

Оценка качества жизни больных с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута в Красноярском крае

Шнайдер Н.А., Глущенко Е.В., Козулина Е.А.

Evaluation of life quality in patients with hereditary neuropathy Charcot—Marie—Tooth in the Krasnoyarsk Region

Shnayder N.A., Gluschenko Ye.V., Kozulina Ye.A.

Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого, г. Красноярск

© Шнайдер Н.А., Глущенко Е.В., Козулина Е.А.

Проведена оценка качества жизни больных с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута в Красноярском крае. Качество жизни оценивали у 28 больных с установленным диагнозом наследственной нейропатии Шарко—Мари—Тута, используя «Европейский опросник качества жизни — пять направлений», шкалу Ренкина. Значительное снижение качества жизни больных с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута свидетельствует о необходимости разработки стратегии их физической и медико-социальной реабилитации.

Ключевые слова: качество жизни, шкала, наследственная нейропатия Шарко—Мари—Тута.

To assess the life quality in patients with hereditary neuropathy Charcot—Marie—Tooth in the Krasnoyarsk Region. Life quality was assessed in 28 patients with confirmed diagnosis of hereditary neuropathy Charcot—Marie—Tooth, using the «EuroQuality of Life — 5 Dimension», Rankin scale.

A significant decline in the quality of life in patients with hereditary neuropathy Charcot—Marie—Tooth suggests the need to develop strategies for their physical, medical and social rehabilitation.

Key words: life quality, scale, the hereditary neuropathy Charcot—Marie—Tooth.

УДК 616.85-056.7-082.5:159.942.22](571.51)

Введение

Наследственная нейропатия Шарко—Мари—Тута (ННШМТ) является часто встречающейся формой среди всех наследственных нейропатий. Распространенность ННШМТ в популяции составляет 1 случай на 3 тыс. населения [1, 5, 8, 9, 11, 15]. Средняя распространенность ННШМТ в Российской Федерации составляет 5,7 на 100 тыс. населения [4, 8, 9]. Среди регионов РФ по распространенности ННШМТ Красноярск (9,7 на 100 тыс. населения) занимает одно из ведущих мест [3, 4, 9]. Наследственная нейропатия ШМТ поражает все расы и национальности независимо от пола и возраста, но чаще страдают люди молодого, трудоспособного возраста (20—30 лет) [4—6, 10, 11]. Прогрессирующее течение заболевания, быстрое развитие осложнений (деформации и контрактуры кистей и стоп, периферические парезы конечностей),

отсутствие эффективных средств лечения ННШМТ приводят к снижению качества жизни и ранней инвалидизации больных ННШМТ. Однако ННШМТ не влияет на фертильность и продолжительность жизни больных, что обуславливает их значительное накопление в семьях и в популяции в целом [10, 12, 18, 19].

Тяжесть и прогрессирование заболевания зависят от типа ННШМТ, но могут сильно варьироваться даже в пределах одной семьи. У значительной части пациентов болезнь протекает в столь стертой форме, что они никогда не обращаются за медицинской помощью. Даже при многолетнем течении болезни у них обычно сохраняется способность к самостоятельному, хотя и ограниченному передвижению. У других пациентов, особенно с ранним дебютом заболевания, может развиваться грубый и распространенный двигательный дефект с выраженными деформациями конечностей и нарушением локомоторных функций. Если до

27 лет клинические признаки болезни не диагностированы, то риск возможного возникновения первых симптомов в более старшем возрасте составляет 3% [5, 8, 12, 14, 18, 19].

Из-за расстройства двигательных функций (нарушение ходьбы, неловкость в движениях пальцев рук), атрофий мышц и деформаций конечностей пациентам становится трудно выполнять привычную, повседневную работу, что зачастую приводит к развитию депрессивного синдрома. За рубежом данной проблеме уделяют большое внимание. Уже больше 25 лет в США существует Ассоциация по борьбе с болезнью ШМТ, задачами которой является оказание больным ННШМТ квалифицированной и своевременной диагностической, лечебно-профилактической, реабилитационной и психологической помощи [2, 10, 13, 16—19]. В РФ зачастую диагноз ННШМТ люди воспринимают как приговор. Но несмотря на то что в настоящее время кардинального медикаментозного и хирургического лечения ННШМТ нет, замедлить прогрессирование данного заболевания и улучшить качество жизни пациентов возможно благодаря ранней диагностике и своевременно начатым лечебно-профилактическим и реабилитационным мероприятиям. Для этого необходимо повышать информированность врачей-неврологов, семейных врачей, педиатров, ортопедов в отношении наследственных нейромышечных заболеваний путем проведения обучающих семинаров и школ для снижения количества клинических случаев с поздней диагностикой ННШМТ, а также проводить обучающие школы для самих пациентов и их родственников, в рамках которых должны рассматриваться вопросы рационального выбора профессии, вида спорта, создания и планирования семьи, а также вопросы рационального питания [2, 10, 18, 19].

Материал и методы

Исследование проводилось в 2008—2010 гг. в рамках комплексной темы НИР № 210-16 «Эпидемиологические, генетические и нейрофизиологические аспекты заболеваний нервной системы (центральной, периферической, вегетативной) и превентивная медицина» (номер государственной регистрации 0120.0 807480) в условиях кафедры медицинской генетики и клинической нейрофизиологии Института последипломного образования Красноярского государственного медицинского университета (КрасГМУ) им. проф.

В.Ф. Войно-Ясенецкого. Перед проведением исследования осуществлялся тщательный отбор, осмотр обследуемых нейрогенетиком для установления или уточнения диагноза наследственной нейропатии Шарко—Мари—Тута. Отбор осуществлялся путем стратифицированной рандомизации с использованием критериев включения и исключения, разработанных в соответствии с целью и задачами настоящего исследования.

Критерии включения в исследуемую группу: больные с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута (мужчины и женщины), возраст старше 18 лет, жители г. Красноярска и Красноярского края. Критерии исключения: больные с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута — жители других регионов РФ, возраст до 18 лет, пациенты, не желающие отвечать на вопросы тестов и опросников, пациенты с другими наследственными полинейропатиями (в том числе с наследственной нейропатией со склонностью к параличам от сдавления).

Исследуемую группу составили 28 больных с развернутой клинической картиной наследственной нейропатии Шарко—Мари—Тута. В исследуемую группу вошли больные, находящиеся на стационарном лечении в неврологическом отделении клинической больницы (КБ) № 51 (г. Железногорск), состоящие на диспансерном учете по наследственной нейропатии Шарко—Мари—Тута в консультативной поликлинике КБ № 51, больные, проходившие стационарное лечение в неврологическом отделении городской больницы № 5 г. Красноярска, а также больные, активно выявленные в неврологическом центре эпилептологии, нейрогенетики и исследования мозга университетской клиники КрасГМУ. Возраст больных варьировал от 18 до 81 года, средний возраст ($38,6 \pm 17,4$) года (95%-й доверительный интервал (ДИ) 22—52 года), в том числе 16 (57%) мужчин, средний возраст ($32,1 \pm 14,8$) года (95%-й ДИ 22—44 года), 12 (43%) женщин, средний возраст ($47,3 \pm 17,5$) года (95%-й ДИ 31—58 лет). Статистически значимых различий больных по полу и возрасту не отмечено ($p = 0,4$).

На момент исследования 17 (61%) человек имели группу инвалидности по данному заболеванию, из них 3 (11%) — 1-ю группу, 8 (29%) — 2-ю группу, 6 (21%) — 3-ю группу. Обследуемым предоставлялись для заполнения анкеты: «Европейский опросник качества жизни — пять направлений» (Walker S., Roser R.,

1993; Kind P., De Charro F., 1998), шкала Ренкина (Rankin J., 1957; Wade D., 1992), содержащие тестовые вопросы по тем сферам жизнедеятельности (мобильность, самообслуживание, бытовая активность, боль либо дискомфорт, тревога или депрессия), которые могут значительно снижать качество жизни людей. Учитывая тот факт, что данная категория больных, как правило, некритично относится к своему физическому и функциональному состоянию, чтобы исследование было максимально объективным, сравнивали ответы в анкетах с данными объективного осмотра (оценка ходьбы по прямой, подъем по лестнице, возможность самостоятельного одевания и раздевания и др.).

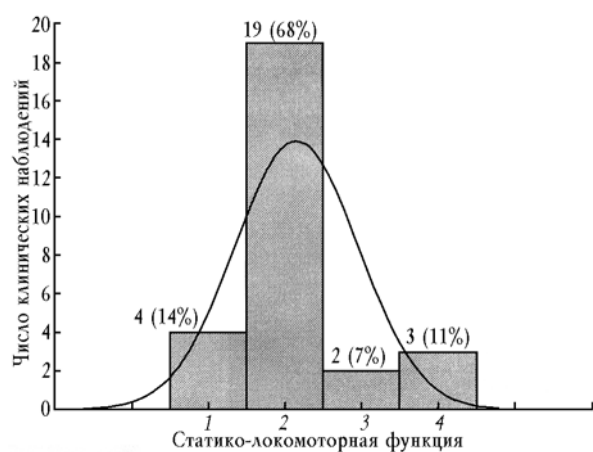
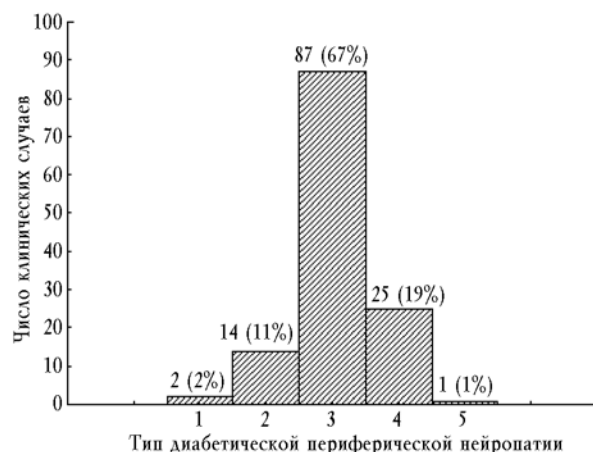
Обработка полученных результатов проводилась с использованием прикладного пакета программ Statistica 6.0 (StatSoft Inc., США). Статистическая обработка данных проводилась с использованием общепринятых параметрических и непараметрических методов сравнения. Параметрические данные представляли в виде среднего значения и средней квадратической ошибки и 95%-го доверительного интервала. Различия считали статистически значимыми при $p \leq 0,05$.

Результаты

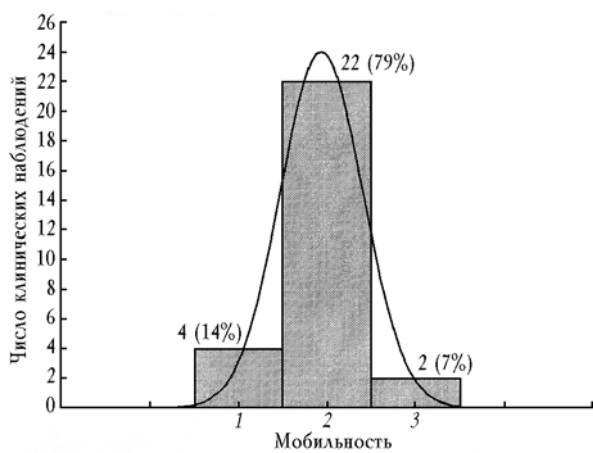
По итогам объективного клинического осмотра у 26 (89%) пациентов с ННШМТ выявлены нарушения статико-локомоторных функций различной степени выраженности, а по результатам анкетирования трудности при передвижении отметили 24 (86%) человека (рис. 1,а,б).

Некоторые проблемы с самообслуживанием (умывание, одевание) отметили 9 (32%) обследованных (рис. 2,а). О проблемах с выполнением повседневных привычных обязанностей сообщили 16 (58%) человек, из них 15 (54%) сталкивались лишь с некоторыми трудностями, 1 (4%) совершенно не мог их выполнять (рис. 2,б).

Боли и (или) дискомфорт испытывали 19 (68%) пациентов, из них 16 (57%) испытывали умеренные боли либо дискомфорт, 3 (11%) испытывали чрезвычайные боли либо дискомфорт (рис. 2,в). Более половины обследуемых 15 (68%) находились в тревожном либо депрессивном состоянии в связи с наличием и прогрессированием ННШМТ, из них у 11 (54%) выявлена умеренная тревога либо депрессия, у 4 (14%) — чрезвычайно выраженная тревога (рис. 2,г).



а



б

Рис. 1. Распределение числа клинических случаев в зависимости от выраженности нарушения статико-локомоторных функций у пациентов с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута: а — объективное клиническое обследование: 1 — нет нарушений, 2 — легкие нарушения, 3 — умеренные нарушения, 4 — выраженные нарушения; б — тестирование по Европейскому опроснику качества жизни: 1 — нет проблем с передвижением, 2 — некоторые затруднения с передвижением, 3 — передвижение в инвалидном кресле

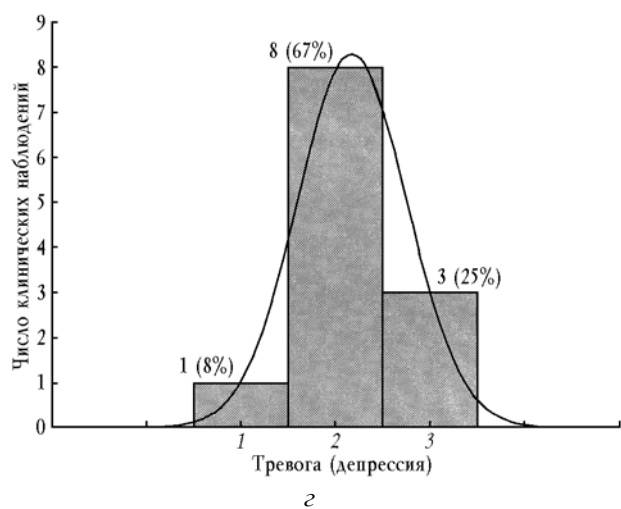
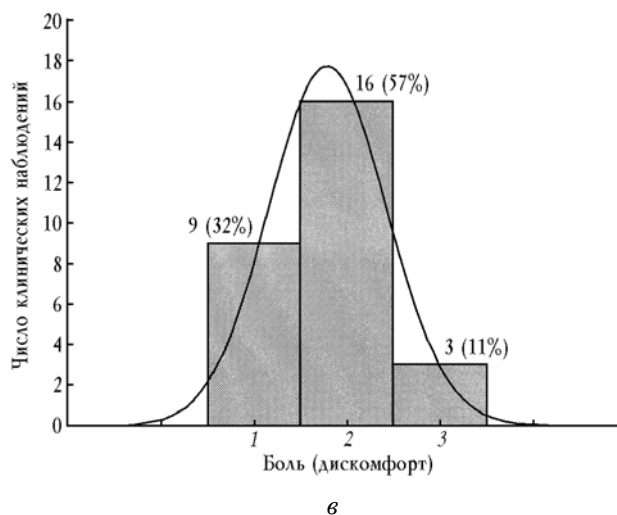
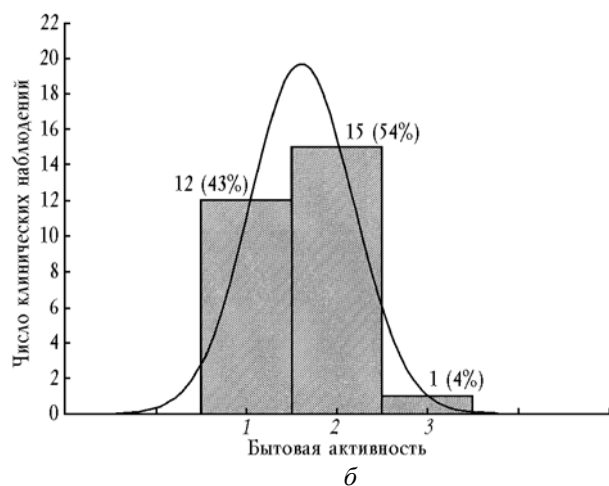
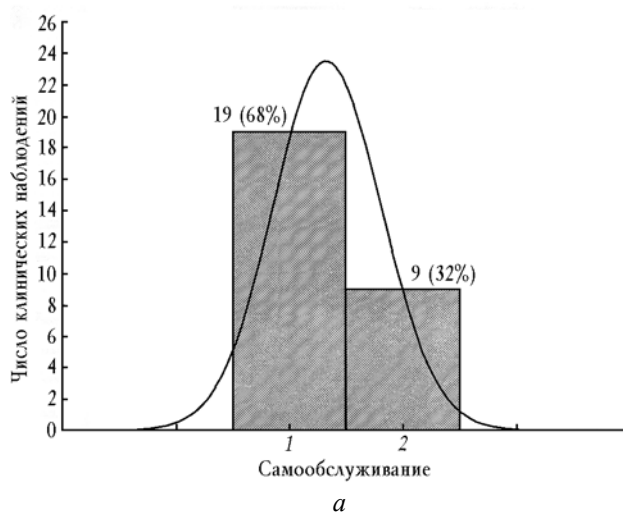
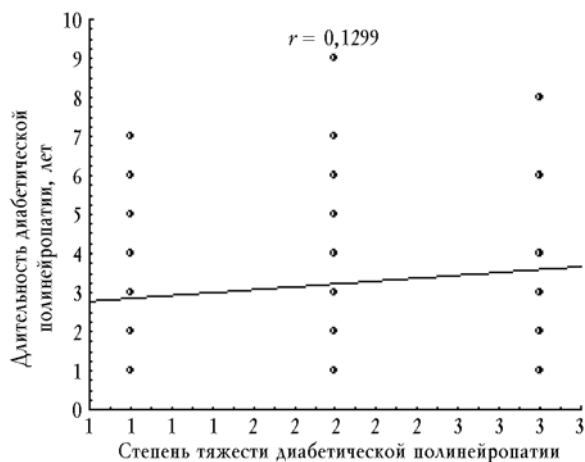


Рис. 2. Распределение числа клинических случаев в зависимости от качественных показателей качества жизни пациентов с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута по Европейскому опроснику качества жизни: *a* — самообслуживание: 1 — нет проблем с самообслуживанием, 2 — некоторые проблемы с умыванием либо одеванием; *б* — бытовая активность: 1 — нет проблем с выполнением повседневных привычных обязанностей, 2 — некоторые проблемы с выполнением повседневных привычных обязанностей, 3 — невозможность выполнять повседневные привычные обязанности; *в* — боль (дискомфорт): 1 — нет боли и (или) дискомфорта, 2 — умеренные боли и (или) дискомфорт, 3 — чрезвычайные боли и (или) дискомфорт; *г* — тревога (депрессия): 1 — нет тревоги либо депрессии, 2 — умеренная тревога либо депрессия, 3 — чрезвычайная тревога либо депрессия

При оценке нарушений жизнедеятельности по шкале Ренкин 26 (93%) пациентов имели нарушения различной степени выраженности (рис. 3).

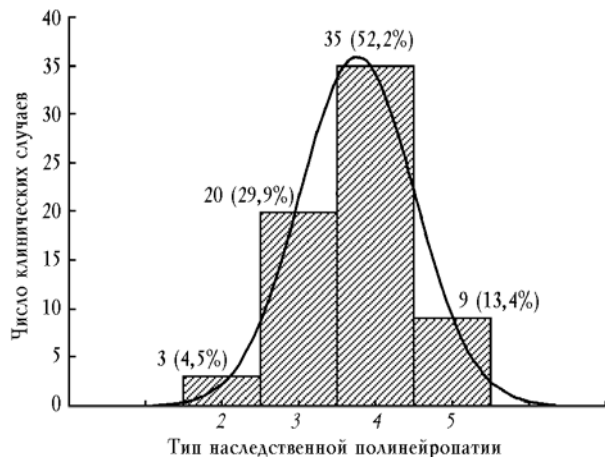


Рис. 3. Распределение числа клинических случаев в зависимости от нарушения жизнедеятельности у пациентов с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута по шкале Ренкин: 1 — отсутствие существенных нарушений жизнедеятельности, несмотря на наличие некоторых симптомов болезни, способен выполнять все обычные повседневные обязанности, 2 — легкое нарушение жизнедеятельности, не способен выполнять некоторые прежние обязанности, но справляется с собственными делами без посторонней помощи, 3 — умеренное нарушение жизнедеятельности, потребность в некоторой помощи, но ходит без посторонней помощи, 4 — выраженное нарушение жизнедеятельности, неспособен ходить без посторонней помощи, 5 — грубое нарушение жизнедеятельности, прикован к постели

Обсуждение

Проведенное исследование наглядно демонстрирует социально и клинически значимое снижение качества жизни больных ННШМТ. В возрасте 30—40 лет многие из них вынуждены передвигаться с посторонней помощью или использовать вспомогательные средства (трость, ортезы, инвалидное кресло) либо вовсе отказаться от самостоятельных прогулок. Высокая частота встречаемости тревожного и (или) депрессивного состояния у больных ННШМТ обусловлена возникающими проблемами с самообслуживанием, выполнением повседневных привычных обязанностей как на работе, так и в быту, постоянным ощущением дискомфорта и боли в мышцах, подвергающихся вторичному повреждению с последующим жировым перерождением и атрофией. По мере прогрессирования заболевания снижается качество жизни.

Уменьшить трудовые потери путем снижения инвалидизации людей молодого трудоспособного воз-

раста возможно только при уделении данной проблеме должного внимания со стороны врачей-нейрогенетиков, нейрореабилитологов, психологов, социальных работников. Повышение информированности врачей в отношении наследственных нейромышечных заболеваний позволит уменьшить количество поздно диагностируемых клинических случаев. Проведение обучающих школ для пациентов с предоставлением им доступной информации о клинических проявлениях, диагностике, лечении и профилактике осложнений ННШМТ, а также о выборе профессии и вида спорта поможет им не оказаться заложниками этого наследственно обусловленного заболевания. Такая планомерная работа проводится далеко не во всех регионах РФ. В рамках корригирующих мероприятий авторами подготовлены и тиражированы методические рекомендации для пациентов «Что такое борлезнь Шарко—Мари—Тута?», учебное пособие для последипломного образования врачей «Наследственная нейропатия Шарко—Мари—Тута», алгоритмы диагностики наследственной нейропатии Шарко—Мари—Тута, ведется дистанционное консультирование пациентов с ННШМТ на медицинском сайте, проводятся мастер-классы для врачей, школы для пациентов и их родственников.

Заключение

Оценка качества жизни и уровня нарушения жизнедеятельности у больных ННШМТ с помощью «Европейского опросника качества жизни — пять направлений» и шкалы Ренкина является субъективным методом и может лишь дополнять или подтверждать данные, полученные при клиническом осмотре больного ННШМТ.

Для заполнения опросников не требуется много времени (2—3 мин), поэтому они могут быть использованы в клинической практике как вспомогательный, нетрудоемкий метод оценки качества жизни больных ННШМТ.

Настоящее исследование доказывает необходимость проведения пациентам с ННШМТ мероприятий по медико-социальной и психологической реабилитации с целью улучшения качества жизни.

Литература

1. Вельтищев Ю.Е. Наследственные болезни нервной системы. М.: Медицина, 1998. С. 301—327.

2. Глуценко Е.В., Кантимирова Е.А., Козулина Е.А. и др. Междисциплинарный подход к диагностике смешанных форм полинейропатий в ЗАТО Железнодорожный Красноярского края // Вестн. клинич. больницы № 51. 2009. Т. 3, № 5. С. 52—55.
3. Кантимирова Л.В., Трикман О.П., Кантимирова Е.А. и др. Клинико-эпидемиологическая характеристика полинейропатий в ЗАТО Железнодорожный за 2008 г. // Вестн. клинич. больницы № 51. 2009. Т. 3, № 5. С. 31—34.
4. Козулина Е.А. Клинико-эпидемиологическая характеристика наследственных нейромышечных заболеваний в Красноярске (по данным госпитального регистра): автореф. дис. ... канд. мед. наук. Иркутск, 2006. 24 с.
5. Левин О.С. Полиневропатии. М.: Мед. информ. агентство, 2006. 496 с.
6. Мальмберг С.А. Нервно-мышечные заболевания // Болезни нервной системы / под ред. Н.Н. Яхно, Д.Р. Штульманна. М., 2001. Т. 1. С. 627—632.
7. Шнайдер Н.А., Глуценко Е.В. Наследственная нейропатия — гетерогенная группа генетически детерминированных заболеваний периферической нервной системы // Вестн. клинич. больницы № 51. 2009. Т. 3, № 4. С. 15—20.
8. Шнайдер Н.А., Глуценко Е.В., Кантимирова Е.А., Козулина Е.А. Наследственная нейропатия: эпидемиология, классификация, особенности течения // Вестн. НГУ. Серия: Биология, клиническая медицина. 2009. Т. 7, № 4. С. 152—159.
9. Шнайдер Н.А., Кантимирова Е.А., Глуценко Е.В., Козулина Е.А. Эпидемиология периферической нейропатии в России и за рубежом // Вестн. НГУ. Серия: Биология, клиническая медицина. 2009. Т. 7, № 3. С. 139—142.
10. Шнайдер Н.А., Глуценко Е.В. Ведение и реабилитация пациентов с наследственной нейропатией Шарко—Мари—Тута // Комплексная реабилитация: наука и практика. 2010. № 1. С. 70—79.
11. Шнайдер Н.А., Глуценко Е.В., Кантимирова Е.А. и др. Наследственная нейропатия Шарко—Мари—Тута: учебное пособие для последипломного образования врачей // Красноярск: Изд-во «Гротеск», 2010. 105 с.
12. Benstead T.J., Grant I.A. Progress in clinical neurosciences: Charcot—Marie—Tooth disease and related inherited peripheral neuropathies // Can. J. Neurol. Sci. 2001. V. 28, № 3. P. 199—214.
13. Carter G.T. Rehabilitation management in neuromuscular disease // J. Neurol. Rehab. 1997. V. 11. P. 69—80.
14. Carter G.T., Jensen M.P., Galer B.S. et al. Neuropathic pain in Charcot—Marie—Tooth disease // Arch. Phys. Med. Rehabil. 1998. V. 79, № 12. P. 1560—1564.
15. Emery A.E. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases—a world survey // Neuromuscul. Disord. 1991. V. 1, № 1. P. 19—29.
16. Njegovan M.E., Leonard E.I., Joseph F.B. Rehabilitation medicine approach to Charcot—Marie—Tooth disease // Clin. Podiatr. Med. Surg. 1999. V. 14, № 1. P. 99—116.
17. Shy M.E., Blake J., Krajewski K. et al. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of disability // Neurology. 2005. V. 64. P. 1209—1214.
18. www. Charcot—Marie—Tooth.org.
19. Young P., Suter U. Disease mechanisms and potential therapeutic strategies in Charcot—Marie—Tooth disease // Brain Res. Rev. 2001. V. 36. P. 213—221.

Поступила в редакцию 15.12.2010 г.

Утверждена к печати 21.02.2011 г.

Для корреспонденции

Шнайдер Наталья Алексеевна, тел.: 8 (391) 220-98-71, 221-24-49, 8-913-535-47-77; e-mail: NAscnaider@yandex.ru