



¹ Областная
клиническая
больница № 1,
Тюмень

² Тюменский
государственный
медицинский
университет

Трудности диагностики бокового амиотрофического склероза

Е.С. Остапчук, к.м.н.^{1, 2}, В.В. Кузнецов¹, А.А. Воробьев¹, С.С. Чиквиладзе¹

Адрес для переписки: Екатерина Сергеевна Остапчук, ostapchukes2008@mail.ru

Для цитирования: Остапчук Е.С., Кузнецов В.В., Воробьев А.А., Чиквиладзе С.С. Трудности диагностики бокового амиотрофического склероза. Эффективная фармакотерапия. 2024; 20 (27): 42–47.

DOI 10.33978/2307-3586-2024-20-27-42-47

Представлен случай бокового амиотрофического склероза (БАС) у 52-летнего мужчины. Заболевание дебютировало после перенесенной коронавирусной инфекции и скрывалось под маской остеохондроза, хронической воспалительной полиневропатии, полимиозита. Проводились стационарное лечение, лабораторные и инструментальные исследования. Тем не менее установить диагноз удалось спустя год и три месяца от дебюта заболевания. Неуклонно прогрессирующее течение БАС привело к летальному исходу через полтора года от начала развития клинической картины. При наличии четко сформулированных диагностических критериев постановка диагноза БАС существенно затруднена.

Ключевые слова: боковой амиотрофический склероз, нейродегенеративное заболевание, двигательные нейроны

Актуальность

Боковой амиотрофический склероз (БАС) – прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, которое характеризуется преимущественно сочетанным поражением нейронов моторной коры, кортикоспинальных и кортиконуклеарных трактов, а также двигательных нейронов ствола и передних рогов спинного мозга, вызывающим их гибель, и проявляется, как правило, нарастанием смешанных (спастико-атрофических) парезов мышц конечностей, туловища, дыхательной мускулатуры, развитием бульбарного и псевдобульбарного синдромов, что приводит к смерти больного в течение 3–5 лет от дебюта заболевания [1–3].

Точные механизмы патогенеза БАС и его особенности при различных клинических вариантах заболевания до конца не изучены. В последнее десятилетие активно исследуются молекулярно-генетические аспекты, лежащие в основе развития патологического процесса. Большинство пациентов страдают спорадической формой БАС. На долю семейных вариантов приходится около 5–20% случаев. Однако имеются данные, что у родственников больного риск возникновения заболевания повышен, а у пациентов со спорадическими формами нередко обнаруживаются мутации в генах SOD1 и C9orf72, выявляемые при семейных формах БАС [4–6].

В подавляющем большинстве случаев причина возникновения спорадических форм остается невыясненной. Обсуждается роль экзогенных факторов, таких как курение, воздействие тяжелых металлов (ртуть, свинец, селен), пестицидов, вирусов, особенности питания, травмы, профессиональное занятие спортом [7].

Таким образом, БАС является многофакторным заболеванием, в развитии которого значимую роль играет сочетание молекулярно-генетических, эпигенетических, а также факторов окружающей среды [1, 8, 9].

Клинический случай

Больной В., 52 года, русский, поступил на стационарное лечение в неврологическое отделение Тюменской областной клинической больницы № 1 10 октября 2023 г. с жалобами на слабость и боль в конечностях, невозможность самостоятельно передвигаться.

В августе 2022 г. перенес коронавирусную инфекцию, которая протекала с высокой температурой, выраженной болью в поясничной области, жгучей болью в бедрах, слабостью проксимальной группы мышц нижних конечностей и мышц тазового пояса. В сентябре 2022 г. пациент стал отмечать слабость в стопах при длительной ходьбе, которая проходила после отдыха, слабость в мышцах тазового пояса, бедер, из-за чего обратился к неврологу.



Электронейромиография (ЭНМГ) от 30 сентября 2022 г. показала признаки начальной вегетативно-сенсорной полиневропатии нижних конечностей, косвенные признаки дисфункции корешков на уровне L₄-L₅ с двух сторон с признаками моторной невропатии малоберцовых нервов. С учетом клинических данных и результатов нейрофизиологического исследования был выставлен диагноз: полиневропатия сложного генеза, моторно-сенсорная форма.

С 2 по 21 ноября 2022 г. пациент по поводу слабости и тяжести в проксимальной группе мышц нижних конечностей и поясничной области проходил стационарное лечение с диагнозом: дегенеративно-дистрофическая болезнь позвоночника, стеноз позвоночного канала на уровне L₃-L₄. Во время госпитализации впервые отмечалось повышение уровня креатинфосфокиназы (КФК) до 383 ЕД/л. Пациент отметил появление подергиваний мышц в различных частях тела. В феврале 2023 г. обратился к неврологу амбулаторно. Неврологический статус: мышечная сила верхних конечностей – 5 баллов, нижних снижена дистально до 2–3 баллов, сухожильные рефлексы с нижних конечностей снижены, нарушения чувствительности отсутствуют.

Стимуляционная ЭНМГ от 1 февраля 2023 г.: признаки аксональной полиневропатии, вторичной демиелинизации, что могло соответствовать критериям моторной формы хронической воспалительной демиелинизирующей полиневропатии (ХВДП) (необходимо дифференцировать от прогрессирующей мышечной амиотрофии). Игольчатая ЭНМГ от 2 февраля 2023 г.: признаки перестройки мышц по вторичному нейрогенному типу на поясничном и в меньшей степени на шейном уровне, признаки текущей бурной денервации в передней большеберцовой и параспинальной мышцах. Полученные данные могли указывать на прогрессирующую мышечную атрофию или аксональную моторную полиневропатию.

Магнитно-резонансная томография (МРТ) поясничных сплетений без контраста от 3 февраля 2023 г.: корешки и стволы сплетения не гипертрофированы. Уровень КФК (по состоянию на 3 февраля 2023 г.) – 550 ЕД/л (повышен), показатель С-реактивного белка (СРБ) (от 22 марта 2023 г.) – 1,8 мг/дл (повышен).

Неврологом установлен диагноз: болезнь двигательного нейрона (?). Прогрессирующая мышечная атрофия (?).

Пациент 25 марта 2023 г. консультирован ревматологом амбулаторно, выставлен диагноз: полимиозит (?). Рекомендован прием метилпреднизолона 24 мг/сут. Пациент принимал препарат в течение шести дней – без эффекта.

С 2 по 12 апреля 2023 г. проходил стационарное лечение в условиях неврологического отделения с диагнозом: ХВДП, вялый нижний парапарез, нейродистрофический синдром, вторичный миопатический синдром.

Неврологический статус при госпитализации: общемозговые симптомы и менингеальные симпто-

мы отрицательные. Черепные нервы без патологии. Сила мышц верхних конечностей – 5 баллов. Сила мышц нижних конечностей снижена до 3 баллов. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей умеренной живости, симметричные; с нижних конечностей – снижены, симметричны. Патологических рефлексов нет.

Стимуляционная ЭНМГ от 10 апреля 2023 г.: результаты указывали на невральное поражение нижних конечностей с вторичной мышечной гипотрофией. Пациент получал лечение преднизолоном 90 мг/сут внутривенно в течение десяти дней, нейрометаболическую терапию.

Уровень КФК в период госпитализации варьировался: 175, 214 и 164 ЕД/л (норма – 24,0–195,0 ЕД/л). Уровень СРБ – 0,03 мг/дл (норма < 1,0 мг/дл).

Неврологический статус при выписке из неврологического отделения: сила мышц верхних конечностей – 5 баллов, нижних конечностей снижена до 3 баллов.

Таким образом, на фоне лечения положительной динамики не наблюдалось. После выписки рекомендованы метилпреднизолон 40 мг/сут через день, тиоктовая кислота, дипиридамо, ипидакрин.

С 27 апреля по 19 мая 2023 г. пациент проходил стационарное лечение в ревматологическом отделении Тюменской областной клинической больницы № 1 с диагнозом: миозит, ассоциированный с ХВДП, ФК 3.

МРТ мышц бедер от 2 мая 2023 г.: выраженные симметричные атрофические изменения мышц бедер всех групп с расширением межмышечных жировых прослоек, умеренно выраженный остаточный отек мышц приводящих групп бедер с обеих сторон.

Во время госпитализации в ревматологическом отделении заочно консультирован специалистами НИИ ревматологии им. В.А. Насоновой: данных об идиопатическом полимиозите нет.

Неврологический статус при выписке: сила мышц верхних конечностей – 5 баллов, нижних снижена проксимально до 3,5 балла, дистально до 2 баллов. Пациент получал метилпреднизолон 20 мг/сут в течение 21 дня, L-карнитин, Мексидол, пентоксифиллин, тиоктовую кислоту, омега-3. Пациенту рекомендовано продолжение лечения у невролога, прием метилпреднизолона 20 мг/сут с постепенным снижением дозы до полной отмены препарата. На фоне длительной кортикостероидной терапии увеличения силы мышц не отмечалось, наблюдалось прогрессирование двигательных нарушений, увеличилась атрофия мышц конечностей, преимущественно в проксимальной группе мышц.

Анамнез жизни. Со слов пациента, в 2021 г. (май – июнь) вакцинировался от дифтерии, клещевого энцефалита, COVID-19 (Спутник-V). В январе 2022 г. методом полимеразной цепной реакции (ПЦР) выявлен вирусный гепатит С (ВГС). Получал противовирусное лечение (софосбувир + даклатасвир). ПЦР РНК ВГС от 17 февраля 2023 г. – отрицательно. Антитела к вирусному гепатиту С выявлялись с 2001 г., что па-



циент связывал с прямым переливанием крови в детстве. Дважды перенес коронавирусную инфекцию (июнь и август 2022 г.).

Инфекционистом 28 ноября 2022 г. установлен диагноз: приобретенный вирус Эпштейна – Барр (ПЦР+ от 23 ноября 2022 г.), активный. Токсоплазмоз первично-хронический, приобретенный, вне обострения. Хронический ВГС, устойчивый вирусологический ответ. Получал противовирусную терапию (валацикловир 1000 мг/сут 14 дней). После лечения ПЦР крови к ДНК вируса Эпштейна – Барр от 3 февраля 2023 г. – отрицательно.

Неврологический статус при госпитализации. Пациент в сознании, адекватен, критика сохранена. Общемозговая и менингеальная симптоматика отсутствует. Глазодвигательные нервы без патологии. Лицо симметричное. Язык по средней линии, легкие фасцикуляции языка. Рефлексы орального автоматизма: хоботковый, ладонно-подбородочный (Маринеску – Радович). Легкая дисфония. Глотание не нарушено. Рефлекс с мягкого неба и глоточный рефлекс снижены. Патологические рефлексы орального автоматизма. Мышечная сила верхних конечностей – 4–5 баллов слева, 3–5 баллов справа. При выполнении верхней пробы Барре – постепенное снижение силы в правой руке (рука опускается через 10–15 секунд), затем пациенту не удается поднять руку в заданное положение (сила в руке возрастает после отдыха в течение 5–7 минут). Мышечная сила нижних конечностей – 0–0–1 балл справа, 0–0–0 баллов слева. Мышечный тонус в конечностях снижен. Атрофия преимущественно проксимальных групп мышц конечностей, спины. Псевдогипертрофия мышц плеча с двух сторон. Рефлексы с верхних конечностей снижены симметрично. Рефлексы с нижних конечностей отсутствуют. Брюшные рефлексы S = D, снижены, гипотония мышц передней брюшной стенки. Слабость дыхательной мускулатуры. Патологические стопные рефлексы отсутствуют. Пальценосовая проба слева и справа не изменена. Поверхностная чувствительность – мозаичное снижение чувствительности в нижних конечностях. Глубокая чувствительность сохранена. Контроль функции тазовых органов сохранен.

Предварительный диагноз. ХВДП (?). Миопатия неуточненная (?).

Результаты лабораторных и инструментальных исследований:

- от 11 октября 2023 г.: общий анализ крови, общий анализ мочи, коагулограмма, биохимический анализ, ионограмма, реакция микропреципитации на сифилис – без патологии. Уровни СРБ – 0,07 мг/дл (< 1,0 Мг/Дл), КФК – 197 ЕД/л. Антитела к ВИЧ не выявлены. Антитела к ВГС (суммарный) – положительно;
- от 12 октября 2023 г.: антитела класса G к вирусу простого герпеса 1-го и 2-го типов – 1:1600 PE/мл (положительно); антитела класса M к вирусу простого герпеса 1-го и 2-го типов – от-

рицательно; антитела класса G к цитомегаловирусу – 1,9 1:1000 PE/мл (положительно); антитела класса M к цитомегаловирусу – отрицательно;

- от 13 октября 2023 г.: антитела класса G к вирусу клещевого энцефалита – титр > 1/40 PE/мл; антитела класса M к вирусу клещевого энцефалита – отрицательно; антитела класса M к возбудителю клещевого боррелиоза (болезнь Лайма) – отрицательно;
- от 16 октября 2023 г.: антитела класса G к токсоплазме – 177,7 ME/мл (положительно); антитела класса M к токсоплазме – отрицательно.

Общий анализ спинномозговой жидкости от 13 октября 2023 г.: цитоз – 3 клетки в 1 мкл; общий белок – 0,1 г/л; цвет – бесцветная; прозрачность – полная; реакция – 10, резко щелочная.

Иммунограмма общая от 17 октября 2023 г.: лейкоциты – $4,3 \times 10^9$ /л; CD16+56 – NK-клетки (абсолютное значение) – $0,2 \times 10^9$ /л; CD3/CD4 Т-хелперы – 25,9%; CD19 – В-лимфоциты – 9,1%; CD3/CD4 – Т-хелперы (абсолютное значение) – $0,42 \times 10^9$ /л; CD3/CD8 – Т-сyt – 40,7%; CD3/CD16+56 – TNK – 8%; CD16+56 – NK-клетки – 11,4%; лимфоциты – 38%; CD3 – Т-лимфоциты – $1,29 \times 10^9$ /л; CD3 – Т-лимфоциты (абсолютное значение) – $1,63 \times 10^9$ /л; CD3/CD8 – Т-сyt (абсолютное значение) – $0,67 \times 10^9$ /л; T_{акт} – 7,3; CD19 – В-лимфоциты – $0,15 \times 10^9$ /л; CD4/CD8 – Т-хелперы/Т-сyt (иммунорегуляторный индекс) – 0,6.

Исследование уровня сывороточных иммуноглобулинов: G (27 октября 2023 г.) – 4,1 г/л (норма – 7,0–16,0 г/л), A (27 октября 2023 г.) – 0,42 г/л (норма – 0,7–4,0 г/л), M (27 октября 2023 г.) – 0,31 г/л (норма – 0,6–2,5 г/л), E (17 октября 2023 г.) – 25,7 ME/мл (0,0–100,0 г/л).

Спирография от 12 октября 2023 г.: форсированная жизненная емкость легких (ФЖЕЛ) – 2,35 л – 50,0%, объем форсированного выдоха за первую секунду (ОФВ₁) – 2,09 л – 55,0%, ОФВ₁/ФЖЕЛ – 89,25%. Заключение: значительное снижение ЖЕЛ, бронхиальная обструкция средней степени тяжести.

МРТ головного мозга от 12 октября 2023 г.: в лобных долях с двух сторон субкортикально определяются единичные мелкие очаги 2–3 мм, гиперинтенсивные на T2 и Flair; МР-картина может соответствовать дисциркуляторным изменениям головного мозга.

МРТ мышц бедер от 2 ноября 2023 г.: симметричная атрофия мышц бедер всех групп равномерно с расширением межмышечных жировых прослоек, в динамике от 2 мая 2023 г. – с ухудшением в виде прогрессирования атрофии со степени 2а до 3 по Mercuri, умеренно выраженный остаточный отек мышц приводящих групп бедер с обеих сторон (в динамике с нарастанием).

Ультразвуковое исследование мышц нижних конечностей от 15 ноября 2023 г.: мышцы нижних конечностей неоднородной эхоструктуры, повышенной эхогенности, с потерей мышечной архитектоники, больше изменения выражены в мышцах голени с обеих сторон.



Игольчатая ЭНМГ верхних и нижних конечностей от 12 октября 2023 г.: незначительное количество потенциалов фибрилляции (ПФ) и положительных острых волн (ПОВ) во всех исследованных мышцах указывает на вялотекущий процесс денервации. Параметры потенциалов действия двигательных единиц (ПДЕ) бицепса изменены по миогенному типу, но миопатического паттерна не выявлено, что может трактоваться как вторичный процесс, обусловленный метаболическими нарушениями. Признаков мотонейронального поражения нет.

Морфологическое исследование мышц от 17 октября 2023 г.: морфологическая картина дистрофической миопатии с некрозом и атрофией поперечнополосатых мышц. Достоверные признаки воспалительной миопатии (согласно данным иммуногистохимического исследования) отсутствуют. Причины процесса на основании морфологической картины установить невозможно.

Динамика и исходы

В неврологическом отделении в период госпитализации по решению общебольничного консилиума был выставлен предварительный диагноз: хроническая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия. Принято решение о проведении пяти сеансов плазмафереза: 17 октября 2023 г. – 600 мл, 19 октября – 800 мл, 23 октября – 600 мл, 26 октября – 800 мл, 27 октября – 600 мл. Кроме того, впоследствии было выполнено внутривенное введение иммуноглобулина человека нормального в режиме ежедневных инфузий в дозе 0,4 г/кг/сут в течение пяти дней. На фоне проводимого лечения положительной динамики не отмечалось.

14 ноября 2023 г. проведена очная телемедицинская консультация со специалистами НМИЦ им. В.А. Алмазова. С учетом грубого поражения мышц конечностей, наличия псевдобульбарного и бульбарного синдрома рекомендовано выполнить электромиографию (ЭМГ) мышц, иннервируемых выше клинически пораженного уровня, для верификации поражения двигательного нейрона на стволовом уровне и генетическое исследование на мутации SOD1, C9orf72.

Игольчатая ЭМГ мышц краниальной группы от 16 ноября 2023 г.: правая *m. masseter*: средняя длительность ПДЕ увеличена, средняя амплитуда ПДЕ увеличена, выявляется спонтанная активность – 1 ПФЦ и 2 ПОВ. Левые *m. mentalis*, *m. facialis*: средняя длительность ПДЕ увеличена, средняя амплитуда ПДЕ увеличена, спонтанная активность – 5 ПФ, 3 ПФЦ и 4 ПОВ. Заключение: полученные данные указывают на наличие у больного текущего нейронального процесса. В исследованных мышцах выявлены признаки денервационно-реиннервационного процесса с увеличенными ПДЕ, значительно превышающими норму, и ПФЦ.

Генетическое исследование от 27 ноября 2023 г.: патогенных вариантов в экзонах 1, 2, 3, 4, 5 гена SOD1 не обнаружено.

Количество G4C2-повторов на первой аллели гена C9orf72 (24 ноября 2023 г.) – 2 (референсное значение ≤ 30 G4C2-повторов – норма); количество G4C2-повторов на второй аллели гена C9orf72 (24 ноября 2023 г.) – 8 (референсное значение ≤ 30 G4C2-повторов – норма).

Пациент 22 ноября 2023 г. выписан домой с депрессивным фоном настроения. При выписке были рекомендованы антидепрессанты. Пациент отказался их принимать. В течение трех недель отказывался от приема пищи. С января 2024 г. наблюдалось быстрое прогрессирование дыхательных нарушений. 17 января 2024 г. наступил летальный исход. От патологоанатомического исследования жена отказалась.

Обсуждение

Боковой амиотрофический склероз является клинически гетерогенным заболеванием. Разнообразие клинических форм патологического процесса обусловлено возрастом дебюта заболевания, первоначальной локализацией уровня поражения двигательной системы, темпом прогрессирования, вариативностью степени проявлений поражения центрального и периферического мотонейронов, а также множеством немоторных клинических проявлений [1, 10, 11].

В зависимости от первичной локализации поражения выделяют две основные формы БАС – бульбарную и спинальную. Последняя в свою очередь подразделяется на шейно-грудную, пояснично-крестцовую, шейную, высокую и первично-генерализованную формы [12, 13]. При классическом течении заболевания наблюдается сочетание признаков поражения центрального (верхнего) и периферического (нижнего) мотонейронов.

Средний возраст дебюта заболевания приходится на 40–60 лет. Однако ювенильные формы БАС дебютируют в возрасте 25 лет и являются генетически обусловленными (мутации в генах: ALS2 – ген алсин, ALS 4 – ген SETX, кодирующий белок сенатаксин, ALS5 – ген спатаксин). Течение патологического процесса при данных формах имеет свои особенности [11, 14, 15]. В клинической практике нередко встречаются случаи, характеризующиеся изолированным поражением только верхнего или только нижнего мотонейрона [4, 14]. Например, патологический ген FUS с аутосомнодоминантным и аутосомно-рецессивным типом наследования, обнаруженный при заболевании с преобладанием признаков поражения нижнего мотонейрона, нередко становится причиной ювенильного быстро прогрессирующего БАС с дебютом в возрасте 17–22 лет. Другой пример – мутация гена TARDBP, которая ассоциируется с развитием БАС с преимущественным поражением верхнего мотонейрона, а также может быть причиной развития лобно-височной деменции [4, 14, 15]. В отдельных случаях течение заболевания крайне разнообразно и трудно прогнозируемо,



что в значительной мере осложняет проведение клинических исследований [4].

Представление о БАС как о заболевании с изолированным поражением двигательной системы меняется. В зарубежной и отечественной литературе появляется все больше информации о наличии при БАС так называемых немоторных симптомов. Например, у 10–15% пациентов с БАС наблюдаются когнитивные нарушения, соответствующие диагностическим критериям лобно-височной деменции. Нередко у больных регистрируются симптомы паркинсонизма, нечувствительного к леводопе, или сочетание БАС с болезнью Паркинсона. При этом пациенты отвечают на лечение препаратами леводопы [4, 16]. Иногда БАС наблюдается на поздних стадиях аутосомно-доминантных спиноцереbellарных атаксий, а также сочетается с генетически подтвержденной болезнью Гентингтона. Более чем у половины больных отмечаются признаки дисфункции лобных долей, такие как апатия и депрессия. Субъективные сенсорные нарушения в 10% случаев обнаруживаются при выполнении ЭНМГ [4, 17].

Несмотря на наличие четко сформулированных диагностических критериев, на сегодняшний день проблема постановки диагноза БАС остается актуальной во всем мире. Согласно результатам крупных исследований, время от появления первых симптомов до постановки диагноза при БАС составляет около 9–15 месяцев. В то же время частота диагностических ошибок достигает 31–52% [18, 19]. В 2000 г. были опубликованы диагностические критерии El Escoria, которые не утрачивают актуальности сегодня и считаются золотым стандартом при постановке диагноза. Речь идет о клинических, электрофизиологических и патоморфологических признаках поражения периферического мотонейрона, клинических признаках поражения центрального мотонейрона, неуклонно прогрессирующем распространении симптомов в пределах одной или нескольких осей иннервации [14]. В 2015 г. диагностические критерии El Escoria были пересмотрены: диагноз БАС может быть установлен и в отсутствие клинических симптомов поражения верхнего мотонейрона, если наблюдается прогрессирование патологического процесса на различных уровнях цереброспинальной оси [20]. Разнообразие клинических форм БАС, несовершенство диагностических критериев заболевания, а также низкая чувствительность клинических признаков поражения центрального мотонейрона существенно затрудняют своевременную постановку диагноза [1].

В представленном клиническом случае пациенту проводился дифференциальный диагноз с различными заболеваниями, при которых может наблюдаться похожая клиническая картина. Для воспалительной миопатии характерно выборочное поражение отдельных групп мышц. У пациента

наблюдалась генерализованная атрофия мышц конечностей и туловища. Кроме того, для миопатии воспалительного генеза не характерны низкий уровень маркеров воспаления и мышечной дегенерации (СРБ, КФК), отсутствие положительного ответа на терапию кортикостероидами. МРТ мышц нижних конечностей и гистологическое исследование мышц убедительных данных о воспалительной миопатии не дали.

Диагноз ХВДП также ставился под сомнение ввиду того, что клинические и инструментальные данные не свойственны ХВДП: отсутствовали чувствительные нарушения, при старте заболевания, по результатам ЭМГ, определялась аксонопатия в отдельных нервах, не было положительного ответа на проведение плазмафереза, внутривенное введение кортикостероидов и иммуноглобулина.

Пациенту несколько раз выполнялась ЭНМГ верхних и нижних конечностей в различных центрах, разными специалистами, на разных аппаратах. Результаты были противоречивы: от признаков мононевропатий и ХВДП до денервационного процесса и миопатического паттерна, что также затрудняло постановку диагноза БАС.

С учетом быстрых темпов развития заболевания, сочетанного поражения периферического и центрального мотонейронов на основных уровнях двигательной оси (бульбарном, шейном, грудном и поясничном) пациенту установлен диагноз БАС.

Заключение

За всю историю заболевания пациенту предварительно выставлялись следующие диагнозы: воспалительная миопатия, некротизирующая миопатия, хроническая воспалительная миопатия. Выполнялись МРТ мышц нижних конечностей, гистологическое исследование, по результатам которых однозначно судить о воспалительной миопатии не представлялось возможным. Кроме того, несколько раз выполнялась ЭНМГ верхних и нижних конечностей в различных центрах разными специалистами, на разных аппаратах. Результаты были противоречивы: от признаков мононевропатий и ХВДП до денервационного процесса и миопатического паттерна.

Установление диагноза БАС в настоящее время сопряжено со сложным диагностическим поиском и проведением дифференциальной диагностики с другими нейромышечными заболеваниями. *

Информированное согласие.

От законного представителя (жены) получено письменное информированное согласие на публикацию описания клинического случая.

Информация о финансовой поддержке.

Исследование и публикация статьи осуществлены на личные средства авторского коллектива.

Конфликт интересов.

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.



Литература

1. Бакулин И.С., Закройщикова И.В., Супонева Н.А., Захарова М.Н. Боковой амиотрофический склероз: клиническая гетерогенность и подходы к классификации. *Нервно-мышечные болезни*. 2017; 7 (3): 10–20.
2. Иномов А.А., Иванов Е.Л., Дыдымов Н.А. Клинический случай ведения пациента с диагнозом «боковой амиотрофический склероз». *Научный медицинский вестник Югры*. 2019; 2: 290–292.
3. Захарова М.Н., Брылев Л.В., Авдюнина И.А. и др. Боковой амиотрофический склероз. *Неврология: национальное руководство* / под ред. Е.И. Гусева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018; 644–661.
4. Petrov D.C., Mansfield A., Moussy A., Hermine O. ALS clinical trials review: 20 years of failure: are we any closer to registering a new treatment? *Front. Aging Neurosci.* 2017; 9: 68.
5. Van Es M.A., Hardiman O., Chio A., et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2017; 390 (10107): 2084–2098.
6. Шпилюкова Ю.А., Рослякова А.А., Захарова М.Н., Иллариошкин С.Н. Доклиническое медико-генетическое консультирование при боковом амиотрофическом склерозе. *Нервно-мышечные болезни*. 2017; 7 (4): 50–55.
7. Yu B., Pamphlett R. Environmental insults: critical triggers for amyotrophic lateral sclerosis. *Transl. Neurodegener.* 2017; 6: 15.
8. Al-Chalabi A., Hardiman O. The epidemiology of ALS: a conspiracy of genes, environment and time. *Nat. Rev. Neurol.* 2013; 9 (11): 617–628.
9. Zufria M., Gil-Bea F.J., Fernandez-Torron R., et al. ALS: a bucket of genes, environment, metabolism and unknown ingredients. *Prog. Neurobiol.* 2016; 142: 104–129.
10. Grad L.I., Rouleau G.A., Ravits J., et al. Clinical spectrum of Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS). *Cold Spring Harb. Perspect. Med.* 2017; 7 (8): a024117.
11. Sabatelli M., Conte A., Zollino M. Clinical and genetic heterogeneity of amyotrophic lateral sclerosis. *Clin. Genet.* 2013; 83 (5): 408–416.
12. Swinnen B., Robberecht W. The phenotypic variability of amyotrophic lateral sclerosis. *Nat. Rev. Neurol.* 2014; 10 (11): 661–700.
13. Хонджариан О.А., Бунина Т.Л., Завалишин И.А. Боковой амиотрофический склероз. М.: Медицина, 1978.
14. Brooks B.R., Miller R.G., Swash M., et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph. Lateral Scler. Other Motor Neuron Disord.* 2000; 1 (5): 293–299.
15. Al-Chalabi A., van den Berg L.H., Veldink J. Gene discovery in amyotrophic lateral sclerosis: implications for clinical management. *Nat. Rev. Neurol.* 2017; 13 (2): 96–104.
16. Manno C., Lipari A., Bono V., et al. Sporadic Parkinson disease and amyotrophic lateral sclerosis complex (Brait – Fahr – Schwartz disease). *J. Neurol. Sci.* 2013; 326 (1): 104–106.
17. Isaacs J.D., Dean A.F., Shaw C.E., et al. Amyotrophic lateral sclerosis with sensory neuropathy: part of a multisystem disorder? *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry.* 2007; 78 (7): 750–753.
18. Paganoni S., Macklin E.A., Lee A., et al. Diagnostic timelines and delays in diagnosing amyotrophic lateral sclerosis (ALS). *Amyotroph. Lateral Scler. Frontotemporal Degener.* 2014; 15 (5–6): 453–456.
19. Williams J.R., Fitzhenry D., Grant L., et al. Diagnosis pathway for patients with amyotrophic lateral sclerosis: retrospective analysis of the US Medicare longitudinal claims database. *BMC Neurol.* 2013; 13: 160.
20. Ludolph A., Drory V., Hardiman O., et al. A revision of the El Escorial criteria. *Amyotroph. Lateral Scler. Frontotemporal Degener.* 2015; 16 (5–6): 291–292.

Difficulties in Diagnosing Amyotrophic Lateral Sclerosis

Ye.S. Ostapchuk^{1,2}, V.V. Kuznetsov¹, A.A. Vorobyov¹, S.S. Chikviladze¹

¹ The Regional Clinical Hospital № 1, Tyumen

² Tyumen State Medical University

Contact person: Yekaterina S. Ostapchuk, ostapchukes2008@mail.ru

A case of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) in a 52-year-old man is presented. The disease debuted after a coronavirus infection and was hidden under the mask of osteochondrosis, chronic inflammatory polyneuropathy, and polymyositis. Inpatient treatment, laboratory and instrumental studies were carried out. Nevertheless, it was possible to establish a diagnosis a year and three months after the onset of the disease. The steadily progressive course of ALS led to a fatal outcome one and a half years after the onset of the clinical picture. In the presence of clearly defined diagnostic criteria, the diagnosis of ALS is significantly difficult.

Keywords: amyotrophic lateral sclerosis, neurodegenerative disease, motor neurons