

Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления: обзор литературы и описание клинического случая

Ф. И. Девликамова¹, Д. Р. Сафина²

¹ КГМА – филиал ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Казань, Россия

² Институт фундаментальной медицины и биологии ФГАОУ ВО «Казанский федеральный университет», Казань, Россия

РЕЗЮМЕ

Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления – редкая форма аутосомно-доминантной наследственной периферической невропатии. Проведен обзор литературы по данному заболеванию с изложением типичных изменений по данным семейного анамнеза, клинической картине, стимуляционной электромиографии, ультразвуковому исследованию нервов и генетическому обследованию, а также динамика заболевания и тактика ведения пациентов. Представлен клинический случай наследственной невропатии со склонностью к параличам от сдавления у мужчины 21 года с проспективным отслеживанием изменений через 9 месяцев. Ультразвуковое исследование нервов продемонстрировало себя одним из опорных методов диагностики наследственной невропатии со склонностью к параличам от сдавления наряду со стимуляционной электромиографией. Выявление двух и более безболезненных туннельных синдромов (в том числе по данным стимуляционной электромиографии и ультразвукового исследования) у пациентов молодого возраста может служить показанием для назначения анализа на ген PMP22, а при его обнаружении – семейное генетическое обследование.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления, наследственная полиневропатия, электромиография, ультразвуковое исследование нервов, ген PMP22.

КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов. Для проведения этого исследования не было получено никакого внешнего финансирования или спонсорской поддержки.

Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: literature review and clinical case report

F. I. Devlikamova¹, D. R. Safina²

¹ Kazan State Medical Academy – branch of Russian medical Academy of continuing professional education, Kazan, Russia

² Institute of Fundamental Medicine and Biology at Kazan Federal University, Kazan, Russia

SUMMARY

Hereditary neuropathy with a tendency to pressure palsies is a rare form of autosomal dominant hereditary peripheral neuropathy. This article reviews this disease literature. Typical changes based on family history, clinical presentation, stimulation electromyography, nerve ultrasound and genetic testing along with the disease progression and patient management strategies are presented. This article presents clinical case of hereditary neuropathy with a tendency to pressure palsies in a 21-year-old man with 9 months prospective follow-up. Nerve ultrasound, along with stimulation electromyography, has proven to be a key diagnostic method for hereditary neuropathy with a tendency to pressure palsies. The detection of two or more painless tunnel syndromes (including those detected by stimulation electromyography and ultrasound) in young patients may prompt testing for the PMP22 gene, and if detected, family genetic testing.

KEYWORDS: hereditary neuropathy with a tendency to pressure palsies, hereditary polyneuropathy, electromyography, nerve ultrasound, PMP22 gene.

CONFLICT OF INTEREST. The authors declare no conflict of interest. No external funding or sponsorship was received for this study.

Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления (ННСПС) является редкой формой аутосомно-доминантной наследственной периферической невропатии. У большинства пациентов при тщательном расспросе выявляется положительный семейный анамнез (62,5–64,5%) [1–3].

Распространенность ННСПС составляет примерно 7,3–16 на 100 000 [4, 5]. Однако из-за сходства с другими типами периферической невропатии распространенность этого заболевания может быть недооценена. Генетический поголовный скрининг новорожденных, проведенный

в Корее, прогнозирует, что распространенность ННСПС может достигать 58,9/100 000 [6].

Средний возраст начала заболевания составил 22,0 года [1], по другим данным, 26 лет [2]. Однако есть сообщения о дебюте заболевания в детском [2] или, наоборот, в более позднем возрасте [7, 8]. В обзоре литературы последних лет приведен возраст дебюта ННСПС [2]: так, процент выявленных пациентов в возрасте до 10 лет составил 16,1%; в возрасте от 10 до 20 лет – 30,4%; в возрасте от 21 до 30 лет – 23,2%; в возрасте от 31 до 50 лет – 18,8%; в возрасте от 51 до 80 лет – 11,6%.

Следует отметить, что распределение пациентов с ННСПС по полу неоднозначно: по одним исследованиям, у мужчин заболевание выявлялось чаще, чем у женщин [1, 9], а по другим – существенных различий по полу не наблюдалось [2].

В дебюте *клинической картины* пациентов с ННСПС чаще всего наблюдается безболевая мононевропатия в месте типичной компрессии или вследствие незначительной травмы [1, 2, 10]. У 62 % пациентов наблюдался, по крайней мере, один рецидивирующий эпизод [2]. Наиболее часто поражаются общий малоберцовый нерв, локтевой нерв, срединный нерв и плечевое сплетение, что составляет в среднем 63,7–75 % среди пациентов с ННСПС [1, 2, 11]. Намного реже регистрируются случаи поражения черепных нервов [1, 12].

Нейропатическая боль наблюдается редко (17,7%), что отличает данную группу пациентов от классической компрессионной мононевропатии [2].

Высокий свод стопы обнаруживается у 12,1–17 % пациентов с ННСПС [1, 2, 13]. У 10–15 % пациентов с ННСПС может не быть очевидных симптомов, и диагноз ставится только при появлении симптомов у членов семьи и семейном генетическом тестировании [14]. Также при дебюте в раннем детском возрасте возможно отставание моторного развития, в частности сложности с ходьбой, что усложняет дифференциальную диагностику [15].

По данным *стимуляционной электромиографии* (ЭМГ) наблюдаются множественные демиелинизирующие периферические невропатии с поражением как двигательных, так и чувствительных нервов. У большинства пациентов результаты стимуляционной ЭМГ выявляют значительное удлинение дистальной латентности по моторным волокнам, легкое или умеренное замедление скорости распространения возбуждения по нервам, снижение амплитуды потенциала действия моторного ответа (М-ответа) и сенсорного ответа (S-ответа), блоки проведения [1, 16, 17]. Данные электромиографии более выраженные и значимые, чем клинические симптомы пациента. [2]

Ультразвуковое исследование (УЗИ) при ННСПС выявляет фокальные утолщения нервов (увеличение площади поперечного сечения) только в местах анатомических сужений, что соответствует клинической картине туннельных синдромов, снижение эхогенности нерва на этом участке. Эхосигнал здорового нерва содержит гиперэхогенную область (эпинеурий, перинеурий) и гипозэхогенную область (фасцикулы). При компрессии нервы могут становиться гипозэхогенными (воспаление или отек). О ННСПС необходимо помнить, когда фокальные изменения в местах анатомических туннелей наблюдаются более чем в двух нервах при отсутствии других предрасполагающих к этому факторов (длительная иммобилизация, травма, сахарный диабет и др.) [18–21].

При *генетическом обследовании* у большинства пациентов с ННСПС обнаруживается гетерозиготная

делеция на хромосоме 17p11.2, в которой находится ген периферического миелинового белка 22 (PMP22) [17, 22]. Данная мутация встречалась у 93,4 % пациентов с данным диагнозом [1, 23]. У других пациентов причиной могут быть малые мутации PMP22 (4,0 %), гетерозиготные грубые делеции PMP22 (0,6 %) и сложные перестройки PMP22 (0,1 %). Было зарегистрировано 38 видов малых мутаций PMP22, связанных с ННСПС, включая миссенс-мутации, нонсенс-мутации, мутации делеции оснований, мутации вставки оснований и мутации сдвига рамки считывания [1, 2].

Динамика заболевания и тактика ведения. Большинство пациентов (87 %) могут полностью клинически восстановиться до нормы после острого приступа во время дебюта заболевания [1], однако в дальнейшем при повторных невропатиях скорость восстановления снижается [2]. Есть сообщения о хорошем эффекте комбинации высокодозной витаминотерапии группы В и обучения нейроортопедическому режиму с избеганием возможных компрессий в типичных местах. При значимой невропатии и затянувшемся периоде восстановления рассматривают вопрос оперативного лечения [2].

Клинический случай

Приводим собственное клиническое наблюдение. Больной Б., 21 год, обратился в клинику города Казани в ноябре 2024 г. с жалобами на онемение и слабость в мизинце левой руки. Данные жалобы возникли за две недели до обращения. Пациент работает программистом, много времени проводил за компьютером и по работе, и во время отдыха. Также часто посещал тренажерный зал. С подросткового возраста периодически возникали онемения в руках и ногах после длительного нахождения конечностей в одной позе, затем самостоятельно проходили в течение нескольких минут. Ранее обследования у невролога не проходил.

Из анамнеза жизни: хронических заболеваний и операций не было. В семейном анамнезе у матери, которой 48 лет, несколько последних лет беспокоят преходящие онемения первых трех пальцев правой кисти; обследование не проходила.

В соматическом статусе отклонений от физиологической нормы не выявлено. Кожные покровы и видимые слизистые физиологической окраски, отеков нет, венозный рисунок не усилен; индекс массы тела 21,5 кг/м²; походка без изменений.

В неврологическом статусе общемозговых и менингеальных симптомов не выявлено; координаторная сфера без патологии; иннервация черепными нервами в норме; мышечный тонус и сухожильные рефлексы в норме, без разницы сторон; сила в сгибателях мизинца левой кисти снижена до 4 баллов, в остальных мышечных группах сила в норме и соответствует 5 баллам; гипестезия и гипоалгезия в мизинце и медиальной части безымянного пальца левой кисти, нарушение глубокой чувствительности в мизинце левой кисти. В клинических и биохимических анализах отклонений от нормы не обнаружено.

Выставлен предварительный диагноз – компрессионная невропатия локтевого нерва слева, и пациент был направлен на дообследование.

По данным стимуляционной ЭМГ верхних конечностей выявлены признаки двусторонней сенсорно-моторной невропатии срединных нервов с локальной демиелинизацией моторных волокон в области локтевого сгиба справа и двусторонней локальной демиелинизацией сенсорных волокон в области карпального канала; двусторонней сенсорно-моторной невропатии локтевых нервов с грубой локальной демиелинизацией моторных волокон в области кубитального канала.

Наличие множественных участков компримирования исследованных нервов верхних конечностей способствовало проведению стимуляционной ЭМГ нижних конечностей, результаты которой свидетельствуют о двусторонней сенсорно-моторной невропатии малоберцовых нервов с локальной демиелинизацией моторных волокон в области фибулярного канала; двусторонней сенсорно-моторной невропатией большеберцовых нервов с блоком проведения в области подколенной ямки.

Проведенное исследование выявило компрессию исследованных нервов в их типичных местах, что предположило диагноз: наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления.

Предположение о наследственной невропатии со склонностью к параличам от сдавления было подтверждено и данными УЗИ нервов верхних конечностей (рис. 1 и 2, табл.):

- УЗ-признаки двустороннего сдавления срединного нерва в карпальном канале (умеренно с двух сторон); факторы, способствующие сдавлению: теносиновит сухожилий сгибателей пальцев;
- УЗ-признаки двустороннего сдавления срединного нерва под апоневрозом двуглавой мышцы;
- УЗ-признаки двустороннего сдавления локтевого нерва в кубитальном канале (выражено с обеих сторон); факторы, способствующие сдавлению: подвывих локтевого нерва;
- УЗ-признаки двустороннего сдавления лучевого нерва в канале супинатора и в области спиральной борозды (незначительно).



Учитывая множественные туннельные синдромы по данным стимуляционной ЭМГ и УЗИ нервов, рекомендовано провести анализ на ген RMP22 для подтверждения диагноза. Генетическое исследование выявило делецию гена RMP22 (копий гена RMP22=1).

Проведенное исследование выявило компримирование исследованных нервов в их типичных местах, что подтверждает диагноз (G 60.0): наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления.

Пациенту был выставлен *диагноз*: наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления. Рекомендации содержали комплекс витаминов группы В внутримышечно стандартным курсом 10 инъекций, оптимизация рабочего места и нейроортопедический режим, исключающий компрессию нервов.

Через неделю симптомы перестали беспокоить, чувствительность и сила в мизинце полностью восстановились.

В сентябре 2025 г. было проведено повторное обследование пациента. Жалобы пациент не предъявлял. За прошедшие девять месяцев отмечал преходящие онемения в конечностях при неудачной позе. Однако

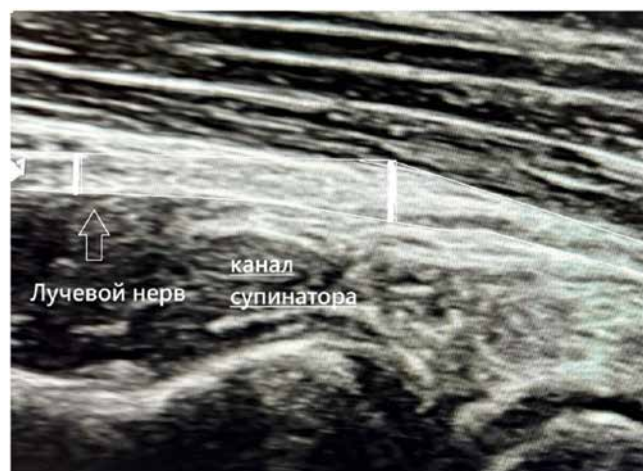


Рисунок 1. Ультразвуковое изображение лучевого нерва продольно на уровне локтевого сустава в В-режиме. УЗ-признаки фокального утолщения лучевого нерва проксимальнее вхождения в канал супинатора (справа проксимально, слева дистально)



Рисунок 2. Ультразвуковое изображение в В-режиме

Примечание. А – УЗ-исследование срединного нерва на уровне карпального канала (поперечно), снижение эхогенности и увеличение площади поперечного сечения нерва. Б – УЗ-исследование локтевого нерва на уровне кубитального канала (поперечно), снижение эхогенности и увеличение площади поперечного сечения нерва.

Таблица
УЗИ нервов пациента с ННСПС
(представленные данные площади поперечного сечения)

Нерв	Норма по A. Grimm [24]	Правая конечность		Левая конечность	
		2024 г.	2025 г.	2024 г.	2025 г.
Срединный нерв: карпальный канал апоневроз двуглавой мышцы	до 11,5 мм ² до 11,5 мм ²	14 мм ² 13 мм ²	14 мм ² 14 мм ²	15 мм ² 14 мм ²	14 мм ² 16 мм ²
Локтевой нерв: канал Гюйона кубитальный канал	до 6 мм ² до 11 мм ²	4 мм ² 24 мм ²	10 мм ² 24 мм ²	4 мм ² 30 мм ²	12 мм ² 16 мм ²
Лучевой нерв: спиральная борозда канал супинатора	до 10 мм ² до 10 мм ²	13 мм ² 14 мм ²	13 мм ² 14 мм ²	14 мм ² 14 мм ²	14 мм ² 16 мм ²
Большеберцовый нерв: тарзальный канал	до 10,5 мм ²	–	18 мм ²	–	20 мм ²
Малоберцовый нерв: фибулярный канал передний тарзальный канал	до 11,5 мм ² 3–8 мм ²	– –	18 мм ² 4 мм ²	– –	20 мм ² 4 мм ²

данные эпизоды возникали нечасто, поскольку пациент придерживался рекомендаций о нейроортопедическом режиме.

В неврологическом статусе сила во всех мышечных группах составила 5 баллов; поверхностная и глубокая чувствительность не нарушены. ЭМГ-исследование выявило множественные локальные демиелинизации в зоне типичной компрессии периферических нервов верхних и нижних конечностей.

Повторное УЗИ нервов верхних и нижних конечностей (сентябрь 2025 г.) выявило УЗ-признаки множественных туннельных синдромов (табл.):

- сдавление локтевого нерва на уровне кубитального канала и канала Гюйона с обеих сторон;
- сдавление срединного нерва на уровне карпального канала и под апоневрозом двуглавой мышцы плеча с обеих сторон;
- сдавление лучевого нерва на уровне спиральной борозды и канала супинатора с обеих сторон;
- сдавление малоберцового нерва на уровне фибулярного канала с обеих сторон;
- сдавление большеберцового нерва на уровне тарзального канала с обеих сторон.

Обсуждение

ННСПС является сложным для постановки диагнозом, в том числе из-за того, что сами пациенты преходящие туннельные синдромы считают нормой. Обследованный нами пациент испытывал симптомы повторных компрессионных невропатий с подросткового возраста, но был уверен, что это традиционная норма для всех. В связи с этим обратился к неврологу только при стойком сохранении симптомов в течение двух недель.

У пациента не возникало нейропатической боли, парестезий и других позитивных симптомов, которые часто сопровождают классические компрессионные невропатии. Все это сопоставимо с данными литературы и позволило заподозрить диагноз ННСПС.

На момент обращения дополнительные методы обследования (ЭМГ, УЗИ нервов) позволили получить данные

о множественных туннельных синдромах. Однако возраст пациента (21 год) и отсутствие соматических заболеваний шли вразрез с этими данными. Важно отметить расхождение данных клинического осмотра, УЗИ нервов и результатов ЭМГ-исследования при первом обследовании пациента. Клинически был выявлен один туннельный синдром (кубитальный канал слева), по данным ЭМГ – туннельные синдромы верхних и нижних конечностей, по результатам УЗИ нервов – десять туннельных синдромов (кубитальный и карпальный канал, лацертус-синдром, канал супинатора и спиральная борозда с обеих сторон).

Клинические наблюдения ННСПС, изложенные в литературе, чаще описывают 1–2 туннельных синдрома клинически и по данным ЭМГ-исследования. УЗИ описаний пациентов с ННСПС опубликовано мало. Представленный клинический случай демонстрирует, что результаты УЗИ могут показывать изменения в местах анатомических туннелей у пациентов с ННСПС и сопоставимы с данными ЭМГ.

Во время второго обследования пациента данные УЗИ и ЭМГ показали схожие изменения (множественные туннельные синдромы), что сильно расходилось с клинической картиной, – симптомы возникали кратковременно и редко. Таким образом, изменения по данным УЗИ нервов и ЭМГ-исследованию сохраняются в ремиссию.

Согласно повторному УЗИ нервов, благодаря нейроортопедическому режиму наблюдалось уменьшение площади поперечного сечения локтевого нерва в кубитальном канале слева, что соответствовало исчезновению симптомов компрессионной нейропатии. Однако это же исследование позволило выявить утолщение локтевого нерва в канале Гюйона с двух сторон, которое отсутствовало ранее. Во время повторного УЗИ нервов были обследованы нижние конечности, где обнаружили по два участка компрессии с обеих сторон (фибулярный канал, задний тарзальный канал). При этом в неврологическом статусе на момент повторного осмотра отклонений от нормы не наблюдалось.

Следует отметить, что, несмотря на отсутствие клинических признаков болезни спустя девять месяцев от первичного осмотра, наблюдалось увеличение количества туннелей по УЗИ-данным и негрубое нарастание патологических ЭМГ-изменений.

Заключение

Пациенты с ННСПС могут долгое время не обращаться к врачам в связи с преходящим характером первых симптомов. При этом раннее выявление заболевания и своевременное информирование пациента о необходимости соблюдения нейроортопедического режима позволяют дольше поддерживать сохранность нервов и работоспособность пациента.

УЗИ нервов продемонстрировало себя одним из опорных методов диагностики ННСПС наряду со стимуляционной ЭМГ. Поэтому у пациентов молодого возраста с безболевым формой компрессионной невропатии может быть целесообразным во время УЗ-исследования осмотреть другие места анатомических туннелей, даже в случае нормальных данных ЭМГ.

Выявление двух и более безболевых туннельных синдромов, в том числе по данным УЗИ и стимуляционной ЭМГ, у пациентов молодого возраста может служить показанием для назначения анализа на ген RMP22, а при его обнаружении – семейное генетическое обследование.

Список литературы / References

- Cao W, Huang S, Zhao H, et al. Clinical and molecular genetic characteristics of 24 families of hereditary neuropathy with liability to pressure palsy and literature review. *Zhong Nan Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban*. 2023 Oct 28; 48 (10): 1572–1582. English, Chinese. DOI: 10.11817/j.issn.1672-7347.2023.230116
- Chen L, Zhang H, Li C, et al. Literature review of clinical analysis of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *J. Neurol*. 2024 Dec 12; 272 (1): 41. DOI: 10.1007/s00415-024-12839-7
- Кушнир Г. М., Иошина Н. Н., Сушков С. А., Пономарева И. В. Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления: обзор литературы и описание собственных клинических наблюдений. *ТМБВ*. 2017; 20 (2): 153–160. Kushnir G. M., Ioshina N. N., Sushkov S. A., Ponomareva I. V. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: review of the literature and own clinical cases description. *TMBV*. 2017; 20 (2): 153–160. (In Russ.). URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/nasledstvennaya-nevropatiya-so-sklonnostyu-k-paralicham-ot-sdavleniya-obzor-literatury-i-opisanie-sobstvennyh-klinicheskikh-nablyudeniy> (дата обращения: 20.09.2025).
- Zhu G, et al. Tibial neuropathy, a rare manifestation of hereditary neuropathy with liability to pressure palsy: a case report. *Heliyon*. 2023; 9 (7): e18340. 10.1016/j.heliyon.2023.e18340
- van Paassen BW, van der Kooij AJ, van Spaendonck-Zwarts KY, et al. PMP22 related neuropathies: Charcot-Marie-Tooth disease type 1A and Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies. *Orphanet J. Rare Dis*. 2014 Mar 19; 9: 38. DOI: 10.1186/1750-1172-9-38
- Park JE, Noh SJ, Oh M, et al. Frequency of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies due to 17p11.2 deletion in a Korean newborn population. *Orphanet J. Rare Dis*. 2018 Mar 15; 13 (1): 40. DOI: 10.1186/s13023-018-0779-5
- Shields LB, Iyer VG, Zhang YP, Shields CB. Heterogeneous Presentation of Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsies: Clinical and Electrodiagnostic Findings in Three Patients. *Cureus*. 2022 Dec 7; 14 (12): e32296. DOI: 10.7759/cureus.32296
- Saurabh K, Ahmad R. An Unusual Case of Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy: A Diagnostic Challenge. *Cureus*. 2023 Jan 3; 15 (1): e33306. DOI: 10.7759/cureus.33306
- Manganelli F, Pisciotto C, Dubbioso R, et al. Electrophysiological comparison between males and females in ННПС. *Neurol Sci*. 2013 Aug; 34 (8): 1429–32. DOI: 10.1007/s10072-012-1258-8
- Полыникова А. К., Зиновьева О. Е., Солоха О. А., Мисуряева Е. В. Клиническое наблюдение случая наследственной невропатии со склонностью к параличам от сдавления. *Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика*. 2021; 13 (4): 116–122. Polynnikova A. K., Zinov'yeva O. E., Solokha O. A., Misyuryeva E. V. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: a case report. *Neurologiya, neiropsikhiatriya, psikhosomatika = Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics*. 2021; 13 (4): 116–122. (In Russ.). DOI: 10.14412/2074-2711-2021-4-116-122
- Марулина В. И., Князева О. В., Большакова Т. А. Клинический случай особой формы демиелинизирующей полиневропатии: наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления. *Вестник современной клинической медицины*. 2016; 9 (4): 97–100.

- Marulina V. I., Knyazeva O. V., Bolshakova T. A. 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)
- Saito Y, Motoyasu A, Tokumine J, et al. Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy and Vocal Cord Paralysis After Pulmonary Lobectomy: A Case Report. *A A Pract*. 2024 Feb 27; 18 (3): e01752. DOI: 10.1213/XAA.0000000000001752
- Luigetti M, Del Grande A, Conte A, et al. Clinical, neurophysiological and pathological findings of HHPC patients with 17p12 deletion: a single-centre experience. *J. Neurol. Sci*. 2014 Jun 15; 341 (1–2): 46–50. DOI: 10.1016/j.jns.2014.03.046
- Dubourg O, Mouton P, Brice A, et al. Guidelines for diagnosis of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neuromuscul Disord*. 2000 Mar; 10 (3): 206–8. DOI: 10.1016/S0960-8966 (99) 00103-0
- Karklinsky S, Kugler S, Bar-Yosef O, et al. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: Intrafamilial phenotypic variability and early childhood refusal to walk as the presenting symptom. *Ital. J. Pediatr*. 2022 Jun 3; 48 (1): 84. DOI: 10.1186/s13052-022-01280-z
- Гришина Д. А., Супонева Н. А. Нейрофизиологические дифференциально-диагностические маркеры при наследственной невропатии со склонностью к параличам от сдавления и хронической воспалительной демиелинизирующей полирадикулоневропатии. *Нервно-мышечные болезни*. 2023; 13 (1): 52–67. Grishina D. A., Suponeva N. A. Neurophysiological differential diagnostic markers in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies and chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy. *Neuromuscular Diseases*. 2023; 13 (1): 52–67. (In Russ.). DOI: 10.17650/2222-8721-2023-13-1-52-67
- Савицкая Н. Г., Никитин С. С., Иллариошкин С. Н., Клюшников С. А., Иванова-Смоленская И. А., Остафийчук А. В. Рецидивирующие компрессионные невропатии (клинико-электрофизиологический и молекулярно-генетический анализы). *Нервно-мышечные болезни*. 2011; 1: 41–45. Savitskaya N. G., Nikitin S. S., Illarioshkin S. N., et al. Clinico-neurophysiological and molecular-genetics analysis of recurrent compressive neuropathies. *Neuromuscular diseases*. 2011; 1: 41–45. (In Russ.). URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/rediviruyushchie-kompressionnye-nevropatii-kliniko-elektrofiziologicheskii-i-molekulyarno-geneticheskiy-analizy> (дата обращения: 20.09.2025).
- Bayrak AO, Bayrak IK, Battaloglu E, et al. Ultrasonographic findings in hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Neurol. Res*. 2015 Feb; 37 (2): 106–11. DOI: 10.1179/1743132814Y.0000000411
- Kim YJ, Kim DH. The Electrophysiologic and Ultrasonographic Change after Carpal Tunnel Release in a Patient with Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy. *Neurol. India*. 2020 Sep-Oct; 68 (5): 1232–1234. DOI: 10.4103/0028-3886.299164
- Hildebrand A, Schreiber F, Weber L, et al. Peripheral Nerve Ultrasound for the Differentiation between ALS, Inflammatory, and Hereditary Polyneuropathies. *Medicina (Kaunas)*. 2023 Jun 24; 59 (7): 1192. DOI: 10.3390/medicina59071192
- Goedee SH, Brekelmans GJ, van den Berg LH, Visser LH. Distinctive patterns of sonographic nerve enlargement in Charcot-Marie-Tooth type 1A and hereditary neuropathy with pressure palsies. *Clin. Neurophysiol*. 2015 Jul; 126 (7): 1413–20. DOI: 10.1016/j.clinph.2014.08.026
- Russo M, Laurá M, Polke JM, et al. Variable phenotypes are associated with PMP22 missense mutations. *Neuromuscul Disord*. 2011 Feb; 21 (2): 106–14. DOI: 10.1016/j.nmd.2010.11.011
- Осадчук Т. В., Румянцев В. В., Наумчик И. В. и др. Молекулярно-генетическая диагностика и клиническая характеристика наследственной невропатии с предрасположенностью к параличам от сдавления. *Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова*. 2016; 116 (1): 64–69. Asadchuk T. V., Rumiantseva N. V., Naumchik I. V., et al. Molecular genetic diagnosis and clinical features of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies in Belarusian patients S. S. Korsakov *Journal of Neurology and Psychiatry*. 2016; 116 (1): 64–69. (In Russ.). <https://doi.org/10.17116/jnevro20161161164-69>
- Grimm A, Axer H, Heiling B, Winter N. Nerve ultrasound normal values – Readjustment of the ultrasound pattern sum score UPSS. *Clin. Neurophysiol*. 2018 Jul; 129 (7): 1403–1409. DOI: 10.1016/j.clinph.2018.03.036

Статья поступила / Received 08.02.2026
Получена после рецензирования / Revised 18.02.26
Принята в печать / Accepted 20.02.26

Сведения об авторах

Девликамова Фарида Ильдусовна, д.м.н., профессор кафедры неврологии¹.
ORCID: 0000-0003-4411-7051
Сафина Диана Рустэмовна, к.м.н., доцент кафедры неврологии с курсами психиатрии, клинической психологии и медицинской генетики².
ORCID: 0000-0002-6466-4979

¹ КГМА – филиал ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Казань, Россия

² Институт фундаментальной медицины и биологии ФГАОУ ВО «Казанский федеральный университет», Казань, Россия

Автор для переписки: Девликамова Фарида Ильдусовна,
E-mail: fdevlikamova@mail.ru

About authors

Devlikamova Farida I., Dr Med Sci (habil.), professor at Dept of Neurology¹.
ORCID: 0000-0003-4411-7051
Safina Diana R., PhD Med Sci, associate professor at Dept of Neurology with Courses in Psychiatry, Clinical Psychology, and Medical Genetics².
ORCID: 0000-0002-6466-4979

¹ Kazan State Medical Academy – branch of Russian medical Academy of continuing professional education, Kazan, Russia

² Institute of Fundamental Medicine and Biology at Kazan Federal University, Kazan, Russia

Corresponding author: Devlikamova Farida I. E-mail: fdevlikamova@mail.ru

Для цитирования: Девликамова Ф. И., Сафина Д. Р. Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления: обзор литературы и описание клинического случая. *Медицинский алфавит*. 2026; (2): 37–41. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2026-2-37-41>

For citation: Devlikamova F. I., Safina D. R. Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: literature review and clinical case report. *Medical alphabet*. 2026; (2): 37–41. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2026-2-37-41>