

*М. Р. Шаймурзин, зав. кабинетом функціональної діагностики
Донецкий областной детский клинический центр нейрореабилитации*

ОСОБЕННОСТИ ЭЛЕКТРОМИОГРАФИЧЕСКОГО ПАТТЕРНА НА СТАДИИ НАЧАЛЬНЫХ И РАЗВЕРНУТЫХ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МОТОСЕНСОРНЫХ ПОЛИНЕВРОПАТИЯХ У ДЕТЕЙ

В статье представлена современная модифицированная шкала невропатических нарушений, позволяющая определить степень тяжести и стадию патологического процесса у детей с наследственными мотосенсорными полиневропатиями (НМСП). Описаны особенности ЭМГ-параметров миелино-, аксонопатии в стадии начальных и развернутых клинических проявлений у детей с НМСП. На основании клинических данных, ранней диагностики и выявления миелино-, аксонопатии и сочетанного (миелиноаксонопатия) поражения предложены модифицированные стандарты патогенетически направленного лечения детей с НМСП. Представлены результаты 4-летнего катамнеза наблюдения в основной группе и группе сравнения у детей с НМСП

Ключевые слова: наследственные мотосенсорные полиневропатии, клиника, электронейромиография, лечение.

Наследственные мотосенсорные полиневропатии (НМСП) — генетически гетерогенная группа заболеваний периферических нервов, в основе которых лежит первичный дефект в структуре периферических нервов (миелиновая оболочка или осевой цилиндр-аксон), различающихся типом наследования, клиническим полиморфизмом, особенностями электронейромиографических изменений, объединенных одним названием ввиду сходства основных клинических проявлений заболевания [1, 4, 5, 10, 14, 18, 21, 25].

Наследственные мотосенсорные полиневропатии составляют до 80 % всех наследственных невропатий [2, 8, 12, 21]. По данным Всемирной федерации неврологических обществ по частоте встречаемости НМСП занимают одно из первых мест среди всех наследственно-дегенеративных заболеваний нервной системы и составляют от 1 : 10 000 до 1 : 2 500 населения в различных популяциях. В США с фенотипом наследственной мотосенсорной полиневропатии наблюдается более 150 000 человек, в Японии частота встречаемости НМСП составляет 10,8 на 10 000 населения, в Норвегии — 3,6 на 10 000, в Испании — 2,8 на 10 000 [22, 25]. По данным отчета о детях-инвалидах за 2010 год в Украине зарегистрировано 1 540 человек с наследственными нейромышечными заболеваниями. В Донецкой области наблюдается 22 ребенка с наследственными мотосенсорными полиневропатиями (28 % среди всех нейромышечных заболеваний у детей), из них впервые выявленных в 2010 году — 2 ребенка.

Высокий уровень ранней инвалидизации [1, 2, 4, 5, 7, 11—13], отсутствие эффективных методов лечения [5, 12, 13], надежных критериев ранней клинико-инструментальной диагностики НМСП недостаточно [3, 4, 8, 9, 16, 20], что в конечном итоге приводит к поздней постановке окончательного диагноза, когда мышечные атрофии и парезы становятся необратимыми и глубоко инвалидизирующими, [5, 12, 13], а сопутствующая патология (дистрофический остеопороз, закрытые переломы, частые подвывихи) существенно ограничивает возможности восстановительного лечения [5, 10].

Это послужило основанием, для изучения особенностей параметров электронейромиографии на различных стадиях миелино- и аксонопатий у детей с наследственными мотосенсорными полиневропатиями, разработки базисных клинических показателей раннего выявления НМСП и оценки степени тяжести невропатических нарушений. тщательного проведения

корреляционного анализа полученных электронейромиографических показателей с данными клинического состояния, тем более что в Центре выделены 4 специализированные койки для детей с нейромышечной патологией и функционирует хорошо оснащенный ЭМГ-кабинет.

С 2001 по 2011 гг. в Центре пролечено 58 детей с наследственными мотосенсорными полиневропатиями (24 ребенка с НМСП 1 типа, 17 детей с НМСП 2 типа, 14 детей с НМСП X типа, 3 ребенка с НМСП 3 типа (Дежерина — Сотта).

Кратность прохождения курсов реабилитации в Центре — 1—2 раза в год, из них 16 % детей поступали на лечение 5—8 раз, 33 % — 9—12 раз, 37 % — 13—16 раз, 14 % — 17—20 раз.

Для диагностики ранних проявлений наследственных мотосенсорных полиневропатий базисными методами исследования являются: клинический, генетический и электрофизиологический.

Клиническое состояние оценивается на основании шкалы невропатических нарушений [по NIS LL, 1996 г.], дополненная и модернизированная на базе Областного детского клинического центра нейрореабилитации в 2007 году. Шкала невропатических нарушений включает оценку мышечной силы (табл. 1), сухожильных рефлексов (табл. 2); сенсорных нарушений (оценка поверхностной чувствительности (табл. 3), вибрационной чувствительности (табл. 4), объема активных движений в голеностопных суставах (табл. 5), функции ходьбы (табл. 6).

Таблица 1
Определение степени мышечной слабости

Присваиваемый балл	Объем движений	Степень пареза
0 баллов	норма	—
1 балл	активное движение против силы тяжести	легкий
2 балла	слабое сокращение против силы тяжести	средний
3 балла	3,25 — активное движение при устранении силы тяжести, 3,5 — движения с минимальным сокращением, 3,75 — сокращение мышц без движения	тяжелый
4 балла	отсутствие признаков напряжения при попытке произвольного напряжения	паралич

Таблиця 2

Оценка сухожильних рефлексів

Рефлекторний відповідь	Присваиваемый балл
Норма	0
Снижение	1
Отсутствие	2

Таблиця 3

Оценка тактильної, болевой і температурної чутливості

(по кожному виду чутливості присваиваются баллы)

Уровень, до которого чувствительность нарушена	Балльная оценка
Нет нарушений	0 баллов
Основание пальцев	1 балл
Середина стопы	2 балла
Лодыжки	3 балла
Середина голени	4 балла
Колено	5 баллов

Таблиця 4

Шкала вибрационной чутливості

Порог вибрационной чувствительности на 1 пальце, с	≥ 7	6—5	0—4	0—4	0	0
Порог вибрационной чувствительности на лодыжке, с	≥ 8	≥ 7	6—5	0—4	0—4	0
Балл	0	1	2	3	4	5

NB! Для каждого вида нарушения чувствительности высчитывается средняя величина баллов по двум ногам (правая + левая)/2

Таблиця 5

Шкала оценки амплитуды движений по методу нейтрального 0-проходящего положения

Голеностопный сустав	60°	> 60°— < 20°	20—15°	14—8°	7—1°	0
баллы	0	1	2	3	4	5

Таблиця 6

Шкала оценки функции ходьбы

0 баллов	Передвижение без ограничений
1 балл	Легкое ограничение передвижения — сохранение возможности передвижения на большие расстояния (неограниченные) при незначительном замедлении темпа ходьбы и легком изменении походки, без необходимости использования вспомогательных средств и посторонней помощи
2 балла	Умеренное ограничение передвижения (пониженная мобильность) — ограничение расстояния передвижения (до 1,5—2 км), медленный темп ходьбы, явное изменение походки, необходимость использования посторонней помощи или простых вспомогательных средств при подъеме, спуске по лестнице
3 балла	Значительное ограничение передвижения — ограничение расстояния передвижения до 0,5 км с посторонней помощью при поддержке за подмышечные впадины, изменение походки, ритма и темпа ходьбы, подъем, спуск по лестнице невозможны
4 балла	Полная утрата передвижения — ограничение мобильности пределами жилья, передвижение на инвалидной коляске

Полученные данные вносятся в таблицу шкалы невропатических нарушений, после математической обработки оценивается степень выраженности полиневропатии (табл. 7).

Таблиця 7

Шкала невропатических нарушений

	Правая сторона	Левая сторона	Суммарная балльная оценка
Мышечная сила			
Сухожильные рефлексы			
Тактильная, болевая, температурная чувствительность			
Вибрационная чувствительность на I пальце стопы			
Вибрационная чувствительность на лодыжке			
Объем движений в голеностопных суставах			
Функция ходьбы			

Полученные результаты:

— 0,5—6 баллов — полиневропатия легкой степени, стадия начальных проявлений;
 — 7—17,25 баллов — полиневропатия средней степени, стадия развернутых клинических проявлений;
 — 17,5—25 баллов — полиневропатия тяжелой степени, стадия декомпенсации.

Вместе с тем, данные клинического исследования не позволяют определить степень выраженности миелопатического и аксонопатического поражения на различных стадиях патологического процесса при наследственных мотосенсорных полиневропатиях, что, безусловно, ограничивает возможности назначения патогенетической терапии. Ведущим методом диагностики миело-, аксонопатического поражения на различных стадиях заболевания является клиническая электронейромиография и длительный ЭМГ-мониторинг.

За 11 лет (2001—2011) в Областном детском клиническом центре обследовано 7092 пациента в возрасте от 1 мес. до 78 лет, структура выявленной патологии по данным ЭНМГ представлена на рис. 1.

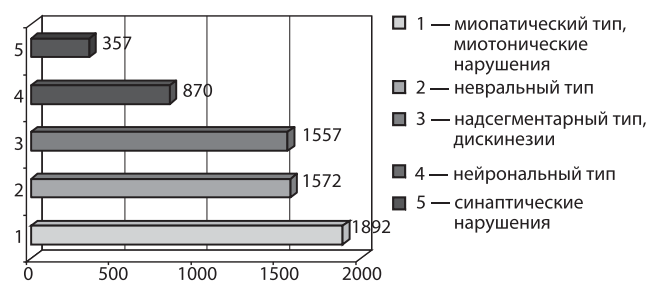


Рис. 1. Структура выявленной патологии по данным ЭНМГ за 11 лет:

- 1 — миопатический тип, миотонические нарушения — 1892
- 2 — невральный тип — 1572
- 3 — надсегментарный тип, дискинезии — 1557
- 4 — нейрональный тип — 870
- 5 — синаптические нарушения — 357

ЭНМГ проводиться на миографе «Нейро-МВП-микро «Нейрософт» (Россия, 2009).

Несмотря на многочисленность электромиографических методик (соматосенсорные вызванные потенциалы, F-волна, аксон-рефлекс, интерференционная ЭМГ, мигательный рефлекс, Н-рефлекс, сакральный рефлекс, джиттер, ритмическая ЭМГ) информативными, чувствительными и специфичными методиками в диагностике миелино-, аксонопатий являются стимуляционная ЭМГ и игольчатая ЭМГ [3, 9, 15, 16, 18].

Согласно международным стандартам электронейромиографической диагностики (Bischoff C., Fuglsang-Fridriksen A., Vendelbo L., Sumner A. Standards of instrumentation of EMG. In Recommendation for the practice of clinical neurophysiology: Guidelines of the International Federation of clinical neurophysiology, 2009) миелинопатическая невропатия (рис. 2) по данным стимуляционной отражает:

- диффузное снижение скоростей проведения импульса по моторным и сенсорным волокнам на 25 % и более;
- М-ответ и потенциал сенсорного ответа зазубрены, деформированы, «растянуты».

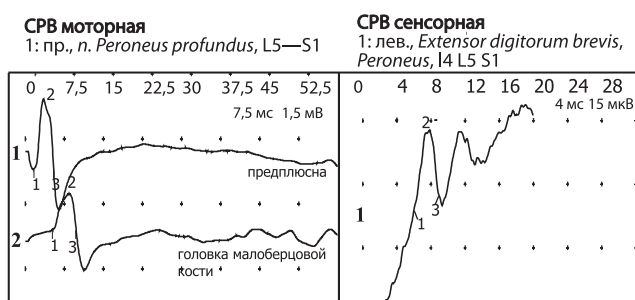


Рис. 2. Миелинопатическая мотосенсорная полиневропатия по данным стимуляционной ЭНМГ (р-к 3-ий, 8 лет. Дз: НМСП 1 тип)

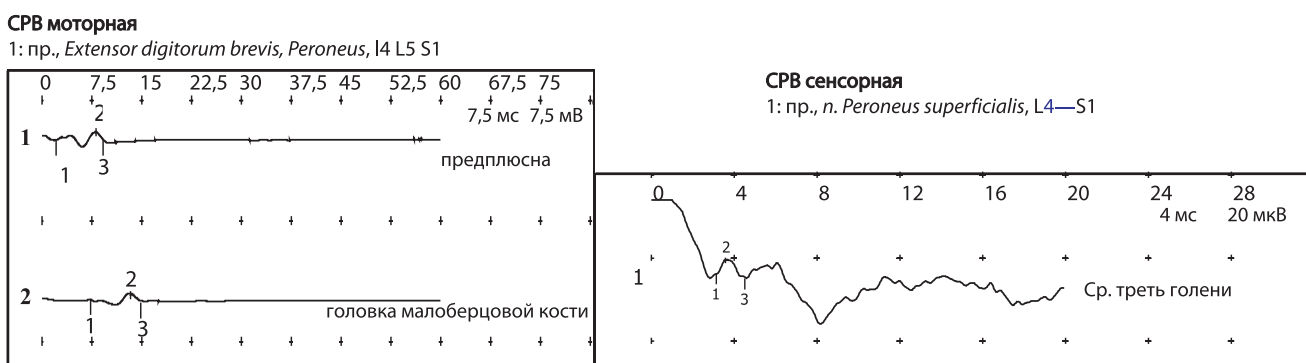


Рис. 4. Аксонопатическая мотосенсорная полиневропатия по данным стимуляционной ЭНМГ (р-к Г-н, 12 лет. Дз: НМСП 2 тип)

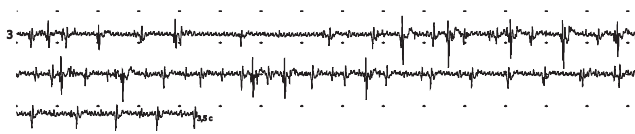


Рис. 5. Данные игольчатой ЭМГ (в виде выраженной спонтанной активности) у ребенка с аксонопатической полиневропатией (П-а, 14 лет. Дз: НМСП 2 тип)

Данные игольчатой ЭМГ (рис. 3) характеризуются:

- нарастанием средней амплитуды ПДЕ (1000—3500 мкВ); Liveson J. A.(2000) изучил закономерности увеличения амплитуды ПДЕ при денервационных процессах и констатировал, чем выраженнее тяжесть патологического процесса, тем выше показатели амплитуды ПДЕ;
- увеличением средней длительности ПДЕ преимущественно за счет нарастания фазности ПДЕ (50 % и более), по данным Рауан J. (2001) обусловленное гибелью миофибрилл вследствие денервации.

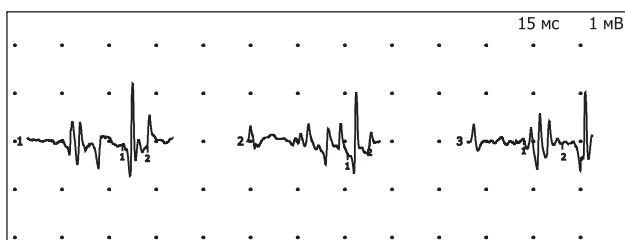


Рис. 3. Миелинопатическая полиневропатия по данным игольчатой ЭМГ (р-ка 3-ий, 8 лет, дз: НМСП 1 тип)

Аксонопатическая полиневропатия согласно международным стандартам электронейромиографической диагностики по данным стимуляционной ЭНМГ (рис. 4) характеризуется:

- скорость проведения импульса существенно не изменяется;
- отмечается резкое снижение амплитуды М-ответа на 30 % и более;
- длительность М-ответа снижена на 30 % и более;
- форма не изменяется.

По данным игольчатой ЭМГ (рис. 5) на фоне денервационных изменений ПДЕ (в виде увеличения длительности, фазности, амплитуды ПДЕ) регистрируется «бурная» спонтанная активность в виде потенциалов фибрилляции и положительных острых волн.

ЭМГ-показатели в стадии начальных проявлений стадии развернутых клинических проявлений при НМСП

Показатели	Норма P ₀	Стадия начальных проявлений заболевания (n = 58, возраст 5—16 лет)			Стадия развернутых клинических проявлений (n = 53, возраст 10—16 лет)		
		Миелинопатия (N = 25), P ₁	Аксонопатия (N = 12), P ₃	Миелино-аксонопатия (N = 21), P ₅	Миелинопатия (N = 17) P ₄	Аксонопатия (N = 13), P ₄	Миелино-аксонопатия (N = 23), P ₆
Скорость проведения импульса по моторным волокнам, м/с*	50 м/с (49,8 ± 0,6) (Бадалян, Скворцов)	22,7 ± 5,9 p < 0,01	44,9 ± 2,3 p < 0,05	11,9 ± 3,7 p < 0,01	10,4 ± 2,8 p < 0,05	38,8 ± 4,9 p < 0,01	3,2 ± 0,9 p < 0,01
Амплитуда М-ответа, мВ*	> 3,5 мВ (5,5 ± 1,1) (Kernahan)	3,2 ± 0,1 p < 0,05	0,31 ± 0,05 p < 0,01	0,32 ± 0,04 p < 0,01	2,3 ± 0,4 p < 0,01	0,06 ± 0,01 p < 0,01	0,04 ± 0,03 p < 0,01
Скорость проведения импульса по сенсорным волокнам, м/с**	32 м/с (35,2 ± 3,6) (KUMC)	11,8 ± 4,8 p < 0,01	29,3 ± 0,8 p > 0,05	8,25 ± 2,98 p < 0,01	3,9 ± 0,2 p > 0,05	25,1 ± 0,07 p < 0,01	2,15 ± 0,5 p < 0,05
Амплитуда сенсорного ответа, мкВ**	> 10 (14,9 ± 4,1) (Kaplan et al.)	10,2 ± 1,5 p > 0,05	0,09 ± 0,02 p < 0,01	0,08 ± 0,03 p < 0,01	7,1 ± 0,02 p < 0,05	0,02 ± 0,01	0,02 ± 0,01 p < 0,05
Длительность ПДЕ (повышение, %***)	0 ± 12 (Б. М. Гехт)	46 ± 16,9 p < 0,01	122 ± 4,5 p < 0,01	137,7 ± 8,8 p < 0,01	82,5 ± 6,1 p < 0,05	136,2 ± 5,1 p < 0,05	161 ± 3,5 p < 0,01
Амплитуда ПДЕ, мВ***	max — 1 мВ (0,74 ± 0,21) (B. Falck)	1,6 ± 0,2 p < 0,01	2,4 ± 0,2 p < 0,01	2,7 ± 0,2 p < 0,01	2,21 ± 0,03 p < 0,01	2,9 ± 0,2 p < 0,05	3,01 ± 0,1 p < 0,05
Потенциалы фибрилляции***	0—abs (Robert, Oester)	0,5 ± 0,2 p < 0,05	9,5 ± 0,3 p < 0,01	10,1 ± 1,2 p < 0,01	1,6 ± 0,3 p < 0,01	14,2 ± 1,5 p < 0,01	15,6 ± 1,5 p < 0,05
Положительные острые волны***	0—abs (Robert, Oester)	1,5 ± 0,7 p < 0,05	18,8 ± 2,4 p < 0,01	22,8 ± 0,9 p < 0,01	7,3 ± 1,9 p < 0,01	26,9 ± 0,8 p < 0,01	28,7 ± 1,3 p < 0,01
		P (P ₀ - P ₁)	P (P ₀ - P ₃)	P (P ₀ - P ₅)	P (P ₁ - P ₂)	P (P ₃ - P ₄)	P (P ₅ - P ₆)

Примечание: * — *n. tibialis*;
** — *n. plantaris medianus*;
*** — *m. tibialis anterior*

Таким образом, миелинопатическая полиневропатия на стадии начальных проявлений наследственных мотосенсорных полиневропатий по данным ЭНМГ выявлена у 25 детей (43,9 %), средний возраст составил 6,8 ± 1,1 лет, средний интервал времени от появления субклинической симптоматики до обращения к медицинским специалистам — 1,3 ± 0,8 года.

Аксонопатическая полиневропатия на стадии начальных проявлений наследственных мотосенсорных полиневропатий по данным ЭНМГ выявлена у 12 детей (21,1 %), средний возраст составил 11,8 ± 1,3 лет, средний интервал времени от появления субклинической симптоматики до обращения к медицинским специалистам составил 1,3 ± 0,9 года.

Сочетанный тип поражения (миелиноаксонопатический) при наследственных мотосенсорных полиневропатий по данным ЭНМГ выявлен у 21 ребенка (35 %), средний возраст составил 9,6 ± 1,5 лет, средний интервал времени от появления субклинической симптоматики до обращения к медицинским специалистам составил 1,2 ± 0,7 года.

Миелинопатическая невропатия на стадии развернутых клинических проявлений при наследственных мотосенсорных полиневропатиях выявлена у 17 детей (32,1 %), средний возраст составил 12,5 ± 1,1 лет, средний интервал времени от стадии начальных проявлений до стадии развернутых клинических проявлений составил 5,4 ± 0,8.

Аксонопатическая невропатия на стадии развернутых клинических проявлений при наследст-

венных мотосенсорных полиневропатиях выявлена у 13 пациентов (22,6 %), средний возраст составил 13,4 ± 0,8 лет.

Сочетанный тип поражения (миелиноаксонопатия) на стадии развернутых клинических проявлений при наследственных мотосенсорных полиневропатиях выявлена у 23 детей (54,7 %), средний возраст составил 12,5 ± 1,2, средний интервал времени от стадии начальных проявлений до стадии развернутых клинических проявлений составил 4,3 ± 1,1.

Идентификация вовлеченности миелина или аксона нервного волокна на различных стадиях болезни при НМСП по данным базисной ЭМГ и ЭМГ-мониторинга послужило основанием к селективного подбору патогенетически направленного лечения.

При миелинопатическом варианте НМСП назначали антигипоксантами, антиоксидантами: мильгамма (преимуществом данного препарата является наличие жирорастворимого бенфотиамин, благодаря полярной фосфатной группе одним из свойств бенфотиамин является его высокая биодоступность по сравнению с водорастворимыми соединениями тиамин). По данным К. Schreeb (1997) бенфотиамин участвует в ключевых процессах клеточной биоэнергетики, выступает коферментом ряда ферментов, ассоциированных с углеводным и белковым обменом, улучшая трофические функции нервного волокна и миелиновой оболочки.

Препарат назначали детям в возрасте 5—7 лет по 1 др. 1 р/д — 3 мес; 8—10 лет — 1 др 2 р/д — 3 мес., старше 10 лет — по 1 др. 3 р/д — 3 мес.

По окончании приема мильгаммы с бенфотиамином назначали нейропептиды — кортексин, протеолитическая пептидная фракция которого непосредственно участвует в ключевых реакциях белкового метаболизма в нервных волокнах, усиливая репаративные процессы. Препарат назначали в возрасте 3—5 лет по 5 мг в/м № 10, в возрасте 5—10 лет — 10 мг в/м № 10, с последующим переходом на эндоназальный прием семакса 0,1 %, являющегося синтетическим полипептидом (аналог фрагмента АКТГ 4-10, содержащего 7 аминокислот в L-форме), выступающего промежуточным субстратом адаптивных изменений клеточного метаболизма, увеличивая образование цикло-AMP, повышая уровень моноаминов и усиливая ацетилхолинэстеразную активность. Семакс 0,1 % назначали в возрасте 3—5 лет по 2—3 капли эндоназально, после 5 лет — по 4—6 капель в каждый носовой ход. Курс 30 дней.

При выявлении аксонопатического поражения при НМСП назначали холинергические препараты: ингибиторы ацетилхолинэстеразы — **нейромидин 0,5 % раствор** — основа спектра фармакологической активности нейромидина обусловлена биологически выгодной комбинацией двух молекулярных эффектов — блокада калиевой проницаемости и обратимое ингибирование холинэстеразы. Влияя на все звенья в цепи процессов синапса аксона, обеспечивает проведение возбуждения по периферическим нервам. Назначают препарат по 0,1 мл/на год жизни ребенка в/м № 10, с дальнейшим переходом на пероральный прием в виде таблеток по 20 мг в следующих дозировках: в возрасте 1—5 лет — 5—10 мг 2 р/д, 5—12 лет — по 10 мг 2—3 р/д — 3 мес.

В сочетании с нейромидином назначали **цераксон**: действующее вещество — цитиколин, участвующий в биосинтезе структурного фосфолипида нейронной мембраны, стабилизируя и восстанавливая её. Назначали препарат в виде суспензии в возрасте 3—5 лет по 1 мл 3 р/д, 5—8 лет — по 2 мл 3 р/д. Курс — 2 месяца. После 10 лет — раствор цераксона по 500 мг в/м № 10 с дальнейшим переходом на пероральный прием

При сочетанном (миелиноаксонопатическом) варианте НМСП назначали комбинацию препаратов: холинергического действия + средства, участвующие в ключевых звеньях клеточного метаболизма.

На стадии развернутых клинических проявлений, в связи с развитием гипотрофии мышц денервационного характера, в т. ч. подтвержденной ЭНМГ (наличие бурной спонтанной активности в виде потенциалов фибрилляции), курсами назначали актопротекторную, метаболическую терапию — **карниэль 20 %**. Входящий в его состав карнитин является кофактором внутриклеточного пула CoASH (коэнзима А) По данным Strickland K. C. (2010) коэнзим А ассоциирован с биохимическими процессами образования и деградации жирных кислот, стероидов, фосфолипидов, синтезе ацетилхолина, принимает участие в процессах катаболизма органических кислот, ксенобиотиков. Назначают препарат перорально за 30 минут до еды (дополнительно разбавляют соком), назначали в дозе 0,5 мл/кг/сутки (100 мг/кг/сутки) в течение 3 месяцев, далее перерыв 2 мес, курс повторяли).

Пероральный прием карниэля чередуют с приемом **стимула** (назначение данного препарата базировалось

на современных представлениях об основных звеньях патогенеза «патологического метаболического каскада» при нервно-мышечных заболеваниях: при недостатке кислорода окисление пирувата прекращается, что приводит к накоплению молочной кислоты и ацидозу, в результате происходит «паралич» энергетических процессов клетки. В этой связи у детей с нейромышечной патологией мышечное волокно не способно поддерживать мышечное сокращение заданной интенсивности. Избыточное количество ионов аммония, влияя на метаболизм, стимулирует гиперпноэ, что усугубляет утомление. Основным путем выведения аммиака является синтез мочевины в гепатоцитах. Любой фактор, действующий в направлении образования мочевины, уменьшает степень утомления, связанного с гипераммониемией. Основное вещество, содержащееся в стимуле, — цитруллин малат выступает в роли метаболического посредника, помогающего обойти аммиачный блок окислительного пути и ограничить накопление молочной кислоты посредством переориентации ее в сторону глюконеогенеза (таким веществом является малат), а цитруллин способствует ускорению данного цикла и выведению аммиака [6].

Стимол применялся нами в виде питьевого раствора в следующих дозировках: 2—5 лет — по 100 мг (1/2 пакетика) 2 р/сут, 5—12 лет — по 200 мг (1 пакетик) 2 р/сут, старше 12 лет — по 200 мг (1 пакетик) 3 р/сут — 30 дней курсами (каждые 3 месяца).

Эффективность патогенетически направленного лечения на основании ранней идентификации миелино- и аксонопатии на различных стадиях НМСП оценивали на основании 4-летнего катамнеза наблюдения в основной группе и группе сравнения.

Основная группа — 50 детей с НМСП (из них 25 детей с НМСП 1 типа, 11 детей с НМСП 2 типа, 14 детей с НМСП X типа; диагноз установлен на ранних стадиях заболевания ($1,3 \pm 0,8$ года). Дети из основной группы находились под нашим наблюдением, регулярно проходили курсы реабилитационного лечения в Центре, получали патогенетически направленное лечение с учетом выявленных патофизиологических нарушений по данным мониторинга ЭМГ (миелинопатия, аксонопатия, миелиноаксонопатия, мышечные атрофии денервационного характера).

Группа сравнения — 30 детей с НМСП (из них 14 детей с НМСП 1 типа, 9 детей с НМСП 2 типа, 7 детей с НМСП X типа). Дети из консультативного приема, диагноз установлен в среднем через $2,7 \pm 0,6$ года от начала заболевания, из анамнеза известно: дети курсами получали общепринятую терапию.

Результаты 4-летнего катамнеза наблюдения в основной и группе сравнения представлены в таблице 9.

Результаты 4-летнего катамнеза отражают более мягкое течение патологического процесса в основной группе (исходя из суммарного балла по шкале невропатических нарушений и по основным электронейромиографическим показателям) по сравнению с группой сравнения.

Полученные данные исследования дали нам основание констатировать замедление патологического процесса при НМСП в основной группе.

Результати 4-летнего катмнеза наблюдения в основной группе и в группе сравнения

ПОКАЗАТЕЛИ	НОРМА P_0	ОСНОВНАЯ ГРУППА $n = 50$			ГРУППА СРАВНЕНИЯ $n = 14$		
		НМСП 1 тип $n = 24, p_1$	НМСП 2 тип $n = 16, p_3$	НМСП X тип $n = 12, p_5$	НМСП 1 тип $n = 6, p_2$	НМСП 2 тип $n = 3, p_4$	НМСП X тип $n = 5, p_6$
Суммарный балл по адаптированной шкале оценки невропатических нарушений (по NIS LL)	0	10,02 ± 0,55	12,19 ± 0,43	14,93 ± 0,45	12,63 ± 0,98 $p < 0,05$	15,58 ± 0,29 $p < 0,01$	16,7 ± 0,48 $p < 0,05$
Скорость проведения импульса по моторным волокнам, м/с, <i>n. tibialis</i>	50 (49,8 ± 0,6) (Бадалян, Скворцов)	10,4 ± 2,8 $p < 0,01$	38,8 ± 4,9 $p < 0,05$	3,2 ± 0,9 $p < 0,01$	6,1 ± 0,2 $p < 0,05$	23,4 ± 1,2 $p < 0,01$	1,8 ± 0,1 $p < 0,05$
Амплитуда М-ответа, мВ <i>n. tibialis</i>	> 3,5 (5,5 ± 1,1) (Kernahan)	2,3 ± 0,4 $p < 0,05$	0,06 ± 0,01 $p < 0,01$	0,04 ± 0,03 $p < 0,01$	1,5 ± 0,1 $p < 0,05$	0,04 ± 0,01 $p < 0,01$	0,03 ± 0,01 $p > 0,05$
Скорость проведения импульса по сенсорным волокнам, м/с — <i>n. plantaris medianus</i>	32 м/с (35,2 ± 3,6) (KUMC)	3,9 ± 0,2 $p < 0,01$	25,1 ± 0,07 $p < 0,05$	2,15 ± 0,5 $p < 0,01$	2,3 ± 0,3 $p < 0,01$	14,3 ± 0,3 $p < 0,01$	ABS
Амплитуда сенсорного ответа, мкВ — <i>n. plantaris medianus</i>	> 10 (14,9 ± 4,1) (Kaplan et al.)	7,1 ± 0,02 $p < 0,01$	0,03 ± 0,01 $p < 0,01$	0,02 ± 0,01 $p < 0,01$	4,3 ± 0,1 $p < 0,01$	0,01 ± 0,01 $p < 0,01$	ABS
Длительность ПДЕ (повышение, % <i>m. tibialis anterior</i>)	0 ± 12 (Б. М. Гехт)	82,5 ± 6,1 $p < 0,01$	136,2 ± 5,1 $p < 0,01$	161 ± 3,5 $p < 0,01$	109,3 ± 2,3 $p < 0,01$	158,3 ± 4,2 $p < 0,01$	182,4 ± 2,7 $p < 0,01$
Амплитуда ПДЕ, мВ <i>m. tibialis anterior</i>	max — 1 (0,74 ± 0,21) (B. Falck)	2,21 ± 0,03 $p < 0,01$	2,9 ± 0,2 $p < 0,05$	3,01 ± 0,1 $p < 0,05$	2,72 ± 0,22 $p < 0,05$	3,32 ± 0,07 $p < 0,05$	3,28 ± 0,04 $p < 0,01$
Потенциалы фибрилляции <i>m. tibialis anterior</i>	0—abs (Robert, Oester)	1,6 ± 0,3 $p < 0,01$	14,2 ± 1,5 $p < 0,01$	15,6 ± 1,5 $p < 0,01$	5,7 ± 0,4 $p < 0,01$	19 ± 1,2 $p < 0,05$	23,1 ± 2,1 $p < 0,01$
Положительные острые волны <i>m. tibialis anterior</i>	0—abs (Robert, Oester)	7,3 ± 1,9 $p < 0,01$	26,9 ± 0,8 $p < 0,01$	28,7 ± 1,3 $p < 0,01$	12,4 ± 1,3 $p < 0,05$	31,2 ± 0,3 $p < 0,01$	33,2 ± 0,8 $p < 0,05$
		$P_0 - P_1$	$P_0 - P_2$	$P_0 - P_3$	$P_1 - P_2$	$P_2 - P_4$	$P_3 - P_6$

Таким образом, тщательное изучение параметров клинической ЭНМГ, ранняя диагностика и выделение миело- и аксонопатии на различных стадиях НМСП по данным базисной электронейромиографии и длительного ЭМГ-мониторинга с учетом основных клинических параметров у больных НМСП — является основой для совершенствования системы выявления на субклинических стадиях мотосенсорных полиневропатий, оптимизации лечения и реабилитации с использованием современных патогенетически направленных медикаментозных средств.

Приношу искреннюю благодарность моему научному руководителю профессору Евтушенко С. К. за соместную курацию больных и трактовку полученных результатов

Список литературы

- Бадалян, Л. О. Невропатология : учебник для студ. дефектол. фак. высш. пед. учеб. заведений / Л. О. Бадалян. — М.: Издательский центр «Академия», 2000. — 384 с.
- Волошин, П. В. Аналіз поширеності та захворюваності на нервові хвороби в Україні / П. В. Волошин, Т. С. Міщенко, Є. В. Лекмцева // Междунар. неврологический журнал. — 2006. — № 3. — С. 9—13.
- Гехт, Б. М. Теоретическая и клиническая электромиография / Б. М. Гехт. — Л.: Наука, 1990. — 229 с.
- Дадали Е. Л. Наследственные нервно-мышечные заболевания: диагностика и медико-генетическое консультирование : автореф. дис. на соискание уч. степени д-ра мед. наук / Е. Л. Дадали. — М., 1999. — 35 с.
- Евтушенко, С. К. Новые современные технологии в терапии нервно-мышечных заболеваний, направленные на

замедление их прогрессирования / Евтушенко С. К., Шаймурзин М. Р., Евтушенко И. С. // Український вісник психоневрології. — Т. 17, вип. 2(59). — 2009. — С. 125—130.

- Евтушенко, С. К. Стимул и синглетный кислород в комплексной терапии прогрессирующих мышечных дистрофий и амиотрофий с сочетанной кардиомио- и пневмопатией у детей и подростков / [С. К. Евтушенко, М. Р. Шаймурзин, Л. Ф. Евтушенко и др.] // Международный неврологический журнал. — 2008. — № 4(20). — С. 72—80.
- Евтушенко, О. С. Опыт реабилитации детей с различными органическими заболеваниями нервной системы в Донецком областном детском клиническом центре нейрореабилитации / О. С. Евтушенко, Н. В. Яновская // Там же. — 2010. — № 7(37). — С. 11—21.
- Зыков, В. П. Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей / В. П. Зыков. — М., 2008. — 212 с.
- Касаткина, Л. Ф. Особенности течения денервационно-реиннервационного процесса при различных уровнях поражения периферического нейромоторного аппарата : автореф. дис. на соискание уч. степени д-ра биол. наук / Л. Ф. Касаткина. — М., 1996. — 46 с.
- Левин, О. С. Полиневропатии / О. С. Левин. — М.: Медицинское информационное агентство, 2006. — 491 [1] с.
- Петрухин, А. С. Неврология детского возраста / А. С. Петрухин. — М.: Медицина, 2004. — С. 783
- Танцура, Л. Н. Редкие заболевания: есть ли проблема и существует ли решение? / Л. Н. Танцура // Сб. материалов Міжн. наук.-практ. конф. «Сучасні стандарти діагностики деяких нервово-м'язових хвороб. Лікування та медичне забезпечення». — Харків, 2009. — С. 52—58.
- Медикаментозна та немедикаментозна терапія в реабілітації дітей з м'язовими дистрофіями та аміотрофіями / [Шаймурзін М. Р., Евтушенко С. К., Лісовський Е. В. та ін.] // Соціальна педіатрія та реабілітологія. Розділ 3. «Медична та соціально-педагогічна складова комплексної реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи». — К., 2007. — С. 317—321.

14. Яхно, Н. Н. Болезни нервной системы: Руководство для врачей / Н. Н. Яхно. — М.: Медицина, 2001. — 1224 с.

15. Clinical and electrophysiological characteristics of autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease (ARCMT2B) that maps to chromosome 19q13.3 / [Berghoff C., Berghoff M., Leal A. et al.] // *Neuromusc. Disord.* — 2004. — V. 14. — P. 301—306.

16. Standards of instrumentation of EMG. In Recommendation for the practice of clinical neurophysiology: Guidelines of the International Federation of clinical neurophysiology / [Bischoff C., Fuglsang-Fridriksen A., Vendelbo L., Sumner A.] // Supplement 52 to *Electroencephalography and clinical neurophysiology* : Ed. by G. Deuschl and A. Eisen. — 2009. — P. 199—211.

17. DiBenedetto M. Sensory nerve conduction in lower extremities / M. DiBenedetto // *Arch Phys Med Rehabil.* — 2000. — Vol. 51. — P. 253.

18. Autosomal recessive CMT with demyelination and axonopathy / [Nelis E., Erdem S., Van den Bergh P. Y. K. et al.] // *Neurology.* — 2002. — V. 59. — P. 1865—1872.

19. A molecular basis for hereditary motor and sensory neuropathy disorders // [Shy M. E., Balsamo J., Lilien J., Kamholz J.] // *Curr. Neurol. Neurosci. Rep.* — 2001. — V. 1. — P. 77—88.

20. Standards for quantification of EMG and neurography. In Recommendation for the practice of clinical neurophysiology: Guidelines of the International Federation of clinical neurophysiology / [Stalberg E., Falk B., Gilai A. et al.] // Supplement 52 to *Electroencephalography and clinical neurophysiology* / Ed. by G. Deuschl and A. Eisen. — 2001. — P. 213—220.

21. Mapping of Charcot-Marie-Tooth disease Type 1C to chromosome 16p identifies a novel locus for demyelinating neuropathy / [Street V. A., Goldy J. D., Golden A. S. et al.] // *Am J. Hum. Genet.* 2002. — V. 70. — P. 244—250.

22. Vocal fold paresis of Charcot-Marie-Tooth disease / [Sulica L., Blitzer A., Lovelace R. E., Kaufmann P.] // *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.* — 2001. — V. 110. — P. 1072—1076.

23. A new locus for autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 (CMT2L) maps to chromosome 12q24 / [Tang B. S., Luo W., Xia K. et al.] // *Hum Genet.* — 2004. — V. 114. — P. 527—533

24. CMT with pyramidal features / [Vucic S., Kennerson M., Zhu D. et al.] // *Neurology.* — 2003. — V. 60. — P. 696—699.

25. Tooth disease / *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi.* — 2004. — V. 21.1. — P. 207—210.

Надійшла до редакції 08.12.2011 р.

М. Р. Шаймурзін

*Донецький обласний дитячий клінічний центр
нейрореабілітації (м. Донецьк)*

Особливості електроміографічного патерну на стадії початкових та розгорнутих клінічних проявів при спадкових мотосенсорних поліневропатіях у дітей

У статті подано сучасну модифіковану шкалу невропатичних порушень, що дозволяє визначити ступінь важкості і стадію патологічного процесу у дітей з спадковими мотосенсорними поліневропатіями (СМСП). Описані особливості ЕМГ-параметрів мієліно-, та аксонопатій на стадіях початкових та розгорнутих клінічних проявів у дітей з СМСП. На підставі клінічних даних, ранньої діагностики та виявлення мієліно-, аксонопатій та сполученого (мієліноаксонопатія) ураження запропоновані модифіковані стандарти патогенетично спрямованого лікування дітей з СМСП. Наведені результати 4-річного катамнезу спостереження в основній групі та групі порівняння у дітей з СМСП.

Ключові слова: спадкові мотосенсорні поліневропатії, клініка, електронейроміографія, лікування.

М. R. Shaymurzin

*Donets'k Regional Child Clinical Center of Neurorehabilitation
(Donets'k)*

Electromyographic pattern on the stage of initial and unfolded clinical manifestations at HMSN for children

The modern modified scale of neurological violations is presented in the article, that allows to define the measure of load and stage of pathological process for children with hereditary motosensory neuropathy (HMSN). Selection of data of EMG-description on the stages of initial and unfolded clinical manifestations for children with HMSN. On the basis of clinical information, early diagnostics and exposure of demyelinating, axonal and demyelinating + axonal denervation defeats are offered the modified standards of the nosotropic directed treatment of children from HMSN. Presented results 4-years-old to the catamnesis of supervision in a basic group and group of comparison for children with HMSN.

Key words: HMSN, clinic, EMG, treatment.