УДК 616.74-009.17

Д.Ю. Конькова

СЛУЧАЙ ОШИБОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ МИАСТЕНИИ У ПАЦИЕНТКИ С СИНДРОМОМ НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННОЙ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

*Амурская государственная медицинская академия, 675000, ул. Горького, 95, тел. 8-(4162)-31-90-20,
e-mail: agma@nm.ru, г. Благовещенск*

Резюме

Мы приводим клиническое наблюдение ошибочной диагностики миастении у пациентки с медленно прогрессирующим в течение 5 лет неполным птозом, который своей изолированностью и несимметричностью имитировал глазную симптоматику при миастении. Клиника не соответствовала критериям диагностики миастении. По данным лабораторных и инструментальных исследований иной патологии не выявлено. У пациентки наблюдалось сочетание признаков дисплазии соединительной ткани со стороны сердца в виде клапанного синдрома, скелетных аномалий, синдрома патологии органа зрения, что позволило установить диагноз «Синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани». Сложностями в дифференциальной диагностике являлись полисистемность поражения, отсутствие патогномичных тестов выявления дисплазии соединительной ткани, особенности дифференциального диагноза с глазной формой миастении.

Ключевые слова: миастения, синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани, гипердиагностика.

D.Yu. Konkova

A CASE OF A MISDIAGNOSIS OF MYASTHENIA IN A PATIENT WITH UNDIFFERENTIATED CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA

*Federal State-Funded Educational Institution of Higher Education Amur State Medical Academy Russian Ministry of Health,
Blagoveshchensk*

Summary

We present a clinical case of a wrong diagnosis of myasthenia in a patient with incomplete ptosis slowly progressing for 5 years, which, by its isolation and asymmetry, imitated ocular symptomatology in myasthenia. The clinical picture was not consistent with the diagnostic criteria for myasthenia. Moreover, other pathology according to laboratory and instrumental studies was absent. There was observed a combination of signs of connective tissue dysplasia in the heart in the form of valve syndrome, skeletal abnormalities, eye pathology syndrome, which made it possible to diagnose the syndrome of undifferentiated connective tissue dysplasia. Difficulties in the differential diagnosis were polysystemic lesions, the absence of pathognomonic tests for the detection of connective tissue dysplasia, and features of a differential diagnosis with ocular myasthenia gravis.

Key words: myasthenia, the syndrome of undifferentiated connective tissue dysplasia, hyper diagnostics.

Несмотря на четко очерченные диагностические критерии при миастении на поликлиническом этапе встречаются ошибки в установлении правильного диагноза, связанные как с гипо-, так и с гипердиагностикой.

Дисплазия соединительной ткани (ДСТ) – это генетически детерминированное состояние, характеризующееся дефектами волокнистых структур и основного вещества соединительной ткани, приводящее к нарушению формообразования органов и систем, имеющее прогрессирующее течение, определяющее особенности ассоциированной патологии [1]. Выделяют дифференцированную и недифференцированную ДСТ. Недифференцированную ДСТ диагностируют в тех случаях,

когда у пациента набор фенотипических признаков не укладывается ни в один из дифференцированных синдромов, и диагноз представляет совокупность синдромов, определяющихся вовлеченными в процесс органами и системами [2].

Приводим клиническое наблюдение ошибочной диагностики миастении у пациентки с синдромом недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

Бальная Ж., 38 лет, поступила в неврологическое отделение Амурской областной клинической больницы в июле 2014 года с жалобами на неполное опущение левого века, не меняющееся в течение суток и ото дня ко дню, нечеткость зрения при взгляде вправо.

Из анамнеза известно, что 5 лет назад сестра заметила разницу глазных щелей. 3 года назад «припустилось» левое веко. Пациентка отмечает постепенное усиление птоза в течение последнего года.

В соматическом статусе: астеническое телосложение, АД D/S 120/80 мм рт. ст., t тела 36,6 °С. Врожденная аномалия развития V пальца («саблевидное искривление»). Гиперподвижность (переразгибание) дистальных фаланг I пальца на кистях.

В неврологическом статусе при поступлении: глазные щели асимметричны, S<D, неполный птоз слева, легкое ограничение движения левого глазного яблока, диплопия вправо. Чувствительных расстройств нет, сила в конечностях достаточная. Рефлексы живые, без четкой разницы. Патологических рефлексов не выявлено.

Произведено лабораторное и инструментальное исследование. По лабораторным показателям (клинический, биохимический анализы крови, общий анализ мочи+по Нечипоренко) – без патологии. ИФА и РМП на сифилис, анализы крови на ВИЧ, гепатиты В и С-отрицательные. С целью исключения диффузных болезней соединительной ткани аутоиммунного характера, определялись антитела к ДНК, антифосфолипидные антитела, антитела к кардиолипину, антиядерные антитела, которые не были обнаружены. Гормоны щитовидной железы ТТГ и Т4 – в пределах нормы. По данным УЗИ сердца выявлен пролапс митрального

клапана I степени. Прозериновая проба оказалась отрицательной. Выполнена электронейромиография с исследованием декремент-теста с проксимальной мускулатуры и круговой мышцы глаза – достоверных данных о нарушении нервно-мышечной передачи не выявлено. По данным КТ переднего средостения – патологии вилочковой железы не выявлено. По данным МРТ головного мозга и орбит, шейного и грудного отдела – патологии не выявлено. Осмотрена кардиологом, ревматологом. При офтальмологическом исследовании – миопия I степени.

Учитывая несоответствие ни одному из существующих критериев диагностики миастении, исходя из сочетания признаков дисплазии соединительной ткани со стороны сердца в виде клапанного синдрома (пролапс митрального клапана I степени), скелетных аномалий (врожденная аномалия развития V пальца – «саблевидное искривление»), синдрома патологии органа зрения (миопия I степени), сочетания кожного и мышечного синдромов (птозом века слева и диплопией), установлен диагноз: Синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани. Птоз слева. «Скрытое легкое расходящееся косоглазие на OS». ПМК 1-й ст. ХСН I. I ФК. Врожденная аномалия развития V пальца («саблевидное искривление»). Гиперподвижность дистальных фаланг I пальца на кистях. Миопия I степени.

Результаты и обсуждение

Таким образом, мы наблюдали случай медленно прогрессирующего в течение 5 лет неполного птоза, который своей изолированностью и несимметричностью имитировал глазную симптоматику при миастении.

Причинами гипердиагностики миастении послужили, во-первых, настороженность неврологов в отношении миастении, во-вторых, изолированные глазодвигательные нарушения, имеющие асимметричное распределение и имитирующие клиническую симптоматику миастении. Однако, отсутствие патологической утомляемости, динамичности симптоматики в течение дня и ото дня ко дню при постепенном прогрессировании птоза, что не характерно для миастении, в сочетании с отрицательной прозериновой пробой и отсутствием декремента амплитуды М-ответа по данным электронейромиографии, позволили усомниться в диагнозе миастении.

Сложностями в дифференциальной диагностике в нашем наблюдении являлись полисистемность поражения и необходимость обследования и наблюдения у разных специалистов узких профилей, отсутствие патогномичных тестов выявления дисплазии соединительной ткани и необходимость исключения других заболеваний, в частности, миастении. Кроме того, при глазной форме миастении зачастую прозериновая проба может оказаться отрицательной наряду с редкой выявляемостью декремента амплитуды.

Лечение дисплазии соединительной ткани является неспецифическим. Своевременная диагностика позволяет назначить мероприятия, направленные на профилактику присоединения и развития патологических изменений в тканях. Настороженность же в плане миастении оправдана курабельностью этого заболевания и зависимостью прогноза течения и трудоспособности от адекватного и своевременного назначения терапии.

Литература

1. Нечаева Г.И., Викторова И.А. Дисплазия соединительной ткани: терминология, диагностика, тактика ведения пациентов. – Омск: Типография БЛАНКОМ, 2007. – 188 с.

2. Тябут Т.Д., Каратыш О.М. Недифференцированная дисплазия соединительной ткани // Современ. ревматол. – 2009. – № 2. – С. 19-23.

Literature

1. Nechayeva G.I., Victorova I.A. Connective tissue dysplasia: terminology, diagnosis, patient management tactics. – Omsk: Printing House BLANKOM, 2007. – 188 p.

2. Tyabut T.D., Kartish O.M. Undifferentiated connective tissue dysplasia // Modern Rheumatology. – 2009. – № 2. – P. 19-23.

Координаты для связи с авторами: Конькова Дарья Юрьевна – канд. мед. наук, ассистент кафедры нервных болезней, психиатрии и наркологии ФГБОУ ВО «Амурская государственная медицинская академия», тел. +7-914-571-05-79, e-mail: fortunka2009@mail.ru.