

Моржина Л. А.

ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПОЛИНЕЙРОПАТИЙ

Научный руководитель канд. мед. наук, доц. Логинов В. Г.

Кафедра нервных и нейрохирургических болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Частота всех форм наследственных моторно-сенсорных нейропатий (НМСН) варьирует от 10 до 40:100000 в различных популяциях. От правильной диагностики и своевременного адекватного лечения во многом зависит тяжесть течения данного заболевания.

Цель: уточнение особенностей течения отдельных редко встречающихся форм наследственных полинейропатий.

Материал и методы. Наследственные полинейропатии - гетерогенная группа распространенных наследственных заболеваний нервной системы, основные клинические проявления которых обусловлены поражением осевых цилиндров или миелиновой оболочки периферических нервов. Все формы наследственных полинейропатий имеют своеобразные клинические проявления, но в связи с выраженным клиническим полиморфизмом внутри отдельных групп достаточны сложны в диагностическом плане.

Одной из таких сложных для диагностики и редко встречающихся в практике наследственных, преимущественно моторных, полинейропатий, является ее 4 тип или болезнь Рефсума. При данном заболевании в клетках нервной системы (центральной и периферической), а также во внутренних органах происходит накопление фитановой кислоты. Ее избыточное количество способствует изменению клеточных мембран и провоцирует дегенерацию нервных клеток. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. Большинство больных не старше 20 лет.

Результаты и их обсуждение. В настоящее время под нашим наблюдением находится двадцатилетний больной с данной патологией, которому диагноз болезни Рефсума был выставлен в возрасте 12 лет известным профессором в Санкт-Петербурге. Интерес данного наблюдения заключается не только в самом факте редко встречающейся этой наследственной патологии. Очень важно, что данная клиническая вариация показывает практическую вариабельность течения этого редко встречающегося заболевания и невозможность поставить окончательный диагноз без проведения молекулярно-генетического исследования.

Выводы:

1 Клиническая диагностика наследственных полинейропатий является сложной вследствие широкого клинического полиморфизма и выраженной генетической гетерогенности данной патологии.

2 Знание особенностей типичных и атипичных наследственных полинейропатий позволит улучшить их клиническую и дифференциальную диагностику.