

Л.В. Молодан, О.Б. Хміль

*Харківський національний медичний університет,
Харківський міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр –
центр рідкісних (орфанних) захворювань, м. Харків, Україна*

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК. СПАДКОВА НЕЙРОПАТІЯ ШАРКО-МАРІ-ТУТА. SPINA VIFIDA OCCULTA L5-S1. ГІПЕРГОМОЦИСТЕЇНЕМІЯ. ВТОРИННА МІТОХОНДРІАЛЬНА ДИСФУНКЦІЯ

Спадкова нейропатія Шарко-Марі-Тута (невральна аміотрофія, ОМІМ: 118200, 118210) – це найбільш поширена форма (1:2500) серед всіх спадкових нейропатій, що характеризується генетичною гетерогенністю, вираженим клінічним поліморфізмом і хронічно прогресуючим перебігом. Поширеність спадкової нейропатії Шарко-Марі-Тута (ННШМТ) становить 5,7 на 100000.

В абсолютній більшості випадків захворювання з групи ННШМТ типу 1 успадковується по аутосомно-домінантному типу. Клінічно ННШМТ типу 1 характеризується дебютом у віці 10-20 років, сухожильною арефлексією, втратою глибокої та поверхневої чутливості, периферійними дистальними парезами кінцівок, деформацією стоп, кистей, хребта, тремором кінцівок, вегетативними порушеннями. Основний ген, відповідальний за розвиток більшості випадків ННШМТ типу 1, розташований на короткому плечі 17 хромосоми (17p11.2-p12) і кодує синтез структурного білка периферичного мієліну PMP22. Дуплікація в гені PMP22 даного хромосомного локусу обумовлює розвиток ННШМТ типу 1А. Труднощі діагностики ННШМТ пов'язані з клінічним поліморфізмом і генетичною гетерогенністю.

Приводимо наше спостереження: пацієнт А, 1968 р.н.

Скарги: на слабкість в пальцях рук, схуднення м'язів кистей і передпліч, болі в поперековому відділі хребта, сковуючого характеру, що посилюються при навантаженні, слабкість в ногах, часті падіння, важко підніматися по сходах, постійну втому, млявість; порушення сну – сон короткочасний, переривчастий; гикавка 1-2 рази на день; головні болі давлючого характеру, іноді запаморочення; погіршення зору; порушення сечовипускання.

Анамнез захворювання: Зазначає болі в ногах з раннього дитинства. Також в шкільному віці була травма куприка (впав з каруселі). У 1982 р., зі слів, була травма поперекового відділу хребта (удар ключкою). За медичною допомогою не звертався. З даного приводу не

обстежувався. У 14 років був госпіталізований в нейрохірургічне відділення з діагнозом: Незарощення дужок L5-S1. Арахномієлія, каудо-мозкових відділів. Нижній парапарез. Проведена операція – декомпресивна ламінектомія L5-S1, радіколіз. Після операцій болі значно зменшилися. Надалі відзначає погіршення в стані здоров'я, з'явилася слабкість м'язів стоп («висячі стопи») – не міг ходити на носочках, п'ятах. Ходив на зовнішній поверхні стоп. Була проведена ЕНМГ, в заключенні: зниження проведення імпульсів по нервах нижніх кінцівок. Переднерогова активність на рівні поперекового відділу спинного мозку. Первинно-м'язові зміни. У 1987 році хворому був встановлений діагноз: Наслідки перенесеної травми хребта і подальшої ламінектомії L5-S1, радіколіза на резидуальному тлі (незарощення дужок L5-S1): нижній млявий парапарез, переважно дистальних відділів. Отримував курсами лікування: прозерин, АТФ, нікотинава кислота та ін. У 1989 р. хворому було встановлено діагноз: Аміотрофія Шарко-Марі. У 1992 р. перебував на стаціонарному лікуванні в хірургічному відділенні з діагнозом: епітеліальні куприкові ходи з множинними свищами. У 1997 р. приєдналася слабкість в руках, схуднення м'язів кистей, а потім і передпліч. У 2002 р. проведена повторна операція – висічення множинних гнійних крижово-куприкових свищів.

У 2011 р. проведено ЯМРТ поперекового відділу хребта, висновок: Відносний (вроджений) стеноз хребетного каналу. Дегенеративно-дистрофічні ураження поперекового відділу хребта. У тілі L5 хребця – одиничний хрящовий вузол Шморля. Поширений остеохондроз поперекового відділу хребта, початкові прояви спондилоартрозу поперекового відділу хребта.

Анамнез життя: пробанд друга дитина в сім'ї. Зі слів, вагітність і роди – без особливостей. Вага при народженні 3600 г, ріст 50 см. Етапи психомоторного розвитку були відповідно до віку. З перенесених захворювань:

вітряна віспа, ГРВІ – часто, пневмонії, епід. паротит.

Фенотип: вага 62 кг, зріст 182 см, атрофія дистальних груп м'язів кінцівок, довгасте обличчя, сінофриз, ніс довгий, довгий фільтр, карієс, язик обкладений жовтим нальотом, шия довга, грудна клітка широка, сколіоз.

У неврологічному статусі: черепно-мозкова іннервація без особливостей. Виражені м'язова атрофія дистальних відділів кистей і стоп, гіпотрофії гомілок, передпліч. Звертає на себе увагу «пазуристі» кисті, стопи Фридрейха. Сила м'язів проксимальних відділів рук – 4,5 балів, кистей- 3 бали, стоп 2-3 бали. Рефлекси з рук: локтєвий- знижений D=S, карпо-радіальні – abs, колінні, ахіллові-abs. Визначається розлад чутливості за поліневритичним типом. Ходить, спираючись на палицю. Атаксія в позі Ромберга. Координаторні проби виконує невпевнено.

Результати проведених досліджень:

- Біохімічний аналіз крові-АСТ 94,84 ↑ Од / л (норма 0-38), АЛТ 53,6 ↑ Од / л (норма 0-41), креатинкіназа 2662,2 ↑↑↑ Од / л (норма 0-190), всі інші показники в межах вікової норми.

- Урінолізіс: білок + – 15 (норма негативна.), проба на пролін позитивна (норма негативна). Решта показників в межах вікової норми.

- УЗД внутрішніх органів: Дифузні зміни паренхіми печінки. Печінка + 1-2 см. Ознаки панкреатопатії.

- УЗД нирок: Метаболічні зміни (включення до 2,5 мм).

- Гомоцистеїн крові – 14,58 мкмоль / л (норма до 11,0)

- Нейровітаміни:

- Тіамін (В1) – 61,17 нмоль / л (норма 40-80)

- Рибофлавін (В2) – 100,76 нмоль / л (норма 100-150)

- Нікотинова кислота (В3) – 6,07 мкмоль / л (норма 4,70-8,34)

- Фолієва кислота (В9) – 75,40 ммоль / л (норма 52,55-119,59)

- Ціанокобаламін (В12) – 0,308 нмоль / л (норма 0,20-0,40)

- Пиридоксин (В6) – 17,93 нмоль / л (норма 14,6-72,8)

- ЕМНГ – блок проведення імпульсу по малогомілковому і великогомілковому нервах справа. Ознаки аксональної нейропатії середнього і ліктьового нервів справа. Дані поверхневої ЕМНГ характерні для спадкової сенсорно-моторної полінейропатії.

Хворому дані рекомендації:

- Консультація нефролога, дослідження функції нирок

- Дослідження рівня КФК в динаміці

-Кофакторна фолатна дієта з виключенням бульйонів, сиру, яловичини / телятини, яєчного білка.

1-й курс лікування:

- Вітамін В1 по 1 ампл. 1 раз в день в / м №15

- Вітамін В6 50 мг 1 раз на день – 1 місяць

- Прозерін 0,05% р-р 1,0 мл в / м – 3 тижні

- Трентал 1т. 2 рази в день – 3 тижні

- Вітамін Е 100мг 2 рази на день -2 тижні

2-й курс лікування:

- Цитофлавін по 1т. 2 рази в день – 1 місяць

- Гептрал по 1 т. 1 раз в день – 1 місяць

- L-карнітин 250 мг 2 рази на день – 1 місяць

- Коензим композитум чергувати з Убихинон композитум по 1 ампл. в / м 1 раз в день № 10 кожного.

-Електрофізіопроцедури

- Легкий масаж

- ЛФК

- Контроль рівня гомоцистеїну після курсу лікування.

Після проведених курсів лікування стан хворого покращився – зріс обсяг рухів в руках і зменшилася загальна слабкість, нормалізувався режим сну.

Надійшло до редакції 30.03.2018 р.

Підписано до друку 16.04.2018 р.