

АСПЕКТЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНО-СЕНСОРНОЙ НЕВРОПАТИИ ШАРКО–МАРИ ТУТА

© Зюкина Юлия Андреевна

Научный руководитель: Еремкина Ю.А.

Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактные данные: Зюкина Юлия Андреевна — студентка 6 курса, педиатрический факультет.

E-mail: yu.zukina@mail.ru

Ключевые слова: Шарко–Мари Тута, моторно-сенсорная нейропатия, наследственные заболевания.

Актуальность исследования: Шарко–Мари Тута — генетически гетерогенная группа моногенных заболеваний, характеризующаяся полиморфизмом клинических проявлений, диагностических критериев, а также различным типом наследования [1]. Является наиболее распространенной среди наследственных нейропатий [2]. Привлекает внимание активно ведущиеся разработки в сфере исследования генетической панели заболевания [1,2].

Цель исследования: оценить полиморфность клинической картины, значимость диагностических мероприятий (неврологический осмотр, инструментальные и лабораторные методики), а также структуру типов заболевания.

Материалы и методы: исследовано 8 пациентов с диагнозом наследственная моторно-сенсорная нейропатия. Из них 6 мальчиков (75%) и 2 девочки (25%). Проведены: анализ анамнеза жизни, анамнеза заболевания и семейного анамнеза; неврологический осмотр. Изучены результаты генетического скрининга, лабораторных исследований, ЭНМГ, а также терапия. Исследование проводилось на базе психо-неврологического отделения клиники СПбГПМУ.

Результаты: средний возраст пациентов составил 10 лет (120 мес.). Наблюдается зависимость возраста дебюта заболевания от типа нозологии, средний возраст составил 5 лет. Отмечается отягощенность семейного анамнеза в 5 случаях (62,5%), из них по материнской линии в 60%. Генетический скрининг проведен в 87,5%, тип заболевания подтвержден в 5 случаях (62,5%). В данной выборке встречались типы: 2 — 25%; 4 — 25%; 1 — 25%; фенотипический вариант Руси-Леви — 12,5%; неустановленный — 12,5%. Тип наследования в 75% аутосомно-доминантный. При анализе структуры сопутствующих патологий выявлены метаболические нарушения в 50%, в 12,5% сочетанное течение с миопатией Бетлема. При неврологическом осмотре выявлено: изменения со стороны глубоких сухожильных рефлексов в 100% (на руках — снижены 87,5%; на ногах — не вызываются в 100%); изменение чувствительности по полиневритическому типу — 50%; диффузно сниженный мышечный тонус в 87,5%. Выявлена эквино-варусная деформация стоп в 6 (75%) случаях. В одном случае наблюдается стопа Фридрейха. Результаты электро-нейромиографии указывают на поражение моторных волокон в 7 случаях, сенсорных волокон в 6 случаях. По результатам биохимического анализа крови выявлено повышение уровня креатинфосфокиназы в 50%, креатинкиназы в 12,5%. Электролитные нарушения выявлена у 2 пациентов. Пациентам в 7 случаях проводили реабилитационные мероприятия (в 1 случае противопоказаны, в виду наличия эпилептических приступов). В 50% получали ноотропные препараты, 25% — ингибиторы антихолинэстеразы, витамины группы В — 62,5%. Лишь в одном случае пациент получает гормональную терапию — глюкокортикостероиды. Во всех случаях после коррекции терапии отмечается положительная динамика.

Выводы: в выборке преобладали пациенты мужского пола. Клиническая картина в нашем случае однородная. Чаще встречается аутосомно-доминантный тип наследования. Лабораторные методики малоинформативны, но при этом необходимо обращать внимание на электролитные нарушения при коррекции терапии. Высокой значимостью обладает электро-нейроми-

ография — в 87,5% имеются патогномичные изменения. Вопросы терапии требуют дальнейшего исследования, в виду отсутствия доказанной эффективности.

Литература

1. Федеральное руководство по детской неврологии /под редакцией профессора Гузевой В.И. — М: ООО «МК», 2016. — 454 с: ил. — ISBN 978–5-91894–054–9.
2. Morena J, Gupta A, Hoyle JC. Charcot-Marie-Tooth: From Molecules to Therapy. Int J Mol Sci. 2019;20(14):3419. Published 2019 Jul 12. doi:10.3390/ijms20143419.