

Нижняя спастическая параплегия в сочетании с гидромиелией



Менделевич Е.Г., Курбанова А.А.

ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, Казань
Россия, 420012, Казань, ул. Бутлерова, 49

Представлено собственное клиническое наблюдение редкого сочетания двух патологий нервной системы – нижней спастической параплегии (болезни Штрюмпеля) и образования полости в центральном канале спинного мозга (гидромиелии). Развитие у пациентки медленно прогрессирующей мышечной слабости и спастичности в ногах было ассоциировано с наличием выявленной при нейровизуализации полости в спинном мозге, что дало повод к ошибочной интерпретации патологии как сирингомиелии. Впоследствии верификация МРТ- и клинических данных позволила трактовать образование полости в спинном мозге как гидромиелию – состояние «доброкачественного», в отличие от сирингомиелии, расширения центрального канала спинного мозга без признаков неврологических проявлений и прогрессирования по данным МРТ. Пересмотр диагноза и клинико-генетический анализ позволили диагностировать наследственную нижнюю спастическую параплегию (болезнь Штрюмпеля). Обсуждаются возможные общие патогенетические механизмы гидромиелии и спастической параплегии, а также современные данные о течении, клинических и МРТ-особенностях гидромиелии и ее разграничении с сирингомиелией.

Ключевые слова: расширение центрального канала спинного мозга; гидромиелия; нижняя спастическая параплегия; болезнь Штрюмпеля.

Контакты: Елена Геннадьевна Менделевич; emendel@mail.ru

Для ссылки: Менделевич ЕГ, Курбанова АА. Нижняя спастическая параплегия в сочетании с гидромиелией. Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2025;17(1):67–71. DOI: 10.14412/2074-2711-2025-1-67-71

Lower spastic paraplegia combined with hydromyelia

Mendelevich E.G., Kurbanova A.A.

Kazan State Medical University, Ministry of Health of Russia, Kazan
49, Butlerova St., Kazan 420012, Russia

The article presents our own clinical observation of a rare combination of two neurological conditions – lower spastic paraplegia (Strumpell disease) and the formation of a cavity in the central canal of the spinal cord (hydromyelia). The development of slowly progressive muscle weakness and spasticity in the patient's legs was associated with the presence of a cavity in the spinal cord detected on neuroimaging, leading to a misdiagnosis of syringomyelia. Subsequent review of the MRI and clinical data allowed us to interpret the formation of a cavity in the spinal cord as hydromyelia – a "benign" dilation of the central canal of the spinal cord, in contrast to syringomyelia, with no signs of neurological manifestations and no progression according to the MRI data. The revision of the diagnosis and the clinical and genetic analysis enabled the diagnosis of hereditary lower spastic paraplegia (Strumpell disease). Possible common pathogenetic mechanisms of hydromyelia and spastic paraplegia as well as modern data on the course, clinical and MRI features of hydromyelia and its differential diagnosis from syringomyelia are discussed.

Keywords: dilation of the central canal of the spinal cord; hydromyelia; lower spastic paraplegia; Strumpell disease.

Contact: Elena Gennadyevna Mendelevich; emendel@mail.ru

For reference: Mendelevich EG, Kurbanova AA. Lower spastic paraplegia combined with hydromyelia. Nevrologiya, neiropsikhiatriya, psikhosomatika = Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics. 2025;17(1):67–71. DOI: 10.14412/2074-2711-2025-1-67-71

Нижняя спастическая параплегия (болезнь Штрюмпеля) – это генетически детерминированное заболевание, патофизиологическим субстратом которого является поражение пирамидных путей, клинически проявляющееся прогрессирующим повышением мышечного тонуса, оживлением сухожильных рефлексов, слабостью, преимущественно в нижних конечностях, патологическими симптомами в отсутствие нарушений чувствительности. В 20% случаев выявляются клинические признаки амиотрофии, фасцикуляции, атаксии, экстрапирамидных симптомов, атрофии зрительного нерва и когнитивных нарушений [1]. Существует более 80 различных фенотипов нижней спастической

параплегии (СП). Расположение локусов генов наследственной спастической параплегии обозначается как spastic paraplegia loci (SPG) и пронумеровано в порядке их обнаружения. Несмотря на открытие более 60 генов, ответственных за развитие различных типов заболевания, многие пациенты с фенотипом данной патологии не имеют идентифицированной мутации гена [2]. Как известно, нижняя СП не имеет характерных проявлений на магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного и спинного мозга. Если изменения выявляются по данным нейровизуализации, они зачастую неспецифичны и зависят от генетического подтипа. Особенности могут включать: атрофию мозолистого те-

ла; увеличение интенсивности сигнала в заднем отделе вентральной капсулы в режиме T2; атрофию спинного мозга; увеличение интенсивности сигнала в области передних рогов боковых желудочков в режимах T2 и FLAIR; атрофию мозжечка [3]; гидроцефалию [4].

Описаны клинические наблюдения сочетания герeditарной СП с другими патологиями нервной системы. Среди них комбинация с медленно прогрессирующим боковым амиотрофическим склерозом, при котором у пациентов с мутациями в гене *SPG11*, характерными для герeditарной СП, наблюдались признаки моторного нейронного поражения, сходные с боковым амиотрофическим склерозом [5]. В работе J. Finsterer и J. Burgunder [6] обсуждается ассоциация герeditарной нижней СП с нарушениями митохондриального метаболизма, что может приводить к сочетанию с митохондриальными заболеваниями, такими как оптическая невропатия Лебера или митохондриальная миопатия. В наблюдениях, описывающих комбинацию дистонии-паркинсонизма с нижней СП, авторы сообщают о возможном наличии общих патогенетических механизмов, ассоциированных с генетическими мутациями [7]. В статье С. Blackstone [8] обсуждается ассоциация болезни Штрюмпеля с эпилепсией и интеллектуальной недостаточностью, особенно при мутациях в определенных генах, таких как *SPG11* и *SPG15*. Особое место в диагностике СП занимают случаи сочетания неврологических симптомов с наличием образования полостей в спинном мозге, что требует безусловного обсуждения роли выявляемых при МРТ спинальных изменений в генезе болезни Штрюмпеля. Подобная ассоциация патологий является редкой (описаны отдельные наблюдения), а предполагаемые механизмы мало изучены, что делает описание каждого клинического случая уникальным [9–11].

В качестве материалов при проведении анализа литературы были использованы интернет-платформы UpToDate, PubMed и Medscape, изучены российские и зарубежные источники. Глубина поиска составила свыше 7 лет.

Приводим собственное клиническое наблюдение пациентки с сочетанием нижней СП и образования полости в области центрального канала спинного мозга (гидромиелии), выявленного при МРТ. Наличие спинального полостного сигнала при нейровизуализации на протяжении длительного времени приводило к ошибочному диагнозу.

Клиническое наблюдение

Пациентка К., 61 года, считает себя больной с октября 2012 г., когда появилось ощущение напряженности в правой нижней конечности, появление ощущения стягивания в ней. В июне 2016 г. появились аналогичные симптомы в левой нижней конечности. Обращалась за медицинской помощью амбулаторно, получала курсы неспецифической терапии (витамины группы В, ноотропные препараты) с отсутствием клинического эффекта. Клинические симптомы медленно прогрессировали. В марте 2017 г. появились изменения походки, ощущение слабости и нарушение мелкой моторики в руках. С декабря 2020 г. увеличилась слабость в ногах, стало тяжело вставать со стула, усилились ощущения стягивания в нижних конечностях. В 2021 г. обратилась к неврологу, проведена МРТ головного мозга, шейного отдела позвоночника. По данным МРТ головного мозга обнаружены единичные изменения вещества головного мозга сосудистого дисциркуляторного ха-

рактера. Отсутствие костно-невральных аномалий на уровне краниовертебрального перехода. По данным МРТ шейного отдела позвоночника (рис. 1) выявлено расширение центрального канала спинного мозга на уровне позвонков C_5 и C_6 диаметром до 2 мм, протяженностью до 35 мм; признаки дегенеративно-дистрофических изменений шейного отдела позвоночника в виде остеохондроза, спондилоартрита, спондилеза, протрузии межпозвоночных дисков C_5 - C_6 , C_6 - C_7 без признаков компрессии корешков. По данным медицинской документации, в неврологическом статусе были обнаружены следующие изменения: снижение мышечной силы в руках — 4–4,5 балла в дистальной и проксимальной группах мышц, оживление рефлексов, отсутствие изменений мышечного тонуса; снижение мышечной силы в ногах (проксимально — 4 балла, дистально справа — 2 балла, слева — 3 балла); повышение мышечного тонуса по спастическому типу в нижних конечностях с двух сторон; высокие сухожильные рефлексы с расширением зон, клонусы стоп; положительный симптом Бабинского с двух сторон; отсутствие нарушений поверхностной и глубокой чувствительности; удовлетворительное выполнение координаторных проб в руках и невозможность выполнения пяточно-коленной пробы в обеих ногах ввиду грубого пареза; тазовых нарушений нет.

Учитывая наличие клинических признаков поражения спинного мозга в сочетании с МРТ-признаками образования полости в шейном отделе спинного мозга, был поставлен диагноз «сирингомиелия в форме тетрапареза, легкого в руках, умеренного в ногах». Пациентка была направлена к нейрохирургу для решения вопроса о возможности проведения оперативного лечения в связи с сирингомиелической полостью. На основании показателей МРТ: небольшого диаметра полости, отсутствия костно-невральной патологии на уровне краниовертебрального перехода — нейрохирургическое вмешательство не было рекомендовано. Больная продолжала наблюдаться с диагнозом «сирингомиелия» и получала симптоматическое лечение. В 2023 г. в связи с ухудшением состояния (нарастанием ощущения скованности и слабости в нижних конечностях, необходимостью использования дополнительных средств для передвижения) пациентка была направлена на повторное МРТ-исследование головного мозга и шейного отдела спинного мозга с последующей консультацией невролога. По данным МРТ головного мозга от 2023 г. — изменения вещества головного мозга дисциркуляторного характера в виде мультифокальных супратенториальных очагов глиоза. По данным МРТ шейного отдела спинного мозга от 2023 г. (рис. 2) динамики размеров и положения полости не наблюдалось (в области центрального канала, диаметром до 2 мм, протяженностью до 35 мм). Также выявлены дегенеративно-дистрофические изменения шейного отдела позвоночника, без признаков компрессии мозга.

Анамнез жизни: родилась вторым по счету ребенком в полной семье. Росла и развивалась нормально. Физиологическое развитие, по данным медицинской документации, соответствовало возрасту. У матери пациентки с сорокалетнего возраста появились слабость и скованность в нижних конечностях, приведшие к постепенному ограничению передвижения: передвигалась сначала с использованием трости, позже ходунков. Сведений о диагнозе не имелось. Соматически значимых патологических изменений не наблюдается.

При обследовании пациентки выявлено следующее. Сознание ясное, поведение адекватное. Когнитивные функции

КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

не нарушены. Патологии черепных нервов не обнаружено. Мышечная сила в руках — 4 балла в дистальной и проксимальной группах мышц, рефлексы оживлены. Мышечная сила в ногах: проксимально — 3 балла, дистально справа — 1 балл, слева — 2 балла. Рефлексы оживлены, вызываются с расширенных зон, имеются клонусы стоп. Тонус повышен по спастическому типу в верхних и нижних конечностях с двух сторон. Симптом Бабинского положителен с двух сторон. Поверхностная и глубокая чувствительность не нарушена. Координаторные пробы: пальценосовую пробу выполняет удовлетворительно, пяточно-коленную пробу не выполняет с двух сторон ввиду грубого пареза. Тазовых нарушений нет.

В общих клинических анализах крови, мочи, биохимических анализах крови, коагулограмме патологических изменений не обнаружено. По данным электронейромиографии: скорость проведения импульсов по моторным волокнам периферических нервных стволов на дистальных участках — в норме; М-ответы — в пределах варианта нормы. При проведении игольчатой электромиографии в исследованных мышцах не выявлено значимых изменений структуры потенциалов двигательных единиц, спонтанная активность не обнаружена.

Учитывая прогрессирующую слабость и высокую степень спастичности в конечностях, медленно прогрессирующее течение заболевания, наличиеотягощенного семейного анамнеза с аналогичной клинической картиной, признаки вовлечения центрального мотонейрона в патологический процесс по данным объективного осмотра, было принято реше-

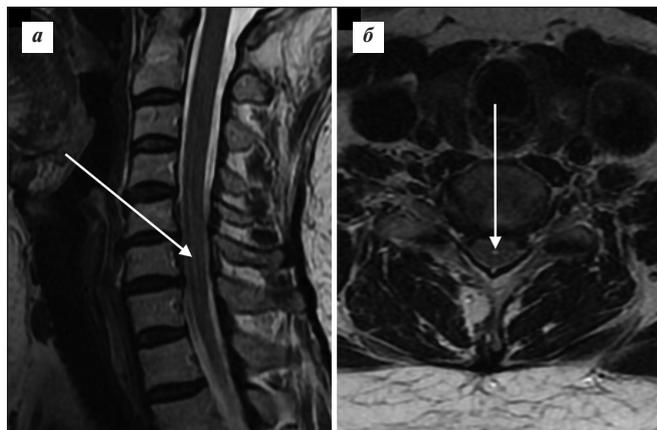


Рис. 1. МРТ-изображения шейного отдела позвоночника в сагиттальной (а) и аксиальной (б) плоскости от 2021 г.: расширение центрального канала спинного мозга на уровне позвонков C_5 и C_6 диаметром до 2 мм, протяженностью до 35 мм, признаки дегенеративно-дистрофических изменений шейного отдела позвоночника в виде остеохондроза, спондилоартрита, спондилеза, протрузии межпозвоночных дисков C_5 – C_6 , C_6 – C_7 , гипертрофии желтой связки

Fig. 1. Magnetic resonance imaging of the cervical spine (year 2021) in the sagittal plane (a) and axial plane (b): widening of the central canal of the spinal cord at the level of the C_5 and C_6 vertebrae with a diameter of up to 2 mm and a length of up to 35 mm, signs of degenerative-dystrophic changes in the cervical spine in the form of osteochondrosis, spondyloarthritis, spondylosis, disc protrusion between C_5 – C_6 and C_6 – C_7 and hypertrophy of the ligamentum flavum

ние о пересмотре диагноза и дальнейшего диагностического поиска. После анализа имеющихся данных был предположен наследственный характер заболевания с вовлечением центрального двигательного нейрона. Пациентка была направлена на генетическую консультацию с подозрением на наличие геридитарной СП. Заключение генетика: наследственная СП (болезнь Штрюмпеля), аутомно-доминантный тип наследования.

Таким образом, совокупность клинических признаков, включающих в себя прогрессирующую слабость и спастичность в конечностях, медленно прогрессирующее течение заболевания, наличиеотягощенного семейного анамнеза с аналогичной клинической картиной, признаки вовлечения центрального мотонейрона в патологический процесс по данным объективного осмотра, выходящей за пределы иннервации C_5 – C_6 , заключение генетика позволяют диагностировать у пациентки нижнюю СП с сопутствующей гидромиелией — без клинических проявлений.

Обсуждение

В приведенном наблюдении отмечалась клиническая картина медленно прогрессирующей патологии в виде нарастающей мышечной слабости и спастичности в верхних и нижних конечностях, приведших к ограничению самостоятельного передвижения и инвалидизации. Интерпре-

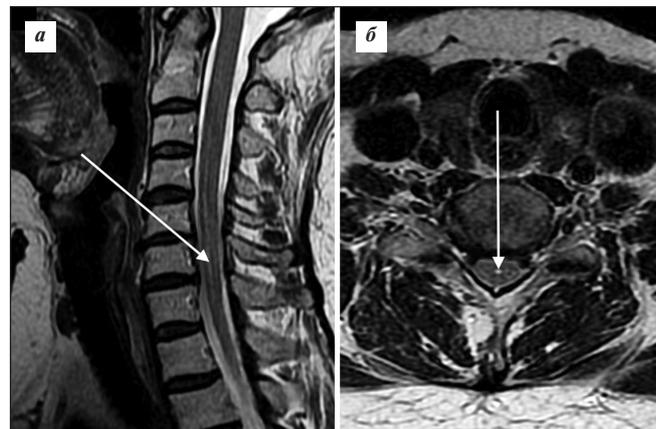


Рис. 2. МРТ-изображения шейного отдела позвоночника в сагиттальной (а) и аксиальной (б) плоскости от 2023 г.: расширение центрального канала спинного мозга на уровне позвонков C_5 и C_6 диаметром до 2 мм, протяженностью до 35 мм, признаки дегенеративно-дистрофических изменений шейного отдела позвоночника в виде остеохондроза, спондилоартрита, спондилеза, протрузии межпозвоночных дисков C_5 – C_6 , C_6 – C_7 без признаков компрессии корешков, гипертрофии желтой связки. По сравнению с исследованием от 2021 г. — без отрицательной динамики

Fig. 2 Magnetic resonance imaging of the cervical spine (year 2023) in the sagittal plane (a) and axial plane (b): widening of the central canal of the spinal cord at the level of vertebrae C_5 and C_6 with a diameter of up to 2 mm and a length of up to 35 mm, signs of degenerative-dystrophic changes in the cervical spine in the form of osteochondrosis, spondyloarthritis, spondylosis, protrusion of intervertebral discs C_5 – C_6 , C_6 – C_7 without signs of root compression, and hypertrophy of the ligamentum flavum. Compared to the MRI from 2021 — no negative dynamics

тации этого состояния как сирингомиелии способствовало выявление полости в спинном мозге. В настоящее время сирингомиелия рассматривается как вторичное образование полости, связанное с множеством этиологических факторов. Наиболее распространенным из них является наличие мальформации Киари I-го типа, вызывающей нарушение ликвородинамики на уровне краниовертебрального перехода и, как результат, формирование полости в спинном мозге. Типичной локализацией полости при сирингомиелии, связанной с мальформацией Киари I-го типа, является шейно-грудной уровень. Обнаружение на МРТ мальформации Киари I-го типа и других аномалий краниовертебрального перехода является дополнительным аргументом в пользу диагностики сирингомиелии. Типичной же неврологической картиной является наличие пареза (чаще периферического или смешанного), прежде всего в руках, с последующим, но не обязательным, вовлечением ног [12]. Среди видов образования полостей выделяют истинные сирингомиелии, обусловленные нарушением движения цереброспинальной жидкости и в подавляющем большинстве случаев имеющие прогрессирующее развитие с увеличением размера. Другие кистозные образования спинного мозга (посттравматические, постишемические, постгеморрагические, атрофические, неопластические полости, расширение центрального канала), при которых не установлена патология ликвородинамики, характеризуются отсутствием прогрессирования по данным нейровизуализации [13]. Таким образом, не все полости, обнаруживаемые в спинном мозге при нейровизуализации, можно считать сирингомиелическими. Поэтому одним из важных вопросов является обсуждение результатов МРТ-исследования пациентки и их роли в формировании имеющихся клинических проявлений.

Сложность диагностики в описанном клиническом наблюдении обусловлена наличием нехарактерного для СП расширения центрального канала спинного мозга на шейном уровне по данным МРТ, которое было ошибочно расценено как сирингомиелическая полость и интерпретировано как причина развития спастичности и слабости. В этом смысле важной является дифференциальная диагностика сирингомиелической полости — преимущественно прогрессирующей МРТ-клинической патологии — и гидромиелии — состояния «доброкачественного» расширения центрального канала спинного мозга без признаков неврологических проявлений и МРТ-прогрессирования. Учитывая нейровизуальные показатели полости в приведенном наблюдении, такие как центральноканальное расположение МР-сигнала, диаметр полости до 2 мм, отсутствие факторов блокады тока цереброспинальной жидкости на спинальном уровне, а также на краниальном уровне (таких как мальформация Киари), отсутствие МРТ-прогрессирования, ее следует расценить как гидромиелию. Исследования Е.Г. Менделевич и Ч.С. Нуруллиной [14] свидетельствуют о том, что наличие на аксиальном срезе подобной центрально расположенной округлой полости малого диаметра, не увеличивающейся в размерах, не сопровождается неврологическими расстройствами с двигательными нарушениями. Анализируя роль гидромиелии в развитии неврологической симптоматики, следует отметить, что гидромиелия не может обусловить столь выраженную и прогрессирующую симптоматику в виде тетрапареза, па-

тологических симптомов. Помимо этого, имеющееся у пациентки расширение центрального канала спинного мозга должно быть четко охарактеризовано как имеющее прогностически благоприятное течение, в отличие от другого варианта образования полости — сирингомиелии. Как известно, нижняя СП не имеет характерных проявлений при МРТ-исследовании головного и спинного мозга. Если изменения выявляются по данным нейровизуализации, они зачастую неспецифичны и зависят от генетического подтипа [3].

Сочетание СП (болезни Штрюмпеля) и расширения центрального канала спинного мозга (гидромиелии) описывается в мировой литературе как редкое явление. В случаях, когда эти два состояния встречаются вместе, предполагается, что могут существовать общие патогенетические механизмы, такие как нарушения в развитии нервной системы или генетические аномалии, которые приводят к изменениям в структуре и функции спинного мозга.

Возможные общие патогенетические механизмы для наследственной СП и гидромиелии могут включать нарушения в развитии нервной системы, которые приводят к аномалиям в структуре и функции спинного мозга. Например, мутации в генах, отвечающих за развитие и поддержание целостности нервной ткани, могут одновременно способствовать развитию спастичности и изменениям в анатомии спинного мозга, включая расширение центрального канала.

По имеющимся в литературе данным, описаны единичные случаи сочетания вышеописанных патологий. В работе М. Masciullo и соавт. [9] авторы предположили, что наличие гидромиелии не является простой комбинацией заболеваний, а может быть частью фенотипа пациента. Было установлено, что экспрессия гена *CYP2U1* играет решающую роль в развитии нервной системы. Мутация в гене *CYP2U1*, которая возникает при наследственной СП, вызывает нарушение митохондриального функционирования и косвенно может оказывать влияние на закладку центральной нервной системы в онтогенезе, приводя к возникновению гидромиелии [9]. В подтверждение данной гипотезы описаны случаи сочетания гидромиелии у пациентов с наследственной сенсомоторной полиневропатией (болезнь Шарко—Мари—Тута) типа 2а с мутацией в гене *MFN2*, который аналогично кодирует белок, регулирующий энергетический метаболизм и митохондриальное функционирование, и может оказывать влияние на закладку центральной нервной системы [15].

В клиническом наблюдении сочетания нижней спастической параплегии, обусловленной мутацией в гене *ATL1*, и гидромиелии у 4-летней девочки, описанном учеными из Индии [10], исследователи предполагают, что гидромиелия все же является случайной диагностической находкой и не объясняет весь спектр клинических симптомов у пациента.

Таким образом, механизм формирования центральноканального образования полости у таких пациентов на данный момент не ясен, однако можно выдвинуть гипотезу, что нейродегенеративные изменения в нервной ткани могут способствовать нарушению циркуляции цереброспинальной жидкости в области спинного мозга. Подобное предположение становится более логичным в свете недавнего невропатологического исследования, в котором проводилась аутопсия головного и спинного мозга у пациентов с наслед-

тарной СП 11-го типа. Исследование подтвердило кортикальную атрофию и демиелинизацию пирамидных путей, а также потерю моторных нейронов в продолговатом мозге и передних рогах спинного мозга, что напоминает патоморфологическую картину при боковом амиотрофическом склерозе [16]. В целом, существует вероятность того, что гидромиелия может быть частью фенотипа при наследственной СП 11-го типа [11].

Заключение

На текущий момент данные о возможных общих патогенетических механизмах гидромиелии и наследственной

нижней СП остаются предметом научных дискуссий и требуют дополнительных исследований. Существующие исследования подчеркивают сложность и многофакторность патогенеза обоих состояний, а также важность генетического компонента в их развитии.

Однако, несмотря на потенциальную связь между этими двумя состояниями, доказательства общих патогенетических механизмов остаются ограниченными [17]. Необходимы дальнейшие исследования для выявления точных молекулярных и клеточных механизмов, которые могут приводить к развитию гидромиелии у пациентов с наследственной СП.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

- Depienne C, Stevanin G, Brice A, Durr A. Hereditary spastic paraplegias: an update. *Curr Opin Neurol*. 2007 Dec;20(6):674-80. doi: 10.1097/WCO.0b013e3282f190ba
- Москалева ПВ, Вайман ЕЭ, Шнайдер НА, Насырова РФ. Трудности диагностики дебюта спастической параплегии 11-го типа у ребенка. *Трудный пациент*. 2019;17(1-2):42-8. doi: 10.24411/2074-1995-2019-10007 [Moskaleva PV, Weiman YeE, Shnayder NA, et al. Difficulties in diagnosing the onset of spastic paraplegia type 11 in a child. *Trudnyi patsient = Difficult patient*. 2019;17(1-2):42-8. doi: 10.24411/2074-1995-2019-10007 (In Russ.)].
- Shribman S, Reid E, Crosby AH, et al. Hereditary spastic paraplegia: from diagnosis to emerging therapeutic approaches. *Lancet Neurol*. 2019 Dec;18(12):1136-46. doi: 10.1016/S1474-4422(19)30235-2. Epub 2019 Jul 31.
- Da Graca FF, de Rezende TJR, Vasconcellos LFR, et al. Neuroimaging in Hereditary Spastic Paraplegias: Current Use and Future Perspectives. *Front Neurol*. 2019 Jan 16;9:1117. doi: 10.3389/fneur.2018.01117
- Orlacchio A, Babalini C, Borreca A, et al. SPG11 mutations are common in familial cases of complicated hereditary spastic paraplegia. *Neurology*. 2010;74(17):1384-9. doi: 0.1212/01.wnl.0000294327.66106.3d
- Finsterer J, Burgunder J. Recent progress in the genetics of hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum. *CNS Neurosci Ther*. 2014;20(6):497-508. doi: 10.1055/s-2006-923982
- Kara E, Tucci A, Manzoni C, et al. Genetic and phenotypic characterization of complex hereditary spastic paraplegia. *Brain*. 2016 July;139(7):1904-18. doi: 10.1093/brain/aww111
- Blackstone C. Hereditary spastic paraplegia. *Handb Clin Neurol*. 2018;148:633-52. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00041-7
- Masciullo M, Tessa A, Perazza S, et al. Hereditary spastic paraplegia: Novel mutations and expansion of the phenotype variability in SPG56. *Eur J Paediatr Neurol*. 2016 May;20(3):444-8. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.02.001. Epub 2016 Feb 18.
- Singanamalla B, Kesavan S, Saini AG. Familial Spastic Paraparesis: A Novel Mutation in a 4-Year-Old Girl. *Ann Indian Acad Neurol*. 2020 May-Jun;23(3):386-7. doi: 10.4103/aian.AIAN_424_19. Epub 2020 Jun 10.
- Kim GH, Song T, Lee J, Jang DH. Syringomyelia: A New Phenotype of SPG11-Related Hereditary Spastic Paraplegia? *Brain Neurorehabil*. 2023 Jul 6;16(2):e14. doi: 10.12786/bn.2023.16.e14
- Менделевич ЕГ, Михайлов МК, Богданов ЭИ. Сирингомиелия и мальформация Арнольда—Киари. Монография. Казань: Медицина; 2002. 236 с.
- [Mendelevich EG, Mikhailov MK, Bogdanov EI. Syringomyelia and Arnold-Chiari malformation. Monography. Kazan: Medicine; 2002. 236 p. (In Russ.)].
- Klekamp J. How Should Syringomyelia be Defined and Diagnosed? *World Neurosurg*. 2018 Mar;111:e729-e745. doi: 10.1016/j.wneu.2017.12.156. Epub 2018 Jan 6.
- Менделевич ЕГ, Нуруллина ЧС. Гидромиелия: клинические и МР-томографические показатели. *Неврологический вестник*. 2017;49(3):106-7. doi: 10.17816/nb14101 [Mendelevich EG, Nurullina ChS. Hydromyelia: clinical and MR-tomographic features. *Neurologicheskii vestnik = Neurological Bulletin*. 2017;49(3):106-7. doi: 10.17816/nb14101 (In Russ.)].
- Bombelli F, Stojkovic T, Dubourg O, et al. Charcot-Marie-Tooth disease type 2A: from typical to rare phenotypic and genotypic features. *JAMA Neurol*. 2014 Aug;71(8):1036-42. doi: 10.1001/jamaneurol.2014.629
- Denora PS, Smets K, Zolfanelli F, et al. Motor neuron degeneration in spastic paraplegia 11 mimics amyotrophic lateral sclerosis lesions. *Brain*. 2016 Jun;139(Pt 6):1723-34. doi: 10.1093/brain/aww061. Epub 2016 Mar 25.
- Smith B, Martin J, Miller D. Hydromyelia: Current concepts and management. *J Neurosurg Pediatr*. 2022;29(1):1-10. doi: 10.1016/j.neuro.2020.07.004

Поступила / отрецензирована / принята к печати

Received / Reviewed / Accepted

11.10.2024 / 14.01.2025 / 15.01.2025

Заявление о конфликте интересов / Conflict of Interest Statement

Исследование не имело спонсорской поддержки. Конфликт интересов отсутствует. Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать. Все авторы принимали участие в разработке концепции статьи и написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами.

The investigation has not been sponsored. There are no conflicts of interest. The authors are solely responsible for submitting the final version of the manuscript for publication. All the authors have participated in developing the concept of the article and in writing the manuscript. The final version of the manuscript has been approved by all the authors.

Менделевич Е.Г. <https://orcid.org/0000-0002-6829-7942>