

# Клиническое наблюдение случая наследственной невропатии со склонностью к параличам от сдавления

Полыникова А.К.<sup>1</sup>, Зиновьева О.Е.<sup>1</sup>, Солоха О.А.<sup>1,2</sup>, Мисюряева Е.В.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Кафедра нервных болезней и нейрохирургии Института клинической медицины им. Н.В. Склифосовского и <sup>2</sup>Клиника нервных болезней им. А.Я. Кожевникова ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва

<sup>1,2</sup>119021, Москва, ул. Россолимо, 11, стр. 1

*Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления (ННСПС) – редкое наследственное заболевание, дебютирующее на втором-третьем десятилетии жизни и характеризующееся повторяющимися эпизодами компрессионных невропатий. В большинстве случаев развитие ННСПС обусловлено повреждением гена в области хромосомы 17p11.2-12, кодирующего синтез белка периферического миелина 22 (peripheral myelin protein 22, PMP22). Представлено клиническое наблюдение пациента 43 лет с ННСПС, подтвержденной результатами молекулярно-генетического исследования. Заболевание проявлялось рецидивирующими эпизодами слабости разгибателей стоп и/или гипестезией по наружной поверхности кистей и предплечий, которые возникали вследствие длительного удержания фиксированной позы, а также без очевидного провоцирующего фактора. Описаны характерные клинические, электрофизиологические, нейросонографические проявления болезни.*

**Ключевые слова:** наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления; рецидивирующие невропатии; локальное нарушение проведения возбуждения; площадь поперечного сечения нерва; дизиммунные невропатии; перекрестный синдром; эрготерапия.

**Контакты:** Анастасия Константиновна Полыникова; [polynnikova94@mail.ru](mailto:polynnikova94@mail.ru)

**Для ссылки:** Полыникова АК, Зиновьева ОЕ, Солоха ОА, Мисюряева ЕВ. Клиническое наблюдение случая наследственной невропатии со склонностью к параличам от сдавления. *Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика.* 2021;13(4):116–122. DOI: 10.14412/2074-2711-2021-4-116-122

## *Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: a case report*

*Polynnikova A.K.<sup>1</sup>, Zinovyeva O.E.<sup>1</sup>, Solokha O.A.<sup>1,2</sup>, Misyuryaeva E.V.<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Department of Nervous System Diseases and Neurosurgery, N.V. Sklifosovsky Institute of Clinical Medicine and <sup>2</sup>A.Ya. Kozhevnikov Clinic of Nervous System Diseases, I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Ministry of Health of Russia, Moscow

<sup>1,2</sup>11, Rossolimo St., Build. 1, Moscow 119021, Russia

*Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP) is a rare hereditary disorder characterized by recurrent episodes of nerve compression. The first attack usually occurs in the second or third decade of life. In the majority of cases, HNPP is associated with a mutation at chromosome 17p11.2-12 comprising the gene encoding peripheral myelin protein 22 (PMP22). Here we present a case report of a 43-year-old male with HNPP confirmed by DNA testing. The patient complained of recurrent episodes of bilateral foot extensor muscles weakness and/or hyperesthesia on the outer surface of the hands and forearms, which started after a prolonged posture maintaining and without evident precipitating factors. We also describe typical clinical, electrophysiological, and nerve ultrasound characteristics of the disease.*

**Keywords:** hereditary neuropathy with liability to pressure palsies; recurrent neuropathies; local conduction block; nerve cross-sectional area; dysimmune neuropathies; cross syndrome; occupational therapy.

**Contact:** Anastasia Konstantinovna Polynnikova; [polynnikova94@mail.ru](mailto:polynnikova94@mail.ru)

**For reference:** Polynnikova AK, Zinovyeva OE, Solokha OA, Misyuryaeva EV. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: a case report. *Nevrologiya, neiropsikhiatriya, psikhosomatika = Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics.* 2021;13(4):116–122. DOI: 10.14412/2074-2711-2021-4-116-122

Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления (ННСПС) – заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, к основным клиническим проявлениям которого относятся рецидивирующие моторно-сенсорные мононевропатии, обусловленные ком-

прессией в анатомически узких каналах и травмами периферических нервов [1–3]. В 80% случаев заболевание обусловлено делецией в области хромосомы 17p11.2-12, захватывающей область гена PMP22 [4]. В 20% случаев возможны точковые мутации [1, 5]. Клинический дебют болезни наи-

более часто приходится на второе или третье десятилетие жизни. Распространенность ННСПС составляет 5–16 случаев на 100 тыс. населения [5].

История изучения заболевания ведет начало с 1899 г., когда Г.И. Россолимо впервые описал ННСПС как самостоятельное заболевание. В 1947 г. голландский невролог de Jong сообщил о семье из четырех человек, в трех поколениях которой наблюдалась рецидивирующая невропатия малоберцовых нервов. Автор связал развитие болезни с характерным видом физической нагрузки, а именно — со сбором картофеля в положении «на корточках», в связи с чем заболевание получило название «паралич копальщиков клубней». Генетическая природа заболевания впервые была установлена в 1993 г. P. Chance и соавт. [4].

Несмотря на длительную историю изучения ННСПС и большое количество публикаций в мировой научной литературе, в настоящее время отсутствуют общепринятые диагностические критерии этого заболевания, что зачастую затрудняет постановку клинического диагноза. Остается актуальным вопрос оптимальной тактики ведения пациентов с ННСПС.

Приводим клиническое наблюдение.

**Пациент Л., 43 лет, поступил в Клинику нервных болезней (КНБ) Сеченовского Университета с жалобами на слабость мышц стоп, преимущественно справа, «шлепание» правой стопы при ходьбе; «похудание» голеней, стоп и кистей; ощущение онемения в IV–V пальцах кистей и по наружной поверхности голеней и стоп.**

Из анамнеза известно, что в возрасте 20 лет пациент впервые отметил эпизоды слабости и онемения в левой кисти, которые возникали после ночного сна и при занятиях с гантелями. В возрасте 22 лет при прохождении медицинской комиссии была обнаружена слабость мышц левой кисти, которая затем самостоятельно регрессировала. В дальнейшем двигательные и чувствительные нарушения в руках протекали с периодами обострений и спонтанных ремиссий. За медицинской помощью не обращался. В возрасте 34 лет пациент отметил периодическое появление слабости в мышцах стоп, которое, однако, не дезадаптировало его в повседневной жизни и самостоятельно регрессировало в течение нескольких дней. За два года до последней госпитализации в КНБ остро без видимых причин развилась слабость в левой стопе, которая сохранялась 3–4 мес, сопровождалась гипотрофией мышц стопы и голени, а затем регрессировала. Пациент обратил внимание на сезонный характер нарастания симптомов: эпизоды слабости и онемения в конечностях имели максимальную частоту и выраженность в период с марта по сентябрь.

На протяжении всего указанного времени пациент наблюдался в различных медицинских учреждениях с диагнозами: «рассеянный склероз», «болезнь двигательного нейрона», «туннельная невропатия», «остеохондроз позвоночника». Проводилось лечение препаратами альфа-липовой кислоты, витаминов группы В — без эффекта. С целью верификации диагноза и определения тактики лечения в августе 2018 г. пациент впервые поступил в КНБ. При поступлении предъявлял жалобы на слабость в ногах, развившуюся после длительного пребывания в фиксированном положении (заснул с перекинутыми через подлокотник дивана ногами).

*В неврологическом статусе: снижение сухожильных и периостальных рефлексов верхних конечностей, более выраженное слева; отсутствие коленных рефлексов, снижение ахилловых рефлексов; болевая гипестезия по наружной поверхности кистей и предплечий, а также по наружной поверхности голеней и стоп; снижение вибрационной чувствительности в стопах (1–2 балла), на уровне коленных суставов (5–6 баллов), на уровне гребней подвздошных костей (8 баллов); неустойчивость в пробе Ромберга. Сила в проксимальных и дистальных группах мышц конечностей была достаточной (5 баллов). Однако обращало на себя внимание наличие гипотрофии мышц голени, межкостных мышц кистей, тенара и гипотенара, деформация стоп по типу «полой стопы».*

*При сборе наследственного анамнеза было установлено, что у родственников пациента наследственные нервно-мышечные заболевания не выявлялись.*

*С учетом клинической картины проводилась дифференциальная диагностика между наследственными и приобретенными асимметричными невропатиями.*

*При исследовании цереброспинальной жидкости определялся ее нормальный состав. Проведена электронейромиография (ЭНМГ) с исследованием локтевого, срединного, малоберцового нервов, по результатам которой выявлено поражение моторных и сенсорных волокон исследованных нервов с признаками миелопатии и аксонопатии, более выраженное в нижних конечностях (табл. 1).*

*На основании данных анамнеза (дебют заболевания в возрасте 20 лет, возникновение слабости в конечностях после пребывания в фиксированной позе), результатов неврологического осмотра (асимметричная гипотрофия мышц голени и кистей), данных ЭНМГ-исследования (аксонально-демиелинизирующее поражение нервов конечностей) обсуждался диагноз одной из форм наследственных асимметричных моторно-сенсорных невропатий. По результатам молекулярно-генетического исследования мутаций в исследованных генах не было выявлено.*

*Через 6 мес пациент был повторно госпитализирован в КНБ с жалобами на слабость и ощущение онемения в левых конечностях. При неврологическом осмотре отмечалось снижение силы в разгибателях левой стопы и мышцах кисти до 4 баллов (в правых конечностях — 5 баллов). Выявлено снижение сухожильных и периостальных рефлексов верхних конечностей; отсутствие коленных и ахилловых рефлексов с двух сторон, гипестезия по наружной поверхности кистей и предплечий, по наружной поверхности голеней и стоп, снижение вибрационной чувствительности до уровня гребней подвздошных костей.*

*Выполнена игольчатая электромиография (ЭМГ), результаты которой позволили объективизировать невральный уровень поражения с отсутствием признаков текущей денервации (табл. 2).*

*При ультразвуковом исследовании (УЗИ) периферических нервов обнаружено умеренное утолщение проксимальных отделов срединного и локтевого нервов слева с увеличением первичных корешков на уровне C<sub>VI</sub> и C<sub>V</sub> и умеренным утолщением малоберцового нерва на уровне коленного сустава с равномерным расширением пучковых структур. По шкале UPSS (Ultrasound Pattern Sum Score) — 5 баллов. Выполнено повторное исследование цереброспинальной жидкости, не выявившее патологических отклонений.*

## КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

На основании клинической картины (волнообразно прогрессирующее течение заболевания с периодами ремиссий и обострений), результатов инструментальных методов исследования (диффузная демиелинизация по данным ЭНМГ, пролонгированное увеличение площади поперечного сечения – ППС – пораженных нервов по данным УЗИ), а также отрицательных результатов молекулярно-генетического исследования установлен диагноз дистальной моторно-сенсорной демиелинизирующей полиневропатии дизиммунного генеза. Назначена иммуносупрессивная терапия метилпреднизолоном из расчета 1 мг/кг массы тела (70 мг/сут), чередуя с дозой 32 мг/сут, которую пациент получал в течение 3 мес. Положительного эффекта от про-

водимой терапии не отмечалось, метилпреднизолон был отменен.

Пациент вновь госпитализирован в КНБ для уточнения диагноза.

В неврологическом статусе – гипотрофия мышц голени, более выраженная справа, деформация стоп по типу *res cavus*, гипотрофия межкостных мышц кистей, тенара и гипотенара, более выраженная справа. Отмечались слабость межкостных мышц, разгибателей пальцев рук (справа до 3 баллов, слева до 4 баллов), слабость разгибателей стопы и большого пальца (слева до 3 баллов, справа до 2 баллов). Сила сгибателей стоп была достаточной. Отмечалась гипестезия по наружной поверхности кистей и предплечий, а также гипестезия по наружной поверхности голени и стоп. Положительный симптом Тинеля в области кубитального канала слева. Снижение вибрационной чувствительности до уровня гребней подвздошных костей. Обращали на себя внимание походка пациента с элементами «степпаяжа», затруднение при вставании на пятки.

В динамике проведены электрофизиологическое и нейросонографическое исследования нервов конечностей. Результаты ЭНМГ: при исследовании левого срединного нерва выявляется поражение моторных волокон на протяжении и сенсорных волокон по смешанному аксонально-демиелинизирующему типу. При исследовании нервов нижних конечностей – поражение моторных волокон малоберцовых нервов по смешанному аксонально-демиелинизирующему типу. Сенсорные ответы при исследовании нервов нижних конечностей не получены, что свидетельствует о грубом аксональном поражении сенсорных волокон нервов (рис. 1–4; см. табл. 1). В целом отмечалась отрицательная динамика в виде усугубления аксонального поражения и ухудшения проводимости по моторным волокнам левого малоберцового и левого срединного нервов.

При проведении УЗИ отмечалось умеренное утолщение проксимальных отделов срединного и локтевого нервов слева с увеличением первичных корешков на уровне  $C_{VI}$  и  $C_V$  и умеренным утолщением малоберцового нерва на уровне коленного сустава с равномерным расширением пучковых структур. Выявлены УЗИ-признаки карпального и кубитального туннельных синдромов с пролонгацией изменений проксимальнее анатомических каналов. При исследовании срединного нерва – увеличение ППС на уровне карпального канала справа до 17 мм<sup>2</sup>, слева до 15 мм<sup>2</sup> (норма – 11,1 мм<sup>2</sup>). Локтевые нервы на

Таблица 1. Динамика ЭНМГ-показателей пациента Л.

Table 1. Follow-up of NCS parameters in patient L.

Показатель	Август 2018 г.			Июль 2019 г.		
	<i>N. medianus sin.:</i>	Запястье	Предплечье	Плечо	Запястье	Предплечье
A1, мВ	5,8	5,7	6,9	<b>2,9</b>	<b>2,1</b>	<b>2,1</b>
ДЛ, мс		<b>6,4</b>			<b>5,8</b>	
СРВ, м/с	<b>47,8</b>	<b>36,5</b>		<b>44</b>	<b>45</b>	
A <sub>сенс.</sub> , мкВ		<b>3,0</b>			<b>5,0</b>	
СРВ <sub>сенс.</sub> , м/с		<b>21</b>			<b>23</b>	
<i>N. peroneus sin.:</i>	Лодыжка	Голень	Подколенная ямка	Лодыжка	Голень	Подколенная ямка
A1, мВ	<b>1,7</b>	<b>0,7</b>	<b>0,9</b>	<b>0,7</b>	<b>0,3</b>	<b>0,1</b>
ДЛ, мс		2,7			2,5	
СРВ, м/с	<b>33</b>	<b>33</b>		<b>32</b>	<b>24,6</b>	
A <sub>сенс.</sub> , мкВ	<b>Не регистрируется</b>			<b>Не регистрируется</b>		
<i>N. ulnaris sin.:</i>	Запястье	Предплечье	Локоть	Плечо	н/д	
A1, мВ	7,5	6,7	4,6	3,8	н/д	
ДЛ, мс		3,5			н/д	
СРВ, м/с	<b>47,4</b>	<b>22,0</b>	<b>45,0</b>		н/д	
A <sub>сенс.</sub> , мкВ		<b>3,0</b>			н/д	
СРВ <sub>сенс.</sub> , м/с		<b>32,5</b>			н/д	
<i>N. peroneus dex.:</i>	н/д			Лодыжка	Голень	Подколенная ямка
A1, мВ	н/д			<b>0,3</b>	<b>0,2</b>	<b>0,2</b>
ДЛ, мс	н/д				<b>4,3</b>	
СРВ, м/с	н/д			<b>38</b>	<b>21</b>	
A <sub>сенс.</sub> , мкВ	н/д			<b>Не регистрируется</b>		

**Примечание.** A1 – амплитуда негативной фазы М-ответа при стимуляции нерва в дистальной точке (мВ); ДЛ – дистальная латентность; СРВ – скорость распространения возбуждения по моторным волокнам нерва; A<sub>сенс.</sub> – амплитуда чувствительного потенциала; СРВ<sub>сенс.</sub> – скорость распространения возбуждения по сенсорным волокнам; н/д – нет данных (показатель не исследовался). Жирным шрифтом выделены измененные показатели.

уровне локтевого сустава: справа ППС до 11 мм<sup>2</sup>, слева – 9 мм<sup>2</sup> (норма – 13,2 мм<sup>2</sup>). UPSS – 5 баллов. В сравнении с проведенным ранее УЗИ нервов отмечалась отрицательная динамика в виде увеличения ППС срединного и локтевого нервов на уровне средней трети плеча, а также УЗИ-признаков карпального и кубитального туннельных синдромов.

Таким образом, дебют заболевания в молодом возрасте, рецидивирующие асимметричные парезы разгибателей стоп, гипестезия по наружной поверхности кистей и предплечий, возникающие после длительного пребывания в фиксированной позе, а также без очевидного провоцирующего фактора, данные нейрофизиологического и нейросонографического исследований свидетельствовали в пользу ННСПС.

Пациенту повторно проведено молекулярно-генетическое исследование. Обнаружена делеция экзонов 2–5 гена RMR22 в гетерозиготном состоянии, что позволило подтвердить диагноз ННСПС.

### Обсуждение

Представленное клиническое наблюдение демонстрирует сложность дифференциальной диагностики в случаях множественных асимметричных мононевропатий. Следует рассматривать широкий круг неврологических и системных заболеваний, при которых они могут встречаться, к их числу относятся и ННСПС.

Наиболее распространенные клинические проявления мононевропатий при ННСПС включают (в порядке убывания частоты): компрессию малоберцового нерва в фибулярном канале, локтевого нерва в кубитальном канале, срединного нерва в карпальном канале [5–8]. Выделяют следующие фенотипические варианты ННСПС [5]:

1. Классический вариант с типичными эпизодами рецидивирующих мононевропатий.
2. Хроническая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия (ХВДП), мультифокальная приобретенная демиелинизирующая сенсорно-моторная невропатия (MADSAM), подобное синдрому Гийена–Барре развитие.

Таблица 2. Данные, полученные при игольчатой ЭМГ пациента Л.  
Table 2. EMG results in patient L.

Средняя длительность ПДЕ, мс	Средняя амплитуда ПДЕ, мкВ	Максимальная амплитуда ПДЕ, мкВ	Полифазные ПДЕ	Спонтанная активность
<i>M. interosseus dorsalis I dext.</i>				
8,4 (-16% при норме ±12%)	1805 (норма – 700–1000)	4007 (норма – 1500)	50% (норма <10%)	ПФ, ПОВ, ПФц – отсутствуют
<i>M. tibialis anterior sin.</i>				
11,6 (норма)	2336,2 (норма – 700–1000)	5126 (норма – 1500)	25% (норма <10%)	То же
<i>M. quadriceps femoris</i>				
8,9 (-23% при норме ±12%)	1746,8 (норма – 350–600)	2745 (норма – 1500)	30% (норма <10%)	« «

**Примечание.** ПДЕ – потенциалы двигательных единиц; ПФ – потенциалы фибрилляций; ПОВ – положительные острые волны; ПФц – потенциалы фасцикуляций.

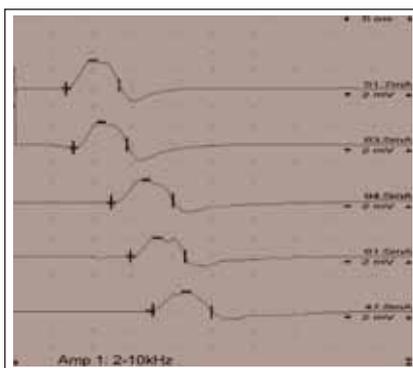


Рис. 1. ЭНМГ-изображение: левый срединный нерв, моторные волокна (июль 2019 г.)

Fig. 1. Nerve conduction study (NCS): Left median nerve: motor fibers (July 2019)

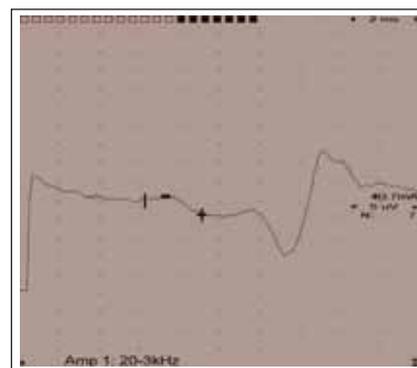


Рис. 2. ЭНМГ-изображение: левый срединный нерв, сенсорные волокна (июль 2019 г.)

Fig. 2. NCS: Left median nerve: sensory fibers (July 2019)

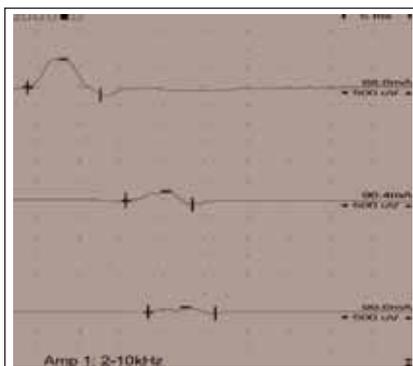


Рис. 3. ЭНМГ-изображение: левый малоберцовый нерв, моторные волокна (июль 2019 г.)

Fig. 3. NCS: Left peroneal nerve: motor fibers (July 2019)

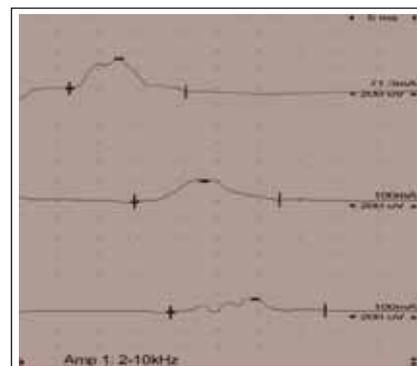


Рис. 4. ЭНМГ-изображение: правый малоберцовый нерв, моторные волокна (июль 2019 г.)

Fig. 4. NCS: Right peroneal nerve: motor fibers (July 2019)

3. Рецидивирующая или хроническая сенсорная невропатия.
4. Множественная моновневропатия. Данную форму ННСПС необходимо дифференцировать с мультифокальной моторной невропатией. Для последней характерно поражение двигательных нервов конечностей с наличием множественных блоков проведения в местах, нетипичных для туннельных невропатий, выявляемых при ЭНМГ.
5. Олигосимптомный вариант. Может имитировать любой вид туннельной невропатии, радикулопатию, паралич Белла.
6. Бессимптомный вариант. Его наличие предполагается у 40% и более больных ННСПС.

Сложность описанной клинической ситуации обусловлена тем, что при первом обращении пациента в КНБ при оценке неврологического статуса двигательного дефекта обнаружено не было. Предположить диагноз ННСПС позволили анамнестические данные, свидетельствовавшие о рецидивирующих парезах, провоцируемых компрессией нервов конечностей, наличие типичных анамнестических сведений (имеющийся факт компрессии). Следует отметить, что случаи с отсутствием двигательных и сенсорных нарушений на момент обращения нередко рассматриваются в рамках психогенных неврологических расстройств. Однако выявляемые при инструментальных исследованиях изменения периферических нервов опровергают данное предположение.

Для ННСПС характерен ряд нейрофизиологических феноменов. Ключевым электрофизиологическим признаком является множественное разной степени выраженности локальное нарушение проведения возбуждения по нервам в местах, типичных для их компрессии: на уровне лучезапястных суставов (карпальные каналы), локтевых суставов (кубитальные каналы), коленных суставов (фибулярные каналы) [10–12]. Возможно наличие признаков демиелинизации в клинически интактных нервах [1]. Выявленные у наблюдаемого пациента нарушения проводимости по двигательным и чувствительным волокнам нервов конечностей при ЭНМГ-исследовании следует рассматривать не как демиелинизацию, а как «дисмиелинопатию», поскольку дефект периферического миелина в случаях ННСПС генетически обусловлен.

У наблюдаемого пациента при ЭНМГ (см. табл. 1 и рис. 1–4) отмечались диффузное снижение скорости распространения возбуждения, увеличение дистальной латенции, деформация моторных ответов, что свидетельствовало о распространенном дефекте периферического миелина исследованных нервов при отсутствии четких признаков туннельных невропатий, и это затруднило определение нозологической принадлежности.

К дополнительным методам диагностики наследственных невропатий, в том числе ННСПС, относится нейросонографическое исследование нервов. При УЗИ обнаруживаются фокальные изменения в виде увеличения ППС клинически пораженных нервов, выходящие за пределы анатомически узких каналов. В редких случаях при ННСПС выявляется распространенное увеличение ППС нервов, не превышающее 30% от границы нормальных значений, в сочетании с фокальным утолщением нерва в анатомически узком канале [13–15].

У наблюдаемого пациента отмечались УЗ-признаки карпального и кубитального туннельных синдромов с пролонгацией изменений проксимальнее анатомических каналов. Оценка по шкале UPSS – 5 баллов, что могло соответствовать мультифокальной моторной невропатии или MADSAM.

С учетом волнообразно прогрессирующего течения заболевания, диффузного снижения функции проводимости периферических нервов по данным ЭНМГ, увеличения ППС исследуемых нервов по данным УЗИ и количества баллов по UPSS, а также отсутствия мутаций, характерных для наследственных моторно-сенсорных полиневропатий, первоначально пациенту был поставлен диагноз «дистальная моторно-сенсорная демиелинизирующая полиневропатия дизиммунного генеза». Была предпринята попытка лечения глюкокортикоидами – без эффекта, в связи с чем препарат был отменен. Неэффективность глюкокортикоидов заставила вернуться к диагностическому поиску.

Ведущим неврологическим синдромом у пациента была множественная асимметричная моторно-сенсорная моновневропатия демиелинизирующего характера. Данный синдром отмечается при различных неврологических заболеваниях, с которыми необходимо дифференцировать ННСПС (наследственные и ненаследственные демиелинизирующие невропатии). Среди наследственных невропатий сходную клиническую картину имеет наследственная моторно-сенсорная невропатия (НМСН) 1А типа. В случае нашего пациента дифференциальная диагностика с НМСН 1А типа была актуальна по следующим причинам: при осмотре обращали на себя внимание деформация стоп по типу «полой стопы», диффузное снижение скорости по двигательным и чувствительным волокнам нервов по данным ЭНМГ. Однако выраженная асимметрия двигательных и чувствительных нарушений, отсутствие характерных мутаций при молекулярно-генетическом исследовании позволили исключить данный вариант наследственной невропатии. Среди ненаследственных демиелинизирующих невропатий необходимо проводить дифференциальную диагностику с приобретенной мультифокальной демиелинизирующей сенсорно-моторной невропатией, парапротеинемической невропатией, а также с туннельными невропатиями, возникающими на фоне состояний, предрасполагающих к компрессии нервов (гипотиреоз, сахарный диабет, акромегалия, системные ревматические заболевания) [16].

Особый интерес представляют случаи сочетания наследственных невропатий с приобретенными иммуноопосредованными невропатиями. Встречаются отдельные описания клинических случаев развития синдрома Гийена–Барре на фоне имеющейся наследственной моторно-сенсорной невропатии, а также ассоциации НМСН и ХВДП, ННСПС и ХВДП [17].

Предполагается, что наличие генетически обусловленной невропатии, в частности ННСПС, может стать предрасполагающим фактором для развития дизиммунных невропатий. Сформулирована гипотеза, что белок, кодируемый мутантным геном, может быть воспринят иммунной системой как антиген и стать причиной развития иммуноопосредованной невропатии. В литературе представлен случай ННСПС и ХВДП, развившейся после вакцинации от штамма гриппа H1N1 [18].

Патогенетическая терапия ННСПС не разработана. Следует предупреждать пациентов о необходимости избегать травматизации. Рекомендации по образу жизни и эрготерапии включают: использование ортезов на локтевые суставы на ночь; исключение приема алкоголя и снотворных препаратов (ввиду угнетения рефлекса изменения позы во сне); использование валика под запястье при работе с компьютерной мышью; исключение ношения тугих ремней (использование подтяжек); избегание фиксированных поз; использование стоподержателей мягкой фиксации; исключение ношения ботинок с высокой шнуровкой и узкой обуви (для предотвращения компрессии нервов в переднем и заднем тарзальном канале); использование мягких ортопедических стелек (для исключения компрессии подошвенных нервов).

Важно отметить, что оперативное вмешательство с целью декомпрессии нервов пациентам с ННСПС противопоказано, так как оно ведет к ухудшению состояния периферических нервов вследствие их дополнительной травматизации. Заслуживают внимания сообщения об эффективности глюкокортикоидов при длительном либо неполном спонтанном восстановлении парезов при ННСПС [19, 20].

Прогноз заболевания в целом благоприятный. Примерно в 50% случаев отмечается полное восстановление двигательных и чувствительных нарушений в срок от нескольких дней до нескольких месяцев. Неполное восстановление встречается довольно часто, но резидуальный неврологический дефицит редко бывает тяжелым. Предиктором плохого восстановления функции нерва является длительный период компрессии [5, 9].

## Заключение

Анализируя представленное клиническое наблюдение, следует подчеркнуть, что наследственный анамнез па-

циента не был отягощен и это снижало настороженность в отношении наследственного генеза невропатии. Дифференциально-диагностический поиск был осложнен нетипичным для ННСПС волнообразно прогрессирующим течением заболевания с наличием «сезонности» обострений, возникновением двигательных и сенсорных нарушений без очевидного провоцирующего фактора, нетипичными для данной патологии результатами инструментальных методов исследования: полученные данные ЭНМГ указывали на диффузное поражение периферических нервов, отсутствовали признаки локальных нарушений проводимости по периферическим нервам конечностей в местах, типичных для их компрессии; при оценке сонографической картины по шкале UPSS получен результат 5 баллов, что могло соответствовать мультифокальной моторной невропатии или MADSAM. Однако тщательный сбор анамнеза, внимание к фенотипическим особенностям строения стопы, наличие УЗ-признаков карпального и кубитального туннельных синдромов с пролонгацией изменений проксимальнее анатомических каналов, типичных для ННСПС, позволили заподозрить данную патологию и направить пациента на повторное молекулярно-генетическое исследование.

Таким образом, исходя из собственного клинического наблюдения, а также данных литературных источников, мы можем сделать вывод, что пациенты с ННСПС нередко на протяжении многих лет наблюдаются с неверно поставленными диагнозами, подвергаются неэффективному лечению, что делает необходимым повышение осведомленности и настороженности врачей в отношении данной патологии.

## Информированное согласие.

Пациент подписал информированное согласие на публикацию своих данных.

## ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

- De Oliveira A, Pereira R, Toscano Onofre P, et al. Clinical and neurophysiological features of the hereditary neuropathy with liability to pressure palsy due to the 17p11.2 deletion. *Arg Neuropsychiatr*. 2016 Feb;74(2):99-105. doi: 10.1590/0004-282X20160010
- Gouider R, Le Guern E, Gugenheim M, et al. Clinical, electrophysiologic, and molecular correlations in 13 families with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies and a chromosome 17p11.2 deletion. *Neurology*. 1995 Nov;45(11):2018-23. doi: 10.1212/wnl.45.11.2018
- Amato A, Gronseth G, Callerame K, et al. Tomaculous neuropathy: a clinical and electrophysiological study in patients with and without 1.5-Mb deletions in chromosome 17p11.2. *Muscle Nerve*. 1996 Jan;19(1):16-22. doi: 10.1002/(SICI)1097-4598(199601)19:1<16::AID-MUS3>3.0.CO;2-B
- Chance P, Alderson M, Leppig K, et al. DNA deletion Associated with hereditary neuropathy with liability to Pressure Palsies. *Cell*. 1993 Jan 15;72(1):143-51. doi: 10.1016/0092-8674(93)90058-x
- Bird T. Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies. 1998 Sep 28 [Updated 2014 Sep 25]. In: Adam M, Ardinger H, Pagon R, et al., editors. *GeneReviews*<sup>®</sup> [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. PMID: 20301566
- Colle R, Fabrizi G, Turazzini M, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: electrophysiological and genetic study of a family with carpal tunnel syndrome as only clinical manifestation. *Neurol Sci*. 2003 Jun;24(2):57-60. doi: 10.1007/s100720300072
- Yilmaz U, Bird T, Carter G, et al. Pain in hereditary neuropathy with liability to pressure palsy: an association with fibromyalgia syndrome? *Muscle Nerve*. 2015 Mar;51(3):385-90. doi: 10.1002/mus.24331
- Manganelli F, Pisciotta C, Dubbioso R, et al. Electrophysiological comparison between males and females in HNPP. *Neurol Sci*. 2013 Aug;34(8):1429-32. doi: 10.1007/s10072-012-1258-8. Epub 2012 Dec 4.
- Koike H, Hirayama M, Yamamoto M, et al. Age associated axonal features in HNPP with 17p11.2 deletion in Japan. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2005 Aug;76(8):1109-14. doi: 10.1136/jnnp.2004.048140
- Attarian S, Fatehi F, Rajabally Y, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J Neurol*. 2020 Aug;267(8):2198-206. doi: 10.1007/s00415-019-09319-8. Epub 2019 Apr 15.
- Mouton P, Tardieu S, Gouider R, et al. Spectrum of clinical and electrophysiologic features in HNPP patients with the 17p11.2 deletion. *Neurology*. 1999 Apr 22;52(7):1440-6. doi: 10.1212/wnl.52.7.1440
- Infante J, Garcia A, Combarros O, et al. Diagnostic strategy for familial and sporadic cases of neuropathy associated with 17p11.2 deletion. *Muscle Nerve*. 2001 Sep;24(9):1149-55. doi: 10.1002/mus.1126

13. Дружинин ДС. Клинико-инструментальная характеристика наследственных и дизиммунных нейропатий с генерализованными и фокальными изменениями: Дисс. ... д-ра мед. наук. Ярославль; 2018. 206 с.  
[Druzhinin DS. *Kliniko-instrumental'naya kharakteristiki nasledstvennykh i dizimmunnykh neyropatiy s generalizovannymi i fokal'nymi izmeneniyami: Diss. ... d-ra med. nauk* [Clinical and instrumental characteristics of hereditary and dysimmune neuropathies with generalized and focal changes: Diss. ... Dr. med. sci.]. Yaroslavl; 2018. 206 p. (In Russ.).]
14. Grimm A, Rasenack M, Athanasopoulou I, et al. The modified ultrasound pattern sum score mUPSS as additional diagnostic tool for genetically distinct hereditary neuropathies. *J Neurol*. 2016 Feb;263(2):221-30. doi: 10.1007/s00415-015-7953-7. Epub 2015 Nov 11.
15. Bayrak A, Bayrak I, Battaloglu E, et al. Ultrasonographic findings in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neurol Res*. 2015 Feb;37(2):106-11. doi: 10.1179/1743132814Y.0000000411. Epub 2014 Jul 9.
16. Пирадов МА, Супонева НА, Гришина ДА. Полинейропатии: алгоритмы диагностики и лечения. Москва: Горячая линия – Телеком; 2019. С. 151. [Piradov MA, Suponeva NA, Grishina DA. *Polineyropatii: algoritmy diagnostiki i lecheniya* [Polyneuropathies: algorithms for diagnosis and treatment]. Moscow: Goryachaya liniya - Telekom; 2019. P. 151 (In Russ.).]
17. Rajabally Y, Adams D, Latour P, et al. Hereditary and inflammatory neuropathies: a review of reported associations, mimics and misdiagnoses. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2016 Oct;87(10):1051-60. doi: 10.1136/jnnp-2015-310835. Epub 2016 Mar 23.
18. Remiche G, Abramowicz M, Mavroudakis N. Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (CIDP) associated to hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP) and revealed after influenza A/H1N1 vaccination. *Acta Neurol Belg*. 2013 Dec;113(4):519-22. doi: 10.1007/s13760-013-0255-x. Epub 2013 Oct 22.
19. Heng H, Tang S, Goyal S, et al. Beneficial use of steroids in hereditary neuropathy with liability to pressure palsy. *Dev Med Child Neurol*. 2012 Feb;54(2):183-6. doi: 10.1111/j.1469-8749.2011.04131.x. Epub 2011 Nov 18.
20. Barisic N, Skarpa D, Jusic A, et al. Steroid responsive familial neuropathy with liability to pressure palsies. *Neuropediatrics*. 1990 Nov;21(4):191-2. doi: 10.1111/j.1469-8749.2011.04131.x

Поступила/отрецензирована/принята к печати  
Received/Reviewed/Accepted  
21.04.2021/10.06.2021/13.06.2021

#### Заявление о конфликте интересов/Conflict of Interest Statement

Исследование не имело спонсорской поддержки. Конфликт интересов отсутствует. Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать. Все авторы принимали участие в разработке концепции статьи и написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами.

The investigation has not been sponsored. There are no conflicts of interest. The authors are solely responsible for submitting the final version of the manuscript for publication. All the authors have participated in developing the concept of the article and in writing the manuscript. The final version of the manuscript has been approved by all the authors.

Зиновьева О.Е. <https://orcid.org/0000-0002-2514-6204>