

<https://doi.org/10.31146/1682-8658-ecg-215-7-170-176>

Поражение пищевода в сочетании с наследственной моторной и сенсорной нейропатией у ребенка 12 лет*

Янкина Г.Н.¹, Лошкова Е.В.^{1,2}, Хавкин А.И.^{2,4}, Дорошенко И.В.¹, Ребриенко М.В.¹, Рафикова Ю.С.¹, Кондратьева Е.И.^{2,3}, Одинаева Н.Д.², Желев В.А.¹, Голикова Е.В.¹, Солнышко А.Л.¹, Люлька Т.С.¹, Боженко Е.А.¹, Прудникова В.К.¹, Ким Л.В.¹

¹ Федеральное Государственное Бюджетное Образовательное Учреждение Высшего Образования «Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, (д. 2, Московский тракт, г. Томск, 634050, Россия)

² ГБУЗ МО «Научно-исследовательский клинический институт детства» Министерства здравоохранения Московской области, (ул. Большая Серпуховская, 62, Москва, 115093, Россия)

³ Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (ул. Москворечье, д. 1, Москва, 115522, Россия)

⁴ Федеральное Государственное Автономное Образовательное Учреждение Высшего Образования «Белгородский государственный национальный исследовательский университет», (ул. Победы, 85, г. Белгород, 308015, Россия)

Для цитирования: Янкина Г.Н., Лошкова Е.В., Хавкин А.И., Дорошенко И.В., Ребриенко М.В., Рафикова Ю.С., Кондратьева Е.И., Одинаева Н.Д., Желев В.А., Голикова Е.В., Солнышко А.Л., Люлька Т.С., Боженко Е.А., Прудникова В.К., Ким Л.В. Поражение пищевода в сочетании с наследственной моторной и сенсорной нейропатией у ребенка 12 лет. Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. 2023;215(7): 170–176. DOI: 10.31146/1682-8658-ecg-215-7-170-176

✉ Для переписки:

Лошкова

Елена

Владимировна

loshkova@rambler.ru

Янкина Галина Николаевна, доктор медицинских наук, профессор кафедры госпитальной педиатрии;

ORCID: 0000-0001-5792-2012

Лошкова Елена Владимировна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры госпитальной педиатрии, кафедры

факультетской педиатрии с курсом детских болезней лечебного факультета; ORCID: 0000-0002-3043-8674

Дорошенко Иван Владимирович, студент 5 курса педиатрического факультета, член научного студенческого кружка

по неонатологии на базе кафедры госпитальной педиатрии; ORCID: 0000-0002-0747-5952

Ребриенко Маргарита Валерьевна, студент 5 курса педиатрического факультета, член научного студенческого кружка

по неонатологии на базе кафедры госпитальной педиатрии; ORCID: 0000-0003-2302-4446

Рафикова Юлия Сергеевна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры госпитальной педиатрии;

ORCID: 0000-0002-3281-803X

Кондратьева Елена Ивановна, доктор медицинских наук, профессор, руководитель научно-клинического отдела

муковисцидоза, заведующая кафедрой генетики болезней дыхательной системы Института высшего и дополнительного

профессионального образования; ORCID: 0000-0001-6395-0407

Желев Виктор Александрович, доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии;

ORCID: 0000-0002-2133-665X

Хавкин Анатолий Ильич, доктор медицинских наук, профессор, руководитель Московского областного центра

детской гастроэнтерологии и гепатологии; профессор кафедры педиатрии с курсом детских хирургических болезней;

ORCID: 0000-0001-7308-7280

Одинаева Нуриноса Джумаевна, доктор медицинских наук, профессор, директор; ORCID: 0000-0001-5214-8072

Голикова Елена Владимировна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры госпитальной педиатрии

Солнышко Андрей Леонидович, кандидат медицинских наук, ассистент кафедры анестезиологии, реанимации

и интенсивной терапии; ORCID: 0000-0003-0596-635X

Люлька Татьяна Сергеевна, студент 6 курса педиатрического факультета, член научного студенческого кружка

по неонатологии на базе кафедры госпитальной педиатрии; ORCID: 0000-0003-2048-1852

Боженко Екатерина Александровна, студент 6 курса педиатрического факультета, член научного студенческого

кружка по неонатологии на базе кафедры госпитальной педиатрии; ORCID: 0000-0001-9949-4562

Прудникова Валерия Константиновна, студент 6 курса педиатрического факультета, член научного студенческого

кружка по неонатологии на базе кафедры госпитальной педиатрии; ORCID: 0000-0003-0339-2030

Ким Леонид Владимирович, ассистент кафедры госпитальной педиатрии; ORCID: 0000-0001-6638-7875

* Фото 1 к статье – на цветной вклейке в журнал (стр. IV).

Резюме

В статье рассматривается клинический случай сочетания ахалазии кардии, осложненной кандидозным эзофагитом, приведший к тяжелой дисфагии и значительному снижению массы тела пациентки, страдающей наследственной моторной и сенсорной нейропатией — болезнью Шарко-Мари-Тута (ШМТ) тип 4 Е. Авторами освещены патогенез и клиническая картина заболеваний, особенности течения ахалазии у пациентки с наследственным неврологическим заболеванием. В данном клиническом случае рассмотрен пример заболевания у девочки 12 лет. Особенностью этой пациентки являлась прогрессирующая дисфагия, которая в конечном итоге привела к практически полной невозможности нормального приема пищи и развитию нутритивной недостаточности. Болезнь ШМТ — это гетерогенная группа наследственных

расстройств, влияющая на периферическую нервную систему, в результате прогрессирования заболевания развивается двигательная и сенсорная дисфункция, такие пациенты находятся под наблюдением врачей неврологов. Наличие нетипичной симптоматики, включающей не только прогрессирующую мышечную слабость и истощение, с сенсорным дефицитом в дистальных частях конечностей, но и выраженность дисфагии, которая из эпизодической переходит в постоянную, препятствует прохождению по пищеводу не только твердой пищи, но и жидкой, возникновение пищеводной рвоты — должно служить основанием для полного обследования пациента с применением методов, позволяющих визуализировать пищевод. В доступной отечественной литературе не найдено описания сочетанного течения обозначенных в наблюдении патологических состояний, в зарубежной литературе приведены единичные случаи, поэтому описание данного клинического наблюдения является актуальным для повышения осведомленности и ранней диагностики дисфункции гладкой мускулатуры ЖКТ на фоне полинейропатии.

EDN: WSXBKB



Ключевые слова: болезнь Шарко-Мари-Тута, ахалазия кардии, кандидозный эзофагит, синдром мальабсорбции

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.



<https://doi.org/10.31146/1682-8658-ecg-215-7-170-176>

Damage to the esophagus in combination with hereditary motor and sensory neuropathy: description of a clinical case in a 12-year-old child

G. N. Yankina¹, E. V. Loshkova^{1,2}, I. V. Doroshenko¹, M. V. Rebrienko¹, Yu. S. Rafikova¹, A. I. Khavkin^{2,4}, E. I. Kondratieva^{2,3}, N. D. Odinaeva², V. A. Zhelev¹, E. V. Golikova¹, A. L. Solnyshko¹, T. S. Liulka¹, E. A. Bozhenko¹, V. K. Prudnikova¹, L. V. Kim¹

¹ Siberian state medical University, (2, Moskovsky Trakt, Tomsk, 634050, Russia)

² Research Clinical Institute of Childhood of the Ministry of Health of the Moscow Region, (62, Bolshaya Serpukhovskaya, Moscow, 115093, Russia)

³ Federal state budgetary Scientific institution Medical Genetic Research Center named after Academician N. P. Bochkov, (1, Moskvorechye, Moscow, 115522, Russian)

⁴ Russian National Research Medical University named after N. I. Pirogov, (2, Taldomskaya, Moscow, 125412, Russian)

For citation: Yankina G. N., Loshkova E. V., Doroshenko I. V., Rebrienko M. V., Rafikova Yu. S., Khavkin A. I., Kondratieva E. I., Odinaeva N. D., Zhelev V. A., Golikova E. V., Solnyshko A. L., Liulka T. S., Bozhenko E. A., Prudnikova V. K., Kim L. V. Damage to the esophagus in combination with hereditary motor and sensory neuropathy: description of a clinical case in a 12-year-old child. *Experimental and Clinical Gastroenterology*. 2023;215(7): 170–176. (In Russ.) DOI: 10.31146/1682-8658-ecg-215-7-170-176

✉ **Corresponding author:**

Elena V. Loshkova
loshkova@rambler.ru

Galina N. Yankina, Doctor of Medical Sciences, Professor of the Department of Hospital Pediatrics

Elena V. Loshkova, Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Hospital Pediatrics; Senior Researcher at the Department of Hereditary and Metabolic Diseases; *ORCID: 0000-0002-3043-8674*

Elena I. Kondratieva, Doctor of Medical Sciences, Professor and Head of the Scientific and Clinical Department of Cystic Fibrosis, Head of the Department of Genetic and Respiratory Diseases, Institute of Higher and Additional Professional Education; *ORCID: 0000-0001-6395-0407*

Ivan V. Doroshenko, 5th year student of the Faculty of Pediatrics; member of the scientific student circle on neonatology on the basis of the Department of Hospital Pediatrics; *ORCID: 0000-0002-0747-5952*

Yuliya S. Rafikova, Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Hospital Pediatrics; *Scopus Author ID: 57193392548; ORCID: 0000-0002-3281-803X*

Victor A. Zhelev, Doctor of Medical Sciences, Professor and Head of the Department of Hospital Pediatrics; *ORCID: 0000-0002-2133-665X*

Anatoly I. Khavkin, Doctor of Medical Sciences, Professor and Head of the Moscow Regional Center for Pediatric Gastroenterology and Hepatology; Professor of the Department of Pediatrics with a Course in Pediatric Surgical Diseases; *ORCID: 0000-0001-7308-7280*

Nurinis D. Odinaeva, Doctor of Medical Sciences, Professor, Director; *ORCID: 0000-0001-5214-8072*

Tatiana S. Liulka, 6th year student of the Faculty of Pediatrics; member of the scientific student circle on neonatology on the basis of the Department of Hospital Pediatrics; *ORCID: 0000-0003-2048-1852*

Ekaterina A. Bozhenko, 6th year student of the Faculty of Pediatrics; member of the scientific student circle on neonatology on the basis of the Department of Hospital Pediatrics; *ORCID: 0000-0001-9949-4562*

Valeriya K. Prudnikova, 6th year student of the Faculty of Pediatrics; member of the scientific student circle on neonatology on the basis of the Department of Hospital Pediatrics; *ORCID: 0000-0003-0339-2030*

Margarita V. Rebrienko, 5th year student of the Faculty of Pediatrics; member of the scientific student circle on neonatology on the basis of the Department of Hospital Pediatrics.

Elena V. Golikova, Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Hospital Pediatrics

Andrey L. Solnyshko, Candidate of Medical Sciences, Assistant of the Department of Anesthesiology and Reanimation and intensive care; *ORCID: 0000-0003-0596-635X*

Leonid V. Kim, assistant at the Department of Hospital Pediatrics; *ORCID: 0000-0001-6638-7875*

* Illustration 1 to the article – on the colored inset of the Journal (p. IV).

Summary

The article discusses a clinical case of a combination of achalasia of the cardia complicated by candidal esophagitis, which led to severe dysphagia and a significant decrease in body weight of a patient suffering from hereditary motor and sensory neuropathy — Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) type 4 E. The authors highlight the pathogenesis and clinical picture diseases, features of the course of achalasia in a patient with a hereditary neurological disease. In this clinical case, an example of a disease in a 12-year-old girl is considered. A feature of this patient was progressive dysphagia, which ultimately led to the almost complete impossibility of normal food intake and the development of nutritional insufficiency. CMT disease is a heterogeneous group of hereditary disorders affecting the peripheral nervous system, as a result of the progression of the disease, motor and sensory dysfunction develops, such patients are under the supervision of neurologists. The presence of atypical symptoms, including not only progressive muscle weakness and exhaustion, with sensory deficits in the distal parts of the limbs, but also the severity of dysphagia, which from episodic becomes permanent, prevents the passage of not only solid food, but also liquid through the esophagus, the occurrence of esophageal vomiting — should serve as the basis for a complete examination of the patient using methods that allow visualization of the esophagus. In the available domestic literature, no description of the combined course of the pathological conditions indicated in the observation was found; isolated cases are given in the foreign literature, so the description of this clinical observation is relevant for raising awareness and early diagnosis of gastrointestinal smooth muscle dysfunction against the background of polyneuropathy.

Keywords: Charcot-Marie-Tooth disease, achalasia of the cardia, candidal esophagitis, malabsorption syndrome

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

Актуальность

Ахалазия кардии (синонимы: мегаэзофагус или долихоэзофагус, идиопатическое расширение пищевода, кардиоспазм и другие) представляет собой заболевание пищевода неизвестной этиологии. Основным звеном патогенеза является постепенная дегенерация нейронов межмышечного нервного сплетения, которые контролируют мускулатуру и нижний пищеводный сфинктер. Вышеперечисленные нарушения будут приводить к функциональному нарушению проходимости кардии, которое проявляется характерной клинической картиной [1–3].

Ахалазия кардии считается редким заболеванием, так одно из крупных эпидемиологических исследований, проведенное в Голландии и включившее 907 пациентов с ахалазией и 9065 человек контрольной группы, показало, что средняя заболеваемость за 9-летний период составила 2,2 на 100 000 человек, а средняя распространенность – 15,3 на 100 000 человек. Средний возраст пациентов с ахалазией был 54 (диапазон 18–98) года. Соотношение мужчин и женщин соответствовало 1: 1 [4]. Другое не менее крупное исследование, проведенное в Канаде, включало 463 случая ахалазии, средний возраст на момент постановки диагноза – 53,1 года, заболеваемость ахалазией составила 1,63 на 100 000 (95% ДИ 1,20, 2,06), а распространенность – 10,82 на 100 000 (95% ДИ 9,70, 11,93). Sadowski DC и коллеги наблюдали неуклонный рост общего показателя распространенности с 2,51 на 100 000 в 1996 году до 10,82 на 100 000 в 2007 году. Выживаемость пациентов с ахалазией была значительно ниже, чем в контрольной популяции, соответствующей возрасту и полу ($P < 0,0001$) [5]. Диагноз ахалазия следует рассматривать, когда

у пациентов наблюдается дисфагия, потеря массы тела с обязательным проведением ЭГДС и рентгенологического исследования с контрастом, чтобы исключить другие заболевания пищевода и желудка [3].

Из анализа литературных источников стало очевидно, что ахалазия кардии встречается на всех континентах, причем с одинаковой частотой как у мужчин, так и у женщин в возрастной группе от 25 до 60 лет. Заболеваемость стабильна, но распространенность ахалазии растет.

Врожденная гипомиелинизированная neuropatia 4E типа является одним из вариантов течения болезни ШМТ, однако ее клинические фенотипы описаны менее подробно в сравнении с остальными вариантами болезни. В отличие от других типов ШМТ, данная форма ассоциирована со сниженным формированием миелина с рождения, а не с разрушением имеющегося миелина, обычно характеризуется ранним началом с прогрессирующим или медленно прогрессирующим течением [6]. Поражение поперечно-полосатой мускулатуры традиционно описывается в данной категории пациентов, в то время как поражение гладкой мускулатуры ЖКТ описывается в единичных наблюдениях [7,8].

Для накопления информации о фенотипических особенностях течения болезни ШМТ 4E типа, особенностях органных дисфункций и их ранней диагностики и терапии приводится настоящее клиническое наблюдение.

Цель: описать клинический случай поражения пищевода, осложненного кандидозной инфекцией, при болезни Шарко-Мари-Тута у девочки 12 лет.

Результаты

Под наблюдением находилась пациентка З. в возрасте 12 лет.

Анамнез заболевания: первые жалобы на боли в животе, тошноту, рвоту пищей со слизью во время еды или сразу после нее (желчь в рвотных массах присутствовала редко), боль, тяжесть в животе, избирательность и снижение аппетита и массы тела появились 3 месяца назад. С этими жалобами обращались к гастроэнтерологу, было рекомендовано лечение: панкреатин высокоактивный в виде минимикросфер с обозначенной активностью 10000ЕД по липазе, эзомепразол, домперидон. На фоне лечения улучшения не было, сохранялись боли, рвота сопровождала каждый прием пищи и жидкости. В связи с ухудшением состояния вызвали скорую медицинскую помощь (СМП), ребенок был доставлен и госпитализирован в гастроэнтерологическое отделение детской многопрофильной больницы по месту жительства.

Анамнез жизни: девочка от 6 беременности, 2 роды. 2003 год – замершая беременность, 2006 год – самопроизвольный выкидыш, 2002 и 2007 года – медицинский аборт. В 2004 году – срочные роды путем кесарева сечения, старший сибс от четвертой беременности, в возрасте 16 лет практически здоров. Настоящая 6 беременность протекала тяжело в 1 половине с гестационным сахарным диабетом и гестационным пиелонефритом, с 14 недели – угроза прерывания беременности. Во второй половине – хроническая фето-плацентарная недостаточность и хроническая внутриутробная гипоксия плода. Роды срочные на сроке гестации 38–39 недель путем операции кесарева сечения. Воды мекониальные. При рождении масса 2370 гр., рост 56 см, окружность головы 34 см, окружности груди 33 см. Оценка по Апгар составила 2/4/5 баллов. Состояние ребенка тяжелое за счет дыхательной, церебральной недостаточности, были проведены реанимационные мероприятия, ИВЛ в течение 4 суток, получала лечение в ОРИТ в течение 14 дней, перенесла двухстороннюю пневмонию в неонатальном периоде.

В дальнейшем наблюдалась у невролога с диагнозом перинатальной энцефалопатии, а затем был подтвержден диагноз: Наследственная моторно-сенсорная невропатия 4 Е типа.

Состояние при поступлении: средней степени тяжести, самочувствие снижено за счет болевого (жалобы на боль в животе), диспепсического синдромов (рвота пищей, задержка стула), нутритивной недостаточности (снижение массы тела на 5 кг, ПЖК развита недостаточно), неврологической симптоматики (наследственная моторно-сенсорная невропатия, вялый тетрапарез). Сознание ясное. Реакция на осмотр: спокойная. Глазные щели равные, зрачки S=D, средних размеров, нистагма нет, взор фиксирует, следит. Менингеальные симптомы отрицательные. Носогубные складки симметричные. Конституция: астеничная. Кожа бледно-розовая, сухость, шелушение кожи лица, шеи, рук, выражен орбитальный цианоз, сыпи нет. Подкожно-жировая клетчатка развита недостаточно, распределена равномерно. Периферические лимфатические узлы не увеличены 2–3 мм, безболезненны, не спаяны

с окружающей тканью. Видимые слизистые розовые, чистые, влажные. Язык обложен у корня серым налетом, влажный. Голос звучный. Грудная клетка кифосколиотической формы, равномерно участвует в акте дыхания, перкуторный звук легочной над всеми участками легких, дыхание везикулярное, чистое. Тоны сердца громкие, ритмичные. Живот округлой формы, мягкий, безболезненный, доступен к глубокой пальпации, урчания по ходу кишечника нет. Печень+1см из-под края реберной дуги, край ровный, безболезненный. Селезенка не пальпируется. Стул 1 раз в день оформленный, бывает задержка стула до 2–4 дней, при этом стул плотный, дефекация с натуживанием, периодически стул после стимуляции. Диурез достаточный, свободное, отеков нет.

После поступления девочке была проведена ЭГДС для выяснения причин многократной рвоты и боли в животе. По данным диагностической ЭГДС в пищеводе был обнаружен пристеночный белесоватый налет, в дистальном отделе множественные выпуклые бляшки до 1–2 мм в диаметре. Отмечался заброс желудочного содержимого в пищевод. В области тела желудка по большой кривизне крупные геморрагии в виде крупного очага. По результатам микробиологического анализа идентифицирована *Candida albicans* (Фото 1).

В качестве дальнейшего дообследования и верификации диагноза пациентке была проведена рентгенография пищевода с контрастным веществом, которая показала, что пищевод представлен широким столбом, диффузно расширен на всем протяжении до 4,0 см, снижена его моторная активность, отсутствуют сегментарные сокращения. Терминальный отдел пищевода воронкообразно сужен до 1 мм на протяжении 15 мм (симптом «мышинного хвоста»). Бариевая взвесь малыми порциями поступает в желудок. Через 20 мин в положении сидя и вертикально в боковой проекции – пищевод, по-прежнему, расширен и содержит контрастную взвесь (эвакуация замедлена). Учитывая полученные данные рентгенологического и эндоскопического методов исследования, выраженную клиническую картину заболевания согласно классификации Б. В. Петровского (1962) было сделано заключение о наличии ахалазии кардии, II стадия (Фото 2,3).

Таким образом, на основании жалоб пациентки, анамнеза заболевания, клинической картины и результатов обследования выставлен диагноз:

Основное заболевание: Ахалазия кардии, 2 стадия.
Осложнения: Эзофагит кандидозный.

Сопутствующие заболевания: Хронический гастрит с геморрагиями в теле желудка, период обострения. Нутритивная недостаточность 1 степени. Моторно-сенсорная невропатия наследственная Шарко-Мари-Тута 4 Е типа.

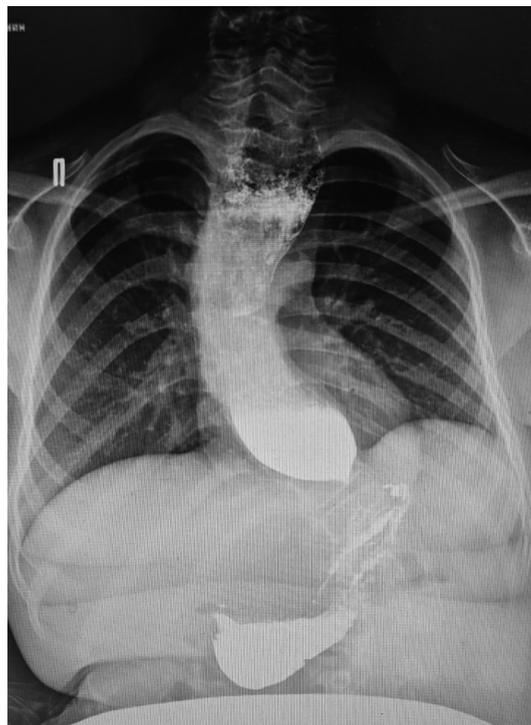
В стационаре ребенок был консультирован хирургом, были даны рекомендации о проведении повторной эзофагоскопии с бужированием кардиального отдела пищевода в условиях хирургического стационара. В случае неэффективности консервативной терапии решение вопроса об оперативном лечении. В отделении пациентка получала инфузионную терапию, частичное парентеральное питание,

Фото 2:
Рентгеноскопия пищевода с контрастным веществом в прямой проекции

Photo 2:
X-ray of the esophagus with a contrast agent in the direct projection.

Фото 3:
Рентгеноскопия пищевода с контрастным веществом в боковой проекции

Photo 3:
X-ray of the esophagus with a contrast agent in the lateral projection



флуконазол, трикалия дицитрат, однако симптомы дисфагии сохранялись, после стабилизации состояния последовала госпитализация в хирургический стационар, где выполнена лапароскопическая

эзофагокардиомиотомия по Геллеру. Объективно состояние пациентки улучшилось, стала принимать пищу небольшими порциями каждые 3 часа, на 13 сутки выписана и наблюдается амбулаторно.

Обсуждение

Болезнь Шарко-Мари-Тута (ШМТ), или нервальная амиотрофия Шарко-Мари, известная и как наследственная моторно-сенсорная невропатия (НМСН) – обширная группа генетически гетерогенных заболеваний периферических нервов, характеризующаяся симптомами прогрессирующей полинейропатии с преимущественным поражением мышц дистальных отделов конечностей. НМСН являются не только самым частым среди наследственных заболеваний периферической нервной системы, но и одним из самых частых наследственных заболеваний человека. Ген, ответственный за развитие заболевания. MPZ (MYELIN PROTEIN ZERO; MPZ) расположен на хромосоме 1 в регионе 1q23.3, содержит 6 экзонов. Мутации в гене MPZ приводят также к развитию нескольких клиническо-генетических вариантов болезни ШМТ, Дежерина-Сотта, Русси-Леви, врожденной гипомиелинизирующей нейропатии. К настоящему времени картировано более 40 локусов, отвечающих за наследственные моторно-сенсорные невропатии, идентифицировано более двадцати генов, мутации в которых приводят к развитию клинического фенотипа ШМТ [6–14].

Клиническая картина болезни ШМТ заключается в формировании гипотрофии мышц дистальных отделов нижних конечностей, молоточкообразной деформации пальцев стоп, формировании контрактур голеностопных суставов, эквиварусной установки голеностопных суставов, штампующей

походки, парезу мышц сгибателей/разгибателей стоп, гипотрофии мышц дистальной и проксимальной трети голени, гипотрофии мышц кистей, снижение мышечной силы в мышцах кистей, функциональные сгибательные контрактуры кистей, гипотрофия мышц нижней трети предплечий, тремору кистей, нарушению осанки, снижению проприоцептивной чувствительности на уровне дистальных отделов конечностей [6, 8]. Формирующиеся изменения привлекают внимание специалистов к неврологическому статусу и изменениям опорно-двигательного аппарата. Действительно, анализ клинических случаев демонстрирует такие жалобы как нарушением походки, мелкой моторики (письма) и отсутствие описаний дисфагии и другой симптоматики со стороны ЖКТ,стораживающей клиницистов, в приводимых отечественных клинических наблюдениях [9–14].

В литературе ШМТ представлена как наиболее часто встречаемая периферическая невропатия, поражающая преимущественно поперечно-полосатую мускулатуру, при этом данные о поражении гладкой мускулатуры желудочно-кишечного тракта при ШМТ весьма немногочисленны [15, 16]. Одно из таких наблюдений описывает случай 27-летней пациентки, которая поступила с трехмесячной историей дисфагии на твердую и жидкую пищу с тошнотой и рвотой, что привело выраженным затруднениям приема пищи и потере веса около 8,2 кг за в течение 3-х месяцев, ИМТ составил 15,

пациентка имела выраженную двустороннюю атрофию мышц нижних конечностей, нормоцитарную анемию с альбумином 2,5 и преальбумином 6, на рентгенограмме визуализирован функционально аперистальтический пищевод с выраженной дилатацией нижнего шейного и верхнего грудного отделов с легким сужением желудочно-пищеводного перехода. Выполненная впоследствии пищеводная манометрия показала, что >70% глотаний были аперистальтическими с нормальным базальным давлением нижнего пищеводного сфинктера (НПС) и нормальным расслаблением НПС. Парадоксальное повышение давления НПС было обнаружено при инъекции холецистокинина (ХЦК). Эти результаты свидетельствовали о неспецифическом нарушении моторики пищевода и не соответствовали ахалазии. В связи с резкой потерей веса и недоеданием пациентка была госпитализирована и переведена на полное парентеральное питание (ППП). Она хорошо отреагировала на пробу с назначением ондансетрона и прометазина, и постепенно ее отлучили от ППП и перевели на пероральный прием пищи. Впоследствии пациентка несколько раз повторно госпитализировалась с похожими симптомами без четкого постоянного разрешения. Авторы клинического случая делают вывод о вовлечении не только поперечно-полосатой мускулатуры, но и гладких мышц ЖКТ [8].

В рамках поражения гладкой мускулатуры приводятся несколько описаний ларингеальной дисфункции и связанных с нею симптомов дисфагии на фоне заболевания ШМТ [8,15].

Однако, необходимо отметить, что тяжелые и/или прогрессирующие неврологические заболевания сопровождаются не только разной степенью выраженности неврологического дефицита и моторной дисфункции, но и рядом ассоциированных проблем. Так нарушение функционирования гастроинтестинальной системы встречается достаточно часто у такой группы пациентов. В частности, хронический запор очень часто сопровождает нейропатию, а также различные проявления синдрома мальабсорции, в частности снижение массы тела, анемия и другие [8,16].

Выводы

Таким образом, сочетание периферической полинейропатии с синдромом дисфагии, характеризующимся рефрактерным к терапии и/или тяжелым течением, должно определять дальнейшую траекторию обследования пациента с проведением УЗИ пищевода, ЭГДС, рентгенографии пищевода с контрастированием для визуализации пороков развития ЖКТ.

В рассматриваемом клиническом наблюдении за 12 летней пациенткой изменения, выявленные при ЭГДС, касались слизистой пищевода, желудка, что позволило выставить диагноз эзофагита, хронического гастрита. Наличие дисфагии и пищевой упорной рвоты, безусловно, требовали расширения диагностики, пациентке проведено рентгенологическое исследование пищевода с контрастом, которое выявило выраженное расширение пищевода (рис. 1,2).

Длительное существование критического расширения пищевода приводит к изменению pH, нарушению колонизации слизистой оболочки, что является фактором риска реализации кандидозной инфекции. В свою очередь наличие кандидозного эзофагита у пациентки усугубляло симптомы диспепсии.

Кандидозный эзофагит (КЭ) в клинической практике врача чаще всего встречается у пациентов с иммуносупрессией, в частности на фоне сахарного диабета (СД) 38%, длительного приема глюкокортикоидов 15%, антибиотиков широкого спектра действия 15%, цитостатиков 7%, ахалазия пищевода 12%, новообразований 5%. [17]. Но на первом месте стоят вирус-индуцированные иммунодефицитные состояния – ВИЧ. КЭ является типичной оппортунистической инфекцией для данного инфекционного заболевания [18]. Вышеприведенные данные также подтверждает Ogiso H. и соавторы, которые выявляли факторы риска кандидоза пищевода у иммунокомпетентных пациентов. В исследование было включено 7736 человек, причем у 184 пациентов был диагностирован КЭ (2,4%), показано, что риск развития КЭ выше на фоне СД (OR: 1,52), использования ингибиторов протонной помпы (ИПП) (OR: 1,69), атрофического гастрита, (OR: 1,60), распространенного рака желудка (OR: 4,66) [19].

Помимо нарушения перистальтики, тонуса пищевода в данном клиническом наблюдении были исключены ВИЧ-индуцированная иммуносупрессия, первичное иммунодефицитное состояние, нарушения углеводного обмена, а также прием лекарственных препаратов.

Поражение пищевода, выявленное у пациентки с периферической полинейропатией, негативно отражается на состоянии здоровья, не только значительно снижая качество жизни (дисфагия, рвота, боли в животе, дефицит массы тела и др.), но и провоцируя присоединение иных патологических состояний, в представленном наблюдении – кандидоз пищевода, который усиливал дисфагию тем самым делая невозможным нормальный прием пищи.

Литература | References

- Rud A. A. Analysis of the incidence of achalasia cardia / Edd. A. A. Rud, M. M. Muravlyantseva, A. M. Morozov // Innovative technologies in medicine: the view of a young specialist: Collection of reports of the VII All-Russian Scientific Conference of Young Specialists, Graduate Students, Residents, Ryazan, October 7, 2021 / Editorial Board: R. E. Kalinin, I. A. Suchkov, I. A. Fedotov, Yu. V. Abalenikhin. – Ryazan. Ryazan State Medical University named after Academician I. P. Pavlova, 2021, pp. 43–45. EDN: RACKQH.
Рудь А. А. Анализ частоты встречаемости ахалазии кардии / А. А. Рудь, М. М. Муравлянцева, А. М. Морозов // Инновационные технологии в медицине: взгляд молодого специалиста: Сборник докладов VII Всероссийской научной конференции молодых специалистов, аспирантов, ординаторов, Рязань, 07 октября 2021 года / Редколлегия: Р. Е. Калинин, И. А. Сучков, И. А. Федотов, Ю. В. Абаленихина. – Рязань: Рязанский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова, 2021. – С. 43–45. – EDN RACKQH.
- Ivashkin V.T., Trukhmanov A. S., Gojello E. A. et al. Recommendations of the Russian Gastroenterological Association for the diagnosis and treatment of achalasia of cardia and cardiospasm. 2016 (In Russ)
Ивашкин В. Т., Трухманов А. С., Годжелло Э. А. и др. Рекомендации Российской гастроэнтерологической ассоциации по диагностике и лечению ахалазии кардии и кардиоспазма. 2016.
- Oude Nijhuis R. A.B., Zaninotto G., Roman S. et al. European guidelines on achalasia: United European Gastroenterology and European Society of Neurogastroenterology and Motility recommendations. *United European Gastroenterol J.* 2020;8(1):13–33. doi: 10.1177/2050640620903213.
- Van Hooij F. B., Ponds F. A., Smout A. J., Bredenoord A. J. Incidence and costs of achalasia in The Netherlands. *Neurogastroenterol Motil.* 2018;30(2). doi: 10.1111/nmo.13195.
- Sadowski D.C., Ackah F., Jiang B., Svenson L. W. Achalasia: incidence, prevalence and survival. A population-based study. *Neurogastroenterol Motil.* 2010;22(9): e256–61. doi: 10.1111/j.1365-2982.2010.01511.x.
- Gemelli C., Geroldi A., Massucco S. et al. Genetic Workup for Charcot-Marie-Tooth Neuropathy: A Retrospective Single-Site Experience Covering 15 Years. *Life (Basel)*. 2022;12(3):402. doi: 10.3390/life12030402.
- Naniwadekar, Ashutosh Mishra, Vimal; Sanjeevi, Arthi. Dysphagia in a Patient with Charcot-Marie-Tooth Disease: 544. *American Journal of Gastroenterology* 104: p S204,
- Benson B., Sulica L., Guss J., Blitzer A. Laryngeal neuropathy of Charcot-Marie-Tooth disease: further observations and novel mutations associated with vocal fold paresis. *Laryngoscope*. 120(2):291–6. doi: 10.1002/lary.20685.
- Zyukina, Yu. A., Efet, E. A., Eremkina, Yu. A. Clinical case of Charcot-Marie-Tooth disease type 2D. *FORCIPE*, 2022; 5(1), 27–33. (in Russ.)
Зюкина, Ю. А., Ефет, Е. А., Еремкина, Ю. А. (2022). Клинический случай болезни Шарко-Мари-Тута тип 2D. *FORCIPE*, 2022; 5(1), 27–33.
- Schneider N.A., Shilkina O. S., Shapovalova E. A. et al. Clinical case of Charcot-Marie-Tooth disease and Recklinghausen disease in a 12-year-old boy. *Bulletin of the hospital hospital*. 2016. No. 51, pp.58–70. (in Russ.)
Шнайдер Н. А., Шилкина О. С., Шаповалова Е. А., и др. Клинический случай болезни Шарко-Мари-Тута и болезни Реклингхаузена у 12-летнего мальчи-
- ка. Вестник клинической больницы. – 2016. – № 51. – с.58–70
- Sokolov D. V., Zhelyakov E. G., Koval'chuk V.V. et al. Clinical case of the cardiovascular system involvement in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *Kardiologiya*. 2022;62(5):67–71. (In Russ.) doi: 10.18087/cardio.2022.5.n1810.
Соколов Д. В., Желяков Е. Г., Ковальчук В. В., Кондратова Н. В., Снежицкий В. А., Колодей Л. В., Беленков Ю. Н., Ардашев А. В. Клинический случай поражения сердечно-сосудистой системы у пациента с болезнью Шарко-Мари-Тута. *Кардиология*. 2022;62(5):67–71. doi: 10.18087/cardio.2022.5.n1810.
- Goncharova S.I., Schneider N. A., Shevchenko S. A. Experience of habilitation of a patient with hereditary sensorimotor neuropathy Charcot-Marie-Tooth type 1X in a university clinic. *Neurological Bulletin*. 2016; XLVIII(1):77–89. (in Russ.) doi: 10.17816/nb13987.
Гончарова С. И., Шнайдер Н. А., Шевченко С. А. Опыт реабилитации пациента с наследственной сенсомоторной нейропатией Шарко-Мари-Тута 1X типа в университетской клинике // Неврологический вестник. – 2016. – Т. XLVIII. – № 1. – С. 77–89. doi: 10.17816/nb13987
- Galym A. A case of Charcot-Marie-Tooth hereditary neuropathy in pediatrics. *Neurosurgery and neurology of Kazakhstan*. 2017;2(47):85–89. (in Russ.)
Галым А. Случай наследственной нейропатии Шарко-Мари-Тута в педиатрии. *Нейрохирургия и неврология Казахстана*. 2017. 2(47). С. 85–89.
- Kutashova L.A., Kutashov D. V. Clinical case of hereditary motor-sensory neuropathy Charcot-Marie-Tooth. Diagnosis, treatment, prognosis. *Universe of the brain*. 2021; 2 (9): 10–12. (in Russ.)
Куташова Л. А., Куташов Д. В. Клинический случай наследственной моторно-сенсорной нейропатии Шарко-Мари-Тута. Диагностика, лечение, прогноз. *Вселенная мозга*. № 2 (9). 2021. С. 10–12.
- Zambon A.A., Natali Sora M. G., Cantarella G., Cerri F., Quattrini A., Comi G., Previtali S. C., Bolino A. Vocal cord paralysis in Charcot-Marie-Tooth type 4b1 disease associated with a novel mutation in the myotubularin-related protein 2 gene: A case report and review of the literature. *Neuromuscul Disord*. 2017;27(5):487–491. doi: 10.1016/j.nmd.2017.01.006.
- Donlevy G.A., Garnett S. P., Cornett K. M.D., McKay M.J. et al. Association Between Body Mass Index and Disability in Children With Charcot-Marie-Tooth Disease. *Neurology*. 2021;26;97(17): e1727-e1736. doi: 10.1212/WNL.00000000000012725.
- Melekhina Yu. E., Frolova E. V., Shevyakov M. A. et al. Clinical and immunological features of recurrent esophageal candidiasis in HIV/AIDS-negative patients in St. Petersburg. *Problems of medical mycology*. 2008;10(3):15–18. (in Russ.)
Клинико-иммунологические особенности рецидивирующего кандидоза пищевода у ВИЧ/СПИД-негативных больных в г. Санкт-Петербурге / Ю. Э. Мелехина, Е. В. Фролова, М. А. Шевяков [и др.] // Проблемы медицинской микологии. – 2008. – Т. 10. – № 3. – С. 15–18.
- Kumar P., Mohan S., Verma A., Baijal S. S. Candida esophagitis in achalasia cardia: case report and review of literature. *Saudi J Gastroenterol*. 2007 Apr-Jun;13(2):88–90. doi: 10.4103/1319-3767.32184.
- Ogiso H., Adachi S., Mabuchi M. et al. Risk factors for the development of esophageal candidiasis among patients in community hospital. *Sci Rep*. 2021;11(1):20663. doi: 10.1038/s41598-021-00132-w.

К статье

Поражение пищевода в сочетании с наследственной моторной и сенсорной нейропатией у ребенка 12 лет (стр. 170–176)

To article

Damage to the esophagus in combination with hereditary motor and sensory neuropathy in a 12-year-old child (p. 170–176)

Фото 1.
Эндоскопическая картина слизистой оболочки пищевода до отмывания налета (А) и после отмывания налета в узкоспектральном режиме (Б)
Photo 1.
Endoscopic picture of the mucous membrane of the esophagus before plaque was washed off (A) and after plaque was washed off in a narrow-spectrum mode (B)

