SpO₂ на этом фоне 98–99 %, CO₂ на выдохе – 32–34 мм рт.ст. Аускультативно – аппаратное дыхание, D = S. Внутривенный доступ под контролем УЗИ – правая яремная вена катетером 14 G. ЦВД + 5 см вод.ст.

Вводная анестезия – кетамин 2 мг/кг. Анестезия поддерживалась ингаляционным анестетиком (закисью азота в соотношении к кислороду

2:1 после извлечения плода) и фентанилом 0,005 % – 0,1 мг на разрез и каждые 30 мин операции, промедол в/м – 20 мг за 40 мин до окончания операции.

Инфузионная терапия: 500 мл коллоидов. Кровопотеря составила 650 мл (20 мл/кг). Учитывая гипотоническое кровотечение и исходную анемию 2 ст., проведена аппаратная реинфузия крови – 250 мл, введено 383 мл совместимой эритроцитарной взвеси.

Интраоперационно лабораторно: гемоглобин – 115 г/л после гемотрансфузии, аутореинфузии, по кислотно-щелочному состоянию (КЩС), ОАК, гемостазу компенсирована.

На 3-й минуте операции извлечен плод женского пола, 2–3 балла по шкале Апгар.

Продолжительность операции составила 125 мин, дыхание в течение операции принудительное, течение анестезии гладкое, гемодинамика стабильная. Суммарно введено 100 мг кетамина, 0,3 мг фентанила, 20 мг промедола.

Больная переведена для наблюдения в палату интенсивной терапии на ИВЛ, через 2 часа при полном восстановлении сознания, кашлевого рефлекса, стабильных лабораторных показателях экстубирована.

В послеоперационном периоде осложнений не выявлено, больная получала стандартную инфузионную, антибактериальную и тромболитическую терапию, через сутки переведена в акушерское наблюдательное отделение, через 7 суток выписана домой в удовлетворительном состоянии.

Выводы

Сложность оказания анестезиологической помощи ввиду анатомических особенностей, требуется привлечение смежных специалистов.

Контроль безопасности применения препаратов для

анестезиологического пособия (миорелаксанты, наркотические анальгетики, ингаляционные анестетики). Возможность интубации без миорелаксантов.

В то же время необходимо проведение дополнительных исследований для решения вопроса безопасной респираторной поддержки у пациентов такой категории.

Зарубежные коллеги подчеркивают важную роль родителей в послеоперационном уходе за такими пациентами и, конечно, наличия индивидуального сестринского поста наблюдения, что позволяет выполнять наиболее раннюю экстубацию трахеи.

В свою очередь по возможности у таких пациентов необходимо применять регионарные методы анестезии. Так, S. J. Harris, K. Moaz (Великобритания) описывают успешную субарахноидальную анестезию при плановой операции кесарева сечения сразу у двух сестер с разницей во времени несколько месяцев.

Список литературы

1. *Bach J. R. Brian Weaver Spinal Muscular Atrophy Type 1. A Noninvasive Respiratory Management Approach / J. R. Bach, V. Niranjana // Chest. – 2000. – Vol. 117, № 4. – P. 1100–1105.*
2. *Hardart M. K. Spinal muscular atrophy-type I / M. K. Hardart, R. D. Truog // Arch. Dis. Child. – 2003. – Vol. 88, № 10. – P. 848–850.*
3. Анестезия при сопутствующих нервно-мышечных заболеваниях. – Пенза: Пензенский ГУ; МИ, 2008.
4. Клиническая анестезиология / П. Дж. Бараш, Б. Ф. Куллен, Р. К. Стелтинг. – М.: Мед. литература, 2006.
5. Описание клинического случая анестезии у пациентки со спинальной амиотрофией Верднига – Гоффмана / В. Пырегов, О. В. Мельникова, А. Ю. Данилов, Е. М. Шифман // Вестник анестезиологии и реаниматологии. – 2012. – Т. 9.
6. Заболевания нервной системы у беременных: акушерские и анестезиологические аспекты ведения родов / Е. М. Шифман, С. Е. Флока, Ю. Н. Ермилов, Республиканский перинатальный центр. – Петрозаводск; г. Балашиха
7. Руководство по неврологии по Адамсу и Виктору» перевод Н. Н. Яхно, 2006. – М: ООО «Медицинское информационное агентство», С. 593–597.
8. Неврология / Дж. Брильман, С. Коэн. – М.: Медпресс-информ, 2007. – С. 120–125.
9. Неврология: национальное руководство / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова, А. Б. Гехт. – М.: Изд-во «ГЭОТАР-Медиа»; АСМОК, 2009. – С. 836–845.