

## ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Научная статья  
УДК 616-009.17  
doi: 10.48612/agmu/2022.3.4.24.30

3.1.24. Неврология (медицинские науки)

### БОКОВОЙ АМИОТРОФИЧЕСКИЙ СКЛЕРОЗ

**\*Инна Геннадьевна Патурова, Анна Евгеньевна Провоторова,  
Дарья Олеговна Морозова**  
Кировский государственный медицинский университет, Киров, Россия

*Аннотация.* В статье рассмотрен клинический случай течения бокового амиотрофического склероза на базе Кирово-Чепецкой центральной районной больницы и Кировской областной клинической больницы. В работе освещены основные механизмы развития заболевания, его классификация и характер течения. Исследование позволяет проследить за динамикой развития необратимых нейродегенеративных изменений в организме пациента.

*Ключевые слова:* боковой амиотрофический склероз, нейродегенеративное заболевание, БАС, клинический случай.

*Для цитирования:* Патурова И. Г., Провоторова А. Е., Морозова Д. О. Боковой амиотрофический склероз // Прикаспийский вестник медицины и фармации. 2022. Т. 3, № 4. С. 24–30. doi: 10.48612/agmu/2022.3.4.24.30.

## ORIGINAL INVESTIGATIONS

Original article

### AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

**Inna G. Paturova, Anna E. Provotorova,  
Darya O. Morozova**  
Kirov State Medical University, Kirov, Russia

*Abstract.* The article considers a clinical case of amyotrophic lateral sclerosis on the basis of the Kirovo-Chepetsk Central District Hospital and the Kirov Regional Clinical Hospital. The paper highlights the main mechanisms of the disease development, its classification and the nature of the course. The study allows us to follow the dynamics of the development of irreversible neurodegenerative changes in the patient's body.

*Key words:* amyotrophic lateral sclerosis, neurodegenerative disease, ALS, clinical case.

*For citation:* Paturova I.G., Provotorova A.E., Morozova D.O. Amyotrophic lateral sclerosis. Caspian Journal of Medicine and Pharmacy. 2022; 3 (4): 24–30. doi: 10.48612/agmu/2022.3.4.24.30. (In Russ.).

---

\* © Патурова И. Г., Провоторова А. Е., Морозова Д. О., 2022

**Актуальность.** Боковой амиотрофический склероз (БАС) – это заболевание нейродегенеративного характера, которое проявляется повреждением как центральных, так и периферических двигательных нейронов спинного мозга и ствола мозга, клеток Беца и пирамидных трактов. Основные симптомы: атрофия скелетных мышц, гиперрефлексия, мышечные спазмы, слабость, депрессии.

БАС является относительно редким и на данный момент неизлечимым заболеванием. От него страдают в среднем 1-5 человек на 100 000 населения в год. Чаще всего клиническая симптоматика проявляется в возрасте 50-65 лет, однако доказано, что заболевание может дать о себе знать и в промежутке от 20 до 80 лет. Мужчины, которые еще не достигли 65-летнего возраста страдают БАС чаще женщин [1]. Не более 7% больных живут более 5 лет. Согласно отчету за IV квартал 2021 года одного из крупнейших российских негосударственных благотворительных фондов «Живи сейчас», всего на их учете состоят 847 пациентов. По заявлению Натальи Луговой – генерального директора этого фонда – число страдающих БАС может варьироваться от 10 до 15 тысяч человек в нашей стране.

**Цель работы:** изучить динамику и особенности течения бокового амиотрофического склероза.

**Материалы и методы:** обзор научно-исследовательской литературы, описание клинического случая.

Данное заболевание является мультифакториальным. Выделяют следующие факторы риска: генетическая предрасположенность, а также некоторые внешние воздействия – служба в армии с участием в военных действиях, влияние пестицидов, инсектицидов, некоторых металлов (свинец, ртуть), курение, профессиональный спорт. Считается также, что некоторые экологические факторы вносят свой вклад в этиологию спорадических форм БАС. К таким факторам могут относиться нейротоксичные семена саговника в качестве традиционного источника пищи.

При БАС преимущественно распространены мутации в следующих генах: SOD1, TARDBP, FUS и C9orf72 [2]. Ген SOD1 кодирует супероксиддисмутазу-1 – основной антиоксидантный фермент цитоплазмы. Первопричиной развития БАС может являться токсическое усиление ферментативной активности. Ген TARDBP кодирует ДНК/РНК-связывающий белок TDP-43. При повышенной экспрессии белка его избыточное количество приводит к формированию включений нейронов, нарушающих функцию клетки. Ген FUS кодирует РНК-связывающий белок. Патогенез БАС связывают с цитоплазматическим перераспределением белка FUS, из-за чего он утрачивает возможность осуществлять необходимые процессы для синтеза белка в ядре. Ген C9orf72 является причиной развития БАС, в том случае если в его структуре происходит экспансия гексануклеотидных повторов. Роль белка, кодируемого данным геном, до конца не изучена.

Для БАС характерно образование местных утолщений аксонов центральных нейронов — «сфероидов». Особенно перспективными для диагностики БАС маркерами являются тяжелые цепи нейрофиламентов (ТНФ). Они синтезируются в теле нейрона и с помощью аксонального транспорта доставляются к месту сборки. В ТНФ имеется много аминокислотных повторов, которые в результате гиперфосфорилирования утрачивают возможность к адекватной сборке, подобное также часто встречается у больных с иными нейродегенеративными заболеваниями [3].

В последнее время выявлено, что в патогенезе БАС могут играть существенную роль астроциты – глиальные клетки спинного и головного мозга, выполняющие трофическую, метаболическую и гомеостатическую функции. При БАС они становятся противовоспалительными, что оказывает вредное воздействие на окружающие их нервные клетки. [4]. Астроциты могут выделять токсичные факторы, повреждающие мотонейроны. Одним из таких факторов является polyP – неорганический полифосфат, приводящий к повышенной возбудимости и притоку ионов кальция в клетки, что вызывает утрату их жизнеспособности. В некоторых случаях, астроциты теряют важные регуляторные функции в передаче нервного импульса, в частности – способность к поглощению глутамата [5]. Это приводит к накоплению глутамата, повреждающего двигательные нейроны.

В процесс вовлекаются преимущественно мотонейроны, однако у многих пациентов (до 50 %) проявляются нарушения когнитивных функций, а также нарушения поведения и эмоций. Часто у больных боковым амиотрофическим склерозом выявляют диссомнические расстройства. Основные причины их возникновения: нарушение дыхания во сне, иммобилизация, крампи и другие болезненные или неприятные ощущения, которые в основном связаны с прогрессирующим нарушением двигательных функций [6].

Выделяют несколько форм БАС: церебральная (1–2 % случаев), бульбарная (25 %), шейно-грудная (50%), пояснично-крестцовая (20–25 %). По классификации О.А.Хондакарина можно выделить следующие варианты БАС: смешанный – равномерное поражение ЦМН и ПМН, сегментарно-ядерный (в основном поражены ПМН), пирамидный (преимущественное поражение ЦМН). Важную роль в диагностике заболевания играет нейрофизиологическое, нейровизуализационное обследование (как правило, МРТ), а также лабораторные тесты. При неврологическом осмотре оценивают черепную иннервацию (с проведением проб на наличие патологической мышечной утомляемости), бульбарные функции, силу мышц с оценкой их трофики, выполняют измерение диаметров сегментов конечностей [7]. Однако, у пациентов с БАС манифестация и течение болезни крайне переменчивы, что осложняет диагностику заболевания. В связи с этим, необходимо проводить дополнительные диагностические мероприятия. Одним из методов, имеющих большой потенциал является УЗИ периферических нервов и мышц [8]. УЗИ нервов позволяет выявить нарушение проводимости нервных импульсов, патологическое изменение, а также общее состояние нервного ствола, а УЗИ мышц – их атрофические изменения.

Основной принцип лечения – паллиативная помощь. Одним из главных способов паллиативной помощи является аппаратная респираторная поддержка. Она осуществляется с применением искусственной вентиляции легких (ИВЛ). При болях рекомендуется принимать нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП), а для коррекции тревожности и апатии – селективные ингибиторы обратного захвата серотонина. В настоящее время в FDA зарегистрированы 2 лекарственных препарата, применяющихся для лечения БАС: рилузол и эдаравон. Однако их назначают в первые годы заболевания при условии его не терминального течения. Они способны продлить жизнь пациентам лишь на несколько месяцев. В России данные препараты не зарегистрированы. Учеными до сих пор продолжаются попытки найти эффективный способ терапии БАС. Так, планируется применение генно-клеточной терапии, суть которой – введение в организм большого стволовых клеток, предварительно генномодифицированных с помощью вектора, продуцирующего поддерживающие факторы для выживания нервных клеток [10].

**Результаты исследования и их обсуждение.** Пациентка К. считает себя больной с 2016 года (возраст на момент первого приема – 29 лет) Дата первого приема – 14.03.2016, беспокоят чувство онемения и слабость в левой стопе, периодические боли в пояснице. При обследовании выявлена слабость тыльного сгибания левой стопы, невозможность стоять на пятках, болезненность при пальпации точек Валле слева. Мышечный тонус не изменен, мышечная сила d=s 5 баллов (по шкале от 0 до 5). Проведена рентгенография поясничного отдела позвоночника, по результатам выявляются начальные проявления остеохондроза. Предварительный диагноз – дорсопатия, поясничный остеохондроз, радикулопатия L4, 5 слева. Назначено лечение октолипеном, нейромультивитом и лечебная физкультура.

Были пройдены курсы лечения в неврологическом отделении Кирово-Чепецкой ЦРБ, в неврологическом отделении Кировской областной клинической больницы (КОКБ), в больнице восстановительного лечения Нижне-Ивкино. На фоне лечения существенного улучшения не отмечалось. В течение полугода - постепенное ухудшение, усиление слабости в ноге, атрофия мышц. По результатам электронейромиографии наблюдается существенная отрицательная динамика.

При осмотре 30.08.2016 – мышечная сила в руках и правой ноге 5 б, в левой ноге - дистально 0 б, проксимально 3 б. Наблюдается гипотрофия и гипотония мышц левой ноги, свисание левой стопы, гемипаретичная походка. Диагноз - плексопатия пояснично-крестцового сплетения слева с грубой аксонально-демиелинизирующей невропатией бедренного, большеберцового, малоберцового нервов. Проведена медико-социальная экспертная комиссия, определена 3 группа инвалидности. В декабре 2016 года направлена на госпитализацию в неврологическое отделение.

В феврале 2017 года появились жалобы на слабость в левой руке. При осмотре 14.02.2017 – мышечная сила в правой ноге 5 б, в левой ноге - дистально 0 б, проксимально 3 б. Сила в левой руке 4 б, появилась умеренная гипотрофия мышц левой кисти. Отмечается нарушение чувствительности – гипестезия левой руки. Назначено лечение пирацетамом и тиоктовой кислотой.

С 22.02.2017 по 06.03.2017 была обследована в КОКБ. Проведена игольчатая электронейромиография, поставлен диагноз – боковой амиотрофический склероз. Заочно проконсультирована в благотворительном фонде помощи больным БАС, даны рекомендации. В мае 2017 г. определена 2 группа инвалидности. Пациентке отправлен портативный аппарат ИВЛ. Пролечена в неврологическом отделении с 31.05.17–13.06.17 с незначительным улучшением.

В течении 6 месяцев пациентка принимала: Октолипен 600 мг утром 1 месяц, Кельтикан комплекс 1 таблетка утром 20 м дней, нейромидин 20 мг 1 таблетка 3 раза в день 1 месяц (отмечает ухудшение), витамины грв В 1 таблетка 2 раза в день 1 месяц, сермион 10 мг 1/2 таблетки 2 раза в день 1 месяц.

При осмотре 13.06.2017 пациентка жалуется на слабость в ногах и руках, более выражено – с левой стороны, чувство онемения в ногах, затруднение при ходьбе, периодические боли в поясничном отделе. Мышечная сила в руках проксимально справа до 5 баллов, слева 3,5 балла; дистально до 4 баллов справа, слева 3–3,5 балла. Гипотрофия 1 межпальцевого промежутка. Мышечная сила в правой ноге проксимально 3 балла, дистально до 1,5–2 баллов, в левой ноге - дистально 0 баллов, проксимально 1,5 балла. Походка нарушена – выражено параспастическая, двусторонний ступаж, передвигается с опорой на трость. В позе Ромберга стоит неустойчиво (ранее стояла устойчиво). Диагноз - боковой амиотрофический склероз смешанной формы, прогрессирующее течение. Тетрапарез легкий верхний до умеренного в левой руке и выраженный нижний до грубого в левой ноге и парезы в дистальных отделах.

При осмотре 09.01.2018 определена гипотрофия подостной и надостной мышц слева, компенсаторная гипертрофия трапецивидной мышцы слева; гипотрофия межкостных мышц левой кисти, гипотония мышц нижних конечностей, выраженнее слева, свисание левой и правой стопы. Самостоятельно не встает, нижние конечности с верхней трети бедра пастозные. Походка нарушена - выражено параспастическая, передвигается с опорой на ходунки по квартире не более 20 минут в сутки. В позе Ромберга не стоит. Определена 1 группа инвалидности. Назначено лечение мексидолом, церебролизином, L-карнитином и витамином Е.

При осмотре 19.03.2019 появились жалобы на отечность конечностей, боли в коленных и тазобедренных суставах. Передвигается на инвалидном кресле. Имеются показания к паллиативной медицинской помощи.

При осмотре 31.05.2021 добавились жалобы на ощущение нехватки воздуха, нарушение сна, тревогу. Мышечная сила в руках: справа - проксимально до 0 баллов, дистально сила сохранена в 1 и 2-ом пальце, слева - 0 баллов дистально, 0 баллов проксимально. Гипотрофия 1 межпальцевого промежутка. Мышечная сила в ногах: в правой ноге - проксимально 0 баллов, дистально до 0 баллов, в левой ноге - дистально 0 баллов, проксимально 1,5 балла. Самостоятельно не встает. Нижние конечности с верхней трети бедра пастозные. Не передвигается. Пациентке передан аппарат нИВЛ, даны рекомендации по потоку воздуха до 10 л/минуту. Рекомендован лорафен при нарушении сна и тревоги на ночь (при сатурации не менее 95%).

При осмотре 08.10.2021 выявлена умеренно выраженная дисфония, дизартрия, нарушение глотания твердой пищи и жидкости. Отмечается гипотрофия и гипотония мышц верхних и нижних конечностей, пастозность голеней и стоп. Мышечная сила в руках: справа - проксимально до 0 баллов, дистально минимальные движений в 1 и 2ом пальце – сила до 1 б, слева – 0 баллов. Мышечная сила в ногах 0 баллов. Наблюдается гипестезия дистальных отделов верхних и нижних конечностей. Брюшные рефлексы не вызываются. Самостоятельно не поворачивается, не садится. Функции тазовых органов не контролирует. Использует портативный аппарат ИВЛ, сатурация 97 %. Даны рекомендации по использованию постоянного постороннего ухода, противопролежневого матраса, использования подгузников и пеленок, при необходимости – ИВЛ.

**Вывод.** У пациентки наблюдается прогрессирующий смешанный боковой амиотрофический склероз с пояснично-крестцовым дебютом. Прогноз дальнейшего течения болезни крайне неблагоприятный ввиду постепенного ухудшения состояния и отсутствия как этиотропных, так и патогенетических препаратов для лечения БАС.

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

**Disclosure.** The authors declare that they have no competing interests.

**Вклад авторов.** Авторы декларируют соответствие своего авторства международным критериям ICMJE. Все авторы в равной степени участвовали в подготовке публикации: разработка концепции статьи, получение и анализ фактических данных, написание и редактирование текста статьи, проверка и утверждение текста статьи.

**Authors' contribution.** The authors declare the compliance of their authorship according to the international ICMJE criteria. All authors made a substantial contribution to the conception of the work, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the work, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the work.

**Источник финансирования.** Авторы декларируют отсутствие внешнего финансирования для проведения исследования и публикации статьи.

**Funding source.** The authors declare that there is no external funding for the exploration and analysis work.

#### **Список источников**

1. Леонов Г. А., Соломатина А. С., Буршинов А. О. Трудности диагностики бокового амиотрофического склероза с пояснично-крестцовым дебютом // Наука молодых (Eruditio Juvenium). 2021. Т. 9, № 3. С. 463–470.
2. Савинова А.В., Шнайдер Н.А., Насырова Р.Ф. Генетика семейных форм бокового амиотрофического склероза // Бюллетень сибирской медицины. 2021. Т. 20, № 3. С. 193–202.
3. Владыкина А. В., Назаров В. Д., Краснов В. С., Королева Е. И., Федорова П. А., Мошникова А. Н., Мазинг А. В., Лапин С. В., Эмануэль В. Л., Руденко Д. И., Стучевская Ф. Р., Затаковенко С. М., Павлова Т. А., Алексеева Т. М., Голдобин В. В. Исследование диагностической значимости тяжелых цепей нейрофиламентов в цереброспинальной жидкости при боковом амиотрофическом склерозе // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2021. Т. 15, № 1, С. 44–45.
4. Ziff O. J., Clarke B. E., Taha D. M., Crerar H., Luscombe N. M., Patani R. Meta-analysis of human and mouse ALS astrocytes reveals multi-omic signatures of inflammatory reactive states // Genome research. 2022. Vol. 32, no. 1. P. 72–84
5. Taha D. M., Clarke B. E., Hall C. E., Tyzack G. E., Ziff O. J., Greensmith L., Kalmar B., Ahmed M., Alam A., Thelin E. P., Garcia N. M., Helmy A., Sibley C. R., Patani R. Astrocytes display cell autonomous and diverse early reactive states in familial amyotrophic lateral sclerosis // Brain. 2022. Vol. 145, no. 2. P. 481–489.
6. Ткач В. В., Дорожкин Р. К., Ткач А. В. Диссомнические нарушения у пациентов с болезнью мотонейрона // The Scientific Heritage. 2022. № 82-2. С. 23.
7. Платова Ю.А., Жаринова Н.О. Современная диагностика бокового амиотрофического склероза // Ульяновский медико-биологический журнал. 2020. № 2. С. 8–20.
8. Мансурова А. В., Четкин А. О., Супонева Н. А., Захарова М. Н., Гришина Д. А. Возможности ультразвукового исследования в диагностике и дифференциальной диагностике бокового амиотрофического склероза: обзор литературы // Нервно-мышечные болезни. 2022. Т. 12, № 1. С. 50.
9. Пугачев С. В., Каменева Е. А., Шалякина Н. Ю., Ануфриева Н. А., Григорьев Е. В., Мозес В. Г. Длительная искусственная вентиляция легких и интенсивный уход на дому у пациентки с боковым амиотрофическим склерозом. Клинический случай // Медицина в Кузбассе. 2020. Т. 19, № 4. С. 85–89.
10. Мухамедьяров М. А., Петухова Е. О., Салафутдинов И. И., Кузнецов М. С., Сафиуллов З. З., Исламов Р. Р., Зефирова А. Л. Оценка эффективности комбинированной терапии бокового амиотрофического склероза в модели НА mSOD1 трансгенных мышцах // Гены и клетки. 2020. № 2. С. 55.

## References

1. Leonov G. A., Solomatina A. S., Burshinov A. O. Difficulties in diagnosing amyotrophic lateral sclerosis with lumbosacral debut. *Nauka molodykh (Eruditio juvenium) = Science of the Young (Eruditio juvenium)*. 2021; 9 (3): 463–470. (In Russ.).
2. Savinova A.V., Schneider N.A., Nasyrova R.F. Genetics of familial forms of amyotrophic lateral sclerosis. *Byulleten' sibirskoy meditsiny = Bulletin of Siberian medicine*. 2021; 20 (3): 193–202. (In Russ).
3. Vladykina A. V., Nazarov V. D., Krasnov V. S., Koroleva E. I., Fedorova P. A., Moshnikova A. N., Mazing A. V., Lapin S. V., Emanuel' V. L., Rudenko D. I., Stuchevskaya F. R., Zatakovenko S.M., Pavlova T.A., Alekseeva T.M., Goldobin V.V. Investigation of the diagnostic significance of heavy chains of neurofilaments in cerebrospinal fluid in amyotrophic lateral sclerosis. *Annaly klinicheskoy i eksperimental'noy nevrologii = Annals of clinical and experimental neurology*. 2021; 15 (1): 44–45. (In Russ).
4. Ziff O. J., Clarke B. E., Taha D. M., Crerar H., Luscombe N. M., Patani R. Meta-analysis of human and mouse ALS astrocytes reveals multi-omic signatures of inflammatory reactive states. *Genome research*. 2022; 32 (1): 72–84.
5. Taha D. M., Clarke B. E., Hall C. E., Tyzack G. E., Ziff O. J., Greensmith L., Kalmar B., Ahmed M., Alam A., Thelin E. P., Garcia N. M., Helmy A., Sibley C. R., Patani R. Astrocytes display cell autonomous and diverse early reactive states in familial amyotrophic lateral sclerosis. *Brain*. 2022; 145 (2): 481–489.
6. Tkach V.V., Dorozhkin R.K., Tkach A.V. Dissomnic disorders in patients with motor neuron disease. *The Scientific Heritage*. 2022; (82–2): 23. (In Russ).
7. Platova Yu.A., Zharinova N.O. Modern diagnostics of amyotrophic lateral sclerosis. *Ulyanovskiy mediko-biologicheskii zhurnal = Ulyanovsk Medical and Biological Journal*. 2020; (2): 8–20. (In Russ).
8. Mansurova A. V., Chechetkin A. O., Suponeva N. A., Zakharova M. N., Grishina D. A. Possibilities of ultrasound examination in the diagnosis and differential diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: literature review. *Nervno-myshechnye bolezni = Neuromuscular diseases*. 2022; 12 (1): 50. (In Russ).
9. Pugachev S.V., Kameneva E.A., Shalyakina N.Yu., Anufrieva N.A., Grigoriev E.V., Moses V.G. Long-term artificial lung ventilation and intensive home care in a patient with amyotrophic lateral sclerosis. Clinical case. *Meditsina v Kuzbasse = Medicine in Kuzbass*. 2020; 19 (4): 85–89. (In Russ).
10. Mukhamedyarov M. A., Petukhova E. O., Salafutdinov I. I., Kuznetsov M. S., Safiulloev Z. Z., Islamov R. R., Zefirov A. L. Evaluation of the effectiveness of combined therapy of amyotrophic lateral sclerosis in a model on mSOD1 transgenic mice. *Geny i kletki = Genes and cells*. 2020; (2): 55. (In Russ).

## Сведения об авторах

*И.Г. Патурова*, кандидат биологических наук, доцент кафедры нормальной физиологии, Кировский государственный медицинский университет, Киров, Россия, e-mail: paturova\_ig@mail.ru

*А.Е. Провоторова*, студент 2 курса, Кировский государственный медицинский университет, Киров, Россия, e-mail: prov\_an@mail.ru

*Д.О. Морозова*, студент 2 курса, Кировский государственный медицинский университет, Киров, Россия, e-mail: Morozovadara754@gmail.com.

### **Information about the authors**

*I.G. Paturova*, Cand. Sci. ((Bio.), Associate Professor of Department, Kirov State Medical University, Kirov, Russia, e-mail: paturova\_ig@mail.ru

*A.E. Provotorova*, student, Kirov State Medical University, Kirov, Russia, e-mail: prov\_an@mail.ru

*D.O. Morozova*, student, Kirov State Medical University, Kirov, Russia, e-mail: Morozovadara754@gmail.com.\*

---

\* Статья поступила в редакцию 09.06.2022; одобрена после рецензирования 01.12.2022; принята к публикации 08.12.2022.

The article was submitted 09.06.2022; approved after reviewing 01.12.2022; accepted for publication 08.12.2022.