



# Национальное общество по изучению болезни Паркинсона и расстройств движений

125367 Москва, Волоколамское шоссе, д.80 (Научный центр неврологии РАМН)  
(495) 490 20 43; e-mail: sni@neurology.ru

19 февраля 2016 г.

## Уважаемый коллега!

Болезнь Ниманна-Пика типа С (НП-С) — редкое нейродегенеративное заболевание, лизосомная болезнь накопления, связанная с нарушением внутриклеточного транспорта липидов, в первую очередь холестерина. Заболевание характеризуется полиморфной клинической картиной, представленной неврологическими, психиатрическими и висцеральными симптомами, возможностью дебюта во всех возрастных группах и неуклонно прогрессирующим течением. Специфическими проявлениями заболевания являются вертикальный надъядерный паралич зрения и геластическая катаплексия. В то же время одним из наиболее частых неврологических симптомов НП-С является статико-локомоторная и динамическая атаксия. У многих пациентов на начальных этапах заболевания атаксия в течение длительного времени остается единственным клиническим проявлением болезни.

С 2012-2014 годов во многих странах Европы и США в качестве рутинного биохимического скринингового теста, обладающего при НП-С высокой чувствительностью и специфичностью, применяется определение производных оксистерола в плазме крови. С 2015 г. данный метод доступен и в России, в лаборатории наследственных болезней обмена ФГНБУ МГНЦ.

Мы хотели бы пригласить Вас принять участие в простом проекте, направленном на целенаправленный поиск случаев НП-С в когорте пациентов с атаксиями неустановленного генеза. В рамках данного проекта в течение года у взрослых пациентов и подростков с неуточненными атаксиями, в случаях которых имеет место подозрение на НП-С, планируется проведение скринингового теста на оксистерол.

### *Критерии для включения пациентов в исследование:*

- Наличие атаксии неустановленного генеза;
- Возраст манифестации до 40 лет;
- Признаки прогрессирования заболевания.

### *Критерии для исключения пациентов из исследования:*

- Наличие достоверно идентифицированной клинической причины атаксии (включая другое наследственное заболевание);
- Возраст манифестации симптомов старше 40 лет.

Для участия в исследовании в период с февраля 2016 г. по январь 2017 г. каждый центр, принимающий участие в проекте, должен будет направить образцы венозной крови пациентов в количестве не менее 10 случаев. При этом доставка образцов в лабораторию и их исследование, включая молекулярно-генетический анализ генов *NPC1/NPC2* при получении положительных результатов исследования биологических маркеров, будут проводиться в рамках настоящего исследования без каких-либо затрат для Вас как отправителя образцов.

Итоги и результаты выполнения проекта будут представлены на IX международном НП-С Форуме в одной из стран Европы 24-26 марта 2017 г. в виде постерного доклада, а впоследствии опубликованы в российском рецензируемом научном издании. Ответственные представители клиник, участвующих в проекте, которые направят в процессе проведения исследования более 10 образцов, станут соавторами постерного доклада и публикации.

Телефон «Горячей линии НП-С»: 8 (800) 100-97-22

Контакт: Ключников С.А., к.м.н., ведущий научный сотрудник НЦН, email: sergeklyush@gmail.com

Президент Национального общества  
по изучению болезни Паркинсона  
и расстройств движений,  
заместитель директора по научной работе ФГНБУ МГНЦ,  
д.м.н., профессор



С.Н. Иллариошкин