



Информационный терапевтический портал

Клинический случай №47
Синдром Ворстер-Дроута. G80.8.

Пациентка А.Н., 4 года

- госпитализирована в связи с повторным судорожным приступом



По данным медицинской амбулаторной карты:

- ребенок рос с грубой задержкой психомоторного развития

С рождения:

- **трудности с кормлением:** девочка не сосала, кормилась вливанием смеси в полость рта из бутылочки, но глотала без поперхиваний, в зондовом питании не нуждалась
- Усиление трудностей после введения плотного прикорма, получает протертый стол
- жалобы на **повышенное слюнотечение**

3,5 года:

- появление **тонико-клонических эпилептических приступов**
- антиэпилептическая терапия вальпроевой кислотой 30 мг/кг/сут, далее заменили на топирамат 5,6 мг/кг/сут в связи с гепатотоксичностью вальпроатов

- Ребенок от второй беременности (у матери: хронический пиелонефрит, эрозия шейки матки, угроза прерывания на 9-й неделе, Rh отрицательная без антител)
- На 36-й неделе беременности: задержка внутриутробного развития плода
- Роды вторые (первые роды — здоровый ребенок, 7 лет) срочные на 40/41-й неделе, масса тела при рождении 2400 г, длина тела 48 см, окружность головы 32 см, окружность грудной клетки 31 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов
- После рождения: выявлены изменения плаценты – гнойный хориодецидуит, хроническая декомпенсация
- На 2-е сутки жизни: переведена в неонатальное отделение, внутриамниотическая инфекция цитомегаловирусной этиологии

Семейный анамнез:

- рак легких по линии отца
- по материнской линии исключался нейрофиброматоз (был у бабушки)
- *RET*-мутация в 16-м экзоне (клинически незначимая для данной патологии, является протоонкогеном для медуллярного рака щитовидной железы)

На момент поступления состояние тяжелое по основному заболеванию

Физикальные данные:

- Микроцефалия (окружность головы 42,5 см — менее 3%)
- белково-калорийная недостаточность 2–3-й степени (масса тела 9000 г — менее 3%; длина тела 95 см — 10%)
- окружность грудной клетки 47,5 см — менее 3%



Пациентка А.Н.

Специфический фенотип ребенка:

- гипомимичное лицо
- полуоткрытый рот
- обильное и практически постоянное слюнотечение



Пример фенотипа ребенка с синдромом Ворстер-Дроута

Источник: <https://jessiemay.org.uk/family-stories/arthurs-story/>

- На осмотр реагирует оживленно
- Зрительно-моторная координация и праксис не развиты
- Взгляд фиксирует, кратковременно следит за предметами. Непостоянное сходящееся косоглазие
- Продуктивный контакт на уровне эмоций. Имеются слуховые ориентировочные реакции. В речи только звуки. Возможно кратковременное удерживание головы. Выпрямительные реакции не сформированы
- Мышечный тонус снижен в верхних конечностях, в нижних конечностях — повышен по пирамидному типу $D=S$. Сухожильные рефлексы оживлены с расширением рефлексогенных зон $D>=S$. Положительный рефлекс Россолимо — Вендеровича. Сгибательные контрактуры голеностопных суставов
- Менингеальных знаков нет
- Нижнечелюстной, небный и глоточный рефлексы снижены. Движения языка практически отсутствуют, однако во время еды возможны оперкулярные автоматизмы (причмокивает языком). Рефлексы орального автоматизма отсутствуют

МРТ головного мозга:

В возрасте 1 месяца (слева)

В возрасте 4 лет (справа, текущая госпитализация)

A – T2-ВИ, фронтальный срез

B – FLAIR

C – T1-ВИ, сагиттальный срез

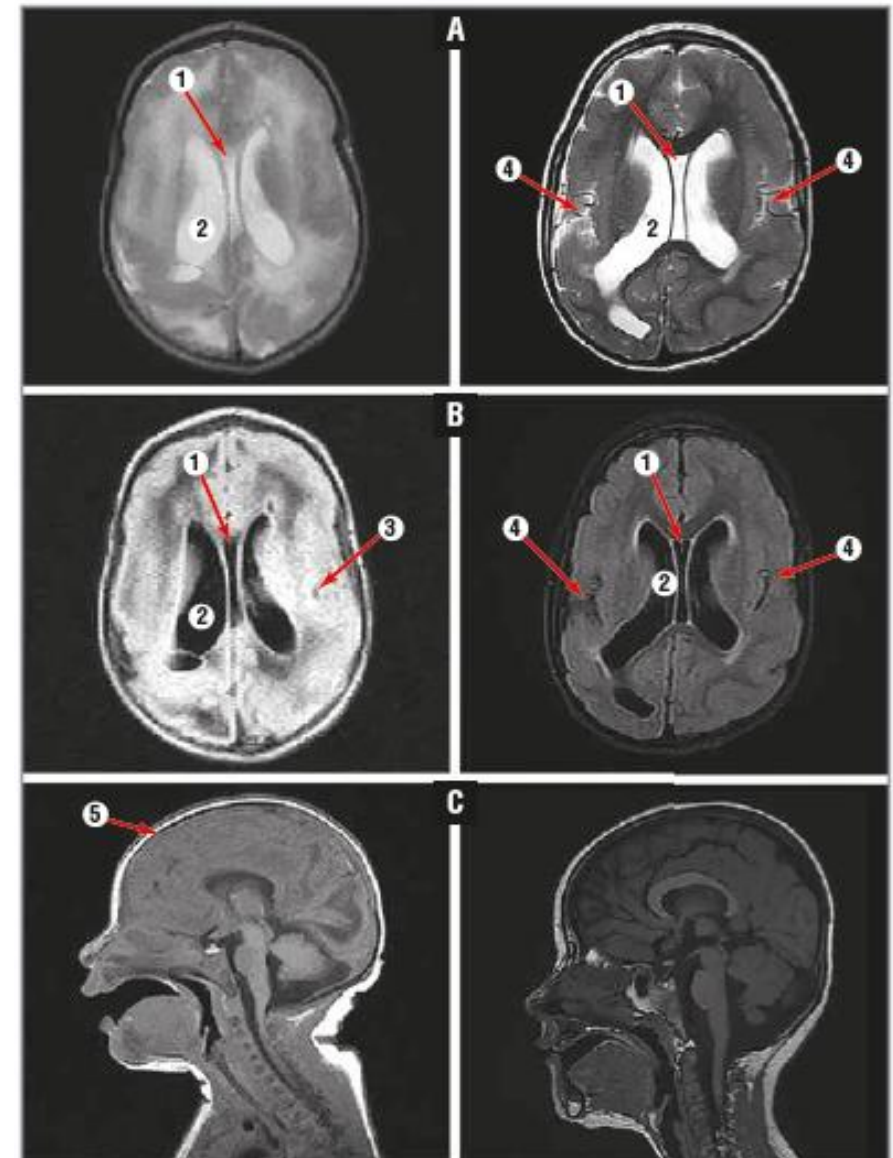
1 – срединная субколлезная полость

2 – вентрикуломегалия

3 – гетеротопия серого вещества

4 – полимикрогирия в оперкулярной области

5 – лиссэнцефалия



МР- трактография (С-Ф)

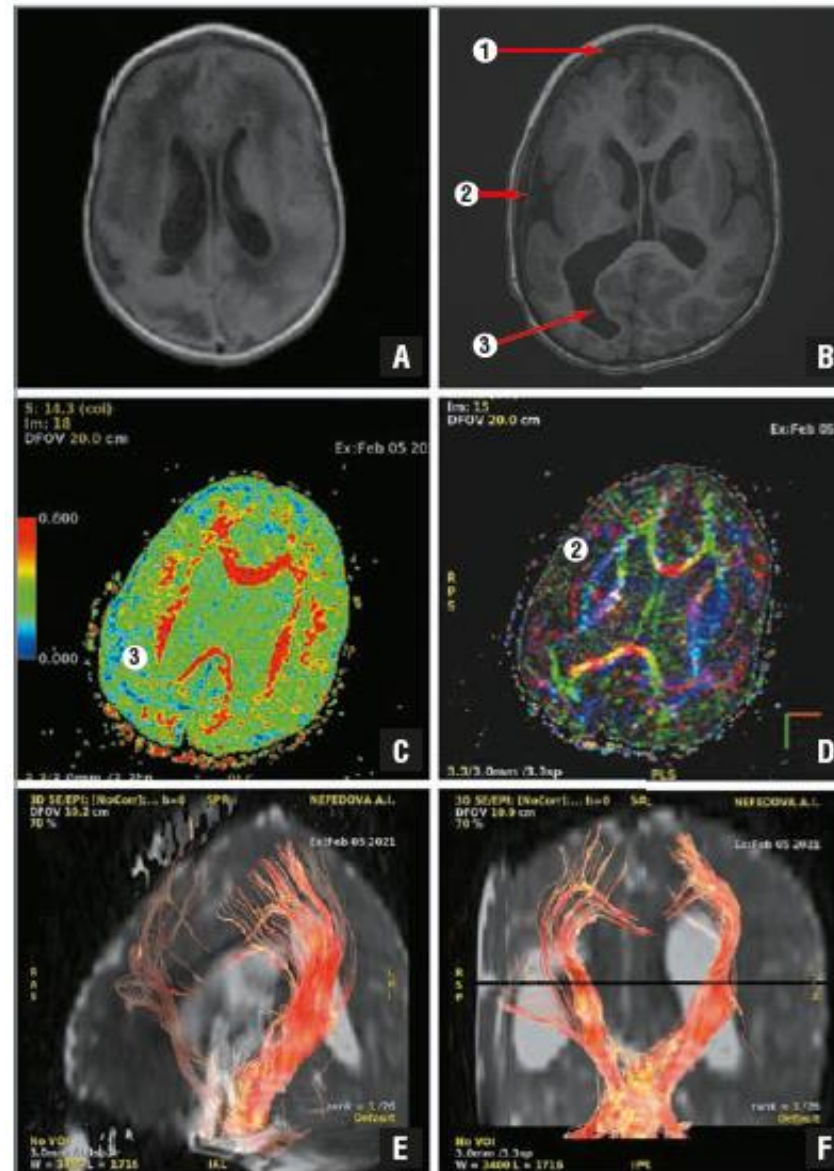
С – фронтальный срез

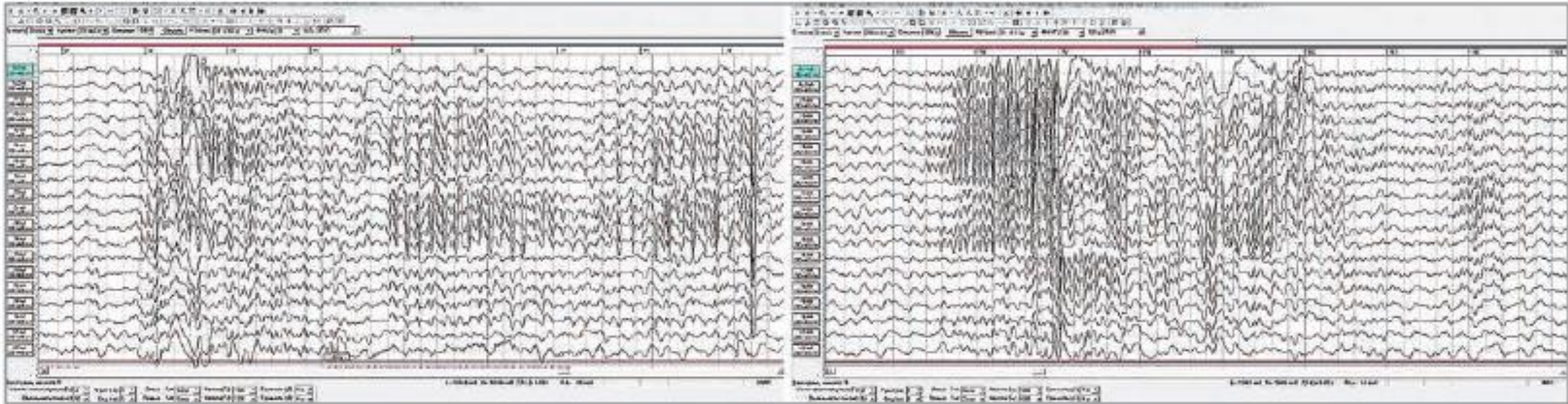
Д – фронтальный срез

Е – проводящие пути

Ф – проводящие пути

Заключение: Выявлено отчетливое обеднение сигнала во всех кортикальных отделах больших полушарий мозга (№1 на изображении) и в полушариях мозжечка, максимально выраженные в височных (2) и правой затылочно-теменной областях (3)



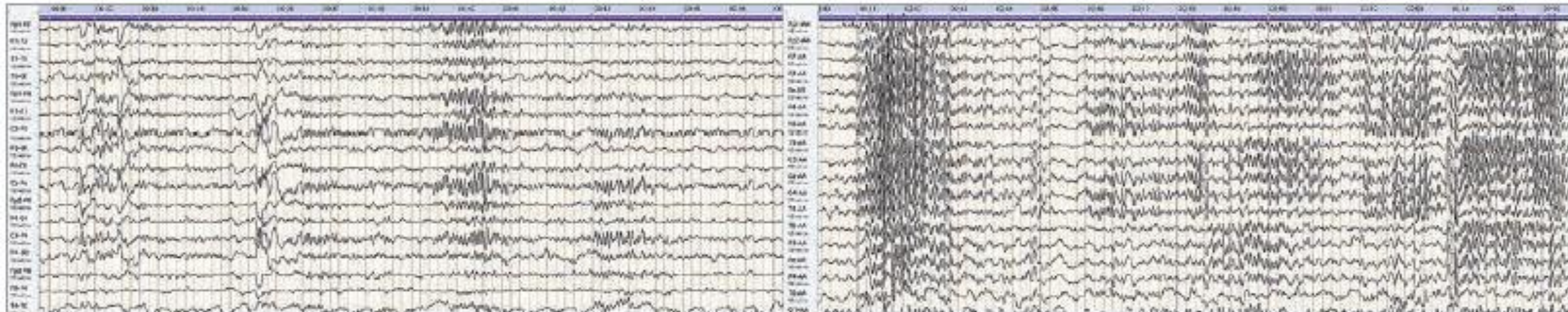


ЭЭГ дневного сна:

- вспышки по типу «острая — медленная волна» в височных отведениях
- избыточная представленность вспышек высокоамплитудной бета-активности (экзальтированные «сонные веретена»?), симметрично по лобно-центральному отведениям
- **эпилептиформная активность** в лобных отделах (бифронтально) в виде комплексов «острая — медленная волна» с невысоким индексом.

ЭЭГ с видеомониторингом:

- Запись в стандартных условиях в состоянии спокойного сна (Non-rapid eye movement sleep, NREM), а также спокойного и активного (кормление, эмоциональная реакция) бодрствования с закрытыми и открытыми глазами
- Периодическое регионарное замедление фоновой активности в затылочных отделах
- Эпилептиформной и других видов патологической активности, а также иктальных событий не зарегистрировано



Синдром Ворстер-Дроута (Врожденный псевдобульбарный синдром) с тяжелым фенотипом

Критерии диагностики:

- Клиническая картина: полная или неполная форма синдрома, диссоциация между произвольными и непроизвольными движениями языка и мимической мускулатуры, преобладания дизартрии над дисфагией, оро motorной диспраксии; характерный внешний вид больного
- МРТ головного мозга: аномально вертикализированные, расширенные и углубленные боковые (сильвиевы) борозды, выбухание островков Рейля, расширение и аномальное расположение центральной борозды, корковая дисплазия с аномальным утолщением оперкулярно-островковой коры на T2-взвешенных изображениях и полимикрогирией на T1-взвешенных изображениях

Дифференциальную диагностику необходимо проводить с синдромами:

- Мебиуса
- Гольденхара
- Фацио — Лонде
- Кайлера

Параметр / Parameter	Синдром / Syndrome		
	Бульбарный <i>Bulbar</i>	Псевдобульбарный <i>Pseudobulbar</i>	Оперкулярный <i>Opercular</i>
Область поражения <i>Affected area</i>	Ядро / ниже ядра <i>Nucleus / below the nucleus</i>	Надъядерный (двусторонние кортико-бульбарные пути) <i>Supranuclear (bilateral corticobulbar tracts)</i>	«Кортикальный вариант» надъядерного паралича (двусторонняя оперкулярная кора или ее подкорковые проекции) <i>Cortical variant of supranuclear paralysis (bilateral opercular cortex or its subcortical projections)</i>
Паралич / <i>Paralysis</i>	Вялый / <i>Flaccid</i>	Спастический / <i>Spastic</i>	+ неклассифицируемый / + <i>non-classified</i>
Атрофия мышц языка <i>Tongue muscle atrophy</i>	++	Отсутствует / <i>No</i>	Отсутствует / <i>No</i>
Фасцикуляции мышц языка <i>Tongue fasciculations</i>	++	Отсутствует / <i>No</i>	Отсутствует / <i>No</i>
Дисфагия / <i>Dysphagia</i>	Тяжелая форма, носовая регургитация <i>Severe, nasal regurgitation</i>	Легкая форма, поперхивание <i>Mild, choking</i>	Поперхивание, носовая регургитация <i>Choking, nasal regurgitation</i>
Дизартрия / <i>Dysarthria</i>	Носовой, хриплый голос <i>Nasal hoarse voice</i>	Тяжелая, спастическая <i>Severe, spastic</i>	Смешанный вариант — спастическая и носовая <i>Mixed variant (spastic and nasal)</i>
Непроизвольные движения <i>Involuntary movements</i>	Отсутствуют / <i>No</i>	Отсутствуют / <i>No</i>	+
Бульбарная группа рефлексов <i>Bulbar reflexes</i>	Отсутствует / <i>No</i>	Повышенные / <i>Increased</i>	Сниженные / отсутствуют <i>Decreased / absent</i>
Рефлексы орального автоматизма / <i>Oral automatisms</i>	Отсутствуют / <i>No</i>	+	Отсутствуют / <i>No</i>

Дифференциальный диагноз бульбарного, псевдобульбарного и оперкулярного синдрома у пациентов с дисфагией и дизартрией

Проведена коррекция антиэпилептической терапии с добавлением фенобарбитала (4 мг/кг/сут) с положительным эффектом в виде купирования эпилептических приступов, улучшения общего самочувствия, увеличения эмоциональных реакций.

Прогноз данного случая определяется особенностями ухода, контролем эпилепсии и проводимыми реабилитационными мероприятиями.

- **Синдром Ворстер-Дроута** (СВД, врожденный псевдобульбарный парез) – редкое неврологическое заболевание (от 1–9 на 100 000 до 1 на 25 000–30 000 новорожденных)
- Поражаются мышцы языка, губ, мягкого неба, а в тяжелых случаях — мышцы гортани и глотки
- Дебют заболевания приходится на первый год жизни
- Начало: нарушения акта сосания, возможны нарушения проходимости дыхательных путей. В дальнейшем – **нарушение процесса жевания** при сохранности глоточного рефлекса
- Дизартрия или анартрия – результат **нарушения произвольного** контроля фацио-лингво-фаринго-жевательных мышц, автоматическая эмоциональная иннервация сохраняется. Это связано с тем, что непроизвольные движения обрабатываются базальными ганглиями, а не кортикобульбарными связями
- Неполная форма СВД: речевые нарушения – оромоторная диспраксия в сочетании с выраженным слюнотечением. При легких формах синдрома затрагиваются только мышцы губ, языка и мягкого неба
- Одним из самых частых проявлений СВД выступает **эпилепсия** (до 87%)

Особенности представленного случая:

- сочетание внутриутробного нарушения нейрональной миграции с доказанным менингоэнцефалитом цитомегаловирусной этиологии в неонатальном периоде
- сочетании фенотипических признаков с данными нейроизображений

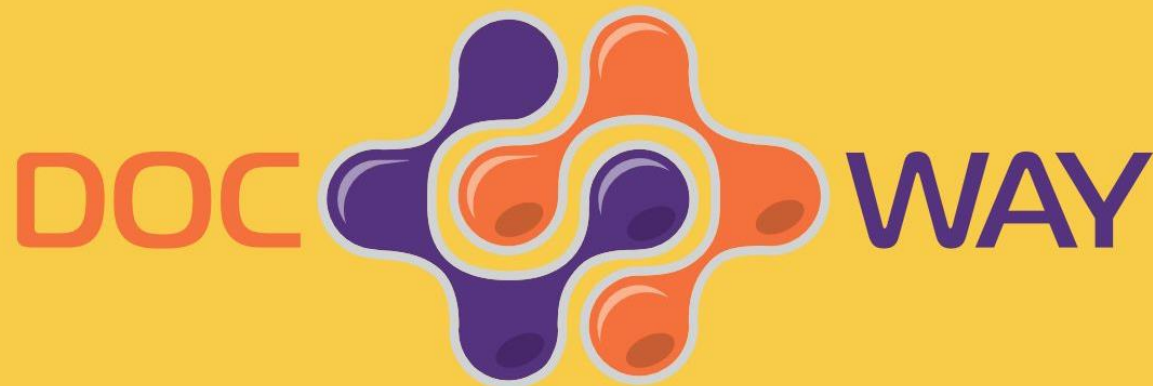
Прогноз жизни определяется особенностями ухода, контролем эпилепсии и проводимыми реабилитационными мероприятиями. Врачи должны быть осведомлены, что СВД имеет клинический полиморфизм, а база знаний о нем ежегодно обновляется.

- Щугарева Л.М. – СПб ГБУЗ «ДГБ No 1»; ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.М. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия;
- Потешкина О.В. – СПб ГБУЗ «ДГБ No 1»; ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.М. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия;
- Петрова В.Д. – ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.М. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия;
- Саламанов П.А. – ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.М. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

Источник: Щугарева Л.М., Потешкина О.В., Петрова В.Д., Саламанов П.А. Синдром Ворстер-Дроута. Неврологические аспекты (клиническое наблюдение). РМЖ. Мать и дитя. 2022;5(1):90-96. DOI: 10.32364/2618-8430-2022-5-1-90-96.

Оригинальная статья опубликована на сайте РМЖ (Русский медицинский журнал): https://www.rmj.ru/articles/pediatric/Sindrom_Vorster-Drouta_Nevrologicheskie_aspekty_klinicheskoe_nablyudenie/#ixzz89sBxOxmx

2023



Мы всегда готовы к сотрудничеству!

КОНТАКТЫ

Руководитель проекта **Шадеркина Виктория Анатольевна**

Тел.: +7 (926) 017-52-14

viktoriashade@uroweb.ru