

тов составил 32,4 [25; 39] года. Продолжительность болезни составила 16,3 [10; 21] года. В контрольной группе было 30 здоровых добровольцев (13 женщин и 17 мужчин), средний возраст 33,3 [24; 41] года. Для оценки когнитивного статуса выбраны краткая шкала оценки психического статуса (КШОПС), батарея тестов лобной дисфункции (БТЛД), тест рисования часов, тест запоминания 10 слов. Статистическая оценка полученных результатов проводилась с использованием программы Statistica 6.0. Для сравнения двух независимых групп использовали критерий Манна—Уитни, для выявления связей признаков — коэффициент ранговой корреляции Спирмена. Различия считались достоверными при $p < 0,05$. **Результаты.** Ни у одного из обследованных пациентов с НМСН не было выявлено выраженных нарушений когнитивных функций (менее 24 баллов по КШОПС или менее 12 баллов по БТЛД). Из четырех примененных методик достоверно снижен у пациентов с НМСН по сравнению с контрольной группой был только показатель КШОПС (28,5 против 29,5, $p = 0,001$). При выполнении данного теста наибольшее число ошибок было допущено пациентами в субтестах «Внимание и счет» (33% пациентов) и «Память» (26,7%), а при выполнении теста БТЛД — в субтесте «Концептуализация» (30%). Однако при сравнении результатов этих субтестов с контрольной группой достоверного различия не обнаружено. У обследованных пациентов с НМСН выявлена положительная корреляция между результатами теста КШОПС и теста на запоминание 10 слов ($r = 0,64$, $p = 0,001$), а также теста рисования часов ($r = 0,42$, $p = 0,02$), несмотря на то что в целом результаты выполнения двух последних тестов пациентами статистически не отличались от результатов контрольной группы. Важно отметить, что обнаружена взаимосвязь между результатами КШОПС и теста БТЛД, не достигающая, однако, статистической значимости ($r = 0,34$, $p = 0,06$). При НМСН не выявлено корреляции между возрастом пациентов и результатами проведенных тестов КШОПС ($r = -0,02$, $p = 0,93$), БТЛД ($r = -0,10$, $p = 0,58$), теста на запоминание 10 слов ($r = -0,19$, $p = 0,32$), теста рисования часов ($r = -0,01$, $p = 0,96$). Также не выявлено корреляции между результатами проведенных тестов и полом пациентов, продолжительностью их заболевания. **Заключение.** У пациентов с НМСН при скрининговом исследовании когнитивных функций (КШОПС) их снижение, по сравнению с контролем, отмечается достоверно чаще. В отличие от ранее полученных данных [1] у больных НМСН регуляторные функции, в том числе способность к обобщению, а также внимание, память остаются относительно сохранными.

* * *

ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ МОТОРНО-СЕНСОРНЫХ НЕЙРОПАТИЙ В РЕСПУБЛИКЕ БАШКОРТОСТАН

Е.В. Сайфуллина¹, Р.В. Магжанов¹,
И.М. Хидиятова², Э.К. Хуснутдинова^{1,2}

¹ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, Уфа, Россия;

²ФГБУН «Институт биохимии и генетики» Уфимского научного центра Российской академии наук, Уфа, Россия

Ключевые слова: наследственные моторно-сенсорные нейропатии, болезнь Шарко—Мари—Тута, распространенность.

EPIDEMIOLOGY OF HEREDITARY MOTOR-SENSORY NEUROPATHIES IN THE POPULATION OF THE REPUBLIC OF BASHKORTOSTAN

E.V. Saifullina¹, R.V. Magzhanov¹, I.M. Khidiyatova²,
E.K. Khusnutdinova^{1,2}

¹Bashkir State Medical University, Ufa, Russia;

²Institute of Biochemistry and Genetics Ufa Scientific Center Russian Academy of Sciences, Ufa, Russia

Keywords: hereditary motor-sensory neuropathies, Charcot—Marie—Tooth disease, prevalence.

Введение. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии (НМСН) — гетерогенная группа заболеваний с преимущественным поражением периферических нервов, которые встречаются в разных популяциях с варьирующей частотой 9,37—28 на 100 тыс. населения [1]. **Цель исследования** — определение распространенности и территориально-этнических особенностей НМСН в Республике Башкортостан для совершенствования медико-профилактической помощи. **Материал и методы.** Данные о численности населения республики в целом, о распределении по полу и возрастным группам, а также о численности населения, проживающего в районах и городах республики, получены на официальном сайте Территориального органа Федеральной службы государственной статистики по Республике Башкортостан. Сведения о национальном составе получены по результатам Всероссийской переписи населения в 2010 г. В исследование включены пациенты с НМСН, сведения о которых содержатся в автоматизированном регистре «Наследственные моторно-сенсорные нейропатии» (медико-генетическая консультация, РМГЦ, Уфа). Рассчитаны показатели распространенности НМСН: среди населения городов и районов, а также республики в целом, женского и мужского населения, а также по возрастным показателям среди четырех групп населения: 0—19 лет; 20—39 лет; 40—59 лет; 60 лет и старше. **Результаты.** На учете на 01.01.16 состояли 540 пациентов с НМСН: 330 мужчин и 210 женщин. Показатель распространенности НМСН составил $13,3 \pm 1,2$ на 100 тыс. населения в целом ($17,3 \pm 1,8$ на 100 тыс. мужского населения; $9,7 \pm 1,4$ на 100 тыс. женского населения). С учетом по возрастных показателей заболевание чаще всего встречалось среди мужского населения в возрасте старше 60 лет: $29,3 \pm 6,5$ на 100 тыс., а среди женского — в возрасте 40—59 лет: $14,7 \pm 3,0$ на 100 тыс. населения. НМСН зарегистрированы в большинстве районов и городов республики (47 из 54 районов и 9 из 10 городов) с различной частотой (от 1,4 до 76 на 100 тыс. населения). Самые высокие показатели распространенности в отдельных районах объясняются либо накоплением пациентов в семьях с доминантным наследованием болезни, либо «эффектом малых выборок». Из 397 семей пациентов с НМСН было 155 семей русской этнической принадлежности, 90 татарских семей, 75 башкирских семей, 13 семей чувашской этнической принадлежности, 5 марийских семей, 3 немецких семьи, 3 украинские семьи и по одной семье мордвинской, удмуртской, белорусской, цыганской, азербайджанской принадлежности. В 48 семьях пациенты являлись потомками межэтнических браков, заключенных чаще между лицами из основных этнических групп. Проведено сравнение частоты заболевания среди разных этносов и распределения частот разных этносов в республике: $\chi^2 = 5,82$, $ss = 9$, $p = 0,76$. **Заключение.** Полученный показатель распространенности НМСН выше соответствующего из нашего предыдущего исследова-

ния: 10,6 на 100 тыс. [2], что объясняется улучшением диагностики. Заболевание чаще встречается у мужчин, что было показано в ранее проведенных исследованиях [3, 4]. НМСН в Республике Башкортостан характеризуются неравномерностью территориального распределения и относительной этнической равномерностью.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Barreto LC, Oliveira FS, Nunes PS, de França Costa IM, Garcez CA, Goes GM, Neves EL, de Souza Siqueira Quintans J, de Souza Araújo AA. Epidemiologic study of Charcot—Marie—Tooth disease: a systematic review. *Neuroepidemiology*. 2016;46(3):157-165. Epub 2016 Feb 6. Review. PMID: 26849231. <https://doi.org/10.1159/000443706>
2. Крупина Н.Б., Хидиятова И.М., Латыпова Э.Г. и др. Клинико-эпидемиологическое исследование наследственных моторно-сенсорных нейропатий и скрининг дупликации гена PMP22 у больных в Республике Башкортостан. *Мед генетика*. 2006;11:126-128. Krupina NB, Hidiyatova IM, Latypova EhG i dr. Kliniko-ehpidemiologicheskoe issledovanie nasledstvennyh motorno-sensornyh nejropatij i skрининг дупликации гена PMP22 u bol'nyh v Respublike Bashkortostan. *Мед Генетика*. 2006;11:126-128. (In Russ.).
3. Федотов В.П. Клинико-генетический анализ наследственных моторно-сенсорных нейропатий в Воронежской области: Дис. ... канд. мед. наук. Воронеж. 2002. Fedotov VP. *Kliniko-geneticheskij analiz nasledstvennyh motorno-sensornyh nejropatij v Voronezhskoj oblasti*: Dis. ... kand. ved. nauk. Voronezh. 2002. (In Russ.).
4. Mladenovic J, Milic Rasic V, Keckarevic Markovic M, Romac S, Todorovic S, Rakoccevic Stojanovic V, Kistic Tepavecic D, Hofman A, Pekmezovic T. Epidemiology of Charcot—Marie—Tooth disease in the population of Belgrade, Serbia. *Neuroepidemiology*. 2011;36(3):177-182. <https://doi.org/10.1159/000327029>

* * *

ВЕРОЯТНАЯ ПАРЕНХИМАТОЗНАЯ КОРТИКАЛЬНАЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ АТРОФИЯ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

О.О. Салтыкова, В.Н. Григорьева

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России, Нижний Новгород, Россия

Ключевые слова: паренхиматозная кортикальная мозжечковая атрофия, спино-церебеллярная атаксия.

PROBABLE PARENCHYMAL CORTICAL CEREBELLAR ATROPHY: CASE REPORT

О.О. Saltykova, V.N. Grigorieva

Privolzhsky Research Medical University, Nizhny Novgorod, Russia

Keywords: parenchymatous cortical cerebellar atrophy, spino-cerebellar ataxia.

Введение. Паренхиматозная кортикальная мозжечковая атрофия считается одной из форм нейродегенеративных заболеваний, клинически проявляющейся изолированной, медленно прогрессирующей мозжечковой атаксией. Трудности ее диагностики определяются тем, что данное заболевание встречается редко, количественные клинические диагностические критерии не разработаны, а подобная симптоматика может отмечаться при целом ряде иных церебеллярных атаксий. **Материал и методы.** Клинико-неврологический осмотр, магнитно-резонансная (МР) томография, МР-ангиография головного мозга, электронейромиография, лабораторные методы исследования, включая

общие и биохимические анализы крови, содержание церулоплазмينا и витамина Е в плазме крови. **Результаты.** Пациентка Н., 47 лет, предъявляет жалобы на изменение речи и пошатывание при ходьбе. Неустойчивость при ходьбе впервые появилась 15 лет назад и постепенно прогрессировала. Два года назад начала замечать, что ей стало трудно выговаривать слова, речь стала отрывистой. В семейном анамнезе подобных нарушений не отмечалось. МРТ головного мозга выявила признаки выраженных атрофических изменений гемисфер мозжечка. В неврологическом статусе: когнитивные функции сохранены. Речь скандированная. Нистагма нет. Слабости мимических мышц нет. Бульбарные функции сохранены. Выраженная атаксия при ходьбе, умеренная атаксия в позе Ромберга. Пальце-носовая проба — с легкой интенцией с обеих сторон; пяточно-коленная проба — с выраженным интенционным дрожанием с обеих сторон. Сила в конечностях сохранена, сухожильные рефлексы с рук оживлены, без асимметрии сторон. Коленные и ахилловы рефлексы повышены, без асимметрии сторон. Отмечается непостоянный клонус правой стопы. Патологических стопных знаков нет. Поверхностная и глубокая чувствительность сохранена. Прогрессирующая мозжечковая атаксия с дебютом во взрослом возрасте, сочетающаяся с пирамидной недостаточностью, может указывать на такую форму патологии, как «паренхиматозная кортикальная мозжечковая атрофия». Тем не менее, подобная симптоматика может отмечаться и при целом ряде спино-церебеллярных атаксий, прежде всего аутосомно-рецессивной церебеллярной атаксии 1-го типа. Верификация этого диагноза требует ДНК-диагностики. **Заключение.** Описанный случай указывает на трудности диагностики паренхиматозной кортикальной мозжечковой атрофии и необходимость ее дифференциации с аутосомно-рецессивной церебеллярной атаксией 1-го типа.

* * *

ИССЛЕДОВАНИЕ НЕЙРОТРОФИНОВ У ДЕТЕЙ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ МОТОРНОЙ И СЕНСОРНОЙ НЕЙРОПАТИЕЙ 1-ГО ТИПА

М.Г. Соколова, А.И. Лопатин, А.В. Гавриченко

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

Ключевые слова: наследственная моторная и сенсорная невропатия 1-го типа, сыворотка крови, фактор роста головного мозга, фактор роста нерва.

THE STUDY OF NEUROTROPHINS IN PATIENTS WITH 1 TYPE HEREDITARY MOTOR AND SENSORY NEUROPATHY

M.G. Sokolova, A.I. Lopatin, A.V. Gavrichenko

Mechnikov North-Western State Medical University, St.-Petersburg, Russia

Keywords: hereditary motor and sensory neuropathy 1 type, blood serum, brain derived neurotrophic factor, nerve growth factor.

Введение. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии (НМСН) — группа наследственных полиневропатий, связанных с дегенеративными изменениями перифериче-