

Юрик О.Є.

ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України», м. Київ, Україна

Особливості змін у неврологічному статусі в пацієнтів із спадковими полінейропатіями на етапі оперативного лікування

Резюме. Актуальність. Спадкові полінейропатії належать до системних дегенеративних захворювань нервової і м'язової систем генної природи, що досить часто призводять до порушення опорно-рухового апарату. **Метою** нашого дослідження було оцінити неврологічний стан осіб із спадковими полінейропатіями на етапі передопераційної підготовки. **Матеріали та методи.** Обстежено 87 пацієнтів декретованої групи віком від 12 до 57 років. Контрольну групу становили 10 пацієнтів із травматичним ушкодженням м'язів тканин та периферичних нервів на нижній кінцівці і 10 пацієнтів із поздовжньою плоскостопією ступнів молодого, середнього та похилого віку. Усі пацієнти підлягали детальному ортопедичному та неврологічному обстеженню. **Результати.** У всіх пацієнтів із спадковими полінейропатіями виявлено рівномірне, з обох сторін, зниження сухожилкових і періостальних рефлексів на нижніх кінцівках, що корелювало з тривалістю перебігу захворювання та характером генетичних мальформацій. Реєструвалось зниження больового відчуття за дистальним типом: при легкій формі ураження — на рівні пальців стоп, при середній такій порушення поширювалися до рівня гомілкових суглобів, а при тяжких формах сягали середньої третини гомілки або рівня колінних суглобів. При легкій формі спадкової полінейропатії знижувалась вібраційна чутливість у ступнях до 12–14 с (у пацієнтів контрольної групи вона була в межах 15–16 с і більше), при середньому ступні процесу — до 7–11 с, при тяжких формах — до 0–4 с. Рухливі порушення при полінейропатичній ступні зводились до симетричного зниження сили м'язів у дистальних відділах кінцівок, а у 12 пацієнтів із тяжкою формою Шарко — Марі — Тутса спостерігався парез стоп, у 2 хворих були прояви проксимальної аміотрофії м'язів ніг. У переважній більшості пацієнтів відмічались значні вегетативно-трофічні порушення сегментарного рівня, переважно в дистальних відділах ніг. Зокрема, зміни стосувались самої шкіри. У дистальних відділах ніг у 48 пацієнтів вона була сухою, злущеною, з численними тріщинами, гіперкератозом, потертостями, мозолями (особливо в ділянці підошв). Діагностувались набряки по тильній поверхні ступнів та в нижній третині гомілок. Судинний рисунок був змінений у 36 пацієнтів за парасимпатикотонічним типом і в 19 — за симпатикотонічним. Нігті були атрофічними, із зміною їх забарвлення. Трофічні зміни спостерігались також і в глибоке розташованих м'язових тканинах. **Висновки.** Спадкові полінейропатії супроводжуються тяжкими ортопедичними порушеннями, переважно в скелетних структурах стоп. Патогномонічними ознаками для вибору тактики хірургічного лікування осіб із спадковими полінейропатіями є характер вегетативно-трофічних порушень та ступінь змін складних видів чутливості на ногах, зокрема вібраційної чутливості.

Ключові слова: спадкові полінейропатії; неврологічний статус; оперативне лікування

Вступ

Спадкові полінейропатії належать до системних дегенеративних захворювань нервової і м'язової систем генної природи, що досить часто призводять до порушення опорно-рухового апарату. Поширеність цієї недуги в різних популяціях коливається від 1 : 10 000 до 1 : 2500 осіб. Особливістю таких полінейропатій є

генетично обумовлені зміни в синтезі білків мієлінової оболонки [1, 2], котрі призводять до порушення провідності по нервових волокнах та дегенеративних змін у самих оболонках периферичних нервів, внаслідок чого виникає полінейропатичний тип ураження периферичної нервової системи. Залежно від типу ураження нервових волокон розрізняють переважно моторні,

© «Травма», 2017

© Видавець Заславський О.Ю., 2017

© Trauma, 2017

© Publisher Zaslavsky O.Yu., 2017

Для кореспонденції: Юрик Ольга Єфремівна, доктор медичних наук, ДУ «Інститут травматології та ортопедії НАМН України», ул. Бульварно-Кудрявська, 27, м. Київ, Україна; e-mail: redact@i.ua

For correspondence: O. Yuryk, MD, PhD, State Institution "Institute of Traumatology and Orthopaedics NAMS of Ukraine", Bulvarno-Kudriavska st., 27, Kyiv, Ukraine; e-mail: redact@i.ua

моторно-сенсорні, сенсорні, сенсорно-вегетативні спадкові полінейропатії. В окрему групу виділені спадкові полінейропатії, пов'язані з метаболічним дефектом, зокрема хвороба Рефсума (фітанова нейропатія). Тривалий перебіг захворювання та метаболічні зміни в периферичних нервових волокнах призводять до появи симетричної деформації стоп (найбільш часто за типом порожнистої стопи) та статико-динамічних розладів, що значно ускладнює соціальну адаптацію таких пацієнтів. Тому таким пацієнтам часто проводять ортопедичну корекцію цих порушень, застосовуючи як устілки, так і складні оперативні втручання на скелеті стопи.

Метою нашого дослідження було оцінити неврологічний стан осіб із спадковими полінейропатіями на етапі передопераційної підготовки.

Матеріали та методи

Об'єктом нашого дослідження були 87 пацієнтів із спадковими полінейропатіями (45 чоловіків та 43 жінки) віком від 12 до 57 років. Осіб молодого віку було 48 (26 чоловіків та 22 жінки), 27 — середнього віку (16 чоловіків і 11 жінок), 12 — дитячого та підліткового віку, переважно хлопчиків. Тривалість хвороби становила від 12 до 57 років. З легким ступенем нейротрофічних розладів нижніх кінцівок було 36 пацієнтів, із середнім — 30 чоловік та 21 — із тяжким. 86 пацієнтам були проведені коригуючі оперативні втручання на скелеті стоп кінцівок.

Контрольну групу становили 10 пацієнтів із травматичним ушкодженням м'язких тканин та периферичних нервів на нижній кінцівці і 10 пацієнтів із поздовжньою плоскостопістю стоп молодого, середнього та похилого віку. Усі пацієнти підлягали детальному ортопедичному та неврологічному обстеженню [3, 4].

Результати та обговорення

Проведені неврологічні дослідження показали, що в пацієнтів з ознаками спадкової полінейропатії були наявними скарги, що відрізнялись від скарг пацієнтів контрольної групи. На перший план у них виходили скарги на наявність тупого, тягнучого болю переважно в гомілкях і ступнях, що періодично загострювався, переважно вночі, у стані спокою. У пацієнтів контрольної групи біль локалізувався лише в травмованій кінцівці, підсилювався при фізичному навантаженні і значно зменшувався вночі, у стані спокою. Іншою відмінною особливістю невралгічного болю було те, що в пацієнтів із спадковими полінейропатіями біль поєднувався з парестезіями (відчуття печіння в ступнях, поколювання, повзання мурашок, оніміння, мерзлякуватість, втрата чутливості в пальцях і ступнях або наявність гіперестезії).

У пацієнтів із травматичним ушкодженням стоп біль лише інколи поєднувався з відчуттям оніміння в травмованій кінцівці або відчуттям її розпирання.

У неврологічному статусі у всіх пацієнтів із спадковими полінейропатіями виявлено рівномірне, з обох сторін, зниження сухожилкових і періостальних реф-

лексів на нижніх кінцівках, що корелювало із тривалістю перебігу захворювання та характером генетичних мальформацій.

У пацієнтів із травматичними порушеннями на контралатеральній, а нерідко і на хворій кінцівці зниження рефлексів на відмічалось. У пацієнтів з ознаками плоскостопості стоп зниження рефлексів на ногах, як і взагалі в інших сегментах тіла піддослідних, не було.

При трофічних порушеннях стоп, пов'язаних із спадковими полінейропатіями, зареєстровано також зниження тактильної чутливості на гомілкях і стопах. У пацієнтів контрольної групи таких порушень не було.

При спадкових полінейропатіях реєструвалось зниження больового відчуття за дистальним типом: при легкій формі ураження — на рівні пальців стоп, при середній такі порушення поширювались до рівня гомілкових суглобів, а при тяжких сягали середньої третини гомілки або рівня колінних суглобів.

У пацієнтів із травматичними трофічними порушеннями розлад больової чутливості був нестійким, найчастіше мозаїчним за характером. При плоскостопості поверхнева больова чутливість не була порушена.

При легкій формі спадкових полінейропатій знижувалась вібраційна чутливість у ступнях до 12–14 (у пацієнтів контрольної групи вона була в межах 15–16 с і більше), при середньому ступені процесу — до 7–11 с, при тяжких формах — до 0–4 с.

У пацієнтів контрольної групи не порушувалась дискримінаційна чутливість. При спадковій полінейропатії вона була такою: при легкій формі — від 1 до 3 см, при середній — від 3,5 до 4 см і при тяжкій формі вона сягала 5–7 см.

Рухливі порушення при полінейропатичній ступні зводились до симетричного зниження сили м'язів у дистальних відділах кінцівок, у 12 пацієнтів із тяжкою формою Шарко — Марі спостерігався парез стоп, у 2 хворих були прояви проксимальної аміотрофії м'язів ніг, що були пов'язані з пошкодженням передніх рогів спинного мозку в грудному та поперековому його відділах.

У пацієнтів із травматичними трофічними розладами в ділянці ступні відмічалось зниження рефлексів лише на рівні ушкодженого сегмента ноги. При поздовжній плоскостопості порушень у рефлекторній сфері не виявлено.

При обстеженні хворих із спадковими полінейропатіями відмічались значні вегетативно-трофічні порушення сегментарного рівня, переважно в дистальних відділах ніг. Зокрема, зміни стосувались самої шкіри. У дистальних відділах ніг у 48 пацієнтів вона була сухою, злущеною, з численними тріщинами, гіперкератозом, потертостями, мозолями (особливо в ділянці підошви). Діагностувались набряки по тильній поверхні ступнів та в нижній третині гомілок. Судинний рисунок був змінений у 36 пацієнтів за парасимпатикотонічним

типом і в 19 — за симпатикотонічним. Нігті були атрофічними, із зміною їх забарвлення. Трофічні зміни спостерігались також і в глибше розташованих м'яких тканинах.

Змінювався також характер дермографічних реакцій у дистальних відділах ніг. Так, у 32 пацієнтів дермографізм був білим або блідо-рожевим, стійким, із нерівними краями, тривав до 6–8 с. У 19 пацієнтів дермографізм був яскраво-червоним, виникав через 5–6 с після подразнення і зберігався протягом 2,5–4 хв. У 10 пацієнтів дермографізм був поширеним, червоним; край його були нерівними, фестончастими, і тримався протягом 4–6 хв.

У двох пацієнтів дермографізм мав вишнево-синювате забарвлення, був підвищеним, з ознаками набряку шкірних покривів.

Змінювався також характер симптому «білої плями». Так, при легкій формі трофічних порушень цей симптом тримався протягом 3,5–5 хв, при середній — протягом 6–8 хв і при тяжкій — від 9 хв і довше.

У 24 пацієнтів була крючкоподібна деформація пальців ступні, у 26 — молотчоподібна.

Друге місце за ступенем проявів неврологічних змін посідали пацієнти з хворобою Фрідрейха чи симптоматичними проявами цього захворювання.

Неврологічна картина в цих пацієнтів відрізнялась вираженими ознаками наявності полої ступні, порушенням чутливості за поліневритичним типом, хода ставала невпевненою, хиткою. Була вираженою атаксія при виконанні проби Ромберга. Мова була змазаною, поштовхоподібною. Виявлялись ознаки спонтанного горизонтального ністагму.

Рухливі розлади в більшості пацієнтів цієї групи проявлялись підвищеною втомлюваністю ніг, особливо в м'язах гомілки. У них же можна було виявити гіпотонію і гіпотрофію перонеальної групи м'язів або ізольовану слабкість розгиначів пальців стоп. Іншими словами, визначались чіткі клінічні ознаки периферичного млявого парезу м'язів дистальних відділів нижніх кінцівок.

Трофічні порушення мали негрубий характер і виражались у локальному надмірному рості волосся, переважно в поперековій ділянці, зміною форми і росту нігтів на ногах, гіперкератозом або, навпаки, потон-

шенням шкіри підшовової поверхні стоп, наявністю характерної полої стопи Фрідрейха.

Зміни в рефлекторній сфері характеризувались найчастіше відсутністю ахіллових рефлексів або значним їх зниженням, випадінням кремастерних рефлексів. Колінні рефлекси в переважній більшості пацієнтів були погашені, а в трьох хворих мали явно тонічний характер. Ступневі патологічні рефлекси були виявлені в чотирьох пацієнтів, рухливі порушення у яких мали млявий характер. Характерним для чутливих розладів було варіювання ступня гіпестезії — від слабовираженої до анестезії.

Таким чином, детальне вивчення стану нервової системи допомагає зробити правильний вибір оперативного втручання в пацієнтів із спадковими полінейропатіями та уникнути нейротрофічних ускладнень у післяопераційному періоді.

Висновки

1. Спадкові полінейропатії супроводжуються тяжкими ортопедичними порушеннями, переважно в скелетних структурах стоп.

2. Патогномонічними ознаками для вибору тактики хірургічного лікування осіб із спадковими полінейропатіями є характер вегетативно-трофічних порушень та ступінь змін складних видів чутливості на ногах, зокрема вібраційної чутливості.

Конфлікт інтересів. Автор заявляє про відсутність конфлікту інтересів при підготовці даної статті.

Список літератури

1. Harding A.E. From the syndrome of Charcot, Marie and Tooth to disorders peripheral myelin proteins // *Brain*. — V. 118, № 7. — P. 809-818.
2. Bergoffen J.A., Trofatter J., Pericak-Vance M.A. et al. Lincage localization of X-linked Charcot-Marie-Tooth disease // *Am. J. Genet.* — 1993. — V. 52, № 4. — P. 312-318.
3. Диагностика и лечение внутренних болезней для врачей: В 3 т. / Под общ. ред. акад. Ф.И. Комарова. — М.: Медицина, 1991. — 510 с.
4. Методы исследования в невропатологии / Под ред. проф. Б.С. Азте. — К.: Здоровье, 1981. — 112 с.

Отримано 12.09.2017 ■

Юрик О.Е.

ГУ «Институт травматологии и ортопедии НАМН Украины», г. Киев, Украина

Особенности изменений в неврологическом статусе у пациентов с наследственными полинейропатиями на этапе оперативного лечения

Резюме. *Актуальность.* Наследственные полинейропатии относятся к системным дегенеративным заболеваниям нервной и мышечной систем генетической природы, которые довольно часто приводят к нарушениям опорно-двигательного аппарата. *Целью* нашего исследования было оценить неврологическое состояние пациентов с наследственными полинейропатиями на этапе предоперационной подготовки. *Материалы и методы.* Обследовано 87 пациентов декретированной группы в возрасте от 12 до 57 лет. Контрольную группу составили 10

пациентов с травматическим повреждением мягких тканей и периферических нервов на нижней конечности и 10 пациентов с удлинением плоскостопием стоп молодого, среднего и пожилого возраста. Все пациенты подлежали тщательному ортопедическому и неврологическому обследованию. *Результаты.* У всех пациентов с наследственными полинейропатиями обнаружено равномерное, с обеих сторон, снижение сухожильных и периостальных рефлексов на нижних конечностях, которое коррелировало с продолжительностью течения заболевания и

характером генетических мальформаций. Регистрировалось снижение болевой чувствительности по дистальному типу: при легкой форме повреждения — на уровне пальцев стоп, при средней такие нарушения распространялись до уровня голеностопных суставов, а при тяжелых формах достигали средней трети голени или уровня коленных суставов. При легкой форме наследственной полинейропатии снижалась вибрационная чувствительность в стопах до 12–14 с (у пациентов контрольной группы она была в пределах 15–16 с и больше), при средней степени процесса — до 7–11 с, при тяжелых формах — до 0–4 с. Двигательные нарушения при полинейропатической стопе сводились к симметрическому снижению силы мышц в дистальных отделах конечностей, а у 12 пациентов с тяжелой формой Шарко — Мари — Тутса наблюдался парез стоп, у 2 больных были явления проксимальной амиотрофии мышц ног. У преимущественного большинства пациентов отмечались значительные вегетативно-трофические нарушения сегментарного уровня, преимущественно в дистальных отделах ног. В частности, изменения касались са-

мой кожи. В дистальных отделах ног у 48 пациентов она была сухой, шелушащейся, с многочисленными трещинами, гиперкератозом, потертостями, мозолями (особенно в области подошв). Диагностировалась отечность по тыльной поверхности стоп и на нижней трети голени. Сосудистый рисунок был измененным у 36 пациентов по парасимпатикотоническому типу и у 19 — по симпатикотоническому. Ногти были атрофичными, с изменением их окраски. Трофические изменения наблюдались также и в более глубоко расположенных мягких тканях. **Выводы.** Наследственные полинейропатии сопровождаются тяжелыми ортопедическими нарушениями, преимущественно в скелетных структурах стоп. Патогномическими признаками для выбора тактики хирургического лечения лиц с наследственными полинейропатиями являются характер вегетативно-трофических нарушений и степень изменений сложных видов чувствительности на ногах, в частности вибрационной чувствительности.

Ключевые слова: наследственные полинейропатии; неврологический статус; оперативное лечение

О.Ye. Yuryk

State Institution "Institute of Traumatology and Orthopaedics of the NAMS of Ukraine", Kyiv, Ukraine

Characteristics of changes in neurological status in patients with genetic polyneuropathies at the stage of operative treatment

Abstract. Background. Genetic polyneuropathies belong to systemic degenerative diseases of the nervous and muscular systems of genetic nature, which quite often lead to disorders of the musculoskeletal system. The purpose of our study was to evaluate the neurological condition of persons with genetic polyneuropathies at the stage of preoperative preparation. **Materials and methods.** 87 patients of the decreed group aged 12 to 57 years were examined. The control group consisted of 10 patients with traumatic injury of soft tissues and peripheral nerves of lower extremities and 10 patients with longitudinal flatfoot of young and middle age. All patients were subject to detailed orthopedic and neurological examination. **Results.** In all patients with genetic polyneuropathies, we have detected even, on both sides, reduction of tendon and periosteal reflexes in the lower extremities, which correlated with duration of the disease and the nature of genetic malformations. There was recorded a reduction of pain attenuation by the distal type: in the mild lesion — at the level of toes, in the moderate form — these violations have spread to the level of the tibia, and in the severe forms they reached the middle third of the tibia or the level of the knee joints. In mild genetic polyneuropathy, vibration sensitivity in feet was decreased up to 12–14 seconds (in patients in the control group it was about 15–16 seconds or more), in the moderate level of the process — up to 7–11 seconds, in severe

forms — up to 0–4 seconds. Motor function disorders in polyneuropathic foot were reduced to the symmetric decrease of muscle strength in the distal limbs, and 12 patients with the severe form of Charcot-Marie-Tooth had paresis of the feet, 2 patients had the symptoms of proximal amyotrophy of the leg muscles. The vast majority of patients had significant vegetative trophic disorders of the segmental level, mainly in the distal segments of legs. In particular, changes occurred in the skin. In the distal segments of legs in 48 patients, it was dry, desquamated, with numerous fissures, hyperkeratosis, roughness, calluses (especially in soles). Swelling on the dorsum of the foot was diagnosed in the lower third of the tibia as well. The vascular pattern was abnormal in 36 patients by parasympathicotonic type, and in 19 patients — by sympathicotonic. Nails were atrophic, with their color changed. Trophic changes were also observed in soft tissues located deeper. **Conclusions.** Genetic neuropathies are accompanied with severe orthopedic disorders, predominantly in the skeletal structures of the foot. Pathognomonic characteristics for the choice of surgical treatment in patients with genetic polyneuropathies are the nature of autonomic trophic disorders and the degree of changes in the complex types of sensitivity in feet, in particular, vibration sensitivity.

Keywords: genetic polyneuropathy; neurological status; operative treatment