

Случай наследственной моторно-сенсорной нейропатии Шарко-Мари-Тута 2А1 типа в Республике Саха (Якутия)

Максимова Анастасия Анатольевна

Аспирант

Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, Медицинский институт, Кафедра Неврология и психиатрия, Якутск, Россия

E-mail: nastushalensk@mail.ru

Болезнь Шарко - Мари - Тута (ШМТ; код МКБ-10 G60.0) или наследственная моторно-сенсорная нейропатия (НМСН) — группа наследственных заболеваний, которые сопровождаются слабостью, атрофией мышц конечностей, деформацией конечностей, изменением походки [1].

Распространенность ШМТ в мире составляет в среднем 35 случаев на 100 000 человек. В РФ, по разным оценкам, частота заболевания в разных регионах варьирует от 7 до 13,3 случаев на 100 000 населения. В целом на долю ШМТ приходится около 80 % всех наследственных невропатий в России [1, 2].

Представлен клинический случай больного В., который страдает наследственной нейропатией Шарко-Мари-Тута с раннего возраста. Пациент предъявлял жалобы на спазм икроножных мышц, шаткость при ходьбе, часто спотыкался и падал, утомляемость, слабость, снижение зрения.

В семейном анамнезе отягощенность по подобному заболеванию у бабушки по отцовской линии, нарушение походки у отца, больны сибсы. По национальности - саха. Из анамнеза известно, что с раннего возраста отмечалась деформация стоп, не мог бегать, прыгать. В объективном статусе: нистагм установочный горизонтальный. Язык по средней линии, с тремором языка. Мышечная гипотония. Гипотрофии икроножных мышц, мышц тенора, гипотенора. Сухожильные рефлексы низкие, равные. Стопы короткие, своды высокие, куркообразная деформация пальцев стоп. Тетрапарез, выраженный в ногах. Контрактуры локтевых, голеностопных суставов. Координаторные пробы: пальценосовая проба с интенцией, коленно-пяточная без атаксии. Нарушение походки (степшаж), на пятках ходить не может. Осмотрен окулистом, выставлен диагноз: Нисходящая субатрофия зрительного нерва. Начальная осложненная катаракта. По данным электронейромиографии признаки поражения моторных и сенсорных волокон срединных, локтевых, больше- и малоберцовых нервов по типу аксонально-демиелинизирующей полиневропатии выраженной степени, грубее по нервам ног (М-ответ-abs).

В НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» СВФУ проведено клиническое секвенирование экзона. Анализ ДНК проведен на секвенаторе нового поколения MiSeq (Illumina, США). Выявили ранее описанный патогенный вариант нуклеотидной последовательности в 22 экзоне гена KIF1B с.2192A>G в гетерозиготном состоянии, приводящий к замене аминокислоты в позиции 731 белка (p.Asn731Ser). Частота в базе данных GnomAD составляет 0.0078. Этот ген ассоциирован с заболеванием Шарко-Мари-Тута 2А1 типа. Наличие обнаруженной мутации подтвердилось прямым секвенированием по Сэнгеру.

Таким образом, данная мутация в гене KIF1B в гетерозиготном состоянии впервые выявлена в Республике Саха (Якутия).

Источники и литература

- 1) Галым А. Случай наследственной нейропатии Шарко-Мари-Тута в педиатрии // Нейрохирургия и неврология Казахстана. – 2017. – Т. 2. - С.85-89.

- 2) Гончарова С. И., Шнайдер Н. А. Наследственная невропатия Шарко-Мари-Тута: возможности нефармакологического лечения // Физиотерапия, бальнеология и реабилитация. – 2013. – Т. 6. – С.13-19.