

УДК 616.8-056.7

<https://doi.org/10.23888/HMJ2024122264-272>

Клинический случай болезни Шарко–Мари–Тута, тип 2

Г. А. Леонов, М. Д. Наумов 

Рязанский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова,
Рязань, Российская Федерация

Автор, ответственный за переписку: Наумов Михаил Дмитриевич, mikhail-naumov-8787@mail.ru

АННОТАЦИЯ

Актуальность. 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.

В статье приводится описание клинического случая пациента, страдающего аксональным типом наследственной моторно-сенсорной полиневропатией. Данное заболевание достаточно часто представляет трудности для диагностики для практикующих неврологов, так как именно аксональный вариант часто имеет медленно прогрессирующее течение, в отличие от демиелинизирующего, а пациент обращается за медицинской помощью уже в зрелом возрасте, когда патологический процесс достиг определенной «критической точки» с яркими проявлениями клинической картины. Так произошло и с нашим пациентом: высокий свод стопы наблюдался еще с подросткового возраста, а выраженная слабость в ногах только после сорока лет. Сбор семейного анамнеза пациента представлял определенные сложности из-за ранней смерти родителей и вялого течения заболевания у отца, проявляясь исключительно высоким сводом стопы. Генетическое тестирование проводилось только на наиболее распространенные каузативные мутации, которые не были выявлены у пациента, но типичные анамнез и клиническая картина с динамикой состояния, а также наличие многих других более редких генетических дефектов, делает точность диагноза несомненной.

Заключение. В структуре полиневропатий неясного генеза наследственные причины занимают значимое место, особенно при позднем обращении пациента за медицинской помощью. При сборе семейного анамнеза врачу необходимо проявлять особую скрупулезность и уметь правильно интерпретировать данные о родственниках пациентов, полученные со слов пациента, как и в представленном клиническом случае. Немаловажным является обнаружение ключевых признаков, которые указывают на возраст дебюта и этиологию заболевания.

Ключевые слова: болезнь Шарко–Мари–Тута; стопа Фридрейха; наследственная полиневропатия; электронейромиография; секвенирование ДНК

Для цитирования:

Леонов Г. А., Наумов М. Д. Клинический случай болезни Шарко–Мари–Тута, тип 2 // Наука молодых (Eruditio Juvenium). 2024. Т. 12, № 2. С. 264–272. <https://doi.org/10.23888/HMJ2024122264-272>.

<https://doi.org/10.23888/HMJ2024122264-272>

Clinical Case of Charcot–Marie–Tooth Disease, Type 2

Gennadiy A. Leonov, Mikhail D. Naumov ✉

Ryazan State Medical University, Ryazan, Russian Federation

Corresponding author: Mikhail D. Naumov, mikhail-naumov-8787@mail.ru

ABSTRACT

INTRODUCTION: Charcot–Marie–Tooth diseases (CMT; ICD-10 code G60.0), or hereditary motor-sensory neuropathy (HMSN), include a group of hereditary diseases accompanied by weakness and atrophy of muscles of limbs, deformity of limbs, and changes in the gait.

The article describes a clinical case of a patient suffering from axonal type of hereditary motor-sensory polyneuropathy. The disease quite often presents diagnostic difficulties for practicing neurologists, since the axonal variant, unlike the demyelinating one, often has a slowly progressive course, and a patient turns for medical care in adulthood, when the pathological process has already reached a certain ‘critical point’ with vivid manifestations of the clinical picture. This happened to our patient: a high foot arch has been observed since adolescence, and the evident weakness in legs only after forty. Taking family history of the patient presented certain difficulties due to early death of parents and the indolent course of the disease in the father, which was manifested exclusively by a high arch. Genetic testing was carried out only for the most common causative mutations that were not identified in the patient, but the typical history and the clinical picture with the dynamics of the condition, as well as the existence of many other rarer genetic defects, made the accuracy of the diagnosis beyond doubt.

CONCLUSION: Hereditary causes occupy a significant place in the structure of polyneuropathies of unknown genesis, especially when the patient seeks medical help late. When taking family history, a physician must be especially scrupulous and be able to correctly interpret the data about the patient’s relatives obtained from his words, like in the presented clinical case. Of no small importance is identification of the key signs that indicate the age of onset and etiology of the disease.

Keywords: *Charcot–Marie–Tooth disease; Friedreich’s foot; hereditary polyneuropathy; electroneuromyopathy; DNA sequencing*

For citation:

Leonov G. A., Naumov M. D. Clinical Case of Charcot–Marie–Tooth Disease, Type 2. *Science of the young (Eruditio Juvenium)*. 2024;12(2):264–272. <https://doi.org/10.23888/HMJ2024122264-272>.

Актуальность

Болезнь Шарко–Мари–Тута (ШМТ) или наследственная моторно-сенсорная нейропатия (НМСН) — группа наследственных заболеваний, которые сопровождаются слабостью, атрофией мышц конечностей, деформацией конечностей, изменением походки [1]. Клинические формы ШМТ встречаются и в детском возрасте, однако преимущественно заболевание поражает лиц в возрасте 20–30 лет, независимо от этнической принадлежности [2].

Заболевание связано с мутациями, вызывающими дефекты белков в нейронах, что приводит к нарушению передачи нервных импульсов. Патология отличается высокой генетической гетерогенностью, в связи с чем выделяют различные типы ШМТ. Заболевание может наследоваться по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному или рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу. Преимущественно встречается аутосомно-доминантный тип наследования, 10–20% всех случаев ШМТ приходится на форму заболевания, сцепленную с X-хромосомой [1].

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

В настоящее время с учетом неврологических и гистопатологических исследований выделяют две основные формы заболевания: демиелинизирующую (ШМТ1, она, в свою очередь, делится на несколько подтипов: ШМТ1А–F) и аксональную (ШМТ2). Помимо этого, известна форма патологии с признаками ШМТ1 и ШМТ2, спинальная форма с вовлечением в патологический процесс спинного мозга, а также некоторые другие формы заболевания [4]. Около 70% клинических случаев приходится на ШМТ1 [3, 5–7]. ШМТ поражает как двигательные, так и сенсорные нервы. Ключевыми симптомами являются приступообразные боли по типу кратко-

временных судорог в икроножных мышцах, усиливающиеся после физической нагрузки, в ночное время, трудности при ходьбе, деформации стоп [3, 4]. Часть пациентов также испытывают потери болевой чувствительности и чувство онемения, покалывания в конечностях, жалуются на хроническую усталость [3].

Для диагностики ШМТ проводится комплексная оценка симптомов, а также электромиография и электронейрография для дифференциации ШМТ от других нервно-мышечных заболеваний (миотонии, миопатии, БАС, невропатией).

Для эффективной диагностики в настоящее время применяется генетическое тестирование. В более чем 90% случаев ШМТ у пациентов обнаруживаются мутации четырех генов: PMP22, GJB1, MPZ и MFN2 [6].

Клинический случай

Приводим собственное клиническое наблюдение данного заболевания.

Пациент, 54 лет. **Жалобы** на похуждение ног, особенно в дистальных отделах, нарушение походки, «ноги не слушаются», шаткость при ходьбе.

Семейный анамнез: отец умер в возрасте 38 лет, мать в 47 лет от внешних причин. Бабушку и дедушку не помнит. Единственный ребенок в семье. У отца высокий свод стопы («мать покупала отцу специальную обувь для «высокого подъема»»). Имеет троих сыновей (1991, 1995, 2001 г. р.), которые в настоящее время не имеют клинико-фенотипических признаков заболевания. Имеет внучку 8 лет, без признаков заболевания.

Анамнез заболевания: высокий свод обеих стоп отмечает с подросткового возраста («у всех ребят были плоские стопы, а у меня «плоскостопия» никогда не было»). Слабости в ногах не отмечал, считал себя «полностью здоровым». Занимался бегом на протяжении многих лет. В 2017–2018 гг. близкие начали отмечать «подволакивание» левой ноги при ходьбе. В 2019 г. пациент впервые самостоятельно стал отмечать нарастающую слабость в ногах,

особенно в стопах, появились затруднения вождения автомобиля (давить на педаль), несколько позднее возникла шаткость при ходьбе. На протяжении нескольких лет обращался к неврологам по месту жительства: выставлялись диагнозы невропатии левого большеберцового нерва, дисциркуляторной энцефалопатии вследствие церебрального атеросклероза и гипертонической болезни с синдромом вестибулопатии, полиневропатии неясной этиологии, сенситивной атаксия, подозревалась

атаксия Фридрейха. Проведены МРТ головного мозга: единичные очаги глиоза; МРТ шейного отдела позвоночника: протрузии С3-4, С4-5, С5-6. В 2022 г. была заподозрена болезнь Шарко–Мари–Тута. Консультирован в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова». 17.04.2023 проведено **секвенирование ДНК** (панель «Charcot–Marie–Tooth») (поиск мутаций в 21 гене, ответственных за наследственную моторно-сенсорную невропатию) (табл. 1, 2).

Таблица 1. Результаты секвенирования ДНК

1. Патогенные варианты нуклеотидной последовательности, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания								
Ген	Положение (GRCh37/hg19)	Генотип	Экзон	Положение в кДНК	Эффект	Частота аллеля*	Референсная последовательность	Глубина прочтения
Не выявлено								
2. Вероятно патогенные варианты нуклеотидной последовательности, являющиеся возможной причиной заболевания								
Ген	Положение (GRCh37/hg19)	Генотип	Экзон	Положение в кДНК	Эффект	Частота аллеля*	Референсная последовательность	Глубина прочтения
Не выявлено								
3. варианты нуклеотидной последовательности неопределенного значения, имеющие возможное отношение к фенотипу								
Ген	Положение (GRCh37/hg19)	Генотип	Экзон	Положение в кДНК	Эффект	Частота аллеля*	Референсная последовательность	Глубина прочтения
Не выявлено								

Примечание: * Частоты аллелей приведены на базе Genome Aggregation Database (gnomAD v.2.1.1) (данные по 150 000 экзотов и 15708 геномов), н/д = нет данных (не описан)

Таблица 2. Результаты секвенирования ДНК (продолжение)

Средняя глубина покрытия всех кодирующих областей составляет 512, ширина покрытия 97%			
Ген	Транскрипт	Номера экзонов с покрытием $x < 10$	Номера экзонов, покрытых частично
PRX	NM_181882.2	2, 3 (некодирующие)	
MFN2	NM_014874.3	2 (некодирующие)	
NEFL	NM_006158.4		1
INF2	NM_022489.4		8
SORD	NM_003104.6	3	2,7
LRSAM1	NM_138361.5	2	
ERG2	NM_000399.4	2	3
MORC2	NM_001303256	4	

01.08.2023 проведено **исследование образца ДНК количественным методом MLPA с использованием набора MRC-Holland SALSA MLPA probemix P033 CMT1** на наличие крупных делеций и

дупликаций гена RMP22: крупных делеций и дупликаций не выявлено. Отсутствие мутаций полностью не исключает наследственную природу заболевания.

Обследование: ЭНМГ верхних конечностей от 28.03.2023: проведение по моторным волокнам срединных и локтевых нервов в пределах нормы. Выражен-

ная демиелинизирующая невропатия сенсорных волокон правого и левого срединных нервов (табл. 3, 4).

Таблица 3. ЭНМГ верхних конечностей (моторная)

СРВ моторная												
Проба	Точка стимуляции	Лат., мс	Апл., мВ	Длит., мс	Площ., мВхмс	Стим., мА	Стим., мс	Расст., мм	Время, мс	Скор., м/с	Норма скор., м/с	Откл. скор., %
пр., Abductor digiti minimi, Ulnaris, C8 T1												
2	запястье	2,3	7,0	5,28	18,4	12	0,2	80				
	локтевой сгиб	6,5	7,5	5,44	17,5	16	0,2	180	4,2	42,9	50,0	–
	н/3 плеча	8,3	7,8	5,72	18,3	16	0,2	100	1,8	55,6	50,0	(N)
	подмыш.вп.	8,7	7,7	5,88	18,7	16	0,2	100	0,36	278	50,0	
лев., Abductor digiti minimi, Ulnaris, C8 T1												
7	запястье	2,3	6,3	6,04	19,3	35	0,2	80				
	локтевой сгиб	6,3	7,3	6,56	23,0	36	0,2	180	4,0	45,0	50,0	
	н/3 плеча	7,5	7,3	6,72	23,1	37	0,2	100	1,16	86,2	50,0	
	подмыш.вп.	8,0	7,1	6,96	22,5	37	0,2	100	0,52	192	50,0	
пр., Abductor pollicis brevis, Medianus, C8 T1												
1	запястье	3,4	5,3	5,68	16,6	31	0,2	80				
	локтевой сгиб	7,2	4,5	6,52	17,9	50	0,2	210	3,8	55,3	50,0	(N)
	н/3 плеча	8,4	11,8	6,84	44,0	25	0,2	100	1,12	89,3	50,0	
	подмыш.вп.	9,6	6,9	6,6	23,6	25	0,2	100	1,2	83,3	50,0	
лев., Abductor pollicis brevis, Medianus, C8 T1												
6	запястье	3,2	5,2	6,4	19,7	30	0,2	80				
	локтевой сгиб	6,9	8,1	7,08	32,6	52	0,2	210	3,76	55,9	50,0	(N)
	н/3 плеча	9,1	4,5	6,68	15,6	39	0,2	100	2,16	46,3	50,0	
	подмыш.вп.	10,8	3,5	6,6	10,8	50	0,2	100	1,68	59,5	50,0	(N)

Таблица 4. ЭНМГ верхних конечностей (сенсорная)

СРВ сенсорная												
Проба	Точка стимуляции	Лат., мс	Апл., мВ	Длит., мс	Площ., мВхмс	Стим., мА	Стим., мс	Расст., мм	Время, мс	Скор., м/с	Норма скор., м/с	Откл. скор., %
пр., Medianu-Ulnaris												
5	Ulnaris 8 cm	4,2	3,4	4,0	8,0	2	0,1	0	2,68			
	Ulnaris 8 cm	4,2	3,4	4,0	8,0	2	0,1	0	4,56			
лев., Medianu-Ulnaris												
10	Ulnaris 8 cm	4,4	60,8	6,2	142	2	0,1	0	1,08			
	Ulnaris 8 cm	4,4	60,8	6,2	142	2	0,1	0	0,84			
пр., п. Medianus												
4	запястье	0,5	113	5,0	179	2	0,1	140	0,52	269	50,0	
	локтевой сгиб	4,1	53,4	3,8	76,5	2	0,1	200	3,56	56,2	50,0	(N)
	стим.-локтевой сгиб							340	4,08	83,3	50,0	
лев., п. Medianus												
9	запястье	0,5	17,0	4,6	34,0	4	0,1	140	0,52	269	50,0	
	локтевой сгиб	7,9	10,3	4,7	20,4	5	0,1	200	7,4	27,0	50,0	
	стим.-локтевой сгиб							340	7,92	42,9	50,0	
пр., п. Ulnaris V dig.												
	запястье	0,5	33,2	2,6	33,1	2	0,1	120	0,52	231	50,0	
	локтевой сгиб	3,4	24,2	5,0	62,7	2	0,1	200	2,88	69,4	50,0	(N)
	стим.-локтевой сгиб							340	3,4	94,1	50,0	
лев., п. Ulnaris V dig.												
	запястье	1,8	9,7	3,6	26,3	5	0,1	120	1,84	65,2	50,0	(N)
	запястье	1,8	9,7	3,6	26,3	5	0,1	200	0,36	55/6	50,0	

ЭНМГ нижних конечностей от 09.03.2023: Проведение по периферическим нервам нижних конечностей в пределах нормы. Отмечается достоверное уве-

личение корешковой задержки по правому большеберцовому нерву, что указывает на замедление проведения по двигательной корешковой системе уровня S1 (табл. 5).

Таблица 5. ЭНМГ нижних конечностей

СРВ моторная										
Проба	Точка стимуляции	Лат., мс	Ампл., мВ	Длит., мс	Площ., мВхмс	Стим., мА	Стим., мс	Расст., мм	Время, мс	Скор., м/с
лев., Tibialis anterior, Peroneus, L4 L5 S1										
13	головка МБК	2,8	4,9	7,92	21,8	52	0,2	80		
лев., Abductor hallucis, Tibialis, L4 L5 S1										
8	мед.лодыжка	4,1	3,6	5,72	7,6	38	0,3	90		
	подкол.ямка	13	2,5	6,77	6,8	51	0,5	385	8,87	43,4
лев., Extensor digitorum brevis, Peroneus, L4 L5 S1										
3	предплюсна	3,2	6,6	5,04	15,2	23	0,2	55		
	головка МБК	10,2	5,4	5,72	13,0	23	0,3	310	7,0	44,3
	подкол.ямка	12,2	5,9	5,89	14,5	43	0,3	100	2,07	48,4

СРВ сенсорная										
Проба	Точка стимуляции	Лат., мс	Ампл., мВ	Длит., мс	Площ., мВхмс	Стим., мА	Стим., мс	Расст., мм	Время, мс	Скор., м/с
лев., п. Peroneus superficialis, L4-S1										
15	Ср/3 голени	2,2	7,2	1,8	4,2	19	0,1	115	2,16	53,2

Параметры F-волны					
Проба	Лат. Fmin, мс	Ампл. F, мкВ	Лат. M, мс	Fmin-M лат., мс	V пр. макс., м/с
лев., Abductor hallucis, Tibialis, L4 L5 S1					
9	55,4		4,16	51,3	
лев., Extensor digitorum brevis, Peroneus, L4 L5 S1					
4	48,7		3,16	45,6	

ТКМС									
Проба	Зона стим.	Точка стим.	Лат., мс	Ампл., мВ	Длит., мс	Площ., мВхмс	Время пров., мс	Корешк. задерж., мс	МВПМ/М, %
лев., Tibialis anterior, Peroneus, L4 L5 S1									
14	корти-кальн.	Fz	34,0	0,306	7,28	1,3	19,4		6,3
	сегмент-тарн.	Lumb	14,6	0,318	11,8	2,1			6,5
лев., Abductor hallucis, Tibialis, L4 L5 S1									
10	корти-кальн.	Fz	45,8	0,673	10,5	2,7	18,6		18,8
	сегмент-тарн.	Lumb	27,2	0,87	6,27	2,0		2,09	24,3

Неврологический статус: продуктивному контакту доступен. Сознание ясное (в месте, времени, собственной личности ориентирован всесторонне верно). На вопросы отвечает по существу, в плане заданного. Мышление целенаправленное, последовательное, продуктивное. Фон настроения не нарушен. Память в норме. Внимание не снижено. Речевых нарушений нет. Интеллект соответствует полученному образованию. Психопродуктивной симптоматики нет. Критика полная. Менингеальных симптомов нет. Обоняние (со слов) не снижено. Острота зрения 0.1/0.1, скорректированная до 1.0 (миопия,

носит очки). Поля зрения при ориентировочном исследовании не нарушены. Глазные щели D = S, зрачки D = S, фотореакции живые, движения глазных яблок в полном объеме, мелкоазмашистый горизонтальный нистагм, бьющий влево. Диплопии нет. Чувствительных расстройств на лице нет, точки выхода тройничного нерва безболезненные. Жевание не нарушено. Лицо симметрично в покое и при выполнении мимических проб. Слух при ориентировочном исследовании не нарушен. *Uvula* по средней линии, рефлексы с мягкого неба живые, D=S, глоточный живой. Дисфагии, дизартрии, дисфонии, на-

золалии нет. Рефлексы орального автоматизма отсутствуют. Кашлевой толчок достаточный. Сила *m.sterno-cleido-mastoideus*, *trapezoideus* в норме. Язык при выведении из полости рта по средней линии. Мышечная сила: сгибатели/разгибатели шеи — 5 б., надостные — 5 б., отведение плеча справа и слева — 5 б., сгибатели/разгибатели плеча справа и слева — 5 б., сгибатели/разгибатели предплечья справа и слева — 5 б., сгибатели/разгибатели кисти справа и слева — 5 б., сгибатели/разгибатели пальцев рук справа и слева — 5 б., разведение пальцев — 5 б., сгибатели/разгибатели бедра справа и слева — 5 б., отведение/приведение бедра справа и слева — 4 б., сгибатели голени справа и слева — 5 б., разгибатели голени справа и слева — 4 б., сгибатели стопы справа и слева — 4 б., разгибатели стопы справа и слева — 3 б., разгибание большого пальца справа и слева — 3 б., разгибание пальцев справа и слева — 3 б. Мышечный тонус в конечностях в норме. Гипотрофия дистальной мускулатуры обеих нижних конечностей (короткого разгибателя пальцев, длинного разгибателя большого пальца, пальцев, передней большеберцо-

вой мышцы, в меньшей степени трехглавой мышцы голени), обеих верхних конечностей (преимущественно 1-й межкостной мышцы), распределение амиотрофий по типу «ноги аиста» (рис. 1–3). Фасцикуляций, миотонии нет. СХР с рук — не вызываются, с ног — ахилловы не вызываются, коленные оживлены, равные. Пирамидных знаков нет. Деформация стоп по типу Фридрейха с молоточкообразной деформацией пальцев (см.рис.4). Легкая вальгусная деформация стоп. На пятках не стоит, на носках плохо. Походка — степпаж. Вибрационная чувствительность в ногах менее 10 секунд, на руках — 13–15 секунд. Костно-мышечное чувство не нарушено. Болевая гипестезия конечностей по типу «перчаток и носков». В позе Ромберга пошатывается, ПНП и ПКП выполняет неуверенно. Ангидроз конечностей. Функции тазовых органов контролирует.

Лабораторные исследования: общий анализ крови, общий анализ мочи, биохимический анализ крови — в пределах референсных значений.

ЭКГ: ритм синусовый с ЧСС 70 в минуту. ЭОС горизонтальная.



Рис. 1. Гипотрофия межкостных мышц руки.



Рис. 2. Гипотрофия мышц ног.



Рис. 3. «Ноги аиста».



Рис. 4. Стопа Фридрейха.

Обсуждение

Таким образом, на основании анализа семейного анамнеза, анамнеза заболевания, данных молекулярно-генетического и электрофизиологического (электронейромиографического) тестирования, неврологического и общесоматического статуса пациента выставлен диагноз наследственной сенсомоторной полиневропатии Шарко–Мари–Тута 2 типа (аксональный тип). Стоит отметить, что наличие стопы Фридрейха указывает на то, что дебют болезни произошел в подростковом возрасте [5].

Пациенту рекомендованы: подбор ортопедической обуви, комплекс лечебной гимнастики (с целью поддержания тонуса мышц, профилактики формирования контрактур, особенно Ахиллова сухожилия), направление на медико-

социальную экспертизу, обследование детей и внуки (медико-генетическое консультирование, полноэкзомное секвенирование в связи с редкостью каузативной мутации, электронейромиография).

Заключение

В структуре полиневропатий неясного генеза наследственные причины занимают значимое место, особенно при позднем обращении пациента за медицинской помощью. При сборе семейного анамнеза врачу необходимо проявлять особую скрупулезность и уметь правильно интерпретировать данные о родственниках пациентов, полученные со слов пациента, как и в представленном клиническом случае. Немаловажным является обнаружение ключевых признаков, которые указывают на возраст дебюта и этиологию заболевания.

Список источников

1. Галым А. Случай наследственной нейропатии Шарко–Мари–Тута в педиатрии // Нейрохирургия и неврология Казахстана. 2017. № 2 (47). С. 85–89.
2. Марулина В.И., Князева О.В., Большакова Т.А. Клинический случай особой формы демиели-

низирующей полиневропатии: наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления // Вестник современной клинической медицины. 2016. Т. 9, № 4. С. 97–100. doi: [10.20969/VSKM.2016.9\(4\).97-100](https://doi.org/10.20969/VSKM.2016.9(4).97-100)

3. Гончарова С.И., Шнайдер Н.А. Наследственная невропатия Шарко–Мари–Тута: возможности нефармакологического лечения // Физиотерапия, бальнеология и реабилитация. 2013. № 6. С. 13–19.
4. Глущенко Е.В. Клинико-генетическая характеристика наследственной невропатии Шарко–Мари–Тута (на примере Красноярского края): автореф. дис. ... канд. мед. наук. Красноярск; 2011.
5. Левин О.С. Полиневропатии. Клиническое руководство. М.: МИА; 2005.
6. Bergamin G., Boaretto F., Briani C., et al. Mutation analysis of MFN2, GJB1, MPZ and PMP22 in Italian patients with axonal Charcot–Marie–Tooth disease // *Neuromolecular Med.* 2014. Vol. 16, No. 3. P. 540–550. doi: [10.1007/s12017-014-8307-9](https://doi.org/10.1007/s12017-014-8307-9)

References

1. Galym A. Case of hereditary neuropathy Charcot–Marie–Tooth in pediatrics. *Neurosurgery and Neurology of Kazakhstan.* 2017;(2):85–9. (In Russ).
2. Marulina VI, Knyazeva OV, Bolshakova TA. Clinical case of special form of demyelinating polyneuropathy: hereditary neuropathy with predisposition to paralysis from compression. *The Bulletin of Contemporary Clinical Medicine.* 2016; 9(4):97–100. (In Russ). doi: [10.20969/VSKM.2016.9\(4\).97-100](https://doi.org/10.20969/VSKM.2016.9(4).97-100)
3. Goncharova SI, Shnaider NA. Hereditary Charcot–Marie–Tooth neuropathy: possibilities of non-pharmacological treatment. *Russian Journal of the Physical Therapy, Balneotherapy and Rehabilitation.* 2013;(6):13–9. (In Russ).
4. Glushchenko EV. Kliniko-geneticheskaya kharakteristika nasledstvennoy nevropatii Sharko–Mari–Tuta (na primere Krasnoyarskogo kraya) [dissertation]. Krasnoyarsk; 2011. (In Russ).
5. Levin OS. *Polinevropatii. Klinicheskoye rukovodstvo.* Moscow: MIA; 2005. (In Russ).
6. Bergamin G, Boaretto F, Briani C, et al. Mutation analysis of MFN2, GJB1, MPZ and PMP22 in Italian patients with axonal Charcot–Marie–Tooth disease. *Neuromolecular Med.* 2014;16(3):540–50. doi: [10.1007/s12017-014-8307-9](https://doi.org/10.1007/s12017-014-8307-9)

Дополнительная информация

Финансирование. Авторы заявляют об отсутствии финансирования при проведении исследования.

Этика. Использованы данные пациента в соответствии с письменным информированным согласием.

Согласие на публикацию. В статье использованы обезличенные клинические данные пациента в соответствии с подписанным им информированным согласием.

Информация об авторах:

Леонов Геннадий Александрович — д-р мед. наук, доцент, доцент кафедры неврологии и нейрохирургии, SPIN: 5115-3996, <https://orcid.org/0000-0001-5780-1675>, e-mail: genady-leonov@yandex.ru

✉ Наумов Михаил Дмитриевич — ординатор кафедры неврологии и нейрохирургии, SPIN: 3217-1463, <https://orcid.org/0009-0008-3214-7177>, e-mail: mikhail-naumov-8787@mail.ru

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Funding. The authors declare no funding for the study.

Ethics. The data is used in accordance with the informed consent of patient.

Consent to publication. The article uses depersonalized clinical data of the patient in accordance with the informed consent signed by him.

Information about the authors:

Gennadiy A. Leonov — MD, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Associate Professor of the Department of Neurology and Neurosurgery, SPIN: 5115-3996, <https://orcid.org/0000-0001-5780-1675>, e-mail: genady-leonov@yandex.ru

✉ Mikhail D. Naumov — Resident of the Department of Neurology and Neurosurgery, SPIN: 3217-1463, <https://orcid.org/0009-0008-3214-7177>, e-mail: mikhail-naumov-8787@mail.ru

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interests.