

Семейное наблюдение рассеянного склероза в Пермском крае

Завалина Т.В., Трушникова Т.Н., Шутов А.А.

Family case of multiple sclerosis in Perm Region

Zavalina T.V., Trushnikova T.N., Shutov A.A.

Пермская государственная медицинская академия им. Е.А. Вагнера, г. Пермь

© Завалина Т.В., Трушникова Т.Н., Шутов А.А.

Этиология рассеянного склероза (РС) до настоящего времени остается неизвестной. В пользу генетической предрасположенности этого заболевания свидетельствуют семейные случаи РС. Приводится редкое для Пермского края клиническое наблюдение семейного РС с тремя случаями заболевания в одном поколении, характеризующееся выраженным клиническим полиморфизмом.

Ключевые слова: рассеянный склероз, генетика, семейный случай.

The etiology of multiple sclerosis (MS) is not known still. Family cases of MS could prove the genetic predisposition for this disease. We describe here rare for Perm Region family history with three cases of MS in one generation which are characterized by significant clinical polymorphism.

Key words: multiple sclerosis, genetics, family cases.

УДК 616.832-004.2-056.76(470.53)

Этиология рассеянного склероза (РС) до настоящего времени остается неизвестной. В пользу генетической предрасположенности этого заболевания свидетельствуют семейные случаи РС, которые составляют от 2 до 5%. Женщины в семейных наблюдениях болеют в 5–6 раз чаще мужчин; наибольший риск заболевания имеют родственники (братья и сестры) первой линии родства. По данным статистических исследований [2], риск заболевания в популяции в целом составляет менее 0,2%, а в семьях больных РС риск развития заболевания для трех поколений равен 20%. Величина относительного риска (ОР) заболевания, т.е. преобладание вероятности заболеть над вероятностью остаться здоровым, в 20–50 раз выше для родственников больных РС, чем в популяции в целом [5].

По разным оценкам, семейный риск повторности РС у родственников первой, второй и третьей степеней родства равен 12,9% [4], 21,9% [6], 66,0% [3] в зависимости от территориального расположения популяции и отсутствия или наличия доминанции североευропейских корней.

Распространенность РС в Пермском крае составляет $(26,0 \pm 0,9)$ случая на 100 тыс. насе-

ления [1], что позволяет относить территорию региона к зоне средней степени риска по заболеваемости.

Ниже приведено редкое для Пермского края клиническое наблюдение семейного РС с тремя случаями заболевания в одном поколении.

Больной А. (пробанд), 30 лет, предъявляет жалобы на невозможность ходьбы из-за слабости в ногах, ощущения стягивания в них, интермиттирующие нарушения мочеиспускания по типу задержек, изменение речи, нарушение подчерка и координации движений.

Из анамнеза известно, что в возрасте 12 лет появилась слабость в ногах, определяемая при физических нагрузках. Через 4 года она стала постоянной и постепенно нарастала, присоединилась шаткость походки. Еще через 2 года больной не смог самостоятельно передвигаться. Находился под наблюдением невролога по месту жительства с диагнозом «болезнь Фридрейха». С 18-летнего возраста является инвалидом I группы.

Родился первым ребенком от матери в возрасте 22 лет. Окончил 9 классов средней школы. В детстве болел ветряной оспой, аллергии нет. Дед больного по материнской ли-

нии испытывал слабость в ногах, неоднократно проходил курс лечения с диагнозом бокового склероза (болезнь Штрюмпеля), умер в возрасте 50 лет. Медицинская документация не сохранилась.

Объективно: нормостенического телосложения, патологии внутренних органов не выявлено. Самостоятельная ходьба невозможна из-за слабости в ногах.

Неврологически: горизонтальный нистагм при взгляде влево, недостаточность функции отводящего нерва справа, расстройство акта конвергенции, центральный парез правого подъязычного нерва. Легкий интенционный тремор и мимопопадание с двух сторон при пальценосовой пробе. Двусторонний адиадохокinez. Сила в руках 5 баллов, брюшные рефлексы живые, нижняя спастическая параплегия с тазовыми нарушениями по типу задержек. Чувствительные нарушения в виде гипестезии правой кисти. Степень неврологического дефицита по шкале EDSS 8 баллов. Положительный тепловой тест.

МРТ головного и спинного мозга: в T₂, T₁ взвешенных изображениях, FLAIR-томограмме визуализируются множественные очаги демиелинизации белого вещества головного мозга, глиозные и атрофические изменения мозжечка, продолговатого и спинного мозга.

Диагноз: рассеянный склероз, вторично-прогрессирующая форма, нижняя спастическая параплегия с тазовыми нарушениями, умеренно выраженный мозжечковый синдром.

Дифференциальный диагноз проводился между РС и атаксией Фридрейха. Он обычно не вызывает трудностей, особенно если есть возможность обследования нескольких членов семьи. В данном случае диагноз болезни Фридрейха был поставлен в подростковом возрасте и ранее не пересматривался даже при присоединении новых жалоб, симптомов и появления аналогичных расстройств у других членов семьи. Против болезни Фридрейха свидетельствует отсутствие изменений поражения сердца, поджелудочной железы, сохранение глубокой чувствительности в дистальных отделах конечностей и дебют заболевания со слабости в конечностях, а

не с расстройства походки, а также имеющаяся гипертония мышц конечностей. Кроме того, имеется верификация диагноза РС у другого члена семьи.

Больная Б. (*родная сестра больного А.*), 29 лет, предъявляет жалобы на слабость в правой ноге, ноющую боль в правом колене, периодические боли в поясничном отделе позвоночника, на пошатывание при ходьбе и нарушение мочеиспускания по типу задержек. Заболела в 27 лет: впервые появилась шаткость походки. После санаторно-курортного лечения наступило улучшение в виде исчезновения данных симптомов. Через 1,5 года после чрезмерной физической нагрузки выявилась слабость в обеих ногах, больше справа, а также пошатывание при ходьбе, нарушение мочеиспускания по типу задержек. Степень неврологического дефицита по шкале EDSS 3,5 балла.

Родилась вторым ребенком. Неврологически определяется умеренный мозжечковый синдром, легкий нижний центральный парез с тазовыми нарушениями по типу задержек мочеиспускания.

МРТ головного и спинного мозга: в T₂, T₁ взвешенных изображениях, FLAIR-томограмме визуализируются множественные очаги демиелинизации белого вещества головного и спинного мозга.

Диагноз: рассеянный склероз, вторично-прогрессирующая форма с синдромом умеренно выраженных пирамидно-мозжечковых и тазовых нарушений.

Больная В. (*родная младшая сестра больных А. и Б.*), 21 год, предъявляет жалобы на слабость в ногах, преимущественно в правой, ощущение «гудения» в них, интермиттирующие нарушения мочеиспускания по типу задержек, пошатывание при ходьбе, нарушение зрения в виде периодического появления скотом на оба глаза. Больна с 14 лет, когда впервые стала отмечать слабость в ногах после физической нагрузки, которая после отдыха проходила. Год назад присоединилось пошатывание при ходьбе до невозможности передвигаться в темноте. Выявились тазовые нарушения по типу интермиттирующих задержек мочеиспускания.

ния. Периодически отмечает снижение зрения. Отказалась от посещения бани из-за появления в ней общей слабости.

Родилась третьим ребенком, окончила школу, получила профессию продавца, работает по специальности по настоящее время.

В неврологическом статусе: имеется легко выраженный атактический синдром и нижний спастический парез. Снижено мышечно-суставное чувство, отчетливая сенситивная атаксия. Степень неврологического дефицита по шкале EDSS 1,5 балла.

На МРТ головного и спинного мозга: в лобно-теменно-затылочных отделах, в мозжечке, спинном мозге и перивентрикулярно визуализируются симметричные зоны гиперинтенсивного сигнала по T₂ и гипоинтенсивного по T₁ с наличием кистозных полостей небольших размеров.

Диагноз: рассеянный склероз, ремиттирующее течение, пирамидно-атактический синдром.

Таким образом, у троих детей (родные брат и две сестры) в одном поколении имеются во многом однотипные признаки поражения ЦНС в виде атактического синдрома и нижнего спастического пареза разной степени тяжести, а также явлений демиелинизации в головном и спинном мозге.

Несомненно, имеются стигмы внутрисемейного клинического полиморфизма (дебют заболевания в 12, 14 и 27 лет, наличие тяжелой сенситивной атаксии у младшей сестры, мозжечкового синдрома у брата, разная степень неврологического дефицита и скорость формирования комплекса его синдромов).

Несмотря на выявленные МРТ-признаки демиелинизации, окончательная достоверность диагноза РС может быть установлена при дальнейшем клиническом мониторинге, а также генетическим исследованием.

Литература

1. *Желнин А.В.* Клиническая эпидемиология рассеянного склероза в Пермской области // Неврология Прикамья на рубеже тысячелетий: Тез. докладов 7-го съезда неврологов Пермской области / Под ред. В.В. Шестакова, А.А. Шутова. Пермь, 2000. С. 46–47.
2. *Суслина З.А., Захарова М.Н., Завалишин И.А. и др.* Протокол ведения больных «Рассеянный склероз» // Проблемы стандартизации в здравоохранении. 2006. № 2. С. 25–98.
3. *Binzer M., Forsgren L., Holmgren G. et al.* Familial clustering of multiple sclerosis in a Northern Swedish Rural District // J. Neurol. Neurosurg. Psych. 1994. V. 57. P. 497–499.
4. *Ebers G.C.* Genetic factors in multiple sclerosis // Neurol. Clin. 1983. V. 1. P. 645–654.
5. *Farral M.* Mapping genetic susceptibility to multiple sclerosis // Lancet. 1996. V. 348. P. 1674–1675.
6. *Sadovnick A.D., Baird R.A., Ward R.H.* Multiple sclerosis: updated risks for relatives // Am. J. Med. Genet. 1988. V. 29. P. 533–541.

Поступила в редакцию 26.03.2009 г.

Сведения об авторах

Т.В. Завалина – канд. мед. наук, врач-невролог санатория-профилактория «Сосновый бор» ОАО «Треста №7» (г. Пермь).

Завалина Т.В., Трушникова Т.Н., Шутов А.А. Семейное наблюдение рассеянного склероза в Пермском крае

Т.Н. Трушникова – аспирант кафедры неврологии лечебного факультета Пермской государственной медицинской академии (г. Пермь).

А.А. Шутов – д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой неврологии лечебного факультета Пермской государственной медицинской академии (г. Пермь).

Для корреспонденции

Завалина Татьяна Викторовна, e-mail: epmm@front.ru