



УДК 616.832 - 004.2

В.Н. Карнаух, И.А. Барабаш

СЕМЕЙНЫЙ РАССЕЯННЫЙ СКЛЕРОЗ

Амурская государственная медицинская академия, г. Благовещенск

Возможность связи рассеянного склероза (РС) с генетическими факторами постоянно привлекает внимание исследователей [4, 8]. Основанием для этого являются описания семей, в которых наблюдалось два и более случаев заболевания. Весомым доказательством генетического вклада в этиологию РС является высокая конкордантность у монозиготных близнецов, хотя генетические факторы сами по себе не являются достаточными и необходимыми для проявления болезни.

Есть сведения, что частота семейных случаев РС может быть достаточно высока — до 6-11% [8, 13]. По данным отечественной литературы конца XX в., эти цифры достигали 2,5% [1, 4], в исследованиях последних лет — от 1,1 до 5,9% [2, 3, 10]. Отмечается, что на их частоту отчетливо влияет состав популяции - национальность, место рождения и другие факторы [1]. Семейные случаи заболевания, как и сам РС, описаны преимущественно у представителей европеоидной расы и наблюдались в различных этнических группах [5,12]. Как и в спорадических случаях, семейный РС чаще встречается у женщин [4], и только в единичных случаях есть указания на преобладание у мужчин [9].

Что касается типа наследования предрасположенности к РС, то он может быть как рецессивным, так и доминантным и сцепленным с полом. Наиболее вероятен аутосомно-рецессивный тип наследования с низкой пенетрантностью. В большинстве случаев родоначальником болезни является женщина (бабушка, мать, тетка), реже — мужчина [9, 10]. Количество больных в семейных случаях РС чаще всего небольшое — два, три, реже больше. Достоверный РС в последовательных трех поколениях одной семьи описан в 1975 г. — дед, мать, внучка. У всех больных было типичное ремиттирующее течение, у деда и матери дебют заболевания с неврита зрительных нервов [7].

Все авторы, описывая клинику семейного РС, отмечают внутрисемейный клинический полиморфизм, т.е. то,

Резюме

Представлено описание 10 случаев семейного рассеянного склероза (РС), в которых насчитывалось 18 больных с достоверным РС и 3 чел. — с вероятным. В 7 семьях наследственное предрасположение к РС передавалось по вертикали, в 3 — по горизонтали. Течение болезни у 14 больных носило ремиттирующий характер, у 4 — первично-прогрессирующий. Отмечен повышенный риск повторности РС у дочерей, братьев и сестер. Всем семьям присущ клинический полиморфизм.

Ключевые слова: рассеянный склероз, Амурская область, наследственная предрасположенность, семейные случаи.

V.N. Karnaukh, L.A. Barabash

FAMILY MULTIPLE SCLEROSIS

Amur state medical academy, Blagoveshchensk

Summary

10 cases of family multiple sclerosis (MS) of 18 patients with reliable MS and 3 with probable one are presented. In 7 families the hereditary predisposition has been handed down in the vertical line and that in 3 families — horizontally. The duration of the disease in 14 patients was of remittent character and that in 4 patients was of primary — progressive character. The higher risk of remittance of MS was in daughters, brothers and sisters. Clinical polymorphism is inherent characteristic of all the families.

Key words: multiple sclerosis, Amur region, hereditary predisposition, family cases.

что присуще вообще РС [4, 6]. В единичных наблюдениях последних лет указывается на начало в более молодом возрасте у детей [5], отсутствие первично-прогрессирую-

щего РС (ППРС) [3]. С введением магнитно-резонансной томографии (МРТ) появились сообщения, что у монозиготных близнецов, в случае РС у одного, у другого при исследовании выявляются характерные признаки демиелинизирующего процесса при отсутствии клиники [9]. Также при обследовании клинически здоровых лиц моложе 50 лет, родственники которых страдали РС, у 38% выявлены множественные очаги повышенной интенсивности в головном мозге, а у лиц старше 50 лет — у 73%. У 11% этих здоровых лиц при тщательном анализе МРТ его картина полностью соответствовала критериям многоочагового демиелинизирующего процесса, протекающего в этих случаях субклинически [14].

Возможно, при более широком внедрении МРТ в амбулаторную практику появится возможность в семьях, где есть больные РС, выявлять субклинические случаи заболевания, что имело бы большое практическое значение для сокращения периода «дебют — диагноз РС» [11].

Материалы и методы

Учет больных РС ведется нами с 1957 г., количество больных РС в разные годы колебалось от 325 (1985 г.) до 282 (2005 г.). За все время наблюдения выявлено 10 семей (таблица), где были повторные случаи РС, в них зарегистрировано 18 больных с достоверным диагнозом РС и трое — с вероятным. Женщин было 14 чел., мужчин — 7. Все больные русской национальности, 5 из них переселенцы. Во всех семьях было по двое больных РС и только в одной — достоверный РС был у матери и сына и возможный у внука. В 6 случаях «родоначальником» была женщина (в 5 случаях — мать, в одном — бабушка) и в одном мужчина. Возраст дебюта РС у родителей и дочерей — $24,8 \pm 5,0$ и $23,3 \pm 7,8$ лет соответственно (разница статистически недостоверна, $p > 0,05$). В литературе отмечается омоложение дебюта у детей [10], в наших наблюдениях только в одном случае начало у дочери было в более позднем возрасте, чем у матери, и также в более позднем возрасте, чем мать, заболел ее сын. В семьях, где РС больны брат и сестра, возраст дебюта у последних выше по сравнению с братьями: $32,7 \pm 10,8$ и $23,0 \pm 7,9$ лет соответственно. Во всех семьях отмечался клинический полиморфизм. У матери дебют со слабости в нижних конечностях, у дочери с неврита зрительных нервов, у брата — с атаксии, у сестры с диплопии и т.д. Течение РС у 14 больных было ремиттирующим с переходом во вторичное прогрессирование (ВПРС) в сроки от 8 до 12 лет. ППРС выявлен у 4 больных: в 2 семьях у сыновей и в случаях брат — сестра: в одном — у сестры, в другом — у брата. Как отмечено выше, по данным литературы, ППРС в семейных случаях не наблюдался [3].

Семейные случаи РС в Амурской области

Больные члены семьи	Кол-во семей
Мать - дочь	4
Бабушка - внучка	1
Мать - сын - внук	1
Сестра - брат	3
Отец - сын	1
Итого	10

Приводим наши наблюдения.

Большая Л., уроженка Свердловской области. Первые признаки болезни — утомляемость нижних конечностей — отметила в 22 г. По окончании мединститута приехала работать в Амурскую область. Вышла замуж, родила дочь, бытовые и служебные условия сложились благоприятно. Заболевание носило ремиттирующий характер, ВПРС через 15 лет от начала заболевания, тогда же определены две группы инвалидности, но продолжала работать с ограничениями, первой — через 25 лет. В настоящее время длительность болезни — 51 год, передвигается самостоятельно в пределах квартиры с помощью палочки. Ее дочь, студентка мединститута, в возрасте 18 лет поступила в нервное отделение областной больницы с жалобами на резкое снижение зрения справа и онемение левой руки. На фоне лечения полный регресс симптомов. Длительность первой ремиссии 3 г., родила двоих детей. После выхода на работу из декретного отпуска перенесла тяжелую форму гриппа, на этом фоне выраженное обострение: слабость в конечностях, атаксия, депрессия с последующим переходом во вторичное прогрессирование. Семейная и служебная обстановка сложились неблагоприятно, частые стрессы. Инвалидность 2 группы определена через 10 лет от начала заболевания, 1 группы — через 20 лет. Длительность болезни 38 лет, с трудом передвигается в пределах квартиры. В этом случае начало РС у дочери в более раннем возрасте, более быстрое прогрессирование, чем у матери, что, возможно, связано с отрицательным влиянием внешних факторов (стрессы, инфекции).

Семья М. (мать, сын, внук). Мать приехала здоровой из Воронежской области. В 20 лет вступила в брак, который через два года распался, через год снова вышла замуж, родился сын. В это время уже отмечала периодическую слабость в конечностях. Диагноз РС установлен в возрасте 33 лет уже на стадии вторичного прогрессирования, через два года определена 2 группа инвалидности. Вторым брак также оказался неблагоприятным, больная определена в дом инвалидов, где умерла в возрасте 55 лет от уroseпсиса, всего болела 35 лет. Ее сын А., 1950 г. рождения, заболел в возрасте 46 лет, когда появилась постепенно нарастающая слабость в ногах, изменилась походка. Установлен диагноз ППРС, подтвержден МРТ. В настоящее время инвалид 2 группы, передвигается самостоятельно, использует трость. Его сын в возрасте 6 лет обследовался в детском нервном отделении по поводу внезапно наступившего онемения в левой половине тела с участием лица. Помимо гемипареза в неврологическом статусе микросимптоматика. Регресс вышеуказанных симптомов через 2 нед. При повторных осмотрах в возрасте 9 и 20 лет сохранялась рассеянная микросимптоматика: интенционный тремор, оживление сухожильных рефлексов, вялость брюшных. Продолжается наблюдение.

Таким образом, у матери наблюдалось ремиттирующее течение, но с ранним переходом во ВПРС, а у сына ППРС с медленным прогрессированием.

Второй случай ППРС наблюдался в семье, где отец страдал РС с ремиттирующим течением с 18-летнего возраста. У сына постепенное нарастание слабости в ногах с 25 лет.

Следующее наблюдение (сестра - брат).

Сестра Р. заболела РС в возрасте 28 лет. Течение заболевания — типичное ремиттирующе-прогрессирующее.

Давность заболевания 22 г., самостоятельно не передвигается. Ее младший брат И. заболел во время срочной службы в армии. В возрасте 21 г. комиссован с быстро прогрессирующим нижним спастическим парепарезом. В областном неврологическом отделении установлен диагноз ППРС. Умер в 33 г. от соматических осложнений.

Можно предположить, что злокачественное течение болезни у брата связано с пребыванием в армии, несвоевременным установлением диагноза.

Таким образом, в наших наблюдениях повышенный риск повторяемости РС установлен у дочерей, реже у братьев и сестер. Кроме того, в семейных случаях отмечен и ППРС.

Л и т е р а т у р а

1. Алиев Б.А., Асланов А.М. О семейных случаях рассеянного склероза при проживании сибсов в разных климатогеографических регионах // Журнал невропатологии и психиатрии. - 1987. - Т. 86, №3. - С. 370-373.
2. Бахтиярова К.В., Магжанов Р.В. Анализ семейных случаев рассеянного склероза в Республике Башкортостан // Невролог. журнал. - 2007. - Т. 12, №2. - С. 11-15.
3. Гончарова З.А., Фомина-Ертоусова М.А. Семейные случаи рассеянного склероза в популяции больных Ростовской области // Нейроиммунология. - 2007. - Т. 5, №2. - С. 80-81.
4. Гусев Е.Н., Завалишин И.А., Бойко А.Н. Рассеянный склероз и другие демиелинизирующие заболевания. - М.: Миклош, 2004. - 528с.
5. Егорова Г.П., Кузьмин И.К., Егоров М.И. Семейные случаи рассеянного склероза в Чувашской Республике // Нейроиммунология. - 2005. - Т. 3, №2. - С. 83.

6. Малкова Н.А. Течение рассеянного склероза в Западной Сибири (на примере г. Новосибирска): Автореф. дис. ... канд. мед. наук. - Новосибирск, 1988. - 18 с.

7. Bird Th.D. Apparent Familial multiple sclerosis in Three Generations // Arch. Neurol. Chic. - 1975. - Vol. 32, №6. - P. 414-416.

8. Bobowick A., Kutzke J.F., Brody J.A. et al. Twin study multiple sclerosis: an epidemiologic inquiry // Neurology. - 1978. - Vol. 28. - P. 978-987.

9. Ebers G.C., Sadovnic A.D. The role genetic factors in multiple sclerosis susceptibility // Neuroimmunology. - 1994. - Vol. 54. - P. 1-17.

10. Eoli M., Pandolfo M., Amaroso A. et al. Evidence of Linkage between susceptibility to multiple sclerosis and HLA-class II loci in Italian multiplex families // Eur. J. Hum. Genet. - 1995. - Vol. 3. - P. 303-311.

11. Lynch S.G., Rose J.W., Smoker W. et al. MRT in familial multiple sclerosis // Neurology. - 1990. - Vol. 40. - P. 900-903.

12. Thompson A.J., Polman C., Hoblfeld R. Multiple Sclerosis: clinical challenges and controversiess. - Martin Dunitz, 2001. - 422 с.

13. Sutherland J.M. Observations on the prevalence of multiple sclerosis in northern Scotland // Brain. - 1956. - Vol. 79. - P. 635-654.

14. Tienari P.J., Salonen O., Wikstrom J. et al. Familial multiple sclerosis: MRI findings in clinically affected and unaffected siblings // J. Neurol. Neurosurg Psychiatry. - 1992. - Vol. 55. - P. 883-886.

Координаты для связи с авторами: Карнаух В.Н. e-mail: karn@amur.ru



УДК 616.379 - 008.64 : 616.853.9

Т.А. Захарычева¹, И.П. Дроздова¹, И.В. Гнатышев², О.А. Чернова²,
С.Ч. Кузенная², А.В. Сахно², П.Е. Червяков²

СЛУЧАЙ МАНИФЕСТАЦИИ САХАРНОГО ДИАБЕТА I ТИПА ЭПИЛЕПТИЧЕСКИМ СТАТУСОМ

Дальневосточный государственный медицинский университет¹;
301-й Окружной военный клинический госпиталь², г. Хабаровск

Сахарный диабет I типа — это органоспецифическое аутоиммунное заболевание, характеризующееся аутоиммунной деструкцией инсулярной ткани и развитием абсолютной инсулиновой недостаточности, приводящее к стойкой гипергликемии, нарушению обмена веществ и развитию острых (декомпенсации метаболизма кетоацидотического, гиперосмолярного, лактацидемического и гипогликемического типов) и отдаленных осложнений

(диабетическая нефропатия, ретинопатия, макроангиопатия, невропатия). Для инсулинзависимого сахарного диабета (ИЗСД) типичны острое начало, лабильность течения, склонность к кетоацидозу. Преобладающий возраст — детский и подростковый [1, 2, 5].

Острые нервно-психические расстройства (ОНПР) встречаются при всех типах декомпенсации диабета. Манифестация СД с ОНПР порой значительно затрудняет