

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА

*В.А. Кузина, Т.Э. Вербак, К.П. Кичерова*

ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» МЗ РФ, г. Тюмень, Россия  
Тюменская больница ФГБУЗ Западно-Сибирского медицинского центра ФМБА России, г. Тюмень, Россия  
ФГБОУ ВО «Тюменский государственный университет», г. Тюмень, Россия

### CLINICAL CASE OF CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE

*V.A. Kuzina, T.E. Verbakh,  
K.P. Kicherova*

Tyumen State Medical University, Tyumen, Russia  
Tyumen Hospital Federal State Budgetary Institution ZSMC FMBA of Russia,  
Tyumen, Russia  
Tyumen State University, Tyumen, Russia

#### Сведения об авторах:

Кузина Валерия Александровна – врач-ординатор (ORCID iD: 0009-0008-3573-3366). Место учёбы: ординатор кафедры неврологии с курсом нейрохирургии Института клинической медицины ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России. Адрес: Россия, 625023, г. Тюмень, ул. Одесская, 54. Электронная почта: rogovskih.valeriya@mail.ru

Вербак Татьяна Эдуардовна – кандидат медицинских наук (SPIN-код: 7776-4134; Researcher ID: HLP-4080-2023; ORCID iD: 0000-0002-6294-1776; Scopus Author ID: 54406113100). Место работы и должность: доцент кафедры неврологии с курсом нейрохирургии Института клинической медицины ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России. Адрес: Россия, 625023, г. Тюмень, ул. Одесская, 54; врач-невролог неврологического отделения Тюменской больницы ФГБУЗ Западно-Сибирский медицинский центр ФМБА России. Адрес: Россия, 625015, г. Тюмень, ул. Беляева, 1. Электронная почта: shtork@yandex.ru

Кичерова Каролина Павловна – студентка (ORCID iD: 0009-0007-6135-1401). Место учёбы: студентка 5 курса по направлению «Биоинженерия и биоинформатика: молекулярная и клеточная биоинженерия» ФГАОУ ВО «Тюменский государственный университет». Адрес: Россия, 625003, г. Тюмень, ул. Володарского, 6. Электронная почта: karolinakicherova@mail.ru

Болезнь Шарко-Мари-Тута (ШМТ) представляет собой редкое наследственное заболевание периферической нервной системы, характеризующееся дегенерацией миелиновой оболочки и осевых цилиндров нервных волокон. В настоящее время, несмотря на значительный прогресс в медицине, болезнь Шарко-Мари-Тута продолжает оставаться сложной проблемой с точки зрения точной диагностики и эффективного лечения. В обзоре приведены основные сведения по диагностике, клинике заболевания и методам лечения.

*Ключевые слова:* наследственная невропатия Шарко-Мари-Тута, невропатии, генетические заболевания

Болезнь Шарко-Мари-Тута (ШМТ) представляет собой наиболее частую форму наследственных невропатий, отличающуюся генетическим разнообразием, выраженным клиническим полиморфизмом и неуклонным прогрессирующим характером. Название этого заболевания происходит от имён трёх врачей, первыми описавших его в 1886 году: французов Жана-Мартена Шарко и Пьера Мари и британца Ховарда Тута.

Существует несколько форм этой болезни, обозначаемых как ШМТ 1, ШМТ 2, ШМТ 3, ШМТН 4, ШМТ 5, ШМТ 6, ШМТ – ДП, ШМТ – РП и ШМТХ [1]. Каждая из этих форм имеет свои уникальные характеристики, что делает болезнь многоаспектной и разнообразной в клинической практике. Глубо-

кое исследование каждой формы способствует разработке более эффективных методов лечения и повышению качества жизни пациентов [2, 3].

Болезнь Шарко-Мари-Тута – неврологическое заболевание, характеризующееся высокой распространенностью в различных популяциях и среди представителей разных этнических групп. Она поражает индивидов независимо от пола и возраста, но чаще встречается у лиц в возрасте 20-30 лет.

В рамках научных исследований, проведенных в области невропатий, данное заболевание вместе с другими формами наследственных моторно-сенсорных невропатий (НМСН) привлекает внимание как одно из наиболее широко распространенных наслед-

ственных нарушений нервной системы человека.

Согласно статистике, распространённость болезни ШМТ в отдельных группах населения может составлять 1 случай на 3000 человек, что свидетельствует о важности проблемы в масштабах мировой популяции. В контексте Российской Федерации, средняя распространённость ШМТ колеблется от 7,14 до 13,3 случая на 100000 населения, что подчёркивает необходимость более глубокого изучения особенностей проявления этой неврологической патологии в рамках конкретного этнического и генетического контекста. Подобные исследования имеют важное значение для разработки персонализированных подходов к диагностике, лечению и профилактике болезни ШМТ [1].

На сегодняшний день исследователи предпринимают усилия по более глубокому пониманию этиологии и патогенеза болезни Шарко-Мари-Тута. В ходе генетических исследований установлено, что у 70–80% этих пациентов выявляется дублирование определённого участка 17 хромосомы. Этот генетический аспект представляет значимую точку в исследованиях, связанных с происхождением и развитием данного заболевания [4].

*Основой клинических проявлений* болезни ШМТ служит дегенерация миелиновой оболочки или осевых цилиндров двигательных и чувствительных нервных волокон. Научное изучение наследственных мотосенсорных полиневропатий выявило два основных типа: демиелинизирующий (1) и аксональный (2), отличающихся в электрофизиологических характеристиках [1].

Демиелинизирующий тип характеризуется уменьшением скорости проведения импульса (СПИ) по периферическим нервам, в то время как у аксонального типа СПИ остаётся в пределах нормы или умеренно снижается. Критерием принято использовать СПИ по срединному нерву в 38 м/с.

Характерной особенностью ШМТ является генетическая гетерогенность. Наследование может происходить с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным или рецессивно-Х-сцепленным типом. Различные мутации генов, ответственных за периферические белки миелина и аксоны, приводят к дегенерации миелиновой оболочки аксонов

двигательных и чувствительных волокон периферических нервов, а также спинномозговых корешков. Эти генетические изменения играют ключевую роль в формировании патологии ШМТ [5, 6].

Следствием нарушения функции периферических нервов являются мышечные атрофии, затрагивающие определённые группы миофибрилл. Прогрессирование данного заболевания связано с смещением ядер сарколеммы, гиалинизацией поражённых миофибрилл и интерстициальным разрастанием соединительной ткани. По ходу заболевания мышечные волокна подвергаются разрушению под воздействием нарастающей гиалиновой дегенерации [7].

Наследственная моторно-сенсорная полиневропатия (НМСН) I типа с аутосомно-доминантным наследованием представляет собой наиболее распространённую форму. Заболевание обычно возникает в возрасте от 9 до 17 лет, с первичными симптомами, такими как слабость и подворачивание стоп, а также трудности при выполнении быстрых движений. В начальном этапе патологический процесс охватывает дистальные мышцы нижних конечностей, а затем распространяется на дистальные отделы рук. Атрофические изменения в мышцах приводят к характерным деформациям, таким как опрокинутая форма голени, увеличение свода стопы с молоточкообразной деформацией пальцев обеих стоп. Изменение типа ходьбы – степпаж, становится характерным признаком. Сопровождающие заболевание чувствительные расстройства и периферические вегетативные расстройства, такие как гипергидроз, цианоз кистей и стоп, усиливают клиническую картину. Электронейромиография (ЭНМГ) выявляет значительное снижение скорости проведения импульса (СПИ) по двигательным нервам нижних конечностей (от 10 до 30 м/с). Тем не менее, этот тип заболевания обычно протекает без глубокой инвалидизации и медленно прогрессирует со временем [8].

Наследственная моторно-сенсорная полиневропатия (НМСН) I типа с Х-сцепленным доминантным типом наследования обычно проявляется в возрасте от 19 до 60 лет. Интересно отметить, что в редких случаях болезнь может протекать бессимптомно, и её выявление требует тщательного

неврологического осмотра. Клинические симптомы этой формы аналогичны проявлениям НМСН I типа с аутосомно-доминантным наследованием. Изменения в мышцах кистей, однако, становятся заметными только спустя 5–12 лет после начала заболевания и могут достигать значительных атрофий и деформаций, наподобие "когтистой лапы". Электронейромиография (ЭНМГ) подтверждает выраженное снижение скорости проведения импульса (СПИ) по двигательным нервам нижних конечностей (от 16 до 28 м/с). Характерна быстрая прогрессия с последующей инвалидизацией пациента, которая делает эту форму особенно тяжёлой с быстро развивающимся неврологическим расстройством.

Наследственная моторно-сенсорная полиневропатия (НМСН) II типа с аутосомно-доминантным наследованием проявляется в возрасте 19–23 года. Неврологические симптомы включают парезы нижних конечностей, фридрейховскую деформацию стопы, сколиотическую деформацию позвоночника, фасцикулярный тремор в кистях рук, нарушения чувствительности по полиневритическому типу, сенситивную атаксию и периферические вегетативные расстройства. Электронейромиография (ЭНМГ) показывает, что величина скорости проведения импульса (СПИ) находится в пределах нормы. Этот важный неврологический показатель может указывать на специфические характеристики данного подтипа НМСН II типа с аутосомно-доминантным наследованием.

Наследственная моторно-сенсорная полиневропатия (НМСН) II типа с аутосомно-рецессивным типом наследования проявляется в возрасте от 4 до 7 лет. Пациенты, столкнувшиеся с этим видом заболевания, предъявляют жалобы на трудности при ходьбе, беге и общую слабость в ногах. Клинические проявления включают в себя атрофию и слабость мышц дистальных и проксимальных отделов конечностей, деформации кистей и стоп, а также отставание в физическом развитии. Это заболевание отличается стремительным прогрессирующим, что создаёт серьёзные проблемы в диагностике и лечении. При электронейромиографии (ЭНМГ) обнаруживаются аксонопатии в сочетании с демиелинизацией периферических нервов нижних конечностей, и величина скорости проведе-

ния импульса (СПИ) составляет от 38 до 42 м/с. Эти результаты ЭНМГ являются важным компонентом в диагностике данного типа наследственной полиневропатии и могут служить основой для разработки эффективных стратегий лечения и управления болезнью.

*Диагностика* различных клинических форм болезни Шарко-Мари-Тута представляет собой сложную задачу, обусловленную генетической гетерогенностью этого заболевания. Начальным этапом диагностики считается подробный сбор семейного анамнеза. Осуществление тщательного обследования родственников в первой и второй линии родства необходимо для выявления наличия мутантного гена, особенно учитывая возможность бессимптомного течения болезни, известного как носительство [9, 10].

Для уточнения диагноза при наличии симптомов заболевания проводится фенотипирование. Однако доклиническая стадия болезни может быть выявлена только с использованием молекулярно-генетических исследований [11, 12].

*Лечение.* На текущий момент не существует радикального метода излечения от болезни ШМТ. Тем не менее, основной целью медицины является замедление прогрессирования заболевания и максимизация усилий для улучшения качества жизни пациентов, столкнувшихся с этой патологией. Болезнь Шарко-Мари-Тута является одним из сложных в лечении заболеваний, поэтому на сегодняшний день основными направлениями медицинского вмешательства являются поиск методов замедления прогрессирования патологического процесса и обеспечение адаптации (абилитации) пациентов к повседневной жизни [13, 14, 15].

Лечение болезни включает в себя использование различных медикаментозных методов. Нестероидные противовоспалительные средства применяются для смягчения мышечной боли, селективные ингибиторы обратного захвата серотонина и антиконвульсанты используются для контроля нейропатической боли. Для улучшения периферического кровообращения часто применяют периферические вазодилататоры [16].

Немедикаментозная терапия включает в себя комплекс мероприятий, направленных на замедление процесса атрофии мышц и

предотвращение суставных контрактур. Используется физиотерапия, мануальная терапия, лечебный массаж, лечебная физическая культура и бальнеотерапия. Все эти методы призваны обеспечить максимальное улучшение качества жизни пациентов и замедлить прогрессирование заболевания [17, 18].

Регулярные занятия лечебной физкультурой (ЛФК) предоставляют возможность сохранить и увеличить мышечную силу, а также повседневную активность пациентов, сталкивающихся с нейропатией, характерной для болезни Шарко-Мари-Тута. Эти занятия способствуют повышению социальной адаптации и снижению зависимости от членов семьи и медицинского персонала. Эффективное применение разнообразных методов способствует достижению оптимальных результатов в реабилитации [19].

В качестве демонстрации представляем собственное клиническое наблюдение: Пациентка О., 39 лет, поступила на плановую госпитализацию с жалобами на боли в пальцах ног жгучего характера, судороги в нижних конечностях, нарушение координации движений. Анамнез заболевания: с детства отмечались частые падения (со слов пациентки, «заплетались ноги»). В 1996 году во время школьной медкомиссии хирургом отмечено прищелкивание стоп при ходьбе. Со слов пациентки, наблюдалась у невролога по месту жительства, предположен диагноз «болезнь Шарко-Мари-Тута» (медицинской документации не предоставлено). Ранее наблюдалась в г. Шадринске, Курганской области. С 2019 г. наблюдается у невролога в поликлинике по месту жительства. Периодически проходит курсы сосудистой, нейропротективной терапии без видимой динамики. В 2021 году после перенесённой новой коронавирусной инфекции отметила ухудшение состояния в виде усиления судорог и нарастание слабости в ногах, некоторое время не могла ходить.

В 2021 г. консультирована неврологом ОКБ №1 (г. Тюмень), выставлен диагноз: Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута, вялый дистальный умеренный паразетез, умеренно выраженная сенситивная атаксия. Нейропатический болевой синдром. ЭНМГ от 11.01.2022 г.: признаки выраженной моторно-сенсорной полинейропатии верхних и более грубой нижних конечностей смешанного,

преимущественно аксонального характера. С 20.02.2023 по 28.02.2023 г. находилась на стационарном лечении в ФГБНУ НЦН (г. Москва). ДНК-диагностика – анализ генов RMP22 (1-5 экзоны), MPZ (1-6 экзоны), GJB1 (1-2 экзоны) на наличие делеций / дупликаций (21.02.2023 г.). Электронейромиография (21.02.2023 г.): признаки грубого генерализованного поражения периферических нервов первично аксонального характера, наиболее выраженного в нижних конечностях (ответы не регистрируются), в руках обращает на себя сохранность сенсорных волокон. Полученная ЭНМГ-картина соответствует первично аксональной, моторно-сенсорной полинейропатии, наиболее выраженной в нижних конечностях. В связи с постоянной жгучей болью принимает Габапентин 300 мг по 1 капсуле 3 раза в день.

Анамнез жизни: Туберкулёз, описторхоз, гепатиты А, В, С – отрицает. Факт укуса клеща – отрицает, ЧМТ – в детстве, эпилепсию, нейроинфекции – отрицает.

Хроническая патология: Хронический гастродуоденит ремиссия. Аллергия на никотиновую и тиоктовую кислоту. Экспертный анамнез – Инвалид II гр. бессрочно.

В неврологическом статусе при поступлении: в сознании, менингеальных знаков не выявлено. Зрачки D=S, реакция зрачков на свет живая. Сила мышц в конечностях в верхних проксимально 4б, дистально 3 балла, в нижних конечностях – 3 балла. Тонус мышц не изменён. Глубокие рефлексы D=S, живые, ахилловы и карпорадиальные снижены. Атрофия мышц кистей, стоп. Эквиноварусная установка стоп. Окружность бедра дистальнее 15 см от большого вертела бедренной кости справа – 58 см, слева – 58 см. Окружность голени дистальнее 10 см от надколенника справа – 32 см, слева – 31 см. Окружность стопы посередине справа и слева 22 см. Окружность кистей 17 см. Патологических рефлексов нет. Чувствительность не нарушена. В позе Ромберга неустойчива (атаксия). Походка затруднена-степпаж, туловище наклонено вперед, в пределах помещения ходит без опоры, вне помещения – с односторонней опорой.

По данным проведённых лабораторно-инструментальных методов исследования в общем и биохимическом анализе крови,

ионограмме, общем анализе мочи патологических изменений не выявлено.

Во время нахождения в стационаре пациентке проводилась антиоксидантная, ноотропная, метаболическая, анальгетическая терапия. Немедикаментозная терапия включает в себя: транскраниальная периферическая стимуляция, ЛФК, массаж верхних и нижних конечностей. На фоне проведенной терапии наблюдалась положительная динамикой в виде уменьшения явления сенсорных нарушений и нейропатического болевого синдрома, расширения объёма движений.

#### Заключение и выводы

Наследственные мотосенсорные невропатии (НМСН) представляют собой обширную группу нарушений периферической нервной системы, которые обусловлены генетической детерминированностью, различными типами наследования и многообразием фенотипических проявлений [20, 21].

Клиническая картина наследственных невропатий включает в себя симптомы периферического тетрапареза, а также гипо- или

атрофии мышц дистальных отделов конечностей.

Отсутствие эффективных методов лечения этих наследственных патологий сопровождается развитием осложнений, таких как мышечные контрактуры и выраженные амиотрофии. Это, в свою очередь, приводит к существенному снижению качества жизни пациентов и инвалидизации в ранние стадии заболевания.

Представленный клинический случай служит подтверждением типичных симптомов НМСН, подробных данных параклинических исследований, а также результатов молекулярно-генетической экспертизы. Изучение этих аспектов играет важную роль в диагностике и понимании механизмов развития наследственных мотосенсорных невропатий. Таким образом, исследования в области Шарко-Мари-Тута являются актуальными и важными для разработки новых методов диагностики, лечения и поддержки пациентов, страдающих этим редким генетическим заболеванием.

#### Литература / References:

1. Шнайдер Н.А., Глушенко Е.В., Кантимирова Е.А. Наследственная нейропатия: эпидемиология, классификация, особенности течения. *Вестник НГУ. Серия: Биология, клиническая медицина*. 2009; 7 (4): 146-153. [Schneider N.A., Glushchenko E.V., Kantimirova E.A. Hereditary neuropathy: epidemiology, classification, features of the course. *Bulletin of the NSU. Series: Biology, clinical medicine*. 2009; 7 (4): 146-153.] (In Russ)
2. Рейхерт Л.И., Кичерова О.А., Ахметьянов М.А. Связанное со здоровьем качество жизни в неврологической практике. *Академический журнал Западной Сибири*. 2022; 18 (3): 25-34. [Reichert L.I., Kicherova O.A., Akhmetyanov M.A. Health-related quality of life in neurological practice. *Academic Journal of West Siberia*. 2022; 18 (3): 25-34.] (In Russ) DOI: 10.32878/sibir.22-18-03(96)-25-34 (In Russ)
3. Зотов П.Б., Любов Е.Б., Скрыбин Е.Г., Гарагашева Е.П. Качество жизни в клинической практике. *Девантология*. 2022; 6 (2): 48-56. [Zotov P.B., Lyubov E.B., Skryabin E.G., Garagashева E.P. Quality of life in clinical practice. *Deviant Behavior (Russia) = Deviantologiya*. 2022; 6 (2): 48-56.] (In Russ) DOI: 10.32878/devi.22-6-02(11)-46-56
4. Kobesova A., Kolar P., Mlckova J., et al. Effect of functional stabilization training on balance and motor patterns in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuro Endocrinol Lett*. 2012; 33 (1): 3-10.
5. Дадали Е.Л., Макаов А.Х.-М., Галкина В.А. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия, обусловленная мутацией в гене NEFL, в семье из Карачаево-Черкессии. *Нервно-мышечные болезни*. 2016; 6: 47-51. [Dadali E.L., Makarov A.H.-M., Galkina V.A. Hereditary motor-sensory neuropathy caused by a mutation in the NEFL gene in a family from Karachay-Cherkessia. *Neuromuscular diseases*. 2016; 6: 47-51.] (In Russ)
6. Доян Ю.И., Сидорова Ю.К., Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Биохимический и клинический взгляд на нейротрофический фактор мозга (BDNF). *Медицинская наука и образование Урала*. 2018; 19; 1 (93): 165-169. [Adoyan Yu.I., Sidorova Yu.K., Kicherova O.A., Reichert L.I. A biochemical and clinical view of the neurotrophic factor of the brain (BDNF). *Medical science and education of the Urals*. 2018; 19; 1 (93): 165-169.] (In Russ)
7. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Роль окислительного стресса в патогенезе неврологических заболеваний. *Медицинская наука и образование Урала*. 2019; 20; 2 (98): 192-195. [Kicherova O.A., Reichert L.I. The role of oxidative stress in the pathogenesis of neurological diseases. *Medical science and education of the Urals*. 2019; 20; 2 (98): 192-195.] (In Russ)
8. Мироненко Т.В. Клинический случай наследственной мотосенсорной полиневропатии. *Международный неврологический журнал*. 2013; 5 (59): 161-166. [Mironenko T.V. A clinical case of hereditary motor sensory polyneuropathy. *International Journal of Neurology*. 2013; 5 (59): 161-166.] (In Russ)
9. Глушенко Е.В. Опыт организации диагностической и медико-социальной помощи больным с наследственной нейропатией Шарко-Мари-Тута в Красноярском крае. *Нервно-мышечные болезни*. 2012; 1: 41-52. [Glushchenko E.V. The experience of organizing diagnostic and medical and social care for patients with hereditary Charcot-Marie-Tuta neuropathy in the Krasnoyarsk Territory. *Neuromuscular diseases*. 2012; 1: 41-52.] (In Russ)
10. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И., Прилепская О.А. Пропедевтика нервных болезней. *Учебник для студентов медицинских ВУЗов*. Тюмень, 2016. [Kicherova O.A., Reichert L.I., Prilepskaya O.A. Propaedeutics of nervous diseases. Textbook for students of medical universities. Tyumen, 2016.] (In Russ)
11. Колоколова А.М. Наследственные нейропатии: систематизация и диагностика (клинический случай наследственной моторно-сенсорной нейропатии IA типа). *Саратовский научно-медицинский журнал*. 2016; 12: 370-375. [Kolokolova A.M. Hereditary neuropathies: systematization and diagnosis (a clinical case of hereditary motor-sensory neuropathy type IA). *Saratov Journal of Medical Science*. 2016; 12: 370-375.] (In Russ)

12. Горбачевский А.В., Доян Ю.И., Кичерова О.А., Рейхерт Л.И., Бимусинова М.Т. Использование шкал и опросников в неврологии и нейрореабилитации для оценки двигательных и чувствительных нарушений. *Современные проблемы науки и образования*. 2023; 4: 139. [Gorbachevsky A.V., Doyan Yu.I., Kicherova O.A., Reichert L.I., Bimusinova M.T. The use of scales and questionnaires in neurology and neurorehabilitation to assess motor and sensory disorders. *Modern problems of science and education*. 2023; 4: 139.] (In Russ)
13. Глущенко Е.В., Шнайдер Н.А., Шульмин А.В., Воевода М.И. Случай наследственной моторно-сенсорной neuropathии Шарко-Мари-Тута 1А типа. *Сибирское медицинское обозрение*. 2012; 4: 84-87. [Glushchenko E.V., Schneider N.A., Shulmin A.V., Voevoda M.I. The case of hereditary motor-sensory neuropathy Charcot-Marie-Tutt 1A type. *Siberian Medical Review*. 2012; 4: 84-87.] (In Russ)
14. Рейхерт Л.И., Кичерова О.А. Патогенетическое обоснование использования показателей, характеризующих антиоксидантный статус организма, в диагностике заболеваний нервной системы. *Академический журнал Западной Сибири*. 2019; 15 (1): 48-49. [Reichert L.I., Kicherova O.A. Pathogenetic substantiation of the use of indicators characterizing the antioxidant status of the body in the diagnosis of diseases of the nervous system. *Academic Journal of West Siberia* 2019; 15 (1): 48-49.] (In Russ)
15. Доян Ю.И., Кичерова О.А., Рейхерт Л.И., Граф Л.В. Комплаентность терапии как основная дефиниция успеха лечения: определение понятия и способы оценки. *Академический журнал Западной Сибири*. 2021; 17 (4): 5-7. [Doyan Yu.I., Kicherova O.A., Reichert L.I., Graf L.V. Compliance of therapy as the main definition of treatment success: definition of the concept and assessment methods. *Academic Journal of West Siberia*. 2021; 17 (4): 5-7.] (In Russ)
16. Левин О. С. Полиневропатии: Клиническое руководство. М.: ООО "Издательство "Медицинское информационное агентство", 2016. [Levin O. S. Polyneuropathies: Clinical guidelines. М.: Publishing House "Medical Information Agency" LLC, 2016.] (In Russ)
17. Гончарова С.И., Шнайдер Н.А. Наследственная neuropathия Шарко-Мари-Тута: возможности нефармакологического лечения. *Физиотерапия, бальнеология и реабилитация*. 2013; 6: 13-19. [Goncharova S.I., Schneider N.A. Charcot-Marie-Tooth hereditary neuropathy: possibilities of nonpharmacological treatment. *Physiotherapy, balneology and rehabilitation*. 2013; 6: 13-19.] (In Russ)
18. Кузина А.К., Рейхерт Л.И., Кичерова О.А., Зотов П.Б., Доян Ю.И. Способы оценки приверженности к терапии при хронических заболеваниях. *Паллиативная медицина и реабилитация*. 2023; 3: 5-7. [Kuzina A.K., Reichert L.I., Kicherova O.A., Zotov P.B., Doyan Yu.I. Methods for assessing adherence to therapy in chronic diseases. *Palliative medicine and rehabilitation*. 2023; 3: 5-7.] (In Russ)
19. Боголюбов В.М. Медицинская реабилитация. 3-е изд. Книга II. М.: БИНОМ, 2010. [Bogolyubov V.M. Medical rehabilitation. 3rd ed. Book II. М.: BINOM, 2010.] (In Russ)
20. Кичерова О.А., Рейхерт Л.И., Кичерова К.П. Вред и польза окислительного стресса. *Медицинская наука и образование Урала*. 2019; 20; 4 (100): 193-196. [Kicherova O.A., Reichert L.I., Kicherova K.P. Harm and benefit of oxidative stress. *Medical science and education of the Urals*. 2019; 20; 4 (100): 193-196.] (In Russ)
21. Ахметьянов М.А., Кичерова О.А., Рейхерт Л.И. Нейротрофические и нейропротективные эффекты витамина D. Роль в нейродегенерации. *Научный форум. Сибирь*. 2022; 8 (1): 18-22. [Akhmetyanov M.A., Kicherova O.A., Reichert L.I. Neurotrophic and neuroprotective effects of vitamin D. Role in neurodegeneration. *Scientific Forum. Siberia = Nauchnyj forum. Sibir'*. 2022; 8 (1): 18-22.] (In Russ)

## CLINICAL CASE OF CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE

V.A. Kuzina<sup>1</sup>, T.E. Verbakh<sup>1,2</sup>,  
K.P. Kicherova<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Tyumen State Medical University, Tyumen, Russia; rogovskih.valeriya@mail.ru  
<sup>2</sup>Tyumen Hospital Federal State Budgetary Institution ZSMC FMBA of Russia, Tyumen, Russia  
<sup>3</sup>Tyumen State University, Tyumen, Russia

### Abstract:

Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is a rare inherited disorder of the peripheral nervous system characterized by degeneration of the myelin sheath and axial cylinders of nerve fibers. Currently, despite significant progress in medicine, Charcot-Marie-Tooth disease continues to remain a difficult problem in terms of accurate diagnosis and effective treatment. The review provides basic information on the diagnosis, clinical picture of the disease and treatment methods.

**Keywords:** hereditary Charcot-Marie-Tooth neuropathy, neuropathies, genetic diseases

### Вклад авторов:

V.A. Кузина: написание и редактирование текста рукописи;  
Т.Э. Вербак: разработка дизайна исследования, сбор материала и редактирование текста рукописи;  
К.П. Кичерова: написание и редактирование текста рукописи.

### Authors' contributions:

V.A. Kuzina: writing and editing the manuscript;  
T.E. Verbakh: development of study design, collection of material and editing of the manuscript;  
K.P. Kicherova: writing and editing the manuscript.

**Финансирование:** Данное исследование не имело финансовой поддержки.

**Financing:** The study was performed without external funding.

**Конфликт интересов:** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Conflict of interest:** The authors declare no conflict of interest.

Статья поступила / Article received: 31.01.2024. Принята к публикации / Accepted for publication: 20.02.2024.

Для цитирования: Кузина В.А., Вербак Т.Э., Кичерова К.П. Клинический случай болезни Шарко-Мари-Тута. *Академический журнал Западной Сибири*. 2024; 20 (1): 39-44. DOI: 10.32878/sibir.24-20-01(102)-39-44

For citation: Kuzina V.A., Verbakh T.E., Kicherova K.P. Clinical case of Charcot-Marie-Tooth disease. *Academic Journal of West Siberia*. 2024; 20 (1): 39-44. (In Russ) DOI: 10.32878/sibir.24-20-01(102)-39-44