

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОСЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИИ ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ

¹Маджидова Ё.Н., ²Бердибаева С.У.

¹Ташентский педиатрический медицинский институт,
²Республиканская детская психоневрологическая больница.

✓ Резюме

Наследственные мотосенсорные нейропатии (НМСН) - это большая группа генетически гетерогенных заболеваний, характеризующихся прогрессирующим поражением периферических нервов. В статье рассмотрены основные виды клинических проявлений НМСН и клиническое наблюдение больного с данной патологией. На наш взгляд, необходимо проводить раннюю диагностику НМСН, что позволит своевременно проводить клинко-нейрофизиологические и терапевтические мероприятия, которые способствуют замедлению темпов прогрессирования заболевания тем самым способствуя улучшению качества жизни больных с данной патологией.

Ключевые слова: наследственные мотосенсорные нейропатии, клинические признаки, клиническое наблюдение, алгоритм диагностики.

IRSIY MOTOSENSOR NEYROPATIYANING KLINIK KECHISHINING OZIGA XOSLIGI. KLINIK KUZATUV TALQINIDA

¹Majidova E.N., ²Berdibaeva S.U.

¹Toshkent Pediatriya Tibbiyot Instituti,
²W.K. Qurbonov nomidagi Respublika bolalar psixonevrologik kasalxonasi.

✓ Rezyume

Irsiy motosensorli neyropatiyalar (IMSNIlar) - bu periferik nervlarning progressiv zararlanishi bilan tavsiflangan genetik jihatdan heterogen kasalliklarning katta guruhi. Maqolada IMSN klinik ko'rinishlarining asosiy turlari va ushbu patologiyasi bo'lgan bemorni klinik kuzatuv muhokama qilinadi. Bizning fikrimizcha, IMSNni erta tashxislash, bu o'z vaqtida klinik va neyrofiziologik va terapevtik tadbirlarni amalga oshirishga imkon beradi, bu kasallikning rivojlanishini sekinlashtiradi va shu bilan ushbu patologiyasi bo'lgan bemorlarning hayot sifatini yaxshilaydi.

Kalit sozlar: Irsiy motor- sensorli neyropatiya, klinik belgilari, klinik kuzatuv, diagnostika algoritmi.

CLINICAL CASE OF HEREDITARY MOTOSENSOR NEUROPATHY FEATURES OF THE CURRENT

¹Madzhidova Y.N., ²Berdibaeva S.U.

¹Tashkent Pediatric Medical Institute,
²Republican Children's Psycho Neurological Hospital.

✓ Resume

Hereditary motosensory neuropathies (NMSNs) are a large group of genetically heterogeneous diseases characterized by progressive perforation of peripheral nerves. The article discusses the main types of clinical manifestations of NMSN and the clinical observation of a patient with this pathology. In our opinion, it is necessary to conduct early diagnosis of NMSN, which will allow for timely clinical and neurophysiological and therapeutic measures that contribute to slowing the progression of the disease, thereby contributing to an improvement in the quality of life of patients with this pathology.

Актуальность

Наследственные моторно-сенсорные нейропатии (НМСН) являются клинически полиморфной и генетически гетерогенной группой заболеваний, характеризующейся поражением периферических нервов. [Неврология. Национальное руководство, 2014].

Основными проявлениями большинства нозологических форм НМСН являются постоянно прогрессирующая слабость и атрофия мышц в дистальных отделах ног а позднее и рук, с угнетением сухожильных рефлексов, деформацией стоп по типу *pes cavus* ("стопа Фридрейха", полая стопа), нарушение чувствительности по полиневритическому типу [Rudnik-Schoneborn S. Et al., 2015]. Первыми в патологический процесс вовлекаются мышцы стоп и голени, в то

время как поражение мышц дистальных отделов верхних конечностей возникает спустя несколько месяцев или лет от момента манифестации заболевания; ранняя манифестация процесса - в возрасте от 1 до 5 лет, а также распространение процесса на мышцы бедер, в связи с чем при длительности заболевания более 10 лет у больных могут появляться приемы Говерса. Отмечается также выраженная эквиноварусная деформация стоп и деформация кистей по типу "когистой лапы".

Заболевание характеризуется дегенеративными изменениями миелиновых оболочек и/или аксонов чувствительных и двигательных волокон периферических нервов и корешков спинного мозга. В соответствии с этиологией, выделяют два основных типа НМСН: димиелинизирующий (НМСН I) и аксональный (НМСН II).

Клиническая дифференциация этих двух типов возможна только на основе электронейромиографического исследования, определяющего скорость проведения импульса (СПИ) по срединному нерву. Для обоих типов НМСН характерны аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, а также Х-сцепленно наследуемые формы [Хидиятова И.М. и др. 2013].

Демиелинизирующие формы НМСН I являются гораздо более распространенными, чем аксональные. НМСН тип II являются относительно редкими заболеваниями (4-12 случаев на 100 000) [Rossor A.M., 2015; Rudnik-Schoneborn S., 2015].

Большинство заболеваний из группы НМСН II наследуются по аутосомно-доминантному типу, описаны также отдельные семьи с аутосомно-рецессивным и Х-сцепленным рецессивным наследованием [Rudnik-Schoneborn S., 2015].

По сравнению с НМСН I, для НМСН II характерен более поздний возраст начала болезни (в среднем на 10 лет позже), меньшее вовлечение мелких мышц кисти и меньшая степень угнетения сухожильных рефлексов; при отдельных молекулярных вариантах НМСН II может выявляться также ряд дополнительных симптомов, не свойственных демиелинизирующим формам НМСН. Распространенность НМСН различается по популяциям и варьирует от 0,1 до 41,0 на 100000 населения, но в среднем составляет 10,0:100000 [Хидиятова И.М., 2008]. Клинические проявления НМСН I типа с аутосомно-доминантным наследованием - самая распространённая форма. Начало заболевания приходится на возраст 9-17 лет. Пациенты жалуются на слабость и подворачивание стоп, трудности при совершении быстрых движений. Первоначально патологический процесс затрагивает дистальные мышцы нижних конечностей, в дальнейшем переходит на дистальные отделы рук.

Атрофические изменения в мышцах приводят к изменению формы голени - опрокинутая бутылка, а также деформации стоп по типу фридриховских - увеличение свода с молоточкообразной деформацией пальцев обеих стоп. Характерно изменение типа ходьбы - шаг. Заболевание сопровождается чувствительными расстройствами и периферические вегетативные расстройства - гипергидроз, цианоз кистей и стоп. Электронейромиография (ЭНМГ) констатирует значительное снижение СПИ по двигательным нервам нижних конечностей (10-30 м/с). Данный тип протекает без глубокой инвалидизации и медленно прогрессирует [Глушенко, Е. В. с соавт. 2010].

Диагностика различных клинических форм значительно затруднена, что связано с генетической гетерогенностью болезни.

Клиническое наблюдение

Под нашим наблюдением находилась больная С. 5 летнего возраста. Предварительный диагноз: Наследственной мотосенсорной нейропатии. Из анамнеза: Со слов матери жалобы на боли в дистальных отделах конечностей, часто падает при ходьбе, слабость в ногах, повышенная утомляемость при ходьбе. Болезнь заметили после 1,5 лет, когда ребенок начал ходить. Длительное время получали лечение по месту жительства, окончательная диагностика заболевания была проведена лишь год назад, до этого больному ставился диагноз-ДЦП спастическая диплегия. Несмотря на

неправильную трактовку диагноза, заболевание ребенка имело медленно-прогрессирующее течение.

Невростатус: Эмоционально лабильна. Асимметрия скелета - правое плечо выше, походка неуверенная, паретичная из-за слабости в ногах, преимущественно справа, Впозе Ромберга не устойчиво, падает в разных направлениях. Координаторные пробы: пальценосовую пробу выполняет - верно, коленно-пяточную пробу - не уверенно с двух сторон (за счет парализации). Сухожильные рефлексы верхних конечностей оживлены - D > S, коленные - D = S, оживлены, снижен ахилловый рефлекс. Сила мышц в верхних конечностях - 5 баллов, в нижних конечностях 2-3 балла.

Тонус мышц в ногах снижен D=S. Форма голени изменена по типу перевернутых бутылок. Форма стоп изменена по типу когтистых (Фридриховская стопа). Походка по типу шаг. Гипотрофия межкостных мышц стоп. Ребенку проведены клинко-нейрофизиологическое исследование (ЭНМГ) и лабораторные (биохимические исследование в крови КФК, ЛДГ и микроэлементы крови кальция, магний, фосфор).

На ЭНМГ: При стимуляции длинных нервов верхних и нижних конечностей выявлены выраженные признаки аксонально-демиелинизирующего поражения (преимущественно аксонального поражения) моторных волокон периферических нервов верхних и нижних конечностей полиневритического типа. По лабораторным данным уровень КФК, ЛДГ и калия в крови умеренно повышен. Уровень магния и фосфора в крови в пределах нормы. Больному были назначены препараты, влияющие на тканевую метаболизм, антихолинэстеразные препараты и витамины группы В, аминокислоты. После проведенного лечения у ребенка отмечалась положительная динамика, походка стала уверенной, ребенок меньше спотыкается при ходьбе, увеличился объем активных движений в конечностях.

На сегодняшний день проблема раннего выявления НМСН продолжает оставаться актуальной. Заболевание быстро прогрессирует и влечет за собой ряд серьезных осложнений.

Таким образом, в практике необходима комплексная оценка всех клинических проявлений с целью постановки правильного диагноза и прогнозирования дальнейших исходов.

Заболевание является достаточно распространенным во всех странах мира, что в очередной раз подтверждает потребность в дальнейшем изучении механизмов патогенеза, разработке новых методов лечения и планировании мероприятий по улучшению качества жизни больных.

В заключении необходимо отметить что достаточно высокая распространенность отдельных форм НМСН при своевременной постановке диагноза и проводит клинко-нейрофизиологические исследования данного заболевания позволит своевременно проводить терапевтические и реабилитационные мероприятия, способствующие замедлению темпов прогрессирования заболевания.

СПИСОК ЛИТЕРАТУР:

1. Глушенко Елена Владимировна. Клинико-генетическая характеристика наследственной нейропатии Шарко-Мари-Тута (на примере Красноярского края): диссертация кандидата медицинских наук: 14.01.11 / Глушенко Елена Владимировна; ГО-

УВПО "Красноярская государственная медицинская академия". - Красноярск, 2011; 89.

2. Куташов В.А., Сахаров И.Е., Куташова Л.А., Чемордаков И.А. Полиневропатии и другие поражения периферической нервной системы //В книге: Неврология в клинических примерах Сер. "Медицина в клинических примерах" Под общей редакцией А.В. Куташова. Москва, 2017; 94-105.
3. Alves de Baptista CRJ, Nascimento-Elias A, Lemos TW, Garcia B, Calori PD, Mattiello-Sverzut AC. Characterizing postural oscillation in children and adolescents with hereditary sensorimotor neuropathy. PLoS One. 2018; 10: 13(10):e0204949.
4. Шнайдер Н. А. Наследственная нейропатия - гетерогенная группа генетически детерминированных заболеваний периферической нервной системы / Н. А. Шнайдер, Е. В. Глушенко // Вестник КБ № 51. - 2009; 3(4): 15-20.
5. Shnayder N., Popova T., Petrova M. et al. Diagnosis 14. of sensory-predominant chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy: the experience of our clinic. Archiv Euromedica. 2014; 4(2): 66-71.
6. Маджидова Е.Н., Омонова У.Т. Метоболическая коррекция двигательных нарушений у детей с прогрессирующими мышечными дистрофиями Дюшена /Беккера. //Медицинский журнал Узбекистана . 2018; 2: 60-63.

Поступила 09.08.2019