

NEVROLOGIYA

НЕВРОЛОГИЯ

Рецензируемый
научно-практический журнал
“НЕВРОЛОГИЯ”
Публикуется 4 раза в год

2 (90), 2022

АДРЕС РЕДАКЦИИ:

Республика Узбекистан
100007, г. Ташкент, ул. Паркентская, 51.
Тел.: 268-27-50.

Макет и подготовка к печати
проводились в редакции журнала.
Подписано в печать: 18.07. 2022 г.
Формат: 60 x 90 1/8.
Усл. печ. л. 11,16. Уч. изд. л. 7,6.
Тираж: 400 экз. Цена договорная

Оператор:
Мирзамухамедов О. Д.

Отпечатано в
ООО “GLOSSA” SHK NIM
100015, г. Ташкент, ул. Авлиё ота 93.
Тел.: (+99898)281-39-98

Журнал зарегистрирован
в Управлении печати и информации
г.Ташкента Рег. № 0129 от 06.11.2014 г.

© “Неврология” 2/2022

Электронная версия журнала
на сайтах: www.med.uz www.tipme.uz

Издается при поддержке компаний:
СП ООО “NOBEL PHARMSANOAT”
(генеральный партнер),
«BERLIN-CHEMIE», «АРТЕРИУМ»,
и представительство
«PRO.MED.CS Praha a.s..»

Главный редактор – профессор
МАДЖИДОВА Ё. Н.

Редакционная коллегия:

Алимов У.Х.
Асадуллаев М.М.
Гафуров Б.Г.
(зам. главного редактора)
Ибодуллаев З.Р.
Киличев И.А.
Мирджураев Э.М.
Матмуродов Р. Д.
Насирова И.Р.
(ответственный секретарь)
Рахимбаева Г.С.
Сабилов Д.М.
Садыкова Г.К.
Халимова З.Ю.
Халимова Х.М.
Ходжаева Н.И.
Шамансуров Ш.Ш.
Эшбоев Э. Х.

Председатель редакционного совета
Гафуров Б.Г.

Редакционный совет:

Борнштейн Н. (Израиль)
Гехт А.Б.
Дьяконова Е.Н.
Гусев Е.И.
Федин А.И.
Заваденко Н.Н.
Новикова Л.Б.
Скоромец А.А.
Чутко Л. С. (все Россия)
Нургужаев Е.С. (Казахстан)
Шералиева Рена Ханум(Азербайджан)
Ганиева М.Т.(Таджикистан)

явились нейроинфекции в 73 (47%) случаях и травмы головного мозга в 63 (41%) случаев. У пациентов чаще всего наблюдались простые парциальные у 28 (18%) больных, сложные парциальные у 18 (12%), вторично-генерализованные у 45 (29%), несколько типов парциальных приступов у 28 (18%). Преобладали случаи лобно-височной локализации у 42 (27%) и височно-теменной локализации эпилептиформного очага у 40 (25,8%) больных. По результатам МРТ исследования локальные изменения были выявлены у 31 (20%) больных в лобно-височной области, у 30 (19,3%) в теменно-височной области.

Сопоставление клинической картины приступа, локализации очага эпилептогенеза по данным ЭЭГ и результатов МРТ головного мозга расширяет возможности установления этиологии заболевания.

Литература

1. Гайворонский И.В., Черемисин В.М. Основы рентгеноанатомии, компьютерной томографии, эхолокации и магнитно-резонансной томографии. СПб.: ВМА, 1993. - 181 с.
2. Докукина Т. В., Голубева Т. С., Матвейчук И. В., Махров М. В., Лосева В. М., Крупенькина Е. В., Марчук С. А. Результаты фармакоэпидемиологического исследования эпилепсии в Белоруссии. Фармакоэкономика.

Современная Фармакоэкономика и Фармакоэпидемиология. 2014; 7 (2): 33-37.

3. Доронин Б.М, Монгуш Х.Д. Эпидемиология эпилепсии в Республике Тыва. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2011;111(3): 64-6.
4. Маджидова Ё.Н., Максудова Х.Н., Эргашева Н.О., Шукуров Ф.А. Клинико-нейрофизиологические особенности течения фокальных лобных и височных припадков. Педиатрия. Ташкент. 2019/1: 341-346.
5. Маджидова Ё.Н., Маматкурбонов Ш.Б. Профилактика и лечение эпилепсии // Universum: медицина и фармакология : электрон. научн. журн. 2021. 11(82). URL: <https://7universum.com/ru/med/archive/item/12394>
6. Меликян Э., Лебедева А. Фармакорезистентные эпилепсии. Врач. 2011; 2: 13-15.
7. Современные аспекты диагностики и лечения эпилепсии. Б.Г.Гафуров, Ташкент http://svsmedical.kz/index.php?do=static&page=info_proshe7_1
8. Цыган В.Н., Богословский М.М., Миролюбов А.В. Электроэнцефалография. СПб.: Наука, 2008. - 187 с.
9. Ngugi A. K., Bottomley C., Kleinschmidt I. et al. Estimation of the burden of active and life-time epilepsy: a meta-analytic approach. Epilepsia. 2010; 51: 883-890.
10. Prevalence of epilepsy. Epilepsia. 2014; 55 (7): 958-962.

УДК: 616.858-039.3]-07:005.591.1

О СЕМЕЙНОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ БОЛЕЗНИ ПАРКИНСОНА

Даминова Х.М.

Ташкентская медицинская академия

Ключевые слова: болезнь Паркинсона, генеалогический анализ, семейная предрасположенность, наследственные признаки.

PARKINSON KASALLIGINING OILAVIY MOYILLIGI HAQIDA

Daminova X.M.

Kalit so'zlar: Parkinson kasalligi, genealogik tahlil, oilaviy moyillik, irsiy xususiyatlar.

So'nggi yillarda genetik tadqiqotlar katta ahamiyatga ega bo'ldi. Olingan natijalar shuni ko'rsatadiki, 1-darajali qarindoshlar 37 (48,68%) PK bilan tez-tez kasal bo'lishadi, 33 (15,49 ± 15,49 ± 15,49 ±) otasi tomonidan PK qayd etilgan hollarda kasallik xavfi yuqori bo'ladi. 4,18%. PK uchun irsiy yuk 17 (7,98±5,7%) onaga nisbatan 33 (15,49±4,18%) ota tomonida ko'proq kuzatilgan. Genealogik tahlilni o'tkazish (ushbu patologiyaga genetik moyillik omillaridan biri sifatida) tashxisni optimallashtiradi va dastlabki bosqichlarda PKni taxmin qiladi.

ABOUT FAMILY PREDISPOSITION OF PARKINSON'S DISEASE

Daminova Kh.M.

Key words: Parkinson's disease, genealogical analysis, family predisposition, hereditary traits.

In recent years, genetic research has become of great importance. The obtained results indicate that relatives of the 1st degree of kinship 37 (48.68%) suffer from PD more often, that the risk of the disease was higher in cases where PD was noted on the side of the father of the proband 33 (15.49±4.18%). Hereditary burden for PD was observed more often on the father's side in 33 (15.49±4.18%) than on the mother's side in 17 (7.98±5.7%). Conducting a genealogical analysis (as one of the factors of genetic predisposition to this pathology) will optimize the diagnosis and predict PD in the early stages.

Последние годы большое значение приобретают генетические исследования. В медицинской генетике в случаях, когда неизвестно, заболевание генетически детерминировано или же оно связано с другими причинами, используют термин «семейный». При этом, под влиянием внешней среды отмечается повторяемость той или иной патологии у членов семьи. Свыше 90% всех случаев болезни Паркинсона являются спорадическими; на долю же наследственно-семейных форм заболевания приходится, по разным авторам, не более 5–10%. Следует отметить, что из наследственных форм первичного паркинсонизма наиболее частым является аутосомно-рецессивный ювенильный паркинсонизм (более 50–70% случаев паркинсонизма с дебютом до 25 лет) [1,2], тогда как моногенные аутосомно-доминантные варианты болезни Паркинсона с поздним началом сравнительно редки. Таким образом, семейная болезнь Пар-

кинсона характеризуется чрезвычайной генетической гетерогенностью. При этом в семьях с четким аутосомно-рецессивным наследованием наиболее высок удельный вес мутаций гена PRKN (паркин) – более 50% случаев с ранним началом [3,4], а при аутосомно-доминантной болезни Паркинсона чаще всего встречаются мутации в гене LRRK2 – от 2% до 13% семей [4,5]. В последнее время появляется все больше оснований предполагать, что эти и другие гены наследственных форм паркинсонизма могут играть существенную роль и в развитии спорадической болезни Паркинсона. Одним из доступных и не требующих затрат методом является генеалогический анализ, который часто играет не последнюю роль в прогнозировании, диагностике, а также адекватной терапии заболеваний. Основной задачей генеалогического метода является изучение характера распределения наследственных признаков в семье. Для этого, путем составления родос-

ловных, составляется так называемая «легенда», на основе которой решается вопрос о частоте встречаемости той или иной патологии, особенностях ее передачи. Генеалогический анализ родословных является методом, доступным для применения в первичном звене, для решения вопроса о риске рождения больных в семье, для решения вопроса о риске заболевания. [2,4,6,7].

Цель исследования.

Изучить риск формирования болезни Паркинсона на ранних стадиях в первичном звене здравоохранения.

Материалы и методы исследования. В основу настоящей работы положены данные изучения клиники 213 больных с болезнью Паркинсона, из них 90(42,25%) женщин, 123(57,75%) мужчин, Пациенты с БП были отобраны в соответствии с международными критериями Британского банка мозга "Parkinson's Disease Society Brain Bank". У пациентов с БП оценивались форма заболевания (акинетико-ригидная, смешанная или дрожательная) и функциональная стадия заболевания (по шкале Hoehn-Yahr). Тяжесть состояния оценивалась по унифицированной рейтинговой шкале БП (Unified Parkinson's Disease Rating Scale - UPDRS), стадии заболевания - по функциональной шкале Хен-Яра. Проводилась комплексная оценка общего состояния больных, а также диагностика БП, с целью выявления факторов влияющих на прогрессирование БП в целом: определению основных немодифицируемых факторов риска и немоторных проявлений прогрессирования БП, клинко-неврологические исследования, Лабораторные методы исследования, нейропсихологические исследования, магнитно-резонансная томография (МРТ), электроэнцефалография (ЭЭГ), исследование липидного спектра крови, уровни мочевой кислоты. Всем больным проводилась оценка качества диагностики БП в амбулаторных условиях.

Результаты и их обсуждение.

В связи с предполагаемыми различиями патогенеза ранних и поздних форм БП основная группа была разделена на подгруппы на основании возраста начала болезни. Подгруппу раннего паркинсонизма составили 79(37,09%) пациентов, у которых симптомы заболевания манифестировали до 45 лет, и 76(35,68%) пациентов с отягощенным семейным анамнезом (именно у этих категорий больных вероятность выявления мутаций максимальна), подгруппу позднего паркинсонизма составили 58(27,23%) пациентов с возрастом начала первичного паркинсонизма >45 лет. Обследуемые нами 213 пациентов с БП были разделены на две группы, I группа – с ранним дебютом БП, состояла из 79(37,09%) больных, из которых 31(14,55%) больных с ранним дебютом и с отягощенным семейным анамнезом (СА). II группа – с поздним дебютом БП, состояла из 134(62,91%) больных, с поздним дебютом, из которых 76(35,68%) больных с поздним дебютом и с отягощенным семейным анамнезом. I группа – с ранним дебютом БП, состояла из 79(37,09%) больных, с ранним дебютом БП, из которых мужчин 45(56,86%), а женщин 34(43,04%). С ранним дебютом БП, но с отягощенным СА 31(14,55%) больных БП, из которых мужчин 18(58,06%), а женщин 13(41,94%). II группа – с поздним дебютом БП, состояла из 134(62,91%) больных, из которых мужчин 75(55,97%), а женщин 59(44,03%). С поздним дебютом БП, но с отягощенным СА 76(35,68%) больных БП, из которых мужчин 44(57,89%), а женщин 32(42,11%).

Генеалогическим методом обследовано 897 родственников I степени родства (родители, сибсы) больных ХБП на наличие у них почечной патологии. Составлена подробная родословная, куда входили сведения о заболеваниях в 2-3 поколениях семьи. Генетический материал собирался по обеим родительским линиям путём перекрёстного опроса обоих родителей, иногда бабушек и дедушек. Всего проанализировано в модельной популяции 1741 человек. Полученные данные сопоставлены с обобщенным семейным ответом 20 практически здоровых людей,

в модельной популяции которых проанализировано 168 человека, из них встречаемости болезни Паркинсона не отмечалась. Отягощенный семейный анамнез по БП наблюдался в 76(35,68%) случаях, мужчин 44(57,89%), женщин 32(42,11%).

В семьях, пробандов БП в поколениях по отношению к общему количеству больных каждого центра составляет III- 16(21,05%); II- 23(30,26%); I- 37(48,68%). Отягощенность в популяции практически здоровых людей наблюдалась значительно меньше: III- 0%; II- 0%; I- 0%.

Результаты исследования показали, что БП чаще страдают родственники I степени родства 37(48,68%), что по отношению к общему количеству больных данного центра составляет 35,68%, причем мужчины составили 44(20,66±2,08%) случаев. В одном случае наблюдался отягощенный семейный анамнез по БП, с ранним началом в 45 лет и два семейных случая, с БП у двоюродных брата и сестры. В группу вошли 3 случая с ранним началом (в 34, 39 и 45 лет), 1 семейный случай с дрожанием рук у матери.

В группу вошли 2 случая с ранним началом и 1 семейный случай с дрожанием рук у отца. По результатам наших исследований из 213 родословных, которая включила изучение 1741 человека в 193(11,09±3,13%) случаях – выявлена БП(сегрегационная частота (SF) признака 0,04). Следует отметить, что среди родителей отмечается более частое поражение БП отцов – у 28 (12,90±1,13%), чем матерей – у 20 (9,22±0,98). Родители и сибсы обследованных больных являлись родственниками 1й степени родства 132(14,72±5,7%). Также отмечалась распространенность БП и среди бабушек



Рис. 1. Частота встречаемости БП у бабушек и дедушек пробанда, n=434

и дедушек как со стороны матери, так и со стороны отца пробанда. При этом отмечается более частое поражение дедушек - 38 (8,92±1,77%), чем бабушек - 32 (7,51±1,21%), причём дедушек со стороны отца было 31(81,58±2,35%), а со стороны матери –7(18,42±4,35%); а бабушек со стороны отца было 21(65,63±3,12%), а со стороны матери –11(34,38±3,3%). (рис 1).

Результаты нашего исследования свидетельствуют о значительной распространенности БП в семьях пробандов, но с преимущественным поражением родственников первой степени родства. Так у родственников 1й степени родства в I группе – с ранним дебютом БП, состояла из 79(37,09%) больных, из которых 31(14,55%) больных с ранним дебютом и с отягощенным семейным анамнезом (СА) больных БП, из которых мужчин 18(58,06%), а женщин 13(41,94%). Болезнь Паркинсона у родственников 1й степени родства в I группе– с ранним дебютом БП, встречалась у мужчин 20(64,52%), а у женщин 11(35,48%). Во II группе у родственников 1й степени родства с поздним дебютом БП, состояла из 134(62,91%) больных, из которых мужчин 75(55,97%), а женщин 59(44,03%). С поздним дебютом БП, но с отягощенным СА 76(35,68%) больных БП, из которых мужчин 44(57,89%), а женщин 32(42,11%). Результаты исследования показали, что у родственников 1й степени родства во II группе болезнь Паркинсона встречалась у мужчин 49(64,47%), а у женщин 27(35,53%).

Выводы. 1. Результаты исследования показали, что БП чаще страдают родственники I степени родства 37(48,68%).

2. Убывание частоты БП у родственников с отдалением степени родства от пробанда может указывать на мультифакториальную природу заболевания.

3. Риск возникновения заболевания был выше в тех случаях, когда БП отмечалась со стороны отца пробанда 33 (15,49±4,18%).

4. Наследственная отягощенность по БП наблюдалась чаще по линии отца у 33(15,49±4,18%), чем по линии матери 17(7,98±5,7%).

5. Проведение генеалогического анализа (как одного из факторов генетической предрасположенности к данной патологии) позволит оптимизировать диагностику и прогнозировать БП на ранних стадиях.

Литература.

1. Daminova Kh.M. Modern view to optimization of the diagnosis of the course of parkinson's disease.// Журнал «Новый День в Медицине».-Avicenna-MED.UZ.-.№1(39).-2022-январь- март.-С.115-119.
2. Маньковский Н.Б., Карабань Н.В. Клинико-генеалогические особенности болезни Паркинсона у больных среднего и пожилого возраста // Международный неврологический журнал. – Украина, 2008.

– №2.(18). – С. 34-37.

3. Braak H. Staging of brain pathology related to sporadic Parkinson's disease / Braak H., Del Tredici K., Rüb U., de Vos R.A.I., Jansen Steur E.N.H, Braak // *Neurobiol Aging.*–2003–Vol.24–p.197–210.
4. Nombela C. Genetic impact on cognition and brain function in newly diagnosed Parkinson's disease: ICICLE-PD study / Nombela C., Rowe J.B., Winder-Rhodes S.E., Hampshire A., Owen A.M., Breen D.P., et al. // *Brain.* – 2014. – Vol. 137. – 2743-58.
5. Otero J. L. Dementia with Parkinson's disease Clinical diagnosis, neuropsychological aspects and treatment Dementia /Otero J. L. // *Neuropsychologia* –2018 – December –2(4) – p.261-266
6. Reid W.G.J. Dementia in Parkinson's disease: a 20-year neuropsychological study (Sydney Multicentre Study) / Reid W.G.J., Hely M. A., Morris J. G. L.,Loy C., Halliday G. // *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* – 2011. – Vol.82. – p. 1033.
7. Xu Y. Meta-analysis of risk factors for Parkinson's disease dementia.A 10-year study of the incidence of and factors predicting dementia in Parkinson's disease / Xu Y., Yang J., Shang H. // *Translational Neurodegeneration [Transl Neurodegener]* – 2016 – Jun 01 –Vol. 5 –p. 11.