

УДК 616.8-056.7



МИРОНЕНКО Т.В., СЕМЕНЕНКО И.А., БОНДАРЕНКО В.Н., ВИТАЕВА Н.В., МЕЛЬНИКОВ А.В.
ГУ «Луганский государственный медицинский университет»
Кафедра нервных болезней с нейрохирургией

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОСЕНСОРНОЙ ПОЛИНЕВРОПАТИИ

Резюме. Авторами проведен анализ литературных источников по проблеме наследственных мотосенсорных полиневропатий. Обращено внимание на вопросы классификации, клиники и дифференциации основных форм полиневропатий, их диагностику. Рассмотрено собственное клиническое наблюдение наследственной мотосенсорной невропатии у членов одной семьи.

Ключевые слова: наследственные мотосенсорные полиневропатии, клиника.

Наследственные невропатии — группа тяжелых, генетически детерминированных, гетерогенных заболеваний периферической нервной системы, характеризующихся выраженным клиническим полиморфизмом [4].

В настоящее время принято выделять 4 группы невропатий, в зависимости от сочетанности поражения двигательных или чувствительных порций периферических нервов: 1) наследственные мотосенсорные полиневропатии (НМСН); 2) наследственные моторные полиневропатии; 3) наследственные сенсорные полиневропатии; 4) наследственные сенсорно-вегетативные полиневропатии. Каждая из этих групп делится на несколько клинических и генетических вариантов. Самую многочисленную группу составляют НМСН — на их долю приходится около 80 % всех наследственных полиневропатий [2].

В настоящее время картировано более 25 локусов НМСН, идентифицировано 22 гена, мутации в которых обуславливают развитие патологического процесса [6]. НМСН-1Х-доминантная Х-сцепленная форма заболевания, составляющая 10–20 % от всех случаев НМСН,

локализована на длинном плече Х-хромосомы в области Xq13 [5]. Кодированный геном белок коннексин 32 локализован в некомпактном миелине перехватов Ранвье и насечках Шмидта — Лантермана, где он формирует прямые контакты между соседними шванновскими клетками, что обеспечивает быструю передачу ионов между слоями миелина и в результате определяет сальтаторный характер проведения возбуждения по периферическому нерву [8]. В настоящее время в гене GJB1 обнаружено более 350 различных мутаций [9], приводящих, в зависимости от их локализации и функциональной значимости, к разнообразным клиническим проявлениям НМСН.

Адрес для переписки с авторами:

Мироненко Татьяна Васильевна
91045, г. Луганск, кв. 50-летия Оборона Луганска, 1г
ГУ «Луганский государственный медицинский университет»
Кафедра нервных болезней с нейрохирургией
nata_vit@bk.ru

© Мироненко Т.В., Семененко И.А., Бондаренко В.Н.,
Витаева Н.В., Мельников А.В., 2013
© «Международный неврологический журнал», 2013
© Заславский А.Ю., 2013

Распространенность НМСН в разных популяциях варьирует в широких пределах, составляя в среднем 12,9 на 100 тыс. населения [10]. В России этот показатель в среднем составляет 5,64 на 100 тыс. населения с колебаниями от 1,07 до 15,95 [2].

По предложению Р. Дуск и Е. Lambert [11], на основании электрофизиологических данных НМСН были разделены на два основных типа: демиелинизирующий (I) и аксональный (II). Демиелинизирующий тип характеризуется снижением скорости проведения импульса (СПИ) по периферическим нервам и наличием гипертрофической демиелинизирующей периферической невропатии. При аксональном типе СПИ выявляется и не снижается аксональная дегенерация периферических нервов. В качестве условной границы для разделения этих типов НМСН используется показатель СПИ по срединному нерву в 38 м/с [13].

Наряду с I и II типами НМСН в клинической классификации выделяют еще 5 редких типов заболевания.

III тип НМСН представлен болезнью Дежерина — Сотта, характеризующейся дебютом симптомов в первые годы жизни, выраженной гипотрофией периферических нервов, снижением СПИ по двигательным волокнам и ранней инвалидизацией.

К IV типу отнесена болезнь Рефсума, при которой в настоящее время наблюдается первичный биохимический дефект, приводящий к нарушению обмена фитановой кислоты; для нее характерно сочетание двигательной полиневропатии с атаксией и ихтиозом.

V тип НМСН представлен редкой клинической формой, характеризующейся сочетанием симптомов полиневропатии с пирамидной симптоматикой [14].

VI тип НМСН включает все формы полиневропатии, сочетающиеся с атрофией зрительных нервов и глухотой [16, 17].

VII тип НМСН характеризуется симптомами полиневропатии и пигментного ретинита.

В настоящее время установлена генетическая гетерогенность и описаны формы с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и рецессивно-Х-сцепленным типами наследования.

Для всех групп НМСН характерна триада основных клинических симптомов: атрофия дистальных отделов кистей и стоп с их деформацией, расстройства чувствительности в области атрофированных мышц, гипо- или арефлексия с мышц верхних и нижних конечностей [15].

Как правило, НМСН имеют умеренное прогрессивное течение, не приводящее к тяжелой инвалидизации пациентов.

НМСН I типа с аутосомно-доминантным наследованием дебютирует в возрасте 9–17 лет. На ранних стадиях заболевания пациенты предъявляют жалобы на слабость и подворачивание стоп, трудности при беге, прыжках. Первоначально атрофии возникают в мышцах стоп, голени, в дальнейшем распространяются на дистальные отделы рук. Вследствие атрофических

изменений в икроножных мышцах ноги имеют форму опрокинутой бутылки, галифе. У всех пациентов отмечается перонеальный тип ходьбы (степпаж). Основной симптом — деформация стоп по типу фридрейховских, полых, эквиноварусных. Характерными симптомами НМСН I типа являются сенсорные расстройства в виде поверхностной гипестезии в кистях и стопах, нарушения проприоцептивной чувствительности, болезненные мышечные сокращения по типу крампи, парестезии, сенситивная атаксия. Нередки и периферические вегетативные расстройства, такие как дистальный гипергидроз, цианоз кистей и стоп. При электронейромиографии (ЭНМГ) практически всегда определяется значительное снижение СПИ по двигательным нервам нижних конечностей (10–30 м/с). Течение данного типа НМСН, как правило, медленно прогрессирующее, без глубокой инвалидизации.

НМСН I типа с Х-сцепленным доминантным типом наследования дебютирует позже, в возрасте 19–60 лет. В ряде случаев, чаще у женщин, заболевание протекает бессимптомно и выявляется только при детальном неврологическом осмотре. Диагностируются признаки вялого нижнего парапареза со снижением мышечной силы в стопах до 4 баллов с полиневритическим типом сенсорных расстройств.

У мужчин присутствуют субъективные симптомы заболевания, жалобы на трудности при ходьбе, слабость мышц стоп.

В неврологическом статусе определяются слабость и атрофия мышц дистальных отделов нижних конечностей со снижением мышечной силы до 2–3 баллов. Отсутствуют сухожильные рефлексии, определяются полиневритический тип чувствительных расстройств, деформация стоп фридрейховского типа, изменение походки в виде степпажа.

Вовлечение в патологический процесс мышц кистей происходит спустя 5–12 лет от начала заболевания и варьирует от умеренно выраженной слабости и гипотрофии межкостных мышц до выраженных атрофий и деформации по типу «когтистой лапы».

При ЭНМГ отмечаются увеличение латентного периода М-ответов (8,5–12,2 м/с), выраженное снижение СПИ по двигательным нервам нижних конечностей (16–28 м/с) и амплитуды М-ответов (50–350 мкВ). Заболевание носит прогрессирующий характер, практически все больные имеют I или II группу инвалидности [1, 3].

НМСН II типа с аутосомно-доминантным типом наследования дебютирует в 19–23 года. Пациенты предъявляют жалобы на повышенную утомляемость при ходьбе, неловкость, подворачивание стоп, похудание мышц голени, свисание стоп. Среди неврологических нарушений присутствуют парезы нижних конечностей, фридрейховская деформация стопы, сколиотическая деформация позвоночника, фасцикулярный тремор в кистях рук, расстройства чувствительности по полинев-

ритическому типу, сенситивная атаксия, периферические вегетативные нарушения.

При ЭНМГ отмечаются нормальные (субнормальные) величины СПИ, снижение амплитуды и площади М-ответа стоп, увеличение его длительности и изменения формы (деформация, полифазия). Средняя амплитуда М-ответа при НМСН II типа примерно в 2–2,5 раза меньше, чем при НМСН I типа [18].

НМСН II типа с аутосомно-рецессивным типом наследования дебютирует в возрасте 4–7 лет. Больные предъявляют жалобы на трудности при ходьбе, беге, слабость в ногах. Клинически отмечаются атрофия и слабость мышц дистальных и проксимальных отделов конечностей, деформации кистей и стоп, отставание в физическом развитии.

Болезнь быстро прогрессирует, и все пациенты являются инвалидами детства. При ЭНМГ выявляются признаки аксонопатии в сочетании с демиелинизацией периферических нервов нижних конечностей (СПИ 38–42 м/с).

Представляют практический интерес и своеобразные диагностические затруднения при НМСН V типа, характеризующиеся сочетанием полиневропатии с пирамидной симптоматикой. Субъективные симптомы заболевания характеризуются нарастающей слабостью и скованностью в ногах. Объективные неврологические симптомы проявляются выраженным парезом нижних конечностей с болезненными крампии мышц голени. Наблюдается походка в виде степпажа с элементами спастичности, ходьба на пятках невозможна, повышен мышечный тонус по пирамидному типу в нижних конечностях. Характерна сенсорная дистальная полиневропатия с сенситивной атаксией [12].

При ЭНМГ большеберцовых и малоберцовых нервов выявлены значительное снижение амплитуды М-ответов и умеренное повышение показателей конечной латентности, снижение СПИ по моторным аксонам до 26–28 м/с.

Необходима своевременная дифференциация НМСН V типа с другими заболеваниями из группы НМСН, дистальными спинальными мышечными атрофиями и дистальными миодистрофиями. При указанных нозологических формах не отмечаются спастичность и другие симптомы пирамидной недостаточности, а наблюдаются значительное снижение мышечного тонуса и угнетение рефлексов.

При сочетании спастичности и амиотрофий необходимо помнить о возможности объемного процесса спинного мозга, миелодисплазии, спондилогенной или сосудистой миелопатии. В связи с этим показано проведение нейровизуализации спинного мозга. Наличие нижнего спастического парапареза указывает на необходимость дифференциальной диагностики с болезнью Штрюмпеля. Однако изолированные формы спастической параплегии не сопровождаются значительным снижением мышечной силы и амиотрофиями конечностей.

НМСН VI типа является весьма редкой формой. Как известно, эта форма характеризуется сочетанием симптомов периферической невропатии, атрофии зрительных нервов, нейросенсорной тугоухостью. В литературе описаны единичные семьи, где имеются больные с таким сочетанием симптомов и разными типами наследования. Для наибольшего количества описанных случаев характерен аутосомно-рецессивный тип наследования. При этом варианте заболевание дебютирует полиневропатией, возникающей в детском или взрослом возрасте, к которой позже присоединяются атрофии зрительных нервов и нейросенсорная тугоухость. В противоположность этому при X-сцепленных вариантах НМСН VI типа заболевание дебютирует в возрасте 30–35 лет, со снижением слуха уже в грудном возрасте с последующим присоединением симптомов полиневропатии и атрофии зрительных нервов. При ЭНМГ определяются признаки грубой диффузной патологии периферических нервных стволов с выраженными проявлениями аксонопатии (амплитуда М-ответа — 43 мкВ) и демиелинизации (СПИ — 19 м/с, конечная латенция — 17,0 м/с), присутствуют дегенеративные изменения мышечного аппарата стоп, голени. Отмечается вовлечение в процесс периферических нервов и спинальных сегментов для верхних конечностей в виде проявлений невыраженной миелопатии [7, 19, 20].

Приведенная информация свидетельствует о том, что диагностика НМСН базируется на клинических данных, результатах ЭНМГ-исследования, методах генетического консультирования с проведением ДНК-диагностики.

В последние годы появились работы по визуализации периферических нервов с помощью УЗИ, МРТ мышц, КТ мышц. При исследовании периферических нервов с использованием УЗИ можно не только оценить структуру нервного ствола на всем его протяжении и состояние окружающих его тканей, но и провести ряд динамических проб.

Мы приводим данные клинического обследования больных НМСН, членов одной семьи.

Больная К.Н.С., 1982 года рождения (30 лет), находилась на обследовании и лечении в неврологическом отделении городской больницы № 8 города Луганска с 09.11.12 г. по 20.11.12 г.

Жалобы на скованность в передневерхних отделах бедер, невозможность ходить на носках и пятках, невозможность самостоятельно приседать, исхудание стоп и нижних отделов голени, пошатывание в положении стоя в разные стороны, неуверенность в ногах, невозможность быстрой ходьбы и ходьбы в обуви на каблуках (ранее часто носила высокий каблук), перекос спины, хромоту больше на правую ногу, судороги в мышцах голени (более выраженные ночью), иногда — в мышцах.

Родилась в семье с отягощенной наследственностью. По материнской линии отмечались проявления мотосенсорной полиневропатии в двух поколениях (рис. 1). Первые проявления заболевания отмечает с 24–25 лет, когда при ходьбе в обуви на высоких каблуках появилась хро-

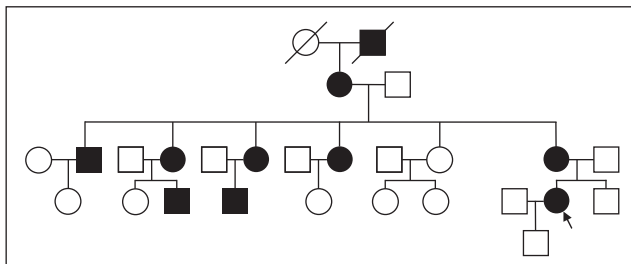


Рисунок 1. Родословная семьи с НМСН

мота, стали подворачиваться ноги (больше правая), при физической нагрузке возникали скованность движений и невозможность быстро передвигаться. До появления признаков заболевания регулярно занималась спортом. Отмечает постепенное развитие указанных выше симптомов. Из перенесенных заболеваний — аппендэктомия в 1996 году, аллергическая реакция на парацетамол.

Соматический статус. Гиперстенический тип телосложения. Кожные покровы чистые, кожа смуглая. ЧД — 16 в 1 мин. В легких при аускультации дыхание везикулярное. Сердечная деятельность ритмичная, ЧСС — 68 в 1 мин. АД на правой и левой руке — 100/60 мм рт.ст. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Мочеиспускание, дефекация не нарушены.

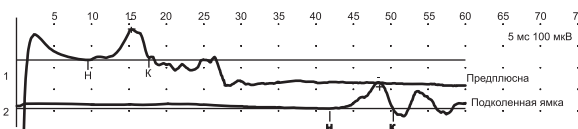
Неврологический статус. Эмоционально лабильна. Асимметрия скелета — правое плечо выше, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника. Ослаблена конвергенция слева. Походка неуверенная, паретичная из-за слабости в ногах, преимущественно в правой. В позе Ромберга долго стоять не может, падает в разных направлениях. Координаторные пробы: пальценосовая проба — верно, коленно-пяточная проба — с уточнением с двух сторон (за счет парапализа). Гипалгезия в конечностях по полиневритическому типу (в кистях по типу «перчаток», на ногах с уровня коленных суставов дистально). Суставно-мышечное чувство сохранено. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей — D > S, живые, коленные — D = S, оживлены, ахилловы отсутствуют. Сила мышц в верхних конечностях — 5 баллов, в нижних конечностях — 3 балла. Тонус мышц в ногах снижен. Форма голеней изменена по типу перевернутых бутылок. Объем мышц правого бедра — 51 см, левого — 53 см, правой голени — 33 см, левой голени — 34 см, области голеностопного сустава справа — 19 см, слева — 20 см. Форма стоп изменена по типу когтистых (фридрейховская стопа). Походка по типу шагпая. Гипотрофия межкостных мышц стоп.

Данные дополнительных методов обследования

Клинический анализ крови: Нb — 132 г/л, лейкоциты — $6,0 \times 10^9$ /л, СОЭ — 6 м/ч. Анализ крови на глюкозу: 4,52 ммоль/л. Общий анализ мочи без патологии. Коагулограмма: ПТИ — 85 %, фибрин плазмы — 2,66 г/л, фибриноген В — отрицат., толерантность к гепарину — 6,30. Биохимический анализ крови: общий билирубин — 20 мкмоль/л, АлАТ — 0,58 ммоль/л,

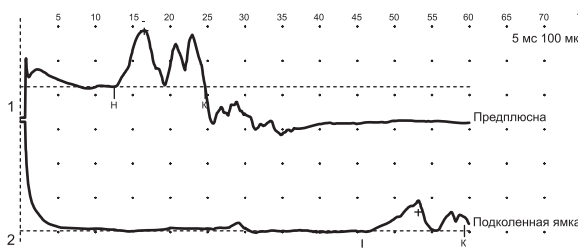
АсАТ — 0,39 ммоль/л, креатининкиназа — 1079,25 (в норме у женщин — 170,0 МЕ/л), RW — отрицат.

ЭНМГ. Ик: *np., Abductor hallucis, Tibialis, l4 L5 S1*



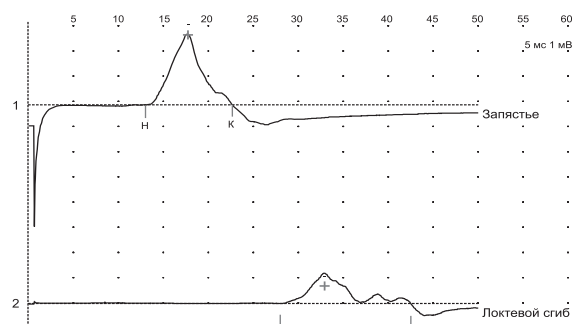
Амплитуда М-ответа при стимуляции в дистальной точке **0,15 мВ** (норма 3–10 мВ). Резидуальная латентность **3,75 мс** (норма < 3 мс). Скорость на отрезке «предплюсна — подколенная ямка» **13,9 м/с** (норма 40–60 м/с).

Ик: *лев., Abductor hallucis, Tibialis, l4 L5 S1*



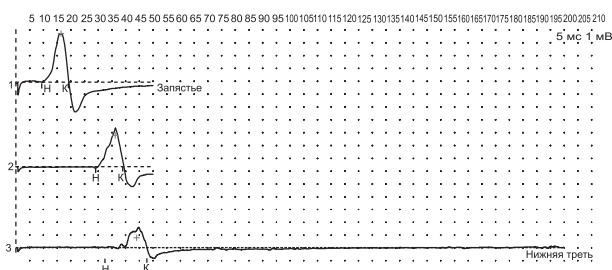
Амплитуда М-ответа при стимуляции в дистальной точке **0,17 мВ** (норма 3–10 мВ). Резидуальная латентность **6,24 мс** (норма < 3 мс). Скорость на отрезке «предплюсна — подколенная ямка» **13,6 м/с** (норма 40–60 м/с).

Ик: *np., Abductor pollicis brevis, Medianus, c6-t1*



Амплитуда М-ответа при стимуляции в дистальной точке **2,8 мВ** (норма 3,5–8 мВ). Резидуальная латентность **9,39 мс** (норма < 3 мс). Скорость на отрезке «запястье — локтевой сгиб» **18 м/с** (норма 50–70 м/с).

Ик: *лев., Abductor digiti minimi, Ulnaris, C8 T1*



Амплитуда М-ответа при стимуляции в дистальной точке **3,73 мВ** (норма 6–12 мВ). Резидуальная латентность **3,91 мс** (норма < 2,5 мс). Скорость на отрезке «запястье — локтевой сгиб» **13,8 м/с**. Скорость на отрезке «локтевой сгиб — нижняя треть плеча» **19,4 м/с** (норма 50–70 м/с).



Рисунок 2. Деформация стопы у больной К.Н.С. (фридрейховская)



Рисунок 3а. Деформация голеней по типу перевернутых бутылок у больной К.Н.С.



Рисунок 3б. Деформация голеней и стоп у больной К.Н.С.

Заключение: при стимуляции длинных нервов верхних и нижних конечностей выявлены выраженные признаки аксонально-демиелинизирующего поражения (преимущественно аксонального поражения) моторных волокон периферических нервов верхних и нижних конечностей полиневритического типа. Комментарий: полученные данные могут соответствовать невралгии амиотрофии Шарко — Мари. У матери пациентки выявлены такие же изменения.

ЭКГ: повышение электрической активности левого желудочка. Генетик: невралгия амиотрофия Шарко — Мари. Психиатр: выраженный церебрастенический синдром на фоне основного заболевания. Гинеколог: патологии не выявлено.

Клинический диагноз: невралгия амиотрофия Шарко — Мари — Тутта (наследственная мотосенсорная полиневропатия), умеренно выраженный нижний парез с нарушением статико-локомоторной функции.

Мать пациентки К.О.Н., 1957 года рождения, инвалид II группы. Заболевание проявилось в возрасте 35 лет, резкое ухудшение с 45 лет.

Жалобы имеют сходство с жалобами дочери: слабость в ногах, преимущественно слева, неустойчивость при ходьбе, затруднение ходьбы на носках и пятках, не может бегать, приступообразные головные боли в правой височной области, не купирующиеся анальгетиками, сопровождающиеся слезотечением из правого глаза в течение 3–4 дней, повышенная раздражительность и непереносимость света, шума.

Обследовалась и лечилась в неврологическом отделении Луганской областной клинической больницы по

поводу невралгии амиотрофии Шарко — Мари — Тутта с резко выраженным нижним парезом, сопутствующий диагноз: мигренозная цефалгия, вегетососудистая дистония по гипертоническому типу. Остеохондроз пояснично-крестцового отдела позвоночника, умеренно выраженная люмбагия. Гиперплазия щитовидной железы I степени, эутиреоз. Мигренозные приступы появились после родов.

В неврологическом статусе отмечаются гипертрофия мышц голеней, преимущественно справа (разница на 2 см в объеме, справа меньше), снижение тонуса и силы мышц нижних конечностей до 2 баллов, снижение поверхностных видов чувствительности по полиневритическому типу, неустойчивость в позе Ромберга (вплоть до падения), выраженный астеновегетативный синдром.

Заключение

Анализ родословной нашей пациентки позволил установить X-сцепленный доминантный тип наследования болезни. Клиническая картина заболевания у матери и дочери носит достаточно стереотипный характер. Дебют симптомов у женщин отмечался в возрасте 20–25 лет. Больные предъявляют жалобы на слабость в руках и ногах, преимущественно в стопах и кистях, онемение в стопах. Типичный симптомокомплекс, определенный у больной и у ее матери, включает:

- симметричную прогрессирующую слабость и атрофию мышц стоп, голеней, нижней трети бедер;
- снижение и выпадение сухожильных и надкостничных рефлексов;

— вовлечение в патологический процесс дистальных отделов мышц рук через несколько лет после появления первых симптомов заболевания, деформация стоп по типу эквиноварусных и, в более поздней стадии, кистей рук («обезьянья лапа»);

— изменение походки, которая на протяжении нескольких лет с момента дебюта заболевания приобрела характерный ступажный вид;

— выраженные чувствительные нарушения в конечностях дистального типа.

При ЭНМГ зарегистрированы умеренно сниженные величины СПИ по двигательным нервам конечностей: по срединному нерву в диапазоне от 42,4 до 50,4 м/с (среднее значение — $47,7 \pm 4,6$ м/с) и по большеберцовому нерву — от 25,9 до 38,8 м/с ($36,0 \pm 6,1$ м/с).

Одновременно отмечено значительное снижение амплитуды М-ответов у обследованных больных (вплоть до полного отсутствия М-ответов с ног в половине случаев). Эти данные соответствуют электрофизиологическим признакам аксонопатий.

Сочетание всех описанных признаков клинического синдрома комплекса с результатами ЭНМГ-исследования соответствует поражению периферических нервов верхних и нижних конечностей и характерно для наследственной мотосенсорной полиневропатии I типа с X-сцепленным доминантным типом наследования, которая трактовалась ранее как полиневропатия Шарко — Мари — Тута.

Список литературы

1. Бадалян Л.О., Скворцов И.А. Клиническая электронейромиография. — М.: Медицина, 1986.
2. Иллариошкин С.Н., Дадали Е.Л., Федотов В.П. Новая форма наследственной невропатии: болезнь Шарко — Мари — Тута типа 2F // *Нервные болезни*. — 2005. — № 2. — С. 42-46.
3. Новикова Н.П. Клинико-электромиографическая характеристика наследственных нервно-мышечных заболеваний: Автореф. дис... д-ра мед. наук. — Самара, 1987. — 38 с.
4. Руденская Г.Е. Наследственные болезни нервной системы в российской и среднеазиатской популяциях: клинико-генетико-эпидемиологическое исследование: Автореф. дис... д-ра мед. наук. — М., 1998. — 35 с.
5. Сайфуллина Е.В., Магжанов Р.В., Хидиятова И.М. Клинический случай новой мутации в гене коннексина 32 в семье

с X-сцепленной наследственной мотосенсорной невропатией // *Неврологический журнал*. — 2011. — № 4. — С. 45-47.

6. Юдин Г.К., Сирко Е.А., Григорьева Е.А. Наследственные мотосенсорные невропатии в Саратовской области // *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. — 2004. — № 10. — С. 62-65.

7. Andermann E., Andermann F., Carpener S. Adnensis's of corpus callosum with sensorimotor neuropathy // *5th Int. Conf. Birth Defects*. — Montreal, 1997.

8. Balice-Gordon R.J., Bone L.J., Scherer S.S. Functional gap junctions in the Schwann cell myelin sheath // *J. Cell. Biol.* — 1998. — Vol. 142. — P. 1095-1104.

9. Bergoggen J., Scherer S.S., Wang S. Connexin mutations in X-linked Charcot — Marie — Tooth disease // *Science*. — 1993. — Vol. 24. — P. 2039-2042.

10. Bird T.D., Kraft G.H. Charcot — Marie — Tooth disease: date for genetic counseling: relating age to risk // *Clin. Genet.* — 1978. — Vol. 14. — P. 43-94.

11. Dyck P.J., Lambert E.H. Lower motor and primary sensory neuron disease with peroneal musculature atrophy. Neurologic, genetic, electrophysiologic findings in hereditary polyneuropathies // *Arch. Neurol.* — 1969. — Vol. 18. — P. 603-618.

12. Ferrer J., Oliveacute M., Rivera R. Hereditary spastic paraparesis with dementia, amyotrophy and peripheral neuropathy. A neuropathological study // *Neuropathol. Appl. Neurobiol.* — 1995. — Vol. 21. — P. 255-261.

13. Harding A.E., Thomas P.K. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II // *J. Med. Genet.* — 1980. — Vol. 14. — P. 326-329.

14. Gussetta V., Santoro L., Gaspano-Rippa P. Charcot — Marie — Tooth disease: Molecular characterization of patients from central and southern Italy // *Clin. Genet.* — 1995. — Vol. 47. — P. 27-32.

15. Jonasescu V., Lonasescu R., Searby C. Screening for dominantly inherited Charcot — Marie — Tooth neuropathies // *Muscle Nerve*. — 1993. — Vol. 16. — P. 1232-1238.

16. Lupski J.R., Wise C.A., Kuwano A. Gene dosage is a mechanism for Charcot — Marie — Tooth disease type 1 A // *Nature Genet.* — 1992. — Vol. 1. — P. 29-33.

17. Nelis E., Van Broeckhoven C., Searby C. Screening for dominantly inherited Charcot — Marie — Tooth neuropathies // *Muscle Nerve*. — 1993. — Vol. 16. — P. 1232-1238.

18. Scherer S., Deschenes S., Xu G. et al. Connexin 32 is a myelin-related protein in the PNS and CNS // *J. Neurosci.* — 1995. — Vol. 15. — P. 8281-8294.

19. www.molgen.au.ac.be/CMT/mutation

20. www.neuro.wuste.edu/neuromuscular/time/hmsn.html

Получено 13.04.13 □

Мироненко Т.В., Семененко И.О., Бондаренко В.М., Витаяева Н.В., Мельников О.В.

ДУ «Луганський державний медичний університет»
Кафедра нервових хворіб із нейрохірургією

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СПАДКОВОЇ МОТОСЕНСОРНОЇ ПОЛІНЕВРОПАТІЇ

Резюме. Авторами проведено аналіз літературних джерел за проблемою спадкових мотосенсорних поліневропатій. Приділено увагу питанням класифікації, клініки та диференціації основних 6 форм поліневропатій, їх діагностиці. Розглянуто власне клінічне спостереження спадкової мотосенсорної поліневропатії в членів однієї родини.

Ключові слова: спадкові мотосенсорні поліневропатії, клініка.

Myronenko T.V., Semenenko I.A., Bondarenko V.N., Vitayeva N.V., Melnikov A.V.

State Institution «Lugansk State Medical University»
Department of Nervous Diseases and Neurosurgery,
Lugansk, Ukraine

CLINICAL CASE OF HEREDITARY MOTOR AND SENSORY POLYNEUROPATHY

Summary. The authors analyzed the literature on the issue of hereditary motor and sensory polyneuropathy. Attention is paid to the questions of classification, clinical picture and differentiation of the basic 6 forms of polyneuropathy, their diagnosis. Own clinical observation of hereditary motor and sensory neuropathy in members of one family is considered.

Key words: hereditary motor and sensory polyneuropathy, clinical picture.