



Клинический случай

# Клиническое наблюдение пациента с анти-GAD-положительным синдромом ригидного человека

А.Ю. Рябченко✉, А.Н. Яковлева, А.А. Труханова, А.С. Алданьязов

ФГБОУ ВО «Оренбургский государственный медицинский университет» Минздрава России, Оренбург, Россия  
✉neurolog2007@inbox.ru

## Аннотация

Синдром ригидного человека (СРЧ) – крайне редкое заболевание, которое представляет собой аутоиммунный процесс с образованием антител, преимущественно повреждающих ГАМКергические нейроны, характеризующийся развитием симптомов прогрессирующей ригидности и болезненных мышечных спазмов.

**Цель.** Оценить и описать особенности клинического течения СРЧ.

**Материалы и методы.** Работа основана на данных обследования пациента (мужчины 20 лет), наблюдавшегося с июня 2023 г. по сентябрь 2024 г., изучении и анализе научной литературы, посвященной проблеме СРЧ.

**Выводы.** В результате изучения данного клинического случая мы пришли к выводу о трудностях диагностики СРЧ, связанных с низкой осведомленностью о данном заболевании, полиморфизмом клинических проявлений, высокой частотой коморбидных психических нарушений.

**Ключевые слова:** синдром ригидного человека, анти-GAD-антитела, диагностика, клинический случай.

**Для цитирования:** Рябченко А.Ю., Яковлева А.Н., Труханова А.А., Алданьязов А.С. Клиническое наблюдение пациента с анти-GAD-положительным синдромом ригидного человека. Клинический разбор случаев аллергии и атопии на слизистой оболочке полости рта. *Клинический разбор в общей медицине.* 2025; 6 (5): 62–64. DOI: 10.47407/kr2025.6.5.00614

## Clinical Case

# Case report of a patient with anti-GAD positive stiff person syndrome

Aleksandr Yu. Ryabchenko✉, Anastasia N. Yakovleva, Anastasia A. Trukhanova,  
Amanzhan S. AldanyazovOrenburg State Medical University, Orenburg, Russia  
✉neurolog2007@inbox.ru

## Abstract

Stiff-person syndrome is an extremely rare disease, which is an autoimmune process with the formation of antibodies that mainly damage GABAergic neurons and is characterized by the development of symptoms of progressive rigidity and painful muscle spasms.

**Aim.** To evaluate and describe the features of the clinical course of stiff-person syndrome.

**Materials and methods.** The work is based on the examination data of a patient (male, 20 years old), observed from June 2023 to September 2024, the study and analysis of scientific literature devoted to the problem of stiff-person syndrome.

**Conclusions.** As a result of studying this clinical case, we came to the conclusion about the difficulties in diagnosing stiff-person syndrome, associated with low awareness of this disease, polymorphism of clinical manifestations, and a high frequency of comorbid mental disorders.

**Keywords:** stiff-person syndrome, anti-GAD antibodies, diagnostics, clinical case.

**For citation:** Ryabchenko A.Yu., Yakovleva A.N., Trukhanova A.A., Aldanyazov A.S. Case report of a patient with anti-GAD positive stiff person syndrome. *Clinical review for general practice.* 2025; 6 (5): 62–64 (In Russ.). DOI: 10.47407/kr2025.6.5.00614

Синдром ригидного человека (СРЧ) – редкое нейроиммунологическое расстройство, проявляющееся множественными симптомами и приводящее к инвалидизации. СРЧ крайне неоднороден по клиническим проявлениям, имеет широкий спектр симптомов. Основными из них являются ригидность и болезненные мышечные спазмы преимущественно в аксиальной мускулатуре и мышцах проксимальных отделов конечностей [1]. По разным данным, частота встречаемости СРЧ в популяции составляет от 1 до 5 случаев заболевания на 1 млн населения. При этом чаще страдают женщины, что связывают с аутоиммунной природой данного синдрома [2]. У детей СРЧ встречается редко, примерно в 5% случаев. Средний возраст дебюта – 45 лет во взрослом возрасте, а у детей – 11 лет. Изучение распространенности СРЧ затруднено в связи с его редкой встречаемостью и трудной диагностикой [3, 4].

Диагностические критерии СРЧ включают следующие характеристики:

- 1) ригидность аксиальных мышц, особенно в области живота и груднопоясничных параспинальных мышц, приводящая к гиперлордозу;
- 2) болезненные мышечные спазмы, вызываемые тактильными или слуховыми раздражителями;
- 3) электромиографические признаки непрерывной активности двигательных единиц в мышцах-агонистах и мышцах-антагонистах;
- 4) отсутствие других неврологических симптомов, которые могли бы указывать на альтернативный диагноз;
- 5) положительный результат серологического исследования, подтвержденный иммуноцитохимией, вестерн-блоттингом или радиоиммуноанализом [5, 6].

## Клинический случай

В качестве примера приводим клиническое наблюдение пациента А. 20 лет, обратившегося в июне 2023 г. в стоматологическую поликлинику в связи с затруднением открывания рта и мышечными спазмами в жевательных мышцах.

**Анамнез заболевания.** Известно, что пациент болен с 2020 г., когда после тренировки в спортзале почувствовал растяжение мышц левого коленного и локтевого сустава. С лета 2021 г. наблюдалось нарушение походки (появилась хромота). Лечение нестероидными противовоспалительными средствами и лечебная гимнастика принесли кратковременный и слабый эффект; сохранялись ограничения движений в локтевых суставах. С весны 2022 г. появились боли в коленных суставах, затруднение открывание рта, нарастали ограничения движений во всех суставах конечностей и туловища. Также отмечалось уплотнение мышц, на местах травм появлялись припухлость и гиперемия кожи, царапины заживали медленно. Пациента наблюдал и лечил ревматолог в связи с подозрением на анкилозирующий спондилит, но после клинического обследования, отсутствия характерных инструментальных и лабораторных признаков данный диагноз был не подтвержден. После осмотра стоматолога в связи с наличием генерализованных мышечных спазмов и повышения тонуса мышц был направлен на консультацию к неврологу.

**Анамнез жизни.** Пациент имеет высшее образование, не работает. Травмы отрицает. Ранее наблюдался психиатрами по поводу обсессивно-компульсивного расстройства.

**Объективный осмотр.** В неврологическом статусе отмечались диффузное повышение мышечного тонуса, более выраженное в проксимальных мышцах конечностей и мышцах туловища, ограничение открывания рта до 2 см, симптомов гипокинезии нет. Был выставлен предварительный диагноз: «Синдром мышечной ригидности. Миотонический синдром».

**Данные дополнительных методов исследования.** По данным магнитно-резонансной томографии от августа 2023 г. очаговых и диффузных изменений вещества мозга не выявлено; наблюдалась микрокиста шишковидной железы. В анализе крови выявлено незначительное повышение анти-GAD-антител, иммуноглобулин G 1,02 ОЕ/мл (1,00–1,05 ОЕ/мл – сомнительный результат, рекомендуется повторное исследование по решению лечащего врача). С сентября 2023 г. началось прогрессирующее ухудшение состояния, характеризующееся значительным ограничением подвижности, пациент перестал полностью разгибать руки в локтевых суставах, в ногах появилось ограничение разгибания в коленных суставах, ходьба стала медленная с укороченным шагом. В декабре 2023 г. утратил способность к самостоятельному передвижению.

Проведены исследования: общий анализ крови показал увеличение относительного числа лимфоцитов до 41,8% (референсные значения 19–37%). Биохимический анализ крови выявил значительное снижение уровня витамина D<sub>3</sub> до 5,1 нг/мл. При анализе крови антинеурональные антитела к HU, YO-1, CV2, PNMA2, RI, AMPH не были обнаружены. Выявлено повышенное значение анти-GAD-иммуноглобулина G до 39,14 МЕ/мл (референсные значения <10,0 МЕ/мл). По результатам игольчатой электромиографии отмечаются признаки спонтанной двигательной активности мышечных единиц, которые исчезли после внутримышечного введения диазепама 10 мг/2 мл. Учитывая постепенное развитие симптомов диффузного мышечного напряжения, болезненных мышечных спазмов, затруднение в передвижении, данные электромиографии, повышенный уровень антител к GAD был выставлен диагноз: «G25.8 Другие уточненные экстрапирамидные и двигательные нарушения. СРЧ с выраженной ригидностью и болезненными спазмами туловища и конечностей».

В связи с нарастанием клинической симптоматики для проведения патогенетической терапии был госпитализи-

рован в неврологическое отделение городской клинической больницы г. Оренбурга. Основные жалобы при поступлении включали выраженную скованность мышц шеи, туловища и конечностей, значительные двигательные ограничения, невозможность самостоятельного передвижения.

**Данные объективного обследования.** Соматический статус: общее состояние средней степени тяжести, рост 180 см, масса тела 65 кг, кожные покровы телесного цвета, артериальное давление 120/75 мм рт. ст., пульс 72/мин. Неврологический статус: сознание ясное, зрачки D=S, глазные щели D=S, движения глазных яблок в полном объеме, ослаблена конвергенция, нистагма нет, мимика симметричная, язык по средней линии, речь с дизартрией, глотание и фонация не нарушены. Наблюдается выраженная диффузная мышечная ригидность, особенно в локтевых и коленных суставах; поясничный лордоз сглажен. Сухожильные рефлексы равномерно повышены на руках и ногах, патологических пирамидных знаков нет, чувствительность не изменена. Пациент не способен стоять в позе Ромберга, не выполняет координаторные пробы, менингеальные симптомы отсутствуют, самостоятельно не встает, не стоит и не ходит.

**Лечение.** С иммуносупрессивной целью проведена пульс-терапия метилпреднизолоном 750 мг внутривенно капельно, ежедневно №3, далее назначен метилпреднизолон в дозе 16 мг с постепенным снижением. Назначена симптоматическая терапия: вальпроевая кислота 500 мг, баклофен 20 мг 3 раза в сутки и диазепам 5 мг 2 раза в сутки. Пациент выписан из стационара с незначительным положительным эффектом. На амбулаторном этапе выполнена коррекция терапии: диазепам в связи с отсутствием эффекта заменен на клоназепам 2 мг вечером с последующим увеличением дозы до 2 мг 3 раза в сутки, доза баклофена увеличена до 25 мг 3 раза в день и продолжен прием вальпроевой кислоты 500 мг и метилпреднизолон в дозе 16 мг с постепенным снижением.

С учетом наличия депрессивных проявлений консультирован амбулаторно психиатром, диагноз: конверсионное двигательное расстройство.

В феврале 2024 г. пациент направлен на госпитализацию в Институт мозга человека им. Н.П. Бехтерева РАН (Санкт-Петербург).

Жалобы при поступлении на невозможность самостоятельно передвигаться, ограничения движений и боли при движениях.

**Объективный неврологический статус.** В ясном сознании. Отмечаются выраженная диффузная мышечная ригидность и спастичность с акцентом повышения мышечного тонуса в сгибателях локтевых и коленных суставов. Пациент лежит в постели в вынужденной позе (голова наклонена вперед, плечи и руки согнуты в локтевых и лучезапястных суставах, ноги согнуты в коленных и голеностопных суставах), пересаживается в кресло-коляску с помощью посторонних. Симптомы натяжения отрицательные, функции тазовых органов не нарушены. Самостоятельная походка возможна только с двусторонней опорой.

Проводилось патогенетическое лечение: две процедуры каскадного плазмафереза, пульс-терапия метилпреднизолоном 1000 мг внутривенно капельно №5. С целью коррекции мышечного тонуса выполнена процедура ботулинотерапии ботулиническим токсином типа А – гемагглютинин комплекс в суммарной дозе 1000 ЕД в мышцы верхних и нижних конечностей и жевательные, височные мышцы. Проводились медицинская реабилитация, включающая воздействие высокоинтенсивным магнитным полем для снижения патологического мышечного тонуса, а также массаж шеи и плеч по сегментарной методике, ле-

чебная гимнастика. Пациент консультирован нейропсихологом: выявлены наличие тревожно-депрессивных черт личности, инертность психической деятельности, незначительное снижение функций памяти; психоэмоциональное состояние неблагоприятное. Пациент выписан с положительной динамикой, с уменьшением гипокинезии, значительным снижением ригидности и болевого синдрома, расширением двигательного режима (возможна вертикализация и ходьба с опорой). Рекомендовано: продолжить прием метилпреднизолон (по схеме постепенного снижения дозировки), калия и магния аспарагинат по 1 таблетке 2 раза в сутки, омега-3 20 мг 2 раза в сутки, клоназепам 2 мг 3 раза в сутки. Учитывая наличие хронического болевого синдрома и тревожно-депрессивных проявлений, назначен дулоксетин в дозе 60 мг 2 раза в сутки. С целью стабилизации аутоиммунного процесса рекомендован каскадный или мембранный плазмаферез курсами 4 раза в год. Назначены процедуры ботулинотерапии с повышением дозировки ботулинического токсина типа А – гемагглютинин комплекс до 1500 единиц для коррекции дистонии, ригидности и спастичности (3–4 курса в год), а также ежедневные занятия лечебной физкультурой.

Заключительный диагноз: СРЧ, анти-GAD-положительный, осложненный генерализованной спастичностью, выраженными нарушениями статико-локомоторных функций, дистонической установкой кистей верхних конечностей, антероколлисом.

При повторном исследовании сыворотки крови через 2 мес после проведенного лечения анти-GAD-антител в сыворотке крови не обнаружено. Пациент продолжает получать симптоматическую терапию и ежеквартально проходит процедуры каскадного плазмафереза, на фоне чего отмечается уменьшение мышечной ригидности и спастичности и позволяет ему самостоятельно передвигаться и сохранять навыки самообслуживания.

## Литература / References

1. Newsome SD, Johnson T. Stiff person syndrome spectrum disorders; more than meets the eye. *J Neuroimmunol* 2022;15(369):577915. DOI: 10.1016/j.jneuroim.2022.577915
2. Baizabal-Carvallo JF, Jankovic J. Stiff-person syndrome: insights into a complex autoimmune disorder. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2015;(86):840–8. DOI: 10.1136/jnnp-2014-309201.
3. Сорокина Е.А., Ельчанинов Д.В., Плотнокова А.В. и др. Синдром ригидного человека. *Неврологический журнал*. 2018;23(4):195–200. DOI: 10.18821/1560-9545-2018-23-4-195-200
4. Sorokina E.A., Elchaninov D.V., Plotnikova A.V. et al. Stiff person syndrome. *Neurological Journal*. 2018;23(4):195–200. DOI: 10.18821/1560-9545-2018-23-4-195-200 (in Russian).
5. Мальмберг С.А., Дадали Е.Л., Жумаханов Д.Б., Джаксыбаева А.Х. Синдром ригидного человека с дебютом в грудном возрасте. *Нервно-мышечные болезни*. 2015;5(2):38–43. DOI: 10.17650/2222-8721-2015-5-2-38-43
6. Malmberg S.A., Dadali E.L., Jumakhanov D.B., Djaksibaeva A.K. Stiff-person syndrome with early onset in infancy. *Neuromuscular Diseases*. 2015;5(2):38–43. DOI:10.17650/2222-8721-2015-5-2-38-43 (in Russian).

## Обсуждение

Данное клиническое наблюдение демонстрирует сложность постановки диагноза СРЧ, что связано с редкостью заболевания, отсутствием патогномичных симптомов, особенно на ранних стадиях, полиморфизмом клинических проявлений, высокой частотой коморбидной патологии. Особенностью клинического случая было медленное постепенное развитие симптомов в начале заболевания с последующим резким ухудшением состояния с формированием выраженной генерализованной спастичности и дистонических проявлений в верхних конечностях. Еще одной особенностью являлось наличие тревожно-депрессивной симптоматики, которая вместе с двигательными нарушениями была неверно оценена психиатром как конверсионное расстройство. В литературе ранее описаны случаи задержки в установлении диагноза СРЧ в связи с ошибочной диагностикой конверсионных и других психических расстройств у пациентов с СРЧ [7]. Несмотря на прогрессирующее течение заболевания, при первом исследовании не отмечалось повышенного уровня антител к GAD. Подъем уровня антител к GAD был зафиксирован только на фоне пика развития клинической симптоматики, превышал нормальные показатели в 3,9 раза. Все это свидетельствует о полиморфизме как клинических, так иммунологических проявлений СРЧ и затрудняет его диагностику. Выбор лечения в пользу применения глюкокортикоидов и плазмафереза был обусловлен опытом предыдущих исследований и относительной безопасностью, также доступностью этих методов лечения [8]. Тем не менее при отсутствии эффекта от данной схемы лечения возможна смена терапии на внутривенное введение иммуноглобулинов класса G или применение ритуксимаба [9].

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Conflict of interests.** The authors declare that there is no conflict of interests.

## ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

**Рябченко Александр Юрьевич** – канд. мед. наук, врач-невролог, доц. каф. неврологии, медицинской генетики ФГБОУ ВО ОрГМУ. E-mail: nevrolog2007@inbox.ru; ORCID: 0000-0001-8731-2565

**Яковлева Анастасия Николаевна** – студентка, ФГБОУ ВО ОрГМУ. ORCID: 0009-0002-4504-9871

**Труханова Анастасия Алексеевна** – студентка, ФГБОУ ВО ОрГМУ. ORCID: 0009-0001-3722-6156

**Алданыязов Аманжан Саматович** – студент, ФГБОУ ВО ОрГМУ. ORCID: 0009-0003-5363-5747

Поступила в редакцию: 10.02.2025

Поступила после рецензирования: 25.02.2025

Принята к публикации: 27.02.2025

## INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

**Aleksandr Yu. Ryabchenko** – Cand. Sci. (Med.), Associate Professor, Orenburg State Medical University. E-mail: nevrolog2007@inbox.ru; ORCID: 0000-0001-8731-2565

**Anastasia N. Yakovleva** – student, Orenburg State Medical University. ORCID: 0009-0002-4504-9871

**Anastasia A. Trukhanova** – student, Orenburg State Medical University. ORCID: 0009-0001-3722-6156

**Amanzhan S. Aldanyazov** – student, Orenburg State Medical University. ORCID: 0009-0003-5363-5747

Received: 10.02.2025

Revised: 25.02.2025

Accepted: 27.02.2025