КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ОСОБОЙ ФОРМЫ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ПОЛИНЕВРОПАТИИ: НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕВРОПАТИЯ С ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ К ПАРАЛИЧАМ ОТ СДАВЛЕНИЯ

МАРУЛИНА ВАЛЕНТИНА ИВАНОВНА, канд. мед. наук, доцент кафедры детской неврологии ГБОУ ДПО «Казанская государственная медицинская академия» Минздрава России, Россия, 420012, Казань, ул. Муштары, 11, тел. (843) 273-49-09, e-mail: marulina_vi@mail.ru

КНЯЗЕВА ОЛЕСЯ ВАСИЛЬЕВНА, канд. мед. наук, ассистент кафедры детской неврологии ГБОУ ДПО «Казанская государственная медицинская академия» Минздрава России, Россия, 420012, Казань, ул. Муштары, 11, тел. (843) 273-49-09, e-mail: knyazeva.dnevr@mail.ru

БОЛЬШАКОВА ТАТЬЯНА АЛЕКСАНДРОВНА, врач-невролог ГАУЗ «Детская городская больница № 8 им. А.Ю. Ратнера», Россия, 420061, Казань, ул. Галеева, 11, тел. (843) 273-45-79, e-mail: detbol8@mail.ru

Реферат. Наследственные невропатии относятся к числу достаточно распространенных заболеваний периферической нервной системы, в большинстве случаев имеющих неуклонно прогрессирующее течение, что обуславливает актуальность данной темы. Одним из заболеваний, входящих в эту группу, является наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления. Трудности в диагностике и клинические проявления, характеризующиеся частыми рецидивирующими мононевропатиями, обусловленные повышенной чувствительностью нервов к сдавлению, приводят к необходимости более глубокого исследования данного заболевания. **Цель** — проанализировать особенности наследственной невропатии с предрасположенностью к параличам от сдавления на примере клинического случая. **Материал и методы.** Представлены варианты наследственных нейропатий, клинические особенности, методы диагностики по данным литературы, а также подробно изложен случай особой формы демиелинизирующей полиневропатии. **Результаты и их обсуждение.** Результаты собственных исследований позволяют подтвердить более высокую распространенность наследственной невропатии с предрасположенностью к параличам от сдавления. **Заключение.** Результаты исследования указывают на варианты исследуемого заболевания и маски, под которыми оно может скрываться. **Ключевые слова:** дети, нервные болезни, параличи от сдавления, наследственные заболевания.

Для ссылки: Марулина, В.И. Клинический случай особой формы демиелинизирующей полиневропатии: наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления / В.И. Марулина, О.В. Князева, Т.А. Большакова // Вестник современной клинической медицины. — 2016. — Т. 9, вып. 4. — С.97—100.

CLINICAL CASE OF SPECIAL FORM OF DEMYELINATING POLYNEUROPATHY: HEREDITARY NEUROPATHY WITH PREDISPOSITION TO PARALYSIS FROM COMPRESSION

MARULINA VALENTINA I., C. Med. Sci., associate professor of the Department of pediatric neurology of Kazan State Medical Academy, Russia, 420012, Kazan, Mushtary str., 11, tel. (843) 273-49-09, e-mail: marulina_vi@mail.ru

KNYAZEVA OLESYA V., C. Med. Sci., assistant of professor of the Department of pediatric neurology of Kazan State Medical Academy, Russia, 420012, Kazan, Mushtary str., 11, tel. (843) 273-49-09, e-mail: knyazeva.dnevr@mail.ru

BOLSHAKOVA TATYANA A., neurologist of Children's City Hospital № 8, Russia, 420061, Kazan, Galeev str., 11, tel. (843) 273-49-09, e-mail: detbol8@mail.ru

Abstract. Hereditary neuropathies are widespread diseases of peripheral nervous system. In majority of cases they are characterized by steady progression. One of such diseases is hereditary neuropathy with predisposition to paralysis from compression. Difficulties in diagnostics and clinical manifestations characterized by frequent relapsing mononeuropathies caused by hypersensitivity to compression require the depth study of this disease. **Aim** — to analyze the features of hereditary neuropathy with predisposition to paralysis from compression on clinical case. **Material and methods.** Forms of hereditary neuropathy with predisposition of paralysis, clinical features and diagnostics methods according to the literature and case report of a special form of demyelinating polyneuropathy were presented. **Results and discussion.** Our results confirm higher prevalence of such neuropathies. **Conclusion.** The results demonstrate different forms of the disease and possible «masks».

Key words: children, nervous diseases, paralysis from a neurothlipsia, hereditary diseases.

For reference: Marulina VI, Knyazeva OV, Bolshakova TA. Clinical case of special form of demyelinating polyneuropathy: hereditary neuropathy with predisposition to paralysis from compression. The Bulletin of Contemporary Clinical Medicine. 2016; 9 (4): 97—100.

Наследственные невропатии относятся к числу достаточно распространенных заболеваний периферической нервной системы и встречаются в общей популяции с частотой 1: 2500. Большинство наследственных невропатий характеризуется неуклонно прогрессирующим течением. В то же время имеются формы, фенотипически представленные рецидивирующими мононевропатиями с острым и подострым началом. Одним из заболеваний, входящих в эту группу, является так называемая наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления (ННПС) [1].

Впервые она была выделена как самостоятельное заболевание в 1899 г. Детальный нейрофизиологический анализ больных с ННПС выявил снижение скорости распространения возбуждения (СРВ) по двигательным волокнам как в пораженных, так и в клинически интактных нервах. Наследственный анамнез подтверждался семейным анамнезом и наличием сходных электрофизиологических изменений у ближайших родственников. Морфологические изменения периферических нервов представлены утолщением миелиновой оболочки (томакула), а само заболевание получило название томакулярная невропатия [2]. Стертые и асимптомные формы болезни, внутрисемейный клинический полиморфизм обуславливают существенные трудности в дифференциальной диагностике ННПС. Примерно 70—80% случаев ННПС не диагностируют или диагностируют неправильно [3].

Критериями клинической диагностики ННПС в настоящее время являются: семейный анамнез болезни; наличие рецидивирующих параличей периферических нервов; электрофизиологические изменения как пораженных, так и клинически интактных нервов; морфологические изменения периферических нервов с наличием томакул [4].

Возможно поражение любого периферического нерва, но чаще всего сдавлению подвергаются срединный нерв (90% больных) на уровне лучезапястного сустава, общий малоберцовый нерв (35%) на уровне головки малоберцовой кости, лучевой нерв (9%) на уровне плечемышечного (спирального) канала, локтевой нерв (20%) на уровне локтя, плечевое сплетение (11%). Некоторые авторы отмечают более высокий процент вовлечения плечевого сплетения при ННПС у женщин, связывая это с анатомическими особенностями (с более частой встречаемостью добавочного нерва). Вовлечение черепных нервов при ННПС встречается достаточно редко: например, параличи лицевой мускулатуры описаны у 3% больных. Болевой синдром не характерен (исключение составляют пациенты с плекситом). Слабость сохраняется в течение нескольких дней или недель, а затем постепенно регрессирует. Количество эпизодов острых параличей у больных с ННПС может варьировать от 1—2 до 10 на протяжении жизни. Первоначально восстановление полное, но оно происходит более медленно, чем при обычной компрессионной невропатии. В 10% случаев развития параличей происходит практически полное восстановление в течение первых суток. Однако для большинства больных более характерно отсроченное выздоровление — на

протяжении нескольких недель и даже месяцев. Возможно неполное исчезновение симптоматики, резидуальный неврологический дефицит остается тяжелым примерно в 9% случаев. В результате повторяющихся эпизодов компрессионных невропатий может накапливаться резидуальный дефект. У многих больных помимо невропатии можно выявить признаки дистальной сенсомоторной полиневропатии (снижение чувствительности по типу носков и перчаток, выпадение ахилловых рефлексов), полую стопу с молоткообразной деформацией пальцев, которые со временем медленно нарастают и все более напоминают картину, характерную для болезни Шарко — Мари — Тута. Грубых трофических и вазомоторных нарушений обычно не бывает. Иногда присоединяется постурально-кинестический тремор, напоминающий эссенциальный [5].

Ядром классической клинической картины ННПС служат рецидивирующие мононевропатии, обусловленные повышенной чувствительностью нервов к сдавлению. Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления — заболевание, начинающееся, как правило, на 2—3-м десятилетии жизни. Однако описано более раннее начало — в 4 года. Факторами, способствующими развитию параличей, служат кратковременные сдавления нервов: работа за письменным столом, при сидении нога на ногу, на корточках, при ношении тяжелого рюкзака, игре на скрипке, во сне на одном боку, при проведении наркоза, использовании компьютерной «мыши». В ряде случаев у новорожденных парезы от сдавления в качестве первого проявления ННПС расцениваются как «акушерские параличи» [6].

Самой важной и порой трудной диагностической проблемой является установление наследственной природы ННПС. У некоторых пациентов симптомы могут быть выражены настолько слабо, что они их просто игнорируют даже после получения положительных результатов анализа ДНК.

В настоящее время известны следующие фенотипические варианты ННПС:

1. Классический вариант с типичными эпизодами рецидивирующих мононевропатий.

2. Медленно прогрессирующая сенсомоторная невропатия, напоминающая хроническую приобретенную демиелинизирующую полинейропатию. Некоторые авторы отмечали на фоне генерализованной невропатии преимущественное вовлечение перонеальных нервов. Этот вариант можно дифференцировать с приобретенными демиелинизирующими невропатиями только на основании исследования биоптата нервов и ДНК-диагностики.

3. Прогрессирующая сенсорная невропатия. Описано несколько ее разновидностей: а) наличие транзиторных симптомов онемения и парестезий; б) наличие хронического синдрома карпального канала с вовлечением только чувствительных волокон; в) по типу прогрессирующей сенсорной невропатии.

4. Множественная мононевропатия. Данную форму ННПС необходимо дифференцировать с мультифокальной моторной (аутоиммунной) невропатией, характеризующейся сочетанным поражением периферических нервов и ядер нервных

клеток. Для мультифокальной моторной невропатии характерно наличие множественных блоков проведения, выявляемых при электромиографии.

5. Олигосимптомный вариант. Может имитировать любой вид туннельной невропатии, радикулопатию, паралич Белла.

6. Асимптомный вариант. Примерно у 40% и более больных с ННПС.

Учитывая многообразие фенотипических масок ННПС, основным методом диагностики, позволяющим провести скрининг больных по данному заболеванию, является анализ электронейромиографических (ЭНМГ) изменений с целью выявления субклинического и/или асимптомного поражения нервов. На ЭНМГ выявляется замедление или блокада проведения в одной или нескольких зонах компрессии, но нередко имеются и более распространенные изменения, выявляемые при исследовании интактных нервов [7].

Клинический случай. Пациент К., 13 лет, в апреле 2007 г. обратился в клинику с жалобами на остро развившуюся слабость в левой руке: ограничение активного разгибания в левом лучезапястном суставе и неловкость при выполнении движений, требующих мелкой моторики (застегивание пуговиц, надевание носков и т.д.). Жалобы появились после непродолжительного (30—40 мин) вынужденного пребывания в позе с упором спинки стула в область левой подмышечной впадины. Данная симптоматика сохранялась в течение 2 нед. Также этого пациента беспокоили периодически неприятные ощущения в виде онемения в конечностях.

При сборе наследственного анамнеза выяснилось, что подобные нарушения возникали у родственников по мужской линии (дед, отец и дядя ребенка), однако они за консультацией не обращались и не обследовались по причине самостоятельного купирования жалоб в течение нескольких часов или суток.

На момент осмотра отец ребенка предъявлял жалобы на частые онемения четвертого, пятого пальцев левой руки, зябкость пальцев рук и ног. При сдавлении тыла стопы возникала резкая боль с иррадиацией в коленный сустав (в связи с этим затруднено ношение коньков и лыжных ботинок). В неврологическом статусе — снижение силы в левой руке на 3—4 балла, грубее в дистальных отделах, сухожильные рефлексы живые, равные. Зона гипестезии по наружной поверхности плеча, предплечья и левой кисти, зона гипестезии на правой руке с уровня нижней трети предплечья, первого-третьего пальцев тыльной поверхности кисти, гипестезии медиальной поверхности голени с обеих сторон.

В неврологическом статусе нашего пациента — легкая гипоплазия левой половины лица, укорочение левой ноги на 0,7 см. Ограничение активных движений в левой кисти, снижение силы в разгибателях кисти слева до 1 балла, поза — «свисающая» кисть. Зона гипестезии болевой чувствительности по полоско-продольному типу по наружной поверхности плеча и предплечья, тыльной поверхности левой кисти первого и второго пальцев (зона иннервации

лучевого нерва). Снижены карпорадиальный и разгибательно-локтевой рефлексы слева. Диффузная мышечная гипотония с преобладанием в левой руке.

При проведении стимуляционной ЭМГ (электромиографии) по моторным волокнам нервов верхних и нижних конечностей снижены амплитуды М-ответа при стимуляции левого лучевого и обоих большеберцовых нервов. Замедлена СРВ по правому срединному нерву на участке локтевого сгиба — запястья; правому локтевому нерву на участке точки Эрба — латерального надмыщелка плеча; левому локтевому нерву на участке латерального надмыщелка плеча — запястья; обоим малоберцовым нервам на участке головки малоберцовой кости — голеностопного сустава; обоим большеберцовым нервам на участке подколенной ямки — медиальной лодыжки. Регистрируются выпадение F-волн при стимуляции левого срединного, правого локтевого и обоих малоберцовых нервов. Увеличена резидуальная и дистальная латентность М-ответа при стимуляции обоих срединных нервов. Левому локтевому нерву и обоим малоберцовым нервам. Повышен порог регистрации М-ответа при стимуляции большинства нервов.

При исследовании по сенсорным волокнам нервов верхних и нижних конечностей снижена амплитуда ответа с правого срединного, обоих локтевых, малоберцовых и икроножных нервов, замедлена СРВ по всем исследованным нервам, за исключением левого икроножного (по этому нерву на нижней границе нормы).

Данные проведенной стимуляционной ЭМГ свидетельствуют о генерализованном ассиметричном поражении аксонов и миелина сенсорных и моторных волокон нервов верхних и нижних конечностей.

В клинике проведено лечение: витамины группы В, никотиновая кислота, прозерин, глиатилин, метионин, ноотропил, курс избирательного массажа, парафино-озокеритовые аппликации, электростимуляция разгибателей кисти, иглорефлексотерапия.

На фоне проводимого лечения отмечалась незначительная положительная динамика в виде нарастания силы в дистальной группе мышц левой руки, однако чувствительные нарушения сохранялись до момента выписки.

Катамнез (осмотр пациента К., 13 лет, в клинике через один год). Эпизодов острой слабости в конечностях и парестезии за время наблюдения не отмечалось при сохранении обычного режима жизни. В неврологическом статусе пациента наблюдалось снижение силы в разгибателях кисти слева до 3—4 баллов, гипотрофия мышц левого предплечья на 1 см. Зона гипестезии болевой чувствительности отмечалась по полоско-продольному типу по наружной поверхности плеча и предплечья, тыльной поверхности левой кисти первого и второго пальцев (зона иннервации лучевого нерва). Снижены карпорадиальный и разгибательно-локтевой рефлексы слева. Представленный клинический случай иллюстрирует наследственную невропатию со склонностью к параличам от сдавления с преимущественным поражением левого лучевого нерва в форме вялого пареза левой руки.

Таким образом, приведенный клинический случай, побудивший к изучению литературы по данной тематике, расширит диагностические рамки причин острых вялых параличей (ОВП) у детей. Это важно для практикующих врачей и для семьи ребенка с учетом его будущего. Переосмысление истинной патологии ОВП у ранее встречаемых пациентов позволяет усомниться в редкости этого заболевания в детском возрасте.

В медицине не предложены эффективные методы лечения наследственных невропатий. В данном случае рекомендованы коррекция стиля жизни, ограничение физических нагрузок и профессиональная ориентация.

Прозрачность исследования. Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать.

Декларация о финансовых и других взаимоотношениях. Все авторы принимали участие в разработке концепции, дизайна исследования и в написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами. Авторы не получали гонорар за исследование.

ЛИТЕРАТУРА

1. Левин, О.С. Полиневропатии. Клиническое руководство / О.С. Левин. — М.: МИА, 2005. — 495 с.
2. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. Electrophysiological and histopathological aspects / F. Behse, F. Buchthal, F. Carlsen [et al.] // Brain. — 1972. — Vol. 95. — P.777—794.
3. Трудности дифференциального диагноза наследственной невропатии у детей / Г.И. Золотарева, А.М. Хелимский, Т.Н. Проскокова [и др.] // Дальневосточный медицинский журнал. — 2004. — № 2. — С.65—67.
4. Chance, P.P. Hereditary neuralgic amyotrophy and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: two distinct genetic disorders / P.P. Chance // Neurology. — 1994. — Vol. 44. — P.2253—2257.
5. Гончарова, С.И. Наследственная невропатия Шарко — Мари — Тута: возможности нефармакологического лечения / С.И. Гончарова, Н.А. Шнайдер // Физиотерапия, бальнеология и реабилитация. — 2013. — № 6. — С.13—19.
6. Наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления: генетические основы, клинические проявления, диагностика / Н.В. Румянцева, Т.В. Осадчук, И.В. Наумчик [и др.] // Неврология и нейрохирургия Восточной Европы. — 2015. — № 1 (25). — С.49—61.
7. Куанова, Л.Б. Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления / Л.Б. Куанова, Г.У. Ауэзова, Б.С. Алтаева // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. — 2010. — Т. 110, № 1. — С.95—96.

REFERENCES

1. Levin OS. Polinevropatii: klinicheskoe rukovodstvo. [Polyneuropathies: clinical management]. M: MIA. 2005; 495 p.
2. Behse F. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. Electrophysiological and histopathological aspects. Brain. 1972; 95: 777-794.
3. Zolotareva GI. Trudnosti differencial'nogo diagnoza nasledstvennoj nevropatii u detej [Difficulties of the differential diagnosis of a hereditary neuropathy in children]. Dal'nevostochnyj medicinskij zhurnal [Far East medical magazine]. 2004; 2: 65-67.
4. Chance PP. Hereditary neuralgic amyotrophy and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: two distinct genetic disorders. Neurology. 1994; 44: 2253-2257.
5. Goncharova SI. Nasledstvennaja nevropatija Sharko—Mari—Tuta: vozmozhnosti nefarmakologicheskogo lechenija [Hereditary neuropathy of Sharko—Mari—Tuta: possibilities of not pharmacological treatment]. Fizioterapija, bal'neologija i reabilitacija [Physical therapy, balneology and rehabilitation]. 2013; 6: 13-19.
6. Rumjanceva NV. Nasledstvennaja nevropatija s predispolozhennost'ju k paralicham ot sdavlenija: geneticheskie osnovy, klinicheskie projavlenija, diagnostika [Hereditary neuropathy with predisposition to compression paralysis: genetic bases, clinical manifestations, diagnostics]. Nevrologija i neirohirurgija Vostochnaja Evropa [Neurology and neurosurgery Eastern Europe]. 2015; 1 (25): 49-61.
7. Kuanova LB. Nasledstvennaja nevropatija so sklonnost'ju k paralicham ot sdavlenija [Hereditary neuropathy with tendency to compression paralysis]. Zhurnal nevrologii i psichiatrii imeni CC Korsakova [Magazine of neurology and psychiatry of CC Korsakova]. 2010; 110 (1): 95-96.