

МАТЕРИАЛЫ КОНФЕРЕНЦИИ

**«Новые технологии в диагностике и лечении
болезней нервно-мышечной системы»**

23–24 октября 2015 г.

Москва

Список наиболее употребительных сокращений

АХР — ацетилхолиновый рецептор
иЭНМГ — игольчатая электронейромиография
КК — креатинкиназа (креатинфосфокиназа)
КТ — компьютерная томография
МРТ — магнитно-резонансная томография
ПДЕ — потенциал двигательных единиц
ПКМД — поясно-конечностная мышечная дистрофия
ПНС — периферическая нервная система

РКТ — рентгеновская компьютерная томография
СЗК — синдром запястного канала
СРВ — скорость распространения возбуждения
сЭНМГ — стимуляционная электронейромиография
УЗ — ультразвуковой
УЗИ — ультразвуковое исследование
ЭМГ — электромиография
ЭНМГ — электронейромиография

Результаты динамического электронейромиографического наблюдения детей с сахарным диабетом 1-го типа, применяющих инсулиновую помпу

Р.А. Абедимова

ГКП на праве хозяйственного ведения «Региональный
диагностический центр»; Республика Казахстан, Алматы

Введение. В настоящее время «золотым стандартом» лечения сахарного диабета 1-го типа (СД1) у детей является инсулинотерапия, осуществляемая инсулиновой помпой (ИП), обеспечивающая нормогликемию. Однако достижение нормогликемии не предотвращает развитие диабетических осложнений, в частности диабетической полинейропатии, раннюю диагностику которой выполняют с помощью электронейромиографии (ЭНМГ).

Цель исследования — динамическое ЭНМГ-наблюдение детей с СД1, применяющих ИП.

Материалы и методы. В исследование было включено 115 детей с СД1, применяющих для инсулинотерапии ИП; из них 63 (54,8 %) мальчика и 52 (45,2 %) девочки. Средний возраст составил $10,17 \pm 0,28$ года, длительность течения СД1 — $5,12 \pm 0,12$ года, уровень гликированного гемоглобина (A1c) до использования ИП — $8,82 \pm 0,29$, средняя длительность применения ИП — $2,33 \pm 0,12$ года.

Всем детям была выполнена ЭНМГ на электронейромиографе Viking Select (Nicolet, USA). Анализировали скорость распространения возбуждения (СРВ), латентный период (ЛП) по сенсорным и моторным волокнам до установки ИП и на фоне ее использования. Исследовали малоберцовые, большеберцовые, икроножные нервы и поверхностную ветвь малоберцовых нервов.

Результаты. По данным ЭНМГ было обнаружено снижение СРВ по сенсорным волокнам. Так, перед установлением ИП средняя СРВ по сенсорным волокнам составила $38,83 \pm 0,70$ м/с, средняя СРВ по моторным волокнам была в пределах нормы и составила $48,23 \pm 0,53$ м/с, ЛП — $3,15 \pm 0,08$ мс. Таким образом, у детей с СД1 перед установлением ИП были выявлены признаки демиелинизации сенсорных волокон.

Следует отметить, что на фоне использования ИП уровень A1c достоверно снизился до $7,63 \pm 0,13$ ($p < 0,01$). Применение ИП достоверно повысило СРВ по сенсорным волокнам до $41,55 \pm 0,54$ м/с ($p < 0,01$); СРВ по моторным волокнам существенно не изменилась и составила $46,67 \pm 0,33$ м/с, ЛП — $4,14 \pm 0,85$ мс.

Результаты проведенного исследования показали, что использование ИП достоверно положительно повлияло на уровень A1c детей с СД1, что, несомненно, свидетельствует о более компенсированном течении заболевания. Применение ИП также достоверно снизило выраженность электрофизиологических признаков демиелинизации сенсорных волокон, что отразилось в повышении СРВ по сенсорным волокнам.

Выводы:

- применение ИП достоверно улучшает течение СД1 у детей;
- использование ИП уменьшает электрофизиологические признаки демиелинизации сенсорных волокон.

Синдром карпального канала у пациента с анастомозом Мартина–Грубера. Клинический случай

И.Б. Алейникова, И.И. Мажорова, М.В. Синкин

ГБУЗ «Научно-исследовательский институт скорой помощи
им. Н.В. Склифосовского Департамента здравоохранения
г. Москвы»; Россия, Москва

Введение. Анастомоз Мартина–Грубера — аномалия, которая характеризуется разделением срединного нерва и отдачей части его волокон (или порции волокон переднего межкостного нерва, являющейся ветвью срединного нерва) локтевому нерву на разных уровнях. С учетом широкой распространенности анастомоза он также рассматривается как вариант развития, а не аномалия. Единой анатомической классификации данного анастомоза не существует.

Пациентка П., 75 лет, в июне 2015 г. обратилась в НИИ скорой помощи им. Н.В. Склифосовского с жалобами на онемение в первых 3 пальцах правой кисти, развившееся за 3 мес до обращения. Лечилась консервативно под наблюдением невролога поликлиники. Больной была выполнена ЭНМГ правых срединного и локтевого нервов. При стимуляции правого срединного нерва на уровне запястья М-ответ с т. *abductor pollicis brevis* не зарегистрирован, однако он был получен при стимуляции на уровне локтевого сгиба. При стимуляции локтевого нерва на уровне запястья также был получен М-ответ как с т. *abductor digiti minimi*, так и с т. *abductor pollicis brevis*, что свидетельствует не только о наличии туннельной нейропатии правого срединного нерва на уровне карпального канала, но и анастомоза между срединным и локтевым нервами на границе верхней и средней трети правого предплечья.

Для подтверждения находки пациентке было выполнено ультразвуковое исследование (УЗИ) правых срединного и локтевого нервов. Была верифицирована компрессия срединного нерва карпальной связкой, нерв на уровне запястья выглядел отекистым, истонченным, слабо дифференцировался на пучки размерами до 2 мм в продольном сечении. На границе верхней и средней трети правого предплечья выявлено, что срединный нерв отдает небольшую свою порцию локтевому нерву, анастомозируя с ним. Размеры локтевого нерва вместе с порцией срединного нерва на уровне нижней трети правого предплечья $3,1 \times 1,9$ мм; для сравнения: на противоположной стороне, где нет анастомоза, размеры локтевого нерва в нижней трети левого предплечья $2,4 \times 1,9$ мм. С учетом этого становится понятным, почему у больной сохранена функция мышц тенара и нет их гипотрофии при полном отсутствии иннервации срединным нервом, — т. *abductor pollicis brevis* имеет двойную иннервацию, не только за счет срединного, но и локтевого нерва.

Заключение. Таким образом, при отсутствии М-ответа с т. *abductor pollicis brevis* при стимуляции срединного нерва на уровне запястья нужно предполагать наличие у пациентов анастомоза Мартина–Грубера и осуществлять регистрацию М-ответа с т. *abductor pollicis brevis* при стимуляции локтевого нерва. При возникновении сомнения в результатах исследования необходимо дополнять УЗ-сканированием.

Сочетание традиционной стимуляционной электронейромиографии (сЭНМГ) и УЗИ периферических нервов является залогом

точной диагностики синдрома карпального канала, развившегося на фоне аномальной иннервации мышц кисти.

Диагностика и современная стратегия терапии воспалительных миопатий

Т.М. Алексеева

ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России; Россия, Санкт-Петербург

Введение. К идиопатическим воспалительным миопатиям (ИВМ) относятся 4 самостоятельных заболевания: полимиозит (ПМ), дерматомиозит (ДМ), миозит с включениями и некротизирующий аутоиммунный миозит. Общей их чертой является наличие аутоиммунного воспалительного процесса в мышечной ткани, однако клиническая картина и молекулярные механизмы, возникающие в связи с поражением мышц, разнятся при различных формах ИВМ. В основе аутоиммунных процессов лежат цитотоксический механизм, опосредованный Т-клетками, при ПМ и миозите с включениями, микроангиопатия, опосредованная комплементом, при ДМ, и опосредованный макрофагами процесс связывания антител при некротизирующем аутоиммунном миозите.

Цель исследования — на основании изучения патогенетических и клинических особенностей ИВМ, длительного катамнестического наблюдения уточнить критерии диагностики и сформулировать стратегию терапии при различных формах заболевания.

Материалы и методы. Были обследованы 318 пациентов с различными формами ИВМ в возрасте 18–72 лет, среди них 214 (67,4 %) женщин и 104 (32,6 %) мужчины. Применяли следующие методы исследования: клинические, биохимические, иммунологические, гистоморфологический, статистические, ЭНМГ, магнитно-резонансную томографию (МРТ) мышц.

Результаты. Диагностика ИВМ основывается на следующих основных критериях: клинических (преимущественное поражение проксимальных групп мышц с парезами, атрофиями, мышечно-сухожильными ретракциями и миалгиями, а также поражение кожи при ДМ), лабораторных (повышение активности сывороточных ферментов — креатинкиназы (КК) и лактатдегидрогеназы), электрофизиологических — миопатических изменениях по данным ЭНМГ (снижение длительности и амплитуды потенциала двигательных единиц (ПДЕ)) и гистоморфологических (признаки воспалительного процесса, некроз мышц, дистрофические изменения и регенерация мышц). Наряду с клинико-неврологическими данными, к дополнительным критериям диагноза относят уровень активности КК, степень выраженности спонтанной активности при электромиографии (ЭМГ), признаки воспалительного процесса по данным МРТ мышц, а также показатели иммунологического исследования. Они подтверждают наличие аутоиммунного воспаления в мышечной ткани и служат для оценки остроты и тяжести патологического процесса в целях выбора адекватной терапевтической тактики.

Основным фактором, от которого зависит результат лечения, является дифференциация ПМ и схожих плохо поддающихся лечению заболеваний, например воспалительных дистрофий или дистрофий, обусловленных спорадическим миозитом с включениями, при которых наблюдается выраженное вторичное воспаление эндомизия. Для лечения этой группы болезней использовали неспецифические иммуносупрессивные и иммуномодулирующие препара-

ты и процедуры, применяемые самостоятельно или в сочетании: кортикостероиды, цитостатические препараты (азатиоприн, метотрексат, циклофосфамид), плазмаферез и внутривенные иммуноглобулины. Несмотря на то, что вышеперечисленные препараты широко применяются при лечении ИВМ, при длительном использовании они вызывают неприемлемые побочные явления, а также не всегда эффективно способствуют ремиссии. В связи с этим возникает необходимость поиска новых биологических препаратов.

Достижения в области биотехнологий способствовали развитию продуктов нового типа, в основном выпускаемых в форме моноклональных антител животного и человеческого происхождения или гибридных белков, позволяющих проводить целенаправленную иммунотерапию. Препараты этого рода, которые в данный момент имеются на рынке или проходят клинические испытания, оказывают направленное действие против молекул, ассоциированных с сигнальными путями Т-клеток и антигенами В-лимфоцитов (ригусимаб), компонентов комплемента C5 и адгезивных молекул.

Выводы. Своевременная диагностика и адекватная патогенетическая терапия ИВМ в большинстве случаев позволяют не только восстановить нарушенные жизненно важные функции, но и скомпенсировать двигательные расстройства и улучшить прогноз. В настоящее время актуальной проблемой остается поиск путей преодоления резистентности к иммуносупрессивной терапии у больных ИВМ. Использование генно-инженерных биологических препаратов является одним из перспективных направлений фармакотерапии этой тяжелой группы заболеваний.

Исследование цилиарного нейротрофического фактора у пациентов с болезнью двигательного нейрона

Т.М. Алексеева, В.С. Демешонок

ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России; Россия, Санкт-Петербург

Введение. Болезнь двигательного нейрона (БДН) — нейродегенеративное заболевание, развивающееся в результате селективного поражения центральных и периферических двигательных нейронов. БДН характеризуется неизбежным прогрессированием с развитием спастико-атрофических парезов, пирамидных, бульбарных и псевдобульбарных симптомов. В 80–85 % случаев БДН представлена боковым амиотрофическим склерозом (БАС), к более редким формам относят прогрессирующую мышечную атрофию, прогрессирующий бульбарный паралич, первичный боковой склероз (классификация A.J. Hudson, 1990). Несмотря на многолетнее изучение проблемы, до сих пор не существует единого суждения о патогенезе БДН. В качестве одного из предполагаемых звеньев патогенеза рассматривают дефицит нейротрофических факторов. Согласно концепции, выдвинутой S.H. Appel в 1981 г., недостаток специфического ростового фактора в нервной ткани может способствовать развитию нейродегенеративных заболеваний. Доказано, что цилиарный нейротрофический фактор (ciliary neutrophilic factor, CNTF) оказывает трофическую поддержку, участвует в дифференцировке клеток глии и двигательных нейронов, потенцирует аксональный спрутинг после их повреждения. По результатам аутопсии умерших от БДН описано

снижение содержания CNTF в передних рогах спинного мозга (P. Anand и соавт., 1995). В литературе также представлены данные о повышении уровня CNTF в крови у больных БДН по сравнению с группой контроля (J. Hzecka, 2003; H. Laaksovirta и соавт., 2008).

Цель работы — определить уровень CNTF в сыворотке крови у пациентов с БДН и сопоставить его с данными клинико-неврологического обследования.

Материалы и методы. В клинике неврологии СЗГМУ им. И.И. Мечникова были обследованы 14 пациентов с БДН. Из них 13 случаев представлены БАС с различными вариантами дебюта: шейным ($n = 6$), поясничным ($n = 3$), бульбарным ($n = 2$) и диффузным ($n = 2$). БДН в варианте прогрессирующей мышечной атрофии наблюдали в 1 случае. Диагноз устанавливали согласно пересмотренным критериям El Escorial (согласительный симпозиум IFNS, 2006). Группу сравнения составили 7 пациентов с вертеброгенной шейной миелопатией (ВШМ). В контрольную группу вошли 10 практически здоровых добровольцев. Клинико-неврологическое обследование включало оценку неврологического статуса с применением шкал ALS FRS-R и F. Norris. Уровень CNTF в сыворотке крови определяли с помощью набора Human CNTF Quantikine ELISA Kit методом иммуноферментного анализа. Статистическую обработку результатов исследования проводили с помощью пакета программ Statistica 12.0.

Результаты. Диапазон значений CNTF у пациентов с БДН колебался в широких пределах — от 3,7 до 108,9 пг/мл, у больных ВШМ этот диапазон был меньше — от 11,23 до 48,61 пг/мл, в группе контроля он составил от 1,12 до 30,02 пг/мл. В ходе исследования было установлено, что статистически значимой разницы в сравниваемых показателях у пациентов при БДН и ВШМ, а также лиц группы контроля нет. Однако среднее значение в группе БДН (34,26500) было больше, чем в группах контроля и ВШМ (18,88400 и 25,97143 соответственно). Не выявлено различий при сопоставлении данных уровня CNTF в группе пациентов с БДН с различными дебютами, длительностью заболевания и оценками по шкалам ALS FRS-R и F. Norris.

Выводы. Несмотря на то, что содержание CNTF в сыворотке крови пациентов с БДН, больных ВШМ и лиц группы контроля не имело статистически значимых отличий, значительный диапазон колебаний абсолютных значений этого нейротрофического фактора при небольшом числе наблюдений и неоднородности группы пациентов не исключает возможности участия CNTF в механизмах развития этого заболевания. Очевидна необходимость более масштабных исследований роли нейротрофических факторов в патогенезе БДН и дальнейшего поиска маркеров нейродегенерации.

Оценка динамики электронейромиографических показателей по срединному нерву при проведении искусственной компрессии предплечья как вариант метода ранней диагностики синдрома запястного канала

Е.В. Бахтерева¹, В.А. Широков¹, Е.Л. Лейдерман¹,
А.Н. Варакин², В.Г. Панов²

¹ФБУН «Екатеринбургский медицинский научный центр профилактики и охраны здоровья рабочих промышленных предприятий» Роспотребнадзора; Россия, Екатеринбург;

²ФГБУН «Институт промышленной экологии» Уральского отделения РАН; Россия, Екатеринбург

Введение. В основе синдрома запястного канала (СЗК) лежит компрессионное поражение срединного нерва. Характерные жалобы пациентов не всегда коррелируют с клиническими изменениями, даже с применением провокационных диагностических тестов (Тинеля, Фалена, дигитальной компрессии). Информативность ЭНМГ-исследования как «золотого стандарта» диагностики нейропатий, по данным Американского центра диагностической медицины, составляет 49–84 %. Основные проблемы выявления СЗК возникают на стадии формирования нейропатии при отсутствии выраженных клинических и нейрофизиологических изменений. Использование дополнительной искусственной компрессии срединного нерва на уровне предплечья усугубляет имеющиеся нарушения электрогенеза нерва и позволяет с помощью ЭНМГ-мониторирования обнаружить начальные формы СЗК.

Цель исследования — изучение и оценка динамики ЭНМГ-показателей (латенция, СРВ, амплитуда) по сенсорным и моторным волокнам срединного нерва при проведении теста искусственной компрессии предплечья у пациентов с различной степенью выраженности СЗК.

Материалы и методы. В условиях неврологической клиники обследованы 56 пациентов, которые были разделены на 3 группы с учетом критериев включения и исключения. У всех пациентов до и после компрессии определяли показатели проводимости по срединным нервам: латенцию, амплитуду сенсорного и моторного ответов, СРВ по сенсорным и моторным волокнам.

В 1-ю (контрольную) группу вошли 18 практически здоровых лиц, у которых жалобы отсутствовали, неврологический статус был без отклонения, исходные ЭНМГ-показатели верхних конечностей находились в пределах нормальных значений.

Все пациенты 2-й группы ($n = 20$) предъявляли жалобы на онемение в пальцах кистей преимущественно в ночное время. Регистрировались положительные провокационные тесты Тинеля, Фалена, пальцевой компрессии, гипалгезия на I–IV пальцах. По данным ЭНМГ преобладали сенсомоторные аксонально-демиелинизирующие формы поражения срединного нерва.

Пациенты 3-й группы ($n = 18$) — «условно здоровые» с жалобами на периодическое ночное онемение пальцев кистей. Неврологический статус и стандартное ЭНМГ-исследование были без отклонений. Все группы были сопоставимы по возрасту и половому составу.

Для выявления особенностей изменения ЭНМГ-параметров и оценки резервных компенсаторных возможностей срединного нерва с различной степенью поражения, а также у здоровых лиц моделировали условия дополнительной искусственной компрессии срединного нерва (по стандартной методике).

Результаты. В 1-й группе на фоне проведения искусственной компрессии зафиксировано статистически значимое изменение всех ЭНМГ-показателей, но диапазон их находился в пределах нормальных значений. У пациентов 2-й группы после теста регистрировали статистически значимую отрицательную динамику ($p < 0,05$). Увеличилась латенция по моторным (+ 0,905 ед.) и сенсорным волокнам (+ 0,540 ед.), значительно уменьшилась амплитуда чувствительного (– 4,20 ед.) и в меньшей степени М-ответа (– 1,11 ед.), усилилось снижение СРВ по сенсорным (– 6,25 ед.) и меньше по моторным волокнам (– 1,45 ед.). Таким образом, отмечалось усугубление имеющегося до выполнения пробы нарушения аксонального проведе-

ния у больных с СЗК и, как следствие, усиление блока проведения по срединному нерву в условиях дополнительной компрессии.

В 3-й группе эффект был значительным ($p < 0,05$) для всех показателей, кроме амплитуды М-ответа и СРВ по двигательным волокнам. Тенденция изменения показателей у пациентов 3-й группы совпадает с изменениями у больных СЗК и отличается от вариабельности показателей 1-й группы.

Заключение. Использование дополнительной провокационной пробы искусственной компрессии при ЭНМГ-мониторировании позволило обнаружить особенности резервных возможностей нерва. У пациентов с СЗК компенсаторные возможности нерва низкие и на фоне дополнительной компрессии значимо увеличивается латенция, снижаются амплитуда и СРВ. В группе «условно здоровых» лиц дополнительная компрессия выявляет начальные нарушения резервных возможностей нерва в виде увеличения латенции, снижения амплитуды и СРВ преимущественно по сенсорным волокнам, характерные для пациентов с уже установленным диагнозом СЗК. Интерпретация полученных результатов позволяет проводить математическое прогнозирование течения и развития нейропатий.

Поражения периферической нервной системы после кардиохирургической агрессии

Н.Р. Давидов, О.И. Виноградов, Ю.И. Гороховатский,
А.Н. Кузнецов

ФГБУ «Национальный медико-хирургический центр
им. Н.И. Пирогова» Минздрава России; Россия, Москва

Цель работы — определить причины поражений периферической нервной системы (ПНС) у пациентов, подвергшихся кардиохирургическим операциям, и разработать подходы к их профилактике.

Материалы и методы. Были обследованы 57 пациентов (34 мужчины и 23 женщины), перенесшие оперативные вмешательства. Все больные перенесли кардиохирургические операции: аортокоронарное шунтирование (54,39 %), реконструктивные операции на клапанах сердца (45,61 %). Пациенты имели сопоставимые характеристики по возрасту и полу. В качестве наркоза использовали препарат севофлуран. Операции на сердце выполняли в условиях искусственного кровообращения, умеренной гипотермии и фармакоологической кардиopleгии. Анализировали дооперационные, интраоперационные и послеоперационные факторы риска поражения ПНС. Проводили сЭНМГ до оперативного вмешательства и на 7-е сутки после него. Оценивали амплитуду, СРВ по моторным и сенсорным волокнам, F-волну.

Результаты. У 19 пациентов в послеоперационном периоде были выявлены признаки поражения ПНС: полинейропатия (89,47 %) и мононейропатия локтевого нерва (10,53 %). Основную группу составили 17 больных (7 мужчин и 10 женщин), у которых в послеоперационном периоде развилась полинейропатия, контрольную — 38 пациентов (22 мужчины и 16 женщин) без признаков полинейропатии. Дооперационные и интраоперационные факторы риска у больных обеих групп не достигли уровня статистической значимости ($p > 0,05$). В послеоперационном периоде синдром полиорганной недостаточности наблюдали в основной группе у 16 (94,11 %) пациентов, в контрольной — у 1 (2,63 %) ($p < 0,01$); сепсис — у 17 (100 %) и 1 (2,63 %) пациента соответственно ($p < 0,01$). Пневмонию отметили у 15 (88,23 %) пациентов основной группы,

у 4 (10,52 %) — контрольной ($p < 0,01$). В результате больные с признаками полинейропатии дольше находились в отделении интенсивной терапии ($p < 0,05$), им более длительно проводили искусственную вентиляцию легких и инотропную поддержку ($p < 0,05$). Летальный исход достоверно чаще регистрировали у пациентов основной группы — в 9 (52,94 %) случаях, в контрольной группе летальных исходов не было ($p < 0,01$). ЭНМГ-показатели больных контрольной группы не претерпевали значимых изменений по сравнению с дооперационным периодом ($p > 0,05$).

Выводы. Наиболее частый тип поражения ПНС у пациентов, подвергшихся кардиохирургическим операциям, — полинейропатия. Коморбидный фон, виды операций на сердце, техника оперативного вмешательства, особенности анестезиологического пособия не являются причинами развития полинейропатии у пациентов, подвергшихся операциям на сердце в условиях искусственного кровообращения. Полинейропатия в послеоперационном периоде у пациентов, перенесших кардиохирургические операции, возникает в рамках синдрома полиорганной недостаточности и сепсиса.

Клинико-инструментальная характеристика новообразований периферической нервной системы

Д.С. Дружинин¹, М.Л. Новиков², Т.Э. Торно², А.В. Федоров²

¹ГБОУ ВПО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, Ярославль;

²отделение реконструктивной микрохирургии МУЗ «Клиническая больница скорой медицинской помощи им. Н.В. Соловьева»; Россия, Ярославль

Введение. Опухоли периферических нервов возникают из шванновских клеток (шваннома, или невринома) и соединительно-тканых оболочек нервного ствола (нейрофиброма). Новообразования могут иметь как доброкачественный, так и злокачественный характер. Главным диагностическим критерием опухолей периферических нервов являются результаты цитологического исследования биоптата образования, которое позволяет определить характер опухоли, доброкачественность или злокачественность процесса.

Цель исследования — определить характерные клинико-электрофизиологические и УЗ-характеристики новообразований ПНС с учетом данных биопсии.

Материалы и методы. Были обследованы 214 пациентов с клинической картиной мононейропатии, включающей наличие чувствительных и двигательных нарушений, без указаний в анамнезе на травматический характер повреждения, а также пациенты со случайно выявленными опухолями периферических нервов по данным МРТ или УЗ-методов исследования. Клиническую оценку двигательного дефицита выполняли с использованием шкалы British Medical Research Council (M0–M5). Электрофизиологическое исследование: сЭМГ моторных и сенсорных волокон, иЭМГ с оценкой параметров ПДЕ. УЗИ периферических нервов осуществляли на УЗ-сканере Sonoscape S20Pro. В отдельных случаях проводили МРТ.

Результаты. Новообразования периферических нервов были выявлены в 19 (8,8 %) случаях, из них в 1 (5,2 %) отмечали злокачественный характер (лимфосаркома в фасцикуле седалищного нерва), в 18 (94,8 %) — доброкачественный. По данным гистоло-

гического исследования большинство новообразований составили шванномы — 9 (47,3 %), нейрофибромы — 5 (26,3 %), лимфосаркома — 1 (5,2 %), в остальных случаях гистологическую структуру определить не удалось. Клиническая картина: 4 (21,0 %) пациента не имели чувствительных или двигательных нарушений, у 5 (26,3 %) больных преобладали чувствительные нарушения и ощущение жжения, у 3 (15,7 %) были двигательные нарушения, у 7 (36,8 %) пациентов имели место как чувствительные, так и двигательные нарушения. В 1 наблюдении новообразование было локализовано в спинномозговом нерве, в 1 случае — во вторичном стволе плечевого сплетения, оба случая с бессимптомным течением. При локализации опухоли в подмышечном ($n = 1$), мышечно-кожном ($n = 1$) и седалищном нервах ($n = 1$) преобладали двигательные нарушения со слабо выраженной атрофией иннервируемых мышц, в малоберцовых, большеберцовых, локтевых и срединных нервах — смешанные (чувствительно-двигательные) нарушения, а в икроножном, общем пальцевом и подошвенных нервах ($n = 2$) — чувствительные нарушения (парестезии и ощущение жжения по ходу иннервируемого нерва). Таким образом, чем более дистальная локализация опухоли, тем более выражены чувствительные нарушения, при более проксимальной локализации чаще отмечают бессимптомное течение или только двигательный дефицит. В 1 наблюдении в проксимальном отделе седалищного нерва с картиной выраженных чувствительно-двигательных нарушений была выявлена опухоль, имеющая злокачественный характер. В 14 (73,6 %) случаях обнаружен симптом Тинеля, при этом наибольшую выраженность он имел при поверхностном расположении опухоли. Электрофизиологическая картина была малоспецифична: снижение амплитуды моторного ответа со стороны нерва, где была выявлена опухоль, зарегистрировано в 11 (57,8 %) случаях, моторный или сенсорный блок проведения — в 3 (15,7 %). В 4 (21,0 %) наблюдениях электрофизиологические параметры соответствовали нормальным значениям и не имели разницы с интактной конечностью. В 1 исследуемом случае были представлены электрофизиологические признаки туннельной нейропатии срединного нерва на уровне карпального канала, однако при проведении оперативного вмешательства по декомпрессии нерва визуально была найдена опухоль нерва, которая в дальнейшем была иссечена.

УЗ-диагностика новообразований основана на продольном и поперечном сканировании нерва на конечности. УЗ-признаки шванномы: веретенновидное гипоехогенное образование, эксцентрическое расположение по отношению к оси нерва, хорошая васкуляризация, иногда имеются внутриопухолевые жидкостные включения. Для нейрофибромы характерны центральное расположение по отношению к нерву, шаровидная форма, наличие неоднородных гиперэхогенных включений. Во всех случаях удается проследить проксимальный и дистальные концы нерва, что является важным диагностическим критерием, позволяющим дифференцировать вненервные образования (например, кисту). В 1 наблюдении опухоль представляла гипоехогенное утолщение одной из фасцикул седалищного нерва. МРТ обладает значительно меньшей чувствительностью по сравнению с УЗ-методами исследования (≤ 5 мм) по сравнению с УЗ-методами исследования.

Основные эпидемиологические показатели миастении в Ленинградской области

Л.Г. Заславский¹, А.Б. Хуршилов¹, Е.А. Скорнякова²

¹ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. И.П. Павлова» Минздрава России; Россия, Санкт-Петербург;

²ГБУЗ «Ленинградская областная клиническая больница»; Россия, Санкт-Петербург

Введение. Значимым аргументом, определяющим актуальность проблемы, является рост заболеваемости миастенией; за последние 50 лет она прогрессивно увеличилась с 3,1 до 14,2–20,3 случая на 100 тыс. населения. В настоящее время остаются слабо изученными вопросы эпидемиологии миастении, в том числе в Ленинградской области, отсутствуют данные о распространенности и ежегодной заболеваемости, распределении их по полу, возрасту и территориальному признаку.

Материалы и методы. Были проанализированы стационарные и амбулаторные карты всех пациентов с миастенией, находившихся на лечении в неврологическом отделении Ленинградской областной клинической больницы в период с 2003 по 2012 г. С учетом настоящего порядка организации помощи больным миастенией в Ленинградской области указанные данные можно использовать для объективного клинко-эпидемиологического исследования.

Результаты и обсуждение. За период с января 2003 г. по декабрь 2012 г. в неврологическом отделении Ленинградской областной клинической больницы проходили диагностику и лечение 82 пациента с миастенией, к настоящему времени на активном учете находятся 78 больных.

С учетом численности населения Ленинградской области распространенность заболевания миастенией среди лиц старше 18 лет составила 5,4 случая на 100 тыс. жителей. Из них 68,8 % женщин (средний возраст 50,2 года) и 31,2 % мужчин (средний возраст 47,7 года). Во всех группах, кроме группы пожилого возраста (60–74 года), миастения чаще встречалась у женщин; в среднем соотношение составляло 1:2. В группе лиц пожилого возраста данное соотношение было 1:1; в целом в этой возрастной группе отмечается наибольшая распространенность заболевания — 7,9 случая на 100 тыс. населения. Наименьшая распространенность регистрируется в молодом возрасте (18–29 лет) и составляет 3,9 случая на 100 тыс. населения.

В среднем заболеваемость миастенией с учетом численности населения за последние 5 лет составляла 0,34 случая на 100 тыс. жителей в год, а за последние 10 лет — 0,29 случая.

Заключение. Таким образом, распространенность миастении в Ленинградской области ниже, чем во многих других регионах России. Среди больных в возрастной группе 45–59 лет преобладают женщины, а также отмечается значительное число заболевших с дебютом в пожилом возрасте.

В целом проведение клинко-эпидемиологических исследований и создание регионального регистра являются неотъемлемым этапом улучшения медико-социальной помощи больным миастенией.

**Тревожно-депрессивные расстройства
и качество жизни у больных миастенией**Л. Г. Заславский¹, А. Б. Хуршилов¹, Е. А. Скорнякова²¹ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный
медицинский университет им. И. П. Павлова» Минздрава России;
Россия, Санкт-Петербург;²ГБУЗ «Ленинградская областная клиническая больница»;
Россия, Санкт-Петербург

Введение. В развитии и течении миастении важное значение имеет психологический фактор, который выступает в роли пускового механизма болезни и значительно влияет на особенности клинического течения и эффективность проводимой терапии. Нельзя не учитывать хроническое психотравмирующее воздействие болезни на личность, влияние перманентной реальной витальной угрозы на психику. Больные миастенией ограничены в выборе профессии, вождении автомобиля, зачастую имеют трудности в создании и сохранении семьи.

Цель работы — провести оценку качества жизни и аффективных расстройств у больных миастенией.

Материалы и методы. В исследование включены данные 34 больных миастенией, проживающих в Ленинградской области. Для диагностики аффективных расстройств использовали шкалу тревоги Спилберга—Ханина, шкалу депрессии CES-D, для оценки качества жизни применяли опросник SF-36. Сравнение проводили с популяционными данными, а также среди всех исследуемых больных, разделенных на несколько групп в зависимости от тяжести и длительности заболевания.

Результаты. При оценке качества жизни с помощью опросника SF-36 наиболее низкие показатели отмечали по шкалам общего здоровья — 56,7 балла и ролевого функционирования — 49,5 балла. По сравнению с популяционными данными достоверное снижение качества жизни получено только по показателям физического здоровья ($p = 0,04$). Выявлена достоверная зависимость качества жизни по показателю физического здоровья от тяжести заболевания по Международной шкале оценки тяжести миастении ($p = 0,03$).

При оценке тревожности с использованием шкалы Спилберга—Ханина среднее значение по показателю ситуационной тревожности составило $31,8 \pm 8,3$ балла, а по показателю личной тревожности — $31,5 \pm 8,1$ балла. Для больных миастенией в целом характерны легкие депрессивные расстройства; уровень депрессии по шкале CES-D составляет в среднем $20,1 \pm 7,9$ балла. По нашим данным, среди пациентов с миастенией со сроком заболевания до 3 лет типичными являются умеренные тревожные расстройства. Депрессивные расстройства характерны для пациентов с длительным (более 3 лет) анамнезом заболевания; среди них уровень депрессии по шкале CES-D составил 26,1 балла, что статистически значимо ($p = 0,03$) выше, чем у больных на ранних этапах заболевания.

Заключение. Несмотря на трудности в сравнительной оценке показателей качества жизни больных миастенией, в целом в Ленинградской области отмечается их снижение относительно популяционных данных. Умеренные тревожные и депрессивные расстройства часто проявляются у больных миастенией, причем в первые годы характерны преимущественно тревожные расстройства, сменяющиеся с течением времени депрессивными.

**Кратковременные эффекты однократного
внутриканального введения бетаметазона
и регулярного использования лучезапястного
ортеза при лечении синдрома запястного канала**

В. Н. Киселев

ФГБУ «Всероссийский центр экстренной и радиационной медицины
им. А. М. Никифорова» МЧС России; Россия, Санкт-Петербург

Введение. СЗК — механическое сдавление срединного нерва в запястном канале, сопровождающееся нарушением чувствительности, парестезиями, болью и слабостью мышц кисти. По данным разных авторов, эта патология составляет 50–90 % случаев всех туннельных нейропатий (S. Aroori, R. Spence, 2008), является самой частой причиной онемения кисти и представляет собой удобную модель изучения методов диагностики и лечения хронического механического повреждения периферического нерва.

Цель исследования — оценить анатомические и функциональные изменения в срединном нерве, а также динамику субъективных ощущений после однократного внутриканального введения бетаметазона при СЗК в сочетании с регулярным использованием лучезапястного ортеза.

Материалы и методы. В исследовании приняли участие 11 пациентов (81,8 % мужчин и 18,2 % женщин), у которых по данным ЭНМГ был верифицирован СЗК легкой и умеренной выраженности. Средний возраст составил $58,4 \pm 2,6$ года. Обследование включало сбор жалоб и анамнеза, неврологический осмотр с выполнением проб Тинеля и Фалена, заполнение Бостонского опросника степени выраженности симптомов СЗК. Использовали инструментальные методы диагностики: УЗИ срединного нерва в запястном канале и ЭНМГ. По данным ЭНМГ оценивали моторные, сенсорные и F-ответы срединного и локтевого нервов, моторную и сенсорную СРВ по ним на предплечье и кисти, выполняли сравнительное исследование сенсорной СРВ по срединному и локтевому нервам на кисти. По результатам УЗИ определяли площадь поперечного сечения срединного нерва на уровне входа в запястный канал. У всех пациентов СЗК имел место с 2 сторон, однако анализ данных и лечение проводили для наиболее пораженной стороны. После первичного обследования осуществляли локальное однократное введение бетаметазона в запястный канал (блокаду) по стандартной методике. Помимо этого все пациенты использовали ортез на лучезапястный сустав на период ночного сна и днем при интенсивной нагрузке на кисть. Через 2 мес после выполнения блокады проводили повторное исследование, которое включало все вышеперечисленное. Статистическую обработку данных осуществляли в программе MS Excel. Оценку достоверности различий выполняли по критерию Манна—Уитни.

Результаты. Средние значения показателей обследования до лечения: Бостонский опросник — $20,9 \pm 2,8$ балла, дистальная латентность М-ответа срединного нерва — $5,34 \pm 0,4$ мс, амплитуда М-ответа срединного нерва — $7,0 \pm 0,6$ мВ, сенсорная СРВ по срединному нерву на кисти — $32,6 \pm 2,38$ м/с, амплитуда сенсорного ответа — $13,5 \pm 3,2$ мВ, разница латентности сенсорного ответа срединного и локтевого нервов на кисти при сравнительном исследовании — $1,7 \pm 0,2$ мс, площадь поперечного сечения срединного нерва на уровне гороховидной кости — $14,8 \pm 1,6$ мм². Через 2 мес

после введения бетаметазона в запястный канал и регулярного использования лучезапястного ортеза наиболее значимое изменение касалось субъективного восприятия проявлений заболевания, а также показателей, отражающих качество проведения импульса по сенсорным волокнам срединного нерва. Общий балл по Бостонской шкале снизился на 37,8 % ($p < 0,05$). Наиболее изменившимся показателем объективного исследования была разница латентности сенсорного ответа срединного и локтевого нервов на кисти при сравнительном исследовании (уменьшение на 44,3 %; $p < 0,05$). Были выявлены увеличение сенсорной СРВ по срединному нерву на кисти на 12,5 %, амплитуды сенсорного ответа срединного нерва на 12,2 %, амплитуды М-ответа на 2,3 %, уменьшение дистальной латентности М-ответа на 15,8 %, площади поперечного сечения срединного нерва на уровне входа в запястный канал на 8,6 %.

Закключение. Нехирургическое лечение СЗК, включающее однократное введение бетаметазона в запястный канал в сочетании с регулярным использованием лучезапястного ортеза, дает достоверный краткосрочный положительный эффект в отношении субъективной оценки симптомов и сенсорной СРВ по срединному нерву в запястном канале. Изменение амплитуд моторного и сенсорного ответов срединного нерва лежит в пределах погрешности измерения. Изменение других исследованных показателей не было статистически достоверным, однако по каждому из них отмечалась положительная динамика разной степени выраженности, что, возможно, связано с малым размером выборки. Необходимы дальнейшее исследование результатов лечения на больших выборках, оценка долгосрочного эффекта такого лечения, выработка наиболее действенной схемы использования стероидов.

Функциональные возможности моторных и сенсорных волокон периферического нерва человека при изменении температурных режимов

М.О. Ковальчук, L.J. van Schelven, H. Franssen

Университетский медицинский центр Утрехта;
Нидерланды, Утрехт

Введение. Внешняя температура может оказывать значимое воздействие на центральную и периферическую нервную систему, изменяя кинетические свойства ионных каналов и состояние мембранного потенциала. При различных патологиях периферических нервов изменение внешних температурных режимов может усугублять или облегчать симптомы заболевания. Так, при мультифокальной моторной нейропатии охлаждение может усиливать мышечную слабость.

Цель работы — оценка воздействия температуры на показатели возбудимости аксональной мембраны *in vivo* у здоровых испытуемых.

Материалы и методы. Были проведены исследование возбудимости аксональной мембраны (метод threshold tracking) и клиническая функциональная оценка моторных и сенсорных волокон срединного нерва 17 здоровым испытуемым (7 мужчин, средний возраст 32 года) после нагревания нерва до температуры 37 °С и охлаждения его до 20 °С.

Результаты. В двигательных аксонах охлаждение привело к сужению кривой порогового электротона (fanning-in), повышению

крутизны уклонов кривой I/V и увеличению рефрактерности. В чувствительных волокнах охлаждение также привело к увеличению рефрактерности, но, в отличие от двигательных волокон, к уплощению наклонной кривой I/V и отсутствию феномена fanning-in.

Обсуждение. Изменения в моторных аксонах, вызванные охлаждением, сравнимы с деполяризацией. Однако в сенсорных волокнах охлаждение вызывает более неоднозначные явления, которые не могут быть объяснены исключительно в рамках деполяризации. Данные изменения могут указывать на различие в представленности медленных калиевых каналов и/или HCN-каналов в сенсорных волокнах и, соответственно, на отличную функциональную реактивность 2 типов аксонов в отношении внешней температурной среды.

Диагностические критерии и патогенетические подходы к терапии миастении

В.Д. Косачев, Т.М. Алексеева, О.А. Крейс

Кафедра неврологии им. акад. С.Н. Давиденкова ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России; Россия, Санкт-Петербург

Введение. Кафедра неврологии им. акад. С.Н. Давиденкова СЗГМУ им. И.И. Мечникова занимается изучением проблемы миастении с 1945 г. и к настоящему времени накоплен опыт диагностики и лечения больных миастенией всех возрастных групп с различными формами заболевания, во многом приоритетный. Миастения (myasthenia gravis) — тяжелое аутоиммунное нервно-мышечное заболевание, развитие которого обусловлено образованием патологических аутоантител к различным антигенным мишеням нейромоторного аппарата. К главным клиническим проявлениям миастении относится патологическая утомляемость мышц, приводящая к парезам и параличам.

Цель исследования — уточнить критерии диагностики и оптимизировать патогенетическую терапию различных форм миастении.

Материалы и методы. Были обследованы 1208 больных миастенией в возрасте 18–78 лет (средний возраст 37,7 года) с различными формами заболевания: генерализованной — 911 (75,4 %) пациентов, глазной — 168 (13,9 %) и глоточно-лицевой — 129 (10,7 %). Длительность заболевания составляла от 6 мес до 32 лет. Среди обследуемых было 832 (68,9 %) женщины и 376 (31,1 %) мужчин. Методы исследования: клинический, ЭНМГ, иммунологический, КТ и МРТ органов переднего средостения.

Результаты и обсуждение. Миастения — трудно диагностируемое и тяжелое заболевание. В основе клинической картины лежит нарушение функции поперечно-полосатой мускулатуры различной локализации: головы, шеи, туловища, конечностей. Диагностика миастении базируется на выявлении патологической утомляемости мышц, приводящей к парезам или параличам с последующим восстановлением мышечной силы после отдыха или под влиянием антихолинэстеразных препаратов.

По данным длительного катamnестического наблюдения и анализа клинико-неврологических проявлений различных форм миастении, результатов иммунологического и ЭНМГ-исследований определены значимые диагностические критерии, разработаны схема клинической диагностики и стратегия патогенетической терапии различных форм заболевания.

Выделены 4 группы критериев диагностики миастении: клинические, фармакологические, ЭНМГ и иммунологические. Клинические критерии включают в себя нарушения функции экстраокулярной и бульбарной мускулатуры, слабость и утомляемость мышц туловища и конечностей. Фармакологические критерии диагностики представлены положительной прозериновой или калиминовой пробой. ЭНМГ-критерий — определение глубины декремента (степень снижения амплитуды 5-го М-ответа по отношению к 1-му, выраженная в процентах). Иммунологические критерии диагностики включают определение в сыворотке крови антител к ацетилхолиновым рецепторам (АХР) и другим антигенным мишеням. Диагноз миастении считается несомненным при ее подтверждении по всем 4 критериям, достоверным при наличии 3 критериев диагностики, вероятным при 2 и сомнительным при 1.

В лечении пациентов с миастенией использовали базисную терапию антихолинэстеразными препаратами с подбором строго индивидуальной суточной дозы — достижение максимальной компенсации миастенических симптомов при минимальных побочных явлениях. Тимэктомии подверглись 508 (42,0 %) больных миастенией, остальные пациенты получали медикаментозную патогенетическую терапию. Положительный эффект при оперативном лечении наблюдался в 91,1 % случаев и сохранялся в среднем в течение 5–10 лет и более, а при консервативном лечении — в 80,2 %. Глюкокортикостероидную терапию проводили 399 (33,0 %) больным, она оказалась эффективной в 82,5 % случаев. Лучевую терапию на область вилочковой железы выполняли 86 (7,1 %) пациентам, из них 47 (3,9 %) больным — в сочетании с поддерживающей глюкокортикостероидной терапией. По показаниям 114 (9,4 %) пациентам назначали цитостатические препараты (азатиоприн, циклоsporин и циклофосфан). В комплексном лечении миастении использовали эфферентную терапию: обменный плазмаферез, гемосорбцию и энтеросорбцию с положительным терапевтическим эффектом в 89,6; 86,5 и 61,0 % случаев соответственно.

Выводы. Диагностика миастении должна основываться на совокупности клинических, фармакологических, иммунологических и ЭНМГ-критериев. Правильная диагностика и своевременное назначение адекватных методов лечения приводят к компенсации двигательных расстройств более чем у 80 % больных. Выбор метода терапии миастении определяется формой заболевания, степенью тяжести и характером течения патологического процесса. Перспективной является целенаправленная иммунотерапия, оказывающая воздействие на главные эффекторные молекулы — основные участники патогенеза.

Синдром инактивации фетального ацетилхолинового рецептора

С.Л. Куликова, С.А. Лихачев

ГУ «Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии» Минздрава Республики Беларусь; Республика Беларусь, Минск

Введение. Существует 2 формы АХР: фетальная изоформа и изоформа взрослых. Фетальный АХР присутствует у ребенка до 33-й недели гестации, после чего происходит замена γ-субъединицы на ε-субъединицу (изоформу взрослых). При ми-

астении может происходить образование антител к обеим изоформам, и от соотношения их у матери иногда зависит наличие или отсутствие неонатальной миастении у ребенка. Если у матери доминирует фетальный тип антител, у нее могут быть легкие проявления заболевания, в то время как у ребенка может возникнуть выраженная мышечная слабость. Патологическое воздействие материнских антител при неонатальной миастении прекращается приблизительно через 3 нед, но симптомы могут сохраняться до 4 мес. Помимо неонатальной миастении, у младенцев, рожденных от матерей, страдающих этим заболеванием, в литературе описана вероятность развития таких редких болезней, как множественный врожденный артрогрипоз, легочная гипоплазия и синдром инактивации фетального АХР.

Термин «синдром инактивации фетального АХР» был предложен М. Оскош и соавт. в 2008 г. для описания характерного фенотипа у ребенка, рожденного от матери, страдающей аутоиммунной миастенией с высоким уровнем антител к фетальному АХР, в виде лицевой диплегии, бульбарного синдрома и высокого неба.

Цель работы — описание собственного клинического наблюдения ребенка, рожденного от матери, страдающей миастенией, с указанным фенотипом.

Пациентка М., 3 лет, поступила в РНПЦ неврологии и нейрохирургии с жалобами на выраженную слабость мимической мускулатуры и гнусавый оттенок голоса. Из анамнеза известно, что мать девочки болеет аутоиммунной генерализованной миастенией (уровень антител к АХР (изоформа взрослых) 8,0 нмоль/л, декремент амплитуды М-ответа с дельтовидной мышцы 47 %), по поводу чего в период беременности и в настоящее время получает пиридостигмина бромид 60 мг 5 таблеток в сутки. Девочка рождена от 2-й беременности на сроке 39 нед с массой тела 3200 г. При рождении у ребенка отмечали снижение мышечного тонуса, слабый крик, дыхательную недостаточность, потребовавшую искусственной вентиляции легких в течение 6 дней. С первых дней жизни наблюдали слабость мимической мускулатуры, которая, со слов матери, на протяжении последующих 3 лет оставалась без динамики. Также у матери девочки имелась 3-я беременность, завершившаяся самопроизвольным выкидышем на сроке 7–8 нед. Роды на сроке 38 нед завершились 4-й беременностью, однако ребенок родился с выраженной мышечной гипотонией и умер на 18-е сутки от дыхательной недостаточности.

При неврологическом осмотре: высшая нервная деятельность — интеллект соответствует возрасту, говорит предложениями. Черепные нервы: глазодвигательных нарушений нет. Лицевая диплегия: не морщит лоб, не может зажмурить глаза (веки не смыкаются на 4 мм), не надувает щеки, не может вытянуть губы в трубочку и улыбнуться. Рот открыт. Готическое небо. Выражена дисфония. Глоточный рефлекс снижен, глотание не затруднено. Мышечный тонус в конечностях диффузно снижен. Сухожильно-периостальные рефлексы без асимметрии, патологические стопные знаки отсутствуют. Походка без особенностей. Синдрома патологической мышечной утомляемости не выявлено. Физическое развитие ребенка соответствует возрасту. Прозериновый тест отрицательный. По данным ЭМГ-исследования декремент с лицевой мускулатуры не обнаружен, антитела к АХР отсутствуют, МРТ головного мозга (3 Тл) без патологии, уровень КК в норме.

Таким образом, на основании особенностей характерного фенотипа (непрогрессирующая лицевая диплегия, дисфония, готическое

небо), наличия признаков транзиторной неонатальной миастении при рождении, аутоиммунной миастении у матери ребенка был установлен диагноз синдрома инактивации фетального АХР у ребенка, рожденного от матери, страдающей аутоиммунной генерализованной миастенией, проявляющейся лицевой диплегией, дисфонией и готическим небом.

Заключение. Развитие фенотипа, характерного для синдрома инактивации фетального АХР, связывают с избирательной уязвимостью определенных мышечных групп к патологическому воздействию антител, направленных к фетальному АХР, во время созревания ребенка. В нашем случае антитела к фетальному АХР у матери девочки не определяли, и диагноз был поставлен клинически. Самопроизвольный выкидыш во время 3-й беременности и рождение ребенка с тяжелой дыхательной недостаточностью и мышечной гипотонией от 4-й беременности также могут косвенно свидетельствовать о возможном патологическом воздействии антител к фетальному АХР. На протяжении всех беременностей мать девочки не получала патогенетической терапии по поводу миастении (глюкокортикостероиды, плазмаферез, иммуноглобулин, цитостатики), которая могла бы предотвратить или уменьшить проявления синдрома мышечной слабости у рожденных детей.

Орфанные болезни: состояние вопроса на сегодняшний день.

Болезнь Помпе с поздним началом с фенотипом поясно-конечностной мышечной дистрофии

С.А. Курбатов¹, С.С. Никитин², Е.Ю. Захарова³

¹АУЗ Воронежской области «Воронежский областной клинический консультативно-диагностический центр»; Россия, Воронеж;

²ФГБНУ «Научно-исследовательский институт общей патологии и патофизиологии»; Россия, Москва;

³ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Россия, Москва

Введение. Болезнь Помпе (БП) с поздним началом (БППН), или гликогеноз II типа (ОМIM: 232300), — редкое аутосомно-рецессивное медленно прогрессирующее заболевание с преимущественным поражением поперечно-полосатой и сердечной мускулатуры. Причина БППН — в избыточном накоплении гликогена в лизосомах вследствие мутаций гена *GAA* и снижения активности фермента кислой α -глюкозидазы (α -ГЗД). Клинически БППН характеризуется дебютом в любом возрасте после 1 года с выраженной вариабельностью поражения различных групп мускулатуры и умеренным повышением уровня КК. Все это погружает БППН в широкий спектр миопатий, отдалая своевременную постановку диагноза и назначение фермент-заместительной терапии, позволяющей избежать инвалидизации у больных при раннем начале лечения.

Материалы и методы. Мы представляем оригинальное наблюдение больной Т. с БППН с предложением алгоритма диагностики в группе неverified миопатий. Пациентке были выполнены клинико-генеалогический анализ, неврологический осмотр, сЭМГ, иЭМГ, рентгеновская компьютерная томография (РКТ) мышц ног, биопсия мышц бедра, анализ активности α -ГЗД и ДНК-диагностика.

Больная Т., 35 лет, была направлена для проведения ЭМГ-исследования с предварительным диагнозом поясно-конечностной мышечной дистрофии (ПКМД). На момент осмотра жалобы на медленно, неуклонно прогрессирующую слабость в конечностях, одышку при ходьбе, боли и судороги в мышцах, уменьшение объемов мышц бедер и плечевого пояса.

Пациентка росла и развивалась соответственно возрасту. До 14 лет занималась художественной гимнастикой с высокими спортивными результатами, но с 15 лет перестала справляться с физической нагрузкой и оставила занятия спортом. В 20 лет стала замечать затруднения при вставании с корточек. С 22 лет из-за болей в спине проходила лечение у невролога с диагнозом остеохондроз. Течение заболевания с нарастанием слабости скелетных мышц. В 35 лет в связи с одышкой при физической нагрузке пациентка была направлена на консультацию к генетику для исключения миопатии.

Неврологический статус. Черепно-мозговые нервы: слабость в круговых мышцах рта до 4 баллов, в сгибателях шеи до 3 баллов. Гипотрофия мышц плечевого пояса, больших грудных и ягодичных мышц. Снижение тонуса мышц в проксимальных отделах конечностей. Сухожильные рефлексы с бицепсов живые, $D = S$; с трицепсов и карпорадиальные — снижены, $D = S$; коленные — низкие, $D > S$; ахилловы — оживлены, $D = S$. Вялый проксимальный тетрапарез. Походка по типу «утиной», усилен поясничный лордоз. Лестничное вставание из положения со стула. Ходит на пятках и пальцах. Чувствительных и координаторных нарушений нет.

Клинический анализ: КК — 324 Ед/л (норма (N) < 140 Ед/л), аланинаминотрансфераза — 90,4 Ед/л (N < 33 Ед/л), аспаратамино-трансфераза — 65,1 Ед/л (N < 34 Ед/л).

УЗИ сердца и органов брюшной полости — без патологии. Электрокардиография — без патологии.

По данным сЭМГ нарушений не выявлено. По результатам иЭМГ обнаружены единичные псевдомиотонические разряды и положительные острые волны с дельтовидной и параспинальной мышц. Установлен миогенный паттерн с дельтовидной мышцы. Параметры ПДЕ в латеральной широкой мышце бедра в пределах нормальных значений.

РКТ мышц ног: неоднородная атрофия с замещением мышечной ткани жировой ягодичных, приводящих, полусухожильных, полуперепончатых, двуглавых и прямых мышц бедра; признаков жировой инволюции мышц голени не обнаружено.

Гистологическое исследование биоптата латеральной мышцы бедра: морфологическая и гистохимическая картина характерна для болезни накопления — гликогеноза.

В лаборатории наследственных болезней обмена веществ Медико-генетического научного центра проведены анализ активности α -ГЗД и ДНК-диагностика. Выявлено: снижение активности α -ГЗД до 2,4 нМ/мг/ч (N = 13,0–53,6 нМ/мг/ч), 2 мутации в гене *GAA* с.-32-13T>G и с.307T>G (p.Cys103Gly) в компаунд-гетерозиготном состоянии, что подтвердило диагноз БП.

Обсуждение. Сходство БППН с большой группой нервно-мышечных заболеваний при отсутствии настороженности относительно БП отдалает постановку диагноза в среднем на 7 лет, что демонстрирует общую проблему диагностики БППН. В приведенном наблюдении диагноз был установлен через 13 лет после первого обращения к неврологу.

Больная имела яркие признаки ПКМД и, как часто отмечается при БППН, не соответствовала ни одной из конкретных нозологических форм при детальном анализе симптомов. Пора-

жение мышц бедер у пациентки не противоречило по распределению ПКМД 1А, 1D, 2А, 2В, 2D, 2I и 2L, а также дистрофической миотонии 1-го и 2-го типов, миофибриллярной миопатии 4-го типа, лице-лопаточно-плечевой миодистрофии (ЛЛПМ), центронуклеарной миопатии (ген *DYN2*), которые были поставлены под сомнение. Для длительного течения ПКМД 1А, 1D, 2А, 2В, 2I, 2L, дистрофической миотонии 1-го типа, миофибриллярной миопатии 4-го типа, центронуклеарной миопатии (ген *DYN2*) характерно вовлечение мышц голени, которые были интактны у нашей больной. При ПКМД 2D описывают крайне высокие (> 5000 Ед/л) значения уровня КК, в рассматриваемом случае уровень КК — 324 Ед/л. Для ЛЛПМ не характерно вовлечение мышц шеи и подлопаточных мышц, выявленное у нашей больной. Отсутствие гипертрофии икроножных мышц, минимальные изменения при иЭМГ в латеральной мышце бедра, наличие дыхательных нарушений дали основание предполагать диагноз гликогена II типа. Это нашло свое подтверждение при анализе активности α -ГЗД и ДНК-диагностике.

В каждом конкретном случае БППН может фенотипически напоминать каждую из упомянутых выше миопатий, долго не позволяя установить правильный диагноз. При БППН иЭМГ и биопсии могут затруднять диагностику из-за полиморфности изменений и ложноотрицательных результатов, что снижает диагностическую значимость этих методов. Это нашло свое отражение при гистологическом исследовании мышцы нашей пациентки: в биоптате нет миодистрофических изменений, что согласуется с нормальной структурой ПДЕ при иЭМГ в той же мышце; выявляется крайне малое количество пылевидных включений гликогена при ШИК-реакции.

Заключение. При бессимптомных или малосимптомных персистирующих гиперкреатинфосфатемиях, генетически не верифицированных ПКМД, а также при подозрении на миопатии как первый шаг целесообразно определение активности α -ГЗД для своевременной диагностики БППН и раннего начала фермент-заместительной терапии.

Общие вопросы диагностики и дифференциальной диагностики нервно-мышечных заболеваний: место в алгоритме обследования и возможности ЭМГ. Миотонические разряды при ненаследственных миотонических синдромах

С.А. Курбатов¹, С.С. Никитин², О.П. Рыжкова³,
А.В. Поляков³, Е.Ю. Захарова³

¹АУЗ ВО «Воронежский областной клинический консультативно-диагностический центр»; Россия, Воронеж;

²ФГБНУ «Научно-исследовательский институт общей патологии и патофизиологии»; Россия, Москва;

³ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Россия, Москва

Введение. Миотонические разряды (МР) — это разряды высокой частоты отдельного мышечного волокна, возникающие, как правило, после легкого сокращения или механического раздражения мышцы. МР выглядят как повторяющиеся элементы с угасающей амплитудой и всегда выявляются у больных с клиническими признаками миотонии. МР специфичны для наследственных миотонических синдромов (НМС), но могут регистрироваться как у носителей НМС при отсут-

ствии в клинической картине миотонии, так и при заболеваниях, не связанных с миотонией: миопатии Дюшенна, центронуклеарных миопатиях, гипотиреозе, денервациях, миозитах и других заболеваниях. Все это требует от врача-нейрофизиолога аккуратной интерпретации выявляемых феноменов при проведении иЭМГ.

Материалы и методы. Мы представляем наблюдения 8 больных с ненаследственными миотоническими синдромами, у которых отсутствовали или были минимальными клинические признаки миотонии и по данным иЭМГ выявлены МР. Пациентам проведены неврологический осмотр, сЭМГ, иЭМГ, 7 больным с подозрением на миопатию выполнены РКТ мышц ног и/или ДНК-анализ.

Больная Б., 27 лет, и больной К., 57 лет, были направлены с подозрением на врожденную миотонию в связи со скованностью мышечных движений и замедлением ахилловых сухожильных рефлексов. Клиническая картина у обоих пациентов схожа в отеке мягких тканей, замедлении частоты сердечных сокращений, выпадении волос и замедлении ахилловых рефлексов, характерных для гипотиреоза. Двигательные задержки не уменьшались при повторных движениях (псевдомиотонические задержки), отсутствовали миотонический валок и гипертрофия скелетной мускулатуры. По данным иЭМГ с большеберцовой мышцы у обоих больных обнаружены редкие МР, большинство из которых напоминали псевдомиотонические разряды. У больного К. по результатам сЭМГ выявлена нейропатия срединных нервов в карпальных каналах. Пациентам диагностировали патологию щитовидной железы, и через 6 мес после терапии L-тироксеном отсутствовали все вышеуказанные симптомы, включая спонтанную активность при иЭМГ.

У всех нижеприведенных больных отсутствовали клинические признаки миотонии.

Больная А., 51 года, была направлена для исключения миастении, с астеническим синдромом, быстрой утомляемостью и снижением массы тела. Миастения исключена после проведения ритмической стимуляции и исследования одиночного мышечного волокна. По данным иЭМГ с общего разгибателя пальцев рук установлены редкие МР от крайне коротких (70 мс) до умеренно длительных (860 мс). В дальнейшем у больной были выявлены образования в молочной железе и диагностирован рак.

Больная Т., 35 лет, и больной А., 65 лет, длительно наблюдались по поводу подозрения на различные заболевания (болезнь мотонейрона, остеохондроз и др.), но в конечном итоге были направлены с первично-мышечной патологией. При клиническом осмотре обращал на себя внимание проксимальный тетрапарез, характерный для ПКМД. По данным иЭМГ выявлены единичные МР и МР с параспинальных мышц, бицепса и дельтовидной мышцы. У обоих пациентов клинические, ЭМГ-, РКТ-изменения мышц ног, повышение уровня КК позволили заподозрить болезнь Помпе, что нашло свое подтверждение при анализе α -глюкозидазы и ДНК-диагностике.

Больной Я., 6 лет, был направлен после проведения иЭМГ с подозрением на врожденную миотонию в связи с бурными МР, но псевдогипертрофия икроножных мышц, вялый проксимальный тетрапарез, уровень КК (10320 Ед/л), миогенный паттерн при иЭМГ позволили предположить миодистрофию Дюшенна. По данным ДНК-диагностики выявили дупликацию 42-го и 43-го экзонов в гене дистрофина, что подтвердило диагноз миодистрофии Дюшенна.

Больной Б., 17 лет, развивался с задержкой, поздно начал ходить (в 2 года 6 мес), с 2 лет наблюдалось ограничение движения глазных яблок и птоз, на протяжении всей жизни отмечены недоразвитие

скелетной мускулатуры, дефицит массы тела, слабость мышц без значительного прогрессирования. С 14 лет неоднократно выполняли и ЭМГ с выявлением миогенного поражения всех исследованных мышц и бурных МР длительностью > 2 с, характерных для дистрофической миотонии 1-го типа; последняя была исключена после ДНК-анализа. В дальнейшем по данным биопсии мышц обнаружена морфогистохимическая картина центронукулярной миопатии. В 17 лет после консультации в Детском научно-практическом центре нервно-мышечной патологии при НИКИ педиатрии, проведения ДНК-диагностики в гене *MTM1* был подтвержден диагноз центронукулярной миопатии X-сцепленной формы.

Больной Ш., 3 лет, направлен с подозрением на миопатию. По данным и ЭМГ выявлены нейрональный характер поражения и МР различной длительности. После проведения ДНК-анализа в гене *SMN1* выявлена делеция 7-го и 8-го экзонов и верифицирована спинальная амиотрофия 2-го типа.

Обсуждение и выводы. При НМС всегда регистрируются МР, что обусловлено нарушением работы ионных каналов мембран мышечных волокон. Однако при обнаружении МР, когда клинические признаки миотонии не сформировались, особенно у детей, встает непростой вопрос дифференциальной диагностики с включением широкого спектра заболеваний, не относящихся к НМС. В настоящее время не выявлены критерии отличия МР при НМС от немиотонических синдромов по причине редкой распространенности последних — примерно у 1 % больных с первично-мышечной патологией, реже при нейропатиях, нейронопатиях, болезнях щитовидной железы и некоторых других заболеваниях. В таких случаях необходимо акцентировать внимание на типе паттерна при и ЭМГ, наличии и распределении мышечной слабости, что в комплексе с параклиническими исследованиями позволяет своевременно диагностировать курабельные заболевания (гипо- и гипертиреоз, болезнь Помпе, миозиты, лекарственные миопатии), а при наследственных нервно-мышечных заболеваниях оптимизировать ДНК-диагностику для расчета генетического риска и проведения профилактики заболевания в семье.

Патогистологический анализ мышечной ткани пациента с поясно-конечностной мышечной дистрофией типа 2Q

М.О. Мавликеев^{1,2}, А.А. Титова¹, Г.О. Певнев^{1,2},
Г.Р. Гафиятулина¹, С.Н. Бардаков³, В.П. Федотов⁴,
З.Р. Умаханова⁵, А.М. Гамзатгаджиев⁵, А.А. Исаев⁶,
Р.В. Деев^{1,6}

¹ФГАУ ВПО «Казанский (Приволжский) федеральный университет»; Россия, Казань;

²ГБОУ ВПО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, Казань;

³клиника нервных болезней ФГБВОУ «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» Минобороны России; Россия, Санкт-Петербург;

⁴БУЗ Воронежской области «Воронежская областная клиническая больница № 1»; Россия, Воронеж;

⁵кафедра неврологии ФПК и ППС ГБОУ ВПО «Дагестанская государственная медицинская академия» Минздрава России; Россия, Махачкала;

⁶ПАО «Институт стволовых клеток человека»; Россия, Москва

Плектинопатии относятся к орфанным заболеваниям, вызванным мутациями в гене плектина. Плектин является белком цитоскелета и связывает его компоненты друг с другом в различных тканях. Плектинопатии отличаются полиморфизмом симптомов с преимущественным поражением кожи и скелетных мышц. Представляем наблюдение пациента с ПКМД типа 2Q (ПКМД 2Q), у которого обнаружена новая гомозиготная мутация chr8: 145047583C>A, Glu20ter в гене *PLEC*, изоформа 1f. У пациента был взят биоптат латеральной бедренной мышцы.

Цель исследования — патогистологический анализ биоптата скелетной мышцы пациента с ПКМД 2Q.

Тонкие срезы биоптата окрашивали гематоксилином и эозином по Маллори, иммуногистохимически с антителами к десмину, CD34, ядерному антигену пролиферирующих клеток (PCNA), тяжелым цепям быстрого и медленного миозина (MHCfast и MHCslow), Pax7 (маркер покоящихся миосателлитов), Myf5 и myogenin (фактор дифференцировки и маркер терминальной дифференцировки миосателлитов соответственно). В качестве контроля был взят биоптат икроножной мышцы здорового человека.

На срезах, окрашенных гематоксилином и эозином, были обнаружены мышечные волокна (МВ) различной формы и размеров (межквартильный размах площади поперечного сечения МВ — 2430,2 мкм² против 788,3 мкм² в контроле). При этом выявлены многочисленные мышечные трубочки (МТ) (39,37 ± 7,76 %, в норме — единичные на срез). Лимфоцитарной и макрофагальной инфильтрации не наблюдалось. Окрашивание по Маллори позволило обнаружить умеренный эндомиоциальный фиброз (17,58 ± 0,01 % против 1,64 ± 0,38 % в контроле). Было выявлено неравномерное распределение десмина в МВ с его аккумуляцией по периферии, что указывает на дезорганизацию цитоскелета вследствие потери плектина. Обнаружены многочисленные пролиферирующие фибробласты, скопления по 5–6 МТ с PCNA+ ядрами, а также PCNA+ ядра на периферии МВ. Наблюдалось примерно равное содержание быстрых и медленных МВ в исследуемом биоптате (52,03 и 47,97 % соответственно), при этом, по данным М.А. Johnson и соавт. (1973), в норме их 67,3 и 37,8 % соответственно. Были выявлены многочисленные Myf5+ ядра в МТ и единственное МВ с myogenin+ ядрами, что свидетельствует об активированном, но незавершенном рабдомиогенезе. Окрашивание с антителами к Pax7 и CD34 не обнаружило значимых отличий от здоровой мышцы.

Таким образом, патогистологический анализ биоптата скелетной мышцы пациента с ПКМД 2Q выявил атрофию с дезорганизацией цитоскелета МВ, активным, но незавершенным репаративным рабдомиогенезом, умеренный эндомиоциальный фиброз и нарушение соотношения быстрых/медленных МВ.

Эффективность кинезиотейпирования при лечении пациентов с синдромом запястного канала

И.Г. Михайлюк¹, Н.Н. Спирин²

¹ГУЗ Ярославской области «Клиническая больница № 8»; Россия, Ярославль;

²ГБОУ ВПО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, Ярославль

Цель работы — оценить возможность применения кинезиотейпирования в качестве консервативного метода лечения у пациентов с начальной стадией СЗК.

Материалы и методы. Были обследованы 30 пациентов (12 мужчин и 18 женщин) с СЗК в возрасте 26–55 лет (средний возраст $38,8 \pm 9,2$ года). Диагноз устанавливали на основании клинико-инструментальных данных в соответствии с критериями Американской академии хирургов-ортопедов. Оценивали амплитуды и латентности мышечных и сенсорных ответов, СРВ по срединному нерву с помощью сЭНМГ. Изучали пороги тактильной чувствительности на кистях с использованием монофиламентов Семмес–Вайнштейна, а также оценивали субъективные ощущения пациентов по визуальной аналоговой шкале боли, шкалам выраженности симптомов и функциональных нарушений Бостонского опросника. По результатам проведенного обследования определили, что все больные имели легкую степень выраженности симптомов СЗК. Пациенты были разделены на 2 группы со схожей половозрастной структурой. В основную группу вошли 15 больных, которым выполняли кинезиотейпирование запястья по стандартной методике, предложенной К. Касе, по 5 дней с перерывом 2 дня в течение 4 нед. В контрольную группу было включено 15 пациентов, которым консервативное лечение не проводили. Повторное обследование больных осуществляли по окончании терапии в основной группе и через соответствующий промежуток времени в группе контроля. Статистическую обработку результатов выполняли с использованием программы Statistica 10.0 методом t-критерия Стьюдента для зависимых выборок.

Результаты. В основной группе пациентов наблюдались статистически значимые уменьшение резидуальной латентности, увеличение СРВ по сенсорным волокнам срединного нерва, а также отмечалось субъективное уменьшение выраженности симптомов, подтвержденное полученными оценкой по визуальной аналоговой шкале, шкале выраженности симптомов Бостонского опросника и порогом тактильной чувствительности ($p < 0,05$). В контрольной группе статистически значимых различий данных показателей 1-го и 2-го обследований не выявлено.

Заключение. Таким образом, кинезиотейпирование является эффективным методом лечения пациентов с начальной стадией СЗК. Данный метод сопровождается объективным улучшением состояния больных, хорошо переносится и не вызывает осложнений, поэтому его можно рекомендовать как начальный этап терапии у пациентов с легкой степенью выраженности СЗК.

Клинический случай сочетания миодистрофии Ландузи–Дежерина и рассеянного склероза

А. Ф. Муртазина, З. У. Хайруллина

ГАОУЗ «Межрегиональный клинико-диагностический центр»;
Россия, Казань

Введение. Лице-лопаточно-плечевая миодистрофия (ЛЛПМ) Ландузи–Дежерина наследуется по аутосомно-доминантному типу с высокой пенетрантностью и встречается с частотой 0,9–2,0 на 100 тыс. населения. На настоящий момент выделяют 2 типа на основе генетических мутаций. Приблизительно 95 % пациентов с ЛЛПМ страдают 1-м типом заболевания. На генетическом уровне этот тип

обусловлен делецией определенного количества повторяющихся участков хромосомы 4q35. У оставшихся 5 % больных делеции хромосомы 4q35 не отмечается. Клинически оба типа ЛЛПМ проявляются зачастую асимметричной прогрессирующей мышечной слабостью, затрагивающей в первую очередь мышцы лица, плеч, верхних конечностей, позже дистальные и проксимальные мышцы нижних конечностей последовательно.

Рассеянный склероз (РС) — одно из самых частых хронических демиелинизирующих заболеваний центральной нервной системы с преимущественно аутоиммунным механизмом развития. Хотя роль генетических мутаций в настоящее время не изучена, описано большое число семейных случаев этого заболевания и предполагается аутосомно-рецессивный тип наследования с низкой пенетрантностью.

Пациент С., 28 лет, наблюдается по поводу РС в Центре демиелинизирующих заболеваний, получает лечение препаратами, изменяющими течение РС. Жалобы на слабость в руках и ногах, шаткость при ходьбе, эпизодическое снижение остроты зрения и нарушение функции тазовых органов в виде императивных позывов на мочеиспускание, редко сменяющихся недержанием мочи. Пациент оказался в поле нашего зрения в связи со скринингом членов семьи больного с классическим течением ЛЛПМ.

Объективный осмотр: со стороны черепных нервов выявлены снижение остроты зрения ($D < S$), ограничение движения глазного яблока медиально на 0,2 см, диплопия при взгляде вправо, гипалгезия в правой половине лица, сглаженность носогубных складок (больше слева), симптом «поперечной» улыбки, «полированный» лоб, положительный симптом Маринеску–Радовичи, высокий мандибулярный рефлекс. Чувствительность: гипалгезия в левых конечностях, умеренное снижение вибрационной чувствительности в нижних конечностях с обеих сторон. Оценка телосложения: рост 158 см, малозаметно отстоящие «крыловидные» лопатки, признаки сколиоза. Невыраженная гипотрофия надостных ($D < S$) и передних большеберцовых мышц. Мышечный тонус в руках снижен, в ногах справа повышен, слева понижен. Пронаторная проба положительная слева на 15-й секунде, при пробе Барре для ног субъективно ощущает слабость на 20-й секунде слева. Проприорефлексы с рук ($D < S$) и с ног ($D > S$) повышены, клониды стопы ($D < S$). Брюшные рефлексы слева снижены. Патологические рефлексы: Троммера — с обеих сторон, Вендеровича — слева, Бабинского и Россолимо — с обеих сторон. Покачивается в позе Ромберга.

МРТ головного мозга: перивентрикулярно и субкортикально обнаружены очаги демиелинизации. Зрительные вызванные потенциалы показали значительное поражение левого зрительного анализатора на уровне зрительного нерва по демиелинизирующему типу.

По данным иЭМГ (надостная мышца, передняя большеберцовая мышца) выявлен первично-мышечный характер поражения (отклонение длительности ПДЕ — 13 и — 22 % соответственно). Обращает на себя внимание неклассическое большее поражение мышц нижних конечностей по сравнению с плечевым поясом. Молекулярно-генетическое подтверждение диагноза в России на настоящее время невозможно. При составлении генеалогического древа выяснено, что дядя пациента по отцовской линии страдал тетрапарезом (дебют заболевания неизвестен), кроме брата, у 6-летнего племянника пациента также обнаружены клинические признаки первично-мышечной дистрофии.

С учетом отягощенной наследственности по первично-мышечному заболеванию и наличия характерных симптомов поставлен диагноз: РС

ремиттирующего течения; EDSS 4 балла; прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи–Дежерина (лице-лопаточно-перонеальной формы).

Лечение миодистрофии Ландузи–Дежерина в настоящее время сводится к ограничению физических нагрузок (для профилактики прогрессирования заболевания), ношению полужесткого корсета. На сегодняшний день нет лекарственных препаратов для лечения ЛЛПМ, имеющих уровень доказательности А и В.

Закключение. Разнообразие симптомов, характерных для РС, и невыраженность проявлений ЛЛПМ в рассматриваемом случае обуславливают относительно позднюю диагностику ЛЛПМ.

Прогрессирование клинических проявлений ЛЛПМ не в полной мере типично: нет поражения мышц верхних конечностей при наличии поражения передних большеберцовых мышц. В связи с этим В. Казаков (Acta Myologica, 2014) предлагал выделить 2 клинических типа заболевания: лице-лопаточно-плечевой и лице-лопаточно-перонеальный, обращая тем самым внимание на возможность изначального поражения передних большеберцовых мышц. На наш взгляд, представленный клинический случай может быть одним из примеров такого течения заболевания. Таким образом, миодистрофия Ландузи–Дежерина требует не только дальнейшего изучения на генетическом уровне, но и совершенствования клинической классификации заболевания.

Диагностика сенсорных нарушений при вибрационной болезни

О.П. Непершина, Г.Н. Лагутина

ФГБНУ «Научно-исследовательский институт медицины труда»;
Россия, Москва

Введение. В настоящее время активно ведется поиск объективных способов оценки нарушения функции нервных волокон при полинейропатиях различного генеза, в том числе вибрационной этиологии, как ведущего клинического синдрома вибрационной болезни. При воздействии вибрации повреждаются чувствительные волокна периферических нервов с нарушением в первую очередь вибрационной, температурной и болевой чувствительности. Сенсорные изменения других модальностей при вибрационной болезни недостаточно изучены.

Цель исследования — поиск объективных количественных методов диагностики сенсорных нарушений различной модальности при полинейропатиях вибрационного генеза.

Материалы и методы. На базе клиники НИИ медицины труда были обследованы 92 мужчины с диагнозом полинейропатии от воздействия локальной вибрации. Средний возраст — $53,8 \pm 8,2$ года. Всем пациентам проводили стандартное неврологическое обследование, сЭНМГ, паллестезиометрию на частотах 63, 125 и 250 Гц и количественное сенсорное тестирование (КСТ).

Результаты и обсуждение. У всех обследованных (100 %) было отмечено нарушение болевой чувствительности и у 71,7 % — тактильная гипестезия верхних конечностей полиневритического типа. По данным ЭНМГ выявлено нарушение невралной проводимости по срединным и локтевым, реже лучевым нервам преимущественно аксонально-демиелинизирующего характера.

По результатам паллестезиометрии отмечено повышение порогов вибрационной чувствительности у всех пациентов на обеих

руках преимущественно на частотах 63 (91,3 и 82,6 % на правой и левой соответственно) и 125 Гц (в 76,1 % с обеих сторон), что указывает на повреждение толстых миелинизированных волокон β -типа.

Методом КСТ с определением количественных порогов температурной чувствительности и боли выявлено увеличение порогов холодовой и тепловой чувствительности с 2 сторон у всех пациентов. Пороги холодовой боли отличались большой вариабельностью и были повышены в 69,6 и 62,0 % случаев на правой и левой руках соответственно. Пороги тепловой боли были более стабильны, отмечено их повышение на обеих руках в 89,1 % случаев справа и 87,0 % слева. При измерении вибрационной чувствительности на частоте 100 Гц методом КСТ наблюдалось повышение порогов в равной степени на правой (63 %) и левой (62 %) руках. Данные КСТ позволяют говорить о повреждении тонких А- δ -низкомиелинизированных и С-немиелинизированных нервных волокон и подтверждают факт поражения β -миелиновых волокон.

Закключение. Проведенные исследования выявили повреждение нервных волокон всех типов при полинейропатиях вибрационного генеза, что позволяет рекомендовать комплекс методов для диагностики сенсорных нарушений различных модальностей при вибрационной болезни.

Нарушения дыхания во сне у пациентов с боковым амиотрофическим склерозом

Ю.Н. Рушкевич¹, Н.М. Чечик², С.А. Лихачев¹,
И.С. Абельская², О.В. Меркуль¹

¹ГУ «Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии» Минздрава Республики Беларусь;
Республика Беларусь, Минск;

²ГУ «Республиканский клинический медицинский центр» Управления делами Президента Республики Беларусь;
Республика Беларусь, Минск

Введение. Дебют дыхательных нарушений у пациентов с нервными болезнями чаще проявляется в течение ночного сна. Респираторные осложнения являются основной причиной смерти пациентов с боковым амиотрофическим склерозом (БАС).

Цель работы — комплексное исследование характеристик ночного сна и выявление дыхательных расстройств во сне у пациентов с БАС с помощью полисомнографии (ПСГ).

Материалы и методы. В исследование включены 29 пациентов (17 женщин и 12 мужчин) с установленным диагнозом БАС. Медиана возраста — 65 (59; 68) лет, индекс массы тела — 24,6 (22,9; 27,1) кг/м², длительность заболевания — 12 (22,9; 27,1) мес. Оценка по ALSFRSR на момент включения составила 34,32 (32; 38) балла.

В группу контроля вошли 25 добровольцев (12 женщин, 13 мужчин) без жалоб на расстройства сна и дыхания во сне. Медиана возраста — 44,5 (29; 50) года, индекс массы тела — 27,48 (21,6; 29,0) кг/м².

ПСГ проводили в лаборатории сна Республиканского клинического медицинского центра на оборудовании Somno-lab² Weinman. Визуальной обработке подвергался каждый 30-секундный интервал (эпоха) полиграфической записи.

Результаты. По данным ПСГ у пациентов с БАС по сравнению с группой контроля выявлены увеличение числа пробуждений — 29,1 (19,6; 42,9) против 11,0 (8,9; 17,4), редукции фаз медленного сна

S2 — 35,9 (18,9; 45,1) против 53,15 (43,0; 55,2), S3 — 3,1 (0,8; 5,9) против 6,2 (3,0; 9,8) и S4 — 0 (0; 1,1) против 2,7 (0,1; 8,9), уменьшение длительности REM-сна и фазы засыпания S1 ($p < 0,0001$). При анализе респираторных показателей в основной группе также регистрировали существенные изменения: увеличение количества десатураций — 40 (17; 55) против 11 (4; 22) в группе контроля ($p = 0,0002$), достоверно более низкий показатель средней сатурации гемоглобина кислородом артериальной крови (срSpO_2) — 94,4 (93,3; 95,1) против 96,27 (94,2; 97,9) ($p = 0,001$). Уровень минимальной сатурации гемоглобина кислородом артериальной крови (минSpO_2) в группах достиг достоверных различий и составил 78 (73; 84)% против 84 (79; 88)% соответственно. Наименьшие значения минSpO_2 50–59 % были у 12,3 % пациентов с БАС ($p = 0,0143$). У 17,2 % больных с БАС установлен синдром обструктивного апноэ сна и у 27,6 % — синдром альвеолярной гиповентиляции. Нарушения дыхания во время сна достоверно чаще встречались у пациентов с БАС, чем в группе контроля, — 44,8 % против 19,6 % ($p = 0,0292$). Выявлено достоверное увеличение частоты дыхания у пациентов с БАС по сравнению с группой контроля — 18,0 (15,7; 18,8) против 15,3 (13,8; 17,1), что, по-видимому, обусловлено компенсаторными механизмами коррекции сниженной сатурации крови кислородом, активацией симпатического звена вегетативной нервной системы ($p = 0,002$).

Заключение. Таким образом, у пациентов с БАС отмечаются значительные нарушения архитектуры сна, увеличение времени бодрствования внутри сна на фоне значительного снижения удельного веса фаз глубокого и быстрого сна, в меньшей степени продолжительности поверхностных стадий. Это уменьшает общую длительность сна и нарушает его структуру, оказывая непосредственное влияние на качество жизни пациента, ухудшая его бытовую и социальную активность, способствуя развитию нейропсихологических и поведенческих расстройств. Нарушения дыхания во сне представлены синдромом альвеолярной гиповентиляции и реже синдромом обструктивного апноэ сна на фоне более низких показателей минSpO_2 и срSpO_2 , увеличения частоты дыхания у пациентов с БАС; данные изменения, вероятно, обусловлены наличием рестриктивных дыхательных нарушений.

Проведение ПСГ необходимо для пациентов с БАС для выявления ранних стадий нарушения дыхания сна и должно быть включено в алгоритм диагностического наблюдения данной категории больных для выбора последующей лечебной тактики, своевременного применения неинвазивной вентиляции легких.

Оценка состояния периферической нервной системы с помощью стимуляционной электромиографии у детей с онкологическими и гематологическими заболеваниями, получающих химиотерапию винкристином

Д.С. Смирнов¹, М.И. Карпова², И.И. Спичак^{1,2},
Е.В. Жуковская³

¹ГБУЗ «Челябинская областная детская клиническая больница»; Россия, Челябинск;

²ФГБОУ ВО «Южно-Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, Челябинск;

³ФГБУ «Федеральный научно-клинический центр детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России; Россия, Москва

Введение. Химиоиндуцированная винкристином полинейропатия является частым осложнением, влияет на качество жизни и возможность продолжения химиотерапии. В литературе ЭНМГ-картина данного осложнения мало описана.

Цель исследования — выявить ЭНМГ-особенности состояния ПНС на фоне приема винкристина у детей с онкологическими и гематологическими заболеваниями.

Материалы и методы. В исследование были включены дети в возрасте 1–18 лет с установленным диагнозом онкологического или гематологического заболевания, из них 57 детей с острым лимфобластным лейкозом. До начала химиотерапии отклонений в неврологическом статусе не выявлено. Был обследован 71 ребенок (32 мальчика и 39 девочек). Средний возраст — $7,40 \pm 0,57$ года, средняя длительность болезни — $388 \pm 28,67$ дня, накопленная доза винкристина за период лечения — $10,05 \pm 0,92$ мг. Применяли винкристин — цитостатик с доказанным нейротоксическим действием. С помощью сЭНМГ на миографе «Нейро МВП-5» (Нейрософт, Россия) исследовали моторные волокна нервов нижних конечностей на симметричных участках: *n. peroneus profundus* (регистрация с *m. ext. dig. brevis*), *n. tibialis* (регистрация с *m. abd. hallucis*), моторные волокна правого *n. ulnaris* (регистрация с *m. abd. dig. min.*). Для оценки сенсорных волокон антидромно исследовали *n. suralis* и *n. peroneus superf.* на симметричных участках, правый *n. ulnaris*. В качестве регистрирующих использовали одноразовые твердотельные электроды (FIAB, Италия), для фиксирования сенсорного ответа с локтевого нерва — кольцевые электроды (Нейрософт, Россия).

В группу контроля вошли 36 практически здоровых детей, которым была выполнена ЭНМГ по тому же алгоритму. Средний возраст — $8,44 \pm 0,79$ года. Статистически значимых различий по возрасту и полу между исследуемой и группой контроля не выявлено. Также не было отмечено статистических различий между ЭНМГ-показателями на правой и левой нижней конечности.

Для обработки результатов использовали пакет программ Statistica for Windows. Интервальные показатели представлены в виде среднего значения $\pm$ стандартное отклонение ($M \pm m$). Для сравнения групп применяли критерий Манна–Уитни (P_{MW}). Значимыми считали различия при $p < 0,05$.

Результаты. При сопоставлении показателей в исследуемой и контрольной группах получены статистически значимые различия амплитуд М-ответа малоберцового нерва — $1,92 \pm 0,21$ мВ ($P_{\text{MW}} < 0,0001$), большеберцового — $9,07 \pm 0,56$ мВ ($P_{\text{MW}} < 0,0001$) и локтевого — $5,87 \pm 0,29$ мВ ($P_{\text{MW}} < 0,0001$), моторной СРВ по большеберцовому нерву — $51,7 \pm 1,07$ м/с ($P_{\text{MW}} < 0,0007$) (табл. 1), амплитуды сенсорного ответа при стимуляции поверхностного малоберцового нерва — $12,06 \pm 1,14$ мкВ ($P_{\text{MW}} < 0,04$) и локтевого — $18,89 \pm 32,21$ мкВ ($P_{\text{MW}} < 0,0001$), сенсорной СРВ по икроножному нерву — $53,95 \pm 1,16$ м/с ($P_{\text{MW}} < 0,03$) (табл. 2). Снижение амплитуды М-ответа по малоберцовому и локтевому нервам отмечали у 100 % больных.

Заключение. Полученные изменения ЭНМГ-показателей свидетельствуют о ведущем аксональном характере поражения сенсорных и моторных волокон нервов. Доминирует поражение моторных волокон. Выявленное снижение СРВ по моторным волокнам боль-

Таблица 1. Результаты электронейромиографического исследования моторных волокон нервов справа, $M \pm m$

Показатель	Исследуемая группа			Контрольная группа (n = 36)		
	<i>m. ext. dig. brevis</i> (n = 71)	<i>m. abd. hallucis</i> (n = 71)	<i>m. abd. dig. min</i> (n = 55)	<i>m. ext. dig. brevis</i>	<i>m. abd. hallucis</i>	<i>m. abd. dig. min</i>
Амплитуда ответа, мВ	1,92 ± 0,21 (p < 0,0001)	9,07 ± 0,56 (p < 0,0001)	5,87 ± 0,29 (p < 0,0001)	5,02 ± 0,24	13,41 ± 0,71	8,59 ± 0,31
CPB, м/с	46,34 ± 1,82	51,7 ± 1,07 (p < 0,0007)	63,82 ± 1,61	52,12 ± 0,67	56,72 ± 0,95	62,82 ± 1,25
Резидуальная латентность, мс	1,93 ± 0,11	1,71 ± 0,09	2,73 ± 1,32	1,83 ± 0,09	1,41 ± 0,08	1,21 ± 0,05
Латентность, мс	2,88 ± 0,14	3,04 ± 0,11	2,27 ± 0,08	2,7 ± 0,11	2,74 ± 0,1	1,99 ± 0,07

Примечание. Здесь и в табл. 2: p — достоверность различий с аналогичным показателем в группе контроля.

Таблица 2. Результаты электронейромиографического исследования сенсорных волокон нервов справа, $M \pm m$

Показатель	Исследуемая группа			Контрольная группа (n = 36)		
	<i>n. peroneus superf.</i> (n = 60)	<i>n. suralis</i> (n = 71)	<i>n. ulnaris</i> (n = 55)	<i>n. peroneus superf.</i>	<i>n. suralis</i>	<i>n. ulnaris</i>
Амплитуда ответа, мкВ	12,06 ± 1,14 (p < 0,04)	14,89 ± 0,92	18,89 ± 2,21 (p < 0,0001)	14,02 ± 1,50	17,88 ± 1,68	34,02 ± 3,21
CPB, м/с	53,95 ± 1,16	53,95 ± 1,16 (p < 0,03)	56,23 ± 1,31	61,61 ± 1,67	57,6 ± 1,07	60,83 ± 1,36
Латентность, мс	1,39 ± 0,08	1,68 ± 0,07	2,11 ± 0,48	1,46 ± 0,07	1,68 ± 0,08	1,44 ± 0,07

шеберцового нерва и сенсорного икроножного нерва указывает на присоединение демиелинизации. Во всех случаях отмечали симметричную картину при ЭНМГ нижних конечностей, характерную для полинейропатии. Использование сЭНМГ по предложенному алгоритму обследования позволяет выявить электрофизиологические изменения в нервах на фоне приема винкристина. Особенности изучаемой группы детей являются тяжелое общее состояние и наличие полиорганных осложнений на фоне химиотерапии, что создает трудности при проведении обследования.

Обоснование лечения спинальной мышечной атрофии 2-го типа с позиции изучения патогенетических молекулярно-клеточных механизмов в органотипической культуре ткани (клинико-экспериментальное исследование)

М.Г. Соколова¹, В.А. Пенниайнен²

¹ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России;
Россия, Санкт-Петербург;

²ФГБУН «Институт физиологии им. И.П. Павлова» РАН;
Россия, Санкт-Петербург

Введение. Спинальная мышечная атрофия (СМА) 2-го типа — это аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся дегенеративным изменением в α-мотонейронах передних рогов спинного мозга. Заболевание проявляется слабостью проксимальной мускулатуры, парезами, дыхательной недостаточностью, быстрой инвалидизацией, отсутствием эффекта от симптоматической терапии и высокой летальностью больных. В настоящее время для лечения нейродегенеративных заболеваний применяют пептидные препара-

ты, активизирующие репаративные возможности нервной ткани. Механизм действия этих препаратов основан на способности связываться с рецепторами, обладающими тирозинкиназной активностью (TrkA), через которые нейротрофин — фактор роста нерва (ФРН) — осуществляет свою биологическую функцию, регулируя выживание, дифференцировку и рост нейронов. Вопрос применения нейрорепаративной терапии у больных СМА 2-го типа остается спорным.

Цель исследования — оценить влияние сыворотки крови больных СМА 2-го типа на рост нейритов сенсорных ганглиев с помощью метода органотипической культуры ткани для обоснования применения нейрорепаративной терапии.

Материалы и методы. На базе стационарного отделения Детского хосписа в г. Санкт-Петербурге были обследованы 12 больных СМА 2-го типа в возрасте 8–15 лет. Исследовано 600 эксплантатов сенсорных ганглиев 10–12-дневных куриных эмбрионов, культивируемых в CO₂-инкубаторе (Sanyo) в течение 3 сут на подложках из коллагена в чашках Петри при температуре 36,5 °C и 5 % CO₂. Питательная среда содержала 45 % раствора Хенкса, 40 % среды Игла с добавлением инсулина (0,5 ед/мл), глюкозы (0,6 %), глутамина (2 мМ), гентамицина (100 ед/мл) и 15 % фетальной сыворотки коровы. Контрольные эксплантаты культивировали в условиях питательной среды стандартного содержания. В экспериментальных чашках в культуральную среду добавляли сыворотку крови больных СМА 2-го типа в различном диапазоне разведений.

Работа выполнена на оборудовании Центра коллективного пользования «Конфокальная микроскопия» Института физиологии им. И.П. Павлова. Для количественной оценки роста эксплантатов применяли морфометрический метод. Индекс площади (ИП) рассчитывали как отношение площади всего эксплантата, включая зону роста, к исходной площади. Концентрацию ФРН в сыворотке крови больных определяли иммуноферментным методом с исполь-

зованием коммерческих иммуноферментных наборов фирмы RayBiotech, Inc в соответствии с инструкцией производителя. В контрольную группу вошли 30 практически здоровых детей. Статистический анализ проводили с помощью программы Statistica 8.0.

Результаты. Сыворотку крови больных СМА 2-го типа исследовали в широком диапазоне разведений (1:100–1:2). В разведениях 1:2, 1:10 и 1:50 сыворотка полностью блокировала рост нейритов сенсорных ганглиев. При разведении 1:70 наблюдали достоверное нейритингибирующее действие. ИП исследуемых эксплантатов был достоверно ниже контрольных значений в среднем на 25 %. Дальнейшее разведение сыворотки крови на рост нейритов не влияло. Результаты оценки ИП для исследуемых разведений проанализированы с использованием дисперсионного анализа. Показано, что фактор разведения сыворотки крови статистически значимо (F -критерий Фишера 489,2; $p < 0,001$) влияет на значение ИП, регистрируемое в опыте. Сенсорные нейроны спинальных ганглиев 10–12-дневных куриных эмбрионов экспрессируют максимальный уровень высокоаффинных рецепторов (TrkA) к ФРН. Полученные результаты позволяют предположить, что нейритингибирующий эффект сыворотки крови может быть связан с активацией именно этих рецепторов. Для подтверждения этого был проведен иммуноферментный анализ сыворотки крови больных СМА 2-го типа. Впервые были получены данные, согласно которым концентрация ФРН в сыворотке крови больных достоверно выше, чем в группе контроля. Так, уровень ФРН в сыворотке крови больных СМА 2-го типа статистически значимо ($p < 0,001$) выше (3899 ± 1058 пг/мл), чем в контрольной группе (782 ± 582 пг/мл). Установлено наличие статистически значимой ($p < 0,001$) сильной обратной (коэффициент Спирмена $-0,90$) корреляционной связи концентрации ФРН в сыворотке крови больных СМА с ИП.

Заключение. Впервые показано, что сыворотка крови больных СМА 2-го типа обладает нейритингибирующим действием, что, по-видимому, связано с повышенным в ней уровнем ФРН. Полученные данные необходимо учитывать при лечении больных СМА 2-го типа. Таким образом, нецелесообразно проводить терапию, направленную на активацию нейрорепаративной функции центральной нервной системы, применяя лекарственные препараты, способные оказывать влияние на рецепторы с тирозинкиназной активностью.

Спинальная и бульбарная амиотрофия Кеннеди: клиничко-молекулярно-генетические корреляции

В.П. Федотов¹, Д.А. Колядин¹, Е.А. Близнеч², А.В. Поляков²

¹Медико-генетическая консультация БУЗ Воронежской области

«Воронежская областная клиническая больница № 1»;

Россия, Воронеж;

²ФГБНУ «Медико-генетический научный центр»; Россия, Москва

Введение. Спинальная и бульбарная мышечная атрофия (СБМА), описанная впервые W. Kennedy в 1968 г., — хроническое медленно прогрессирующее заболевание мотонейронов продолговатого и спинного мозга с частотой встречаемости 1:40 000 мужчин. СБМА (OMIM: 313200) — X-сцепленное рецессивное заболевание, обусловленное экспансией CAG-повторов в экзоне 1 гена андрогенового рецептора (AR), картированного в локусе Xq12 (OMIM:

313700). Точковые мутации в 8 экзонах гена AR приводят к аллельным состояниям полной или неполной формы тестикулярной феминизации (женский фенотип при кариотипе 46,XY).

Клиническая картина СБМА характеризуется сочетанием бульбарного синдрома (грубые атрофии и фасцикуляции языка, дисфония, дизартрия, дисфагия) и вялого прогрессирующего преимущественно проксимального тетрапареза. Специфический симптом, присущий практически всем больным СБМА, — наличие двусторонней гинекомастии, которая является самым ранним признаком, развивается в подростковом возрасте и сохраняется на протяжении всего заболевания. Дебют двигательных нарушений в виде крампи и мышечных фасцикуляций в ногах приходится на 3–4-е десятилетие жизни. Обращение больных к врачу при нарастании тяжести парезов и присоединении бульбарных нарушений, которые часто трактуются врачом как боковой амиотрофический склероз с фатальным жизненным прогнозом, обычно происходит в 30–50 лет. При СБМА ЭНМГ-исследование обнаруживает нейрогенный паттерн как проявление генерализованного поражения периферических мотонейронов. Гиперкреатинкиназемия также характерна для всех больных СБМА.

Цель работы — выявление зависимости клинических признаков, течения заболевания и ЭНМГ-характеристик от числа CAG-повторов у больных СБМА.

Материалы и методы. Были обследованы 24 мужчины с СБМА из 22 семей, включенных в Регистр Воронежской медико-генетической консультации в течение 20 лет. Методы исследования: клиничко-генеалогический, ЭНМГ, биохимический (КК крови), молекулярно-генетический. Сравнивали время дебюта заболевания, уровень КК крови, параметры сЭНМГ (по срединному и большеберцовому нервам) и игольчатой ЭНМГ (иЭНМГ) (в дельтовидной и двуглавой мышцах плеча).

Результаты и обсуждение. У 17 (70,8 %) больных был проведен ДНК-анализ и установлено, что число CAG-повторов в гене AR > 41 (42–53), в среднем 46,7, при среднепопуляционном 25 (9–36). В клинической картине у всех больных СБМА наблюдали двустороннюю гинекомастию (которая опережала двигательные нарушения), слабость мимических мышц, бульбарный синдром, вялый тетрапарез с преобладанием в проксимальных отделах конечностей, фасцикуляции и атрофии языка, подбородочной мышцы и туловищной мускулатуры. В 7 (31,8 %) семьях отмечали по 2–3 больных мужчины. Феномен антиципации не был установлен ни в одном из семейных наблюдений.

В зависимости от числа CAG-повторов все пациенты были разделены на 2 группы: 1-я группа ($n = 10$) — больные с числом CAG-повторов ≤ 46 и 2-я ($n = 7$) — с числом CAG-повторов ≥ 47 . Средний возраст манифестации СБМА во 2-й группе был более чем на 10 лет меньше (32,8 года), чем в 1-й группе (44,5 года), а постановка диагноза в среднем в 44 и 52 года соответственно.

Уровень КК крови во 2-й группе был в 2,4 раза выше (796 ± 671 Ед/л), чем в 1-й (762 ± 354 Ед/л).

СРВ по срединному и большеберцовому нервам в обеих группах не имела существенных отклонений от нормальных значений, в то же время амплитуды М-ответов и потенциалы действия нервов при исследовании сенсорной проводимости были снижены.

По данным иЭНМГ мышц конечностей у всех больных СБМА выявлены характерные для нейронального процесса изменения па-

раметров ПДЕ (значительное увеличение средней амплитуды и длительности). Во 2-й группе средняя длительность ПДЕ в дельговидной мышце составляла 15,2 мс (на 23–45 % выше нормы), средняя амплитуда – 2467 мкВ (при норме 750 мкВ), полифазия – 29 %, что соответствует IV–V стадии денервационно-реиннервационного процесса. Эти параметры оказались выше, чем у больных 1-й группы, где средняя длительность ПДЕ была 14,7 мс (на 17–25 % выше нормы), средняя амплитуда – 1707 мкВ, а полифазные ПДЕ – 27 %, несмотря на более продолжительное течение заболевания в этой группе. Спонтанная активность в мышцах была представлена в виде умеренных

по частоте потенциалов фасцикуляций, редких потенциалов фибрилляций, положительных острых волн, что характерно для хронизации процесса. У 4 больных СБМА с числом САГ-повторов > 47 также были зарегистрированы псевдомиотонические разряды.

Заключение. Таким образом, нами установлена обратно пропорциональная зависимость возраста дебюта СБМА от числа САГ-повторов в гене АР и прямо пропорциональная – от тяжести хронической денервационно-реиннервационной перестройки ПДЕ, что обусловлено нейротоксическим воздействием на мотонейроны накопления полиглутаминовых остатков.