



# ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ НЕМАЛИНОВАЯ МИОПАТИЯ У ПАЦИЕНТКИ, НЕОДНОКРАТНО ОПЕРИРОВАННОЙ НА ПОЗВОНОЧНИКЕ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ И ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

О.Г. Прудникова, А.О. Котельников, Н.С. Мигалкин, Г.Н. Филимонова

Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии  
им. акад. Г.А. Илизарова, Курган, Россия

**Цель исследования.** Представить клиническое наблюдение пациентки с деформацией позвоночника на фоне миопатии, первично не диагностированной и оцениваемой как вторичная миопатия после проведенных оперативных вмешательств на позвоночнике.

**Материал и методы.** Дизайн исследования: клиническое наблюдение и обзор литературы. Пациентка 51 года ранее неоднократно оперирована по поводу сколиотической деформации позвоночника с прогрессирующими неврологическими нарушениями. Проведена клиническая и комплексная лучевая (телеметрия позвоночника сидя, КТ, МРТ) оценка патологии. В связи с нетипичным течением заболевания выполнено патогистологическое исследование фрагментов мышечной ткани с фиксацией в растворе 10 % нейтрального формалина, после гистологической проводки — заливка в парафин, окраска гематоксилином-эозином, трихромным методом по Массону и методом РТАН. Препараты исследованы посредством аппаратно-программного комплекса Pannoramic MIDI II BF для получения цифровых изображений по технологии Whole slide imaging в режимах Single layer mode и Extended focus и стереомикроскопа AxioScore.A1 с цифровой камерой.

**Результаты.** В саркоплазме части мышечных волокон идентифицированы разной плотности и конфигурации окрашенные темносиним (по РТАН) 2 паттерна немалиновых стержней: диффузно по всему миоциту и образуя кластеры различных размеров — в поперечных срезах, в виде нитчатых структур — в продольных. Отмечены обширные поля жировой дистрофии, перерождение волокон в липоциты, контрактурно измененные волокна, картины миофагий, участки фиброза интерстициального пространства, ассоциированные с остаточными миоцитами. Внутримышечные нервные проводники подвержены полной инволюции, единичные нервные волокна деформированы, внутреннее пространство фибротизировано. Нервно-мышечные веретена с необычайно увеличенной соединительно-тканной капсулой, заполненной липоцитами. Сосуды артериального звена с фиброзом *t. adventicia* и *t. media*, с суженным либо облитерированным просветом, сосуды венозного русла тонкостенные, извитые, что обуславливает проницаемость и может вызывать геморрагии. Выявленные изменения миоцитов с наличием немалиновых стержней характерны для первичной немалиновой миопатии.

**Заключение.** Нетипичность клинических проявлений, прежде всего неврологического статуса при сколиозе, требует исключения нервно-мышечного заболевания путем проведения патогистологического исследования операционного материала.

**Ключевые слова:** сколиоз, нейромышечный сколиоз, врожденная миопатия, немалиновые стержни, жировая дегенерация.

Для цитирования: Прудникова О.Г., Котельников А.О., Мигалкин Н.С., Филимонова Г.Н. Прогрессирующая немалиновая миопатия у пациентки, неоднократно оперированной на позвоночнике: клинический случай и обзор литературы // Хирургия позвоночника. 2022. Т. 19. № 1. С. 15–21.

DOI: <http://dx.doi.org/10.14531/ss2022.1.15-21>.

## PROGRESSING NEMALINE MYOPATHY IN A PATIENT REPEATEDLY OPERATED ON THE SPINE: CLINICAL CASE AND LITERATURE REVIEW

O.G. Prudnikova, A.O. Kotelnikov, N.S. Migalkin, G.N. Filimonova

National Ilizarov Medical Research Center for Traumatology and Orthopedics, Kurgan, Russia

**Objective.** To present a clinical case of a patient with spinal deformity associated with myopathy, which was initially undiagnosed and assessed as secondary myopathy after performed spinal surgeries.

**Material and Methods.** Study design: clinical observation and review of the literature. A 51-year-old female patient has been repeatedly operated on for scoliotic deformity of the spine with progressing neurological disorders. Clinical and complex radiological assessment (spinal telemetry in sitting position, CT, MRI) of the pathology was performed. In connection with the atypical course of the disease, a pathohistological study of muscle tissue fragments was performed with their fixation in a solution of 10 % neutral formalin. After histological processing, the fragments were embedded in paraffin and stained with hematoxylin-eosin by the Masson trichromic method and by the РТАН method. The preparations were examined using the Pannoramic MIDI II BF hardware and software complex to obtain digital

images using the Whole slide imaging technology in the Single layer and Extended focus modes and an AxioScope.A1 stereomicroscope with a digital camera.

**Results.** Two patterns of distribution of nemaline rods of various density and configuration stained dark blue (by ПТАН) were identified in sarcoplasm of parts of muscular tissues: diffusely throughout the myocyte and forming clusters of various sizes in transverse sections, and as filamentous structures — in longitudinal ones. Extensive fields of fatty degeneration, transformation of fibers into lipocytes, contracturely changed fibers, pictures of myophaga and areas of fibrosis of the interstitial space associated with residual myocytes were noted. Intramuscular nervous conductors were subjected to complete involution, singular nervous fibers were deformed, internal space was fibrotic. Neuromuscular spindles had unusually increased connective tissue capsule filled with lipocytes. Arterial vessels had fibrosis of t. adventicia and t. media, narrowed or obliterated lumen, and venous vessels were thin-walled and tortuous, which causes their permeability and can cause hemorrhage. The revealed changes in myocytes with the presence of nemaline rods are characteristic of primary nemaline myopathy. **Conclusion.** The atypicality of clinical manifestations, primarily of the neurological status in scoliosis, requires excluding neuromuscular disease by conducting a histopathological examination of the surgical material.

**Key Words:** scoliosis, neuromuscular scoliosis, congenital myopathy, nemaline rods, fatty degeneration.

Please cite this paper as: Prudnikova OG, Kotelnikov AO, Migalkin NS, Filimonova GN. Progressing nemaline myopathy in a patient repeatedly operated on the spine: clinical case and literature review. *Hir. Pozvonoc.* 2022;19(1):15–21.

DOI: <http://dx.doi.org/10.14531/ss2022.1.15-21>.

Немалиновая миопатия – группа генетически разнородных наследственных миопатий, общим патогистологическим проявлением которых является образование в мышечной ткани нитевидных структур, что нашло свое отражение в названии патологии (от греческого пема – нить). Первые заболевание описано в 1963 г. двумя независимыми группами исследователей под руководством Shy и Cohen, в последующем выявлено множество генетических разновидностей данного состояния. В зависимости от гена и мутации в нем немалиновая миопатия может иметь как аутосомно-доминантный, так и аутосомно-рецессивный характер наследования. Встречаемость патологии на сегодняшний день не определена, но, по мнению многих генетиков, она является одной из наиболее распространенных врожденных миопатий, достигая частоты 1 : 50 000 [1, 2].

Деформации позвоночника на фоне миопатий в большинстве случаев диагностируются в детском возрасте, прогрессирующее неблагоприятное течение заболевания приводит к тому, что до взрослого состояния доживает небольшое количество пациентов. Особенности деформаций у взрослых являются смешанный характер патогенетических механизмов (наслоение дегенеративных изменений), полиморфизм клинических проявлений, изменение плотно-

сти костной ткани и сопутствующие заболевания [3].

Дизайн исследования: клиническое наблюдение и обзор литературы.

Пациентка И., 51 года, госпитализирована в клинику Национального медицинского исследовательского центра травматологии и ортопедии им. акад. Г.А. Илизарова (Курган) с диагнозом: «сколиотическая деформация позвоночника; состояние после оперативного вмешательства; вертеброгенная грудная миелопатия; нижний грубый спастический парализ, верхний легкий смешанный парализ; нарушение функции тазовых органов; вертеброгенный болевой синдром». Сопутствующие диагнозы: «хронический гастрит, обострение; гастроэзофагеальный рефлюкс; бронхиальная астма смешанного генеза, контролируемая; ДН 0; гипертоническая болезнь 1-й стадии, риск 2; ХСН 0; нейрогенный мочевого пузырь; остеопороз тяжелой степени смешанного генеза; миелопатия, спастический тетрапарез; нейрогенная дисфункция тазовых органов».

При госпитализации пациентка предъявляла жалобы на прогрессирующую слабость конечностей и мышц туловища, невозможность самостоятельного передвижения, снижение чувствительности кожи туловища и конечностей, нарушение мочеиспускания и стула, болезненные спазмы

мышц лица, шеи, туловища, затруднение при глотании.

Впервые деформацию позвоночника диагностировали в возрасте 13 лет (1981 г.). Через 2 года при падении на угол стола у пациентки впервые манифестировала неврологическая симптоматика в виде нижнего парализа, которая постепенно частично самостоятельно регрессировала. С 30 лет у женщины периодически отмечались преходящие парезы мышц верхних и нижних конечностей, регрессирующие на фоне консервативного лечения нейротропными препаратами. Наблюдалась у ортопеда по поводу сколиотической деформации, генетический анализ и другие методы инструментальной диагностики миопатий не проводились. В возрасте 39 лет в связи с прогрессированием сколиотической деформации и появлением стойкого болевого синдрома в спине пациентке выполнено реконструктивно-стабилизирующее оперативное вмешательство на грудном и поясничном отделах позвоночника с применением транспедикулярной фиксации. После операции появились неврологические нарушения (нижний грубый смешанный парализ, нарушение функции тазовых органов), передвигалась с опорой на ходунки. На фоне реабилитационного лечения отмечалась положительная динамика с частичным регрессом неврологической симптоматики. Через 12 лет,

в возрасте 51 года, в связи с нестабильностью металлоконструкции и переломами тел Th<sub>7</sub>, Th<sub>8</sub> позвонков (проксимальный уровень фиксации позвоночника) металлоконструкцию частично демонтировали. Позднее на фоне системного остеопороза диагностировали компрессионные переломы тел Th<sub>10</sub>, Th<sub>11</sub> позвонков, в связи с чем была выполнена вертебропластика Th<sub>6</sub>, Th<sub>7</sub>, Th<sub>10</sub>, Th<sub>11</sub> позвонков. В этот же период женщина отмечает постепенное прогрессирование слабости в ногах, мышцах туловища, верхних конечностях.

Электронейромиографию пациентке выполняли в 2010 г., были выявлены косвенные признаки радикулопатии, преимущественно C<sub>4</sub>–C<sub>8</sub> корешков, L<sub>4</sub>–L<sub>5</sub> корешков с вторичной миодистрофией. В 2020 г. провели генетический анализ, при котором хромосомных аномалий не выявлено. Наблюдалась неврологом по месту жительства с диагнозом «вторичная миопатия после операций на позвоночнике».

Неврологический статус при поступлении: в сознании, контактна, ориентирована в месте и времени. Зрачки D = S, фотореакция сохранена, нистагма нет. Движение глазных яблок в полном объеме. Глазные щели и носогубные складки симметричны. Язык при высовывании расположен по средней линии, девиации нет. Дизартрии нет, афазии нет. Менингеальных знаков не выявлено. Движения в верхних конечностях ограничены, сила мышц до 4 баллов слева и до 3 баллов справа. Сухожильные рефлексы D = S. Тонус в руках не изменен. Гипотрофия мышц верхних конечностей не определяется. Движения в нижних конечностях резко ограничены. Сухожильные рефлексы высокие. Тонус в ногах снижен. Сила мышц правой нижней конечности – 0 баллов, левой – до 2 баллов. Гипотрофия мышц бедер, голеней и стоп. Клоноиды в стопах с двух сторон. Мышечно-суставное чувство резко снижено. Брюшные рефлексы вызываются. Мозаичная гипестезия кожи конечностей и туловища. Симптомы натяжения отрицательные.

Мочеиспускание по типу задержки мочи, стул – со слабительным. Самостоятельно не передвигается, сидит с использованием вспомогательных средств, сидит без опоры непродолжительный период времени.

При рентгенографии и КТ выявлена сколиотическая деформация позвоночника с наличием заднего костного блока на уровне Th<sub>4</sub>–L<sub>5</sub> позвонков, состояние после вертебропластики, элементы металлоконструк-

ции L<sub>5</sub> позвонка, остеопороз, дегенеративные изменения позвоночника (рис. 1).

При МРТ явной органической патологии спинного мозга шейного, грудного и поясничного отделов позвоночника не выявлено (рис. 2).

В связи с несоответствием клинической картины диагнозу вторичной миопатии после оперативного вмешательства на позвоночнике с учетом анамнеза и данных неврологиче-



**Рис. 1**

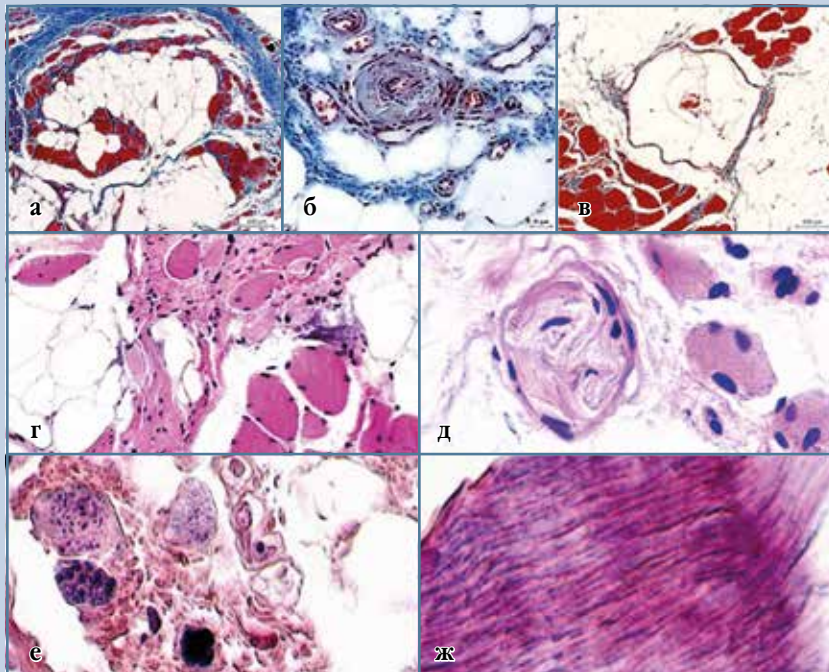
Спондилограммы в прямой и боковой проекциях (а) и данные КТ (б) пациентки И., 51 года, при поступлении



**Рис. 2**

МРТ шейно-грудного (а) и поясничного (б) отделов позвоночника пациентки И., 51 года, при поступлении



**Рис. 3**

Фрагменты парафиновых срезов параспинальных мышц при немалиновой миопатии: **а** – сохранившиеся мышечные волокна обрамляются адипоцитами; **б** – облитерация просвета сосуда, сильный фиброз средней оболочки; **в** – нервно-мышечное веретено с увеличенной соединительно-тканной капсулой, сохранившиеся миоциты, массовая жировая инволюция мышечных волокон; **г** – этапы замещения миоцитов жировыми клетками, вариативность диаметров волокон и внутренние ядра; **д** – внутримышечный нервный ствол с утраченной гистоструктурой, с массовой дегенерацией нервных волокон, сохранен лишь периневрий; **е** – миоцит с диффузным распределением немалиновых стержней (вверху) и гонгломераты немалиновых тел в миоците (внизу); **ж** – темно-синие немалиновые нити. Окраска: **а–в** – по Массону; **г, д** – гематоксилин-эозин; **е, ж** – РТАН. Увеличение: **а, в** – 250х; **б** – 788х; **г** – 500х; **д, е** – 1150х; **ж** – 3500х

ского статуса встал вопрос о диагностике первичной миопатии. Наличие инородных тел L<sub>5</sub> позвонка и желание пациентки удалить элементы металлоконструкции явились показаниями к оперативному лечению с интраоперационным забором паравerteбральных мышц для морфологического исследования. При патогистологическом исследовании фрагменты мышечной ткани фиксировали в растворе 10 % нейтрального формалина, после гистологической проводки заливали в парафин, окрашивали гематоксилином-эозином, трихромным методом по Массону и методом РТАН.

Препараты исследовали посредством аппаратно-программного комплекса Panoramic MIDI II BF для получения цифровых изображений по технологии Whole slide imaging в режимах Single layer mode и Extended focus (3DHISTECH, Венгрия) и стереомикроскопа AxioScope.A1 с цифровой камерой (Carl Zeiss GmbH, Германия).

### Результаты

Макроскопически в операционном материале наблюдались фрагменты, где отсутствовала типичная мышечная ткань, преобладали плотная фиброз-

ная и жировая. При микроскопировании в парафиновых срезах визуализировались поля с обширным жировым замещением миоцитов и значительными соединительно-тканными фрагментами; сохранившиеся мышечные волокна были немногочисленны (рис. 3а). Большинство сосудов артериального звена отличались выраженным фиброзом средней оболочки и фактически полной облитерацией просвета (рис. 3б). Сосуды венозного русла нередко извитые и тонкостенные, что могло обуславливать геморагии. Нервно-мышечные веретена имели необычно увеличенную соединительно-тканную капсулу, заполненную клетками наподобие липоцитов (рис. 3в). Наблюдались фрагменты ткани с миоцитами самых разнообразных размеров и степени преобразования в жировые клетки, визуализировались внутренние ядра, отмечались контрактурно измененные фрагменты волокон (рис. 3г). Внутримышечные нервные проводники с признаками полной инволюции: нервные волокна как таковые отсутствовали либо сильно деформировались, внутреннее пространство фибротизировано (рис. 3д). Во множестве мышечных волокон наблюдались немалиновые стержни, окрашенные в темно-синий цвет по РТАН. Идентифицировали 2 паттерна данных патологических структур: диффузное распределение немалиновых тел по всей площади миоцитов в виде мелких вкраплений (рис. 3е, вверху слева) и миоциты, где немалиновые стержни образовывали конгломераты различной конфигурации и плотности, их скопления (рис. 3е, волокно внизу). На продольных срезах при больших увеличениях можно было идентифицировать темно-синие короткие отрезки немалиновых нитей (рис. 3ж).

### Обсуждение

Немалиновые миопатии – совокупность генетических патологий со сходными клиническими проявлениями, которые характеризуются выраженным нарушением структуры мышечной ткани с фор-

мированием в ней аномальных нитеподобных или палочковидных структур. При этом достоверно определить этиологию немалиновой миопатии (ответственный за ее развитие ген и характер его дефекта) удастся только в половине случаев, что указывает на незавершенность изучения данного заболевания [4, 5].

Причинами развития немалиновой миопатии являются генетические дефекты, приводящие к формированию аномальных форм структурных белков мышечной ткани, в основном саркомерных протеинов. В результате этого нарушаются процессы сокращения мышц, а в ряде случаев и их формирование, что приводит к появлению врожденных форм данного состояния. На сегодняшний день удалось идентифицировать 7 генов, мутации которых ответственны за развитие немалиновой миопатии, однако, как было указано выше, они обуславливают лишь половину всех случаев заболевания. Кроме того, существует форма патологии с отсроченным началом, поражающая в основном взрослых людей. Как показали более подробные исследования, она чаще всего обусловлена приобретенными аутоиммунными нарушениями, а не генетическими факторами [4, 5].

Помимо классификации, созданной на основе данных современной генетики, немалиновая миопатия также разделяется по своим фенотипическим проявлениям на врожденную (типичную, промежуточную и тяжелую разновидности) и ювенильную формы. Взаимосвязь этих двух систем классификации достаточно условна – различные мутации одного и того же гена могут приводить к развитию тяжелых и типичных врожденных форм или ювенильной разновидности заболевания [1, 4–6].

Выделяют 7 вариантов немалиновой миопатии, различающихся вариантами генетических мутаций (*NEM-1* – *NEM-7*).

Форма, манифестирующая в детском возрасте (как в нашем случае), составляет около 12 % случаев и представлена относительно ненарушен-

ным двигательным развитием в раннем детстве. В конце 1-го или начале 2-го десятилетия жизни у пациентов развивается и начинает медленно прогрессировать дистальная и проксимальная мышечная слабость. Мимическая мускулатура, сердце и дыхательные мышцы не затронуты [4, 6].

При анализе 143 пациентов с немалиновой миопатией Ryan et al. [7] показывают, что у шести пациентов болезнь развилась в возрасте от 41 до 59 лет, при этом у четырех человек симптомы имелись на протяжении 20 лет до постановки диагноза. У 19 больных заболевание манифестировало в подростковом возрасте.

Для патогистологического исследования при немалиновой миопатии характерна повышенная вариабельность диаметров миоцитов с бимодальным распределением на гистограмме; внутренние ядра, их увеличенное число, фиброз эндо- и перимизия, некроз мышечных волокон [8], что отражено в проведенном исследовании. Немалиновые стержни могут распределяться как диффузно, так и в виде скоплений неправильной формы в цитоплазме миофибрилл и встречаются преимущественно в мелких миоцитах [8]. Электронномикроскопически выявляются структуры стержневидной или яйцевидной формы; немалиновые тела имеют аналогичную Z-дискам решетчатую структуру. Предполагается, что причина развития патологических структур – это латеральная экспансия Z-дисков: электронно-плотный материал немалиновых стержней может простираться от Z-диска в саркомер, который достигает соседнего Z-диска, – поточная передача [8]. Тонкие нити актина соединяются с решетчатой структурой немалиновых стержней [8]. Тонкая нить – основная составляющая саркомера, на этом уровне сокращения при немалиновой миопатии возникает мышечная слабость. Ген *NEM2* кодирует белок *nebulin*, мутации являются основной причиной миопатии, обнаружены в 66,7 % случаев. *ACTA1* кодирует белок  $\alpha$ -actin, мутации в котором обуславливают 15–25 % заболеваний.

Белки, кодирующиеся этими генами, участвуют в формировании мышечного тонуса и сокращения мышц. Исследована роль дефектов ядра при немалиновой миопатии. Дисбаланс коллагенов вызывает фиброз сосудистой стенки и, как следствие, окклюзию просвета; установлена роль коллагена типов I, III, IV, VI, XV, XVIII в обеспечении гемостаза. Фиброз и облитерация сосудов могут быть одной из причин инициации патологического процесса в мышцах [4, 8–10].

Миоциты людей с немалиновой миопатией имеют характерные нитевидные образования, но данные структуры могут встречаться и при других заболеваниях [9, 10]. В связи с этим для постановки правильного диагноза необходимо проводить морфологическое исследование биоптатов пораженных мышц, молекулярно-генетические тесты и учитывать клинические симптомы. Также важна пренатальная диагностика, амниоцентез, биопсия хориона, скрининг носителей.

Селективное поражение разных мышечных групп формирует определенный паттерн при магнитно-резонансном исследовании, что помогает при выборе генетического анализа после того как диагноз немалиновой миопатии поставлен по результатам мышечной биопсии. Для некоторых типов немалиновой миопатии (мутация гена *ACTA1*, мутации *NEB*) определена специфичность поражения мышц: мышцы бедра, передняя большеберцовая, камбаловидная или икроножные мышцы, для других специфический паттерн мышечного поражения не описан. Кроме того, степень изменения мышц определяется тяжестью клинических проявлений заболевания [4, 6, 11].

Материалом для морфологического исследования рекомендованы наиболее пораженные мышцы нижних конечностей – мышцы бедра или голени [4, 11]. Прогрессирование заболевания с поражением мышц туловища, о чем свидетельствует формирование деформации позвоночника, может предполагать информативность исследований паравертебральных

мышц (интраоперационный материал), что отражено в представленном наблюдении.

Публикаций об особенностях и течении деформаций позвоночника при немалиновой миопатии не найдено.

По данным литературы [3, 12], особенностью исходов нейромышечного сколиоза у взрослых является протяженная полая дуга грудного и поясничного отделов позвоночника с выраженным перекосом таза, наличием гиперкифоза или гиперлордоза позвоночника с соответствующими нарушениями баланса туловища. Эти пациенты имеют грубые неврологические проявления основного заболевания, ограничены в передвижении и вертикализации в положении сидя. Часть заболеваний сопровождается выраженными изменениями со стороны дыхательной, сердечно-сосудистой, мочевыделительной систем. Больные испытывают затруднение при приеме пищи, ее усвоении, отмечаются прогрессирующая гипотрофия мышц туловища и конечностей, контрактуры суставов, остеопения.

Ретроспективный анализ представляемого клинического случая показывает, что первично заболевание манифестировало в подростковом возрасте на фоне деформации позвоночника. Ремиттирующее течение заболевания с эпизодами неврологических нарушений уже в тот период жизни женщины могло предположить нейромышечный

характер заболевания. Выполненное оперативное лечение по коррекции деформации позвоночника усугубило неврологический статус в виде стойкого снижения силы мышц и чувствительности нижних конечностей. Неврологические проявления были приняты за послеоперационные изменения. Дальнейшее прогрессирование пареза мышц нижних конечностей и туловища также расценено как следствие инструментальной фиксации позвоночника, прежде всего, в связи с развитием нестабильности конструкции на фоне снижения плотности позвонков и формирования компрессионных переломов позвонков. Выполненные оперативные вмешательства по удалению металлоконструкции и вертебропластика не изменили неврологический дефицит и функциональный статус пациентки. Даже выполненные в тот период специфические методы диагностики (ЭНМГ и генетический анализ) не выявили причину заболевания.

Неуклонное прогрессирование заболевания с присоединением слабости мышц верхних конечностей, болезненными спазмами и затруднением глотания позволило предположить иную этиологию, провести морфологическое исследование мышц и установить диагноз.

Проведенный после выписки пациентки из стационара повторный генетический анализ частей мутаций в гене *PLOD* и областях гена *FKBP14*

(ответственного за синдром Элерса – Данло) патогенных и вероятно патогенных вариантов не обнаружил.

## Заключение

Оценка неврологического статуса и сбор анамнеза являются обязательной составляющей при обследовании пациентов с деформациями позвоночника. Выявление неврологических нарушений является показанием для консультации у невролога и генетика.

Проведение МРТ мышц туловища (прежде всего, нижних конечностей) не всегда отражает степень морфологических изменений мышц.

Отрицательный результат генетического теста не исключает генетического характера заболевания, поскольку выявление всех мутаций генов в настоящее время невозможно.

Патогистологическое исследование биоптата мышц является достоверным диагностическим тестом при нейромышечных заболеваниях.

Забор операционного материала при оперативных вмешательствах у пациентов с нейрогенными деформациями позвоночника позволяет уточнить или, как в приведенном клиническом случае, установить этиологию основного заболевания.

*Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы заявляют об отсутствии конфликта*

## Литература/References

- Немалиновая миопатия [Электронный ресурс]. URL: <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/nemaline-myopathy>. Дата обращения: 12.10.2021. [Nemaline myopathy. [Internet]. Available at: <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/nemaline-myopathy>. Accessed date: 12.10.2021].
- Фомина М.Ю., Суслов В.М. Нервно-мышечные заболевания. СПб., 2020. [Fomina MYu, Suslov VM. Neuromuscular Diseases: A Study Guide. St. Petersburg, 2020].
- Прудникова О.Г., Гуца А.О., Шатина И.Н. Нейрогенные деформации позвоночника взрослых: современные проблемы и подходы к лечению // Хирургия позвоночника. 2018. Т. 15. № 3. С. 39–51. [Prudnikova OG, Gushcha AO, Shatina IN. Neurogenic spinal deformities in adults: modern problems and approaches to treatment. Hir. Pozvonoc. 2018;15(3):39–51. DOI: 10.14531/ss2018.3.39-51.
- Ромеро Н.Б. Немалиновые миопатии: клиническое разнообразие и генетическая гетерогенность // Нервно-мышечные болезни. 2013. № 1. С. 8–17. [Romero NB. Nemaline myopathies: clinical diversity and genetic heterogeneity. Nervno-mysечnye bolezni. 2013;(1):8–17].
- Pelin K, Donner K, Holmberg M, Jungbluth H, Muntoni F, Wallgren-Pettersson C. Nebulin mutations in autosomal recessive nemaline myopathy: an update. Neuromuscul Disord. 2002;12:680–686. DOI: 10.1016/S0960-8966(02)00066-4.
- Olive M, Goldfarb LG, Lee HS, Odgerel Z, Blokhin A, Gonzalez-Mera L, Moreno D, Laing NG, Sambuughin N. Nemaline myopathy type 6: clinical and myopathological features. Muscle Nerve. 2010;42:901–907. DOI: 10.1002/mus.21788.
- Ryan MM, Schnell C, Strickland CD, Shield LK, Morgan G, Iannaccone ST, Laing NG, Beggs AH, North KN. Nemaline myopathy: a clinical study of 143 cases. Ann Neurol. 2001;50:312–320. DOI: 10.1002/ana.1080.
- Neuromuscular Disease Center. Washington University, St. Louis, MO USA. November 2021. [Электронный ресурс]. URL: <http://neuromuscular.wustl.edu/index.html> (дата обращения: 18.11.2021). [Neuromuscular Disease Center. Washington University,



St. Louis, MO USA. November, 2021. [Internet]. Accessible at: <http://neuromuscular.wustl.edu/index.html>. Accessed date: 18.11.2021].

9. **Chahin N, Selcen D, Engel AG.** Sporadic late onset nemaline myopathy. *Neurology*. 2005;65:1158–1166. DOI: 10.1212/01.wnl.0000180362.90078.dc.
10. **Engel WK, Oberc MA.** Abundant nuclear rods in adult-onset rod disease. *J Neuro-pathol Exp Neurol*. 1975;34:119–132. DOI: 10.1097/00005072-197503000-00001.
11. **Carlier R.** МРТ мышц / МРТ всего тела в диагностике и динамическом наблюдении пациентов с нервно-мышечными заболеваниями // *Нервно-мышечные болезни*. 2014. № 2. С. 16–26. [Carlier R. Muscle MRI/whole-body MRI in diagnosis and dynamic evaluation of neuro-muscular disorders. *Nervno-mysechnye bolezni*. 2014;(2):16–26].
12. **Сайфутдинов М.С., Скрипников А.А., Рябых С.О., Очирова П.В.** Балльная оценка результатов интраоперационного нейрофизиологического мониторинга хирургической коррекции деформаций позвоночника при генетически обусловленной системной патологии скелета // *Гений ортопедии*. 2017. Т. 23. № 2. С. 201–205. [Saifutdinov MS, Skripnikov AA, Ryabikh SO, Ochirova PV. Score evaluation of intraoperative neurophysiological monitoring results of spinal deformity surgical correction in genetically caused systemic skeletal pathology. *Genij ortopedii*. 2017;23(2):201–205]. DOI: 10.18019/1028-4427-2017-23-2-201-205.

#### Адрес для переписки:

Прудникова Оксана Германовна  
6400014, Россия, Курган, ул. М. Ульяновой, 6,  
Национальный медицинский исследовательский центр  
травматологии и ортопедии им. акад. Г.А. Илизарова,  
[pog6070@gmail.com](mailto:pog6070@gmail.com)

#### Address correspondence to:

Prudnikova Oksana Germanovna  
Russian Ilizarov Scientific Center for Restorative  
Traumatology and Orthopaedics,  
6 Marii Ulyanovoy str., Kurgan, 640014, Russia,  
[pog6070@gmail.com](mailto:pog6070@gmail.com)

Статья поступила в редакцию 15.12.2021

Рецензирование пройдено 27.12.2021

Подписано в печать 29.12.2021

Received 15.12.2021

Review completed 27.12.2021

Passed for printing 29.12.2021

Оксана Германовна Прудникова, д-р мед. наук, старший научный сотрудник научной лаборатории клиники патологии осевого скелета и нейрохирургии, заведующая травматолого-ортопедическим отделением № 10, Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. акад. Г.А. Илизарова, Россия, 6400014, Курган, ул. М. Ульяновой, 6, ORCID: 0000-0003-1432-1377, [pog6070@gmail.com](mailto:pog6070@gmail.com);

Александр Олегович Котельников, канд. мед. наук, травматолог-ортопед травматолого-ортопедического отделения № 10, Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. акад. Г.А. Илизарова, Россия, 6400014, Курган, ул. М. Ульяновой, 6, ORCID: 0000-0002-8879-1462, [carpediem1992@mail.ru](mailto:carpediem1992@mail.ru);

Николай Сергеевич Мигалкин, научный сотрудник лаборатории морфологии, врач-патологоанатом, Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. акад. Г.А. Илизарова, Россия, 6400014, Курган, ул. М. Ульяновой, 6, ORCID: 0000-0002-7502-2654, [mignik45@mail.ru](mailto:mignik45@mail.ru);

Галина Николаевна Филимонова, канд. биол. наук; старший научный сотрудник лаборатории морфологии, Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. акад. Г.А. Илизарова, Россия, 6400014, Курган, ул. М. Ульяновой, 6, ORCID: 0000-0002-8929-8784, [galnik.kurgan@yandex.ru](mailto:galnik.kurgan@yandex.ru).

Oksana Germanovna Prudnikova, DMSc, senior researcher of scientific laboratory of the clinic of axial skeleton pathology and neurosurgery, head of trauma and orthopaedic department No 10, Russian Ilizarov Scientific Center for Restorative Traumatology and Orthopaedics, 6 Marii Ulyanovoy str., Kurgan, 640014, Russia, ORCID: 0000-0003-1432-1377, [pog6070@gmail.com](mailto:pog6070@gmail.com);

Alexander Olegovich Kotelnikov, MD, PhD, trauma and orthopaedic surgeon of trauma and orthopaedic department No 10, Russian Ilizarov Scientific Center for Restorative Traumatology and Orthopaedics, 6 Marii Ulyanovoy str., Kurgan, 640014, Russia, ORCID: 0000-0002-8879-1462, [carpediem1992@mail.ru](mailto:carpediem1992@mail.ru);

Nikolay Sergeyevich Migalkin, researcher of laboratory of morphology, pathoanatomist, Russian Ilizarov Scientific Center for Restorative Traumatology and Orthopaedics, 6 Marii Ulyanovoy str., Kurgan, 640014, Russia, ORCID: 0000-0002-7502-2654, [mignik45@mail.ru](mailto:mignik45@mail.ru);

Galina Nikolayevna Filimonova, PhD in Biology, senior researcher of laboratory of morphology, Russian Ilizarov Scientific Center for Restorative Traumatology and Orthopaedics, 6 Marii Ulyanovoy str., Kurgan, 640014, Russia, ORCID: 0000-0002-8929-8784, [galnik.kurgan@yandex.ru](mailto:galnik.kurgan@yandex.ru).