

DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS90396>

临床案例



# 青少年遗传性红斑性肢痛症。 一名青少年罕见疾病的临床观察

Vachtang G. Toriya, Margarita V. Savina, Sergei V. Vissarionov, Alexey G. Baidurashvili

H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopaedics and Trauma Surgery, Saint Petersburg, Russia

**论证。**红斑性肢痛症是一种严重的慢性进行性疾病,有发作期和缓解期。该疾病的特征是有三重症状:四肢发红、局部皮肤温度升高和明显的神经性疼痛综合征。国内作者的少数研究介绍了关于红斑性肢痛症的数据,特别是在儿童中。这些出版物的性质是描述临床观察,评估患者在慢性疾病恶化期间住院时的皮肤表现和手术护理方面的疾病临床情况。

**临床观察。**本文讨论了一例15岁青少年遗传性红斑性肢痛症的临床病例,详细描述了疾病的病程,从最初的表现开始。

**讨论。**三年半以来,尽管早期诊断并坚持药物治疗,包括非甾体抗炎药、抗抑郁药、抗惊厥药、抗组胺药、阿片类药物、激素治疗、外用利多卡因和银质软膏,但该疾病进展缓慢,对治疗产生了耐受性疼痛综合征,有发作期和不完全缓解期。

**结论。**临床观察表明,本病病程为慢性、难治性。鉴于对这种疾病的明确病因缺乏了解,而且表现形式多样,对红斑性肢痛症患者应采取多学科治疗方法,寻求新的治疗方法,包括使用神经外科技术治疗慢性疼痛。

**关键词:** 红斑性肢痛症; Mitchell综合征; 疼痛; 肢体发红; *SCN9A*基因的突变; Nav1.7钠通道。

## 引用本文:

Toriya VG, Savina MV, Vissarionov SV, Baidurashvili AG. 青少年遗传性红斑性肢痛症。一名青少年罕见疾病的临床观察. *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery*. 2022;10(1):85–92. DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS90396>

收稿日期: 2021年12月15日

审稿日期: 2022年1月28日

出版时间: 2022年3月24日



DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS90396>

Case report

## Hereditary erythromelalgia in an adolescent. Clinical observation of a rare disease

Vachtang G. Toriya, Margarita V. Savina, Sergei V. Vissarionov, Alexey G. Baidurashvili

H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopedics and Trauma Surgery, Saint Petersburg, Russia

**BACKGROUND:** Erythromelalgia is a severe, chronic, progressive disease with periods of exacerbation and remission. A triad of symptoms characterizes the disease: reddening of the extremities, a local increase in skin temperature, and pronounced neuropathic pain syndrome. There are sporadic works in the Russian literature that present data on erythromelalgia, particularly in children. The publications are descriptions of clinical observations with the assessment of the clinical picture of the patient regarding cutaneous manifestations and surgical care at the time of hospitalization, time spent in the hospital, and during the period of his chronic disease exacerbation.

**CLINICAL CASE:** A clinical case of hereditary erythromelalgia in a 15-year-old adolescent with a detailed description of the disease course since the initial manifestation is presented.

**DISCUSSION:** During three and a half years, despite early diagnosis and application of consistent pharmacotherapy including nonsteroidal anti-inflammatory drugs, antidepressants, anticonvulsants, antihistamines, opioids, hormonal therapy, local use of lidocaine, ointment with silver content, the disease was progressive, with the resistance of pain syndrome to the treatment, with periods of exacerbation and partial remission.

**CONCLUSIONS:** The presented clinical observations show the need to assess the patient as a chronic and intractable patient. Considering the lack of understanding of the apparent cause of this disease and its diverse manifestations in the clinical picture, a multidisciplinary approach with a search for new treatment methods, including neurosurgical techniques of chronic pain treatment, is required for patients with erythromelalgia.

**Keywords:** erythromelalgia; Mitchell syndrome; pain; limb redness; mutations in the *SCN9A* gene; Nav1.7 sodium channels.

**To cite this article:**

Toriya VG, Savina MV, Vissarionov SV, Baidurashvili AG. Hereditary erythromelalgia in an adolescent. Clinical observation of a rare disease. *Pediatric Traumatology, Orthopaedics and Reconstructive Surgery*. 2022;10(1):85–92. DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS90396>

Received: 15.12.2021

Accepted: 28.01.2022

Published: 24.03.2022

УДК 616-009.867-056.7-053.5/.6-071  
DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS90396>

Клинический случай

## Наследственная эритромелалгия у подростка. Клиническое наблюдение редкого заболевания

В.Г. Тория, М.В. Савина, С.В. Виссарионов, А.Г. Баиндурашвили

Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера, Санкт-Петербург

**Обоснование.** Эритромелалгия — тяжелое хроническое прогрессирующее заболевание с периодами обострения и ремиссии. Для болезни характерна триада симптомов: покраснение конечностей, локальное повышение температуры кожи, выраженный нейропатический болевой синдром. В единичных работах отечественных авторов представлены данные о эритромелалгии, в частности, у детей. Публикации носят характер описания клинических наблюдений с оценкой клинической картины заболевания у пациента с точки зрения кожных проявлений и хирургической помощи на момент госпитализации в стационар, в период обострения хронического заболевания.

**Клиническое наблюдение.** Рассмотрен клинический случай наследственной эритромелалгии у 15-летнего подростка с детальным описанием течения заболевания, начиная с момента первичной манифестации.

**Обсуждение.** В течение трех с половиной лет, несмотря на раннюю диагностику и применение последовательной фармакотерапии, включающей нестероидные противовоспалительные средства, антидепрессанты, антиконвульсанты, антигистамины, опиоиды, гормональную терапию, местное применение лидокаина, мази с содержанием серебра, заболевание протекало прогрессивно, с резистентным болевым синдромом к проводимому лечению, с периодами обострения и неполной ремиссии.

**Заключение.** Представленное клиническое наблюдение свидетельствует о хроническом течении и трудноизлечимом характере заболевания. С учетом отсутствия понимания четкой причины развития данного заболевания, разнообразных проявлений, к пациентам с эритромелалгией следует применять мультидисциплинарный подход с поиском новых методов лечения, в том числе с использованием нейрохирургических методик лечения хронической боли.

**Ключевые слова:** эритромелалгия; синдром Митчелла; боль; покраснение конечностей; мутации в гене *SCN9A*; натриевые каналы Nav1.7.

### Как цитировать:

Тория В.Г., Савина М.В., Виссарионов С.В., Баиндурашвили А.Г. Наследственная эритромелалгия у подростка. Клиническое наблюдение редкого заболевания // Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. 2022. Т. 10. № 1. С. 85–92. DOI: <https://doi.org/10.17816/PTORS90396>

## 论证

红斑性肢痛症最早由S. Weir Mitchell在1878年描述为一种主要表现为四肢发红和疼痛的疾病[1]。红斑性肢痛症分为原发性、特发性和继发性，常与骨髓增生性疾病有关[2]。

诊断基于病史和临床表现。该疾病的主要体征是四肢发红，局部皮肤温度升高，明显的神经性疼痛综合征。根据文献，病变在四肢对称发展，疼痛综合征的恶化时间和严重程度是个体化的，可能存在一种永久性的明显疼痛综合征，使患者无法入睡[3, 4]。引起疾病恶化的触发因素可能是显著的体力消耗、环境温度升高、受影响肢体的位置，导致营养和血液循环异常。用冷水浸泡四肢，用湿布包裹四肢，用空调或风扇冷却四肢，抬高四肢，患者的病情就会好转。对症治疗可能的并发症是皮肤浸软，溃疡的形成和四肢体温过低。此外，在长期严重疼痛综合征的情况下，已经注意到精神障碍的发展[5]。

该病的病因和发病机制尚不清楚。对红斑性肢痛症患者的遗传学研究发现，负责Nav1.7钠通道运作的SCN9A基因发生突变，而该基因又表现在感觉和交感神经节的神经元中[2, 6]。SCN9A基因突变的患者被归类为原发性SCN9A患者，没有这种突变的患者被归类为病因不明的特发性患者。

俄罗斯文献中关于红斑性肢痛症的数据很少，特别是在儿童中。这些出版物描述了观察结果，从皮肤表现和外科护理方面评估了患者的疾病临床表现，并描述了患者在住院期间和慢性疾病恶化期间的情况[5, 7-9]。在俄语数据库图书馆中搜索时，只发现了4篇描述该疾病临床病例的文章，而在2000-2021年期间的英语数据库谷歌Scholar、PubMed、ScienceDirect中搜索时，大约有6000条记录。然而，尽管有如此多的英文出版物，红斑性肢痛症患者的临床和实际的管理和有效治疗建议目前还没有制定出来，这种情况的发病机制仍然存在问题。

没有证据可以将红斑性肢痛症患者解释为慢性难治性神经病患者，其四肢远端有持续的疼痛综合征，发作时疼痛综合征加重，形成四肢远端软组织的营养障碍。因此，本文介绍了对一名小儿红斑性肢痛症患者的临床观察。

## 临床观察

一名15岁的男孩因主诉下肢持续灼痛、高血脂和脚部及两小腿下三分之一处肿胀而被送入俄罗斯卫生部 H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopaedics and Trauma Surgery。

根据父母的病史，上述症状首次出现是在4岁时，在体力活动和环境温度升高的背景下，孩子开始主诉下肢疼痛，休息时完全退行。随着疼痛综合征的频率、持续时间和严重程度的增加，疾病逐渐进展。在11岁时，疼痛综合征发生的背景是环境温度升高和日常体力活动，这限制了孩子的活动能力，影响了学校活动。对症治疗已经开始，用冰暖器和空调冷却肢体。由于母亲和外祖母都有红斑性肢痛症，在咨询了遗传学家后，诊断为遗传性红斑性肢痛症。没有进行SCN9A基因突变的研究。随后患儿接受了神经科医生和风湿病医生的检查。考虑到临床表现为影响足部的明显神经性疼痛综合征，进行鉴别诊断，排除Fabry病，确诊为红斑性肢痛症。12岁时出现充血、下肢肿胀、静息时持续明显疼痛综合征。患儿在精神科医生的监督下，接受卡马西平、普瑞巴林、加巴喷丁、阿米替林年龄剂量的疗程治疗。在选择治疗过程中，阿米替林是最有效的药物，疼痛综合征不完全消退持续4小时，疼痛综合征恢复程度次之。自2020年初以来，患者在13岁时，在四肢严重疼痛的背景下，夜间疼痛加剧，患者缺乏完整的夜间睡眠。阿米替林治疗时间为6个月。治疗期间出现多形性皮疹，蔓延至整个皮肤表面，表现为红疹、丘疹和囊泡(图1, 2)。

在皮肤科医生的监督下对皮疹进行了治疗，并诊断为中毒性皮肤病。做出了停用阿米替林的决定。皮疹治疗持续2个月，以阿米替林为背景，患者出现高血压发作，最高可达160/110 mmHg，进而增加四肢神经性疼痛综合征。

然后，只进行了高血压治疗，症状性疼痛治疗，使用空调和冷暖机。疾病的过程继续进行。2021年3月，当患者14岁时，在皮肤科医生的指导下，患儿开始接受泼尼松龙的激素治疗，为期3个月。在此治疗的背景下，患者的病情恶化，表现为休息时和夜间四肢疼痛加重，呼吸困难的恐慌发作，下肢皮肤溃疡形成(图3)。





**图 1** A. 患者, 13岁。使用阿米替林3个月后的下肢外观。脚和两个小腿的下三分之一处有低血清症

**图 2** A. 患者, 13岁。服用阿米替林6个月后的下肢外观, 可见广泛的多形性发疹

患者在圣彼得堡烧伤科医院住院: 取消激素治疗, 开卡马西平治疗第二疗程。在治疗的背景下, 皮肤溃疡达到愈合, 疼痛综合征略有消退。然而, 在服用卡马西平的背景下, 高血压危象发生的频率增加到一天几次, 随后神经性疼痛增加。

在 H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopedics and Trauma Surgery 的脊柱病理学和神经外科入院时, 患者的病情被评估为中度。患儿处于缓解疼痛和改善病情的位置。他坐在床上, 双腿在臀部和膝盖处弯曲, 用冰袋和空调不断冷却下肢。患儿身材匀称。皮肤干燥, 呈粉红色, 干净, 腹肌正常。可视粘膜呈粉红色, 湿润光滑。头发和指甲: 自14岁起脱发; 脚指甲有甲癣。周围淋巴结未

扩大。局部变化: 小腿和脚掌的内表面有明亮的高血脂区, 脚背表面和踝关节区域有处于愈合阶段的营养性溃疡, 脚底表面有裂缝。小腿中部和上部三分之二的瘢痕尺寸达 $15 \times 5 \text{ cm}^2$  (图 4)。心血管, 呼吸, 消化系统都没有异常。神经系统状况: 意识清晰, 格拉斯哥昏迷评分15分。瞳孔圆形, 两侧对称,  $D=S=3 \text{ mm}$ 。瞳孔对光反射的效应是双侧性的 (直接和间接对光反射)。眼球运动正常。没有眼球震颤。脸部对称。两侧耳部听力对称。语言表达能力没有偏差。吞咽功能正常, 发音功能完全正常。四肢的被动运动和主动运动都很充分, 没有痛苦。腹部浅层反射活泼、对称。四肢的肌张力正常 ( $D=S$ )。四肢的深层反射均得以保留 ( $D=S$ )。四肢肌肉力量正常 ( $D=S=5$ 分)。从胫骨中段三分之一处开始出现



**图 3** A. 患者, 14岁。激素治疗3个月后的下肢外观。溃疡性皮肤病变



**图 4** A. 患者, 15岁。入院时下肢的外观

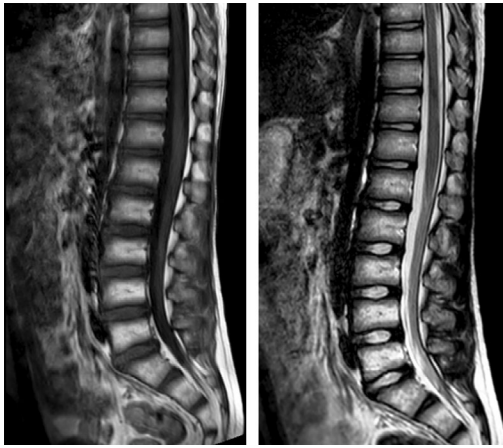


图5 胸椎和腰椎矢状位投影磁共振成像, T1 Vi与T2 Vi模式

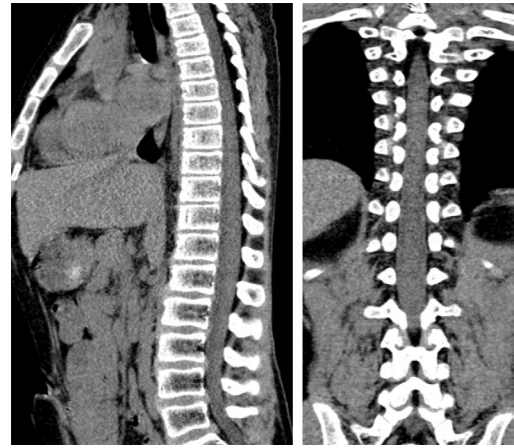


图6 胸椎和腰椎的矢状面和冠状面的计算机断层扫描

麻醉过度的感觉障碍, 向远端方向增加。没有病理症状。无脑膜症状。能控制生理排泄, 水利尿正常。20-30分钟后, 触诊和挤压脚部, 导致高血脂、肿胀和疼痛的神经病变综合征的发生。休息时, 视觉模拟量表的疼痛强度为8, 卡诺夫斯基量表的一般状况为40%。患儿被迫经常使用冰加热器和移动空调。据患儿说, 一年来一直没有适当的睡眠。他持续服用卡马西平200 mg, 每天2次, 依那普利10 mg, 每天2次, 血压升高时, 用Concor和Capoten补充治疗。

根据实验室检查临床血细胞计数, 生化血细胞计数, 一般尿液分析无病理变化。胸椎和腰椎的计算机断层扫描和磁共振成像没有显示任何异常(图5, 6)。

应特别注意使用标准技术进行上肢和下肢电图检查, 检查正中、尺骨、腓肠肌浅层和小腿神经的感觉纤维以及正中、尺骨、腓肠肌深层和胫骨神经的运动纤维。当双侧腓骨浅神经受到刺激时, 感觉反应不受影响(图7)。

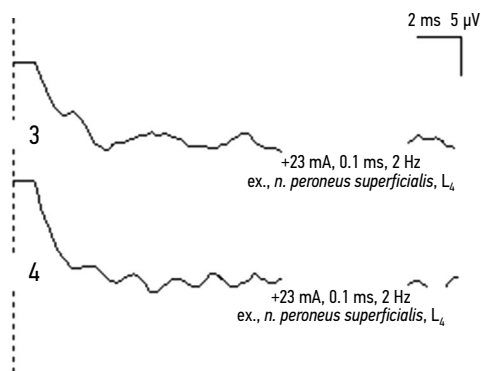


图7 下肢感觉纤维的电图检查结果。腓浅神经的感觉反应不超过放大器的噪声水平

在小腿神经刺激下, 两侧的感觉反应明显减少: 右侧的感觉反应振幅为0.3  $\mu\text{V}$ , 左侧为0.6  $\mu\text{V}$ 。沿着小腿神经的感觉纤维的传导速度降低到40 m/s。刺激腓深神经运动纤维时, 双侧*m. ext. digit. brevis*的M-反应振幅明显降低: 右侧为0.9 mV, 左侧为1.1 mV。胫神经受刺激时, 双侧M-反应略有降低: 右侧为8.8 mV, 左侧为8.5 mV。两侧下肢周围神经的运动纤维没有发现传导异常: 传导速度正常为50-56 m/s, 末端和残余潜伏期正常, M-反应的持续时间和形状没有受损(图8)。

对上肢周围神经的感觉和运动纤维的检查没有发现异常。神经电图的结果表明, 下肢周围神经的感觉纤维为主的弥漫性病变, 其次是轴突性的运动纤维, 是多发性神经病的特征。

根据病史、体检、临床、实验室、神经影像学 and 神经生理学检查结果, 最终诊断为血管营养神经病。遗传性红斑性肢痛症(Mitchell综合征)。下肢多神经病变, 感觉神经为主。小腿和脚的营养性软组织变化。

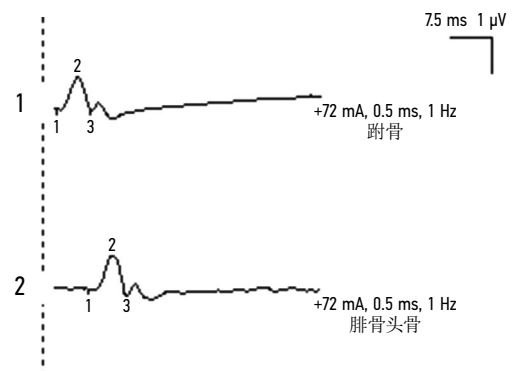


图8 下肢周围神经运动纤维的电图。刺激腓肠深层神经到0.9 mV(正常>3 mV)时, M-反应的振幅下降, 腓肠神经运动纤维的正常传导速度为50 m/s



## 讨论

红斑性肢痛症是一种严重的慢性进行性疾病,有发作期和缓解期。该疾病与生活质量下降和死亡率增加有关[10]。由于研究水平低,缺乏客观的诊断方法,在大多数情况下,从疾病的表现到最终诊断之间有很长的时间间隔。在我们病人的病例中,根据母亲自己的经验,在主要症状出现之前就诊断为遗传性红斑性肢痛症,后来又被遗传学家证实。三年半以来,尽管早期诊断并坚持药物治疗,包括非甾体抗炎药、抗抑郁药、抗惊厥药、抗组胺药、阿片类药物、激素治疗、外用利多卡因和银质软膏,但疾病是进行性的,疼痛对众所周知的药物治疗有抵抗力[11]。此外,还有一些时期出现了基础疾病的并发症,表现为呼吸困难的惊恐发作、高血压危机和下肢的营养性皮肤病变。四肢的营养性皮损是该病最常见的并发症,这常常导致需要住院治疗,如所述病例。

根据神经生理学研究,在一例红斑性肢痛症患者中,我们注意到以感觉纤维损伤为主的下肢轴索性多发性神经病变的表现。这对于解释下肢疼痛综合征和营养障碍很重要。红斑性肢痛症患者观察到的持续性疼痛综合征是指神经性疼痛的表现,可伴有不同程度的神经系统损伤或功能障碍。神经性疼痛的发生是由于伤害性和抗伤害性系统的相互作用受损。这是由于感觉纤维的主要损伤和疼痛调节的中枢机制的敏感化[12]。外周神经、脊髓根的发育受疼痛神经递质、谷氨酸受体、钠钙通道的影响,在神经性疼痛的发生中研究最多。多发性神经病变伴神经性疼痛,其特征是过程中细的无髓鞘神经纤维受累,对其功能的侵犯除导致疼痛外,还导致皮肤颜色和营养性的改变。所有红斑性肢痛症患者均存在细纤维功能障碍[13]。

## REFERENCES

1. Mitchell SW. On a rare vaso-motor neurosis of the extremities and on the mala-dies with which it may be confounded. *Am J Med Sci.* 1878;76:17-36.
2. Dib-Hajj SD, Yang Y, Waxman SG. Genetics and molecular pathophysiology of Na(v)1.7-related pain syndromes. *Adv Genet.* 2008;63:85-110.
3. Heidrich H. Functional vascular diseases: Raynaud's syndrome, acrocyanosis and erythromelalgia. *Vasa.* 2010;39(1):33-41. DOI: 10.1024/0301-1526/a000003
4. Parker LK, Ponte C, Howell KJ, et al. Clinical features and management of erythromelalgia: long-term follow-up of 46 cases. *Clin Exp Rheumatol.* 2017;35:80-84.
5. Tamrazova OB, Molochkov AV, Koren'kova OV, Novikov KA. The angiotrophoneuroses. Erythromelalgia in a 11-year old child. *Almanac of Clinical Medicine.* 2016;44(1):52-57. (In Russ.). DOI: 10.18786/2072-0505-2016-44-1-52-57
6. McDonnell A, Schulman B, Ali Z, et al. Inherited erythromelalgia due to mutations in *SCN9A*: natural history, clinical phenotype and somatosensory profile. *Brain.* 2016;139(4):1052-1065. DOI: 10.1093/brain/aww007
7. Samoilenko IG, Chernyshova OE, Dolynskiy VV. Idiopathic manifestation of Mitchell's syndrome (erythromelalgia) in a child. *Child's Health.* 2016;(3):121-123. (In Russ.)

由于红斑性肢痛症的疼痛综合征明显,且缺乏辨证治疗,这类患者主要由神经科医生和精神病医生观察,他们使用医学方法缓解神经性疼痛。基本的镇痛治疗包括使用抗惊厥药、抗抑郁药、冷却四肢和排除引起疾病形成和恶化的触发因素。到目前为止,这类患者的治疗是在药物治疗的帮助下分阶段进行的,选择最有效和有效的方法。然而,在目前的临床病例中,神经性疼痛在下肢被证明是抵抗任何药物治疗。近年来,针对各种病因的神经性疼痛药物治疗无效的情况,医生开始采用各种神经外科治疗方法,目的是阻断疼痛受体,加强神经系统的抗伤害感受系统。有必要考虑这些类型的治疗,以减轻紊乱,并对红斑性肢痛症的治疗。

## 结论

本文的临床观察表明,有必要将遗传性和特发性红斑性肢痛患者的病情评估为慢性和顽固性,并从神经学家和神经外科医生的角度解释这种疾病。由于对该病的病因缺乏了解,且临床表现多样,红斑性肢痛症患者应采用多学科方法治疗,包括使用神经外科技术治疗慢性疼痛。

## 附加信息

**资金来源。**没有资金来源。

**利益冲突。**作者声明,不存在与本文发布有关的明显和潜在利益冲突。

**伦理审查。**已获得患者代表的书面同意以处理和发布个人数据。

**作者的贡献。**V.G. Toriya——负责撰写论文的所有部分,数据收集和分析,文献分析。M.V. Savina——负责患者的神经生理检查,逐步编辑文章文本。S.V. Vissarionov, A.G. Baidurashvili——负责文章文本的阶段性和终稿编辑,数据收集。

所有作者都对文章的研究和准备做出了重大贡献,在发表前阅读并批准了最终版本。

8. Parhomenko EV, Sorokina EA. Klinicheskiy sluchay: eritromelalgija. *Rossiyskiy zhurnal boli*. 2019;17(S1):20–21. (In Russ.)
9. Shchava SN. Klinicheskiy sluchay eritromelalgii (sindrom Mitchella) – redkogo vazomatornogo nevroza konechnostey. *Klinicheskaya dermatologiya i venerologiya*. 2013;11(2):28–29. (In Russ.)
10. Friberg D, Chen T, Tarr G, van Rij A. Erythromelalgia? A clinical study of people who experience red, hot, painful feet in the community. *Int J Vasc Med*. 2013;2013(2):864961. DOI: 10.1155/2013/864961
11. Tham SW, Giles M. Current pain management strategies for patients with erythromelalgia: a critical review. *J Pain Res*. 2018;11:1689–1698. DOI: 10.2147/JPR.S154462
12. Ueda H. Molecular mechanisms of neuropathic pain-phenotypic switch and initiation mechanisms. *Pharmacol Ther*. 2006;109(1–2):57–77. DOI: 10.1016/j.pharmthera.2005.06.003
13. Orstavic K, Jorum E. Microneurographic findings of relevance of pain in patients with erythromelalgia and patients with diabetic neuropathy. *Neurosci Lett*. 2010;470(3):180–184. DOI: 10.1016/j.neulet.2009.05.061

## СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Mitchell S.W. On a rare vaso-motor neurosis of the extremities and on the mala-dies with which it may be confounded // *Am. J. Med. Sci*. 1878. Vol. 76. P. 17–36.
2. Dib-Hajj S.D., Yang Y., Waxman S.G. Genetics and molecular pathophysiology of Na(v)1.7-related pain syndromes // *Adv. Genet*. 2008. Vol. 63. P. 85–110.
3. Heidrich H. Functional vascular diseases: Raynaud's syndrome, acrocyanosis and erythromelalgia // *Vasa*. 2010. Vol. 39. No. 1. P. 33–41. DOI: 10.1024/0301-1526/a000003
4. Parker L.K., Ponte C., Howell K.J. et al. Clinical features and management of erythromelalgia: long-term follow-up of 46 cases // *Clin. Exp. Rheumatol*. 2017. Vol. 35. P. 80–84.
5. Тамразова О.Б., Молочков А.В., Коренькова О.В., Новиков К.А. Ангиотрофоневрозы. Эритромелалгия у 11-летнего ребенка // *Альманах клинической медицины*. 2016. Vol. 44. No. 1. P. 52–57. DOI: 10.18786/2072-0505-2016-44-1-52-57
6. McDonnell A., Schulman B., Ali Z. et al. Inherited erythromelalgia due to mutations in *SCN9A*: natural history, clinical phenotype and somatosensory profile // *Brain*. 2016. Vol. 139. No. 4. P. 1052–1065. DOI: 10.1093/brain/aww007
7. Самойленко И.Г., Чернышева О.Е., Долинский В.В. Идиопатическая манифестация синдрома Митчелла (эритромелалгии) у ребенка // *Здоровье ребенка*. 2016. № 3 (71). С. 121–123.
8. Пархоменко Е.В., Сорокина Е.А. Клинический случай: эритромелалгия // *Российский журнал боли*. 2019. Т. 17. № S1. С. 20–21.
9. Щава С.Н. Клинический случай эритромелалгии (синдром Митчелла) — редкого вазомоторного невроза конечностей // *Клиническая дерматология и венерология*. 2013. Т. 11. № 2. С. 28–29.
10. Friberg D., Chen T., Tarr G., van Rij A. Erythromelalgia? A clinical study of people who experience red, hot, painful feet in the community // *Int. J. Vasc. Med*. 2013. Vol. 2013. No. 2. DOI: 10.1155/2013/864961
11. Tham S.W., Giles M. Current Pain management strategies for patients with erythromelalgia: a critical review // *J. Pain Res*. 2018. Vol. 30. No. 11. P. 1689–1698. DOI: 10.2147/JPR.S154462
12. Ueda H. Molecular mechanisms of neuropathic pain-phenotypic switch and initiation mechanisms // *Pharmacol. Ther*. 2006. Vol. 109. No. 1–2. P. 7–77. DOI: 10.1016/j.pharmthera.2005.06.003
13. Orstavic K., Jorum E. Microneurographic findings of relevance of pain in patients with erythromelalgia and patients with diabetic neuropathy // *Neurosci. Lett*. 2010. Vol. 470. No. 3. P. 180–184. DOI: 10.1016/j.neulet.2009.05.061

## AUTHOR INFORMATION

\* **Vachtang G. Toriya**, MD, Neurosurgeon;  
address: 64–68 Parkovaya str.,  
Pushkin, Saint Petersburg, 196603, Russia;  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2056-9726>;  
eLibrary SPIN: 1797-5031; e-mail: vakdiss@yandex.ru

**Margarita V. Savina**, MD, PhD, Cand. Sci. (Med.);  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8225-3885>;  
Scopus Author ID: 57193277614; eLibrary SPIN: 5710-4790;  
e-mail: drevma@yandex.ru

**Sergei V. Vissarionov**, MD, PhD, Dr. Sci. (Med.),  
Professor, Corresponding Member of RAS;  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4235-5048>;  
eLibrary SPIN: 7125-4930; ResearcherID: P-8596-2015;  
Scopus Author ID: 6504128319; e-mail: vissarionovs@gmail.com

**Alexey G. Baidurashvili**, MD, PhD, Dr. Sci. (Med.), Professor,  
Member of RAS, Honored Doctor of the Russian Federation;  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8123-6944>;  
Scopus Author ID: 6603212551; eLibrary SPIN: 2153-9050;  
e-mail: turner011@mail.ru

## ОБ АВТОРАХ

\* **Вахтанг Гамлетович Тория**, врач-нейрохирург;  
адрес: Россия, 196603, Санкт-Петербург, Пушкин,  
ул. Парковая, д. 64–68;  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2056-9726>;  
eLibrary SPIN: 1797-5031; e-mail: vakdiss@yandex.ru

**Маргарита Владимировна Савина**, канд. мед. наук;  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8225-3885>;  
Scopus Author ID: 57193277614; eLibrary SPIN: 5710-4790;  
e-mail: drevma@yandex.ru

**Сергей Валентинович Виссарионов**, д-р мед. наук,  
профессор, чл.-корр. РАН;  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4235-5048>;  
eLibrary SPIN: 7125-4930; ResearcherID: P-8596-2015;  
Scopus Author ID: 6504128319; e-mail: vissarionovs@gmail.com

**Алексей Георгиевич Баиндурашвили**, д-р мед. наук,  
профессор, академик РАН, заслуженный врач РФ;  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8123-6944>;  
Scopus Author ID: 6603212551; eLibrary SPIN: 2153-9050;  
e-mail: turner011@mail.ru

\* Corresponding author / Автор, ответственный за переписку