



Є. В. ЛЕКОМЦЕВА<sup>1</sup>, Л. І. БІЛИК<sup>1</sup>, О. О. ВАСИЛЬЄВА<sup>1</sup>,  
Н. М. ЖУК<sup>2</sup>, В. М. ЛЕКОМЦЕВ<sup>3</sup>

<sup>1</sup>ДУ «Інститут неврології, психіатрії та наркології НАМН України», Харків

<sup>2</sup>КЗОЗ «Харківська міська поліклініка № 20»

<sup>3</sup>Українська інженерно-педагогічна академія, Харків

## Клініко-неврологічна характеристика сімейних випадків розсіяного склерозу на прикладі хворих Харківської області

**Мета** — вивчити клініко-неврологічні особливості перебігу сімейних випадків розсіяного склерозу (РС) та показники його поширеності у Харківській області, виявити чинники ризику його розвитку.

**Матеріали і методи.** Дослідження проведено у вибірці із 170 хворих (139 (81,76%) жінок та 31 (18,24%) чоловік), які мешкали у м. Харкові та Харківській області. У 5 (2,94%) хворих (4 жінок та 1 чоловіка) виявлено сімейні випадки РС. Випадок РС вважали сімейним за наявності у пацієнта як мінімум одного родича будь-якого ступеня спорідненості з РС. Проаналізовані випадки РС розподілили на дві групи: I (n = 165) — спорадичні випадки, II (n = 5) — сімейні випадки РС.

**Результати.** У хворих із сімейними випадками РС відзначено переважання материнської лінії над батьківською (4 : 1), родоначальником хвороби були переважно жінки (мати, бабуся) і лише в одному випадку батько. Супутніх аутоімунних захворювань пацієнти із сімейними випадками РС не мали, ендокринної та іншої психоневрологічної патології не виявлено. При порівнянні груп спорадичного та сімейного РС відмінностей за середнім віком, середньою тривалістю захворювання та ремісії не виявлено. Хворі із сімейними випадками РС мали дещо вираженіший ступінь неврологічного дефіциту, полісимптомний та ранній дебют (до 27 років) хвороби і зазвичай прогресивний тип перебігу. За оцінкою швидкості наростання неврологічного дефіциту за шкалою MSSS прогресування захворювання в групі сімейних випадків РС відбувалося повільніше порівняно зі спорадичними випадками.

**Висновки.** На відміну від хворих зі спорадичними випадками пацієнти із сімейними випадками РС мають полісимптомний та ранній початок захворювання і прогресивний тип перебігу РС.

**Ключові слова:** сімейні випадки розсіяного склерозу, спорадичні випадки розсіяного склерозу, поширеність, EDSS.

Одне з найважливіших завдань сучасної української неврології — підвищити якість надання медичної допомоги хворим на розсіяний склероз (РС) до рівня міжнародних стандартів. Соціальна значущість проблеми зростає у зв'язку зі збільшенням захворюваності на РС серед осіб працездатного віку [1, 2]. Існування сімейних випадків РС підтверджує спадкову природу захворювання: ризик розвитку РС у родичів пацієнтів з РС у 15—50 разів вищий, ніж у популяції в цілому, і корелює зі ступенем спорідненості [3]. Виявлення чинників

ризик розвитку сімейного РС та його клініко-неврологічних особливостей перебігу є актуальним завданням сучасної неврології.

У розвитку сімейних випадків РС важливу роль відіграє насамперед спадкова схильність, яка реалізується полігенною нейроімунологічною системою, відповідальною за формування імунної відповіді пацієнта [7—11]. Показано, що деякі генетичні зв'язки збільшують ризик виникнення захворювання. Так, встановлено зв'язок генотипів GA і AA поліморфізму гена фактора некрозу пухлини  $\alpha$  з вищою середньорічною частотою загострень РС. Генотипи CC поліморфізму rs6074022 (CD40) і CG поліморфізму rs11086998 (CD40) асоційовані

© Є. В. Лекомцева, Л. І. Білик, О. О. Васильєва, Н. М. Жук,  
В. М. Лекомцев, 2016

з вищим рівнем інвалідизації [2, 9, 10, 17]. Сімейні випадки РС трапляються в 2—10 % пацієнтів з РС залежно від популяції [1, 9, 16, 19]. Ризик розвитку РС вищий у родичів хворого порівняно із загальною популяцією, особливо у сиблінгів, батьків та дітей. У монозиготних близнюків ступінь конкордантності становить приблизно 35 % і знижується до 5 % у сибсів та ще нижче у напівсисів [4, 6].

Багатьма зарубіжними дослідниками показано статистично значущий вплив генотипу на рівень інвалідизації (за шкалою EDSS — Expanded Disability Status Scale) та швидкість прогресування РС [2, 5, 6, 12, 13, 15]. Проте в Україні такі роботи не проводилися. Науково обгрунтоване планування та організація системи лікування і профілактики у хворих із сімейними випадками РС неможливі без точних епідеміологічних даних та аналізу чинників ризику розвитку РС, які впливають на перебіг захворювання в популяції окремих країн та регіонів з урахуванням спадкових, клініко-неврологічних та фенотипних особливостей.

**Мета роботи** — вивчити клініко-неврологічні та морфологічні особливості перебігу сімейних випадків РС і показники його поширеності у Харківській області, виявити чинники ризику його розвитку.

Завданнями дослідження було створення анкети реєстру сімейних випадків РС (CPC), опис основних клінічних характеристик CPC та оцінка ролі клініко-генетичних та інших чинників у формуванні фенотипу CPC.

### Матеріали і методи

Обстежено 170 хворих (139 (81,76 %) жінок та 31 (18,24 %) чоловік) з різними типами перебігу РС (згідно з міжнародною класифікацією, запропонованою F. Lublin і S. Reingold, та критеріями Мак-Дональда (2010)) [11] віком від 18 до 64 років, які мешкали у м. Харкові та Харківській області. Проаналізовано їх історії хвороби за період з 2011 до 2015 р. Поширеність РС у Харківській області становить від 30 до 48 випадків на 100 тис. населення, що дає підставу віднести територію цього регіону до зони середнього ступеня ризику захворюваності на РС.

Проведення дослідження було узгоджено з лікарською етичною комісією ДУ «Інститут неврології, психіатрії та наркології НАМН України». Пацієнти, які брали участь в опитуванні, підписували інформовану згоду на обробку та використання їх даних. Усі хворі проходили курс лікування в Інституті неврології, психіатрії та наркології.

У 5 (2,94 %) хворих (4 жінок та 1 чоловіка) виявлено сімейні випадки РС.

Усі пацієнти із сімейними випадками РС пройшли стандартне клініко-неврологічне обстеження, а також магнітно-резонансне томографічне дослідження на високопольному томографі (Sigma 1,5 T HD). На кожного учасника заповнювали спеціально розроблену формалізовану анкету, яка

містила демографічні дані пацієнта (вік, стать) і медичну інформацію (вік дебюту, тривалість захворювання, швидкість прогресування захворювання, тип перебігу, супутні автоімунні захворювання, наявність родичів з РС або з іншими автоімунними захворюваннями (рисунок). Анкету впроваджено в медичні заклади м. Харкова.

Вірогідність діагнозу РС оцінювали за критеріями Мак-Дональда [11, 12]. Для бальної оцінки ступеня виразності неврологічних порушень нами було використано шкалу функціональних систем (FS) (J. F. Kurtzke, 1983); для бальної оцінки ступеня інвалідизації використовували розширену шкалу інвалідизації (Expanded Disability Status Scale, EDSS); EDSS калькулятор online: [http://edss.neurol.ru/edss\\_ru](http://edss.neurol.ru/edss_ru). Для оцінки інвалідизації за розширеною шкалою EDSS спочатку оцінювали сім функціональних неврологічних систем (FSS), використовуючи для кожної із систем шкалу неврологічного дефіциту. Далі проводили більш точну оцінку за можливістю пацієнта самостійно пересуватися на відстані 500 м і більше з/без підтримки, або на відстані 10—100 м з підтримкою, що в сумі дає загальний бал EDSS. Для оцінки швидкості наростання неврологічного дефіциту (тобто прогресування РС) використано шкалу MSSS (Multiple Sclerosis Severity Score), бал за якою визначається шляхом співвідношення ступеня тяжкості в балах шкали EDSS до тривалості захворювання пацієнта в роках. Для розрахунку балів MSSS використовували спеціально розроблену статистичну програму MSSStest 3.0. Статистичну обробку результатів дослідження здійснювали з використанням пакета статистичних програм Statgraph. Для оцінки зв'язку між рядами спостережень проводили кореляційний аналіз з обчисленням коефіцієнта Стьюдента (t-критерій).

### Результати та обговорення

Усі проаналізовані клінічні випадки РС розподілили на дві групи: I (n = 165) — спорадичні випадки РС, II (n = 5) — сімейні. Випадок РС вважали сімейним за наявності у пацієнта як мінімум одного родича будь-якого ступеня споріднення з РС. У нашому реєстрі виявлено переважаючі жінок в обох групах.

Серед обстежених хворих на РС виявлено 5 пацієнтів, котрі мали родичів з РС: в 4 випадках — родичів першої лінії спорідненості (мати — дочка/син, батько — дочка/син; сестра — брат). Тип успадкування CPC може бути як рецесивним, так і домінантним, який зчеплений з віком [4, 14, 15, 18]. У нашому дослідженні найімовірнішим був autosomно-домінантний тип успадкування.

Вивчення і порівняння отриманих результатів демографічних параметрів не виявило статистично значущої залежності між досліджуваними показниками (таблиця). Друга група відрізнялася від першої лише меншим віком дебюту РС ( $p < 0,05$ ).

## Демографічні дані

ПІБ \_\_\_\_\_ Місце народження \_\_\_\_\_  
Вік \_\_\_\_\_ Стать:  ч  ж Історія хвороби № \_\_\_\_\_

### Клініко-неврологічні показники

Вік дебюту \_\_\_\_\_  
Тривалість захворювання  
на момент обстеження \_\_\_\_\_  
Тип перебігу РС \_\_\_\_\_  
EDSS \_\_\_\_\_

#### Наявність у анамнезі

- ретроульбарного невриту
- вірусних інфекцій
- цукрового діабету
- алергії
- епілепсії
- міопатії
- інсульту
- інших гострих порушень мозкового кровообігу
- бронхіальної астми
- ревматоїдного артриту
- псоріазу
- хвороби Боткіна
- венеричних захворювань
- туберкульозу
- набряку Квінке
- планової вакцинації
- аутоімунного тиреоїдиту

#### Ускладнення

- психічні
- неврологічні
- аутоімунні — наявність аутоантитіл до тканини ЦНС, гормонів щитоподібної залози
- інші \_\_\_\_\_

#### Шкідливі звички

- зловживання алкоголем
- куріння
- інші \_\_\_\_\_

### Спадковий анамнез

#### Захворювання на РС

- мати  сестра  тітка  бабуся
- батько  брат  дядько  дідусь
- інші \_\_\_\_\_

#### Смерть родичів (діагноз)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Діти

Вік \_\_\_\_\_ Стать:  ч  ж

- РС  Інші захворювання \_\_\_\_\_

Від якої вагітності \_\_\_\_\_

#### Перебіг вагітності

тривалість РС на момент настання вагітності \_\_\_\_\_

наявність дебюту РС, релапсів РС  
та інших симптомів неврологічних порушень  
на момент початку гестаційного періоду \_\_\_\_\_

Вік \_\_\_\_\_ Стать:  ч  ж

- РС  Інші захворювання \_\_\_\_\_

Від якої вагітності \_\_\_\_\_

#### Перебіг вагітності

тривалість РС на момент настання вагітності \_\_\_\_\_

наявність дебюту РС, релапсів РС  
та інших симптомів неврологічних порушень  
на момент початку гестаційного періоду \_\_\_\_\_

#### Ускладнення вагітності

- спонтанні викидні  мертвонародження
- аборти, кількість \_\_\_\_\_

### Прийом фармакологічних препаратів

Препарати превентивної терапії \_\_\_\_\_ Початок \_\_\_\_\_ Завершення \_\_\_\_\_

Оральні контрацептиви \_\_\_\_\_ Початок \_\_\_\_\_ Завершення \_\_\_\_\_

Інші препарати \_\_\_\_\_ Початок \_\_\_\_\_ Завершення \_\_\_\_\_

Конституційний фенотип \_\_\_\_\_

Діагноз \_\_\_\_\_

*Рисунок. Анкета реєстру сімейних випадків розсіяного склерозу*

Т а б л и ц я

## Загальна характеристика груп хворих

Показник	I група (n = 165)	II група (n = 5)
Загальна кількість хворих	165 (97 %)	5 (3 %)
Вік, роки	39,65 ± 11,87	31,60 ± 6,90
Вік дебюту, роки	30,73 ± 8,41	23,20 ± 3,74*
EDSS, бали	3,50	4,50
Тривалість захворювання, роки	10,09 ± 6,20	10,40 ± 8,50
Швидкість прогресування, бал/роки	0,40 ± 0,10	0,35 ± 0,26
MSSS (медіана)	4,3	3,5

\* Різниця щодо I групи статистично значуща ( $p < 0,05$ ).  
MSSS — Multiple Sclerosis Severity Score.

Тип перебігу РС визначали за міжнародною класифікацією, запропонованою F. Lublin і S. Reingold [11, 12]. У 3 пацієнтів із СРС виявлено первинно-прогресивний перебіг РС: прогресування захворювання від самого початку не супроводжувалося тривалою психоневрологічною стабілізацією. Для об'єктивізації клінічної картини захворювання використовували оцінку функціональних систем за J. Kurtzke і розширену шкалу інвалідизації EDSS [1, 12]. У I групі переважали (98 (59,39%)) пацієнти з легким і помірним ступенем інвалідизації, на що вказував середній показник EDSS — 3,5 бала (від 2,0 до 5,5 бала). У II групі середній показник EDSS дорівнював 4,5 бала (від 3,5 до 5,0 балів). У клінічній картині пацієнтів II групи провідними неврологічними синдромами були мозково-атактичний синдром та рухові розлади. Із неврологічної симптоматики в дебюті сімейних випадків РС переважали пірамідні порушення у вигляді парезів різного ступеня вираження (4 (80 %)). Другими за частотою симптомами дебюту були окорухові розлади (3 (60 %)). У всіх хворих захворювання почалося із стовбурових симптомів: диплопія, епізод вестибулярних порушень (вертиго, нестійкість, нудота, блювота). У клінічній картині були наявні чутливі порушення. Таким чином, дебют сімейного випадку РС можна визначити як полісимптомний, що свідчить про залучення у патологічний процес одночасно декількох морфофункціональних структур нервової системи. Найбільш рідкісним симптомом сімейного випадку РС було порушення функції тазових органів за центральним типом, зазвичай у вигляді затримки або імперативних позивів на сечовипускання, яке спостерігали через кілька років захворювання в однієї (20 %) пацієнтки.

Для оцінки швидкості наростання неврологічного дефіциту, тобто прогресування РС, використовували два параметри: бал за шкалою MSSS [2, 12] та швидкість прогресування (співвідношення ступеня тяжкості за шкалою EDSS до тривалості захворювання). Показник прогресування захво-

рювання, оцінений за шкалою MSSS, у групі СРС був нижчим порівняно зі спорадичними випадками ( $p > 0,05$ ), але з огляду на недостатню кількість таких хворих, статистично ці дані не підтверджено.

У нашому дослідженні у хворих на СРС виявлено переважання материнської лінії над батьківською (4 : 1), родоначальником захворювання зазвичай були жінки (мати, бабуся) і лише в одному випадку батько. Супутніх аутоімунних захворювань пацієнти з СРС не мали, ендокринної та іншої психоневрологічної патології не виявлено. На магнітно-резонансних томограмах головного мозку і шийного відділу спинного мозку в усіх пацієнтів на T2- і T1-зображеннях спостерігали практично однотипну морфологічну картину: множинні вогнища демієлінізуювального характеру білої речовини головного мозку; гліозні та атрофічні зміни мозочка, довгастого і спинного мозку. Активних вогнищ, які накопичують контраст, не виявлено у жодного пацієнта.

Таким чином, у розвитку сімейних випадків РС важливу роль відіграє спадкова схильність, яка реалізується полігенною нейроімунологічною системою. Установлено наявність декількох особливостей сімейних випадків РС: на відміну від спорадичних сімейні випадки РС характеризувалися дещо вираженішим ступенем неврологічного дефіциту, мали полісимптомний початок захворювання та його ранній дебют (до 27 років), зазвичай первинно-прогресивний тип перебігу (60 %). В 1 хворі виявлено вторинно-прогресивний тип перебігу, в 1 чоловіка — ремісивний тип.

### Висновки

На репрезентативному клінічному матеріалі на прикладі когорти хворих Харківської області показано наявність клініко-неврологічних особливостей сімейних випадків РС. На відміну від спорадичних пацієнти із сімейними випадками РС мають вираженіший ступінь неврологічного дефіциту, полісимптомний і ранній початок захворювання, зазвичай прогресивний тип перебігу. Частота сімейних випадків у когорті хворих з РС у Харківській області становить 2,94 %.

**Перспективи подальших досліджень.** Необхідно виконати спеціальні дослідження сімейних випадків РС для вивчення особливостей його патогенезу, уточнення молекулярно-генетичних особливостей сімейних випадків РС і можливих чинників ризику його розвитку в пацієнтів та їх родичів. Проведення серії повногеномних досліджень при РС дасть змогу ідентифікувати і підтвердити наявність численних локусів генів цитокінів/рецепторів як аутоімунних чинників ризику.

Більшість асоційованих варіантів ДНК [3, 5, 8, 14, 16—19] навряд чи є єдиними чинниками ризику розвитку захворювання, хоча визначити, наскільки впливають зовнішні чинники, досить складно. ДНК-діагностика багатофакторних захворювань

пов'язана з біоетичними проблемами, з дотриманням прав людини. Її використання зумовлює необхідність дотримання моральних принципів під час медико-генетичного консультування, а також

пошуку нових способів підвищення точності прогнозу. Останнє зумовлює актуальність досліджень у галузі клінічної генетики і неврології у хворих на сімейні випадки РС.

Конфлікту інтересів немає.

Участь авторів: ідея та дизайн дослідження, інтерпретація отриманих результатів — Є. Л.; збір та обробка матеріалу — Є. Л., Н. Ж., Л. Б., О. В.; статистичне опрацювання даних — В. Л., Л. Б.; написання статті — Є. Л., В. Л.; редагування тексту — О. В., Н. Ж.

## Література

1. Бойко А. Н., Фаворова О. О., Кулакова О. Г., Гусев Е. И. Эпидемиология и этиология рассеянного склероза // Рассеянный склероз / Под ред. Е. И. Гусева, И. А. Завалишина, А. Н. Бойко. — М., 2011. — С. 7—43.
2. Коробко Д. С. Связь полиморфизмов генов цитокинов со скоростью прогрессирования рассеянного склероза // Журн. неврол. и психиатр. им. С. С. Корсакова. — 2012. — № 2. — С. 9—15.
3. Коробко Д. С., Малкова Н. А., Булатова Е. В. и др. Влияние генетических факторов на фенотипическую экспрессию рассеянного склероза // Журн. неврол. и психиатр. им. С. С. Корсакова. — 2013. — № 2. — С. 10—16.
4. Bashinskaya V. V., Kulakova A., Boyko A. et al. Review of genome-wide association studies for multiple sclerosis: classical and hypothesis-driven approaches // Hum. Genet. — 2015. — Vol. 134, N 11—12. — P. 1143—1162.
5. Bustamante M. F., Morcillo-Suárez C., Malhotra S. et al. Pharmacogenomic study in patients with multiple sclerosis: Responders and nonresponders to IFN- $\beta$  // Neurol. Neuroimmunol. Neuroinflamm. — 2015. — Vol. 2, N 5. — P. 154—160.
6. Esposito F., Guaschino C., Sorosina M. et al. Impact of multiple sclerosis genetic loci on familial aggregation, clinical phenotype, and disease prediction // Neurol. Neuroimmunol. Neuroinflamm. — 2015. — Vol. 2, N 9. — P. 2—4.
7. Chao M. J., Lincoln M. R., Dymont D. A. et al. HLA B44: protective effects in MS susceptibility and MRI outcome measures // Neurol. — 2011. — Vol. 77, N 6. — P. 602—603.
8. Cotsapas C., Voight B. F., Rossin E. et al. Pervasive sharing of genetic effects in autoimmune disease // PLoS Genet. — 2011. — Vol. 7, N 8. — P. e1002254—e1002262.
9. Khosravi A., Javan B., Tabatabaiefar M. A. et al. Association of interleukin-1 gene cluster polymorphisms and haplotypes with multiple sclerosis in an Iranian population // J. Neuroimmunol. — 2015. — Vol. 288. — P. 114—119.
10. Kockum I., Leslie S., Lill C. M. et al. Class II HLA interactions modulate genetic risk for multiple sclerosis // Nature Genet. — 2015. — Vol. 47, N 10. — P. 1107—1113.
11. Kudryavtseva E. A., Rozhdvestvenskii A. S., Kakulya A. V. et al. Polymorphic locus rs10492972 of the KIF1B gene association with multiple sclerosis in Russia: Case control study // Mol. Gen. Metabol. — 2011. — N 104. — P. 390—394.
12. McDonald W. I., Compston A., Edan G. et al. Recommended diagnostic criteria for multiple sclerosis: guidelines from the International Panel on the diagnosis of multiple sclerosis // Ann. Neurol. — 2011. — Vol. 50, N 1. — P. 121—127.
13. Sawcer S., Hellenthal G., Pirinen M. et al. Genetic risk and a primary role for cell-mediated immune mechanisms in multiple sclerosis // Nature. — 2011. — Vol. 476, N 7359. — P. 214—229.
14. Schulz I., Engel C., Niestroj A. J. et al. Heteroarylketones inhibit astroglial interleukin-6 expression via a STAT3/NF- $\kappa$ B signaling pathway // J. Neuroinflammation. — 2011. — N 8. — P. 86—89.
15. Sitarz S., Yu-Wai-Man P., Hudson G. Genetic variations within the OPA1 gene are not associated with neuromyelitis optica // Mult. Scler. — 2012. — Vol. 18, N 2. — P. 240—243.
16. Sokolova E. A., Malkova N. A., Korobko D. S. et al. Association of SNPs of CD40 Gene with Multiple Sclerosis in Russians // PLoS One. — 2013. — Vol. 8, N 4. — P. e61032—e61034.
17. Tietz S. M., Hofmann R., Thomas T. et al. MK2 and Fas receptor contribute to the severity of CNS demyelination // PLoS genetic. — 2014. — Vol. 9, N 6. — P. e100363—100370.
18. Yates R. L., Esiri M. M., Palace J. et al. The influence of HLA-DRB1-15 on motor cortical pathology in multiple sclerosis // Neuropathol. Appl. Neurobiol. — 2015. — Vol. 41, N 3. — P. 371—384.
19. Zahoor I., Hamid Z., Asimi R., Haq E. Novel mutations identified in EIF2B5 gene in Kashmiri patients as susceptibility factor for multiple sclerosis // Ind. J. Biochem. Biophys. — 2014. — Vol 51, N 2. — P. 115—120.

Е. В. ЛЕКОМЦЕВА<sup>1</sup>, Л. И. БИЛЫК<sup>1</sup>, О. А. ВАСИЛЬЕВА<sup>1</sup>, Н. Н. ЖУК<sup>2</sup>, В. М. ЛЕКОМЦЕВ<sup>3</sup>

<sup>1</sup>ГУ «Институт неврологии, психиатрии и наркологии НАМН Украины», Харьков

<sup>2</sup>КУОЗ «Харьковская городская поликлиника №20»

<sup>3</sup>Украинская инженерно-педагогическая академия, Харьков

## Клинико-неврологическая характеристика семейных случаев рассеянного склероза на примере пациентов Харьковской области

**Цель** — изучить клинико-неврологические особенности течения семейных случаев рассеянного склероза (РС) и показателей его распространенности в Харьковской области, выявить факторы риска его развития.

**Материалы и методы.** Исследование проведено в выборке из 170 больных (139 (81,76%) женщин и 31 (18,24%) мужчина), которые проживали в г. Харькове и Харьковской области. У 5 (2,94%) пациентов (4 женщины и 1 мужчина) выявлены семейные случаи РС. Клинический пример РС считали семейным при наличии у пациента как минимум одного родственника любой степени родства с РС. Все проанализированные случаи РС разделили на две группы: I (n = 165) — спорадические случаи, II (n = 5) — семейные случаи РС.

**Результаты.** У больных с семейными случаями РС отмечено преобладание материнской линии над отцовской (4 : 1), родоначальником болезни в основном являлись женщины (мама, бабушка) и лишь в одном случае отец. Сопутствующих аутоиммунных заболеваний пациенты с семейными случаями РС не имели, эндокринной или другой психоневрологической патологии не выявили. При сравнении групп sporadic и семейного РС отличий в среднем возрасте, средней длительности болезни и ремиссии не выявили. Больные с семейными случаями РС имели несколько более выраженную степень неврологического дефицита, полисимптомный и ранний дебют болезни (до 27 лет) и, как правило, прогрессивное течение заболевания. По оценке скорости нарастания неврологического дефицита по шкале MSSS прогрессирование течения болезни у пациентов с семейными случаями происходило медленнее по сравнению со sporadic случаями.

**Выводы.** Пациенты с семейными случаями в отличие от больных со sporadic случаями РС имеют более выраженную степень неврологического дефицита, полисимптомное и более раннее начало болезни и, как правило, прогрессивный тип течения заболевания.

**Ключевые слова:** семейные случаи рассеянного склероза, sporadic случаи рассеянного склероза, распространенность, EDSS.

Ye. V. LEKOMTSEVA<sup>1</sup>, L. I. BILYK<sup>1</sup>, O. A. VASYLIEVA<sup>1</sup>, N. M. ZHUK<sup>2</sup>, V. M. LEKOMTSEV<sup>3</sup>

<sup>1</sup>State Institute of Neurology, Psychiatry and Narcology of NAMS of Ukraine, Kharkiv

<sup>2</sup>Municipal healthcare medical institution «Kharkiv City Outpatient Clinic №20»

<sup>3</sup>Ukrainian Engineer Pedagogy Academy, Kharkiv

## Clinical and neurological features of multiple sclerosis family cases in study of the Kharkiv region patients

**Objective** — to investigate the clinical and neurological features of multiple sclerosis (MS) family cases, prevalence in MS patients of Kharkiv region, identifying risk factors for its development.

**Methods and subjects.** This study was carried out on the patient cohort consistent of 170 patients (139 women (81.76%) and 31 men (18.24%) with different MS types living in Kharkiv and Kharkiv region. Among them 5 (4 women and 1 man) patients cases revealed family cases of multiple sclerosis (2.94%). Family cases of multiple sclerosis was identified if a patient had at least one relatives of any degree of relationship with this disease. All analyzed cases of MS were divided into two groups: 1 group (n = 165; 97.06%) — sporadic MS and II main clinical group (n = 5; 2.94%) — MS family cases.

**Results.** In our study, we found in patients with MS family cases prevalence of mother line (4 : 1), the parents of the disease were women (mother, grandmother) and only in one case — father. The MS family cases patients had no associated related autoimmune diseases; the endocrine and/or other neuropsychiatric pathology have not been reported in this patient cohort, too. There were no any statistically proven data in demographic parameters between two patient's groups: in patients with sporadic MS, the average duration of disease and the median age onset didn't differ from MS family cases. It was shown that patients with multiple sclerosis family cases comparing to multiple sclerosis sporadic cases have a little more severe degree of neurological deficit, polysymptomatic and earlier disease onset (under 27 years) and, as usual, the progression type course of MS. To evaluate the velocity of neurological deficit progression using MSSS scale it was shown that the progression of neurological deficit was lower in patients with MS family cases comparing to patients with MS sporadic cases.

**Conclusions.** On representative clinical material, on the Kharkiv patient cohort example, it was shown that MS patients with family cases comparing to the patients with sporadic MS cases had a little more severe neurological deficit degree, polysymptomatic and earlier disease onset, and as usual progressive disease type course.

**Key words:** multiple sclerosis family cases, multiple sclerosis sporadic cases, prevalence, EDSS.