



УДК 616.832.-004.2-079.4

**А.В. БОРОДИН**

Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского, 129110, г. Москва, ул. Щепкина, д. 61/2, 10 корпус

## Дифференциальная диагностика рассеянного склероза

**Бородин Александр Валерьевич** — врач-невролог отделения неврологии, тел. +7-909-699-87-11, e-mail: borodinonav@yandex.ru, ORCID ID: 000-0002-8439-7783

*Рассеянный склероз является одним из частых неврологических заболеваниями. На МРТ головного мозга выявляются очаги демиелинизации в белом веществе. Однако, аналогичная картина МРТ может быть и при других заболеваниях, в том числе наследственных.*

**Цель** — оценить удельный вес ошибочной диагностики рассеянного склероза и структуру выявляемой патологии.

**Материал и методы.** 19 случаев госпитализации больных, поступивших в неврологическое отделение с диагнозом рассеянный склероз. 6 больных рассеянным склерозом, которым первоначально был установлен другой диагноз, и 16 больных, направленных в медико-генетическую лабораторию ГБУЗ МО МОНКИ с диагнозом рассеянный склероз. Больным проводилось молекулярно-генетическое исследование, определение лактата для исключения наследственных заболеваний, исследование антител к боррелиозу, антител к фосфолипидам для исключения заболеваний, которые могут имитировать рассеянный склероз.

**Результаты.** Среди 19 больных, госпитализированных в неврологическое отделение с предполагаемым диагнозом рассеянный склероз в трех случаях (15,8%) диагноз был изменен (в 1 случае был установлен диагноз синдром Хакима — Адамса, в 1 — хроническая гипертензионная энцефалопатия и в 1 энцефалопатия). В 6 случаях, наоборот, больным, которым первоначально были установлены другие диагнозы (объемное образование грудного отдела спинного мозга, люмбоишиалгия, острое нарушение мозгового кровообращения, энцефалопатия, миелополиневропатия, миелопатия, нейродегенеративное заболевание), при выписке диагностировали рассеянный склероз. В медико-генетической лаборатории из 16 больных в 4 случаях (25%) диагноз заболевания был изменен. У 3 трех диагностирована наследственная патология (18,8%) (синдром SANDO, лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного и спинного мозга и повышенным содержанием лактата при спектроскопии, синдром CADASIL). У 1 больной диагностирована токсическая энцефалопатия в результате отравления угарным газом.

**Обсуждение.** Проведенное исследование показало, что у 1/5 больных с первоначальным диагнозом рассеянный склероз при дополнительном исследовании выявляется другая патология, в том числе наследственные заболевания не требующая назначения дорогостоящей иммуномодулирующей терапией.

**Заключение.** В России впервые определена доля неправильных диагнозов у больных рассеянным склерозом. Среди больных с предполагаемым диагнозом рассеянный склероз в 11,4% случаев диагностированы наследственные заболевания.

**Ключевые слова:** рассеянный склероз, митохондриальные болезни, синдром SANDO, CADASIL.

DOI: 10.32000/2072-1757-2018-10-59-63

(Для цитирования: Бородин А.В. Дифференциальная диагностика рассеянного склероза. 2018. Том 16, № 10, С. 59–63)

**A.V. BORODIN**

Moscow Regional Research and Scientific Clinical Institute named after M.F. Vladimirovsky, 61/2 Schepkin Stt., buld. 10, Moscow, Russian Federation, 129110

## Differential diagnostics of multiple sclerosis

**Borodin A.V.** — Neurologist of the Department of Neurology, tel. +7-909-699-87-11, e-mail: borodinonav@yandex.ru, ORCID ID: 000-0002-8439-7783

*Multiple sclerosis is one of the common neurological diseases. The MRI of the brain revealed foci of demyelination in the white matter. However, a similar picture of the MRI may happen in course of other diseases, including hereditary.*

**Objective** — to assess the proportion of misdiagnosis of multiple sclerosis and the structure of the detected pathology.

**Material and methods.** 19 cases of hospitalization of patients admitted to the Department of Neurology with a diagnosis of multiple sclerosis. 6 patients with multiple sclerosis, who originally had another diagnosis, and 16 patients referred to the medical-genetic laboratory of Moscow Regional Scientific and Research Clinical Institute named after M.F. Vladimirov with a diagnosis of multiple sclerosis. Patients underwent molecular genetic research, the determination of lactate to exclude hereditary diseases, the study of antibodies to borreliosis, antibodies to phospholipids to exclude diseases that can imitate multiple sclerosis.

**Results.** Among 19 patients hospitalized in the Department of Neurology with a presumptive diagnosis of multiple sclerosis in three cases (15.8%), the diagnosis was changed (in 1 case the diagnosis was Khakim — Adams syndrome, in 1 — chronic hypertensive encephalopathy and in one more — encephalopathy). In 6 cases, on the contrary, patients who initially had other diagnoses (volume formation of the thoracic spinal cord, lumbar sciatica, acute cerebrovascular accident, encephalopathy, myeloploneuropathy, myelopathy, neurodegenerative disease) were diagnosed with multiple sclerosis on discharge. In the medicogenetic laboratory 4 of 16 patients (25%) had the changed diagnosis. Hereditary pathology was diagnosed in 3 patients (18.8%) (SANDO syndrome, leukoencephalopathy with involvement of the brain and spinal cord stem and elevated lactate content during spectroscopy, CADASIL syndrome). One patient was diagnosed with toxic encephalopathy as a result of carbon monoxide poisoning.

**Discussion.** The study showed that in 1/5 of the patients with the initial diagnosis of multiple sclerosis with additional research revealed another pathology, including hereditary diseases that do not require the use of expensive immunomodulatory therapy.

**Conclusion.** The proportion of incorrect diagnoses in patients with multiple sclerosis was determined for the first time in Russia. Multiple sclerosis in 11.4% of cases is diagnosed with hereditary diseases among patients with a presumptive diagnosis.

**Key words:** multiple sclerosis, mitochondrial diseases, SANDO syndrome, CADASIL syndrome.

(For citation: Borodin A.V. Differential diagnostics of multiple sclerosis. Practical Medicine. 2018. Vol. 16, no. 10, P. 59–63)

## Введение

Рассеянный склероз является одним из частых неврологических заболеваний. На МРТ головного мозга выявляются очаги демиелинизации в белом веществе. Однако, аналогичная картина МРТ может быть и при других заболеваниях, в том числе наследственных. Неэффективность иммуномодулирующей терапии позволяет предположить другую причину изменения белого вещества головного мозга у больных, которым был диагностирован рассеянный склероз. Это могут быть инфекции – боррелиоз, другая аутоиммунная патология – антифосфолипидный синдром, синдром Девика. У детей, перенесших неонатальную ишемию, также выявляются очаги в белом веществе головного мозга. Возможно поражением белого вещества головного мозга при наследственной митохондриальной патологии — MELAS (миопатия, энцефалопатия, молочнокислый ацидоз, инсультоподобные состояния), синдром SANDO, лейкоэнцефалопатию с вовлечением ствола головного и спинного мозга и повышенным содержанием лактата при спектроскопии, синдром Лебера (митохондриальная наследственная невропатия зрительных нервов) [1]. Синдром SANDO — относится к группе митохондриальных болезней и проявляется сенсорной атаксией, невропатией, дизартрией и офтальмопарезом (Gati I. et al., 2011) [2]. Очаги в белом веществе головного мозга могут быть при лейкодистрофии. Для наследственного синдрома CADASIL (C (cerebral) — церебральная, A (autosomal) — аутосомная, D (dominant) — доминантная, A (arteriopathy) — артериопатия, S (subcortical) — субкортикальный, I (infarcts) — инфаркты) также характерно изменение белого вещества головного мозга [3]. При

миотонической дистрофии также можно выявить поражение белого вещества головного мозга [4–13]. Очаги в белом веществе головного мозга наблюдаются при болезни Фабри у носительниц гена болезни. Они обусловлены поражением сосудов головного мозга в результате отложения в них патологического субстрата [14]. Поражение белого вещества головного мозга может быть при боррелиозе, бруцеллезе, цистицеркозе, эхинококкозе, поражении головного мозга нейротрофическими вирусами, сифилисом, листериозом, при дефиците витамина B12 (фуникулярный миелоз). При фуникулярном миелозе развивается демиелинизация задних и боковых столбов спинного мозга. Поражение белого вещества головного мозга также развивается при саркоидозе, системной красной волчанке, склеродермии, гистиоцитозе. Токсические вещества (при отравлении тяжелыми металлами, изониазидом и другими противотуберкулезными препаратами) вызывают поражение белого вещества головного мозга. Очаги в белом веществе головного мозга могут быть при тромбофилии, первичных или метастатических опухолях головного мозга, при сосудистых лакунарных инфарктах. Очаги в белом веществе головного мозга могут быть при таких аутоиммунных заболеваниях, как антифосфолипидный синдром (невоспалительная тромботическая васкулопатия с поражением сосуда любого калибра и локализации или появлением в крови антифосфолипидных антител) [15], оптикомиелите Девика. В дебюте рассеянного склероза возможен неврит зрительных нервов. Однако, при диагностике рассеянного склероза следует учитывать, что существует значительное число наследственных форм атрофии зрительных нервов.



**Цель работы** — оценить удельный вес ошибочной диагностики рассеянного склероза и структуру выявляемой патологии.

#### Материал и методы

Проведен анализ результатов обследования 19 больных, поступивших в неврологическое отделение с диагнозом рассеянный склероз: 6 больных рассеянным склерозом, которым первоначально был установлен другой диагноз, и 16 больных, направленных в медико-генетическую лабораторию ГБУЗ МО МОНИКИ с диагнозом рассеянный склероз. Больным проводилось молекулярно-генетическое исследование в медико-генетическом научном центре, определении лактата для исключения наследственных заболеваний, исследование антител к боррелиозу для исключения инфекционной патологии, антител к фосфолипидам для исключения антифосфолипидного синдрома, которые могут имитировать рассеянный склероз.

#### Результаты

После обследования 19 случаев больных, которым предполагали диагноз рассеянный склероз при поступлении в неврологическое отделение ГБУЗМО МОНИКИ, у трех больных диагноз был изменен. В одном случае был установлен диагноз синдром Хакима — Адамса, в одном — хроническая гипертензионная энцефалопатия и в одном — энцефалопатия. Таким образом, в 15,8% в результате обследования в неврологическом отделении ГБУЗ МО МОНИКИ был исключен диагноз рассеянный склероз. В 6 случаях, наоборот, больным, которым первоначально были установлены другие диагнозы, при выписке из неврологического отделения диагностировали рассеянный склероз. Первоначально у этих больных предполагались диагнозы: объемное образование грудного отдела спинного мозга, люмбоишиалгия, острое нарушение мозгового кровообращения, энцефалопатия, миелопатия, миелопатия, нейродегенеративное заболевание. В медико-генетическую лабораторию ГБУЗ МО МОНИКИ было направлено 16 больных, которым первоначально был установлен диагноз рассеянный склероз. Всем больным уже было проведено МРТ головного мозга и выявлены очаги в белом веществе головного мозга. В результате обследования в четырех случаях (25%) диагноз заболевания был изменен. У трех больных диагностирована наследственная патология (18,8%). В двух случаях выявлены наследственные митохондриальные заболевания. У одной больной диагностировали синдром SANDO. В одном случае — лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного и спинного мозга и повышенным содержанием лактата при спектроскопии. Также было выявлено наследственное заболевание немитохондриальной этиологии — синдром CADASIL. У одной больной диагностирована токсическая энцефалопатия в результате отравления угарным газом.

Таким образом, по данным обращаемости в медико-генетическую лабораторию в 25% случаев диагноз рассеянный склероз был исключен. Среди больных с первоначальным диагнозом рассеянный склероз в 18,8% выявлена наследственная патология. У двух из трех больных с диагностированными наследственными заболеваниями была выявлена митохондриальная патология. В целом в обеих группах обследуемых больных (в неврологическом отделении и медико-генетической лаборатории ГБУЗ МО МОНИКИ) из 35 больных с предполагаемым диагнозом рассеянный склероз в 7 случаях диагноз был

изменен. Следовательно, в 20% случаев рассеянный склероз диагностируется неправильно. В 11,4% случаев у этих больных причиной заболевания является наследственная патология.

**Приводим клинические наблюдения.** Больная 27 лет. Жалобы на онемение левой половины лица, подергивания левого века, головные боли, головокружение, снижение памяти, раздражительность. Симптомы заболевания появились с рождения. Родилась с нормальным весом — 3350 г, в раннем детстве постоянно кричала. С рождения отмечается косоглазие. Развитие до 1 года проходило согласно возрастным нормам. Никогда самостоятельно не ходила, только с поддержкой. В последние 1,5 года отмечает снижение памяти, непостоянное онемение левой половины лица. Обострений заболевания не было. На глазном дне — частичная атрофия дисков зрительных нервов. На МРТ головного мозга в белом веществе — множественные очаги с перифокальной инфильтрацией размером от 0,2 до 0,9 см. Неврологом был диагностирован рассеянный склероз, и пациентка была направлена в центр рассеянного склероза в ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского. Учитывая первично прогрессирующее течение болезни, ранний дебют заболевания невролог центра рассеянного склероза направил больную в медико-генетическую лабораторию для исключения наследственной патологии. При осмотре — ограничение движения левого глазного яблока вправо. Ахилловы рефлексы не вызываются, тремор рук. В позе Ромберга неустойчива, при закрывании глаз падает, при выполнении пальценосовой пробы промахивается. Чувствительность не нарушена, хотя вибрацию камертона в пальцах левой стопы ощущает слабее. Походка атактическая. Глюкоза в крови до еды 6,9 ммоль/л, после еды — 10,7. При цитохимическом исследовании лимфоцитов крови отмечалось повышение активности сукцинатдегидрогеназы и снижение активности  $\alpha$ -глицерофосфатдегидрогеназы и глутаматдегидрогеназы. Не выявлены антитела к фосфолипидам и боррелиозу. Уровень  $V_{12}$  и фолиевой кислоты в крови не изменен. При ДНК-диагностике выявлена мутация в гене POLG. Диагностирован синдром SANDO. Больной назначен нобен и карницетин. Отмечена стабилизация течения болезни.

Таким образом, в данном наблюдении приводится случай, при котором на МРТ головного мозга выявляются множественные очаги с перифокальной инфильтрацией. Изменения на МРТ такие же, как и при рассеянном склерозе. Даже выявлена перифокальная инфильтрация. При рассеянном склерозе возможно первичное прогрессирование болезни. Поэтому невролог района, в котором проживает больная диагностировал рассеянный склероз.

Известно, что рассеянный склероз с первично прогрессирующим течением плохо или вообще не поддается лечению иммуномодулирующей терапией. Вероятно, среди этих больных имеются пациенты с митохондриальной патологией, к которой относится синдром SANDO, диагностируемый у описываемой пациентки.

**Приводим второе наблюдение.** Больная 30 лет жаловалась на шаткость, легкий тремор пальцев рук, императивные позывы на низ, постоянную головную боль, чувство стягивания лица после умывания. Больная с 26 лет. Заболевание медленно прогрессировало, бострений не было. На МРТ — зоны лейкодистрофии в обеих гемисферах. При контрастировании гадолинием очаги контраст не накапливали. Невролог по месту жительства пациентки диагностировал рассеянный склероз. Больная была направле-



на в центр рассеянного склероза в ГБУЗМО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского. Учитывая отсутствие обострений в течении болезни, не смотря на то, что клиническая картина напоминает рассеянный склероз, больная была направлена в медико-генетическую лабораторию для исключения наследственной патологии. В неврологическом статусе сухожильные рефлексы снижены, сила подвздошно-поясничной мышцы 4 балла. Двусторонний рефлекс Бабинского. Вибрационная чувствительность в пальцах стоп ощущается в течение 3 секунд справа, слева отсутствовала. В позе Ромберга при закрывании глаз падала. Пальце-носовую пробу выполняла с легким промахиванием справа. Лактат в крови до еды составлял 2,0 ммоль/л, после еды – 2,8. Установлено снижение в лимфоцитах крови активности сукцинатдегидрогеназы,  $\alpha$ -глицерофосфатдегидрогеназы и глутаматдегидрогеназы. Таким образом, выявлено снижение активности ферментов, участвующих в дыхательной цепи митохондрий, жировом обмене, обмене аминокислот. Отмечено характерное для митохондриальной патологии увеличение лактата в крови после нагрузки углеводами. В биохимической лаборатории под руководством Е.Ю. Захаровой в медико-генетическом научном центре проведена ДНК-диагностика. Выявлена мутация гена DARS в компаунд-гетерозиготном состоянии, характерная для митохондриального наследственного заболевания — лейкоэнцефалопатии с вовлечением ствола головного и спинного мозга и повышенным содержанием лактата при спектроскопии. Больной назначена энерготропная терапия: идебенон в дозе 90 мг в сутки (до 16.00) и карнитин по две капсулы 2 раза в сутки. Через месяц вибрационная чувствительность в пальцах стоп улучшилась. Следовательно, в данном наблюдении представлена пациентка с характерными для рассеянного склероза жалобами. На МРТ головного мозга выявлено изменение белого вещества, как при рассеянном склерозе. Тем не менее, с помощью молекулярной диагностики было выявлено наследственное митохондриальное заболевание с положительным эффектом от энерготропной терапии. Этот пример показывает, что при диагностике рассеянного склероза необходимо исключать имитирующие его митохондриальные наследственные болезни, при которых не назначают дорогостоящую иммуномодулирующую терапию. Особенно это касается первично прогрессирующего течения болезни.

**Приводим третье наблюдение.** Больной 50 лет жаловался на слабость в левых конечностях, иногда легкое головокружение. В горячей ванне отмечал ухудшение самочувствия. Заболел с 45 лет, когда внезапно утром появилась слабость в левых конечностях. Самостоятельно все прошло. Через 3 года был повторный эпизод слабости в левых конечностях. На МРТ головного мозга — множественное очаговое поражение вещества головного мозга по типу лейкоареоза. Был диагностирован рассеянный склероз. Получал солумедрол с улучшением. Затем был эпизод онемения левых конечностей. После проведения рентгенографии легких был диагностирован саркоидоз. Принимал преднизолон с положительной динамикой, определяемой по КТ легких. У брата был диагностирован рассеянный склероз. В неврологическом статусе реакция зрачков на свет живая, сухожильные рефлексы слева выше. Клонус левой стопы. Чувствительность, координация не нарушены. В позе Ромберга устойчив. Методом прямого автоматического секвенирования в биохимической лаборатории медико-генетического научного

центра проведен анализ на частые мутации в гене NOTCH, ответственном за возникновение синдрома CADASIL. Выявлена мутация с. 544>C>T.p.Arg182Cys в гетерозиготном состоянии, описанная в базе данных по мутациям HGMD (CM961044). Диагностирован синдром CADASIL. Саркоидоз.

Таким образом, представлен клинический случай с картиной рассеянного склероза. На МРТ головного мозга выявлены изменения, типичные этого заболевания. Тем более у родного брата был диагностирован рассеянный склероз. У пациента было отмечено положительное влияние иммуносупрессивной терапии. Однако, все эти симптомы маскировали два других заболевания — саркоидоз и наследственный синдром CADASIL.

Этот пример показывает, что даже при ремиттирующем течении болезни с типичными для рассеянного склероза очагами в белом веществе головного мозга причиной болезни может быть не рассеянный склероз, а системное воспалительное заболевание с неизвестной этиологией — саркоидоз в сочетании с наследственным заболеванием с поражением сосудов мозга (CADASIL). Данному пациенту не показаны дорогостоящие иммуномодулирующие препараты, назначаемые больным с рассеянным склерозом.

**Приводим четвертое наблюдение.** Больная 24 лет жаловалась на сильную утомляемость, тошноту и рвоту с утра при посещении ванной комнаты. Отмечала эпизоды потери сознания, периодические боли в правом глазном яблоке, нарушение памяти. Заболела 7 лет назад, когда на фоне эмоционального стресса была потеря сознания в течение нескольких секунд. В последующем через 5 лет это состояние повторилось. Через один год при попытке встать из ванны была тошнота, потеря сознания. Через 4 часа родственниками была перенесена из ванны в комнату. Артериальное давление было нормальным, но пульс учащенным. В течение 10 дней было нарушение речи. Через 1 месяц после того, как приняла ванну появилось головокружение, тошнота, упала. Через 30 минут пришла в сознание в постели, куда ее перенесли из ванны. При дополнительном опросе больная сообщила, что в ванной комнате находилась колонка отопления. Ванну принимала 1-2 раза в неделю. На МРТ с контрастированием гадолинием в белом веществе головного мозга выявлены симметричные очаги без накопления контраста, симметричное поражение бледных шаров. Учитывая поражение белого вещества головного мозга на МРТ неврологом был диагностирован рассеянный склероз. Больная была направлена в центр рассеянного склероза в ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского. Учитывая дополнительные симптомы, не вполне характерные для рассеянного склероза (потеря сознания, тошнота, рвота), больная была направлена для уточнения диагноза в медико-генетическую лабораторию. При осмотре выявлен легкий нистагм при крайних отведениях глазных яблок. Сухожильные рефлексы оживлены. Чувствительность, координация не нарушены. Антитела к боррелиозу и фосфолипидам отсутствовали. Церулоплазмин в пределах нормы. Медь в суточной моче не повышена. Учитывая то, что приступы потери сознания возникали в ванной комнате, отапливаемой бытовым газом, наличие тошноты и рвоты при посещении ванной комнаты диагностирована токсическая энцефалопатия. Данный пример показывает, что наличие очагов в головном мозге может быть проявлением токсического поражения мозга. Детальный сбор анамнеза позволил выявить взаимосвязь клинической симптоматики и контактом с токсическим веществом.



Следовательно, даже при ремитирующем течении заболевания и наличии очагов в белом веществе головного мозга при диагностике рассеянного склероза следует исключать другие причины болезни, в том числе токсическое поражение головного мозга.

### Обсуждение

Проанализированы результаты обследования и уточнения диагноза в случаях, когда первоначально предполагался диагноз рассеянный склероз. Также были изучены случаи, когда диагноз рассеянный склероз был установлен после обследования больных с другими направляемыми диагнозами. В общей группе больных из 35 человек диагноз рассеянный склероз был исключен в 7 случаях, что составило 20%. То есть у каждого пятого больного с поражением белого вещества головного мозга причиной болезни является не рассеянный склероз, при котором назначают дорогостоящую иммуномодулирующую терапию, а другие заболевания, при которых эта терапия не показана. Наследственные заболевания, как причина поражения белого вещества головного мозга, выявлены в 8,6%, ненаследственные — в 11,4%. Среди наследственных заболеваний диагностированы болезни и синдром CADASIL. Полученные данные свидетельствуют о необходимости исключения наследственной патологии у больных с поражением белого вещества головного мозга, чтобы пациентам не назначали дорогостоящие иммуномодулирующие препараты, не эффективные при наследственных заболеваниях. Особое внимание надо уделять диагностике митохондриальных заболеваний при поражении белого вещества головного мозга. Trojano M. и соавт (2001)[16] сообщили о том, что в Италии 5-10% случаев неправильно диагностируется рассеянный склероз. То есть у каждого 20-го больного, у которого диагностировали рассеянный склероз, в действительности было другое заболевание. Следовательно, в нашей выборке в популяции Московской области неправильный диагноз рассеянный склероз устанавливали более часто, чем в Италии. Среди наших пациентов в 2-х из трех случаев диагноза наследственного заболевания причиной его была митохондриальная патология. Митохондриальные болезни — это заболевания, обусловленные нарушением функции митохондрий. Митохондрии представляют собой цитоплазматические органеллы, которые участвуют во всех видах обмена веществ в клетке. Их называют «энергетическими станциями» клетки. В митохондриях осуществляются важнейшие метаболические процессы, в том числе окислительное фосфорилирование, обеспечивающее продукцию энергии в виде молекул аденозинтрифосфата.

Вероятно, больные с очагами в белом веществе головного мозга являются группой риска по наследственной митохондриальной патологии и при медленно прогрессирующем течении болезни следует проводить дифференциальный диагноз с этой патологией. Возможно, что некоторые пациенты, включенные в группу первично прогрессирующей формы рассеянного склероза, имеют другую патологию и этим можно объяснить неэффективность лечения иммуномодулирующими препаратами.

Таким образом, диагностика рассеянного склероза представляет сложности для неврологов. Под маской этого заболевания находятся другие болезни, в том числе наследственная патология и другие ненаследственные болезни, особенно при первично прогрессирующем течении болезни. Выделение этой патологии среди больных с поражением белого вещества головного мозга имеет большое значение, так как

в этом случае не требуется использование дорогостоящей иммуномодулирующей терапии. Выявление митохондриальной наследственной патологии имеет большое значение, так как энерготропная терапия может вызвать улучшение и стабилизацию течения болезни.

В данной публикации впервые в России определена доля уточнений диагнозов у больных с первоначально диагностированным рассеянным склерозом. Показано, что рассеянный склероз имитируют митохондриальные болезни, системное воспалительное заболевание с неизвестной этиологией — саркоидоз, наследственное заболевание с поражением сосудов мозга CADASIL, токсическое поражение головного мозга бытовым газом.

### Заключение

Таким образом, среди больных, имеющих очаги в белом веществе головного мозга (по данным МРТ) и первоначально установленным диагнозом рассеянный склероз в 11,4% выявлена наследственная патология. Особое внимание следует уделять первично прогрессирующим формам рассеянного склероза при проведении дифференциальной диагностики с наследственными заболеваниями.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Ashrafi M., Tavasoli A. Mitochondrial Disorders: Clinical, Pathologic and Genetic Classification // *Iran J. Child Neurol.* — 201. — Vol.3, №7: 4 Suppl. — P. 1-5-7.
2. Gati I., Danielsson O., Jonasson J., Landtblom A. Sensory ataxic neuropathy with dysarthria/dysphagia and ophthalmoplegia (SANDO). Two case reports // *Acta Myol.* — 2011. — Vol. 30, №3. — P. 188-190.
3. Suda S., Okubo S., Ueda M., et al. A Japanese CADASIL kindred with a novel two-base NOTCH3 mutation // *Eur. J. Neurol.* — 2016. — Vol. 23, №5. — P. 32-4.
4. Conforti R., de Cristofaro M., Cristofano A., et al. Brain MRI abnormalities in the adult form of myotonic dystrophy type 1: A longitudinal case series study // *Neuroradiol. J.* — 2016. — Vol. 29, №1. — P. 36-45.
5. Minnerop M., Weber B., Schoene-Bake J.C., et al. The brain in myotonic dystrophy 1 and 2: evidence for a predominant white matter disease // *Brain.* — 2011. — Vol. 34, Pt 12. — P. 3527-43.
6. Liu L., Liu H.M., Liu Z.J., et al. Myotonic dystrophy type 1 associated with white matter hyperintense lesions: clinic, imaging, and genetic analysis // *Chin. Med. J. (Engl.)*. — 2015. — Vol. 128, №10. — P. 1412-4.
7. Takado Y., Terajima K., Ohkubo M., et al. Diffuse brain abnormalities in myotonic dystrophy type 1 detected by 3.0 T proton magnetic resonance spectroscopy // *Eur. Neurol.* — 2015. — Vol. 73, №3-4. — P. 247-56.
8. Toth A., Lovadi E., Komoly S., et al. Cortical involvement during myotonia in myotonic dystrophy: an MRI // *Acta Neurol. Scand.* — 2015. — Vol. 132, №1. — P. 65-72.
9. Caixeta L.F., Reis G.S., Vilela A.C. Anterior temporal white matter lesions in adult-form myotonic dystrophy type 1 // *Arq. Neuropsiquiatr.* — 2014. — Vol. 72, №11. — P.895.
10. Renard D., Taieb G. White matter lesions in myotonic dystrophy type 1 co-locate with dilated perivascular spaces // *Clin. Neurol. Neurosurg.* — 2014. — Vol. 126, №93-5.
11. Franc D.T., Muetzel R.L., Robinson P.R., et al. Cerebral and muscle MRI abnormalities in myotonic dystrophy // *Neuromuscul. Disord.* — 2012. — Vol. 22, №6. — P. 483-91.
12. Wozniak J.R., Mueller B.A., Ward E.E., et al. White matter abnormalities and neurocognitive correlates in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1: a diffusion tensor imaging study // *Neuromuscul Disord.* — 2011. — Vol. 21, №2. — P. 89-96.
13. Магжанов Р.В., Сайфуллина Е.В., Мухаметова Р.Р., Мухамедрахимов Р.Р. Случай ошибочной диагностики рассеянного склероза в семье с митохондриальной дистрофией // *Неврологический вестник.* — 2010. — Т. XLII, №4. — С. 91-93.
14. Reisin R.C., Romero C., Marchesoni C., et al. Brain MRI findings in patients with Fabry disease // *J. Neurol. Sci.* — 2011. — Vol. 305, №1-2. — P. 41-4.
15. Fialová L. Avidity of antiphospholipid antibodies — our current knowledge // *Epidemiol Mikrobiol Immunol.* — 2014. — Vol. 63, №3. — P. 221-5.
16. Trojano M., Paolicelli D. The differential diagnosis of multiple sclerosis: classification and clinical features of relapsing and progressive neurological syndromes // *Neurol. Sci.* — 2001. — Vol. 22, Suppl. — P. 2:98-102.