

ВРОЖДЁННАЯ НЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ К БОЛИ (CIP)

Шохобиддинова Муминова Гулираъно Каримжон кизи
Ферганский медицинский институт общественного здоровья

Аннотация: Врожденная нечувствительность к боли - это состояние, которое препятствует способности воспринимать физическую боль. С самого рождения больные никогда не чувствуют боли в какой-либо части тела при травмах. Люди с этим заболеванием могут чувствовать разницу между острым и тупым, горячим и холодным, но не могут почувствовать, например, что горячий напиток обжигает им язык. Это отсутствие осознания боли часто приводит к накоплению ран, синяков, переломов костей и другим проблемам со здоровьем, которые могут остаться незамеченными. Маленькие дети с врожденной нечувствительностью к боли могут иметь раны во рту или пальцах из-за многократного укуса себя, а также могут иметь множественные ожоговые травмы. Эти повторяющиеся травмы часто приводят к сокращению продолжительности жизни у людей с врожденной нечувствительностью к боли.

Ключевые слова: наследственное заболевание, боль, нечувствительность к боли, ощущение, невралгии, множественные травмы.

Боль - это неприятное ощущение и эмоциональное переживание, связанное с повреждением тканей. Это позволяет организму отреагировать и предотвратить дальнейшее повреждение тканей. Болевые ощущения воспринимаются специальными рецепторами, которые получили название "ноцицепторы". Они находятся в окончаниях древовидно-разветвленных афферентных волокон, расположенных в коже, мышцы, суставных капсулах, надкостнице, внутренних органах и т.д. Повреждающими (ноцицептивными) раздражителями могут быть механические, термические и химические воздействия. Причиной боли нередко является патологический процесс (например, воспаление). Известны эндогенные вещества, которые, воздействуя на ноцицепторы, способны вызывать болевые ощущения (брадикинин, гистамин, серотонин, ионы калия и др). Простагландины (например, E₂) повышают чувствительность ноцицепторов к химическому (и термическому) раздражению. Вызванные болевым раздражением импульсы распространяются по С-и А-дельта-волокам и поступают в задние рога спинного мозга. Здесь происходит первое переключение с афферентных волокон на вставочные нейроны. Отсюда возбуждение распространяется по ряду путей. Один из них - восходящие афферентные тракты. Они проводят возбуждение к вышележащим отделам - ретикулярной формации, таламусу, гипоталамусу, к базальным ганглиям, лимбической системе и коре большого мозга. Сочетанное взаимодействие этих структур приводит к восприятию и оценке боли с последующими поведенческими и вегетационными реакциями. Второй путь - передача импульсов на мотонейроны спинного мозга, что проявляется двигательным рефлексом. Третий путь осуществляется за счёт возбуждения нейронов боковых рогов, в результате чего активируется адренергическая иннервация.

- Врожденная нечувствительность к боли (CIP), представляет собой одно или несколько чрезвычайно редких состояний, при которых человек не может чувствовать (и никогда не чувствовал) физической боли. Поскольку физическая боль жизненно важна для выживания, CIP - чрезвычайно опасное состояние. Часто люди с заболеванием умирают в детстве из-за травм или болезней, которые остаются незамеченными. Среди наиболее распространенных травм - ожоги. Обычно проявляется два типа отсутствия ответа:
- Нечувствительность к боли означает, что болезненный раздражитель даже не воспринимается: пациент не может описать интенсивность или тип боли.

- Безразличие к боли означает, что пациент может воспринимать раздражитель, но ему не хватает соответствующей реакции: он не вздрагивает и не отступает, когда испытывает боль.

Врожденная нечувствительность к боли считается формой периферической невропатии, поскольку она влияет на периферическую нервную систему, которая соединяет головной и спинной мозг с мышцами и клетками, которые обнаруживают такие ощущения, как прикосновение, запах и боль. Это состояние наследуется по аутосомно-рецессивному типу, что означает, что обе копии гена в каждой клетке имеют мутации. Врожденная нечувствительность к боли - редкое состояние. Каждый из родителей человека с аутосомно-рецессивным заболеванием несет по одной копии мутировавшего гена, но обычно не проявляют признаков и симптомов этого состояния. Мутации в гене SCN9A вызывают врожденную нечувствительность к боли. Ген SCN9A предоставляет инструкции по созданию одной части (альфа-субъединицы) натриевого канала, называемого NaV1.7. Натриевые каналы транспортируют положительно заряженные атомы натрия (ионы натрия) в клетки и играют ключевую роль в способности клетки генерировать и передавать электрические сигналы. Натриевые каналы NaV1.7 находятся в нервных клетках, называемых ноцицепторами, которые передают болевые сигналы в спинной и головной мозг. Канал NaV1.7 также обнаружен в обонятельных сенсорных нейронах, которые представляют собой нервные клетки в носовой полости, которые передают в мозг сигналы, связанные с запахом. В SCN9A генных мутаций, которые вызывают врожденную нечувствительность к боли в результате производства нефункциональных альфа-субъединицы, которые не могут быть включены в каналы NaV1.7. В результате каналы не могут быть сформированы. Отсутствие каналов NaV1.7 ухудшает передачу болевых сигналов от места повреждения к мозгу, в результате чего пострадавшие становятся нечувствительными к боли. Потеря этого канала в обонятельных сенсорных нейронах, вероятно, нарушает передачу сигналов, связанных с запахом, в мозг, что приводит к anosмии.

Девочка, Анелия, 7 лет. У нее аутизм, высокая растяжимость тканей, нестабильность суставов и нарушение чувствительности к боли. Было экстренное кесарево на 42-ой недели, ребенок родился в темных водах, не закричал сразу. Мать заметила изменения в ребенке на 7 сутки после рождения, ребенок постоянно кричал, врач предположил, что у ребенка проблемы с ЖКТ и ребенок переведен с грудного вскармливания на смеси. Это не дало никаких изменений. С 3 месяцев ребенок начал сосать пальцы так, что сдерала кожу. Самые тревожные звоночки были, когда ребенок начал выбивать себе зубы. Ребенок грызал дерево, металл, свои пальцы, губы, щеки, нет куска языка, в результате некроза. К году, мать начала замечать отсутствие восприятия у ребенка. Ребенок держал горячий обогреватель, часть кожи оставалась на нем, а у ребенка не было никаких признаков боли. К 1 году было 16 зубов, а к году и 5 месяцев осталось 7 зубов. Ребенок съедал себе щеки. Первый перелом было в семь месяцев, на снимке выявлен тройной перелом руки. Ребенок очень гиперактивный. В 2 года была трещина на кости ноги, ребенок не реагировал на боль. К концу 2 года появилась травма, гиперактивный ребенок, стал лежачим. Врачи выявили вывих бедра у ребенка. Ребенок сдирает себе волосы и кожу, многочисленные шрамы. К 2,5 годам замечали явно аутичность, но официальный инвалидный диагноз аутизм стоит с пяти лет. Может выговорить 3-4 слова. В 3,5 года ребенок не держал ложку, не мог сконцентрироваться и надевать кольца на пирамидку, не мог войти в проем двери, ударялся обо все углы, стены, ударялся головой о горшки, не замечал вещи на пути.

Девочка, Эралиева Бегоим 16.01.2019 года рождения, страдает врожденной нечувствительностью к боли. Впервые обратилась в 21.08.20 в возрасте 1 год и 6 месяцев, с жалобами на отсутствие боли, при ударах головой или другими частями тела, при различных повреждениях боль не ощутима. Ребенок первая беременность, первые роды, брак не родственник. При рождении ребенок не сразу закричал, родился синим, пролежали 10 дней в отделении патологии новорожденных. Из-за слабости в ногах, поздно начал ходить. При диагностике Эхо-ЭГ умеренное ВЧГ без смещений. Диагноз: гипогемиплазия лица, верхних конечностей, туловища и сколиоз. Назначено: Кортексин 5мг; Ванбеби сироп, Оссо, Пантогам и

Массаж. После начала в/м инъекции ребенок начал реагировать на уколы. Следующее обращение было 25.11.20 Алчеба 10 мг, 2 раза 1/2 таб, 2 мес; Коризон по 20 кап, 2 раза, 2 мес; Невис актив сироп по 10 кап, 2 раза после кормления, 2 мес; Массаж. 12.04.21 плюс к предыдущему рецепту Тонокан, Нотта, Массаж. В последнее время у ребенка чувство боли появилось.

Литература:

1. Дабби Р. Болевые расстройства и эритромелалгия, вызванные мутациями потенциалзависимых натриевых каналов;
2. Фишер Т.З., Ваксман С.Г. Семейные болевые синдромы из-за мутаций натриевого канала NaV1.7;
3. Харкевич Д.А, Фармакология;