



**РЕГИОНАЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
«ОБЩЕСТВО СПЕЦИАЛИСТОВ
ПО НЕРВНО-МЫШЕЧНЫМ БОЛЕЗНЯМ»**

СБОРНИК ТЕЗИСОВ

**Российской научно-практической конференции
«Болезни периферических нервов и мышц:
необходимый и достаточный объем исследования»**

18-19 октября 2019, Москва

СОДЕРЖАНИЕ

Бардаков С.Н., Кузина Е.Э., Булатов А.Р., Царгуш В.А., Голохвастов С.Ю., Литвиненко И.В., Железняк И.С. НЕВРАЛГИЧЕСКАЯ АМИОТРОФИЯ: ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ВОЗМОЖНОСТИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)	4
Белова Н.В. , Супонева Н.А. , Гришина Д.А., Долгова Д.Р. МЕСТО БИОПСИИ НЕРВА В СОВРЕМЕННОМ СПЕКТРЕ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПРИ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ	5
Беляков К.М., Стрельцова О.С., Максименко Д.Д. ВОЗМОЖНОСТИ ИССЛЕДОВАНИЯ СРАМНОГО НЕРВА ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ УРЕТРАЛЬНОМ БОЛЕВОМ СИНДРОМЕ МЕТОДОМ ТРАНСКРАНИАЛЬНОЙ МАГНИТНОЙ СТИМУЛЯЦИИ	6
Владавец Д.В., Мельник Е.А., Артемьева С.Б., Литвинова Е.Б., Монахова А.В., Шулякова И.В., Шидловская О.А., Казаков Д.О. РЕГИСТР НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В РОССИИ	7
Гавриченко А.В., Соколова М.Г., Александров Н.Ю., Куляхтин А.И. КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ БОЛЬНОЙ С ДЕЛЕЦИЕЙ В ГЕНЕ <i>PMP22</i>, ПРОЯВЛЯЮЩЕЙСЯ ПОЛИНЕВРОПАТИЕЙ СО СКЛОННОСТЬЮ К ПАРАЛИЧАМ ОТ СДАВЛЕНИЯ	8
Гинзберг М.А., Белова Н.В. АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ ПРИ ХРОНИЧЕСКОЙ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ПОЛИНЕВРОПАТИЕЙ	9
Гришина Д.А., Супонева Н.А., Мансурова А.В. УЗИ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ ПРИ ПОЛИНЕЙРОПАТИИ: ОБЗОР ОТЕЧЕСТВЕННЫХ И ЗАРУБЕЖНЫХ УЗ-ПРОТОКОЛОВ, СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ИХ ДИАГНОСТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАТИВНОСТИ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ТИПА НЕЙРОПАТИИ	10
Гришина Д.А., Супонева Н.А. МУЛЬТИФОКАЛЬНАЯ МОТОРНАЯ НЕЙРОПАТИЯ БЕЗ БЛОКОВ ПРОВЕДЕНИЯ?	11
Грозова Д.А., Супонева Н.А., Гришина Д.А. ХРОНИЧЕСКАЯ ИДИОПАТИЧЕСКАЯ АКСОНАЛЬНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ: КРИТЕРИИ ДИАГНОЗА, ДОСТАТОЧНЫЙ ОБЪЕМ ОБСЛЕДОВАНИЯ	12
Дружинин Д.С., Дружинина Е.С., Никитин С.С. ПРЕЗЕНТАЦИЯ АЛГОРИТМА СБОРА ДАННЫХ УЛЬТРАЗВУКОВОГО И НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ЗАБОЛЕВАНИЙ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ	13
Дружинин Д.С., Дружинина Е.С., Никитин С.С. БОЛЬ В ПЛЕЧЕ С ТОЧКИ ЗРЕНИЯ НЕВРОЛОГА	14
Дружинин Д.С., Дружинина Е.С., Никитин С.С. ВАРИАНТЫ ОСТРЫХ И ХРОНИЧЕСКИХ ДИЗИММУННЫХ НЕЙРОПАТИЙ: ВОПРОСЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ У ДЕТЕЙ	15
Зиновьева О.Е., Сафиулина Э.И., Щеглова Н.С. КЛИНИЧЕСКИЙ ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ВИНДАКЕЛЯ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ТРАНСТИРЕТИНОВОЙ АМИЛОИДНОЙ НЕВРОПАТИИ	16
Ильинский Н.С., Тюнин М.А., Матросова М.О. ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНОЕ ОБОСНОВАНИЕ ПРИМЕНЕНИЯ ВЫСОКОЧАСТОТНОЙ РИТМИЧЕСКОЙ СТИМУЛЯЦИИ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НАРУШЕНИЙ НЕРВНО-МЫШЕЧНОЙ ПЕРЕДАЧИ ПРИ ДЕФИЦИТЕ АЦЕТИЛХОЛИНЭСТЕРАЗЫ	17
Куницкая Н.А., Куницкий А.А. ПОЛИМИОЗИТ: СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКА, ВЗГЛЯД РЕВМАТОЛОГА И ВРАЧЕЙ СМЕЖНЫХ СПЕЦИАЛЬНОСТЕЙ	18

Лапин С.В. ЛАБОРАТОРНЫЕ БИОМАРКЕРЫ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	19
Мальмберг С.А. ИДИОПАТИЧЕСКАЯ ХОДЬБА НА ПАЛЬЦАХ СТОП У ДЕТЕЙ (IDIOPATHIC TOE-WALKING)	20
Мельник Е.А., Брылёв Л.В., Затаковенко С.М., Стучевская Т.Р., Руденко Д.И., Гришина Д.А., Павлов Э.В. ДИАГНОСТИКА ПОРАЖЕНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ НЕХОДЖКИНСКИХ ЛИМФОМАХ	22
Мошникова А.Н. ОПРЕДЕЛЕНИЕ АНТИНЕЙРОНАЛЬНЫХ АНТИТЕЛ ПРИ ПАРАНЕОПЛАСТИЧЕСКИХ НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ СИНДРОМАХ	24
Муртазина А.Ф., Шагина О.А., Дадали Е.Л., Никитин С.С. АКСОНАЛЬНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ: РАЗНООБРАЗИЕ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ, ЭМГ-КРИТЕРИИ И ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ	25
Назаров В.Д. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	26
Налькин С.А., Лобзин С.В., Соколова М.Г. ВЫСОКИЙ УРОВЕНЬ ТРЕВОГИ У БОЛЬНЫХ МИАСТЕНИЕЙ	27
Пак Л.А., Кузенкова Л.М., Куренков А.Л. ДЕТСКИЙ ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ ПАРАЛИЧ – МАСКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	28
Ризванова А.С., Супонева Н.А., Гришина Д.А. МРТ СПЛЕТЕНИЙ: НЕСПЕЦИФИЧНОСТЬ ИЗМЕНЕНИЙ ПРИ ПЛЕКСОПАТИЯХ И НЕЙРОПАТИЯХ РАЗЛИЧНОГО ГЕНЕЗА	30
Ризванова А.С., Супонева Н.А., Гришина Д.А. ХРОНИЧЕСКАЯ ВОСПАЛИТЕЛЬНАЯ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ С ОСТРЫМ НАЧАЛОМ: ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ С СИНДРОМОМ ГИЙЕНА-БАРРЕ	31
Соколова М.Г. ПОЛОЖИТЕЛЬНАЯ ДИНАМИКА В ДВИГАТЕЛЬНОЙ СФЕРЕ НА ФОНЕ КОМПЛЕКСНОЙ ФАРМАКОТЕРАПИИ У ДВУХ ДЕТЕЙ С ДИАГНОЗОМ МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ МИОПАТИЯ С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ ТК2	32
Сычева А.М. МОРФОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ БИОПТАТОВ СКЕЛЕТНОЙ МЫШЦЫ В ДИАГНОСТИКЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	33
Титова А.А., Бардаков С.Н., Курбатов С.А., Никитин С.С., Мавликеев М.О., Деев Р.В., Поволоцкая И.С., Померанцева Е.А., Царгуш В.А., J. Andoni Urtizberea, Vjarne Udd, Pierre Carlier, Чернец Е.А., Яковлев И.А., Исаев А.А. ДИСТАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ FHL1	34
Царгуш В.А., Бардаков С.Н., Багненко С.С., Емельянцев А.А., Железняк И.С., Юхно Е.А., Чернец Е.Н., Деев Р.В., Исаев А.А. МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ ТОМОГРАФИЯ В ДИАГНОСТИКЕ МИОПАТИЙ	36
Шагина О.А., Миловидова Т.Б., Муртазина А.Ф. ПРОБЛЕМЫ МОЛЕКУЛЯРНОГО ПОДТВЕРЖДЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДИСТАЛЬНЫХ АМИОТРОФИЙ	37
Ямщикова А.В., Флейшман А.Н., Гидаятова М.О., Кунгурова А.А. МОРФОФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ДИСТАЛЬНОГО ПОРАЖЕНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ ВЕРХНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ ПРИ ВИБРАЦИОННОЙ ПАТОЛОГИИ	38

НЕВРАЛГИЧЕСКАЯ АМИОТРОФИЯ: ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ВОЗМОЖНОСТИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Бардаков С.Н., Кузина Е.Э., Булатов А.Р., Царгуш В.А., Голохвастов С.Ю., Литвиненко И.В., Железняк И.С.

ФГБОУ ВО «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» МО РФ, Россия, Санкт-Петербург

Синдром Персонейжа-Тернера (СПТ), также известный как невралгическая амиотрофия (НА), классически представляет собой заболевание, сопровождаемое болевым синдромом, слабостью, атрофией и чувствительными нарушениями, преимущественно развивающимися в верхних конечностях.

Цель исследования: представить клинико-электромиографические и иммунологические особенности пациента с НА, а также эффекты проводимой комбинированной иммуносупрессивной терапии.

Объекты и методы: 31-летний пациент с клинической картиной НА. Детально проанализированы клинические, электронейромиографические, лабораторные и МР-визуализационные особенности течения заболевания.

Результаты: Пациент М., 31 года на четвертые сутки после получения сочетанной травмы таза, в ночное время ощутил острую боль в левом плече и предплечье до II–III пальцев кисти. На шестые сутки отмечалось уменьшение выраженности боли в левой руке с переходом болевого синдрома на правую руку с последующими чувствительными расстройствами.

На 28 сутки на фоне консервативной метаболической терапии развились гипотрофии мышц плечевого пояса и предплечий с обеих сторон; дистальный парез мышц, арефлексия; нарушение чувствительности мультиневрального типа. Мышечная сила в нижних конечностях достаточная, сухожильные рефлексы сохранены. При выполнении ЭНМГ выявлены признаки грубого поражения моторных и сенсорных волокон нервов формирующихся из верхнего и среднего первичных стволов плечевых сплетений. При выполнении игольчатой ЭМГ в дельтовидной, трапециевидной, двуглавой и плечелучевой мышцах отмечается IIIb–IV стадия перестройки ПДЕ. При ультразвуковом исследовании выявлено относительное утолщения шейных корешков С6 в точке выхода (площадь поперечного сечения справа 28 мм² и слева до 21 мм². В мышцах плечевого пояса отмечалось диффузное повышение МР-сигнала от волокон *m. biceps brachii* справа, *m. triceps brachii* слева, *m. supraspinatus*, *m. infraspinatus*, *m. subscapularis*, *m. latissimus dorsi*, *m. pectoralis major* с обеих сторон.

На фоне проводимой метаболической и иммуносупрессивной терапии (пульс-терапия метилпреднизолоном 1 г, №6) дополненной 7 операциями мембранного плазмафереза получен выраженный клинический эффект в виде купирования болевого синдрома и восстановления мышечной силы в течение последующих 1,5 месяцев.

Выводы: комплексная иммуносупрессивная терапия, включающая методы экстракорпоральной геморрекции эффективна в лечении НА.

МЕСТО БИОПСИИ НЕРВА В СОВРЕМЕННОМ СПЕКТРЕ ОБСЛЕДОВАНИЙ ПРИ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

Белова Н.В.¹, Супонева Н.А.¹, Гришина Д.А.¹, Долгова Д.Р.²

¹ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва; ²ФГБОУВО УлГУ, Россия, Ульяновск.

Цель: на основании литературных данных, а также собственных клинических примеров представить четкие показания к проведению и суть метода биопсии нервов (БН), показать его необходимость в диагностике заболеваний периферической нервной системы, осветить принципы процедуры и основы интерпретации результатов.

Материалы и методы: обзор литературы с глубиной поиска 50 лет, описание клинических случаев. Проанализировано 30 источников литературы. Представлено 3 клинических случая.

Результаты: Известно, что распространенность нейропатий разного генеза в общей популяции составляет более 10%. При этом каждому третьему пациенту с нейропатией точный диагноз общепринятыми методами (лабораторные обследования, ЭНМГ, УЗИ, МРТ) установить не удастся. Если экстраполировать эти данные на Российскую популяцию, то получается, что в России около 10 000 000 человек страдают периферическими нейропатиями, из них примерно 3 000 000 пациентам диагноз окончательно не установлен.

БН играет роль "истины в последней инстанции", так как ее высокая информативность часто помогает врачу констатировать диагноз со стопроцентной уверенностью. Никакой другой метод не может описать состояние периферической нервной системы (ПНС) на микро- и ультраструктурном уровне. В течение последних 20 лет популярность БН существенно снизилась в связи с развитием лабораторных, радиологических, электрофизиологических, молекулярно-генетических методов исследования, доступностью малоинвазивной биопсии кожи, а также с улучшением понимания патофизиологии заболеваний периферической нервной системы (ПНС). Тем не менее, именно к методу биопсии прибегают в сложных диагностических и дифференциально диагностических случаях.

Выводы: БН дает возможность получить ценную информацию о нерве и решить ряд важнейших вопросов в отношении диагноза, тактики лечения и прогноза в сложных диагностических случаях. Несмотря на трудоемкость и затратность, БН остается одним из важнейших методов диагностики заболеваний ПНС. Метод обладает не только практической значимостью, но и научным потенциалом, особенно в комбинации с методами нейрофизиологического исследования, нейровизуализации (УЗИ, МРТ), молекулярно-генетического анализа и клеточной биологии.

ВОЗМОЖНОСТИ ИССЛЕДОВАНИЯ СРАМНОГО НЕРВА ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ УРЕТРАЛЬНОМ БОЛЕВОМ СИНДРОМЕ МЕТОДОМ ТРАНСКРАНИАЛЬНОЙ МАГНИТНОЙ СТИМУЛЯЦИИ

Беляков К.М. ¹, Стрельцова О.С. ², Максименко Д.Д. ¹

¹ГБУЗ НО «НОКБ им. Н.А. Семашко», Россия, Нижний Новгород; ²ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, Россия, Нижний Новгород.

Введение. По данным литературы 30% женщин предъявляют жалобы на боли в области уретры, малого таза, дискомфорт при мочеиспускании, половой жизни. Компрессия срамного нерва в канале Алкокка может быть одной из причин хронического уретрального болевого синдрома. Для изучения полового нерва у женщин нами предложена методика с использованием транскраниальной магнитной стимуляции (ТКМС).

Цель исследования – изучение возможностей ТКМС в исследовании срамного нерва.

Материалы и методы. ТКМС выполнялась на аппарате «Нейро-МС/Д» совмещенным с нейромиографом «Нейро МВП-4» фирмы «Нейрософт» (Россия г. Иваново). Под наблюдением находилось 17 пациенток, 7 – с хроническим уретральным синдромом в возрасте 18-65 лет, 10 – здоровая группа в возрасте 18-65 лет. Использовался круглый койл диаметром 15 см. В качестве отводящих электродов применялись катетерные электроды. Корковая и сегментарная стимуляция проводилась по общепринятому алгоритму. Отводящий электрод вводился в уретру до внутреннего сфинктера, затем во влагалище к передней стенке. Оценивались следующие показатели: терминальная латентность М-ответов полученных при сегментарной стимуляции, а также их амплитуда.

Результаты собственных исследований. В группе здоровых при сегментарной стимуляции при отведении от мышц передней стенки влагалища латентность составила $5,3 \pm 3,3$ мс, от внутреннего сфинктера уретры – $5,7 \pm 3,5$. Амплитуда мышечных ответов с влагалища – $0,8 \pm 0,6$ мВ, с внутреннего сфинктера уретры – $1,0 \pm 1,0$ мВ. У пациенток с хроническим уретральным болевым синдромом при отведении с мышц передней стенки влагалища латентность составила – $3,9 \pm 2,1$ мс, с мышц внутреннего сфинктера уретры – $9,5 \pm 2,5$ мс. Амплитуды с мышц влагалища – $1,7 \pm 2,0$ мс, с мышц внутреннего сфинктера уретры – $0,6 \pm 0,5$ мВ. Достоверные отличия от контрольной группы ($p=0,01$) получены только по величине латентности при отведении с мышц внутреннего сфинктера уретры.

Выводы. Таким образом, методом транскраниальной магнитной стимуляции можно изучать половой нерв у женщин, в том числе, при хроническом болевом уретральном синдроме. Достоверные отличия между контрольной группой и группой пациенток с хроническим уретральным болевым синдромом получены только по величине латентности при отведении с мышц внутреннего сфинктера уретры, что может быть связано с компрессией срамного нерва в канале Алкокка. Поскольку количеством наблюдений пока небольшое требуется дальнейший набор материала.

Работа поддержана грантом РФФИ №19-07-00395.

РЕГИСТР НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В РОССИИ

**Влодавец Д.В., Мельник Е.А., Артемьева С.Б., Литвинова Е.Б.,
Монахова А.В., Шулякова И.В., Шидловская О.А., Казаков Д.О.**

НИКИ педиатрии ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва.

Введение. Нервно-мышечные заболевания широко распространены по всему миру. В наиболее развитых странах ведется активная работа по выявлению пациентов, страдающих нервно-мышечными заболеваниями, направленная на решение их индивидуальных потребностей и улучшение качества жизни, а также на стимулирование развития фундаментальной науки и молекулярно-генетических технологий. После очередного цикла накопления знаний появляется технология, позволяющая решить проблему с конкретными заболеваниями. Так, например, случилось с болезнью Помпе, спинальной мышечной атрофией (СМА). При общей численности населения в России около 150 миллионов человек насчитываются сотни пациентов, которые до сих пор не имеют генетически доказанного диагноза, что отдаляет их от будущего лечения.

Цель исследования – собрать различные данные пациентов (клинические, генетические, МРТ), а также кровь пациентов для молекулярно-генетического анализа и создать регистры для конкретных заболеваний с целью дальнейшего объединения пациентов в уникальные группы, что позволит определить распространенность заболеваний и их фенотипы в популяции. Также наличие репрезентативных групп пациентов позволит принимать участие в клинических испытаниях, предоставляя пациентам возможности терапии.

Материалы и методы: с 2015 г. мы собираем кровь и данные пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна (МДД) и СМА в России и формируем их в 2 генетических регистра. С 2018 г. мы начали проект «Нервно-мышечный генетический регистр» в России.

Результаты и выводы: на сегодняшний день в нашей базе находится более 500 пациентов с МДД и Беккера, более 550 пациентов с различными типами СМА. Большинство пациентов генотипированы. Во время работы были выявлены более 80 новых точечных мутаций в гене МДД. Около половины пациентов со спинальной мышечной атрофией теперь имеют не только делецию в 7 экзоне, но и число копий гена SMN2. В проекте «Нервно-мышечный генетический регистр» принимают участие пациенты с заболеваниями, наиболее распространенными в России: врожденная мышечная дистрофия типа 1А, коллаgenoпатии (Бетлема и Ульриха), кальпаинопатии, дисферлинопатии, FKRP-миопатии, лице-лопаточно-плечевые мышечные дистрофии.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ БОЛЬНОЙ С ДЕЛЕЦИЕЙ В ГЕНЕ *PMP22*, ПРОЯВЛЯЮЩЕЙСЯ ПОЛИНЕВРОПАТИЕЙ СО СКЛОННОСТЬЮ К ПАРАЛИЧАМ ОТ СДАВЛЕНИЯ

Гавриченко А.В.¹, Соколова М.Г.², Александров Н.Ю.², Куляхтин А.И.¹

¹ ФГБОУ ВО ПСПБГМУ им. акад. И.П. Павлова, Россия, Санкт-Петербург; ² ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Россия, Санкт-Петербург.

Цель исследования: описание редкого клинического наблюдения пациентки с делецией в гене *PMP 22*.

Материалы и методы. Пациентка 48 лет с жалобами на онемение и слабость в стопах и голени, неустойчивость при ходьбе, деформацию стоп. Из анамнеза известно, что болеет в течение 5 лет, заболевание дебютировало с расстройства чувствительности в стопах с последующим развитием слабости и атрофией мышц. Отец пациентки имеет схожие клинические симптомы. Было выполнено клиничко-неврологическое обследование, лабораторное, молекулярно-генетическое и инструментальное исследование (электронейромиография).

Результаты. В неврологическом статусе отмечался нижний периферическим парапарез до 4-х баллов, нижняя парагипестезия, сенситивная атаксия. По данным лабораторных методов без особенностей, уровни КФК и ЛДГ в пределах нормы. Электронейромиография выявила признаки выраженного первично-демиелинизирующего поражения сенсорных и моторных волокон периферических ног с вторичным аксональным поражением. На основании молекулярно-генетического тестирования, обнаружившего делецию в гене *PMP22*, был выставлен клинический диагноз: полиневропатия со склонностью к параличам от сдавления.

Выводы. Данное клиническое наблюдение представляет собой вариант редкого наследственного нейро-мышечного заболевания, зачастую вызывающим трудности диагностики. Для его верификации необходимо комплексное обследование больного, включающего молекулярно-генетический метод исследования.

АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ ПРИ ХРОНИЧЕСКОЙ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ПОЛИНЕВРОПАТИЕЙ

Гинзберг М.А., Белова Н.В.

ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва.

Хронические демиелинизирующие полинейропатии представляют собой группу заболеваний, имеющих в своей основе различные патогенетические механизмы. В данную группу входят воспалительные, наследственные, а также, парапротеинемические полинейропатии, включая ассоциированные с антителами к миелинассоциированному гликопротеину. Наиболее распространенной нозологической единицей является хроническая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия (ХВДП). Однако по данным эпидемиологических исследований, до 40% случаев ХВДП в дебюте протекают атипично, с чем связаны трудности диагностики и несвоевременное начало терапии. К атипичным формам относят ХВДП с острым началом, изолированные моторные и сенсорные, ассиметричные и фокальные формы и др.. При подозрении на хроническую демиелинизирующую полиневропатию основным методом диагностики является ЭНМГ исследование. Для подтверждения демиелинизирующего типа поражения периферических нервов используются критерии ХВДП EFNS/PNS 2010. Однако они не позволяют дифференцировать вторичные формы ПНП от идиопатической первичной ХВДП, а также имеют низкую чувствительность в отношении атипичных форм. В связи с этим, в алгоритм дифференциальной диагностики включены специфические иммунологические маркеры, скрининговое определение парапротеинов в сыворотке крови, генетическое обследование для исключения наследственных полиневропатий, УЗ- и МР-диагностика периферических нервов и сплетений, а также морфологическое исследования биоптата нерва. Грамотная оценка неврологического статуса в сочетании с интерпретацией результатов ЭНМГ и рациональным выбором вспомогательных методов обследования позволяют точно определить тип полиневропатии и своевременно назначить патогенетическую и симптоматическую терапию.

УЗИ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ ПРИ ПОЛИНЕЙРОПАТИИ: ОБЗОР ОТЕЧЕСТВЕННЫХ И ЗАРУБЕЖНЫХ УЗ-ПРОТОКОЛОВ, СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ИХ ДИАГНОСТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАТИВНОСТИ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ТИПА НЕЙРОПАТИИ

Гришина Д.А., Супонева Н.А., Мансурова А.В.

ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва.

Цель: на основании литературных данных и собственного опыта проинформировать специалистов о разработанных в настоящее время протоколах УЗ-исследования периферических нервов при полинейропатии (ПНП). Предложить алгоритм выбора того или иного протокола в зависимости от предполагаемого типа нейропатии, а также при проведении дифференциального диагноза.

Материалы и методы: обзор литературы с глубиной поиска 10 лет. Проанализировано 20 источников.

Результаты: в докладе будут освещены ниже следующие протоколы УЗИ исследования периферических нервов:

- протокол С.М.Zaidman (2013): объем и цель исследования, ограничения;
- протокол Ultrasound pattern sum score (UPSS; A.Grimm et al, 2015): объем и цель исследования, ограничения;
- протокол Nerve Ultrasound Protocol (NUP; A. Kerasnoudis et al, 2016): объем и цель исследования, ограничения;
- протоколу Bochum Ultrasound Score (BUS, A. Kerasnoudis et al, 2014): объем и цель исследования, ограничения;
- оригинальный протокол Дружинин Д.С., Дружинина Е.С. (2018): объем и цель исследования, ограничения;
- протокол Boehm J. (2014): объем и цель исследования, ограничения;
- протокол Goedee S. (2017): объем и цель исследования, ограничения.

Выводы: в зависимости от задачи и цели исследования необходимо отдавать предпочтение тому или иному протоколу. В связи с этим крайне важна преемственность между неврологом и специалистом УЗИ. При этом есть необходимость стандартизации исследования периферических нервов при полинейропатии. Полезным была бы разработка унифицированного направления.

МУЛЬТИФОКАЛЬНАЯ МОТОРНАЯ НЕЙРОПАТИЯ БЕЗ БЛОКОВ ПРОВЕДЕНИЯ?

Гришина Д.А., Супонева Н.А.

ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва.

Цель: на основании литературных данных и собственного опыта проинформировать специалистов о ситуациях, когда блоки проведения возбуждения (БП) при проведении ЭНМГ-исследовании периферических нервов пациента с мультифокальной моторной нейропатией (ММН) не регистрируются. Предложить алгоритм действий в таких ситуациях.

Материалы и методы: обзор литературы с глубиной поиска 10 лет. Проанализировано 10 источников. 3 собственных клинических случая.

Результаты: Определены три возможные ситуации, когда БП в процессе нейрофизиологического обследования пациента зарегистрировать невозможно, несмотря на наличие убедительных клиничко-anamnestических данных за ММН:

- на ранних сроках заболевания при проксимальной локализации БП (проксимальнее точки Эрба или подколенной ямки): при исследовании дистальных отделов периферических нервов БП не регистрируются;
- на ранних сроках заболевания при вовлечении в патологический процесс коротких нервов рук - БП невозможно обнаружить (1 точка стимуляции)
- на поздних сроках заболевания, при низких дистальных амплитудах моторных ответов (< 1 мВ) или их отсутствии - БП невозможно обнаружить

Основаниями для продолжения углубленного диагностического поиска являются: клиническая картина множественной мононейропатии (в пределах одного сегмента периферические нервы поражены в разной степени), отсутствие чувствительных нарушений и болевого синдрома, наличие синдрома "расщепленной руки", длительное течение, медленное прогрессирование.

Выводы: при убедительной (!) клиничко-anamnestической картине, отсутствие БП по данным ЭНМГ не исключает ММН. В таких ситуациях следует исследовать антитела к ганглиозидам GM1 и провести нейровизуализационные исследования (УЗИ периферических нервов по расширенным протоколам UPSS, Boehm J. или Goedee S.; МРТ сплетений с контрастированием). Учитывая то, что перечисленные методы обследования являются дополнительными и также могут продемонстрировать в ряде случаев отсутствие патологии, при сохранении подозрений на наличие у пациента ММН, рекомендуется терапия ВВИГ *ex uvantibus*.

ХРОНИЧЕСКАЯ ИДИОПАТИЧЕСКАЯ АКСОНАЛЬНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ: КРИТЕРИИ ДИАГНОЗА, ДОСТАТОЧНЫЙ ОБЪЕМ ОБСЛЕДОВАНИЯ

Грозова Д.А., Супонева Н.А., Гришина Д.А.

ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва.

Цель: на основании литературных данных представить критерии диагностики хронической идиопатической аксональной полинейропатии, обозначить необходимый минимальный объем исследования и тактику ведения данной категории пациентов.

Материалы и методы: обзор литературы с глубиной поиска 40 лет. Проанализировано 20 источников.

Результаты: Хроническая аксональная полинейропатия составляет до 30% среди полинейропатий разного генеза. Она характеризуется симметричным нарушением чувствительности в дистальных отделах конечностей (онемение, парестезии, невыраженный нейропатический болевой синдром), минимальными двигательными нарушениями, дебютом после 50 лет, стационарным или медленно прогрессирующим течением. Электронеуромиография выявляет генерализованный симметричный первично аксональный сенсорный или сенсомоторный невральный уровень поражения. Как показывает отечественный и зарубежный опыт, самыми распространенными причинами хронической сенсорной или сенсо-моторной аксональной полинейропатии являются сахарный диабет, алкоголизм, дефицит витамина В12 и парапротеинемия. Реже встречаются: васкулит, криоглобулинемия разного генеза, другие (неалкогольные) токсические воздействия. Даже при тщательном обследовании пациента установить причину полинейропатии не удастся (до 25% случаев), в результате диагностируется идиопатическая форма.

Заключение: важное значение в установлении диагноза имеет сбор анамнеза. Скрининговое лабораторное обследование и ЭНМГ-исследование периферических нервов должно проводиться всем пациентам с полинейропатией. Первичный объем скринингового лабораторного обследования должен быть разумным во всех случаях. Всем пациентам с ПНП (минимальный объем исследования) требуется обязательное определение уровня глюкозы натощак (при нормальном значении – проведение глюкозотолерантного теста), уровня витамина В12 и гомоцистеина (по возможности – исследование уровня метилмалоновой кислоты), проведение электрофореза белков сыворотки крови с иммунофиксацией. Дальнейшие лабораторные и инструментальные исследования определяются клинико-anamnestическими данными и результатами ЭНМГ. Таким образом, диагностический поиск сосредоточен на выявлении диабетической нейропатии, нейропатии вследствие дефицита витамина В12 и парапротеинемии. Дальнейшие поиски, как правило, оказываются безрезультатными или трудно интерпретируемыми. Тактика ведения пациентов с хронической идиопатической аксональной полинейропатией заключается в коррекции нейропатического болевого синдрома и проведении реабилитационных мероприятий при необходимости. Следует уверить пациента в том, что прогноз его заболевания в долгосрочной перспективе относительно благоприятный.

ПРЕЗЕНТАЦИЯ АЛГОРИТМА СБОРА ДАННЫХ УЛЬТРАЗВУКОВОГО И НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ЗАБОЛЕВАНИЙ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ

Дружинин Д.С.¹, Дружинина Е.С.², Никитин С.С.³

¹ ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России, Ярославль; ² ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва;

³ РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням», Россия, Москва.

Цель исследования: оптимизировать протокол УЗИ исследования периферических нервов и разработать на основании полученных результатов исследования алгоритм диагностики и программный продукт, позволяющий упростить проведение анализа качественных и количественных данных инструментальных методов при рассматриваемых болезнях периферического нерва.

Материалы и методы: проанализировано 208 пациентов с разными формами наследственных и дизиммунных нейропатий. Для анализа совокупности данных, полученных в процессе исследования использована специально разработанная программа, позволяющая суммировать и обрабатывать информацию в ходе измерения ППС нервов на разных участках, результатов стимуляционной ЭМГ, данных клинического осмотра, а также параметров вспомогательных тестов, разработано программное решение для ввода и анализа данных на основе языка программирования C#.

Результаты: Нами рассчитан коэффициент парной корреляции у пациентов, которым было проведено сопоставления результатов МРТ и УЗИ (которые выступили как независимые переменные) и толщиной линии, отражающей нервы на схеме периферической нервной системы (зависимая переменная) – 0,93 ($p=0,001$). Расчет вероятности болезни проведен с использованием условного оператора, выделение независимой переменной, которая включала сумму присвоенных баллов в зависимости от введенных пользователем значений. Сумма баллов была сопоставлена с максимально возможным для исследуемой патологии и рассчитан процент соответствия для данной нозологии в зависимости от введенных параметров. Выделенные качественные типы изменений периферических нервов переносятся и привязываются к соответствующему участку периферической нервной системы и сохраняются в базу данных.

Выводы: определена целесообразность совместного использования УЗИ и ЭМГ в дифференциальной диагностике наследственных и дизиммунных нейропатий. Определены сонографические критерии положительного ответа на проводимую патогенетическую терапию при дизиммунных нейропатиях. Разработан алгоритм диагностики и программный продукт, позволяющий упростить проведение анализа качественных и количественных данных инструментальных методов при дизиммунных и наследственных нейропатиях.

БОЛЬ В ПЛЕЧЕ С ТОЧКИ ЗРЕНИЯ НЕВРОЛОГА

Дружинин Д.С.¹, Дружинина Е.С.², Никитин С.С.³

¹ ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России, Ярославль; ² ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва;

³РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням», Россия, Москва.

Цель исследования: структурировать возможные причины и дифференциально-диагностические признаки болевого синдрома в области плечевого пояса и оценить роль инструментальных методов диагностики в оптимизации ведения таких больных.

Материалы и методы: критерием включения в исследования были пациенты с острой нейропатической болью, локализованной в области верхнего плечевого пояса, сопровождающаяся последующим развитием неврологического дефицита. Всего исследовано 22 пациента по указанным критериям. Сонографическая и электрофизиологическая оценка проведена в период резидуальных изменений не позднее чем 1 год от момента развития болевого синдрома. Оценка проводилась по принятому протоколу с двух сторон.

Результаты: среди обследованных пациентов выявлено 15 случаев пациентов с невралгической амиотрофией, 7 пациентов с участком фокальной констрикции периферического нерва (ФКПН), а также 5 случаев с вариантом синдрома Гийена-Барре, сопровождающиеся болевым синдромом в области плеча по принятым критериям. Среди обследованных пациентов в 7 случаях (4 женщины и 3 мужчины, средний возраст $44,8 \pm 9,7$ лет), отмечен стойкий вялый парез, у которых была выявлена ФКПН. Этиология и патогенез обсуждаемой патологии, а также ее связь с НА сегодня по-прежнему остаются дискуссионными. У 15 пациентов с НА сонографические изменения носили фокальный характер и совпадали с клинически идентифицируемым уровнем поражения нервов. Все сонографические характеристики включали фокальные изменения ППС нервов и были обнаружены в 80% ($n=12$). У пациентов с СГБ болевой синдром носил во всех исследуемых случаях двусторонний интенсивный характер и предшествовал развитию пареза. Распространенность сонографических изменений имеет прямую корреляцию с числом обострений (у пациентов с однократным эпизодом число фокальных участков в среднем 1,38; в случае множественных обострений число фокальных участков в среднем – 3,25). Нам не удалось проследить зависимость между ППС и выраженностью болевого эпизода, давности от момента окончания болевого синдрома.

Выводы: УЗИ периферических нервов является информативным инструментальным методом диагностики острой нейропатической боли в плече.

ВАРИАНТЫ ОСТРЫХ И ХРОНИЧЕСКИХ ДИЗИММУННЫХ НЕЙРОПАТИЙ: ВОПРОСЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ У ДЕТЕЙ

Дружинин Д.С.¹, Дружинина Е.С.², Никитин С.С.³

¹ ФГБОУ ВО «Ярославский государственный медицинский университет» Минздрава России, Ярославль; ² ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва;

³РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням», Россия, Москва.

Цель исследования: определить особенность клинической картины, течения острых и хронических вариантов дизиммунных нейропатий у детей.

Материалы и методы: Проведено обследование 27 детей - ОВДП (n=9), ОМАН (n=6), ОМСАН (n=3), ХВДП (n=5). Проводилась оценка двигательного дефицита по шкале MRC, распределение гипотрофий при визуальном осмотре. Особенность течения оценивалась по результатам сбора анамнеза. Оценка чувствительной сферы проведена не у всех включенных в исследование детей в связи с субъективностью оценки чувствительности у маленьких детей.

Результаты: среди обследованных 18 детей с синдромом Гийена-Барре во всех случаях характерно острое развитие преимущественно проксимальной слабости в ногах и стремительным нарастанием выраженности неврологического дефицита. В группе с ХВДП в двух случаях развитие симптомов было острым, характеризовалось проксимальной слабостью и не отличалось от СГБ. В остальных случаях симптоматика нарастала подостро. Все рассматриваемые случаи ХВДП у детей имели ремиттирующее течение. У детей начало с нейропатической боли во всем теле, предшествовавшей развитию слабости, было представлено в 55% (n=5) при ОВДП, во всех случаях ОМСАН, в 40% (n=3) случаев ХВДП. Важно отметить вовлечение проксимальной мускулатуры ног при всех рассматриваемых формах у детей. Исходя из полученных данных у детей с ДН характерно преимущественно проксимальное распространение слабости с вовлечением рук и ног в сравнении с когортой взрослых пациентов у которых преобладает дистальное распределение слабости. Для аксональных форм у детей характерно проксимально/дистальное распределение слабости в руках и ногах. Важно подчеркнуть, что клиническая оценка, также, как и у взрослых, проводилась при первичном обследовании при ретроспективном анализе медицинской документации.

Выводы: таким образом, особенностью клинической картины рассматриваемых форм ДН у детей было преимущественно проксимальное распространение мышечной слабости и гипотрофий, наличие ремиттирующего течения в случае ХВДП.

КЛИНИЧЕСКИЙ ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ ВИНДАКЕЛЯ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ТРАНСТИРЕТИНОВОЙ АМИЛОИДНОЙ НЕВРОПАТИИ

Зиновьева О.Е., Сафиулина Э.И., Щеглова Н.С.

ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский университет)» Минздрава России, Москва.

Цель исследования: оценить эффективность лечения Виндакелем российских пациентов с транстиретиновой амилоидной невропатией.

Материалы и методы: в группу исследования вошли 7 пациентов (мужчин – 3; женщин – 4) с генетически и морфологически подтвержденным транстиретиновым амилоидозом. Средний возраст и средняя продолжительность заболевания на момент обследования составили $62,6 \pm 5,0$ лет и $5,6 \pm 2,6$ лет соответственно. Во всех случаях отмечался поздний дебют и прогрессирующее течение заболевания.

Результаты: при клиническом обследовании во всех случаях выявлена дистальная симметричная сенсорно-моторно-вегетативная полиневропатия в сочетании с множественными туннельными невропатиями (двусторонний синдром карпального и/или кубитального канала). При стимуляционной электромиографии регистрировались признаки первично аксонального, а при большей длительности заболевания – аксонально-демиелинизирующего поражения двигательных и чувствительных волокон нервов конечностей, а также блоки проведения возбуждения в области запястий и/или локтей. В 3 случаях диагностирована 1 стадия, в 4 – 2 стадия транстиретиновой амилоидной невропатии. Всем пациентам назначен препарат Виндакель (Тафамидис) в дозе 20 мг в сутки. Продолжительность терапии у различных пациентов составляет от 6 до 30 месяцев. На фоне приема препарата не отмечено серьезных нежелательных эффектов. Препарат переносится хорошо. Пациенты отмечают отсутствие прогрессирования неврологической симптоматики.

Выводы: Виндакель безопасный препарат для патогенетической терапии транстиретиновой амилоидной невропатии.

ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНОЕ ОБОСНОВАНИЕ ПРИМЕНЕНИЯ ВЫСОКОЧАСТОТНОЙ РИТМИЧЕСКОЙ СТИМУЛЯЦИИ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НАРУШЕНИЙ НЕРВНО-МЫШЕЧНОЙ ПЕРЕДАЧИ ПРИ ДЕФИЦИТЕ АЦЕТИЛХОЛИНЭСТЕРАЗЫ

Ильинский Н.С., Тюнин М.А., Матросова М.О.

ФГБУ ГНИИИ ВМ МО РФ, Россия, Санкт-Петербург.

Цель исследования. Изучить возможность применения высокочастотной ритмической стимуляции (РС) для верификации нарушений нервно-мышечной передачи (НМП) на экспериментальной модели, характеризующейся критическим снижением активности ацетилхолинэстеразы (АХЭ).

Материалы и методы. Исследование выполняли на 20 беспородных крысах-самцах массой 180–220 г. Нарушения нервно-мышечной передачи моделировали путем подкожного введения раствора необратимого ингибитора АХЭ (диизопропилфторфосфат, 1,3 мг/кг). ЭМГ икроножной мышцы выполняли в условиях общей и локальной нормотермии с помощью электромиографа «Нейро-МВП-4» («Нейрософт», Россия). Протокол ЭМГ включал: одиночную супрамаксимальную стимуляцию, батарею тестов ритмической стимуляции (РС) в виде 5 серии по 10 импульсов длительностью 0,2 мс со ступенчато нарастающей частотой от 1 до 30 Гц через 15 с, пробу с тетанизацией (ПТ).

Результаты. Введение необратимого ингибитора АХЭ снижало активность фермента в плазме крови крыс на 50–60% в течение 1 сут. При ЭМГ в тесте одиночной стимуляции выявляли повторные М-ответы и снижение силы необходимого супрамаксимального стимула по сравнению с фоновым обследованием. При РС у животных регистрировали декремент-инкремент и декремент амплитуды и площади М-ответов. Встречаемость указанных феноменов возрастала с повышением частоты РС: при 3 Гц – 15–20 %, при 15 Гц – 55–70 %, при 30 Гц – 80–100 %. По результатам ПТ зафиксировано статистически значимое уменьшение амплитуды первых М-ответов и усугубление ЭМГ-картины в виде усиления выраженности феноменов декремента и декремент-инкремента в ранней посттетанической серии. При этом, пре- и посттетанические серии также выполняли с частотой 30 Гц.

Выводы. Полученные экспериментальные данные свидетельствуют, что высокочастотная РС позволяет выявлять нарушения НМП при дефиците АХЭ у большего количества животных по сравнению с традиционно применяемой низкочастотной.

ПОЛИМИОЗИТ: СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКА, ВЗГЛЯД РЕВМАТОЛОГА И ВРАЧЕЙ СМЕЖНЫХ СПЕЦИАЛЬНОСТЕЙ

Куницкая Н.А.¹, Куницкий А.А.²

¹ ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, Санкт-Петербург; ² ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Россия, Санкт-Петербург.

Полимиозит — относится к группе хронических заболеваний, неизвестной этиологии, основными проявлениями которых являются симметричная мышечная слабость проксимальных отделов конечностей, связанная с воспалением поперечно-полосатой мускулатуры. В группу воспалительных миопатий входят, кроме полимиозита, дерматомиозит, миозит, сочетающийся с системными заболеваниями соединительной ткани (перекрестный синдром); миозит, сочетающийся с опухолями и миозит с включениями.

Не смотря на новые достижения в изучении данной группы заболеваний, диагностика его в каждом конкретном случае остается сложной задачей, а существующие критерии претерпевают постоянные пересмотры в связи с появлением новых данных. В тоже время часто встречаются и атипичные варианты как дебюта, так и течения заболевания, а также нельзя забывать и о наличии перекрестных процессов.

В рамках представляемого клинического случая рассматриваются наиболее часто встречаемые вопросы в диагностике, которые и вызывают трудности.

Мужчина 45 лет с жалобами на слабость и боль в мышцах верхних и нижних конечностей с постепенным их нарастанием течения 3-х месяцев. При осмотре — кожные покровы чистые, периферические лимфатические узлы не увеличены. Мышцы развиты соответственно полу и возрасту, при пальпации значимо болезненны, сила снижена, преимущественно верхних и нижних конечностей.

Проведенное лабораторное обследование выявило наличие АНФ — 2540, повышенный титр РФ 345, скрининговый иммуноблот антиядерных антител выявил наличие специфических антител, биохимические показатели — КФК- 568, ЛДГ- 341, в остальном без клинически значимых изменений, в клиническом анализе крови — анемия легкой степени выраженности. По данным МРТ мышц характерные воспалительные изменения мышечной ткани (без отека, мышечной атрофии и жирового замещения), также данное исследование помогло локализовать наиболее точное место для проведения биопсии мышц. ЭНМГ также выявила характерные изменения для миозита.

Таким образом, с учетом критериев - Bohan и Peter, 1975, IMCCP, ACR, EULAR, 2016 данному пациенту был выставлен диагноз Полимиозита, подострого течения, активность 2. Проведена пульс-терапия, с дальнейшим назначением базисной терапии преднизолоном и цитостатиками.

Особенностью данного клинического примера являются атипичные лабораторные показатели и относительно медленное развитие процесса. Также на основании данного примера показана необходимость рассмотрения всех имеющихся шкал активности и диагностических критериев.

ЛАБОРАТОРНЫЕ БИОМАРКЕРЫ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Лалин С.В.

НМЦ по Молекулярной Медицине ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, Россия, Санкт-Петербург.

Доклад посвящен лабораторным биомаркерам нервно-мышечных заболеваний.

Диагностика нервно-мышечных заболеваний часто затруднена гетерогенной и неспецифической симптоматикой, что заставляет в практике использовать дополнительные методы исследования, помогающие объективизировать диагноз заболевания. В ходе доклада будут описаны лабораторные биомаркеры аутоиммунных воспалительных миопатий, связанных с системными заболеваниями соединительной ткани, дерматополимиозитом, миозитом с включениями. Также, будет уделено внимание маркерам аутоиммунной миастении, острой и хронической воспалительной полиневропатии. Отдельно будет описан новый маркер (тяжелые цепи нейрофиламентов), использующийся в диагностике и прогнозировании течения бокового амиотрофического склероза.

ИДИОПАТИЧЕСКАЯ ХОДЬБА НА ПАЛЬЦАХ СТОП У ДЕТЕЙ (IDIOPATHIC TOE-WALKING)

Мальмберг С.А.

Академия постдипломного образования ФГБУ ФНКЦ ФМБА России, Центральная детская клиническая больница ФМБА России, Москва.

Идиопатическая ходьба на пальцах (ИХП) у детей является довольно часто встречающимся расстройством нормальной формулы ходьбы, которое заключается в транзиторной билатеральной ходьбе с опорой только на передние отделы стопы и пальцы и недостаточности опорной функции пяточной кости. В англоязычной литературе ИХП используются термины «idiopathic toe-walking» и «habitual toe-walking». Несмотря на широкую распространенность ИХП среди детей, особенно младшей возрастной группы, в отечественной периодической медицинской литературе и неврологических руководствах подобные нарушения не рассматриваются, а поиск публикаций по данной проблеме оказывается безуспешным. Сталкиваясь с подобными пациентами неврологу, ортопеду и смежным специалистам приходится решать целый комплекс существенных диагностических вопросов, касающихся наличия или отсутствия какого-либо неврологического или нервно-мышечного заболевания. Рассматриваемая патология включает широкий спектр заболеваний и синдромов: спастические формы церебрального паралича, прогрессирующие заболевания с поражением пирамидного тракта, наследственные спастические параплегии, фокальную дистонию с вовлечением мышц стоп, наследственные моторно-сенсорные невропатии, прогрессирующие мышечные дистрофии (болезнь Дюшенна), двустороннюю врожденную контрактуру трехглавой мышцы голени. Сложности дифференциальной диагностики ИХП усугубляет отсутствие общепринятой дефиниции данного нарушения среди российских специалистов. Дети с ИХП часто направляются к нейрофизиологу для проведения электронейромиографических исследований с целью исключения функциональных нарушений со стороны структур периферического нейро-моторного аппарата.

Цель настоящего **исследования** – клинико-электромиографический и катamnестический анализ группы пациентов с ИХП.

Материалы и методы исследования в течение последних 5 лет наблюдалась группа 36 детей с установленным диагнозом ИХП в возрасте от 1,5 до 14 лет, с гендерным преобладанием лиц мужского пола (86 %). Дебют ходьбы на пальцах стоп относился к диапазону от 1 года (момента начала ходьбы) до 3,5 лет. Клиническая картина характеризовалась – периодическим подъемом на пальцы стоп при ходьбе, особенно при быстром ее темпе, в условиях эмоционального возбуждения, а также при ходьбе без обуви. В неврологическом статусе ни у кого из пациентов не было выявлено какой-либо очаговой органической патологии со стороны нервной и нервно-мышечной систем, в том числе и в двигательной-рефлекторной сфере. Актуальное эмоциональное состояние всех детей характеризовалось проявлениями повышенной возбудимости, эмоциональной лабильности, склонностью к аффективным, истериформным, протестным и демонстративным реакциям. В семьях преобладал гиперопекающий стиль воспитания. У 80 % детей наблюдались симптомы

двигательной и психической гиперактивности. Среди направляющих диагнозов для проведения ЭМГ исследования в изучаемой группе пациентов фигурировали – «нижний спастический парализ» (20 %), «миопатия» (10 %), «ДЦП» (15 %), «невральная амиотрофия» (5 %). Т.е. фактически у половины больных направляющий диагноз не соответствовал данным объективного неврологического осмотра. Комплекс ЭМГ-методов включал изучение проводящей функции моторных волокон большеберцовых нервов (скорость распространения возбуждения – СРВ, анализ амплитудных характеристик негативной части М-ответа и его формы); тест F-волны (40 ЭМГ-реализаций), анализ интерференционного паттерна при регистрации с икроножных мышц.

Результаты. Анализ интерференционного паттерна произвольного мышечного напряжения при исследовании икроножных мышц у пациентов с ИХП показал нормальные амплитудно-частотные характеристики, не отличающиеся от таковых в контрольной группе 15 здоровых детей. При исследовании большеберцовых нервов у пациентов с ИХП средняя СРВ составила $43,3 \pm 10,4$ м/с, средняя амплитуда максимального М-ответа $9,1 \pm 3,5$ мВ, средняя резидуальная латентность $2,81 \pm 0,3$ мс, средняя длительность М-ответа – $4,3 \pm 0,6$ мс. У здоровых детей в контрольной группе при исследовании большеберцовых нервов средняя СРВ составила $43,8 \pm 6,9$ м/с, средняя амплитуда максимальная М-ответа – $9,3 \pm 4,0$ мВ, средняя латентность – $2,48 \pm 0,5$ мс, средняя длительность М-ответа – $4,7 \pm 0,5$ мс. Таким образом, показатели не имели достоверных различий. При оценке F-волны у пациентов с ИХП получены следующие данные: средняя латентность $23,64 \pm 2,2$ мс, максимальная латентность $23,97 \pm 1,5$ мс, минимальная латентность $21,81 \pm 1,6$ мс, средняя амплитуда волн составила $0,40 \pm 0,3$ мВ. Процентное соотношение «гигантских» F-волн (амплитудой более 1 мВ) ко всем зарегистрированным F-волнам не превышало 2,1 %. Результаты анализа F-волны так же достоверно не отличались от контрольной группы.

Выводы. ИХП представляет собой не какую-либо нозологическую форму, а доброкачественное возраст-зависимое расстройство у детей от 1 года до 5 лет, отличающееся, в большинстве случаев, спонтанным регрессом нарушений формулы ходьбы. Как правило, нормализация походки у детей наступает в более старшем возрасте (6-7 лет). Диагноз ИХП является по своей сути диагнозом исключения, требующим детального анализа клинико-неврологического статуса пациента. Нормальные параметры ЭМГ исследования, свидетельствующие об отсутствии нарушений функционального состояния структур периферического нейро-моторного аппарата у пациентов с ИХП, подтверждают отсутствие органического неврологического дефицита. В редких случаях, при упорном персистировании ИХП у детей в старшем возрасте, возможно формирование вторичных осложнений в виде ретракций ахилловых сухожилий, что диктует необходимость проведения оперативной коррекции (ахиллотомии). В когорте наблюдаемых нами пациентов с ИХП оперативное лечение осуществлено лишь в 2 случаях у детей подросткового возраста. Коморбидными чертами пациентов с ИХП могут быть гипердинамическое расстройство поведения, аффективные расстройства, невротические и компульсивные реакции, что требует проведения курсов транквилизирующей терапии. Прием антиспастических препаратов, локальная ботулинотерапия, физиотерапевтические методы лечения оказываются неэффективными, поскольку не соответствуют этиологии и патогенезу развития ИХП. Полезным может быть ношение корригирующей обуви, а также постоянный контроль родителей и окружающих лиц за формулой ходьбы.

ДИАГНОСТИКА ПОРАЖЕНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ НЕХОДЖКИНСКИХ ЛИМФОМАХ

Мельник Е.А.¹, Брылёв Л.В.², Затаковенко С.М.³, Стучевская Т.Р.³, Руденко Д.И.³, Гришина Д.А.¹, Павлов Э.В.¹

¹ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва; ²ГБУЗ «ГКБ имени В.М. Буянова ДЗМ», Россия, Москва; ³ГБУЗ «ГМПБ№2», Россия, Санкт-Петербург.

Введение: неходжкинские лимфомы относятся к группе гетерогенных злокачественных лимфопролиферативных заболеваний. Поражение нервной системы встречается у 4 — 15% пациентов с диагностированной неходжкинской лимфомой и может быть связано как с инвазией опухолевых клеток в различные нервные структуры, так и с паранеопластическим аутоиммунным поражением. Непосредственную инвазию злокачественных лимфоидных клеток в нервные структуры называют лимфоматозом, различают лимфоматоз центральной нервной системы (головного и спинного мозга) и нейролимфоматоз, когда поражаются мозговые оболочки и/или структуры периферической нервной системы: корешки, сплетения, периферические и краниальные нервы. Клинический симптомакомплекс, развивающийся при нейролимфоматозе, неспецифичен и может быть следствием других причин: при иммунно-опосредованном, инфекционном, метаболическом и токсическом поражении периферической нервной системы, что существенно затрудняет своевременное выявление специфического нейролимфоматозного поражения, снижая эффективность современной терапии.

Цель исследования: на основании данных обзора международной литературы, собственных клинических наблюдений пациентов с неходжкинскими лимфомами представить клинический полиморфизм поражения периферической нервной системы при нейролимфоматозе, возможности нейровизуализационных, лабораторных маркёров для подтверждения диагноза, сложности проведения дифференциально-диагностического поиска.

Материалы и методы: настоящий доклад представляет собой обзор литературы (2015-2019 гг), основан на данных поисковой системы PubMed, также в качестве примеров представлены собственные клинические наблюдения пациентов с первичным и вторичным нейролимфоматозом.

Результаты и выводы:

1. Нейролимфоматоз является редким состоянием, клинические проявления и нейровизуализационные признаки которого могут имитировать различные заболевания периферической нервной системы (невропатию лицевого нерва, синдром Гийена-Барре, ХВДП, паранеопластическую полиневропатию и др.) и ЦНС (демиелинизирующее заболевание ЦНС, церебральный васкулит и др.), что приводит к диагностическим затруднениям и отсроченной диагностике.
2. При подозрении на нейролимфоматоз важным является динамическое исследование цереброспинальной жидкости (цитологический и

- биохимический анализ), а также выполнение флуоресцентной проточной цитометрии.
3. Отсутствие специфических признаков при первичном анализе ЦСЖ, не исключает диагноз первичного нейролимфоматоза и требует повторного исследования.
 4. Ответ на терапию глюкокортикостероидами и внутривенным иммуноглобулином *exjuvantibus*, не позволяет подтвердить или исключить наличие специфического лимфоматозного поражения.
 5. При проведении комплексного электронейрофизиологического исследования периферических нервов и мышц при нейролимфоматозе следует учитывать, что лимфоматозный процесс поражает преимущественно проксимальные отделы ПНС (корешки, спинальные нервы, сплетения) – отделы ПНС, оценка функционального состояния которых по данным ЭНМГ малодоступна. Более того, изменения, выявляемые при ЭНМГ-исследовании неспецифичны. В этой связи, помимо рутинного электронейрофизиологического обследования при подозрении на нейролимфоматоз следует проводить нейровизуализационные исследования – УЗИ и/или МРТ периферических нервов и сплетений.
 6. При выполнении МРТ головного и спинного мозга, сплетений с контрастным усилением, нужно учитывать, что для нейролимфоматоза характерно накопление контрастного препарата не только в церебральных очагах (если есть поражение ЦНС), но и в мозговых оболочках, а также в различных структурах периферической нервной системы – стволах краниальных нервов, спинальных корешках, в том числе в конском хвосте и сплетениях. Однако, рутинная МРТ позволяет только предположить наличие лептоменингеального метастазирования и обладает низкой специфичностью для диагностики нейролимфоматоза.
 7. Важным диагностическим методом, позволяющим идентифицировать лимфоматоз является ПЭТ-КТ всего тела с ¹⁸F-фтордезоксиглюкозой.

Золотым стандартом диагностики нейролимфоматоза является прижизненное выполнение биопсии мягкой и твердой оболочек спинного мозга и (или) корешков с последующим гистохимическим, иммуногистохимическим и молекулярно-генетическим исследованием образца.

ОПРЕДЕЛЕНИЕ АНТИНЕЙРОНАЛЬНЫХ АНТИТЕЛ ПРИ ПАРАНЕОПЛАСТИЧЕСКИХ НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ СИНДРОМАХ

Мошникова А.Н.

НМЦ по Молекулярной Медицине ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, Россия, Санкт-Петербург.

Доклад посвящен разбору клинической значимости определения антинейрональных антител для объективизации этиологии поражения периферических нервов и мышц. Антинейрональные антитела представляют собой группу органоспецифических антител, которые выявляются в сыворотке и цереброспинальной жидкости пациентов с неврологической симптоматикой на фоне онкологического заболевания. На сегодняшний день идентифицировано более 30 видов антинейрональных антител. Основными методами лабораторной диагностики антинейрональных антител являются метод непрямой иммунофлюоресценции на криосрезе мозжечка и гиппокампа крысы (является скрининговым методом диагностики) и метод иммуноблота (подтверждающий метод диагностики). Выявление антинейрональных антител часто встречается еще до клинической манифестации опухолевого процесса. Важным моментом в идентификации определенных антинейрональных антител является возможность не только уточнить этиологию поражения нервной системы, но и предположить возможную локализацию опухоли.

АКСОНАЛЬНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ: РАЗНООБРАЗИЕ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ, ЭМГ-КРИТЕРИИ И ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ

Муртазина А.Ф.¹, Шагина О.А.¹, Дадали Е.Л.¹, Никитин С.С.²

¹ФГБНУ МГНЦ, Россия, Москва; ²РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням», Россия, Москва.

Нами проведен обзор литературы по аутосомно-рецессивным (АР) периферическим нейропатиям с акцентом на аксональные формы. Актуальность темы обусловлена как расширением знаний о генетических формах болезни, так и клинической гетерогенностью этих состояний.

В сообщении также затрагиваются вопросы классификации наследственных периферических нейропатий (НПН). Сегодня аксональные НПН с АР-типом наследования (АР-НПН) не выделены в отдельную группу в классификации НМСН, как например, демиелинизирующие формы или НМСН 1 типа. Однако, как показывают обзор литературы и собственные данные, аксональные АР-НПН представлены больше среди больных с НМСН, чем считалось ранее.

Особенностью АР-НПН является клиническая гетерогенность, которая может наблюдаться даже внутри одной родословной. Нередки и формы с изолированным или преимущественным поражением моторных волокон, что представляет особый интерес с точки зрения их дифференциальной диагностики с дистальными спинальными мышечными атрофиями. Для ряда аксональных АР-НПН можно выделить характерные клинические и электрофизиологические признаки.

В сообщении будут также приведены собственные данные, отражающие эпидемиологию аксональных АР-НПН у жителей РФ (частично опубликованные данные).

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Назаров В.Д.

НМЦ по Молекулярной Медицине ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, Россия, Санкт-Петербург.

Доклад посвящен аспектам и актуальности генетической диагностики нервно-мышечных заболеваний.

На сегодняшний день описано более 500 наследственных нервно-мышечных заболеваний, клиническая картина которых в большинстве случаев не позволяет точно подтвердить заболевание. Генетическое тестирование является золотым стандартом подтверждения наследственной патологии. В докладе будут рассмотрены лабораторные генетические подходы диагностики моторно-сенсорных полинейропатий (болезнь Шарко-Мари-Тута), болезней поражения моторных нейронов (спинальная мышечная атрофия, спинальная и бульбарная мышечная атрофия, наследственные формы бокового амиотрофического склероза и другие), миодистрофий (дистрофия Дюшенна и Беккера, миотонические дистрофии, окулофарингеальная миодистрофия). Будут сделаны акценты на клиническом применении тестов и алгоритмов диагностики отдельных заболеваний.

ВЫСОКИЙ УРОВЕНЬ ТРЕВОГИ У БОЛЬНЫХ МИАСТЕНИЕЙ

Налькин С.А., Лобзин С.В., Соколова М.Г.

ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Россия, Санкт-Петербург.

Миастения – аутоиммунное, хроническое нервно-мышечное заболевание, в большинстве случаев имеющее прогрессирующее течение, приводящее к инвалидизации больных. Это способствуют изменению психо-эмоциональной сферы пациента, усиливает дезадаптацию больных миастенией и ухудшает качество их жизни.

Цель исследования. Оценить состояние психо-эмоциональной сферы у больных миастенией.

Материалы и методы. Проведенная работа основана на анализе результатов нейропсихологического тестирования 90 больных миастенией, проходивших стационарное лечение на базе неврологического отделения больницы им. Петра Великого ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова», в период с 2015 по 2019 года. Диагноз миастении был поставлен на основании данных клинико-неврологического осмотра, положительной фармакологической пробы с введением ингибитора ацетилхолинэстеразы (0,05% раствор неостигмина метилсульфата), данных электронейромиографического обследования (положительный результат декремент-теста) и определения концентрации антител к ацетилхолиновым рецепторам сыворотки крови. Уровень ситуативной и личностной тревожности определялся при помощи шкалы Ч.Д. Спилбергера в адаптации Ю.Л. Ханина. На основании разработанных критериев (Малкина-Пых И.Г., 2005), показатель тревожности, не превышающий 30 баллов, интерпретировали как низкий уровень, от 31 до 45 баллов – средний уровень, более 45 баллов – высокий уровень тревожности.

Результаты и обсуждение. В результате проведенного исследования был выявлен высокий уровень ситуативной тревоги у 33 (36,6%) и личностной тревоги у 49 (54,4%) больных миастенией ($p < 0,005$).

Выводы. Выявленный высокий уровень как ситуативной, так и личностной тревоги у больных миастенией указывает на необходимость проведения нейропсихологического тестирования больных для назначения медикаментозной коррекции нарушений психо-эмоциональной сферы с использованием анксиолитиков и психотерапевтического лечения.

ДЕТСКИЙ ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ ПАРАЛИЧ – МАСКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Пак Л.А., Кузенкова Л.М., Куренков А.Л.

ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва.

Цель исследования: изучить структуру и клинико-инструментальные характеристики детского церебрального паралича (ДЦП) и наследственных болезней, определить предикторы генетически детерминированных болезней и разработать дифференциально-диагностический алгоритм ДЦП с наследственными болезнями.

Материалы и методы исследования: обследовано 357 детей с направительным диагнозом ДЦП, в возрасте от 1 года до 17 лет 11 месяцев. Используются клинические (анализ анамнестических данных, оценка соматического, неврологического статусов, оценка психического развития) и инструментальные (магнитно-резонансная томография головного мозга, рентгеновское обследование тазобедренных суставов, видео-ЭЭГ мониторинг, тандемная масс-спектрометрия, массовое параллельное секвенирование (NGS) для анализа целевых областей генома, секвенирование методом Сэнгера, метод мультиплексной лигазозависимой амплификации проб (MLPA) для поиска делеций и дупликаций в целевых геномных областях, хромосомный микроматричный анализ).

Результаты исследования: в ходе исследования было установлено, что у 12,3% пациентов с исходным диагнозом ДЦП в последующем было верифицировано генетически детерминированное заболевание, из них у 77,3% детей наследственное заболевание скрывалось под маской диагноза «Другой вид детского церебрального паралича». Результаты сравнительного анализа клинико-инструментальных характеристик ДЦП с наследственными болезнями позволили определить предикторы вероятного генетически детерминированного заболевания. На основании полученных результатов разработан дифференциально-диагностический алгоритм ДЦП с наследственными болезнями.

Выводы:

1. Анализируемая группа детей с направительным диагнозом детский церебральный паралич представлена пациентами с детским церебральным параличом (87,7%) и детьми с наследственными болезнями (12,3%).
2. У детей с верифицированным генетически детерминированным заболеванием первоначально установленным диагнозом является другой вид детского церебрального паралича (77,3%). Другой вид детского церебрального паралича (G80.8) – форма ДЦП, требующая проведения более тщательной дифференциальной диагностики, в связи с наличием клинических и инструментальных особенностей, сходных с таковыми при генетически детерминированных болезнях (масса тела при рождении, оценки по шкале APGAR, сенсоневральная тугоухость, наличие диффузного поражения белого вещества головного мозга и врожденных пороков его развития по данным магнитно-резонансной томографии головного мозга),

что требует обязательного проведения селективного генетического скрининга.

3. Масса тела при рождении >2500 г; оценки по шкале APGAR 7-9 баллов; утрата ранее приобретенных моторных и психических навыков; прогрессирующее течение заболевания; сенсоневральная тугоухость; диффузное поражение белого вещества головного мозга и врожденные пороки развития головного мозга по данным магнитно-резонансной томографии головного мозга являются предикторами вероятного наследственного заболевания, имитирующего детский церебральный паралич, что позволяет использовать данные показатели в качестве дифференциально-диагностических маркеров детского церебрального паралича и наследственных болезней.
4. Многообразие генетически детерминированных болезней, имитирующих детский церебральный паралич, обуславливает необходимость обеспечения мультидисциплинарного сопровождения детей с детским церебральным параличом с привлечением генетика и проведением генетических исследований.

МРТ СПЛЕТЕНИЙ: НЕСПЕЦИФИЧНОСТЬ ИЗМЕНЕНИЙ ПРИ ПЛЕКСОПАТИЯХ И НЕЙРОПАТИЯХ РАЗЛИЧНОГО ГЕНЕЗА

Ризванова А.С., Супонева Н.А., Гришина Д.А.

ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва.

Цель: на основании литературных данных и собственных клинических наблюдений определить роль МРТ сплетений в дифференциальном диагнозе нейропатий.

Материалы и методы: обзор литературы с глубиной поиска 20 лет. Проанализировано 40 источников.

Результаты: Известным является факт, что МР-исследование сплетений с контрастным усилением может служить надежным дополнительным методом исследования в установлении диагноза дизиммунной нейропатии, в том числе хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии (ХВДП) и мультифокальной моторной нейропатии (ММН). Наиболее актуально это исследование в ситуации, когда пациент с подозрением на ХВДП или ММН не соответствует нейрофизиологическим критериям EFNS/PNS, что по данным литературы встречается до 20% случаев.

Следует учитывать, что ХВДП имеет множество атипичных форм и масок альтернативных диагнозов, что обуславливает высокий процент ошибок при постановке диагноза (до 50%). В таких случаях оценка любых дополнительных методов исследования должна быть критичной. Так, по литературным данным у пациентов с классической формой ХВДП на МРТ сплетений, корешков, конского хвоста до 82% случаев встречаются такие изменения как утолщение, повышение сигнала в режиме T2, накопление контрастного вещества. Напротив, среди пациентов с атипичными формами ХВДП такие изменения встречаются до 58% случаев.

Необходимо помнить, что МРТ-изменения, выявляемые при ХВДП неспецифичны. Схожая МР-картина наблюдается у пациентов с мультифокальной моторной нейропатией, при ряде наследственных полинейропатий, при плексопатиях различной природы (травма, аутоиммунное поражение, идиопатические плекситы, инфильтративные неопластические изменения, постлучевое поражение и др.). Кроме того, на информативность исследования влияют такие факторы, как особенность протокола исследования, правильность укладки пациента, опыт радиолога. Так, в литературе часто описывается факт "артефакта магического угла", когда проведение срезов сплетения под неправильным углом может привести к изменениям, описанным выше.

Выводы: благодаря повсеместной доступности МРТ сплетений выполняется чаще. Следует учитывать, что изменения, выявляемые при МР-исследовании сплетений носят неспецифический характер, и в постановке диагноза на первый план выступает клиническая картина и анамнестические данные.

ХРОНИЧЕСКАЯ ВОСПАЛИТЕЛЬНАЯ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ С ОСТРЫМ НАЧАЛОМ: ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ С СИНДРОМОМ ГИЙЕНА-БАРРЕ

Ризванова А.С., Супонева Н.А., Гришина Д.А.
ФГБНУ «Научный центр неврологии», Россия, Москва.

Цель: проанализировать современные подходы к дифференциальной диагностике ХВДП с острым началом и СГБ на основании литературных данных, представить анализ собственных клинических наблюдений.

Материалы и методы: проведен обзор 20 источников с глубиной поиска в 15 лет. Проанализированы медицинские карты 16 пациентов с диагнозом ХВДП с острым началом за период 2002 - 2016 гг.

Результаты: на сегодняшний день не существует методов, позволяющих достоверно провести дифференциальную диагностику ХВДП с острым началом и СГБ в раннем периоде. Однако последние исследования описывают характерные для двух нозологий различия при ультразвуковом исследовании корешков и периферических нервов. Тем не менее требуется большее количество исследований для определения чувствительности и специфичности данных изменений. Проведение дифференциального диагноза на раннем сроке заболевания является чрезвычайно важной задачей ввиду принципиальных различий в подходе к терапии и прогнозе данных нозологий. Нами было проведено ретроспективное исследование 16 карт пациентов, находящихся на лечении в ФГБНУ НЦН в период 2002 - 2016 гг. с установленным диагнозом ХВДП с острым началом. Средний возраст пациентов составил 37,2 года с незначительным превалированием пациентов женского пола (57%). Клиническая картина большинства пациентов была представлена преимущественно проксимальным тетрапарезом, у половины отмечались чувствительные нарушения и вовлечение черепных нервов, 2 пациентам проводилась ИВЛ. У 87% больных изначальным диагнозом был СГБ. Примечательно, при электронейромиографии у 50% пациентов выявлялись только проксимальные блоки проведения. Пациенты были разделены на 3 группы: 1 - те, кто получил терапию глюкокортикостероидами с положительным эффектом, 2 - те, кому проведена терапия плазмаферезом или внутривенным иммуноглобулином человека с ухудшением, и далее продемонстрировавшие улучшение на терапии кортикостероидами, 3 - пациенты, получившие терапию плазмаферезом или внутривенным иммуноглобулином человека с положительным эффектом и развитием обострения спустя период 4 недели - 8 лет. Все пациенты в конечном счете удовлетворяли EFNS/PNS (2010) критериям ХВДП. 10-летний период наблюдения показал, что пациенты из первой группы в динамике достигли стабильной ремиссии и наиболее благоприятного функционального исхода.

Выводы: ранняя диагностика ХВДП с острым началом и раннее проведение терапии глюкокортикостероидами оказывает решающий эффект на функциональный исход пациентов и уровень их инвалидизации.

ПОЛОЖИТЕЛЬНАЯ ДИНАМИКА В ДВИГАТЕЛЬНОЙ СФЕРЕ НА ФОНЕ КОМПЛЕКСНОЙ ФАРМАКОТЕРАПИИ У ДВУХ ДЕТЕЙ С ДИАГНОЗОМ МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ МИОПАТИЯ С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ ТК2

Соколова М.Г.

ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Россия, Санкт-Петербург.

Митохондриальная миопатия с мутацией в гене ТК2 (TK2d) - очень редкое генетическое заболевание, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу, возникающее вследствие дефицита киназы 2 тимидина и приводящее к развитию синдрома истощения митохондриальной ДНК. У детей митохондриальная миопатия ТК2 впервые была описана в 2001 году, у взрослых в 2013 году. У больных с ТК2 производится меньше мтДНК, что приводит к энергодефициту и нарушению функции с последующей гибелью мышечной ткани. До настоящего времени заболевание считалось неизлечимым и трудным для диагностики - в 97% случаев диагноз не устанавливается из-за наличия различных клинических форм (скрытые, латентные), отсутствия патогномичных симптомов и невозможности генетического тестирования в большинстве стран мира.

Цель исследования: динамическое наблюдение за двумя пациентами детского возраста с диагнозом митохондриальная миопатия с мутацией в гене ТК2 для оценки влияния проводимого комплексного фармакологического лечения на двигательную активность больных.

Материалы и методы: на протяжении трех лет под наблюдением находились два ребенка мужского пола с подтвержденной молекулярно-генетическим исследованием мутацией в гене ТК2 в экзоне 7с:472>Т:р.R158W. в гомозиготном состоянии. Проводилось клиничко-неврологическое и лабораторное исследование до начала терапии и в процессе лечения.

Результаты: до начала лечения возраст детей был (2 и 5 лет), оба ребенка имели выраженный дефицит в двигательной сфере, не могли самостоятельно передвигаться, выявлялись симптомы выраженного миопатического синдрома: диффузная мышечная атрофия, гипорефлексия и гипотония. Два года дети постоянно принимали комплексную медикаментозную терапию: Л-карнитин, Аква ДЗ, Рыбий жир, Идебенон, Дезоксицитидин, Тимидин. На фоне проводимой терапии у детей было отмечено восстановление двигательной активности (больной А. 7-ми лет – самостоятельно встает, садится, ест, одевается, ходит с поддержкой; больной В. 5-ти лет – самостоятельно садится, ползает, одевается), которое зафиксировано видео-съемкой, отмечено снижение концентрации КФК и ЛДГ в сыворотке крови.

Вывод: проведение комплексной фармакологической терапии у больных митохондриальной миопатии с мутацией в гене ТК2 способно не только стабилизировать состояние больных, но и восстановить двигательные функции.

МОРФОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ БИОПТАТОВ СКЕЛЕТНОЙ МЫШЦЫ В ДИАГНОСТИКЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Сычева А.М.

ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова, Россия, Санкт-Петербург.

Доклад посвящен разбору клинической значимости биопсии мышцы в клинической практике врача невролога.

Одним из методов визуализации патологического процесса при диагностике нервно-мышечных заболеваний является морфологическое исследование биоптатов скелетной мышцы. Для оценки гистоархитектоники мышечной ткани и особенностей ее метаболизма используются гистологические и гистохимические реакции, включая энзимную гистохимию. Данный метод дает возможность провести дифференциальный диагноз между первичным и вторичным (нейрогенным) повреждением мышц, а также в ряде случаев установить определенный патологический процесс внутри паттерна.

ДИСТАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ FHL1

Титова А.А.¹, Бардаков С.Н.², Курбатов С.А.³, Никитин С.С.⁴,
Мавликеев М.О.¹, Деев Р.В.⁵, Поволоцкая И.С.⁶, Померанцева Е.А.⁷,
Царгуш В.А.², J. Andoni Urtizberea⁸, Vjarne Udd⁹, Pierre Carlier¹⁰,
Чернец Е.А.¹¹, Яковлев И.А.^{1,5}, Исаев А.А.¹²

¹ФГАОУ ВО «Казанский (Приволжский) федеральный университет», Россия, Казань; ²ФГБОУ ВО «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» МО РФ, Россия, Санкт-Петербург; ³АУЗ ВО "Воронежский областной клинический консультативно-диагностический центр", Россия, Воронеж; ⁴РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням», Россия, Москва; ⁵ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет им. И.П. Павлова» Минздрава России, Россия, Рязань; ⁶НИКИ педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева, Россия, Москва; ⁷ООО ЦГРМ «ГенетикО», Россия, Москва; ⁸Школа Миологии Института миологии, Франция, Париж; ⁹Центр исследований в области нервно-мышечных заболеваний Университетского госпиталя, Финляндия, Тампере; ¹⁰Лаборатория МРТ Института миологии, Франция, Париж; ¹¹МОО «Проект Ай-Мио», Россия, Москва; ¹²ПАО «Институт стволовых клеток человека», Россия, Москва.

Белок FHL1 экспрессируется в скелетных мышцах и играет важную роль в мышечном росте, дифференцировке и сборке саркомера. и действует как модулятор факторов транскрипции. Клинические признаки миопатии, ассоциированной с мутацией FHL1 характеризуются значительной вариабельностью.

Цель исследования: представить спектр клинико-инструментальных и морфологических проявления мутации в гене FHL1 у пациентки с X-сцепленной миопатией редуцированных телец (ХМРТ).

Объекты и методы: клинический случай 29-летней пациентки с фенотипом ХМРТ, обусловленный наличием гетерозиготной миссенс-мутации в 5 экзоне гена *FHL1* (chrX: g.135290078C>G; c.459C>G;), приводящей к аминокислотной замене (p.Cys153Trp) во втором LIM домене белка SLIM1 (Skeletal muscle LIM-protein1), выявленной с помощью полноэкзомного секвенирования. Детально проанализированы клинические, электронейромиографические, визуализационные и патогистологические особенности.

Результаты: Заболевание дебютировало в 15 лет в виде мышечной слабости в проксимальных отделах нижних конечностей с последующим вовлечением перонеальной группы мышц голени и развитием ступня. С 21 года наблюдалось вовлечение мышц плечевого пояса, развитие суставных контрактур и утрата самостоятельной ходьбы. С 24 лет появились признаки умеренного поражения глоточной, ларингеальной, мимической и дыхательной мускулатуры. Атрофии имели диффузный характер с преобладанием в проксимальных отделах. Уровень сывороточной КФК соответствовал норме. При игольчатой ЭМГ выявлен смешанный паттерн характеристик ПДЕ и

интерференционных кривых. На МР-томограммах большинство мышц характеризовалось диффузным тотальным замещением жировой тканью.

Патогистологическое исследование m. deltoideus dexter выявило фокальные миопатические изменения: группы атрофированных мышечных волокон (МВ) среди которых встречались отдельные гипертрофированные МВ, внутрисаркоплазматические эозинофильные включения. Окраска Цитохром-С-оксидазой и НАДН-тетразолий редуктазой показала короподобные образования. ШИК-реакция выявила скопление гликогена, имеющее вид нерегулярных гранул. Окрашивание с антителами к десмину показало его агрегацию в МВ, чаще по периферии. Типирование МВ показало, что большинство атрофированных волокон принадлежат типу 2А. Ультраструктурный анализ выявил наличие цитоплазматических телец.

Выводы: Совокупность представленных данных соответствуют редкой форме ХМРТ тип 1b (OMIM# 300718) на поздней инвалидизирующей стадии заболевания.

МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНАЯ ТОМОГРАФИЯ В ДИАГНОСТИКЕ МИОПАТИЙ

Царгуш В.А.¹, Бардаков С.Н.¹, Багненко С.С.¹, Емельянцев А.А.¹, Железняк И.С.¹, Южно Е.А.¹, Чернец Е.Н.², Деев Р.В.², Исаев А.А.³

¹ ФГБОУ ВО «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» МО РФ, Россия, Санкт-Петербург; ²ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Россия, Санкт-Петербург; ³ПАО «Институт стволовых клеток человека.

Миопатии это обширная гетерогенная группа наследственных и приобретенных заболеваний, которые характеризуются преимущественным поражением скелетной мускулатуры. Клинические, лабораторные и электромиографические проявления миопатий могут быть весьма схожи, что определяет существенное значение визуализации мышечных массивов и мягких тканей в целом.

Цель исследования: представить спектр МР-признаков наиболее распространенных наследственных и приобретенных миопатий.

Объекты и методы: обследовано 96 пациентов с различными формами наследственных и приобретенных миопатий. Проведен клинико-неврологический осмотр, КФК, АСТ, АЛТ, ЛДГ, миоглобин крови, ЭНМГ, биопсия мышцы с гистологическим и иммуногистохимическим. Сканирование осуществляли на МР-томографе (Philips Ingenia, 1,5 Тл) с применением поверхностной катушки. В протокол вошли T1, T1-SPAIR, T2, T2-SPAIR, STIR, DWI импульсные последовательности в трех стандартных взаимно перпендикулярных плоскостях, толщина среза составила 0,5 см, количество срезов до 40, расстояние между срезами 0,5 см.

Результаты: выявлено 64 пациента с наследственными мышечными дистрофиями, включающие поясно-конечностные мышечные дистрофии (ПКМД) – ПКМД2А, ПКМД2В, ПКМД2I; ПКМД2Q, лице-лопаточно-конечностные мышечные дистрофии 1, 2 типа, миотонические дистрофии 1, 2 типа; окулофарингеальную мышечную дистрофию; митохондриальные миопатии (TWNK, POLG, CoQ, MERF); врожденные мышечные дистрофии (ACTA1, COL6A1/A2/A3; NEB, SEPN1, RYR1); метаболические миопатии (PHKG2, ACADVL). Приобретенные миопатии были представлены воспалительными миопатиями (SRP, АНФ, Jo-1, амфифизин ассоциированные миозиты) и случаями постнагрузочного рабдомиолиза.

МРТ визуализация позволила оптимизировать дальнейшую тактику диагностики, уточнить место проведения биопсии, а также оценить динамику проводимой терапии.

ПРОБЛЕМЫ МОЛЕКУЛЯРНОГО ПОДТВЕРЖДЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДИСТАЛЬНЫХ АМИОТРОФИЙ

Щагина О.А., Миловидова Т.Б., Муртазина А.Ф.

ФГБНУ МГНЦ, Россия, Москва.

Наследственные дистальные амиотрофии – генетически и клинически гетерогенная группа болезней, основным клиническим проявлением которых является преимущественное поражение дистальных мышц, связанное с их нейрогенным поражением, что может быть следствием нарушения работы мотонейронов спинного мозга или периферических нервов. Аллельными вариантами дистальных амиотрофий являются наследственные моторно-сенсорные нейропатии, дистальная спинальная мышечная атрофия, а дифференцировать эти состояния следует с боковым амиотрофическим склерозом, дистальными миопатиями и рядом других наследственных нервно-мышечных заболеваний.

Дистальные амиотрофии имеют широкий возрастной диапазон манифестации клинических симптомов от внутриутробных проявлений до 6 декады жизни и различную преимущественность поражения верхних/нижних конечностей.

На сегодняшний день доступен широкий спектр генетических тестов, позволяющий установить молекулярную причину болезни, определить генетические риски для семьи и прогноз развития заболевания.

Однако, назначая больному те или иные генетические тесты необходимо осознавать их возможности и ограничения для диагностики дистальных амиотрофий, основанные на природе мутаций и способности их выявления с использованием различных молекулярно-генетических протоколов.

Алгоритм обследования больного, с подозрением на наследственную дистальную амиотрофию должен включать следующие обязательные этапы:

Неврологический осмотр

Сбор максимально возможной родословной и анамнеза (выявление вторичных и сопутствующих амиотрофии симптомов)

Установление уровня поражения с помощью инструментальных методов диагностики, в частности электронейромиографии.

Выбор генетического теста на основе частот встречаемости различных форм с учетом генетической гетерогенности заболевания и природы мутаций (даже исследование генома окажется бесполезным для диагностики СБМА Кеннеди или НМСН1А, в то время как исследование отдельных генов нецелесообразно при поиске причин дистальной СМА с преимущественным поражением рук).

При необходимости проведение консультации врача-генетика как до назначения генетического анализа, так и после получения его результатов, особенно в том случае если молекулярная причина болезни не установлена.

МОРФОФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ДИСТАЛЬНОГО ПОРАЖЕНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ ВЕРХНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ ПРИ ВИБРАЦИОННОЙ ПАТОЛОГИИ

Ямщикова А.В., Флейшман А.Н., Гидаятова М.О., Кунгурова А.А.
ФГБНУ «Научно-исследовательский институт комплексных проблем гигиены и профзаболеваний», Россия, Новокузнецк.

Цель исследования: выявить особенности морфологического и функционального поражения дистальных отделов периферических нервов верхних конечностей у больных вибрационной болезнью.

Материалы и методы: в клинике НИИ КППЗ г.Новокузнецка обследовано 47 мужчин в возрасте $52,7 \pm 1,7$ лет, из которых 25 пациентов с установленным диагнозом вибрационная болезнь (ВБ) 1 ст. и 2 ст. включены в основную группу, а 22 человека, никогда не работавших в контакте с производственной вибрацией, вошли в контрольную группу.

Всем обследуемым выполнено: 1) электронейромиографическое (ЭНМГ) исследование периферических нервов верхних конечностей с определением терминальной латентности (ТЛ) локтевого и срединного нервов, средней СРВ по сенсорным волокнам срединных и локтевых нервов, средней амплитуды сенсорных ответов срединных и локтевых нервов; 2) УЗИ срединного и локтевого нервов с определением площади поперечного сечения (ППС) нервов на уровне запястья. Для статистической обработки данных использовали пакет прикладных программ Biostat8. Статистический анализ проводили с помощью U-критерия Манна-Уитни, критическим уровнем значимости был принят $p < 0,05$.

Результаты исследования: выявлено статистически достоверное различие в основной и контрольной группах по всем исследованным ЭНМГ-показателям: ТЛ срединного нерва ($p < 0,001$), ТЛ локтевого нерва ($p = 0,008$), СРВ по сенсорным волокнам ($p < 0,001$), амплитуда сенсорных ответов ($p = 0,005$). По данным УЗИ статистически значимого увеличения ППС нервов на уровне запястья в основной группе по сравнению с контрольной выявлено не было ($p = 0,28$ и $0,19$ соответственно).

Выводы: несмотря на достоверное замедление проведения по дистальным отделам моторных и сенсорных волокон периферических нервов верхних конечностей у больных ВБ, статистически значимого локального увеличения ППС на уровне запястий, характерного для компрессионного поражения нервов, выявлено не было. Полученные данные свидетельствуют в пользу преимущественно дистального полинейропатического, а не туннельного поражения при вибрационной болезни.

В тезисах представлена точка зрения авторов, которая может не совпадать с мнением оргкомитета конференции

**«Болезни периферических нервов и мышц:
необходимый и достаточный объем исследования».**

Публикация осуществлена без научной и редакторской правки.