

Л. А. Моржина
**ТРУДНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ
НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПОЛИНЕЙРОПАТИЙ**

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

Кафедра нервных и нейрохирургических болезней,

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Резюме. В статье представлены результаты наблюдения и анализа клинического случая редко встречающейся формы наследственной моторно-сенсорной нейропатии 4 типа – болезни Рефсума.

Ключевые слова: наследственные полинейропатии, болезнь Рефсума, накопление фитановой кислоты.

Resume. The article presents the results of observation and analysis of a clinical case a rare form of hereditary motor and sensory neuropathy type 4 - Refsum disease.

Keywords: hereditary neuropathy, Refsum disease, accumulation of phytanic acid.

Актуальность. Наследственные полинейропатии - гетерогенная группа распространённых наследственных заболеваний нервной системы, основные клинические проявления которых обусловлены поражением осевых цилиндров или миелиновой оболочки периферических нервов [1]. Частота различных форм наследственных моторно-сенсорных нейропатий (НМСН) варьирует от 10 до 40:100.000. в различных популяциях.

От правильной диагностики и своевременного адекватного лечения во многом зависит тяжесть течения данной патологии.

Цель: верификация диагноза и уточнение особенностей фенотипических проявлений редко встречающейся формы наследственной полинейропатии - болезни Рефсума.

Материал и методы. Наблюдение и анализ клинического случая наследственной моторно-сенсорной нейропатии 4 типа – болезни Рефсума.

Все формы наследственных полинейропатий имеют своеобразные

клинические проявления, но в связи с выраженным клиническим полиморфизмом внутри отдельных групп достаточно сложны в диагностическом плане [2].

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, вследствие дефекта фермента фитаноил-КоА гидроксилазы, 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.

История заболевания:

По словам матери пациента, беременность и роды протекали без особенностей.

Первые признаки болезни появились в 4-х летнем возрасте, когда стала заметна «шлепающая походка», «спотыкание», частые падения.

В 10 лет – искривление правой стопы.

В 11 лет отмечено ухудшение слуха.

В 12 – аппаратом Илизарова скорректирована стопа и пациент стал лучше ходить.

В этом же возрасте родители отвезли ребенка на консультацию к известному профессору в г. Санкт-Петербург, где ему был выставлен диагноз: болезнь Рефсума.

При объективном обследовании:

- Интеллект в целом соответствует возрасту и полученному высшему образованию;

- Черепные нервы: признаки вестибулопатии;

- Выраженная симметричная гипотрофия мышц голеней и бедер;

- Болевая и вибрационная чувствительность несколько снижены по полиневритическому типу;

- Частичная контрактура голеностопного сустава слева, полная справа;

- Сила мышц снижена в дистальных отделах;

- Рефлексы снижены по полиневритическому типу;

- В позе Ромберга пошатывается, больше с закрытыми глазами;

- Пальце-носовая проба: с легкой интенцией;

- Пяточно-коленная проба: умеренная дизметрия за счёт частичного пареза проксимальных мышц нижних конечностей.

Очень важно, что данная клиническая вариация показывает практическую вариабельность течения этого редко встречающегося заболевания и невозможность поставить окончательный диагноз без проведения молекулярно-генетического

исследования. Обращает на себя внимание тот факт, что пациент ни разу и нигде не прошел ДНК-диагностику. В настоящее время в генетическом центре РНПЦ «Мать и дитя» он проходит обследование, о результатах которого будет сообщено дополнительно.

Интерес представленного наблюдения заключается в исключительной редкости встречаемости НМСН 4 типа или болезни Рефсума.

Клиническое течение нашего «Рефсума» не является классическим, но в целом не противоречит описанным вариантам в доступных научных источниках. Генетическая экспертиза позволит объективизировать диагноз и при необходимости внести коррективы в ход дальнейшего лечения.

Выводы:

1. Клиническая диагностика наследственных полинейропатий является сложной задачей 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.

L. A. Morzhyna

DIFFICULTIES IN DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF HEREDITARY POLYNEUROPATHIES

*Tutor Assistant professor V. G. Loginov,
Department of Neurology and Neurosurgery,
Belarusian State Medical University, Minsk*

Литература

1. Полинейропатии / Ю. Н. Аверьянов, Е. В. Подчуфарова, Е. А. Дубанова [и др.] // Неврол. журнал. – 1999. – № 4. – С. 32-37.
2. Болезни нервной системы: Руководство для врачей: ВБ 79 2-х т. – Т. 1 / Под ред. Н. Н. Яхно, Д. Р. Штульмана. – 2-е изд., перераб и доп. – М.: Медицина, 2001. – 744 с.