

© ГЛУЩЕНКО Е.В., КАНТИМИРОВА Е.А., КОЗУЛИНА Е.А., ВОЛКОВ С.Н., ШНАЙДЕР Н.А.

МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД К ДИАГНОСТИКЕ СМЕШАННЫХ ФОРМ НЕЙРОПАТИЙ В ЗАТО ЖЕЛЕЗНОГОРСК КРАСНОЯРСКОГО КРАЯ



Е.В. Глущенко, Е.А. Кантимирова, Е.А. Козулина, к.м.н.;



С.Н. Волков, Н.А. Шнайдер, д.м.н., проф.

ГОУ ВПО «Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Федерального агентства по здравоохранению и социальному развитию», кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии Института последипломного образования, кафедра поликлинической терапии и семейной медицины с курсом последипломного образования

660022, г. Красноярск, ул. Партизана Железняка, 1, ГОУ ВПО «Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Федерального агентства по здравоохранению и социальному развитию»,
E-mail: glushenkoelena@mail.ru, E-mail: naschnaider@yandex.ru
662990, Красноярский край, г. Железногорск, ул. Кирова, д.5, ФГУЗ «КБ № 51 ФМБА России» E-mail: kb51@med26.krasnoyarsk.ru

Резюме: Приводится случай диагностики смешанных форм нейропатий (диабетическая нейропатия и наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута). Рассматриваются особенности клинического проявления, методы диагностики.

Ключевые слова: полинейропатия, диабетическая периферическая нейропатия, наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута, случай из практики.

На сегодняшний день полинейропатии – одна из наиболее актуальных проблем современной неврологии, занимающая в ряду других заболеваний нервной системы особое место. Полинейропатия – клиническое состояние, обусловленное дистрофическими-дегенеративными изменениями в строении и соответствующими нарушениями функции периферических соматических (чувствительных и двигательных) и вегетативных нейронов [3]. Среди всех хронических полинейропатий наследственные формы нейропатий составляют до 60 – 70% в различных популяциях. Одной из самых часто встречаемых наследственных нейропатий является наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута (ШМТ). Её частота варьирует от 1:10000 до 1:2500 населения в различных популяциях. Распространенность ШМТ в Красноярске составляет 9,7 на 100000 [2]. Однако, полинейропатии могут быть не только моногенными формами, но и в ряде случаев, осложнением мультифакториальных заболеваний, например, сахарного диабета (СД).

Диабетическая полинейропатия (ДН) является наиболее ранним и самым частым хроническим ослож-

нением СД, зачастую возникающим за несколько лет до установления диагноза. Распространенность ДН колеблется от 10 до 100% случаев СД [5]. На практике у одного и того же пациента под «маской» полинейропатии может скрываться сочетание различных видов нейропатий, что затрудняет своевременную диагностику истинного заболевания.

Представляем вашему вниманию **клинический случай** диагностики диабетической полинейропатии нижних конечностей в сочетании с наследственной нейропатией Шарко-Мари-Тута, выявленный в ходе скринингового обследования пациентов с различными видами полинейропатий на базе поликлиники ФГУЗ «КБ № 51 ФМБА России» в ЗАТО Железногорск. Была активно осмотрена на дому больная В., 61 год. Диагноз: Сахарный диабет 2 типа. Осложнения: диабетическая полинейропатия конечностей, диабетическая стопа, нейропатическая форма. Сопутствующий диагноз: Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута. На момент осмотра предъявляла жалобы на слабость мышц дистальных отделов верхних и нижних конечностей, отсутствие движений в стопах, выраженные боли

в мышцах верхних и нижних конечностей по типу крампи, преимущественно в ночное время, купируемые таблеткой анальгина; «похудание» мышц кистей, предплечий, стоп, голеней и бедер, зябкость рук и ног, неловкость движений в руках, деформации кистей и стоп, повышенное потоотделение, затруднение дыхания в горизонтальном положении, общую слабость.

Из анамнеза известно, что с детства плохо ходила, быстро уставали ноги. В 1961 г. деформировались стопы, изменилась походка, по поводу чего была прооперирована в госпитале ВОВ г.Красноярска. Но позже стопа перестала расти и вновь деформировалась. В 1985 г. появились жалобы на постоянную жажду, зябкость ног, диагностирован сахарный диабет 2 типа. Постепенно стала нарастать слабость в мышцах ног, похудели верхние и нижние конечности. В 1989 г. выставлен диагноз невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута. В течение последних 10 лет деформировалась правая кисть по типу «когтистой лапы», сформировались «фридрайховские стопы». Передвижение по квартире возможно только с посторонней помощью. Прослеживался прогрессивный тип течения заболевания. Семейный анамнез по СД не отягощен; по наследственной нейропатии Шарко-Мари-Тута - отягощен по отцовской линии: со слов пробанда у отца (I, 1) высокий свод стопы и он плохо ходит; наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута у сибсов (II, 6; II, 8; II, 12), которые осмотрены нами активно. У сына пробанда (III, 1) выявлена наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута, он умер от цирроза печени в 39 лет.

В неврологическом статусе: Сознание ясное, контактна, ориентирована в месте, времени, в себе, фон настроения снижен, внимание слегка рассеяно, память на отдаленные события слегка снижена. Речь тихая, монотонная. По госпитальной шкале тревоги и депрессии – 16 баллов. ЧМН: запахи различает, глазные щели D=S; зрачки D=S; фотореакции вялые, глазодвигательных нарушений нет. Лицо симметрично, мимика живая, язык по средней линии, мягкое небо подвижно, глоточный рефлекс вызывается. Слух снижен на оба уха незначительно. Двигательная сфера: объем активных движений ограничен в кистях и отсутствует в стопах из-за деформаций и периферического дистального тетрапареза, выраженные гипотрофии мышц стоп, голеней, бедер, кистей, предплечий D=S; передвигается по квартире только с посторонней помощью. Диаметр конечностей (на уровне бедра – 37 см D=S; на уровне верхней трети голени – 30 см D=S; средней трети голени – 26 см D=S; нижней трети голени – 22 см D=S; на уровне верхней трети плеча – 28 см D=S; нижней трети плеча – 25 см D=S; на уровне верхней трети предплечья – 16 см D=S; нижней трети предплечья – 14 см D=S. Мышечный тонус в верхних и нижних конечностях диффузно снижен D=S. Мышечная сила в сгибателях и разгибателях плеча – 4 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях предплечья – 3 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях кисти – 1,5 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях пальцев левой руки – 1 балл. Правая кисть деформирована по типу «когтистой лапы» (рис.1). Мышечная сила в сгибателях и разгибателях бедра – 4 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях голени – 2,5 балл., D=S; в стопах и пальцах – движений

нет. Рефлексы с m.triceps D=S - снижены, с m.biceps D=S - снижены, карпорадиальные - отсутствуют D=S, коленные - отсутствуют D=S, ахилловы - отсутствуют D=S. Деформация стоп по типу «полая стопа» (рис. 2). Стойка на носках и пятках невозможна. Расстройство поверхностной чувствительности по полиневритическому типу: гипестезия 3 ст. с уровня высоких перчаток и чулок с анестезией в стопах D=S, снижение вибрационной чувствительности с рук (надмыщелок лучевой кости, шиловидный отросток лучевой кости) D=S - 2ст., с ног (коленная чашечка, наружная и внутренняя лодыжки, подошвенная поверхность концевой фаланги 1-ой плюсневой кости, дистальные отделы 1-й и 2-й плюсневых костей) D=S - 3ст. В позе Ромберга не стоит (плегия в стопах, выраженный парапарез в сгибателях и разгибателях голеней), ПНП слева выполняет с дефектом, справа не выполняет из-за сгибательной контрактуры кисти, КПП выполняет с дефектом. ВНС: выраженный общий гипергидроз, выраженная гиперемия с цианотическим оттенком обеих стоп и нижней трети голеней; выраженный гиперкератоз стоп, на левой стопе в области 5 плюсневой кости рубец от трофической язвы. Нарушение тазовых функций отрицает. Обращало на себя внимание участие межреберных мышц в акте дыхания. В горизонтальном положении пациентка начинала задыхаться. АД 130/80 мм.рт.ст, ЧСС - 55 уд. в мин, ЧДД – 60 в мин.

Рентгенография левой стопы (2004 г): хронический остеомиелит 5 плюсневой кости левой стопы, вы-



Рис. 1. Деформация правой кисти по типу «когтистой лапы» у больной В., 61 год, [фото Е.В. Глуценко, 2009]

Рис. 2. Деформация стоп по типу «полая стопа» у больной В., 61 год, [фото Е.В. Глуценко, 2009]



раженная деформация 5 плюсневой кости, большие очаги разрушения окружены плотными склерозирующими стенками. Диффузный остеопороз костей стоп.

Таким образом, на основании жалоб, данных анамнеза и неврологического осмотра был выставлен клинический диагноз: *Наследственная сенсомоторная нейропатия Шарко-Мари-Тута 1 типа, с аутосомно-доминантным типом наследования, с периферическим, преимущественно дистальным тетрапарезом (3 ст. - кистей, 2 ст. - предплечий, 2 ст. - голеней, пlegией мышц стоп), с амиотрофиями (3 ст. на уровне кистей и стоп, 2 ст. на уровне предплечий, голеней и нижней трети бедер), со сгибательными контрактурами обеих стоп «полая стопа» и сгибательной контрактурой правой кисти 3 ст., с нарушением статико-динамических функций 3 ст. тяжести, с полиневритическими нарушениями поверхностных и глубоких видов чувствительности 3 ст., с синдромом периферической вегетативной дисфункции 3 ст., с поражением диафрагмы слева, прогрессирующий тип течения, стадия субкомпенсации. Сопутствующий диагноз: Диабетическая периферическая симметричная вегето-сенсо-моторная нейропатия 3 ст. тяжести (с нарушением поверхностных и глубоких видов чувствительности: с нарушением вибрационной чувствительности 3 ст. температурной чувствительности 3 ст, тактильной чувствительности 3 ст, болевой чувствительности 3 ст. по типу «чулок», с синдромом нейропатической боли, с выраженными вегетотрофическими нарушениями на обеих стопах и язвой в стадии рубцевания на подошвенной поверхности левой стопы, гиперкератозом обеих стоп), стадия N2b. Синдром диабетической стопы, нейропатическая форма. Соматогенная депрессия 3 ст. тяжести.*

Учитывая отягощенный семейный анамнез по наследственной нейропатии Шарко-Мари-Тута и наличие СД нами активно был осмотрен племянник пробанда, больной К., 26 лет, с диагнозом: Сахарный диабет 1 типа, средняя степень тяжести, стадия субкомпенсации. Осложнение: диабетическая периферическая сенсорная полинейропатия нижних конечностей. На момент осмотра предъявлял жалобы на периодические ноющие боли в икроножных мышцах и стопах, проходящие самостоятельно, зябкость стоп. Из анамнеза известно, что СД впервые диагностирован в 14 лет, когда появились сильная жажда, выраженные боли в икроножных мышцах, зябкость стоп.

При осмотре в неврологическом статусе: Сознание ясное, контактен, ориентирован в месте, времени, в себе. По госпитальной шкале тревоги и депрессии – 8 баллов. ЧМН: запахи различает, глазные щели D=S, зрачки D=S, фотореакции живые D=S, глазодвигательных нарушений нет. Лицо симметрично, мимика живая, язык по средней линии, мягкое небо подвижно, глоточный рефлекс вызывается. Двигательная сфера: Объем активных сохранен. Диаметр конечностей (на уровне бедра – 46 см D=S; на уровне верхней трети голени – 36 см D=S; средней трети голени – 32 см D=S; нижней трети голени – 24 см D=S; на уровне верхней трети плеча – 28 см D=S; нижней трети плеча – 26 см D=S; на уровне верхней трети предплечья – 22 см D=S; нижней трети предплечья – 16 см D=S. Мышечный тонус в верхних и нижних конечностях не изменен D=S.

Мышечная сила в сгибателях и разгибателях плеча – 5 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях предплечья – 5 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях кисти – 5 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях пальцев – 5 балл., D=S; мышечная сила в сгибателях и разгибателях бедра – 5 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях голени – 5 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях стопы – 4 балл., D=S; в сгибателях и разгибателях пальцев – 4 балл., D=S. Рефлексы с m.triceps - снижены, D=S; с m.biceps - снижены, D=S; карпорадиальные - отсутствуют D=S; коленные - снижены, D=S; ахилловы - отсутствуют D=S. Начинает формироваться «полая стопа» (рис. 3). Стойку на носках и пятках выполняет. Расстройство поверхностной чувствительности на нижних конечностях по полиневритическому типу: гиперестезия 2 ст. с уровня гольф D=S, снижение вибрационной чувствительности с рук (надмыщелок лучевой кости, шиловидный отросток лучевой кости) D=S – 1 ст., с ног (коленная чашечка, наружная и внутренняя лодыжки, подошвенная поверхность концевой фаланги 1-ой плюсневой кости, дистальные отделы 1-й и 2-й плюсневых костей) D=S – 2 ст. В позе Ромберга устойчив, ПНП и КПП выполняет удовлетворительно. ВНС: легкая гиперемия с обеих стоп; легкий дистальный гипергидроз кистей и стоп. Нарушение тазовых функций отрицает. АД 120/80 мм.рт.ст. ЧСС 64 уд. в мин.

При компьютерной паллестезиометрии выявлено негрубое снижение вибрационной чувствительности с проксимальных отделов нижних конечностей (коленные чашечки) в широком диапазоне частот (8, 16, 32, 64, 125, 250, 500 Гц) с обеих сторон (рис. 4).

Умеренное снижение вибрационной чувствительности с дистальных отделов нижних конечностей (наружные и внутренние лодыжки) в широком диапазоне частот с обеих сторон с тенденцией к выпадению на частотах 8, 16, 32, 125, 250 и 500 Гц с внутренней лодыжки слева и наружной лодыжки справа (рис. 5).

Таким образом, на основании жалоб, данных анамнеза и неврологического осмотра был выставлен клинический диагноз: *Диабетическая симметричная дистальная сенсо-моторная нейропатия нижних конечностей средней степени тяжести (с нарушением поверхностных и глубоких видов чувствительности по типу «гольф»: с нарушением температурной чувствительности 1 ст., болевой чувствительности 1 ст., вибрационной чувствительности 2 ст. стадия N1b. Приме-*



Рис. 3. Начальная стадия деформации стоп - «полые стопы» у больного К., 26 лет [фото Е.В. Глуценко, 2009].

чение: Учитывая данные клинко-генеалогического анамнеза: наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута 1 типа у дедушки (I, 1), у мамы (II, 6) у тетей по материнской линии (II, 2; II, 8, II, 12) у двоюродного сибса (III, 1), данных неврологического статуса, не исключается дебют наследственной сенсомоторной нейропатии Шарко-Мари-Тута 1 типа.

Для уточнения диагноза наследственной нейропатии Шарко-Мари-Тута 1 типа больному необходимо провести следующие диагностические мероприятия:

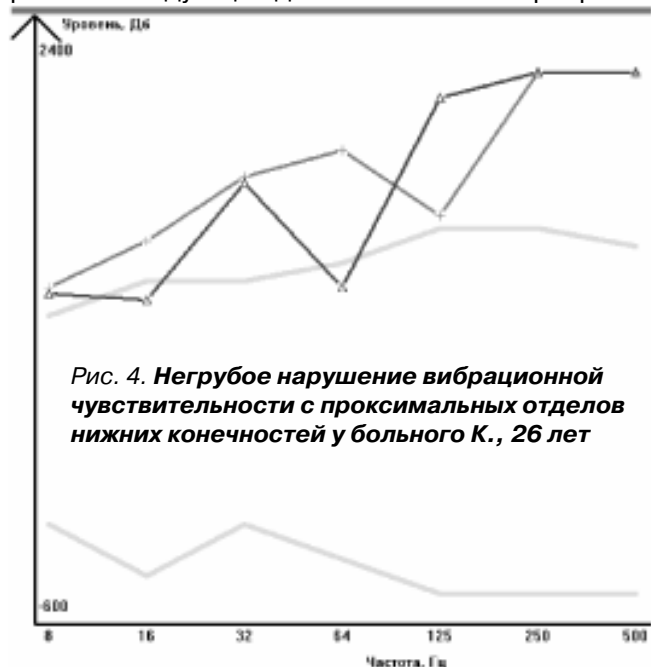


Рис. 4. Негрубое нарушение вибрационной чувствительности с проксимальных отделов нижних конечностей у больного К., 26 лет

Название	8	16	32	64	128	250	500
левое колено	11.62	14.25	18.00	19.50	15.75	24.00	24.00
правое колено	11.25	10.87	17.62	11.62	22.50	24.00	24.00

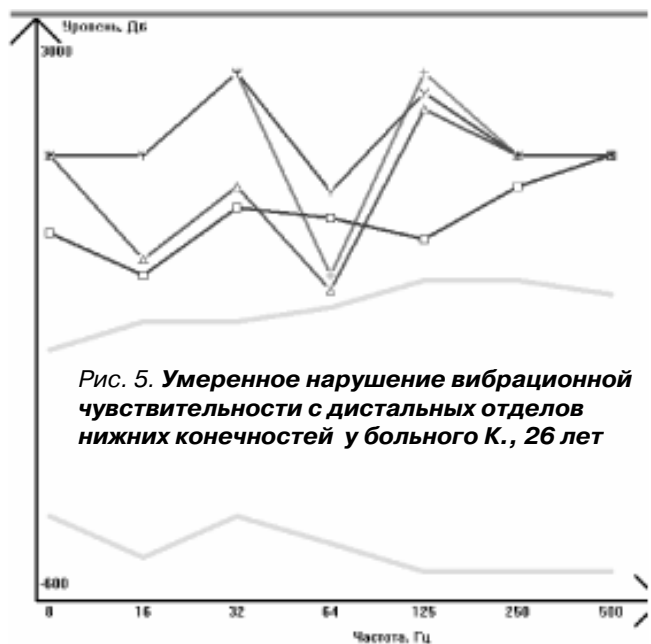


Рис. 5. Умеренное нарушение вибрационной чувствительности с дистальных отделов нижних конечностей у больного К., 26 лет

Название	8	16	32	64	128	250	500
нар.под.справа	24.00	24.00	30.00	15.37	30.00	24.00	24.00
нар.под.слева	24.00	16.50	21.75	14.25	27.37	24.00	24.00
внутр.под.справа	18.37	15.37	20.25	19.50	18.00	21.75	24.00
внутр.под.слева	24.00	24.00	30.00	21.37	28.50	24.00	24.00

стимуляционная и игольчатая электронейромиография (СРВс, СРВм, декремент-тест) лучевого и локтевого нервов с дистальных отделов верхних конечностей с обеих сторон, малоберцового и большеберцового нервов с обеих сторон на проксимальном и дистальном уровнях, рентгенография стоп с захватом голеностопных суставов, рентгенография кистей, ЭКГ, Эхо-КГ, консультация кардиолога (по показаниям), пикфлоуметрия, компьютерная паллестезиометрия в динамике.

Заключение. Продемонстрированные клинические наблюдения подчеркивают важность междисциплинарного подхода к ведению больных со смешанными формами нейропатий (наследственной и диабетической), который активно внедряется в ЗАТО Железнодорож Красноярского края под организационно-методической поддержкой руководства ФГУЗ «КБ №51 ФМБА России» (главный врач – Г.Я. Мельников) и научным руководством сотрудников ГОУ ВПО КрасГМУ им. Проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздравсоцразвития (ректор – проф. И.П. Артюхов).

Список литературы:

1. Болезни нервной системы в 2-х томах / Под ред. Н.Н. Яхно, Д.А. Штульмана, П.В. Мельничука. Том 1. – М.: Медицина, 1996. – С. 624–626.
2. Козулина Е.А. Клинико-эпидемиологическая характеристика наследственных нейромышечных заболеваний в Красноярске (по данным госпитального регистра) / Автореф. дисс. ... канд. мед. наук. – Иркутск, 2006. – 24 с.
3. Левин О.С. Полинейропатии – М.: Мед. информ. агентство, 2006. – 496 с.
4. Мальмберг С.А. Нервно-мышечные заболевания. // Болезни нервной системы. Т. I. / Под ред. Н.Н. Яхно., Д.Р. Штульмана – М., 2001. – С. 627 – 632.
5. Шнайдер Н.А., Петрова М.М., Курумчина О.Б., Киричкова Г.А. Классификации диабетической нейропатии (обзор) // Вестник НГУ. – 2008. – Т. 6, выпуск 3, часть 2. – С. 134-139.
6. Шнайдер Н.А., Глущенко Е.В. Наследственная нейропатия – гетерогенная группа генетически детерминированных заболеваний периферической нервной системы // Вестник КБ № 51. – 2009. – Т. 3, выпуск 4. – С.15-20.
7. Chance P.F., Fischbeck K.H. Molecular genetics of Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies // Hum. Mol. Genet. – 1994. – Vol. 3. – P. 1503 – 1507.
8. Lupski J.R., Jonnakuty C., LaMonte B.N. Mutant dynactin in motor neuron disease // Nat. Gen. – 2003. – Vol. 33. – P. 455-456.
9. Raeymaekers P., Timmerman V., Nelis E. Duplication in chromosome 17p11.2 in Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1a (CMT 1a). The HMSN Collaborative Research Group // Neuromuscul. Disord. – 1991. – Vol. 1. – P. 93-97.

Статья поступила в редакцию 7.05.2009 г.