

ПРИЛОЖЕНИЕ

Таблица III. Клинические данные пациентов с ШМТ, участвовавших в исследовании

№ пациента	Пол	Возраст	Подтип ШМТ / пораженный ген	Клинически значимые данные перед началом приема тиамина							Назначенная форма тиамина, дозировка, длительность.
				скорость проводимости по двигательным волокнам срединных нервов	снижение силы мышц голени	снижение силы мышц-сгибателей пальцев	сухожильные рефлексы	снижение болевой чувствительности стоп (по полиневритическому типу)	снижение вибрационной чувствительности стоп	деформация стоп	
1	Ж	47	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	↓↓	↓↓	снижены	н.о.	↓↓	полые стопы	В1*HCl, 100 мг/день, 10 месяцев
2	Ж	35	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	↓↓	↓↓	отсутствуют	↓	↓↓	полые стопы	Энерион, 200 мг/день, 3 месяца
3	Ж	36	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	↓↓	↓↓	снижены	↓	↓↓	н.о.	В1*HCl, 100 мг/день, 4 месяца + 1 месяц спустя 2-месячной паузы
4	Ж	62	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	↓↓	↓	снижены	↓	↓↓	полые стопы	на момент включения в исследование – Мильгамма, 100 мг/день; во время исследования – Энерион, 200 мг/день, 6 месяцев
5	Ж	49	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	↓↓	↓↓	отсутствуют	н.о.	↓	н.о.	В1*HCl, 100 мг/день, 1 месяц + 50 мг /день, 1 месяц
6	Ж	39	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	↓↓	↓	снижены	↓	↓	полые стопы	другая терапия
7	М	18	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	–	↓↓	↓	снижены	↓	↓	полые стопы	В1*HCl, 100 мг/день, 10 месяцев
8	М	45	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	н.о.	н.о.	отсутствуют	↓	↓	полые стопы	Энерион, 200 мг/день, 6 месяцев
9	М	37	ШМТ1А / дупликация <i>RMP22</i>	<38 м/с	↓	↓	снижены	↓	↓↓	полые стопы	другая терапия

10	Ж	16	ШМТ2К / замены в <i>GDAP1</i> с.715C>T; 523G>C (р.L239F; A175P)	52 м/с	↓↓	↓↓	отсутствуют	↓	н.о.	н.о.	В1*НС1, 100 мг/день, 2 месяца + 50 мг/день, 1 месяц
11	Ж	46	ШМТ2Р (Окинава) / замена в <i>TFG</i> с.545T>C (р.M182T)	38.3 м/с	↓↓	н.о.	отсутствуют	↓	↓↓	н.о.	другая терапия
12	М	25	ШМТ2Р (Окинава) / замена в <i>TFG</i> с.545T>C (р.M182T)	–	↓↓	н.о.	отсутствуют	↓	↓↓	н.о.	другая терапия
13	Ж	34	ШМТ2 или ШМТХ / неизвестно	40.5 м/с	↓	↓	отсутствуют	↓	↓↓	полые стопы	Бенфогамма, 150 мг/день, 3 месяца
14	М	63	ШМТ2 / неизвестно	53.0 м/с	↓↓	н.о.	снижены	↓	↓↓	н.о.	В1*НС1, 100 мг/день 2 месяца + 2 месяца после 1- месячной паузы
15	М	30	ШМТ2 / неизвестно	54.3 м/с	↓↓	н.о.	снижены	↓	↓↓	полые стопы	другая терапия

Примечание. «↓↓» – сильное снижение, «↓» – умеренное снижение, «н.о.» – снижение или деформация не обнаружены, «–» – данные отсутствуют. Скорость проводимости по двигательным волокнам срединных нервов у испытуемых контрольной группы составляет порядка 60 м/с. Данные пациенток 1–3, наблюдения за которыми представлены на рис. 1, отмечены серым цветом.

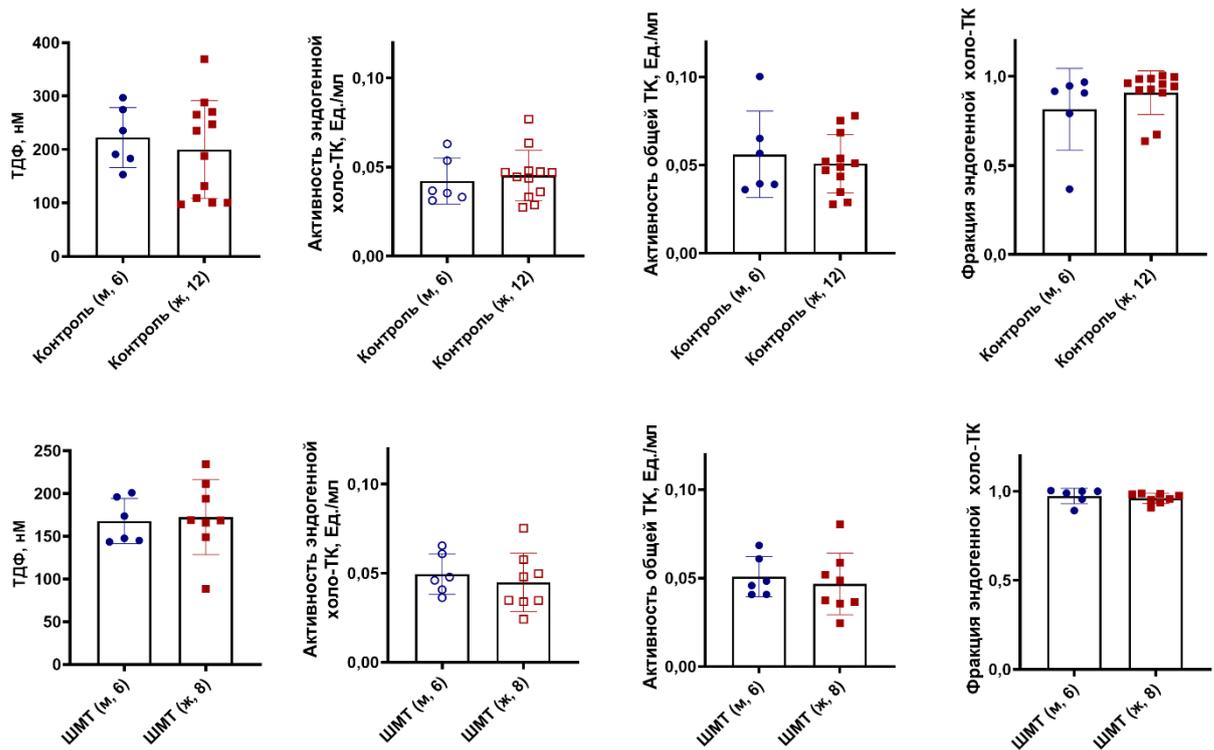


Рис. III. Сравнение уровней ТДФ в крови, активности эндогенной холо-ТК (определенной без добавления ТДФ, пустые символы), активности общей ТК (определенной с добавлением ТДФ, закрашенные символы) и доли эндогенной холо-ТК у мужчин (м) и женщин (ж) контрольной группы и пациентов с ШМТ. Количество испытуемых в группах указано в скобках после пола. Статистически достоверных ($p \leq 0,05$) различий между полами по указанным параметрам с помощью критерия Манна–Уитни не было выявлено

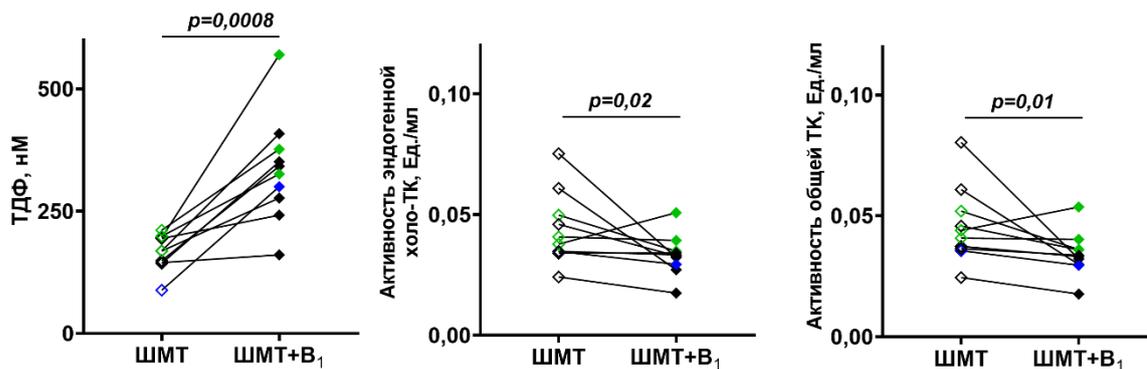


Рис. П2. Сравнение показателей, характеризующих тиаминный статус в крови пациентов с ШМТ до (пустые символы) и после (закрашенные символы) приема витамина В1 ($n = 10$). Черные, зеленые и синие символы обозначают прием гидрохлорида тиамин (100 мг/день, $n = 6$), сульбутиамина (Энерион, 200 мг/день, $n = 3$) и бенфотиамина (Бенфогамма, 150 мг/день, $n = 1$) соответственно. Другие сведения о пациентах приведены в таблице П1. Представленную на графиках статистическую значимость определяли с помощью парного критерия Манна–Уитни