

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СЕНСОРНО-ВЕГЕТАТИВНЫЕ ПОЛИНЕВРОПАТИИ

**О. Белокопытова,**

**Е. Антипенко,** кандидат медицинских наук,

**Д. Седышев,** кандидат медицинских наук,

**А. Густов,** доктор медицинских наук, профессор

Нижегородская областная клиническая больница

им. Н.А. Семашко

Нижегородская государственная медицинская академия

**E-mail:** belokopytova80@mail.ru

*Наследственные сенсорно-вегетативные полиневропатии (НСВП) – группа редких наследственных заболеваний с прогрессирующим снижением чувствительности, ведущих к невосприимчивости боли. Описан случай мутилирующей НСВП. Особенностью случая является отсутствие болевого синдрома. Приведенный клинический пример свидетельствует о необходимости повышения информированности врачей разных специальностей о клинической картине и путях раннего выявления пациентов с подобными инвалидизирующими вариантами геридитарных полиневропатий.*

**Ключевые слова:** наследственные сенсорно-вегетативные полиневропатии, сенсорно-вегетативные полиневропатии.

**П**олиневропатии – одна из форм патологии периферической нервной системы. В большинстве случаев синдромальная диагностика полиневропатии не представляет значительных трудностей, поскольку полиневритический синдром проявляется симметричным диффузным поражением периферических нервных волокон с развитием типичных двигательных, чувствительных и вегетативных расстройств различной степени выраженности [1].

Наследственные сенсорно-вегетативные полиневропатии (НСВП) – группа ведущих к невосприимчивости боли редких наследственных заболеваний с прогрессирующим снижением чувствительности.

НСВП встречаются в 10 раз реже, чем наследственные моторно-сенсорные невропатии; распространенность НСВП – 1 случай на 24 тыс. населения.

НСВП характеризуются поражением тонких волокон болевой и температурной чувствительности и вегетативных нейронов, трофическими нарушениями, в том числе образованием безболезненных язв в дистальных отделах конечностей. Выделяют 5 вариантов НСВП, различающихся по типу наследования, особенностям клинической картины и преимущественному вовлечению в процесс волокон того или иного типа [2, 3].

Наиболее частый вариант НСВП – 1-й с аутосомно-доминантным типом наследования. Заболевание дебютирует на 2–3-м десятилетии жизни, характеризуется медленно прогрессирующим течением.

На ранних этапах заболевания поражается миелиновая оболочка тонких волокон, затем – всех миелинизированных волокон, имеются патоморфологические признаки аксональной атрофии. Пациентов беспокоят жгучие боли в

стопах невропатического характера, иногда – стреляющие боли в руках и ногах. Боли усиливаются после физической нагрузки. В неврологическом статусе отмечается симметричное диссоциированное расстройство чувствительности, преимущественно болевой и температурной в ногах, реже – и в руках. По мере прогрессирования заболевания нарушается и глубокая чувствительность. Сухожильные рефлексы с ног отсутствуют. Парезы встречаются редко и выражены незначительно. Снижение чувствительности в дистальных отделах ног приводит к частой микротравматизации, а нарушение вегетативно-трофического обеспечения способствует развитию безболезненных, долго незаживающих язв на стопах. Частым осложнением при инфицировании язв становится остеомиелит, иногда – мутиляция пальцев стопы, что послужило основанием называть эту нозологическую форму «мутилирующей полиневропатией». Другим проявлением вегетативно-трофических нарушений может быть нейрогенная артропатия (сустав Шарко).

2-й и 3-й варианты НСВП передаются по аутосомно-рецессивному типу и дебютируют в раннем детском возрасте. Особенностью 2-го типа является вовлечение в процесс всех чувствительных волокон на руках и ногах. 3-й тип характеризуется симптоматикой прогрессирующей вегетативной недостаточности и носит название семейной дизавтономии Райли–Дея [4, 5]. 4-й тип (наследственная ангидротическая сенсорная полиневропатия) встречается крайне редко, проявляется нечувствительностью к боли, легкой умственной отсталостью, нарушением терморегуляции, ангидрозом. Заболевание также наследуется по аутосомно-рецессивному типу, начинается в детском возрасте и быстро приводит к смерти пациентов. Страдают как миелиновые, так и немиелиновые волокна. НСВП 5-го типа – врожденная сенсорная невропатия тонких миелинизированных волокон. Описана форма НСВП с X-сцепленным рецессивным типом наследования [6–8].

В нашей клинике наблюдались 2 пациента с НСВП.

***Больной А., 30 лет;** поступил в 1-е неврологическое отделение Нижегородской областной клинической больницы им. Н.А. Семашко в январе 2013 г. с жалобами на слабость в нижних конечностях при длительной ходьбе, общую слабость, трофические изменения в стопах, отек левой ноги в области голеностопного сустава, боли в области подошвы.*

*Из анамнеза известно, что считает себя больным с 2006 г., когда впервые стали появляться трофические язвы в области стоп. По этому поводу неоднократно проходил хирургическое лечение по месту жительства, было произведено несколько ампутаций пальцев ног. Последняя операция по поводу ампутации IV и V пальцев левой стопы с резекцией плюсневых костей была произведена в 2012 г. По данным консультации хирурга, в области послеоперационного рубца имеется язва размером 3×2 см с вялыми грануляциями и некрозом тканей, с краевым гиперкератозом. Наследственный анамнез: подобные проявления наблюдаются у старшего брата 37 лет. При уточнении анамнеза пациент отмечает, что в теплое время года он ходит босиком и не испытывает боли, наступая на острые предметы.*

*Объективно: общее состояние удовлетворительное, конституция нормостеническая. АД – 120/70 мм рт. ст., пульс – 72 в минуту, ритмичный. Соматических расстройств не выявлено. На языке отсутствуют грибовидные сосочки. На ладонной поверхности запястий –*

гипергидроз, на подошвенной поверхности стоп — анги-дроз с выраженным гиперкератозом.

**В** неврологическом статусе: сознание ясное, ориентирован в месте, времени и собственной личности, речь не нарушена. Черепно-мозговые нервы: зрачки  $d=s$ , фотореакция и конвергенция сохранены с 2 сторон, глазодвигательных нарушений нет, диплопии и нистагма нет, лицо симметричное, мимика не нарушена, язык — по средней линии, дисфонии, дисфагии нет, речь четкая, мышечная сила в верхних конеч-

ностях сохранена, в нижних конечностях снижена до 4 баллов в дистальных отделах, сухожильные рефлексы с рук сохранены, с ног — коленные снижены, ахилловы отсутствуют, гипестезия по полиневритическому типу в ногах по типу носков. Координаторные пробы выполняет, в позе Ромберга устойчив. Функции тазовых органов контролирует. Походка изменена из-за деформации стоп. Обращают на себя внимание выраженные трофические нарушения в стопах в виде язвы левой стопы, отсутствие дистальных фаланг I, IV, V пальцев и I пальца правой стопы (рис. 1).

При обследовании: общие анализы крови и мочи, биохимические анализы без патологии. MMSE — 30 баллов. Электrokардиограмма (ЭКГ) в норме. Ультразвуковая доплерография сосудов нижних конечностей значимых гемодинамических нарушений не выявила.

При электронейромиографическом исследовании обнаружены признаки вегетативно-сенсорной полиневропатии с рук и ног по смешанному типу. На рис. 2 приведены рентгеновские снимки стоп пациента А.: справа — отсутствие I пальца, деструкция плюснефалангового сустава II пальца, резекция IV и V плюсневых костей слева, ампутация I пальца слева, деформирующий артрозоартрит II плюснефалангового сустава слева.

**Больной Б.,** 37 лет; при поступлении предъявлял жалобы на слабость в нижних конечностях, возникающую при длительной ходьбе, общую слабость, онемение и похолодание рук.

Из анамнеза: больным себя считает с 2006 г., когда появилась язва в области большого пальца левой стопы, затем выполнена его ампутация. В дальнейшем язвы на стопах появлялись часто, долго не заживали, по поводу чего проводилось хирургическое лечение по месту жительства. Семейно-наследственный анамнез: подобные проявления отмечаются у младшего брата 30 лет.

Объективно: общее состояние удовлетворительное, конституция нормостеническая. АД — 120/70 мм рт. ст., пульс — 72 в минуту, ритмичный. Соматических расстройств не выявлено. На языке отсутствуют грибовидные сосочки. На подошвенной поверхности стоп — ангидроз с выраженным гиперкератозом.

**В** неврологическом статусе: сознание ясное, ориентирован в месте, времени и собственной личности,



Рис. 1. Трофические изменения стоп у больного А. (пояснения в тексте)

зрачки  $d=s$ , фотореакция и конвергенция сохранены с 2 сторон, глазодвигательных нарушений нет, диплопии и нистагма нет, лицо симметричное, мимика не нарушена, язык — по средней линии, дисфонии, дисфагии нет, речь четкая, мышечная сила в верхних конечностях сохранена, в нижних конечностях — до 4 баллов в дистальных отделах, сухожильные рефлексы с рук сохранены, с ног коленные снижены, ахилловы отсутствуют, гипестезия по полиневритическому типу до уровня носков на ногах и перчаток на руках, гипергидроз кистей, гипотрофии тенара и гипотенара, отсутствие дистальной фаланги большого пальца левой стопы (рис. 3).

Объективно: при исследовании общих анализов крови и мочи, биохимических анализов крови патологии не выявлено. ЭКГ: патология отсутствует. При электронейромиографическом исследовании обнаружены признаки вегетативно-сенсорной полиневропатии с рук и ног по смешанному типу. На рентгенограмме стоп отмечаются отсутствие I пальца левой стопы, деформирующий артроз межфаланговых суставов.



Рис. 2. Рентгенографическое исследование стоп больного А. (пояснения в тексте)



Рис. 3. Трофические изменения кистей и стоп больного Б. (пояснения в тексте)

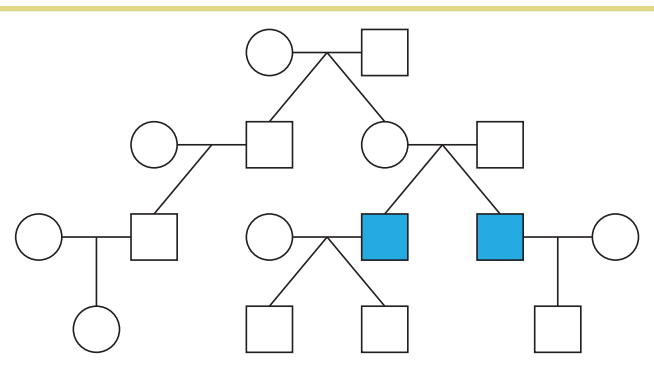


Рис. 4. Родословная пациентов А. и Б.

Наследственной отягощенности по данному заболеванию у наших пациентов выявить не удалось, родословная приведена на рис. 4. Наличие у 2 родных братьев дебютировавшего на 3-м десятилетии жизни полиневритического синдрома с выраженными вегетативно-трофическими нарушениями в виде безболезненных незаживающих трофических язв и мутиляции пальцев стопы, гипергидроза и гипотрофии мышц характерно для НСВП 1-го типа. Яркость клинической картины позволила остановиться на этом диагнозе, несмотря на то, что не удалось выявить наследственную предрасположенность в предыдущих поколениях. От генетического исследования пациенты отказались. Особен-

ностью данного наблюдения является отсутствие болевого синдрома при значительной выраженности вегетативно-трофических расстройств.

Приведенные клинические примеры свидетельствуют о необходимости повышения информированности врачей разных специальностей о клинической картине и путях раннего выявления пациентов с подобными инвалидирующими вариантами наследственных полиневропатий.

### Литература

1. Левин О.С. Полиневропатии / М., 2006; 462 с.
2. Яхно Н.Н. Частная неврология / М., 2009; 342 с.
3. Никифоров А.С. Общая неврология / М., 2007; 235 с.
4. Голубев В.А. Вегетативные расстройства. Клиника, диагностика, лечение / М., 2010; 642 с.
5. Антонов И.П. Периферическая нервная система. Вып. 6 / Мн., 1983; 205 с.
6. Одинак М.М., Живолупов С.А. Заболевания и травмы периферической нервной системы / СПб, 2009; 367 с.
7. Леманн-Хорн Ф., Лудольф А. Лечение заболеваний нервной системы. Пер. с нем. О.С. Левина / М., 2005; 528 с.
8. Мументалер М., Маттле Х. Неврология. Пер. с нем. О.С. Левина / М., 2007; 920 с.

### HEREDITARY SENSORY AND AUTONOMIC POLYNEUROPATHIES

**O. Belokopytova; E. Antipenko**, Candidate of Medical Sciences; **D. Sedyshev**, Candidate of Medical Sciences; **Professor A. Gustov**, MD  
N.A. Semashko Nizhny Novgorod Regional Clinical Hospital  
Nizhny Novgorod State Medical Academy

*Hereditary sensory and autonomic polyneuropathies (HSAP) is a group of rare inherited diseases with progressively decreased sensitivity, leading to insensibility to pain. A case of mutating HSAP is described. The specific feature of the case is the absence of pain syndrome. The given clinical example suggests that there is a need to increase awareness of the clinical picture of HSAP and the ways of early detection of patients with such disabling hereditary polyneuropathies among physicians of different specialties.*

**Key words:** hereditary sensory and autonomic polyneuropathies, sensory and autonomic polyneuropathies.