

Smalko šķiedru neiropātija pacientiem ar X hromosomu saistīto spinālo un bulbāro muskuļu atrofiju (Kenedija slimību): Latvijas pieredze

*Elīna Millere^{1,2}, Ilja Noviks³, Solvita Bērziņa⁴,
Dmitrijs Rots⁵, Linda Gailīte⁵, Viktorija Ķēniņa^{4,6}*

¹ Rīgas Stradiņa universitāte, Tālākizglītības fakultāte, Latvija

² Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Latvija

³ Latvijas Jūras medicīnas centrs

⁴ Rīgas Austrumu klīniskā universitātes slimnīca, Latvija

⁵ Rīgas Stradiņa universitāte, Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija, Latvija

⁶ Rīgas Stradiņa universitāte, Bioloģijas un mikrobioloģijas katedra, Latvija

Ievads. Kenedija slimība jeb spinālo un bulbāro muskuļu atrofija ir reta, ar X hromosomu saistīta motoneironu slimība ar prevalenci 1 : 30000–300 000 un biežumu 1 : 400 000–500 000 vīriešu populācijā gadā. Saslimšanas gadījumā pacientam ir palielināts CAG atkārtojumu skaits (> 35 CAG) androgēnu receptora kodējošā gēnā. Klīniski pacientiem ar spinālo un bulbāro muskuļu atrofiju prevalē perifēra motoneirona bojājuma pazīmes (muskuļu vājums, atrofija, fascikulācija) kombinācijā ar endokrīniem traucējumiem un dislipidēmiju.

Darba mērķis, materiāls un metodes. Izvērtēt smalko šķiedru funkciju un tās saistību ar dislipidēmiju un endokrīniem traucējumiem pacientiem ar Kenedija slimību.

Pētījumā piedalījās četri Latvijā diagnosticēti pacienti, kuru vecums – no 34 līdz 46 gadiem, ar ģenētiski pierādītu spinālo un bulbāro muskuļu atrofiju (CAG atkārtojumu skaits no 45 līdz 54). Visiem pacientiem tika veikta neirogrāfija, elektromiogrāfija un smalko šķiedru izvērtēšana, lietojot kvantitatīvo sensoro testēšanu, autonomās nervu sistēmas vērtēšanas testu ar sirds darbības frekvences svārstību reģistrāciju (*ANS Analysis Professional*) un Simpātiskās ādas atbildes reakcijas noteikšanas testu. Pacientiem veica papildu analīzes – lipidogrammu, vairogdziedzera hormonu, testosterona un estradiola līmeņa asinīs un HbA1c.

Rezultāti. Neirogrāfijā vienam no četriem pacientiem tika diagnosticēta sensora demielinizējoša polineuropātija kāju nervos ar viegli samazinātu impulsa pārvades ātrumu pa *n. suralis dx. et sin.* sensorajām šķiedrām. Elektromiogrāfijas izmeklējumā visiem pacientiem bija izteiktas neiroģēna bojājuma pazīmes. Izmeklējot smalko šķiedru funkcijas ar kvantitatīvo sensoro testēšanu, visiem pacientiem tika novērotas siltuma uztveršanas sliekšņa izmaiņas ar A delta un C tipa šķiedru disfunkciju. Tikai vienam pacientam autonomās nervu sistēmas testēšanas rezultāti bija normas robežās, savukārt diviem pacientiem bija parasimpātiskās un simpātiskās nervu sistēmas aktivācijas traucējumi, vienam pacientam bija izteikta kardiāla autonoma neiropātija. Visiem pacientiem bija dažāda veida endokrīnie traucējumi (estradiola līmeņa izmaiņas, diviem no četriem pacientiem – testosterona līmeņa izmaiņas un vienam pacientam – vairogdziedzera disfunkcija), un trim no četriem pacientiem – dislipidēmija.

Secinājumi. Pētījuma dati liecina, ka pacientiem ar Kenedija slimību ir sensoro neironu bojājuma pazīmes. Smalko somatisko un / vai autonomu šķiedru neiropātija tika novērota visiem pētījuma pacientiem ar spinālo un bulbāro muskuļu atrofiju. Dislipidēmija un endokrīnie traucējumi varētu būt iespējamie etioloģiskie faktori smalko šķiedru neiropātijas attīstībā pacientiem ar Kenedija slimību.