

УДК 616.8-056.76	UDC 616.8-056.76
БОЛЕЗНЬ ШАРКО – МАРИ – ТУТА: ОПИСАНИЕ ТРЕХ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ЧЛЕНОВ ОДНОЙ СЕМЬИ (МАТЕРИ, СЫНА И ДОЧЕРИ). ОБЗОР СИМПТОМАТИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ В НЕВРОЛОГИЧЕСКОМ ЦЕНТРЕ КРАЕВОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ БОЛЬНИЦЫ № 2	CHARCOT – MARIE – TOOTH DISEASE: DESCRIPTION OF THREE CLINICAL CASES IN MEMBERS OF THE SAME FAMILY (MOTHER, SON AND DAUGHTER). REVIEW OF SYMPTOMATIC TREATMENT IN THE NEUROLOGICAL CENTER OF SCAT «REGION CLINIC HOSPITAL NR 2»
Журба Елена Михайловна	Zhurba Elena Mikhailovna
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2», Краснодар	SBIHC «Region clinic hospital Nr 2», Krasnodar
Каменева Елена Сергеевна – канд. мед. наук	Kameneva Elena Sergeevna – MD
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»; ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет», Краснодар	SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»; SBEA HE «Kuban state medical university», Krasnodar
Рапакский Константин Николаевич – канд. мед. наук	Rapatskiy Konstantin Nikolaevich – MD
ГБУЗ «Краевая клиническая больница № 2»; ФГБОУ ВО «Кубанский государственный медицинский университет», Краснодар	SBIHC «Region clinic hospital Nr 2»; SBEA HE «Kuban state medical university», Krasnodar
В статье рассмотрен семейный клинический случай наследственной моторно-сенсорной невропатии – болезнь Шарко – Мари – Тута 1А типа. Освещены актуальные вопросы патогенеза заболевания. Представлены клиническая картина и обзор проводимого симптоматического лечения пациентов с болезнью Шарко – Мари – Тута в условиях неврологического центра СКАЛ Краевой клинической больницы № 2.	The article considers a family clinical case of hereditary motor-sensory neuropathy – Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. Topical issues of the disease pathogenesis are covered. The clinical picture and review of the symptomatic treatment of patients with Charcot-Marie-Tooth disease in the conditions of the neurological center SCOT of the Regional Clinical Hospital No. 2 are presented.
Ключевые слова: БОЛЕЗНЬ ШАРКО – МАРИ – ТУТА (1А ТИП), СЕМЕЙНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ, ОБЗОР СИМПТОМАТИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ	Key words: CHARCOT – MARIE – TOOTH DISEASE TYPE 1A, FAMILY CLINICAL CASE, REVIEW OF SYMPTOMATIC TREATMENT

Введение

Болезнь Шарко – Мари – Тута (БШМТ, наследственная моторно-сенсорная невропатия (НМСН), невральная амиотрофия Шарко – Мари, Charcot – Marie – Tooth disease (CMT)) – генетически гетерогенная группа моногенных наследственных периферических невропатий. Наиболее распространенная наследственная болезнь (примерно 1:2500) поражает периферическую нервную систему. Изучение этой патологии направлено на своевременное ее выявление и сокращение сроков инвалидизации. В результате болезни Шарко – Мари – Тута происходит дегенерация миелиновой оболочки и/или аксона двигательных и чувствительных нервов, а также спинномозговых корешков. Хроническое заболевание характеризуется неуклонно прогрессирующей во времени симптоматикой.

Классификации болезни Шарко – Мари – Тута в зависимости от критериев:

1. *По электронейромиографическим признакам* (критерий – медианная скорость проводимости двигательного нерва, MNCV):

- демиелинизирующий тип (со снижением скорости проводимости нервного импульса, $MNCV < 38$ м/с);

- аксональный тип (с нормальной скоростью проводимости импульса, $MNCV > 38$ м/с);

- промежуточный тип (DI-CMT, с промежуточным значением скорости проводимости, MNCV – между 25 и 45 м/с).

2. *По типу наследования*: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и X-сцепленный.

Для всех групп НМСН характерна триада основных клинических симптомов:

1) прогрессирующая слабость и атрофия дистальных мышц конечностей с их деформацией и изменением походки;

2) расстройства чувствительности в области атрофированных мышц;

3) гипо- или арефлексия мышц верхних и нижних конечностей.

Наиболее распространенным подтипом НМСН является болезнь Шарко – Мари – Тута 1А типа, которая относится к демиелинизирующей сенсорно-моторной невропатии и составляет около 60–70 % всех случаев.

Клинические проявления появляются, как правило, в диапазоне от 10 до 30 лет, что охватывает население молодого трудоспособного возраста.

Описание трех семейных клинических случаев – мать и дети (сын и дочь), находящиеся под наблюдением в неврологическом центре СКАЛ Краевой клинической больницы № 2 (НЦ СКАЛ ККБ № 2) в кабинете исследования нервно-мышечной передачи с 2023 г.

Проведены неврологический осмотр и анализ данных (анамнез жизни и заболевания, электронейромиография (ЭНМГ) и др.), полученных в результате обследования пациентов с установленным диагнозом наследственной моторной и сенсорной невропатии.

Пациентка Г., 50 лет, на первичном приеме предъявляла жалобы на слабость в ногах и подворачивание стоп со школьного возраста, пошатывание при ходьбе, нарушение походки, боли в суставах, деформацию стоп. В 1999 г. поставлен диагноз «Невральная амиотрофия Шарко – Мари – Тута, медленно-прогрессирующее течение, доминантный тип наследования, ювенильная форма».

Согласно проведенной электромиографии (ЭМГ) конечностей 29.05.2023 – ЭМГ-картина соответствует НМСН 1 типа (вариант Шарко – Мари – Тута). В сравнении с данными от 29.09.2022 – отрицательная динамика по амплитудно-скоростным показателям периферических нервов нижних конечностей.

Пациент В., 27 лет, (сын) на первичном приеме жаловался на слабость в ногах, преимущественно в стопах, их деформацию, затруднение при ходьбе, при подъеме по лестнице использует опору.

31.05.2023 по результатам ЭМГ – грубое поражение сенсорных волокон мало- и большеберцовых нервов с обеих сторон с нарушением возбудимости и проводимости (отсутствие С-ответов), значительно выраженное поражение сенсорных волокон срединных и локтевых нервов с обеих сторон по аксонально-демиелинизирующему типу. Существенно выраженное поражение моторных волокон мало- и большеберцовых нервов с обеих сторон по аксонально-демиелинизирующему типу, а также срединных и локтевых нервов с обеих сторон преимущественно по демиелинизирующему типу. Комментарии: ЭМГ-картина соответствует НМСН 1 типа (вариант Шарко – Мари – Тута).

Пациентка В., 26 лет, (дочь) предъявляла жалобы на слабость в ногах, падения из-за неловкости в них, затруднение при ходьбе (опирается на сопровождающего), деформацию стоп.

Согласно предоставленной документации 21.02.2017 по результатам выполненной ЭМГ – значительное поражение моторных волокон мало- и большеберцовых нервов с обеих сторон по смешанному типу, а также срединных нервов с обеих сторон по демиелинизирующему типу, с более выраженным замедлением скорости проведения импульса (СПИ) в дистальных отделах. Достаточно выраженное поражение моторных волокон локтевых нервов с обеих сторон по смешанному типу (преимущественно по демиелинизирующему типу). Значительное поражение моторных волокон срединных нервов с обеих сторон по демиелинизирующему типу, с более выраженным замедлением СПИ в дистальных отделах. Достаточно выраженное поражение моторных волокон локтевых нервов с обеих сторон по смешанному типу (преимущественно по демиелинизирующему типу).

В условиях НЦ СКАЛ 06.05.2025 в динамике выполнена ЭМГ конечностей – ЭМГ-признаки полиневрального первично-демиелинизирующего поражения исследованных нервов верхних и нижних конечностей, что может соответствовать НМСН I типа. В сравнении с ЭМГ-исследованием – без значимой динамики.

Со слов пациентки Г., 50 лет, подобные жалобы на слабость в ногах, онемение стоп, их деформацию и нарушение походки предъявляет отец, что свидетельствует о высокой степени пенетрантности заболевания.

У всех пациентов наблюдали деформацию стоп по типу фридрейховских с высоким сводом и молоткообразной деформацией пальцев. В результате поражения разгибателей и абдукторов стопа свисает, у всех пациентов отмечается перонеальный тип ходьбы («степпаж»). Деформация кистей происходит по типу «когтистая лапа».

В клиническом случае моторные проявления (мышечная слабость, гипотрофия мышц, угнетение рефлексов) сочетаются со снижением болевой, температурной и вибрационной чувствительности в конечностях по полиневритическому типу («перчатки» и «носки»).

Лечение болезни Шарко – Мари – Тута

В настоящее время специфического патогенетического лечения не существует (стадия разработки), поэтому невозможно остановить прогрессирование болезни Шарко – Мари – Тута. Неуклонное развитие болезни не отражается на продолжительности жизни пациентов. Регулярное симптоматическое лечение помогает больным сохранить профессиональные навыки, длительно оставаться физически активными и самостоятельно передвигаться.

Симптоматическое лечение включает: медикаментозную и физиотерапию, лечебную гимнастику, массаж, иглорефлексотерапию, лечение у ортопеда и т. п.

В условиях НЦ СКАЛ пациентам с болезнью Шарко – Мари – Тута назначают:

- консультацию травматолога-ортопеда, для компенсации симптома свисающей стопы рекомендовано использовать шины, ортезы и другие средства для улучшения функции ходьбы;
- физиотерапию по индивидуальному плану;
- рефлексотерапию;
- для физически активных пациентов проводят регулярные занятия лечебной гимнастикой в малых группах;
- массаж стоп;
- медикаментозную терапию, направленную на улучшение питания мышечных волокон (применяют антиоксидантные средства, препараты, улучшающие микроциркуляцию, и витамины) с умеренным положительным эффектом в виде субъективного увеличения мышечной силы в нижних конечностях, повышение устойчивости и уверенности при ходьбе, а также стабилизацию процесса согласно ЭМГ.

Выводы

Таким образом, благодаря применению системного подхода в рамках симптоматической терапии наследственной моторно-сенсорной невропатии в условиях неврологического центра СКАЛ ККБ № 2 происходит замедление прогрессирования заболевания и улучшается качество жизни больных. Важно своевременно выявлять НМСН и проводить регулярное лечение.

Список литературы

1. Наследственная моторно-сенсорная полинейропатия Шарко – Мари – Тута. Описание семейного случая (04.02.2019) / *Е. Р. Баранцевич, А. А. Яковлев, А. Г. Смочилин, В. С. Федорова* // Клинические разборы кафедры неврологии и мануальной медицины ФПО. – Сайт Санкт-Петербургского государственного медицинского университета имени академика И. П. Павлова.
2. Болезнь Шарко – Мари – Тута: описание двух клинических случаев заболевания у членов одной семьи (отца и дочери) / *В. С. Федорова, А. Г. Смочилин, А. И. Куляхтин [и др.]* // Ученые записки I Санкт-Петербургского государственного медицинского университета имени академика И. П. Павлова.
3. Болезнь Шарко – Мари – Тута (Paediatric CMT Best Practice Guidelines Consortium, 9 февраля 2022 г.) Категория: Обзор мировой медицинской периодики, 2022.
4. *Зюкина Ю. А.* Клинический случай болезни Шарко – Мари – Тута, ТИП 2D / *Ю. А. Зюкина, Е. А. Ефет, Ю. А. Еремкина* // FORCIRE. – 2022. – 5(1), 27–33.
5. *Абабков В. А.* Неврология: национальное руководство / *В. А. Абабков, Г. Н. Авакян, И. А. Авдюнина*. – 2-е изд. перераб и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – Т. 1.