

**X МЕЖДУНАРОДНЫЙ БАЛТИЙСКИЙ  
КОНГРЕСС  
ПО ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ**



**СБОРНИК ТЕЗИСОВ**

Санкт-Петербург

2020

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Всероссийское общество неврологов  
Ассоциация неврологов Санкт-Петербурга  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет  
им. акад. И.П. Павлова  
Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова  
Научно-исследовательский институт детских инфекций  
Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова  
Научно-исследовательский психоневрологический институт им. В.М. Бехтерева  
Российский научно-исследовательский нейрохирургический институт  
им. проф. А.Л. Поленова (филиал СЗФМИЦ им. В.А. Алмазова)  
Российский национальный исследовательский медицинский университет  
им. Н. И. Пирогова  
АНО «Медицинские секреты»  
Технический организатор: ООО «Валетудо»

## **X БАЛТИЙСКИЙ КОНГРЕСС ПО ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ**

Под редакцией профессора В.И. Гузевой

### **СБОРНИК ТЕЗИСОВ**

Санкт-Петербург

2020

*Сборник тезисов конгресса / Под ред. проф. В.И. Гузевой. – СПб, 2020. – 93 с.*

***Уважаемые коллеги!***

*В сборнике представлены все предложенные тезисы, в том числе и те, по которым мнения авторов и редакционного совета в трактовке изложенных положений не совпадают. Данные материалы могут представлять интерес для обсуждения.*

*Надеемся, что обмен опытом всех заинтересованных специалистов даст возможность пополнить профессиональные знания и объединить усилия в оказании помощи детям с заболеваниями нервной системы.*

С наилучшими пожеланиями,  
Заслуженный деятель науки РФ,  
Главный внештатный детский невролог МЗ России,  
заведующая кафедрой неврологии, нейрохирургии  
и медицинской генетики СПбГПМУ,  
доктор медицинских наук,  
профессор В.И. Гузева

## **ПРИОРИТЕТНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ**

**Гузева В.И., Гузева В.В., Гузева О.В., Охрим И.В.,  
Разумовский М.А., Орел В.В.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Эпилепсия детского возраста отличается большим числом резистентных к лечению форм и разнообразием приступов.

В настоящее время одним из приоритетных направлений исследования эпилепсии является изучение клинических особенностей течения и лечения эпилепсии в пубертатном и препубертатном возрасте. Многообразные изменения в организме, наблюдающиеся в этом возрасте, создают необходимость не только четкой диагностики заболевания, но и терапии с учетом взаимодействия лекарственных препаратов между собой, влияния их на эндокринную систему, показатели фертильности и другие побочные эффекты. Наименее эти вопросы изучены у подростков с эпилепсией. Важным аспектом является также влияние самого заболевания и противоэпилептической терапии на репродуктивную функцию в дальнейшем.

Известно, что ведущая роль в формировании эпилепсии у детей принадлежит наследственной предрасположенности, врожденным и приобретенным факторам.

Наследственная предрасположенность к эпилепсии в семьях больных встречается в 8–9 раз чаще, чем у здоровых детей. Наличие заболеваний «эпилептического круга» у родственников по линии матери и/или отца значительно повышает риск возникновения эпилепсии у ребенка.

К числу других причин (18,8%) отнесены болезни матери в период беременности (тяжелые инфекции, травмы), патологические роды, асфиксия во время родов, врожденные пороки, токсическая диспепсия и прочие.

Согласно литературным данным, течение беременности и родов у матерей, имеющих детей с эпилепсией, в более чем половине случаев было неблагоприятным. У каждой четвертой матери отмечалась угроза прерывания беременности на сроках до 16 недель, у каждой третьей – на более поздних сроках, длительная угроза прерывания беременности (более 3 недель) отмечалась в 30% случаев. Среди детей с эпилепсией подавляющее большинство рождено от недоношенных и переношенных беременностей. Каждый третий ребенок с эпилепсией имел признаки задержки внутриутробного развития и /или стигмы дизэмбриогенеза.

Фактором риска развития эпилепсии является черепно-мозговая травма (посттравматическая эпилепсия). Уровень заболеваемости посттравматической эпилепсией в общей популяции невысок и составляет около 1–2 на 100000 населения в год. Заболеваемость среди перенесших черепно-мозговую травму (ЧМТ) широко варьирует в зависимости от ее тяжести. После тяжелой ЧМТ риск развития эпилепсии увеличивается в 10 раз, в то время как травма легкой степени (потеря сознания менее 30 минут) не повышает риска развития эпилепсии.

Изучение патогенеза эпилептических пароксизмов у детей и подростков представляет значительные трудности и требует системного подхода, так как связано со структурной, метаболической, иммунологической и функциональной гетерогенностью головного мозга. Деятельность этой сложной системы обеспечивается единым и постоянно действующим механизмом «нейроны — глия — кровеносные сосуды». В настоящее время считается, что эпилептогенез развивается на уровне нейроглиального комплекса при определяющей роли эпилептического нейрона.

Развитие эпилептогенеза обусловлено нарушением метаболизма в нервной ткани под влиянием различных этиологических факторов.

Одним из современных направлений исследования патогенеза эпилепсии является изучение сложных систем эндогенных конвульсантов и антиконвульсантов, к которым, в

частности, относятся гормоны. Установлено, что существует взаимосвязь между частотой эпилептических приступов и колебаниями гормонов в организме, но механизмы этой связи до конца не выяснены. Более детально изучено влияние на частоту приступов эстрадиола, прогестининов и андрогенов. Известно, что эстрадиол обладает проконвульсантным эффектом, а прогестерон и тестостерон – антиконвульсантным действием. В период полового созревания, сопровождающегося значительной гормональной перестройкой организма, одни типы приступов возникают чаще, а другие могут исчезать. У многих женщин отмечаются изменения в частоте приступов в определенные фазы менструального цикла (катамениальная эпилепсия). В мужском организме циклические колебания уровней гормонов менее выражены, чем у женщин. Однако и в этих случаях существует влияние эндокринной системы на электрическую активность мозга.

Анализ литературы показывает, что изучение патогенеза эпилептических пароксизмов проводится всесторонне. Одним из современных направлений исследования является изучение медиаторов, которые относят к эндогенным конвульсантам и антиконвульсантам. Дисбаланс этих веществ в организме может быть, по-видимому, генетически детерминированным, врожденным или приобретенным. Выявление нейрохимических особенностей эпилептических и неэпилептических пароксизмов, изучение гормонального статуса и его связи с эпилептогенезом представляется важным как для проведения дифференциальной диагностики, так и для лечения. Однако полученные результаты весьма малочисленны и только подтверждают актуальность развития указанного направления исследования.

Для детей с эпилепсией характерна высокая заболеваемость инфекциями, что связано со снижением у них иммунитета. Перенесенная нейроинфекция является причиной симптоматической эпилепсии. Удельный вес симптоматических форм обычно не превышает 15% от всех видов эпилепсии. У детей, имевших судороги во время нейроинфекции, риск возникновения эпилепсии в 10 раз выше, чем при заболевании, протекавшем без судорог в остром периоде.

Риск трансформации фебрильных судорог в эпилепсию составляет около 5,5%.

Примерно 2/3 детей с эпилепсией страдают соматическими хроническими заболеваниями. Отмечено, что из 100 детей с эпилепсией 11 состоят на учете по поводу перенесенного гепатита, столько же под наблюдением у эндокринолога (6,8% с нарушением питания, 1,2% — с сахарным диабетом). 12% детей с эпилепсией страдают аллергическими реакциями на лекарственные препараты, 30,6% — на продукты питания, более 60% — задержкой психоречевого и моторного развития.

Исследование эпидемиологии эпилепсии проводится по разным критериям, что затрудняет сравнительный анализ полученных данных. Разработка единой системы регистрации согласно Международной классификации эпилепсии значительно облегчит данную задачу.

Накопление эндогенных аминов в совокупности с иммунологическими нарушениями служит основой развития аутоиммунных процессов при эпилепсии. В последние годы появились новые методы оценки иммунного статуса. Установлено, что эпилептические припадки вызывают антисыворотки к мозгоспецифическому белку S-100, антитела против ганглиозидов мозга и другие.

Вероятность развития и разнообразие форм эпилепсии у детей объясняется особенностями нейротрансмиссии, соотношениями возбуждающих и тормозных синапсов, участием разных структур головного мозга, состоянием межструктурных связей и миелинизации в разные возрастные периоды. Наиболее тяжелые эпилептические синдромы возникают у детей (в период созревания головного мозга). В их этиологии и патогенезе ведущее значение имеют генетика и повреждения мозга.

Таким образом, при эпилепсии у детей имеется целый спектр вопросов, на которые в настоящее время не получены или имеются спорные ответы и которые требуют проведения новых исследований.

## **ЭФФЕКТИВНОСТЬ СКРИНИНГОВОГО МЕТОДА ОЦЕНКИ СОДЕРЖАНИЯ МИКРОЭЛЕМЕНТОВ У МАЛЬЧИКОВ И ДЕВОЧЕК ПРИ ЭПИЛЕПСИИ**

**Гузева В.И., Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В., Еремкина Ю.А., Зеленцова В.В.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Дисбаланс макро- и микроэлементов у больных изменяет фармакокинетический и фармакодинамический ответ на воздействие вазоактивных препаратов, ноотропов, нейропротекторов и других лекарств. При ряде заболеваний лечебные и реабилитационные мероприятия следует направлять на коррекцию витаминного и металлолигандного гомеостаза. Диагностика микроэлементозов связана, главным образом, с количественным определением элементов в индикаторных биосубстратах человека (кровь, моча, спинномозговая жидкость, ногти, волосы и т.д.).

При назначении витаминно-минеральной терапии, включающей микроэлементы, следует учитывать их исходное содержание и взаимодействие в организме.

Скрининговым методом для оценки уровня макро- и микроэлементов в организме при массовых обследованиях является спектральный анализ волос. Грубые отклонения от нормы микроэлементов в анализе волос свидетельствуют о необходимости проведения исследования других биосубстратов (кровь, моча и т.д.) с использованием дополнительных элементспецифических индикаторных методов.

Клиническое течение эпилепсии и нежелательные эффекты от проводимой терапии могут влиять на минеральный состав. В настоящее время практическими врачами востребованы «щадящие» методы диагностики, позволяющие с достаточной степенью вероятности определять у ребенка наличие заболевания. К таким методам может быть отнесено определение содержания различных микроэлементов в волосах, которое у детей с эпилепсией может отличаться и оказаться патогенетически значимым.

При эпилепсии, особенно в детском возрасте, могут возникать изменения минерального обмена, как связанные с самим заболеванием, так и с применением АЭП. Это нередко приводит к биохимическим нарушениям, в том числе синтеза аминокислот, что наряду с другими факторами способствует формированию отставания в физическом и психическом развитии. Таким образом, своевременная диагностика и коррекция минерального обмена у детей с эпилепсией имеет важное значение, однако данные комплексных исследований минерального состава при эпилепсии у детей в литературе отсутствуют.

На кафедре неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики СПбГПМУ изучалось содержание микроэлементов: свинца (Pb), цинка (Zn), меди (Cu), кадмия (Cd), марганца (Mn), кальция (Ca), магния (Mg), лития (Li), алюминия (Al), железа (Fe), ртути (Hg) и селена (Se) в волосах 56 (53,85%) мальчиков и 48 (46,15%) девочек с эпилепсией, а также 28 детей группы сравнения, 14 (50%) из которых девочки и 14 (50%) — мальчики. Возраст детей составлял от 5 месяцев до 17 лет.

Рассматривалось относительное (безразмерное) содержание микроэлементов, которое получалось в результате деления исходного значения микроэлемента на его среднее значение у всех мальчиков группы сравнения. Таким образом, все относительные средние значения содержания микроэлементов у мальчиков группы сравнения принимались за 1.

Статистическая обработка данных исследований проводилась с помощью параметрического критерия Стьюдента.

У мальчиков с эпилепсией выявлены три достоверно отличающиеся ( $P \geq 0,90$ ) по содержанию меди в волосах возрастные группы: до 8 лет, от 8 до 13 лет и от 13 до 17 лет. Две достоверно отличающиеся по содержанию микроэлементов в волосах мальчиков с эпилепсией установлены для свинца — до 13 лет и от 13 до 17 лет, марганца — до 15 лет и от 15 до 17 лет и для кальция — до 10 лет и от 10 до 17 лет. Для остальных микроэлементов — цинка, кадмия,

магния, лития, алюминия, железа, ртути и селена возрастные группы, достоверно отличающиеся ( $P \geq 0,90$ ) по содержанию микроэлементов в волосах мальчиков с эпилепсией до 17 лет, не установлены.

Установлено достоверно ( $P = 0,85$ ) более высокое содержание марганца и кальция у мальчиков с эпилепсией младших возрастных групп, и меди у мальчиков с эпилепсией средней возрастной группы по сравнению с содержанием в волосах у мальчиков младшей и старшей возрастных групп, а также достоверно более низкое содержание свинца у мальчиков с эпилепсией младшей возрастной группы, чем у мальчиков старшей возрастной группы.

У девочек с эпилепсией выявлены две достоверно отличающиеся по содержанию микроэлементов возрастные группы для свинца — до 15 лет и от 15 до 17 лет и для меди — до 10 лет и от 10 до 17 лет, 3 возрастные группы для магния — до 2 лет, от 2 до 6 лет и от 6 до 17 лет. Не выявлено статистически значимых различий у девочек до 17 лет в содержании в волосах цинка, кадмия, марганца, кальция, лития, алюминия, железа, ртути и селена.

Исследование достоверности различия содержания микроэлементов в волосах мальчиков с эпилепсией и группы сравнения показало, что статистически значимое различие ( $P \geq 0,90$ ) выявлено для 10 (83,33%) рассматриваемых микроэлементов. У мальчиков с эпилепсией до 17 лет достоверно ниже содержание в волосах цинка, кадмия, магния, ртути и селена, а содержание алюминия достоверно выше, чем у мальчиков группы сравнения до 17 лет.

У мальчиков с эпилепсией как младшей, так и старшей возрастной группы достоверно выше содержание свинца, а содержание марганца — достоверно ниже, чем у мальчиков группы сравнения до 17 лет.

Содержание кальция у мальчиков с эпилепсией старшей возрастной группы достоверно ниже, чем у мальчиков группы сравнения до 17 лет.

Содержание меди в волосах мальчиков с эпилепсией младшей и старшей возрастной группы достоверно ниже, чем у мальчиков группы сравнения до 17 лет, а у мальчиков средней возрастной группы содержание меди значимо не отличается от содержания у мальчиков группы сравнения до 17 лет.

Среднее содержание лития и железа в волосах мальчиков с эпилепсией до 17 лет значимо не различается от их средним содержания у мальчиков группы сравнения.

Статистически значимое различие ( $P \geq 0,90$ ) в волосах девочек с эпилепсией и группы сравнения установлено для 8 (66,67%) рассматриваемых микроэлементов. Содержание ртути, цинка, кадмия, кальция, марганца и селена у девочек с эпилепсией до 17 лет достоверно ниже, чем у девочек группы сравнения до 17 лет.

Содержание свинца у девочек с эпилепсией младшего возрастной группы достоверно выше, чем у девочек группы сравнения до 17 лет.

Содержание магния у девочек с эпилепсией старшей возрастной группы достоверно ниже, чем у девочек группы сравнения до 17 лет.

Содержание меди, лития, алюминия и железа у девочек с эпилепсией до 17 лет значимо не отличается от их содержания у девочек группы сравнения.

Таким образом, особенности метаболизма микроэлементов у конкретного больного должны учитываться при выборе препарата и его дозировании. Это особенно касается хронических заболеваний, к которым относится эпилепсия.

## СОДЕРЖАНИЕ ТРИЙОДТИРОНИНА В КРОВИ ДЕТЕЙ С ЭПИЛЕПСИЕЙ РАЗНОГО ПОЛА

Гузева В.И., Гузева В.В., Гузева О.В., Охрим И.В., Еремкина Ю.А.

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Содержание в плазме крови тиреоидного гормона — трийодтиронина ( $T_3$ ) изучалось у 32 мальчиков и 46 девочек с эпилепсией, а также у 42 мальчиков и 47 девочек группы сравнения. Диагноз «эпилепсия» установлен в результате комплексного обследования детей с учетом инструментальных данных и данных анамнеза. Возраст детей составлял от 8 до 17 лет,

Определение содержания гормона в крови детей проводилось в соответствии с инструкцией по применению набора реагентов для иммуноферментного определения трийодтиронина в сыворотке крови человека, утвержденных МЗ РФ.

Вычислялись безразмерные значения показателей трийодтиронина, которые получались в результате деления абсолютных значений гормона на его среднее значение у мальчиков группы сравнения 8–9 лет.

Статистический анализ данных проводился с помощью критерия Стьюдента. За достоверные принимались различия при вероятности  $P \geq 0,90$ .

Исследование показало, что внутри возрастного диапазона 8–17 лет достоверные отличия в содержании гормона как у мальчиков, так и девочек с эпилепсией отсутствуют. Доверительный интервал ( $P = 0,90$ ) для содержания гормона в крови у мальчиков с эпилепсией 8–17 лет составляет  $(0,899 \pm 0,093)$ , а у девочек с эпилепсией 8–17 лет —  $(0,855 \pm 0,060)$ . Значимое различие в содержании гормона у мальчиков и девочек с эпилепсией при  $P \geq 0,90$  также не установлено.

У мальчиков группы сравнения установлены две возрастные группы с достоверно различающимся содержанием гормона — 8–9 лет и 10–17 лет. Доверительный интервал ( $P = 0,90$ ) для содержания гормона в крови у мальчиков группы сравнения 8–9 лет составляет  $(1,000 \pm 0,143)$ , у мальчиков 10–17 лет —  $(0,730 \pm 0,057)$ , доверительный интервал для разности средних значений содержания гормона у мальчиков обеих групп —  $(0,270 \pm 0,138)$ ,

У мальчиков с эпилепсией и мальчиков младшей группы сравнения содержание гормона достоверно не различается ( $P < 0,90$ ), а у мальчиков с эпилепсией по отношению к мальчикам старшей возрастной группы сравнения оно достоверно выше, и доверительный интервал ( $P = 0,90$ ) для разности средних значений содержания гормона равен  $(0,170 \pm 0,093)$ .

У девочек группы сравнения также установлены две возрастные группы с достоверно различающимся содержанием гормона — 8–13 лет и 14–17 лет. Доверительный интервал ( $P = 0,90$ ) для содержания гормона в крови у девочек группы сравнения 8–13 лет составляет  $(0,799 \pm 0,080)$ , у девочек 14–17 лет —  $(0,622 \pm 0,059)$ , доверительный интервал для разности содержания гормона у девочек обеих групп —  $(0,177 \pm 0,097)$ .

У мальчиков младшей возрастной группы сравнения содержание гормона достоверно выше, чем у девочек младшей возрастной группы сравнения, и доверительный интервал ( $P = 0,90$ ) для разности средних значений равен  $(1,701 \pm 0,051)$ . У мальчиков старшей возрастной группы сравнения содержание гормона также достоверно выше, чем у девочек старшей возрастной группы сравнения, и доверительный интервал ( $P = 0,90$ ) для разности средних значений равен  $(0,107 \pm 0,083)$ .

У девочек с эпилепсией и девочек младшей группы сравнения содержание гормона достоверно не различается ( $P < 0,90$ ), а у девочек с эпилепсией по отношению к девочкам старшей возрастной группы сравнения оно достоверно выше, и доверительный интервал ( $P = 0,90$ ) для разности средних значений содержания гормона равен  $(0,233 \pm 0,082)$ .

Таким образом, содержание трийодтиронина в крови зависит от возраста и пола. Эти данные необходимо учитывать при персонализации терапии эпилепсии у детей.



## **РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗА КЛИНИКО-АНАМНЕСТИЧЕСКИХ ДАННЫХ У ДЕТЕЙ ДО ПОЛУЧЕНИЯ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВОЙ ТРАВМЫ**

**Гузева В.В., Касумов В.Р., Разумовский М.А., Орел В.В., Еремкина Ю.А.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Для более точной диагностики последствий ЧМТ у детей исследованы клиничко-анамнестические данные до травмы. Изучение перинатального анамнеза 81 ребенка с черепно-мозговой травмой различной тяжести показало, что он не отягощен у большинства детей — 56 (69,14%), включая 31 (55,36%) ребенка с легкой степенью ЧМТ, 11 (19,64%) детей со средне-тяжелой степенью ЧМТ и 14 (25%) детей с тяжелой степенью ЧМТ. У 25 (30,86%) детей установлен осложненный перинатальный анамнез, в том числе у 16 (64%) детей с легкой степенью ЧМТ, 5 (20%) детей со средне-тяжелой степенью ЧМТ и 4 (16%) детей с тяжелой степенью ЧМТ.

Среди осложнений беременности чаще встречались угроза прерывания беременности (44%), токсикоз (20%), анемия (12%), родостимуляция (12%), срочные роды, преждевременные роды, ОРВИ, гестоз, низкая плацентация встречались в 8% случаев, остальные осложнения — в 4% случаев.

Наследственность по эпилепсии отмечалась у 5 детей — троих детей с легкой степенью ЧМТ, одного ребенка со средне-тяжелой степенью ЧМТ и одного ребенка с тяжелой степенью ЧМТ. В двух случаях эпилепсией страдали родители детей, в трех случаях — близкие родственники детей.

До получения ЧМТ задержка моторного развития отмечалась у 2 (2,47%) детей, задержка психического развития — у 4 (4,94%) детей, задержка речевого развития — у 5 (6,17%) детей. На момент ЧМТ 1 ребенок находился в возрасте двух месяцев, отставал в психомоторном развитии и получил ЧМТ средне-тяжелой степени тяжести. Остальные дети в момент получения ЧМТ в возрасте от 2 до 7 лет имели отставание в психоречевом развитии и получили ЧМТ легкой степени тяжести.

Полученные клиничко-анамнестические данные способствовали более ранней и точной диагностике и лечению последствий ЧМТ у детей.

## **ЧАСТОТА ЭТИОЛОГИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВОЙ ТРАВМЫ У ДЕТЕЙ**

**Гузева В.В., Касумов В.Р., Орел В.В., Севрук Е.А.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Обследован 81 ребенок с черепно-мозговой травмой (ЧМТ) различной степени тяжести. Из общего числа детей 49 (60,49%) мальчиков и 32 (39,51%) девочки. Возраст детей составлял от 2 месяцев до 18 лет.

Большинство детей получили травму в быту — 44 (54,32%), из которых мальчиков 24 (54,55%) и девочек 20 (45,45%), травму в дорожно-транспортном происшествии (ДТП) получил 21 (25,93%) ребенок, из которых 15 (71,43%) мальчиков и 6 (28,57%) девочки, прочие травмы (уличные, неорганизованный спорт) получили 16 (19,751%) детей, из которых 10 (80%) мальчиков и 6 (20%) девочек (рисунок 3.4). 2 (2,08%) больных получили бытовую травму и травму в ДТП, 3 (3,125%) больных — бытовую травму и прочую травму.

Средний возраст детей, получивших травму в ДТП, достоверно превышает средний возраст детей с бытовой травмой и достоверно не отличается от среднего возраста детей с

прочими травмами, а средний возраст детей с прочими травмами достоверно превышает средний возраст детей с бытовой травмой.

В общей группе больных число детей с бытовой травмой достоверно превышает число детей с травмой в ДТП ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,000139$ ), а число детей с травмой в ДТП достоверно превышает число детей с прочими травмами ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,0965$ ).

Следует отметить, что значимо не различается число мальчиков и девочек, получивших травму в быту, в общей группе детей ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,110$ ) и в группе детей с бытовой травмой ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,118$ ), однако получивших травму в быту мальчиков среди всех мальчиков достоверно меньше, чем девочек среди всех девочек ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,090$ ).

Достоверно различается число мальчиков и девочек, получивших травму в ДТП, в общей группе детей ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,022$ ) и в группе детей с травмой в ДТП, ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,005$ ), однако число получивших травму в ДТП мальчиков среди всех мальчиков и девочек среди всех девочек достоверно не различается ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,105$ ).

Среди всех детей с прочими травмами, среди всех детей с ЧМТ, а также среди всех мальчиков и всех девочек с прочими травмами число мальчиков и девочек с прочими травмами значимо не различается ( $p_{\text{ТМФ}} = 0,107$ ,  $p_{\text{ТМФ}} = 0,122$ ,  $p_{\text{ТМФ}} = 0,222$  соответственно).

Таким образом, среди всех детей с ЧМТ и среди всех детей с ЧМТ, травмированных в ДТП, мальчиков достоверно больше, чем девочек.

## **ОСНОВНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВОЙ ТРАВМЫ У ДЕТЕЙ**

**Гузева В.И., Касумов В.Р., Орел В.В., Гузева В.В., Гузева О.В., Разумовский М.А., Зеленцова В.В.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

При обследовании 81 ребенка с черепно-мозговой травмой различной тяжести установлено, что изолированную ЧМТ получили подавляющее большинство детей — 79 (97,53%), сочетанную — 2 ребенка (2,47%) 3-летнего и 12-летнего возраста, первый из которых получил перелом боковой массы С1 без смещения, ушиб передней брюшной стенки и ушиб почек, а второй — перелом бедра.

Подавляющее большинство — 75 (92,59%) детей получили черепно-мозговую травму впервые, 6 (7,41%) детей получили ее повторно. Все дети получили повторную ЧМТ легкой степени тяжести в возрасте от 1 до 16 лет.

Закрытая ЧМТ установлена у 76 (93,83) детей, открытая — у 5 (6,17%) детей в возрасте от 4 до 16 лет. Четверо детей с открытой ЧМТ имели тяжелую степень ЧМТ, один ребенок — средне-тяжелую степень ЧМТ.

Сотрясение головного мозга имело место у 47 (100%) детей с ЧМТ легкой степени. Ушиб головного мозга легкой степени установлен у 13 (81,25%) детей с ЧМТ средне-тяжелой степени; ушиб головного мозга средней степени — у 3 (18,75%) детей с ЧМТ средне-тяжелой степени; ушиб головного мозга тяжелой степени выявлен у 18 (100%) детей с ЧМТ тяжелой степени.

Сдавление мозга на фоне ушиба выявлено у 13 (72,22%) детей с ЧМТ тяжелой степени, среди которых 8 (61,54%) детей с гематомами, 2 (15,38%) детей с переломом костей черепа и 3 (23,08%) детей с гематомой и переломом костей черепа.

Анатомо-морфологические очаги в виде переломов костей черепа при первичном осмотре зафиксированы у 5 (31,25%) детей со средне-тяжелой ЧМТ (многооскольчатый перелом правой лобной кости — у 1 (20%) ребенка, перелом левой теменной кости — у 1 (20%) ребенка, перелом теменной кости — у 3 (60%) детей) и у 4 детей с тяжелой ЧМТ (перелом основания

череп — у 1 (5,56%) ребенка, перелом решетчатой кости с интракраниальным смещением отломка — у 1 (5,56%) ребенка, перелом теменной кости — у 2 (11,11%) детей).

У 1 (2,13%) ребенка с легкой степенью ЧМТ обнаружены ссадины и гематомы лица, у 1 (6,25%) ребенка со средне-тяжелой ЧМТ — ушиб мягких тканей головы.

2 (4,26%) ребенка с легкой степенью ЧМТ получили, соответственно, ушибленную рану лба и ушибленную рану теменной области слева.

У 1 (5,56%) ребенка с тяжелой ЧМТ обнаружен отек головного мозга, у 1 (5,56%) ребенка с тяжелой ЧМТ — разможжение левой височной, теменной и лобной долей со сдавлением левой гемисферы очагами ушиба, у 2 (11,11%) детей с тяжелой ЧМТ — контузионно-геморрагические очаги в правой височной доле. У 1 (6,25%) ребенка со средне-тяжелой ЧМТ контузионно-геморрагический очаг обнаружен в левой височной доле.

У 1 (6,25%) ребенка со средне-тяжелой ЧМТ произошло субарахноидальное кровоизлияние.

Внутричерепные гематомы зафиксированы у 2 (4,26%) детей с ЧМТ легкой тяжести и у 3 (16,67%) детей с тяжелой ЧМТ.

Наличие эпилептических приступов установлено у 7 (8,64%) детей: у 4 (8,51%) детей с легкой ЧМТ, у 2 (12,5%) детей со средне-тяжелой ЧМТ и у 1 (5,56%) ребенка с тяжелой ЧМТ.

Таким образом, клинические проявления травматического поражения головного мозга у детей коррелируют с тяжестью ЧМТ.

## **ИЗМЕНЕНИЕ ФОРМЫ РАСПРЕДЕЛЕНИЯ АМИНОКИСЛОТ И КАРНИТИНОВ У ДЕТЕЙ С ЭПИЛЕПСИЕЙ**

**Гузева В.И., Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В., Зеленцова В.В., Еремкина Ю.А.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Важным звеном в деятельности мозга является его энергообеспечение в норме и при патологии. Выраженное нарушение различных звеньев энергообеспечения деятельности мозга, в том числе вследствие недостаточности карнитина, установлено при эпилепсии.

В структуре заболевания карнитиновая недостаточность может быть первичной и вторичной, медикаментозной.

Карнитин не снижает концентрацию вальпроевой кислоты в плазме и ее клинический эффект, может улучшать ее контролирующее действие в отношении эпилептических припадков.

Таким образом, имеются основания полагать, что у детей с эпилепсией изменяется содержание карнитинов и аминокислот в плазме крови.

На кафедре неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики СПбГПМУ обследовано 32 ребенка с эпилепсией (12 мальчиков и 20 девочек). У всех детей определялось содержание в крови 12 аминокислот и 30 карнитинов. Возраст детей составлял от 3 месяцев до 14 лет.

Оценка данных содержания аминокислот и карнитинов в крови детей с эпилепсией проводилась путем их сопоставления с содержанием аминокислот и карнитинов у 19 детей группы сравнения. В эту группу отбирались дети, у которых отсутствовали прогрессирующие неврологические и клинически значимые соматические заболевания.

Статистическая обработка данных проводилась с помощью F-распределения и точного метода Фишера. Использовались относительные безразмерные значения, определяемые как отношение содержания в крови ребенка аминокислоты или карнитина к их соответствующему среднему значению в крови детей группы сравнения. Кроме различий в средних значениях, изучалось различие в форме распределений — разности между крайними значениями выборочного ряда или ширине распределений.

Отметим, что ширина распределения выборочных значений характеризовалась

среднеквадратическим или стандартным отклонением. Относительные значения доверительных интервалов для относительных среднеквадратических отклонений распределений содержания аминокислот и карнитинов в крови у детей с эпилепсией и группы сравнения вычислялись как отношение стандартного отклонения распределения содержания в крови ребенка аминокислоты или карнитина к соответствующему стандартному отклонению распределения содержания аминокислоты или карнитина в крови детей группы сравнения. Таким образом, все стандартные отклонения распределений содержания аминокислот и карнитинов в крови детей группы сравнения принимались за 1. Доверительные интервалы для относительных среднеквадратических отклонений вычислялись с помощью  $\chi^2$ -распределения для вероятности  $P = 0,90$ . При этом для нижней границы доверительного интервала  $\chi = 5,373$ , а для верхней границы  $\chi = 3,064$ .

В 17 (40,48%) случаев стандартное отклонение распределений значений аминокислот и карнитинов в крови у детей с эпилепсией оказалось меньше и в 25 (59,52%) случаев — больше соответствующего стандартного отклонения, полученного для детей группы сравнения. Таким образом, для 8 (66,67%) аминокислот и 9 (30%) карнитинов более широким являлось распределение значений в крови у детей группы сравнения и для 4 (33,33%) аминокислот и 21 (70%) карнитина — в крови у детей с эпилепсией.

Достоверность различия в ширине распределений содержания аминокислот и карнитинов в крови у детей с эпилепсией и детей группы сравнения оценивалась с помощью F-распределения. Достоверное ( $P \geq 0,90$ ) различие в ширине распределений содержания аминокислот и карнитинов в крови у детей с эпилепсией и группы сравнения выявлено в 12 (28,57%) случаях: в 7 (58,33%) случаях имеет место более широкое распределение значений карнитинов (3-ОН-гексадеканойлкарнитина, пропионилкарнитин, бутирилкарнитина, стеаройлкарнитина, метилмалонилкарнитина, октеноилкарнитина, 3-ОН-тетрадеканойлкарнитина) в крови детей с эпилепсией, а в 5 (41,67%) случаях — более широкое распределение аминокислот (аланина, глицина, орнитина, валина) и тиглил/3-метилкротонилкарнитина в крови детей группы сравнения.

В отличие от критерия F, точный метод Фишера выявил достоверные различия ( $p_{\text{тмф}} \leq 0,1$ ) в ширине распределений значений содержания всех аминокислот и карнитинов в крови у детей с эпилепсией и группы сравнения. Однако следует учитывать, что точный метод Фишера является непараметрическим критерием, т.е. не требует вычисления параметров известных распределений, и поэтому параметрический критерий F является более сильным.

Таким образом, полученные данные свидетельствуют о дисбалансе аминокислот и карнитинов у детей с эпилепсией и о нарушении энергообеспечения. Ввиду разнообразия клинико-электрофизиологических проявлений эпилепсии, персонализация терапии у каждого ребенка должна осуществляться с учетом всех его особенностей, в том числе связанных с нарушением метаболизма аминокислот и карнитинов.

## **РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ СИСТЕМЫ P-450 ПРИ ЛЕЧЕНИИ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ**

**Гузева В.И., Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В., Еремкина Ю.А.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Концепция персонализированной медицины все больше привлекает внимание специалистов, поскольку индивидуальные особенности пациентов играют большую роль в эффективности лечения эпилепсии. Эти особенности объясняют большой разброс в дозировании антиконвульсантов при лечении эпилепсии, а также неоднозначные исходы и течение одного и того же синдрома. Развитие подобных процессов связано со многими факторами, но один из основных — генетическая вариабельность.

Генетический полиморфизм играет важную роль в вариабельности как фармакокинетики, так и фармакодинамики антиконвульсантов. Особенности отношения организма к препарату могут проявляться на любом этапе, начиная с периода всасывания в кишечнике и заканчивая распределением препарата в головном мозге, и способствовать развитию резистентности заболевания.

Резистентность к тому или иному АЭП считается установленной, если приступы у пациента продолжают даже на максимально допустимой его дозе.

Разработка методов персонализированной терапии с учетом данных конкретного больного, в том числе индивидуального биохимического и генетического обследования, повысит направленность и эффективность назначения АЭП.

На кафедре неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики СПбГПМУ гены детоксикации CYP2C9 и CYP2C19 системы P450 изучались у 86 детей с тяжелыми формами эпилепсии. Среди обследованных детей 46 (53,49%) мальчиков и 40 (46,51%) девочек.

Заболевание считалось резистентным у 56 (65,12%) обследованных детей, из которых 28 (50%) мальчиков и 28 (50%) девочек. Нерезистентная форма эпилепсии выявлена у 30 (34,88%) детей — 18 (60%) мальчиков и 12 (40%) девочек, причем она сопровождалась осложнениями от приема АЭП у 16 (53,33%) детей.

Полиморфизм исследованных генов обнаружен у 43 (50%) детей с эпилепсией. Ген \*1/\*1 выявлен в генотипе CYP2C9 в 56 (65,12%) случаях, в генотипе CYP2C19 — в 65 (75,58%) случаях, ген \*1/\*2 выявлен в генотипе CYP2C9 в 14 (16,28) случаях, в генотипе CYP2C19 — в 20 (23,26%) случаях, ген \*1/\*3 выявлен в генотипе CYP2C9 в 15 (17,44%) случаях и отсутствует в генотипе CYP2C19, ген \*2/\*2 в генотипе CYP2C9, как и в генотипе CYP2C19, выявлен только в 1 (1,16%) случае.

Монотерапия вальпроатами проводилась у 67 (77,91%) детей, политерапия с участием вальпроатов — у 10 (11,63%) детей, лечение другими АЭП осуществлялось у 9 (10,47%) детей. Лечение 39 (45,35%) детей с полиморфизмом исследованных генов проводилось вальпроатами, 33 (84,62%) из этих детей имели резистентную форму эпилепсии, 6 (15,38%) — нерезистентную.

Условная средняя суточная доза вальпроатов у детей, имеющих полиморфные гены CYP2C9 и CYP2C19 (30,56 мг/кг), превышала среднюю суточную дозу вальпроатов у детей, не имеющих полиморфизма этих генов (27,91 мг/кг).

Резистентные формы эпилепсии связаны с тяжелой органической энцефалопатией, аномалиями развития мозга, нарушением метаболизма, синдромами Веста, Леннокса-Гасто, прогрессирующей миоклонус-эпилепсией, синдромом Ландау-Клеффнера, энцефалопатий Расмуссена и другими.

Эпилептическая энцефалопатия (синдромы Веста и Леннокса-Гасто) установлена у 9 (10,47%) из обследованных детей, причем синдром Веста выявлен у 7 (77,78%) детей, синдром Леннокса-Гасто — у 2 (22,22%) детей. Лечение этих детей проводилось вальпроатами.

Заболевание оказалось резистентным у всех детей с синдромом Веста и с синдромом Леннокса-Гасто.

Полиморфные гены CYP2C9 и CYP2C19 обнаружены у 3 (42,86%) детей с синдромом Веста и обоих детей с синдромом Леннокса-Гасто.

5 (55,56%) детей с эпилептической энцефалопатией, имеющие полиморфные гены CYP2C9 и CYP2C19, получали условную среднюю суточную дозу вальпроатов 28,81 мг/кг, которая была ниже, чем 53,125 мг/кг у 4 детей, не имеющих полиморфных генов.

У 37 детей с эпилепсией определялась концентрация АЭП в крови, в большинстве случаев (67,57%) им назначались вальпроаты.

Нерезистентная форма эпилепсии отмечена у 21 (56,76%) ребенка, резистентная — у 16 (43,24%) детей. Осложнения от приема АЭП выявлены у 25 детей, из которых у 14 (56%) установлена нерезистентная форма и у 11 (44%) — резистентная форма заболевания. Осложнения от приема АЭП отсутствовали у 7 (33,33%) детей с нерезистентной формой эпилепсии и у 5 (31,25%) детей с резистентной формой.

Содержание вальпроатов в крови определялось у 25 детей, у 21 из них установлена резистентная и нерезистентная с осложнениями форма заболевания. Содержание вальпроатов превышало предельную терапевтическую дозу в крови у 13 (52,38%) детей с резистентной и нерезистентной с осложнениями формами заболевания.

Таким образом, приводимые результаты указывают на то, что у детей, принимавших вальпроаты, их высокая концентрация в крови в значительной степени обусловлена наличием полиморфизма генов CYP2C9, CYP2C19 системы P450, являющегося основной причиной плохой переносимости препаратов.

## **ЭТИЧЕСКОЕ И ПСИХОСОЦИАЛЬНОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ ЛЕЧЕНИЯ ПОДРОСТКОВ И МОЛОДЫХ ВЗРОСЛЫХ С ЭПИЛЕПСИЕЙ, КОМОРБИДНОЙ С СУИЦИДАЛЬНОСТЬЮ, — ОДНОЙ ИЗ НАИБОЛЕЕ УЯЗВИМЫХ ГРУПП ПАЦИЕНТОВ**

**Михаловска-Карлова Е.П.<sup>1</sup>, Михайлова О.Н.<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>*МГМСУ имени А.И. Евдокимова, г. Москва, Россия*

<sup>2</sup>*Институт жизни, г. Хартфорд, штат Коннектикут, США*

**Введение.** Эпилепсия, по признанию специалистов, является неврологическим заболеванием с высокой степенью коморбидности. Одним из наиболее серьезных и опасных коморбидных состояний является суицидальность. Исследования показывают, что среди больных эпилепсией в пять раз чаще встречаются суицидальные люди (пациенты с эпилепсией, которые думают о самоубийстве, пытаются покончить с собой или успешно совершают акт самоубийства) [N.Tian, et al., 2016]. Согласно данным ВОЗ, «самоубийство является второй по значимости причиной смерти людей с эпилепсией в возрасте от 15 до 29 лет и вносит существенный вклад в глобальное бремя эпилепсии, поскольку распространенность суицидальных мыслей, суицидальных попыток и случаев завершеного суицида у людей с эпилепсией в 5 раз выше, чем в популяции» [<http://www.who.int/ru/>]. Таким образом, пациенты с эпилепсией и коморбидной суицидальностью являются наиболее уязвимыми. Они представляют особую группу риска, которая, несомненно, должна находиться в центре внимания врачей. Это мнение отражено в Рекомендациях ILAE, в которых международные эксперты выделили отдельную секцию по суицидальности [Epilepsia 2001;52(11):2133-2138]. Такие группы находятся под защитой ООН. Дети, подростки и молодые взрослые защищены специальными принципами биоэтики, которыми врачи должны руководствоваться на всех этапах лечебного процесса. Важнейшие из них: признание уязвимости и неприкосновенности личности, социальной ответственности, защита будущих поколений.

**Цель.** Изучить мотивацию врачей к этическому сопровождению лечения эпилепсии с учетом психосоциальных факторов и к применению междисциплинарного подхода в процессе обследования и лечения наиболее уязвимой группы пациентов — подростков и молодых взрослых с коморбидной суицидальностью.

**Материалы и методы.** Социологическое исследование, интервью с 285 неврологами, участие в работе этических экспертных комитетов различного уровня; опыт клинической социальной и психоаналитической помощи пациентам с рисками суицидального поведения.

**Результаты и обсуждение.** Исследование показало, что среди российских неврологов постепенно утверждается приверженность ценностям и принципам биоэтики. 97% респондентов ответили, что они пытаются применять принципы биоэтики в процессе лечения пациентов. Индекс мотивации врачей к этическому сопровождению лечебного процесса высок: 0,8–0,95. Вместе с тем существует заметное расхождение между уровнем мотивации клиницистов к применению ценностей и принципов биоэтики и уровнем их подготовки в этой области. Этическое сопровождение чаще всего сводится к получению информированного согласия пациента. О других классических принципах биоэтики большинство опрошенных имеет весьма поверхностное представление. О специальных этических принципах,

защищающих данный контингент пациентов, слышали только 12%. 55% отметили, что используют во взаимоотношениях с пациентами партнерскую и контрактную модели, 29% не смогли идентифицировать тип используемой ими модели. 75% отметили значительный дефицит знаний в области биоэтики. К тому же лечение эпилепсии с коморбидной суицидальностью невозможно только применением АЭП, требуется сопутствующая терапия, в том числе антидепрессантами и анксиолитиками. Неврологи, как правило, отправляют пациентов к психиатрам за психотропными препаратами. Опасаясь стигматизации и дискриминации, подростки и молодые взрослые крайне редко следуют этому совету. Мы утверждаем, что эффективное лечение таких пациентов неизбежно выходит за рамки фармакологии. Оно должно включать психотерапию, которая на разных стадиях болезни выполняет разные функции. Мы предлагаем разработанный нами примерный алгоритм этического (ЭС) и психосоциального (ПСС) сопровождения лечения подростков и молодых взрослых с эпилепсией, коморбидной с суицидальностью. На всех этапах лечения необходимо ЭС и ПСС. В соответствии с основным и коморбидным заболеванием, особенностями пациента и задачами каждого этапа определяются ведущие и конкурирующие (ограничивающие действие ведущих) принципы биоэтики, выбирается модель (или модели) взаимодействия врача и пациента, а также соответствующие методы и формы психотерапии.

**Заключение.** Наше исследование показало, что приверженность принципам биоэтики и их применение на всех этапах лечения данной уязвимой популяции пациентов побуждает врача-специалиста лечить своего пациента как целостного человека, что в свою очередь стимулирует сотрудничество с представителями других профессий и ставит вопрос о междисциплинарном подходе к решению клинических и социально-психологических проблем пациентов.

## **РОССИЙСКАЯ ПРОТИВОЭПИЛЕПТИЧЕСКАЯ ЛИГА СЕГОДНЯ: ВЫЗОВ ВРЕМЕНИ**

**Карлов В.А., президент Российской Противоэпилептической Лиги**

*Москва, Россия*

**Цель.** Отразить задачи РПЭЛ как ответ на вызов времени

**Материал и его обсуждение.** «Не дай Вам Бог жить в эпоху перемен». Но сегодня мы живем в эпоху перемен, вектор которой постоянно меняется. И сегодня мы должны думать, каким образом использовать потенциал Российской Противоэпилептической Лиги (РПЭЛ) в это трудное для страны и отечественной медицины время. Хочу напомнить, что в нашей стране радикально изменилась модель клинической медицины — основой поликлинического звена теперь является врач общей практики, ликвидированы окружные эпилептологические кабинеты, бесплатный ЭЭГ-мониторинг, МРТ и мониторинг противоэпилептических препаратов в крови для большинства больных остаются недоступны. Поскольку при таком раскладе основное бремя ложится на врача общей практики, надо менять контингент и программы обучения по эпилепсии в университетах, лицензированных в качестве субъектов постдипломного образования. Однако если бы не было несчастья, вектор перемен не склонился бы внезапно в противоположную сторону. Коронавирусная пандемия напомнила, что в свое время ВОЗ признала советскую систему здравоохранения лучшей в мире. И теперь подготовлен проект радикальной грандиозной реформы российского здравоохранения, учитывающий современность и опыт системы советского здравоохранения. Я, правда, написал вице-президенту РАН академику Стародубову наряду со своими соображениями, что предвижу бешеный саботаж. Как говорится, поживем — увидим.

Большинство актуальных проблем практической эпилептологии нельзя решать без тесного взаимодействия с нашими коллегами. Пожалуй, эта проблема уже успешно решена в масштабе России в комплексе с нейрохирургами. Помимо Москвы, создан ряд федеральных нейрохирургических центров, в которых нейрохирургия эпилепсии является одной из основных

проблем и операции проводятся по квотам бесплатно. Уровень оснащения и организации неотложного обследования пациентов в любое время суток крайне высок.

Ближайшей задачей является отработка взаимодействия с акушерами-гинекологами, поскольку уровень и соответственно результат ведения ими детородного контингента больных эпилепсией женщин крайне неудовлетворителен. Первый шаг в этом направлении уже сделан: сейчас идет подготовка к 1-й Всероссийской объединенной конференции эпилептологов и акушеров-гинекологов, которая состоится в Москве 7 октября 2020 г. На традиционных Балтийских конгрессах по детской неврологии необходимо более активно выходить за рамки детства, помня, что в детстве закладывается основной алгоритм всей жизни не только здорового, но и тем более нездорового субъекта, в частности — перенесшего психоэмоциональный или физический стресс. Основной акцент необходимо сделать на аспекте: от ребенка к подростку и от него ко взрослому и далее к пожилым — то есть к динамике механизмов эпилептогенеза и селективного лечения «эпилепсии через всю жизнь». Это мы хотели бы обсудить на данном конгрессе и прежде всего с организатором Балтийских конгрессов главным внештатным детским неврологом Минздрава России профессором В.И. Гузевой и заинтересованными участниками.

А теперь надо перейти к аспекту, с которого следовало бы начать: проблеме взаимодействия с психиатрами. В.М. Бехтерев сочетал в своем лице психиатрию, неврологию и психотерапию. Теперь уже нет таких бехтеревых. Плюс к этому еще одно важное обстоятельство: шлейф «карательной психиатрии» в нашей стране до сих пор является помехой для наличия у больного эпилепсией желания проконсультироваться у психиатра, даже если его направляет к нему невролог. Один из трудных научно-практических аспектов проблемы — конверсионные расстройства, в особенности псевдоэпилептические припадки, — может решаться только в тесном взаимодействии неврологов и психиатров. Есть личный опыт успеха такого взаимодействия. Результаты опубликованы в шестом номере Корсаковского журнала за этот год.

Нам казалось наиболее рациональным процесс взаимодействия неврологов и психиатров в рамках проблемы эпилепсии возложить на НМИЦ ПН имени В.М. Бехтерева МЗ России, согласие директора Центра профессора Н.Г. Незнанова получено. Детали предполагалось обсудить во время очередного съезда психиатров. К сожалению, из-за пандемии коронавируса съезд пока не состоялся. Серьезная роль в этом взаимодействии в качестве координатора возлагается на профессора В.А. Михайлова. Необходима разработка алгоритма такого взаимодействия. В частности, надежная обратная связь — прежде всего с практикующими врачами на местах. Она в настоящее время отрабатывается нами. В результате будет получено обоснованное представление о состоянии эпилептологической службы в Российской Федерации. В журнале «Эпилепсия и пароксизмальные состояния» вводится раздел «Письма к редактору» по поводу тех или иных публикаций и будут представлены ответы на них их авторов.

**Заключение.** Вызов времени: более эффективная связь врачей и ученых разных специальностей, задействованных в эпилептологии, постоянное взаимодействие руководства РПЭЛ с регионами, анализ состояния эпилептологической службы в Российской Федерации в целом, обратная связь с авторами публикаций через журнал «Эпилепсия и пароксизмальные состояния», включая дискуссию.

## **ФАКТОРЫ РИСКА И СТРУКТУРА ФАРМАКОРЕЗИСТЕНТНЫХ ЭПИЛЕПСИЙ У ДЕТЕЙ**

**Гуменник Е.В., Ковеленова М.В., Фомина М.Ю., Коростовцев Д.Д., Мыца А.В.**

По определению ИАЕ, к фармакорезистентным эпилепсиям (ФРЭ) относятся эпилепсии, при которых последовательное применение двух подходящих хорошо переносимых схем терапии не привело к прекращению приступов (11). Фармакорезистентные эпилепсии



составляют основную проблему эпилептологии. При данных состояниях выше частота суицидов, депрессий, психических и когнитивных нарушений, ухудшается качество жизни. Метаанализ 16 исследований, проведенных с 1993 по 2018 годы, показал, что общая пропорция фармакорезистентных эпилепсий составляет около 25% (13). Среди детской популяции эта пропорция сохраняется. (4). По результатам метаанализа, проведенного в 2019 году (13), идентифицированы основные факторы риска фармакорезистентности, среди которых наиболее значимыми оказались: симптоматическая этиология и наличие структурных изменений на МРТ, наличие фебрильных судорог и эпилептиформные разряды (или замедление) на ЭЭГ. Метаанализ включал в себя данные пациентов всех возрастных групп. Важность первых двух критериев неоспорима и подтверждается другими исследованиями: при ФРЭ. Эпилептогенные изменения при нейровизуализации выявляются у 83% пациентов (у 318 из 385) (6), при этом у половины это гиппокампальный склероз, у 25% опухоли, у 11%- аномалии развития ЦНС. У детей этиология фармакорезистентных эпилепсий отлична от взрослых и характеризуется высокой частотой аномалий коры. Согласно европейским и североамериканским данным, 25–30% всех детей с фармакорезистентной эпилепсией имеют кортикальные мальформации, преимущественно фокальные кортикальные дисплазии (10, 7, 12), перинатальные инсульты составляют 30% (5, 7). В тоже время МРТ-негативные эпилепсии среди фармакорезистентных форм у детей встречаются чаще чем у взрослых (8), составляя от 18 до 47%. Изучение МР-структуры фармакорезистентных эпилепсий по данным детской популяции Санкт-Петербурга может служить источником для формирования группы детей-кандидатов для хирургического лечения.

Некоторые критерии, в частности – наличие эпилептиформной активности на ЭЭГ, также требуют отдельного анализа среди детей, так как известно, что в детской популяции выявляемость эпилептиформной активности в целом высокая, а возрастзависимые эпилептиформные паттерны могут регистрироваться даже у здоровых детей. Также вызывает вопросы тот факт, что метаанализ не подтвердил высокий риск фармакорезистентности при эпилепсиях с ранним дебютом, тогда как известно, что в этом возрасте дебутируют наиболее тяжелые младенческие эпилепсии. В связи с этим представляет интерес анализ данных критериев в педиатрической популяции. Таким образом, изучение этиологии ФРЭ среди детской популяции в Санкт-Петербурге, определение основных факторов риска фармакорезистентности в сопоставлении с группой детей, находящихся в клинической ремиссии эпилепсии более 2 лет, может позволить развить способы прогнозирования течения эпилепсии и своевременное, раннее формирование группы детей, нуждающихся в использовании альтернативной терапии (хирургическое лечение, кетогенная диета).

**Материал и методы обследования.** На основании анализа базы данных детского городского кабинета по лечению эпилепсии (Санкт-Петербург) за 2018 и 2019 годы выделены 2 группы детей. Первая группа — дети с ФРЭ, диагностированной на основании критериев Международной противозепилептической лиги, вторая — контрольная группа, в которую включены дети с диагнозом «эпилепсия» и клинической ремиссией приступов не менее 2 лет. Обследованные дети регулярно наблюдаются в кабинете, изучены их клиничко-anamнестические данные, семиология эпилептических приступов, проведены нейровизуализационные (МРТ 1,5 или 3 Тл) и электрофизиологические обследования. Пациенты регулярно получают или получали назначенное антиэпилептическое лечение. Всего в 1-ю группу вошло 87 детей, во 2-ю группу — 50 детей, при этом у 15 детей 2-й группы отмечалась безмедикаментозная ремиссия. Диагноз «эпилепсия» установлен согласно классификации 2018 года.

**Результаты.** Изучены этиология эпилепсии в 1-й и 2-й группах. В 1-й группе у 38% пациентов причиной эпилепсии служили поражения головного мозга вследствие приобретенных нарушений: 17 детей перенесли гипоксически-ишемическую энцефалопатию (19,5%), у 7% в основе эпилепсии лежали опухоли головного мозга, реже причиной эпилепсии были энцефалиты, травмы головного мозга и постнатальные инсульты. Частота врожденных пороков развития головного мозга и туберозного склероза составила 28,7%. При этом преобладали фокальные кортикальные дисплазии, они встречались у 10% пациентов, у 6,8%

детей выявлена полимикрогирия или гетеротопии, туберозный склероз — у 6,8%. У 30 детей 1-й группы (35%) причина эпилепсии осталась неуточненной.

Среди детей с ремиссией приступов (2-я группа) преобладали дети с возрастзависимыми эпилепсиями: фокальные возрастзависимые — 12 детей (24%), детская абсансная — 7 детей (14%), тем не менее почти с равной частотой встречались дети со структурными формами эпилепсии — 12 детей (24%), у 2 детей в дебюте заболевания отмечался синдром Веста. У 11 детей (22%) причина эпилепсии осталась неуточненной, у 7 детей диагностированы генетические формы эпилепсии, чаще всего — генетическая эпилепсия с фебрильными судорогами плюс у 2 детей — синдром Ангельмана. Среди структурных эпилепсий в группе пациентов с ремиссией преобладали признаки перенесенной ГИП ГМ, 2 ребенка перенесли геморрагический инсульт, один — тяжелую травму головы, 1 пациент наблюдается с факоматозом — болезнь Штурге — Вебера. В этой группе не было ни одного ребенка с аномалией развития коры головного мозга.

Среди факторов, наиболее часто встречающихся в группе детей с ФРЭ, отмечены структурные изменения на МРТ у 68%. Во 2-й группе данный показатель составил 26%. При этом частота приобретенных инсультов существенно не отличалась. Аномалии развития коры головного мозга диагностированы у 28,7% среди детей 1-й группы (ФРЭ) и не встречались среди детей 2-й группы. В 1-й группе также чаще отмечен дебют эпилепсии до 1 года (48%), во 2-й группе — у 11 детей (22%). Дебют до 3 месяцев — 13 (15%) и 2 (4%) ребенка соответственно. Фебрильно индуцированные приступы — у 15,7% и у 18% соответственно. Эпилептиформные изменения на ЭЭГ зарегистрированы у большинства детей как 1-й, так и 2-й группы (80%). Однако характер изменений на ЭЭГ отличался среди детей 2-й группы. У 30 детей 1-й группы регистрировались паттерны, характерные для эпилептических энцефалопатий (гипсаритмия, вспышка-угнетение, ESES, мультифокальная активность). У детей 2-й группы — в 2 случаях зарегистрирована гипсаритмия. У 26% детей 1-й группы отмечались мультифокальные приступы, среди детей 2-й группы — только генерализованные или фокальные приступы. У 74 из 89 детей 1-й группы отмечались полиморфные приступы, тогда как во 2-й группе у большинства (28 детей) наблюдался только один вид приступов. У 46 из 50 детей 2-й группы отмечен положительный эффект на монотерапии (92%). Однако 30% детей 1-й группы также ответили на первую назначенную АЭТ с последующим рецидивом приступов в течение нескольких недель или месяцев.

Таким образом, основными факторами риска формирования ФРЭ среди обследованных детей являются: ранний дебют приступов, особенно в течение первых 3 месяцев жизни, мультифокальные приступы, различные виды эпилептических приступов у одного пациента, неэффективность первой назначенной АЭТ, врожденные аномалии развития коры головного мозга. Эпилептиформная активность на ЭЭГ регистрировалась с высокой частотой в обеих группах, но в 1-й группе чаще встречались паттерны, характерные для эпилептических энцефалопатий. Наиболее существенные признаки хорошего прогноза — клинко-электроэнцефалографические признаки фокальной возрастзависимых или детской абсансной эпилепсий.

#### Список литературы

1. Кузнецова Т.В., Повереннова И.Е. Фармакорезистентные эпилепсии, ассоциированные с кортикальными дисплазиями. *Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика*. 2013
2. Мухин К.Ю. Фокальные кортикальные дисплазии: клинко-электро-нейровизуализационные характеристики. *Русский журнал детской неврологии* 2016
3. Bast Thomas Outcome after epilepsy surgery in children with MRI-negative non-idiopathic focal epilepsy *Epileptic Disorder* 2013;15 (2): 105-113
4. Berg AT, Rychlik K, Levy SR, Testa FM. Complete remission of childhood-onset epilepsy: stability and prediction over two decades. *Brain*. 2014;137(Pt 12):3213–3222. doi:10.1093/brain/awu294

5. Elaine C Wirrell et al, A population-Based Study of long-term Outcomes of Criptogenic Focal Epilepsy in Childhood Criptogenic Epilepsy is not Pribably Symptomatic epilepsy *Epilepsia* 2011;52 (4):738-745
6. Horst Urbach et al MR Imaging in the Presurgical Workup of Patients with Drug-Resistant Epilepsy *AJNR Am J Neuroradiol* 25:919–926, June/July 2004
7. Jason Coryell Neuroimaging of Early Life Epilepsy *PEDIATRICS* Volume 142, number 3, September 2018:e20180672 (CIIIA)
8. Tellez-Zenteno IF et al Surgical outcomes in lesional and non-lesional epilepsy: systematic rewiw and meta-analysis. *Epilepsy Res* 2010; 89:310-8
9. Toranj Raimalwalla, MD, Vrajesh Udani, MD, and Dimpri Mhatre, A Retrospective Analysis of the Long-Term Outcome of Drug-Resistant Epilepsy in Children Treated in Urban India *Child.Neurol.Open* 2018;5:2329048
10. M.Reiss-Zimmerman et al Developmental malformation of the cerebral cortex. *Rofo*, 182 (2010), pp 472-478
11. Sinha et al Definition of intractable epilepsy. *Neurosciences (Riyadh)*. 2011; 16:3-2
12. Proportional incidences for symptomatic epilepsies according to age and etiology. Adapted from Annegers JF. The epidemiology of epilepsy. In: Willie E, ed. *The Treatment of Epilepsy: Principles and Practice*. Philadelphia, Pa: Lea & Febiger; 2001:135)
13. Xue-Ping et al Risk factors for drug-resistant epilepsy A systematic review and meta-analysis *Medicine ( Baltimore)* 2019 Jul;98(3): 1640

## СИНДРОМ ЖУБЕР

**Давлицаров М.А., Чудопалова В.С., Малышева Л.А.**

*ГУЗ Детская городская клиническая больница г. Тулы*

**Актуальность.** Синдром Жубер — редкое наследственное заболевание, характеризующееся тремя основными признаками: аномалией мозжечка и ствола головного мозга, называемой симптом «коренного зуба», гипотонией и задержкой развития. Известно 18 генов, мутации в которых приводят к синдрому Жубер. Распространенность синдрома Жубер не определена. Многие авторы приводят цифры от 1:80000 до 1:100000, но эта оценка может быть занижена.

**Цель.** Представить редкий клинический случай — синдром Жубер.

**Материалы и методы.** Под нашим наблюдением в апреле 2020 на базе ГУЗ Детская городская клиническая больница г. Тулы находился ребенок Д., 21.03.2019 г.р. с диагнозом: синдром Жубер, аутосомно-рецессивный тип наследования. Осложнения: выраженная задержка моторного развития. Миотонический синдром. Сопутствующий: поликистоз почек, тип 1. МАРС. Атрофия зрительных нервов обоих глаз. Слепота обоих глаз (отсутствие предметного зрения).

Из анамнеза: ребенок от 4-й беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, ИМВП (амоксиклав). От 3-х родов в 38 недель. На УЗИ плода диагностирован поликистоз почек, киста печени. Вес при рождении 3550 г, длина 54 см. Оценка по Апгар: 8/8 баллов. Состояние после рождения средней степени тяжести, обусловлено неврологической симптоматикой: снижение мышечного тонуса, нечеткость рефлексов, тремор конечностей, симптом Грефе, горизонтальный нистагм. В роддоме проводилась гемостатическая терапия. На 4-е сутки жизни переведен в ГУЗ ТДОКБ: ВПР плода — поликистоз почек. Киста печени по УЗИ плода. Перинатальное гипоксически-ишемическое повреждение ЦНС, синдром снижения безусловно-рефлекторной активности. Проведено обследование: УЗИ почек и надпочечников от 25.03.2019 — признаки аномалии развития мочевых путей — мультикистоз почек с двух сторон. Генетик от 27.03.2019: поликистоз почек, инфантильный тип, аутосомно-рецессивный тип наследования. УЗИ брюшной полости от 01.04.2019: признаки кисты печени (2,1×3×1,5 см). РКТ брюшной полости от 01.04.2019: в правой доле кистозный очаг размерами 26×17 мм. НСГ

от 01.04.2019: признаки гипоксии, незрелости головного мозга. На 20-е сутки жизни переведен из ТДОКБ в ФГАУ НМИЦ здоровья детей: Ишемия мозга. Сопутствующий: поликистоз почек, аутосомно-рецессивный тип. ХПБ 1 стадия. Кистозная болезнь печени. Консультирован генетиком, взят анализ крови на молекулярно-генетическое обследование – панель «Наследственные болезни почек» (нефротический синдром, атипичный гемолитико-уремический синдром, поликистоз почек). Исследование таргетных областей 200 генов.

Результаты молекулярно-генетического исследования (май 2019): выявлен нуклеотидный вариант g.88530522dup в гетерозиготном состоянии и нуклеотидный вариант g.88465614\_88465615del в гетерозиготном состоянии в гене CEP290, а также патогенный вариант g2150466T>A в гетерозиготном состоянии в гене PKD1.

Повторный курс стационарного лечения в ФГАУ НМИЦ здоровья детей с 30.06.2019 по 17.07.2019. Был консультирован и обследован: ЗВП от 04.07.2019 — с обеих сторон выражено нарушение проведения зрительной афферентации на кору. Видео-ЭЭГ мониторинг от 08.07.2019 — сон дифференцирован на стадии. Физиологические паттерны представлены удовлетворительно. При проведении ритмической фотостимуляции патологических изменений корковой ритмики не отмечалось. За время исследования эпилептиформной активности эпилептических приступов и их ЭЭГ-паттернов не зарегистрировано. КСВП от 04.07.2019: по данным АСВП замедления проведения по слуховым структурам ствола головного мозга нет. Учитывая наличие у ребенка патологической глазной симптоматики, проведено МРТ головного мозга от 11.07.2019 — отмечается аномалия задней черепной ямки, соответствующая симптому «коренного зуба»: глубокая межножковая ямка, сообщающаяся расширенным водопроводом мозга с четвертым желудочком; выпрямленные и утолщенные верхние ножки мозжечка; гипо/аплазия червя мозжечка; диспластический рисунок гемисфер мозжечка по типу полимикрогирии. Миелинизация белого вещества соответствует календарному возрасту. Субарахноидальное пространство лобно-теменно-височных отделов минимально расширено. Отмечается расширение левого латерального кармана IV желудочка. Заключение: МР-картина соответствует изменениям, характерным для синдрома Жубера. Окулист от 03.07.2019: ангиопатия сосудов сетчатки, горизонтальный крупноразмашистый нистагм обоих глаз. Невролог от 03.07.2019: Последствия перинатального поражения ЦНС, синдром двигательных нарушений. Задержка психомоторного развития. В марте 2020 осмотрен областным детским офтальмологом — атрофия зрительных нервов. Слепота обоих глаз (отсутствие предметного зрения). Также осмотрен генетиком ТОПЦ: синдром Жубера, аутосомно-рецессивный тип наследования. Поликистоз почек, тип 1, аутосомно-доминантный тип наследования.

С 18.05.2020 по 29.05.2020 курс стационарного лечения в ГУЗ ТО ЦДП: Синдром Жубера, аутосомно-рецессивный тип наследования. Миотонический синдром. Выраженная задержка моторного развития. Сопутствующий: Атрофия зрительных нервов обоих глаз. Слепота обоих глаз (отсутствие предметного зрения). Поликистоз почек, тип 1, аутосомно-доминантный тип наследования. МАРС. Был консультирован и обследован: ЭЭГ — ЭЭГ обедненного типа, выраженно дезорганизованная. Очаговой и эпилептиформной активности не зарегистрировано. ЭМГ — нарушений проведения по двигательным волокнам nn. tibialis sin, tibialis dex, peroneus profundus sin в т.ч. в проксимальных отделах, а так же рефлекторным дугам на уровне S1-S2 с обеих сторон не выявлено. УЗИ почек и мочевого пузыря — экзогенность почек обычная, дифференцировка паренхимы отсутствует, срединный комплекс без видимых изменений. В паренхиме определяется большое количество мелких, до 5 мм в диаметре, кист с тонкой капсулой и однородным гипоэхогенным содержимым. Ортопед: мышечная гипотония.

Соматический статус без особенностей.

**Неврологический статус.** Положение активное. Окружность головы 47 см. Скошенность затылка справа. Стигмирован: длинные ресницы, короткая шея, диспластичные ушные раковины, арахнодактилия. Менингеальной и общемозговой симптоматики нет. Лицо симметрично. Взгляд не фиксирует. Плавающие движения глазных яблок. Горизонтальный крупноразмашистый нистагм. Зрачки равные, D=S. Объем активных и пассивных движений полный. Мышечный тонус диффузно снижен. Сухожильные рефлексы живые без разницы

сторон, D = S. Чувствительность глубокая и поверхностная не изменена. Точки выхода корешков безболезненны, симптомы натяжения отсутствуют. Голову держит непродолжительное время. Переворачивается. Ползает лежа на спине. Самостоятельно не садится, посаженный — сидит с поддержкой до 10 минут, при вертикализации — нет опоры на стопы. В сознании. В речи лепет. На обращение реагирует улыбкой, поворотом головы. Пьет из бутылочки, кушает размягченную пищу.

**Вывод.** Описанный клинический случай свидетельствует о том, что синдром Жубер у данного ребенка является случайной находкой, обнаруженной при проведении дополнительных обследований по поводу поликистоза почек (панель «Наследственные болезни почек» с изменениями в гене SER290) и патологической глазной симптоматики (МРТ головного мозга с МР-картиной, характерной для синдрома Жубер), в дальнейшем подтвержденной генетиком (в том числе на основании клинической картины — мышечная гипотония и выраженная задержка стато-моторного развития).

## ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ЛЕЧЕБНО-АБИЛИТАЦИОННЫХ МЕРОПРИЯТИЙ У ДЕТЕЙ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ С ДВИГАТЕЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ

Самсонова Т.В., Назаров С.Б., Магомедова Н.М., Чистякова А.А.

*Ивановский научно-исследовательский институт материнства и детства  
им. В.Н. Городкова  
г.Иваново, Россия*

Двигательные нарушения являются одними из наиболее часто встречающихся последствий перинатального поражения ЦНС у детей первого года жизни. Актуальной задачей является поиск объективных критериев оценки эффективности восстановительного лечения при этой патологии.

**Цель исследования.** Разработать объективные критерии оценки эффективности лечебно-абилитационных мероприятий у детей с двигательными нарушениями в период формирования первых антигравитационных поз.

**Материал и методы.** Обследованы 85 детей в возрасте 3–6 месяцев: 69 — с последствиями перинатального поражения ЦНС в виде двигательных нарушений и 16 — без неврологической патологии. Всем детям проведено неврологическое обследование и компьютерная стабилметрия по разработанной нами методике, на стабилплатформе с высокой чувствительностью для малого веса, в положении ребенка лежа на животе с опорой на предплечья или ладони. Определялись показатели: скорость перемещения центра давления; ширина, разность длины и ширины эллипса статокинезиограммы; уровни 60% мощности спектра в сагиттальной и фронтальной плоскостях; площадь статокинезиограммы; показатель стабильности и индекс устойчивости. В основной группе обследование осуществлялось в динамике: до и после курса лечебно-абилитационных мероприятий. При ретроспективном анализе дети основной группы были разделены на 2 подгруппы: I — с положительной динамикой неврологических нарушений (n = 50), II — с ее отсутствием (n = 19).

**Результаты и обсуждение.** У детей I подгруппы скорость перемещения центра давления, ширина, разность длины и ширины эллипса статокинезиограммы, площадь статокинезиограммы до лечения были выше (p = 0,0028; p = 0,043; p = 0,0000; p = 0,0029 соответственно), а показатель стабильности и индекс устойчивости — ниже (p = 0,0006; p = 0,0019 соответственно), чем в контрольной группе. У детей II подгруппы разность длины и ширины эллипса статокинезиограммы также была выше, чем в контрольной группе (p = 0,007). После проведенного лечения у детей I подгруппы произошло снижение показателей скорости перемещения центра давления, разности длины и ширины эллипса статокинезиограммы (p = 0,049; p = 0,000 соответственно) и повышение показателя стабильности, индекса устойчивости (p = 0,002; p = 0,034 соответственно), в результате чего стабилметрические показатели у них не имели статистически значимых различий с контрольной группой. Во II подгруппе на фоне

лечения не произошло изменения стабилметрических показателей и сохранялось повышение разности длины и ширины эллипса статокинезиограммы по сравнению с контрольной группой ( $p = 0,000$ ). При проведении индивидуального и ROC-анализа динамики показателей компьютерной стабилметрии в исследуемых подгруппах установлено, что высокую диагностическую значимость для оценки эффективности восстановительного лечения у детей в возрасте 3–6 месяцев с двигательными нарушениями имеет динамика показателя разности длины и ширины эллипса статокинезиограммы. При его снижении более чем на 31% лечение оценивают как эффективное, а при его снижении менее чем на 31% или повышении лечение оценивают как неэффективное с точностью до 84%. На основании этого предложен способ оценки эффективности лечения детей 3–6 месяцев с нарушением моторного развития. Установлены высокие чувствительность (86%) и специфичность (79%) данного метода. Результаты ROC-анализа с расчетом площади под кривой (AUC) подтвердили хорошую информативность предложенного метода (AUC = 0,83).

**Заключение.** Динамика стабилметрических показателей на фоне проведения лечебно-абилитационных мероприятий у детей в возрасте 3–6 месяцев с двигательными нарушениями сопряжена с динамикой неврологических нарушений. В результате исследования разработан новый способ оценки эффективности восстановительного лечения у детей с двигательными нарушениями, который позволит проводить своевременную коррекцию плана лечебно-абилитационных мероприятий для снижения частоты и тяжести инвалидизирующих исходов перинатального поражения ЦНС.

## **ОСОБЕННОСТИ ИНСУЛЬТОВ У ДЕТЕЙ, ОПЕРИРОВАННЫХ ПО ПОВОДУ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА**

**Цоцонава Ж.М. , Ткачев И.В., Плотников М.В., Ибрагимов С.В.**

*Астраханский ГМУ, ФЦССХ*

**Актуальность.** Кардиохирургические операции у детей с врожденными пороками сердца сопряжены с высоким риском развития неврологических осложнений, в том числе и инсультов, что может ухудшать эффективность лечения основного заболевания. Это определяет актуальность профилактики факторов, способных привести к нарушению мозгового кровообращения с развитием стойких очаговых неврологических симптомов.

**Цель.** Изучить особенности инсультов на фоне кардиохирургических операций.

**Материал и методы.** Под нашим наблюдением находилось 42 ребенка с различными формами острых нарушений мозгового кровообращения, развившимися после операций по поводу коррекции врожденного порока сердца. Возраст детей от 4 дней до 16 лет. Операции проводились с применением искусственного кровообращения. Часть пациентов в послеоперационном периоде подключали к аппарату экстракорпоральной мембранной оксигенации.

**Результаты.** В структуре ОНМК преобладал геморрагический инсульт, первым клиническим симптомом которого были фокальные и/или генерализованные тонико-клонические судороги, как в первые сутки после операции, так и после светлого промежутка. В этой группе пациентов отмечался высокий процент лиц с тромбоцитопенией, тяжелой анемией, одним из факторов развития которых является применение ЭКМО и гепаринизация. Ишемические инсульты возникали по механизму системной или парадоксальной эмболии. Наиболее тяжело протекали обширные инфаркты мозга с геморрагической трансформацией, осложненные отеком мозга и развитием полиорганной недостаточности. Чаще отмечалось поражение каротидного бассейна слева, с развитием правостороннего гемипареза. У детей, в отличие от взрослых, имеет место более быстрый и полный регресс очаговых неврологических симптомов на фоне нейропротективной терапии.

**Заключение.** Для минимализации возможного поражения ЦНС при операциях на сердце необходимо стойкое поддержание нормальной перфузии мозга в интраоперационном периоде, контроль гематологических показателей.

## **ИННОВАЦИОННЫЕ МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ У ДЕТЕЙ**

**Цоцонава Ж.М., Ильенко Т.Л., Макаров В.А., Косарева А.Р.**

*Астраханский ГМУ, ОДКБ им. Н.Н. Силищевой*

**Актуальность.** Спинальные мышечные атрофии (СМА) — представляет собой группу клинически и генетически гетерогенных наследственных заболеваний, вызванных прогрессирующей дегенерацией мотонейронов передних рогов спинного мозга, обусловленных мутацией в гене SMN1. В настоящее время актуальна ранняя диагностика заболевания в связи с возможностью назначения патогенетической терапии.

**Цель.** Оценить эффективность патогенетической терапии у пациентов с СМА.

**Материал и методы.** Нами наблюдаются 7 пациентов в возрасте от 1 года до 16 лет со спинальной мышечной атрофией. Среди них: СМА I типа — 1 чел., II тип — 5 чел., III тип — 1 чел. (23,3%). Диагностический алгоритм обследования больных включал медико-генетическое исследование, оценку функциональных возможностей ребенка с учетом оценки по шкале HFMSE и HINE.

**Результаты.** Стато-моторное развитие детей во всех случаях характеризовалось отставанием от возрастных показателей. Клиническая симптоматика представлена слабостью мышц грудного пояса и проксимальных отделов, арефлексией, эмоционально индуцируемым тремором, контрактурами крупных суставов, кифосколиозом, слабостью межреберных мышц. Все клинические проявления заболевания имеют тенденцию к быстрому прогрессированию, в связи с чем большинство пациентов полностью утратили способность к передвижению, один ребенок находится на портативной искусственной вентиляции легких. Трем пациентам по жизненным показаниям начата терапия препаратом Спинраза (Нусинерсен). Динамическое наблюдение показало хорошую эффективность и переносимость препарата. У пациента первого года жизни с негрубой задержкой моторных функций на фоне терапии Спинразой наблюдается улучшение моторных навыков. В остальных случаях отмечается отсутствие прогрессирования двигательного дефицита.

**Заключение.** Патогенетическая терапия больных с СМА улучшает показатели качества жизни.

## **НАРУШЕНИЕ СЛУХА КАК ПРИЧИНА ЗАДЕРЖКИ РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА**

**Романова Ж.Г., Жевнеронок И.В., Лемеш О.Ю.**

*Белорусская медицинская академия последипломного образования,  
Республиканский научно-практический центр оториноларингологии*

**Актуальность.** В формировании и осуществлении речевой функции важную роль играет слуховой анализатор. Нарушение слуха различной этиологии является одной из самых распространенных причин, приводящих к отставанию в речевом онтогенезе. К ранним признакам нарушения слуха у детей в раннем возрасте относится отсутствие реакции на звуковые раздражители.

**Цель.** Выявление ранних признаков снижения слуха во время комплексного неврологического осмотра путем первого этапа аудиологического скрининга.

**Материал и методы.** Объект исследования — дети в возрасте до 3 лет с впервые диагностированной задержкой речевого развития во время профилактического приема.

**Результаты.** За период 2018–2020 гг. врач-невролог на профилактическом осмотре, включающем клиническую оценку слухового восприятия (поведенческие реакции в ответ на слуховой раздражитель), выявил 76 детей в возрасте до 3 лет с задержкой речевого развития и нарушением слухового восприятия. Дальнейшее аудиологическое обследование (импедансометрия, регистрация отоакустической эмиссии и коротколатентных слуховых вызванных потенциалов) у врача-оториноларинголога выявило, что в 9,2% (7/76) дети имели нарушения слуха различной степени выраженности и этиологии.

**Заключение.** При неврологическом осмотре детей раннего возраста необходимо проявлять аудиологическую настороженность, так как ранняя диагностика нарушений слуха различного генеза и степени выраженности позволит своевременно провести ребенку коррекцию путем подбора слухового аппарата или выполнить кохлеарную имплантацию, а также определить педагогический маршрут для занятий с сурдопедагогами и логопедами.

## **ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ ЭПИЛЕПСИИ И СОПУТСТВУЮЩЕЙ ПАТОЛОГИИ У ПАЦИЕНТОВ С ЭПИЛЕПСИЕЙ**

**Краева Л.С., Егорова С.Н.**

*ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России,  
ОГАУЗ «Областная детская больница»*

**Актуальность.** Эпилепсия — широко распространенное хроническое заболевание, часто с дебютом в детском возрасте и разным прогнозом в зависимости от формы.

**Цель.** Изучить распространенность различных форм эпилепсии и сопутствующей патологии у пациентов с эпилепсией.

**Материал и методы.** Проведено обследование 476 детей и подростков с эпилепсией в возрасте от 3 месяцев до 18 лет. Все пациенты наблюдаются неврологом-эпилептологом на базе ОГАУЗ «Областная детская больница».

**Результаты.** Чаще встречались структурные фокальные эпилепсии — 36,5%, на 2-м месте — фокальные генетические возрастзависимые формы — 27,3%, неуточненные фокальные формы составили 18,7%. Генерализованные генетические эпилепсии встречались реже — в 8,6% случаев (ДАЭ — 41,4%, ИГЭ ГСП — 31,7%, ЮМЭ — 9,8%). Группа эпилептических энцефалопатий составила 4,4%, среди них самой частой формой явился синдром Веста — 30,4%. Неуточненные формы среди всех пациентов составили 3,6%. Сопутствующая патология чаще встречается у пациентов с фокальной структурной эпилепсией: ДЦП тяжелого уровня — 37,4%, органическое поражение головного мозга — 25,3%, ВАР головного мозга — 12,6% случаев. При фокальных генетических эпилепсиях чаще встречались ожирение — 10,8%, умственная отсталость — 6,9%, органическое поражение головного мозга — 7,9%. При генерализованных формах эпилепсий сопутствующая патология встречалась — в 51,2% случаев: ожирение — 19%, умственная отсталость легкой степени — 9,5% и энурез — 9,5%.

**Заключение.** Таким образом, самыми частыми формами эпилепсии явились структурные фокальные, при этих же формах отмечается самый высокий процент тяжелой сопутствующей патологии, что значительно затрудняет лечение и ухудшает прогноз заболевания.

## **НАРУШЕНИЕ ВОСПРИЯТИЯ И ВОСПРОИЗВЕДЕНИЯ РИТМА У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДЕФИЦИТА ВНИМАНИЯ С ГИПЕРАКТИВНОСТЬЮ**

**Галицкая О.С., Грибова Н.П.**

*СГМУ*

**Актуальность.** Синдром гиперактивности с дефицитом внимания у детей представляют собой одну из наиболее распространенных форм нервно-психических нарушений у



школьников начальных классов. По данным отечественных и зарубежных исследований, частота встречаемости СДВГ среди школьников начальных классов достигает 5–15 %.

**Цель исследования.** Оценить способность к перцепции ритма у детей в возрасте от 6 до 11 лет с синдромом гиперактивности с дефицитом внимания.

**Материалы и методы.** Обследован 41 ребенок в возрасте от 6 до 11 лет с СДВГ. Диагноз СДВГ был поставлен на основании классификации DSM–IV и анкетирования родителей с использованием диагностического опросника Вандербильт. Всем детям проведен тест воспроизведение ритмов по М. Стембак, тест с задающим ритмом и исследование вербального и невербального интеллекта с использованием теста Векслера.

**Результаты и обсуждения.** Среди 41 ребенка младшего школьного возраста с СДВГ — 11 девочек (26,9%) и 30 мальчиков (73,1%). Анализ анкетирования родителей выявил преобладание симптомов дефицита внимания средней и тяжелой степени выраженности у 56,1% детей, у 43,9% отмечалось нарушение поведения в форме гиперкинетического расстройства. Нарушение способности к перцепции и моторному воспроизведению ритмов выявлено у 78% обследованных детей. Количество правильных ответов в тесте М. Стембака в этой группе испытуемых не превышало 30%, что свидетельствует о выраженной дисритмии. Также у 90% школьников выявлено рассогласования по времени между реперным ритмическим звуковым сигналом и ударами по теппинг-платформе с преобладанием среднего и высокого процента ударов с опережением относительно заданного ритма. Изучение показателей вербального и невербального интеллекта не выявило значимых отклонений в группе испытуемых.

**Заключение.** Оценка способности к восприятию и воспроизведению ритма является актуальным дополнительным методом диагностики СДВГ у детей. У детей с СДВГ выявлено выраженное снижение способности к перцепции, моторному воспроизведению и синхронизации с заданным ритмом.

## **ГИПОМИЕЛИНИЗАЦИЯ С АТРОФИЕЙ БАЗАЛЬНЫХ ГАНГЛИЕВ И МОЗЖЕЧКА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ У РЕБЕНКА)**

**Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Лунь А.В.**

*Белорусская медицинская академия последипломного образования, УЗ «7-я детская городская поликлиника»*

**Актуальность.** Гипомиелинизация с атрофией базальных ганглиев и мозжечка (H-ABC; MIM 612438) — редкое наследственное заболевание (группа лейкоцистозов), клинически проявляется экстрапирамидными нарушениями, спастичностью, мозжечковой атаксией, эпилепсией, а также другими симптомами. Известно более 30 мутаций в гене TUBB4A, которые ответственны за развитие ассоциированной с TUBB4A лейкоцистозии.

**Цель.** Описание случая гипомиелинизации с атрофией базальных ганглиев и мозжечка у ребенка с мутацией de novo в гене TUBB4A (с.745G>A; p.Asp249Asn).

**Материалы и методы.** Пациент А., 2006 г.р. Родился доношенный, вес 3050 г, рост 51 см, Апгар 4/ИВЛ (асфиксия тяжелой степени). Антенатальный период отягощен. В неврологическом статусе с рождения нистагм, с 9 месяцев гиперкинезы (головы). Возраст 1 год: не ходит, не ползает, стоит у опоры, самостоятельно не стоит, садится и сидит с 11 месяцев, мышечный тонус снижен, гиперкинезы головой, нистагм.

**Результаты.** МРТ ГМ (1 год): минимальное расширение переднего субарахноидального пространства. Диагноз: Последствия перинатального поражения ЦНС. Генетик: кариотип 46 XY, 16qh+ вариант нормального мужского. Селективный скрининг в пределах нормы. Активность лизосомальных ферментов в пределах нормы. Анализ хромосомной нестабильности — частота aberrаций хромосом в пределах нормы. В 3 года диагноз изменен: Прогрессирующее заболевание ЦНС со спастической диплегией, координаторными нарушениями и ЗРР. С 3 лет: нарастает спастика, усиливается тремор головы, нистагм, утратил

навык самостоятельной ходьбы. МРТ ГМ (5 лет): грубый перивентрикулярный глиоз в обеих гемисферах мозга, субатрофия мозжечка. Диагноз: ЛД Пелицеуса–Мерцбахера. МРТ ГМ (12 лет) – диффузное изменение сигнала белого вещества больших полушарий ГМ, мозжечка. При клиническом секвенировании выявлена мутации de novo в гене TUBB4A (с.745G>A; р.Asp249Asn), которая привела к гипомиелинизации с атрофией базальных ганглиев и мозжечка.

**Заключение.** Клинические проявления наследственных заболеваний меняются с возрастом, что значительно затрудняет дифференциальную диагностику, особенно при отсутствии регресса и специфических изменений при инструментальных методах исследования. Мутации de novo вносят вклад в полиморфизм проявлений заболевания, а неврологический регресс у ребенка является обязательным для продолжения диагностического поиска.

## **РАННЯЯ ДЕТСКАЯ НЕРВНОСТЬ ПРИ ЗАДЕРЖКЕ РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ**

**Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Лемеш О.Ю.**

*Белорусская медицинская академия последипломного образования, Республиканский научно-практический центр оториноларингологии*

**Актуальность.** Диагноз «задержка речевого развития» (ЗРР) констатирует факт отсутствия или ограничения объема речи у ребенка в возрасте до 3 лет. В этом возрасте также часто встречается «синдром повышенной возбудимости» (СПВ) (R68.1), который включает в себя комплекс симптомов повышенной нервно-рефлекторной возбудимости в сочетании с вегетативными расстройствами (при отсутствии органической патологии).

**Цель.** Проанализировать частоту СПВ (гипервозбудимости) у детей с реализацией задержки доречевого (ЗДР) или речевого развития (ЗРР) в возрасте 1 год, с 1 года до 2 лет, с 2 до 3 лет.

**Материалы и методы.** В исследование включены 132 ребенка в возрасте до 3 лет с диагнозом ЗРР. В зависимости от возраста клинических проявлений ЗР или ДРР сформированы три группы: до 1 года (n = 48), с 1 года до 2 лет (n = 41), с 2 до 3 лет (n = 43). Использовались инструментально-лабораторные методы исследования (исключалась структурная, органическая патология), клиничко-anamнестический метод, анкетирование родителей.

**Результаты.** В ходе исследования установлено, что у детей с проявлением ЗДР в возрасте до 1 года частота СПВ отмечена в 29,2% случаях (14/48), в группе с 1 года до 2 лет — в 46,3% (19/41), в группе с 2 до 3 лет — в 67,4% (29/43), рФишера < 0,001. Таким образом, установлена зависимость: чем позже диагностируется ЗРР, тем чаще ей сопутствует СПВ, что подтверждает их коморбидность. Наличие высокой частоты СПВ у детей с ЗРР первых лет жизни обосновывает комплексную терапию, направленную на работу по коррекции эмоционального взаимодействия между ребенком и матерью с обязательным привлечением психологов, занятия с логопедом, а также определяет стратегию по выбору лекарственных средств.

**Заключение.** Ранняя диагностика ЗРР, оказание своевременной помощи, терапия имеющихся расстройств позволит уменьшить сопутствующие поведенческие нарушения у ребенка раннего возраста с ЗРР, скорректировать клинические проявления повышенной возбудимости ЦНС, и тем самым повысить качество жизни детей.

## **ПРОЕКТ ФЕДЕРАЛЬНОГО РЕГИСТРА «ИНСУЛЬТ У ДЕТЕЙ»**

**Дронь А.Н.**

*ООО «Детский Доктор»*

**Актуальность.** Ведение регистра «Инсульт у детей» позволит систематизировать сбор информации о пациентах, проводить мониторинг эффективности и безопасности терапии в режиме реального времени.

**Цель.** Разработать и внедрить аналитическую платформу с целью изучения эпидемиологии, факторов риска, клинической картины, данных лабораторно-диагностических методов исследования, оценки тактики ведения и эффективности, применяемой терапии, а также на основании полученных результатов разработать единый стандарт ведения данных пациентов на территории РФ.

**Материалы и методы.** Регистр состоит из двух частей: «регистрационной», которая включает в себя статичные показатели и заполняется только при первичном внесении данных пациента, и «мониторинговой», содержащей показатели, отражающие динамику клинической картины, результатов лабораторных и инструментальных методов диагностики, эффективность применяемой терапии и другие.

**Результаты.** В регистрационной части отображаются данные о ЛПУ, фиксируется направительный диагноз, дата и время поступления пациента в стационар, паспортная часть, сведения о семейном анамнезе. Данные, которые подвергаются мониторингу, вносятся в разделы. Раздел «Диагноз»: диагностическая категория, тип ОНМК, дата постановки диагноза, причина поздней диагностики, период, впервые или повторно развился инсульт, а также сопутствующая патология. Раздел «Клиника и диагностика»: возраст дебюта заболевания, дата и время первых клинических проявлений, фактор риска, клиническая картина, оценка по шкалам Глазго, RedNIHSS или RINS; метод нейровизуализации, дата и время проведения, результат; заключения дополнительных методов исследования. Раздел «Терапия»: группа препарата, МНН, торговое название, доза, дата начала и окончания терапии, причина отмены, побочные эффекты. Раздел «Исход ОНМК»: данные оценки по шкале PSOM-SNE, наличие инвалидности, выживаемость, патологоанатомический диагноз.

**Заключение.** 1. Обеспечить оперативный доступ к базе данных регистра для своевременного пополнения и проведения статистической обработки данных. 2. Получить представление о реальной клинической практике ведения детей с инсультом. 3. Стандартизировать профилактические, лечебно-диагностические и реабилитационные мероприятия, проводимые детям с острым нарушением мозгового кровообращения.

## **ЮВЕНИЛЬНАЯ ПИЛОЦИТАРНАЯ АСТРОЦИТОМА (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)**

**Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Ярошевич Т.Л.**

*Белорусская медицинская академия последипломного образования, УЗ «4-я детская городская клиническая больница»*

**Актуальность.** Пилоцитарная астроцитома (ПА) — опухоль головного мозга, которая в 75% проявляется в возрасте до 20 лет (чаще в 9–10 лет). Симптомы ПА отличаются разнообразием неврологических симптомов: головная боль (ГБ), снижение зрения или выпадение полей зрения, атаксия, изменения чувствительности по гемитипу, судороги, изменения речи, слуха, поведения и часто симптомами нарушения эндокринной системы.

**Цель.** Описание клинического случая ПА у подростка.

**Материалы и методы.** Пациент В., 13 лет доставлен в кардиоревматологическое отделение ГДКБ после первого синкопального состояния. Из анамнеза: 6 дней ГБ, головокружение, повышение АД, потемнение в глазах, боль в левой половине шеи, иногда рвота. Ранее ГБ и изменения в самочувствии не было. Первичная оценка неврологического статуса без патологии. ДЗН проминируют в стекловидное тело, ступеваны.

**Результаты.** МРТ головного мозга: инфратенториально, в области мозжечка, образование размером 73×65×55 мм, с гиперинтенсивным в T2/FLAIR и гипоинтенсивным в T1W и с менее гиперинтенсивным T2W пристеночным солидным компонентом, с линейными и аморфными участками «выпадения» сигнала в T2 с выраженным масс-эффектом и минимальным перифокальным отеком. Цистернальные ликворные пространства компремированы. Боковые желудочки расширены до 25 мм на уровне тел, с признаками трансэпендимального отека, III

расширен до 15 мм; IV желудочек — компремирован. Гипофиз расположен интраселлярно, уплощен. Хиазма и начальные отделы зрительных трактов несколько увеличены в объеме (S>D), имеют повышенный в T2/FLAIR сигнал с нечеткими границами, без достоверных признаков накопления КВ (вероятно, вследствие сдавления неопластического характера). Пролабирование миндалин мозжечка до 18 мм в БЗО ниже линии МакРея; мост, продолговатый мозг с признаками сдавления.

**Заключение.** Диагноз: Объемное образование задней черепной ямки (ПА) с признаками вторичной тривентрикулярной обструктивной гидроцефалии и вклиниением миндалин мозжечка. Поражение хиазмы и зрительных трактов. Клинический случай демонстрирует длительное бессимптомное течение и отсутствие неврологической симптоматики, до момента развития клиники обструктивной гидроцефалии на фоне ПА значительных размеров.

## НАСЛЕДСТВЕННАЯ МОТОРНО-СЕНСОРНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ С ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ МУТАЦИЕЙ В 7 ЭКЗОНЕ ГЕНА MFN 2 С РАННИМ ДЕБЮТОМ И ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ОФТАЛЬМОПАТИЕЙ

**Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Виниченко М.Л., Третьяк Т.Л.**

*Белорусская медицинская академия последипломного образования,  
Минский городской центр медицинской реабилитации детей с психоневрологическими  
нарушениями, УЗ «4-я детская городская клиническая больница»*

**Актуальность.** Наследственные моторно-сенсорные нейропатии (далее НМСН) — группа генетически гетерогенных нервно-мышечных заболеваний. В настоящее время описано более 30 генов и 50 локусов, ответственных за развитие НМСН. Классификация НМСН выделяет 6 типов, каждый из которых включает от 4 до 10 подтипов. Клиническая гетерогенность НМСН обуславливает и редкие симптомы, которые затрудняют диагностику у детей.

**Цель.** Описать клинический случай раннего дебюта НМСН с последующим развитием демиелинизирующей офтальмопатии.

**Материалы и методы.** Пациент А., 8 лет, прибыл на консультацию в Республиканский Центр наследственных нервно-мышечных заболеваний. Из анамнеза: слабость в ногах и нарушение координации с 1 года 10 месяцев, через 7 дней после вакцинации «Пентаксим». Обследован в инфекционной больнице, диагноз: Аксональная подострая полинейропатия. Терапии (стероиды и др.) с положительной динамикой, приобретение новых моторных навыков.

**Результаты.** В возрасте 3 лет появился тремор рук и трудности разгибания пальцев рук. МРТ С1-L3 выявлено равномерное накопление контрастного вещества корешками спинного мозга. Случай рассматривался как вариант течения ХВДП. Назначена терапия метилпреднизолоном с положительной динамикой, на повторном МРТ С1-S2 с контрастным усилением признаков накопления контраста не выявлено. Генетический анализ выявил ранее описанную гетерозиготную мутацию в 7 экзоне гена MFN2 (chr1:12059066G>A, rs879253777), приводящая к замене аминокислоты в 244 позиции белка (p.Val244Met, NM\_001127660.1). Мутация описана в гетерозиготной форме у пациентов с болезнью Шарко — Мари — Тута. Семья дообследована методом секвенирования по Сэнгеру. В возрасте 5 лет отмечено ухудшение с нарастанием слабости и резкого снижения остроты зрения обоих глаз (Vis OD/OS= 0,06/0,05), диагноз: Двусторонняя оптиконеуропатия. С 6 лет отрицательная динамика: прогрессируют деформации стоп, значительно вовлекаются в процесс руки.

**Заключение.** Выявленная по результатам генетического исследования мутация гена MFN2 позволяет отнести данный случай в НМСН 2А типа. Клинический случай отражает вариабельность течения НМСН, трудности дифференциальной диагностики как внутри группы НМСН, так и с другими нервно-мышечными заболеваниями, что подчеркивает необходимость расширения знаний в этой области.

## ДИССЕКЦИЯ ОБЕИХ ПОЗВОНОЧНЫХ АРТЕРИЙ С ФОРМИРОВАНИЕМ ИНФАРКТА В ВЕРТЕБРАЛЬНО-БАЗИЛЯРНОМ БАССЕЙНЕ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Зеленцова В.В.<sup>1</sup>, Зеленцов Д.С.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет», Санкт-Петербург

<sup>2</sup>ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России, Санкт-Петербург

**Введение.** В общей структуре инсультов ишемический инсульт (ИИ) в вертебрально-базиллярном бассейне (ВББ) достигает 20–25% случаев. Изолированные инфаркты мозжечка (ИМ) составляют 2–3% от всех ИИ головного мозга и до 10% от всех ИИ в ВББ. (Bogousslavsky et al. 1988; Amarenco 1991; Tohgi et al. 1993; Amarenco et al. 1994). Среди непосредственных причин ИМ выделяют окклюзию позвоночной артерии в половине всех случаев, окклюзию основной артерии в одной четверти случаев и окклюзию артерий мозжечка в одной пятой из всех случаев. У пациентов моложе 60 лет с ИМ нередко выявляют интракраниальную диссекцию позвоночной артерии. (В.И. Гузева, М.Л. Чухловина, М.А. Разумовский, 1999).

**Клиническое наблюдение.** В Мариинскую больницу в экстренном порядке поступил молодой мужчина в возрасте 31 год с жалобами на нарушение речи, затруднение глотания и выраженную боль в затылочной и шейной области. При сборе анамнеза установлено, что пациент в момент появления симптоматики вел машину; травматические повреждения, хронические заболевания, подъемы артериального давления отрицает. Клинический и биохимический анализ крови — без изменений, в коагулограмме несколько повышены значения МНО и протромбинового времени. При проведении дуплексного сканирования сосудов головы и шеи выявлена свершившаяся локальная диссекция правой позвоночной (ППА) и левой позвоночной артерии (ЛПА) с формированием локальных интрамуральных гематом, по данным нейровизуализации (МСКТ головного мозга) — без патологических изменений. Пациенту выполняется церебральная ангиография: при селективной ангиографии ЛПА определяются неровности контуров на всем протяжении, при ангиографии ППА — неровность контуров в сегментах V1-V2 и диссекция ППА в сегменте V2 до субокклюзии; в срочном порядке проведено стентирование ЛПА. После хирургического вмешательства по результатам МСКТ головного мозга КТ-картина ишемического инсульта в левом полушарии мозжечка. В неврологическом статусе при осмотре отмечается дизартрия, дисфагия, дисфония, синдром Горнера слева, левосторонняя атаксия.

По результатам лечения у пациента значительная положительная динамика, питание самостоятельное, регресс атаксии и синдрома Горнера, пациент себя полностью обслуживает.

**Заключение.** При подозрении на острое нарушение мозгового кровообращения у молодых людей следует исключать диссекцию сосудов. Тактика лечения в таких случаях включает антикоагулянтную, нейропротективную терапию, при необходимости — хирургическое вмешательство.

## АРТЕРИОВЕНОЗНЫЕ МАЛЬФОРМАЦИИ ЗАДНЕЙ ЧЕРЕПНОЙ ЯМКИ

Зеленцов Д.С.<sup>1</sup>, Зеленцова В.В.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России, Санкт-Петербург

<sup>2</sup>ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет», Санкт-Петербург

**Актуальность проблемы.** Артериовенозные мальформации (АВМ) головного мозга являются относительно нечасто встречающейся нозологической формой, способной, однако, вызывать тяжелые неврологические расстройства и смерть (Парфенов В.Е., Свистов Д.В.,

Элиава Ш.Ш. и др., 2014). АВМ представляют из себя ангиомы, состоящие из сплетений измененных сосудов, формирующих патологические соединения между артериальной и венозной системами. Частота встречаемости АВМ в популяции составляет 1,34 на 100000 человек, в соотношении мужчин и женщин 1,1:1 с некоторым преобладанием мужчин (Шехтман О.Д., Маряшев С.А., Элиава Ш.Ш. и др., 2015). АВМ задней черепной ямки составляют 8–12% от всех АВМ головного мозга (Данилов В.И., 2005). По течению АВМ можно выделить 2 типа. Геморрагический тип — встречается в 50–70% случаев. Для этого типа характерно наличие у больного артериальной гипертензии, небольшой размер узла мальформации, дренаж ее в глубокие вены, а также мальформации задней черепной ямки. Первое проявление заболевания — разрыв аневризмы. Торпидный тип характерен для больных с АВМ больших размеров, локализацией ее в коре, кровоснабжением ветвями средней мозговой артерии. Часто проявляется судорожным синдромом (у 26–67% больных), кластерными головными болями, прогрессирующим неврологическим дефицитом, как и при опухолях головного мозга. (Кудакова А.М., Литвинов Н.И., Каленова Е.И. и др., 2010).

**Описание наблюдения.** В ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» наблюдается пациент Т., 42 лет с диагнозом: Артериовенозная мальформация червя мозжечка, геморрагический тип течения. Состояние после эмболизации артериовенозной мальформации гистаакрилом от 2011 г. Последняя госпитализация связана с появлением головокружения при поворотах головы в положении лежа. Неврологический статус: сознание ясное. Ориентирован правильно. Речевые нарушения отсутствуют. Зрачки D=S. Реакция зрачков на свет сохранена. Глазные щели D=S. Поля зрения не нарушены. Движения глазных яблок не ограничены. Конвергенция сохранена. Нистагма нет.

Лицевая мускулатура симметрична. Дизартрии нет. Язык по средней линии. Мышечный тонус не изменен. Мышечная сила в конечностях сохранена. Поверхностные рефлексы D=S, живые. Поверхностная чувствительность не нарушена. Пальце-носовая проба удовлетворительная. Пяточно-коленная проба удовлетворительная. В позе Ромберга устойчив. Функции тазовых органов не нарушены. Выполнена селективная церебральная ангиография. На вертебральной ангиографии слева и справа — артериовенозная мальформация червя мозжечка, заполняемая из левой верхней мозжечковой артерии, обеих задних нижних мозжечковых артерий и имеющая короткие дренажные вены в венозный сток. Учитывая отсутствие очаговой неврологической симптоматики и стабильное состояние пациента, запланирована повторная плановая эмболизация АВМ червя мозжечка.

**Обсуждение.** Больные с АВМ головного мозга с точки зрения хирургического лечения и его рисков представляют собой достаточно неоднородную группу. Лечебная тактика у таких пациентов традиционно определяется исходя из соотношения степени риска спонтанного течения заболевания (в первую очередь — риска кровотечения) и риска осложнений лечебных мероприятий. Для оценки риска лечения АВМ хорошо зарекомендовала себя шкала Spetzler-Martin.

**Заключение.** В последнее десятилетие существенное усовершенствование претерпели методы хирургического лечения больных АВМ, возможности внутрисосудистой окклюзии мальформаций, доступность радиохирургии. Лечение АВМ остается сложной задачей сосудистой нейрохирургии, требующей комплексного подхода мультидисциплинарной команды специалистов, включающей нейрохирургов, радиологов, неврологов, анестезиологов, реабилитологов. Решение о тактике лечения больных с АВМ головного мозга следует принимать индивидуально в каждом случае, основываясь на накопленном в клинике опыте и имеющихся технических возможностях (Шехтман О.Д., Маряшев С.А., Элиава Ш.Ш. и др., 2015).

# ПРИМЕНЯЕМАЯ ПРИ ДОКЛИНИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ПРОТИВООПУХОЛЕВЫХ ПРЕПАРАТОВ КРЫСИНАЯ ГЛИОМА-С6 И ЕЕ ФОТОДИАГНОСТИКА И ФОТОДИНАМИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ИНТРАКРАНИАЛЬНОЙ И ПОДКОЖНОЙ МОДЕЛЕЙ

Михайлова Н.В.<sup>1</sup>, Косякова Г.П.<sup>1,2</sup>, Новак В.Д.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет  
им. Акад. И.П. Павлова*

<sup>2</sup>*Институт экспериментальной медицины  
Санкт-Петербург, Россия*

**Цель.** В последние годы ФДТ (фотодинамическая терапия) все шире используется при лечении глиом. В настоящее время задачей исследований, касающихся ФДТ, является подбор дозировок фотосенсибилизатора и характеристик воздействующего лазерного излучения. Для достижения этой цели актуально иметь адекватную модель глиомы. Крысиная глиома С6 продемонстрировала способность к интракраниальному и подкожному росту.

**Материалы и методы.** В лабораторных условиях осуществлено введение клеток крысиной глиомы линии С6 крысам линии Wistar массой 250–350 г. У первой группы животных опухоль была привита подкожно в латеральную область правого бедра (1 млн. клеток), у второй — субдурально (500 тыс. клеток) в проекции теменной доли правого полушария. В дальнейшем животным обеих групп проводились сеансы фотодиагностики с помощью фотосенсибилизатора («Радахлорин»; ООО «РАДА-ФАРМА», Россия; 1 мг/кг) и флюоресцентного органоскопа и фотодинамической терапии (полупроводниковый лазерный аппарат Алод-01; «Алком медика», Россия; длина волны 662 нм), с последующей оценкой эффекта фотобличинга. В ходе исследования проводилась регистрация размеров опухолей. После завершения эксперимента осуществлено гистологическое исследование и регистрация размеров опухолей. Использовали суспензию клеток крысиной глиомы С6. Протокол фотодинамической терапии: Режим лазирования — 662 нм, суммарная энергия 25 Дж/см<sup>2</sup>, экспозиция 2 мин, фотосенсибилизатор — радахлорин, 1 мг/кг, в/в. Введение суспензии опухолевых клеток субдурально в проекцию левой теменной доли и через 10–12 дней — внутривенное введение радахлорина, диагностика в течение 3 часов после введения фотосенсибилизатора.

**Результаты и обсуждение.** Гистологическое исследование подтверждает наличие опухолевого процесса, отвечающего критериям глиомы С6. Характерные признаки злокачественного роста более выражены в интракраниальной модели. Результаты фотодиагностики свидетельствуют об отсутствии значимой разницы между данными группами. Гистологическое заключение (до ФДТ). В новообразованных тканевых массах — слой лимфоцитарной инфильтрации, мелких пролиферирующих сосудов. Опухоль диффузного строения из округлых и вытянутых клеток с округлыми полиморфными ядрами, отмечается гиперхроматоз ядер. Выявляется большое количество митозов, в том числе патологических (4–6 фигур в поле зрения). Часть клеток находится в состоянии апоптоза с формированием апоптотических телец. Клетки образуют пучки и миксоматозные структуры. Имеют место обширные поля некрозов ланкартообразной формы. Среди некрозов определяются островки периваскулярного разрастания опухолевых клеток. Опухоль умеренно васкуляризирована мелкими сосудами, в части которых наблюдается пролиферация эндотелия. Гистологическое заключение (после ФДТ). Отмечается уменьшение опухолевого узла на поверхности, обращенной к твердой мозговой оболочке, — массивные некрозы. Сосуды опухоли полнокровны, стенка мелких периферических капилляров повреждена. Видны множественные очаги кровоизлияний. Определяется значительная периваскулярная лейкоцитарная (преимущественно нейтрофильная) инфильтрация. В центре узла — гистологическая картина глиомы.

**Выводы.** Интракраниальная модель: имеют место обширные поля некрозов ландкартообразной формы. Максимальная приближенность к реальным условиям. Возможность наиболее объективной трактовки данных. Недостатки модели: длительное время имплантации; невозможность точной оценки размеров опухоли без дополнительных (дорогих) устройств; технически сложнее проводить эксперименты; высокий риск гибели животного при неадекватных манипуляциях.

Подкожная модель: местное микроокружение, отличающееся от микроокружения в ГМ; сложность объективной трактовки данных. Достоинства: простота методики; меньшие затраты времени; возможность точной оценки размеров опухоли; легче проводить экспериментальные исследования; минимальный риск гибели животного.

Результаты флуоресцентной и гистологической диагностики убедительно свидетельствуют о росте глиомы в местах имплантации опухолевых клеток; вероятность развития опухоли при субдуральной имплантации выше, чем таковая при подкожной имплантации; определены преимущества и недостатки данных моделей; обе модели крысиной глиомы С6 могут быть использованы в зависимости от поставленных условий и задач исследования.

## ОЦЕНКА ХИМИЧЕСКОЙ МУТАГЕННОСТИ НЕЙРОПЕПТИДОВ В СИСТЕМЕ ПРОГРАММЫ QSAR

Косякова Г.П., Романенко Д.С., Шаляпин П.В.

*НИИЭМ, СПХФУ  
Санкт-Петербург, Россия*

**Цель.** Традиционный путь поиска лекарственных веществ в XX веке заключался в синтезе самых разнообразных типов органических соединений и их тестировании на различные виды активности. Были синтезированы и протестированы сотни тысяч веществ. Трудоемкость и длительность этого процесса заставляла ученых задумываться над разработкой теоретических основ поиска лекарств, главным образом — над проблемой ограничения количества синтезируемых соединений.

**Материал и методы.** Аббревиатура QSAR происходит от английского Quantitative Structure Activity Relationships, что в переводе на русский язык обозначает Количественное Соотношение Структура-Активность (поэтому иногда в русскоязычной литературе используют сокращение КССА). Методология QSAR работает следующим образом: сначала группу соединений с известной структурой — в нашем случае это олигопептиды. Это орексины с известными значениями физиологической активности (полученными из эксперимента по олигопептидам) делили на две части: опытный и контрольный тестовый набор. В этих наборах цифры, характеризующие активность, уже соотнесены с конкретной структурой. Далее выбираются дескрипторы. Дескриптор — параметр, характеризующий структуру органического соединения орексина А и орексина В, причем так, что подмечаются какие-то определенные особенности этой структуры. В принципе, дескриптором может являться любое число, которое можно рассчитать из структурной формулы, — молекулярный вес, число определенных атомов, связей или групп, молекулярный объем, частичные заряды на атомах.

**Результаты и обсуждение.** Для предсказания физиологической активности в QSAR обычно использовали следующие дескрипторы: электронные эффекты (влияли на ионизацию или полярность соединения), стерические особенности структуры (играли важную роль при оценке прочности связывания олигопептида с молекулой-биомишенью), липофильность (способность растворяться в жирах характеризует способность нейропептида преодолевать клеточные мембраны). Большую роль в QSAR имеют так называемые топологические дескрипторы. На следующем этапе строили математическую зависимость (подбирали математическое уравнение) активности от выбранных дескрипторов для соединений из тренировочного (обучающего) набора — и в итоге получают так называемое QSAR-уравнение. Для анализа взаимосвязей между активностью и структурой наиболее применимыми и



надежными считаются методы, базирующиеся на экспертной оценке, которая сравнивает и категоризирует структуры новых соединений в соответствии с информацией, извлекаемой из большой базы данных. Такими наиболее известными программами являются CASE, MULTICASE, META, QSAR TOOLBOX.

**Методы QSAR анализа.** Если говорить о QSAR как о совокупности практик, то все методы QSAR-анализа можно разделить на две большие группы, которые зависят от используемого представления структур. Первая группа характеризуется использованием трехмерной модели структуры, то есть на данные непосредственно о пространственном расположении атомов. Вторую группу, которую еще называют топологической, составляют методы, основанные на структурной формуле веществ, которая дает информацию о типах атомов и связях между ними, причем как для связей, так и для самих атомов могут быть заданы дополнительные (локальные) стереохимические и различного рода физико-химические характеристики. Классическим методом построения трехмерных (сейчас четырехмерных) QSAR-дескрипторов можно назвать подход сравнительного анализа молекулярного поля (с английского CoMFA — Comparative Molecular Field Analysis), создателем которого является Крамер. Мы попытались рассчитать в QSAR орексины А и В, которые — представляют собой олигопептиды; в орексине А — 33, а в орексине В — 28 аминокислотных остатков. У орексина А свернутая (петлеобразная) пространственная структура, которая удерживается дисульфидными мостиками. Орексин В имеет линейную структуру. Оба пептида образуются в организме в результате расщепления одного белка-предшественника, препрогипокретина. Опытным путем было установлено, что блокирование действия гормона орексина в той части мозга, которая отвечает за режим сна и бодрствования, приема пищи, а также за эмоции и сексуальную активность, заставляет уснуть не только крыс и собак, на которых проводились эксперименты, но и человека. Антагонист, который предназначен для блокирования действия орексина, поможет людям, не очень хорошо переносящим длительный прием обычных средств от бессонницы.

**Выводы.** Мы постарались применить методологию QSAR. Эти дескрипторы находят применение в прикладных коммерческих исследованиях, т.к. метод QSAR позволяет, имея в распоряжении совсем небольшое количество химических соединений с олигопептидной известной активностью, предсказать необходимую структуру (или указать направления для модификации) и тем самым резко ограничить круг поисков.

## **ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ В ИЗУЧЕНИИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ДЕТЕЙ**

**Косякова Г.П.<sup>1</sup>, Бодяко О.В.<sup>2</sup>, Шаляпин П.В.<sup>2</sup>**

*<sup>1</sup>НИИЭМ, <sup>2</sup>СПХФУ, Санкт-Петербург, Россия*

**Цель.** Влияние электронейромиографии, электроэнцефалографии, компьютерной томографии и информационных технологий в изучении нервной системы детей.

**Материал и методы.** Электронейромиография — это направления исследования: с помощью введенных в мышцу игольчатых электродов, улавливающих колебания потенциала в отдельных мышечных волокнах или в группе мышечных волокон, иннервируемых одним мотонейроном; с помощью накожных электродов — отражает процесс возбуждения мышцы как целого; стимуляционная электромиография — при искусственной стимуляции нерва или органов чувств, что позволяет исследовать нервно-мышечную передачу, рефлекторную деятельность, определяет скорость проведения возбуждения по нерву. Электромиография как метод диагностики в медицине детей: выявление уровня поражения нервно-мышечного аппарата (учитывая функциональное и структурное строение нервно-мышечной системы); определение топика поражения (место поражения мышц и нервов); определение распространенности процесса (локальный, распространенный, генерализованный); определения характера поражения (например: аксональное, демиелинизирующее, смешанное); определение

выраженности поражения, динамики процесса. Прогнозирование психоза компьютерной программой.

Нейровизуальное машинное обучение способно на лучшее прогнозирование — даже в сложных клинических случаях — чем обычные специалисты. К такому заключению пришли Koutsouleris N. et al, проанализировав данные 116 человек с высоким клиническим риском (ВКР) или 120 человек с недавним депрессивным эпизодом (НДЭ) в пяти странах (Испания, Германия, Франция, Италия) с помощью клинического, нейровизуального и комбинированного машинного обучения, сравнив полученное с прогнозированием живых экспертов.

Исследователи загрузили в программу данные по уменьшению объема серого вещества (ОСВ) в медиально-префронтальной коре и увеличению в дорсолатеральной префронтальной для пациентов с ВКР; для группы пациентов с НДЭ — по уменьшению в медиотемпоральной и увеличению в префронтально-перисильвиарной. Бесплатная программа NeuroMiner ([www.pronia.eu](http://www.pronia.eu)), запущенная в 2009 году, анализирует такие неоднородные данные, как клинические и нейрокогнитивные отчеты, структурные и нейровизуальные показатели, генетическую информацию. Программа самостоятельно определяет способы предварительной обработки, фильтрации и увязывания данных для получения наиболее точных результатов прогнозирования. Электроэнцефалография (ЭЭГ) — раздел электрофизиологии, изучающий закономерности суммарной электрической активности мозга, отводимой с поверхности кожи головы, а также метод записи таких потенциалов (формирования электроэнцефалограмм). Также ЭЭГ — неинвазивный метод исследования функционального состояния головного мозга путем регистрации его биоэлектрической активности. Методика ЭЭГ: регистрация ЭЭГ производится при помощи электроэнцефалографа через специальные электроды (наиболее распространенные — мостиковые, чашечковые и игольчатые). В настоящее время чаще всего используется расположение электродов по международным системам «10–20%» или «10–10%». Каждый электрод подключен к усилителю. Для записи ЭЭГ может использоваться бумажная лента (это устаревший вариант, широко применяемый во времена СССР и РФ вплоть до конца 2000-х годов) или сигнал может преобразовываться с помощью АЦП и записываться в файл на компьютере (современный вариант). Наиболее распространена запись с частотой дискретизации 250 Гц. Запись потенциалов с каждого электрода осуществляется относительно нулевого потенциала референта, за который, как правило, принимается мочка уха или сосцевидный отросток височной кости (*processus mastoideus*), расположенный позади уха и содержащий заполненные воздухом костные полости.

Компьютерная томография — метод неразрушающего послойного исследования внутреннего строения предмета, был предложен в 1972 году Годфри Хаунсфилдом и Алланом Кормаком, удостоенными за эту разработку Нобелевской премии. Метод основан на измерении и сложной компьютерной обработке разности ослабления рентгеновского излучения различными по плотности тканями. В настоящее время рентгеновская компьютерная томография является основным томографическим методом исследования внутренних органов человека с использованием рентгеновского излучения. Применение компьютерной . Компьютерная томография широко используется в медицине для нескольких целей: как скрининговый тест; для диагностики по экстренным показаниям; компьютерная томография для плановой диагностики; для контроля результатов лечения; для проведения лечебных и диагностических манипуляций, например пункции под контролем компьютерной томографии.

**Выводы.** Все эти методы широко применяются в диагностике детских неврологий, используются в психофизиологии для изучения возрастных закономерностей детей; в физиологии труда и спорта; при изучении двигательной функции животных и человека; в исследованиях высшей нервной деятельности; в инженерной психологии (например, при исследовании утомления, выработки двигательного навыка); для оценки при восстановлении нарушенной двигательной функции в ортопедии и протезировании; в интерфейсе безмолвного доступа.

## **ЭПИЛЕПСИЯ, ВЫЗВАННАЯ МУТАЦИЕЙ ГЕНА PCDH19: 2 СОБСТВЕННЫХ КЛИНИЧЕСКИХ НАБЛЮДЕНИЯ ПО СТАВРОПОЛЬСКОМУ КРАЮ.**

**Шичкина А.Е., Бережная Г.М., Агранович О.В.**

*ГБУЗ СК «Краевая детская клиническая больница»,  
Ставропольский государственный медицинский университет  
г. Ставрополь, Россия*

**Актуальность.** Эпилепсия, вызванная мутацией гена PCDH19, или ранняя эпилептическая энцефалопатия 9-го типа, относится к редкой генетической патологии. Имея собственный клинический опыт, мы решили поделиться своими клиническими наблюдениями.

**Цель.** Анализ клинико-генетических характеристик в 2 случаях эпилепсии у девочек, вызванной мутацией гена PCDH19, с целью выявления соответствия с описанными в литературе данными.

**Материалы и методы.** Проводился клинический анализ данных, данных объективного исследования, генетического обследования, схемы и эффективности терапии. Генетическое обследование состояло в проведении экзомного секвенирования в клинике «Геномед».

**Результаты.** Пациентка К., 11 лет. На фоне терапии приступов нет в течение 4 лет. Получает депакин-хроносфера, фризиум. В настоящее время жалобы на снижение когнитивных функций (уровень F70), нарушение поведения и концентрации внимания, патологические привычки, навязчивые мысли. По результатам секвенирования ДНК (панель «Наследственные эпилепсии») выявлена гетерозиготная мутация в 1 экзоне гена PCDH19, приводящая к появлению сайта преждевременной терминации трансляции в 378 кодоне.

Пациентка Ж., 5 лет. На фоне терапии приступов нет в течение 2 лет. Интеллект сохранен. Получает депакин-хроносфера, кеппра р-р, топамакс. По результатам секвенирования ДНК (панель «Наследственные эпилепсии») выявлен вариант нуклеотидной последовательности в 3 экзоне гена PCDH19 в гетерозиготном состоянии, приводящий к сдвигу рамки считывания начиная с кодона 796. Также проводилось генетическое обследование родителей этого ребенка, но данной мутации у них не обнаружено.

**Заключение.** Таким образом, нами обнаружена возможность полного купирования эпилептических приступов у обеих девочек с мутацией гена PCDH19. Более того, у одной из девочек мы наблюдаем доброкачественный характер течения эпилепсии как в плане контроля над приступами, нормализации ЭЭГ, так и в отношении нормального интеллектуального развития.

## **НОВЫЕ ПОДХОДЫ К УСТАНОВЛЕНИЮ ИНВАЛИДНОСТИ У ДЕТЕЙ С ЭПИЛЕПСИЕЙ С 2020 ГОДА В РОССИИ**

**Помников В.Г., Пенина Г.О., Крицкая Л.А., Чистякова Н.П.**

*ФГБУ ДПО «Санкт-Петербургский институт усовершенствования врачей-экспертов»  
Минтруда России,  
г. Санкт-Петербург, Россия*

С учетом внедрения в клинико-экспертную практику в России с 2020 года новых классификаций и критериев, используемых при медико-социальной экспертизе детей важным является конкретизация экспертных подходов как к классам заболеваний, так и отдельным нозологиям. Эпилепсия (G40) включена в раздел 5.7. Эпизодические и пароксизмальные расстройства (G40–47), куда вошли также эпизодические и пароксизмальные расстройства (G40), другие виды генерализованной эпилепсии и эпилептические синдромы (G40.4), синдром Ландау-Клеффнера (F80.3). В примечании к данному подпункту 5.7 сказано, что количественная оценка выраженности психических функций ребенка в возрасте до 18 лет при эпилепсии и эпилептических синдромах зависит от возраста, в котором началось заболевание, причины возникновения патологии (идиопатический или симптоматический генез приступов),

локализации эпилептического очага, вида, частоты и тяжести эпилептических приступов, типа течения заболевания (прогредиентный, доброкачественный, ремитирующий и прочие), объема и эффективности проводимой противоэпилептической терапии, наличия резистентности к ней, длительности межприступного периода. Частота эпилептических приступов оценивается на протяжении календарного года, обязательным условием является наличие регулярной противоэпилептической терапии. Необходимо также учитывать наличие, структуру и степень выраженности симптоматики патопсихологического уровня реагирования, интеллектуального и когнитивного снижения, расстройство устной и письменной речи; наличие и степень выраженности нарушений развития психомоторных, речевых, социальных навыков. Маркером неблагоприятного клинического и реабилитационного прогноза при эпилепсии и эпилептических синдромах детского возраста являются злокачественные формы группы так называемых «эпилептических энцефалопатий» с ранним дебютом (на первом году жизни), включающих синдром Веста, Отахара, Драве, Айкарди, раннюю миоклоническую энцефалопатию, синдром Леннокса-Гасто, эпилептическую энцефалопатию с продолженной спайк-волновой активностью во сне. Для данной группы энцефалопатий характерно злокачественное прогредиентное течение, резистентность к противосудорожной терапии; отсутствие прогресса психического, речевого и моторного развития ребенка на первом году жизни, формирование тяжелой и глубокой интеллектуальной недостаточности.

В клинико-экспертных целях эпилептические приступы и их эквиваленты принято разделять по степени тяжести:

- а) легкие приступы (абсансы, фокальные приступы, миоклонические);
- б) тяжелые приступы (генерализованные судорожные, генерализованные судорожные с фокальным началом — джексоновские, астатические, амбулаторные автоматизмы);
- в) особо тяжелые состояния (сумеречные расстройства сознания, затяжные дисфории, серийные приступы, эпилептические статусы).

Следует отметить, что только легкие приступы самостоятельного экспертного значения не имеют. Все остальные приступы с учетом их характеристик, дополнительных данных, а также возрастных показателей часто являются основанием для признания ребенка инвалидом.

Использование новых классификаций и критериев, надеемся, приведет к лучшему пониманию клинико-экспертных особенностей эпилепсии и приступов для правильного направления таких больных детей на медико-социальную экспертизу.

## **КЛАССИФИКАЦИИ И КРИТЕРИИ УСТАНОВЛЕНИЯ ИНВАЛИДНОСТИ У ДЕТЕЙ В РОССИИ.**

**Помников В.Г., Пенина Г.О., Чистякова Н.П.**

*ФГБУ ДПО «Санкт-Петербургский институт усовершенствования врачей-экспертов»  
Минтруда России,  
г. Санкт-Петербург, Россия*

С учетом задач, поставленных Правительством Российской Федерации, необходимости разработки новых подходов к установлению инвалидности у детей — с января 2020 года (после длительного обсуждения с главными внештатными специалистами Минздрава, представителями общественных и благотворительных организаций) в нашей стране вступил в силу приказ № 585н Минтруда России «О классификациях и критериях, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы».

Абсолютно новым в этом приказе явилось создание единого стандарта количественной оценки нарушенных функций у детей и взрослых. Впервые в практике медико-социальной экспертизы разработан подход к комплексной оценке нарушенных функций у детей в зависимости от возраста. Данный документ является первым в стране нормативно-правовым, который использует Международную классификацию функционирования, ограничений

жизнедеятельности и здоровья. Приказ № 585н состоит из общей части (для взрослых и детей) и двух приложений.

Приложение № 2 для использования в детской практике содержит 16 разделов, согласно очередности классов болезни по МКБ-10, включая врожденные аномалии и пороки развития.

Наряду с МКБ-10 в данных классификациях используется Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья, которая характеризует функции организма и дает характеристику количественного измерения степени нарушенных функций от 0 до 100%.

В данном документе сохранена преемственность диагнозов «детских» и «взрослых» классификаций и критериев. Впервые в детской экспертной практике разработаны разделы врожденных аномалий (пороков), деформаций и хромосомных болезней, новообразований (злокачественных и доброкачественных), последствий термических, химических ожогов и отморожений, речевые нарушения устной и письменной речи, в том числе после кохlearной имплантации.

Для детей разработан единый экспертный подход к злокачественным и доброкачественным образованиям без учета локализации, расстройства устной и письменной речи, редкие (орфанные) заболевания.

Нынешние классификации и критерии для применения у лиц в возрасте до 18 лет содержат современные подходы к объективизации стойких расстройств систем организма, новый раздел «виды нарушенных функций» (с кодировкой по российской терминологии и по международной в соответствии с Международной классификацией функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья), возрастные периоды. Надеемся, что они послужат для объективизации нарушенных функций и объективизации принятия решения при медико-социальной экспертизе детей и подростков.

Конфликт интересов отсутствует. Тезисы без спонсорской поддержки.

## **НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ РАССТРОЙСТВА У ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА, РОДИВШИХСЯ С ЗАДЕРЖКОЙ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ**

**Лымарева Е.В., Щелокова С.Г.**

*ОрГМУ, ОДКБ,  
г. Оренбург, Россия*

В последние годы отмечается тенденция к росту числа новорожденных с признаками задержки внутриутробного развития (ЗВУР). Среди механизмов, лежащих в основе ЗВУР плода, большую роль отводят хронической фетоплацентарной недостаточности, проявляющейся нарушением маточно-плацентарного и плодового кровотока. У большинства новорожденных ЗВУР может быть самостоятельной патологией (согласно МКБ-10, код P05.1), а примерно у одной трети — одним из синдромов врожденной инфекции, хромосомной патологии, множественных пороков развития и других заболеваний. По данным ряда авторов, нервно-психическое развитие у детей со ЗВУР характеризуется более частым, чем у детей группы сравнения, рано возникающим и длительно сохраняющимся его нарушением.

**Цель исследования.** определить особенности неврологических и речевых нарушений у детей дошкольного возраста с психоневрологической патологией, имеющих в анамнезе ЗВУР.

Были изучены анамнестические данные, проведена оценка развития речевых функций и неврологического статуса у 63 детей с задержкой психоречевого развития в возрасте от 3 до 5 лет, проходивших лечение в I психиатрическом отделении ОДКБ. Из данной группы были исключены дети с наследственной патологией, недоношенностью, грубыми моторными нарушениями (детский церебральный паралич).

По результатам исследования были получены следующие данные. Все дети исследуемой группы имели в анамнезе неблагоприятные перинатальные факторы, среди которых чаще всего встречалась хроническая внутриутробная гипоксия плода (у 52 детей — 82,5 %). Задержка

внутриутробного развития по гипотрофическому типу при рождении была поставлена 29 детям (46%), из которых у 4 она была единственным неблагоприятным фактором.

На основании анамнестических данных дети были разделены на 2 группы: 1-я группа — имеющие ЗВУР при рождении (29 детей); 2-я группа без ЗВУР — 34 ребенка. В большинстве случаев ЗВУР сочеталась с перинатальной гипоксией легкой степени (21 ребенок — 72,4%), реже средней степени тяжести (4 ребенка — 13,7 %).

В группе детей без ЗВУР перинатальная гипоксия легкой степени отмечалась у 23 детей (67,6%), средней степени — у 6 человек (17,6%). У 5 детей при выписке был поставлен диагноз: «здоров», но во время беременности у матерей было указание на анемию легкой степени.

Оценка крупной моторики согласно «Формализованной карте исследования психоневрологических функций у детей первых 7 лет жизни» выявила наличие легкого отставания моторных функций у 13 детей (44,8%) первой группы и 9 детей (26,4%) второй группы. При неврологическом осмотре у 15 детей (51,7%) первой группы и 12 детей второй группы (35,2%) отмечалась диффузная мышечная гипотония от легкой до умеренной, у 14 детей (48,2%) первой группы и 16 детей (47%) второй группы — оживленность проприоцептивных рефлексов. Отклонения в развитии мелкой моторики согласно «Формализованной карте исследования психоневрологических функций у детей первых 7 лет жизни» чаще встречались в группе детей со ЗВУР — 21 ребенок (72,4%), чем без нее — 19 детей (55,8%). По результатам логопедического обследования общее недоразвитие речи I уровня выявлено у 9 детей (31%) первой группы и у 11 детей (32,3%) второй группы. Общее недоразвитие речи II уровня определялось у 14 детей (48,2%) первой группы и у 16 человек (47%) второй группы. Общее недоразвитие речи III уровня имели 6 детей (20,6%) первой группы и 7 (20,5%) детей второй группы.

**Заключение.** Результаты обследования показали, что у детей с задержкой психоречевого развития, имеющих в анамнезе ЗВУР в сочетании с перинатальной гипоксией, чаще отмечалось отставание как крупной, так и мелкой моторики. У детей в обеих группах речевые нарушения чаще были представлены в виде общего недоразвития речи II уровня.

Таким образом, наличие ЗВУР у ребенка при рождении, как единственной патологии, так и в сочетании с другими заболеваниями, необходимо учитывать при динамическом наблюдении детей не только в грудном, но и в дошкольном периоде развития.

## **РАССТРОЙСТВА СНА У ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С ЗАДЕРЖКОЙ ПСИХОРЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ И МЕТОДЫ ИХ КОРРЕКЦИИ**

**Щелокова С.Г., Лымарева Е.В.**

*ОрГМУ, ГАУЗ «ОДКБ»*

*г. Оренбург, Россия*

Нарушения сна у детей требуют особого внимания, поскольку они связаны с процессом развития и обучения. Фармакологическое лечение большинства распространенных расстройств сна у детей не имеет доказательств. Появление конкретных рекомендаций имеет огромное значение, поскольку нарушения сна могут негативно повлиять на развитие детей и на становление их познавательных и социальных навыков.

**Цель исследования.** Выявить распространенность нарушений сна в группе детей с 3 до 6 лет с задержкой психоречевого развития (ЗПРР) и определить возможные пути и методы их коррекции.

**Материал и методы исследования.** Обследовано 60 детей с ЗПРР в возрасте от 3 до 6 лет. Диагноз был установлен на основании нейропсихологического обследования, заключения психиатра и логопеда. Расстройства сна (РС) выявлены у 19 детей (31,7%), из них у 17 (28,3%) — в виде нарушения засыпания, у 2 (3,4%) — поддержания сна. В группе детей с РС выявлены склонность к быстрым аффективным реакциям, повышенная возбудимость.

Двенадцать детей с расстройствами сна кроме медикаментозного лечения (кальция гопантенат), массажа, лечебной гимнастики, получали магнитотерапию; 7 человек получали медикаментозное лечение (кальция гопантенат), массаж, лечебную гимнастику. В первой группе детей у 10 (83,3%) пациентов отмечалось уменьшение эмоциональной лабильности и улучшение засыпания, во второй — только у 2 (28%) детей отмечалось улучшение в эмоциональной сфере и при засыпании.

**Заключение.** У детей с ЗППР расстройства сна встречаются у трети пациентов, чаще проявляются нарушением засыпания. Использование магнитотерапии в комплексном лечении детей с нарушением сна и ЗППР позволяет уменьшить эмоциональную лабильность и улучшить засыпание, что является важным фактором в коррекции когнитивного дефицита у данной группы пациентов.

## **НОВЫЕ ОРГАНИЗАЦИОННЫЕ ФОРМЫ РАБОТЫ С ДЕТЬМИ С ПАТОЛОГИЕЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ В УСЛОВИЯХ ДЕТСКОЙ ПОЛИКЛИНИКИ**

**Салова М.Н., Шеманаева Е.В., Силкина Н.Н.**

*ОБУЗ ИКБ им. Куваевых, детская поликлиника № 8*

**Актуальность.** У детей, перенесших перинатальные поражения центральной нервной системы (ПП ЦНС), в раннем и дошкольном возрасте выявляется легкий неврологический дефицит и отклонения в развитии, они нуждаются в комплексной медико-психолого-педагогической помощи.

**Цель.** Разработать систему реабилитационных и абилитационных комплексных мероприятий, направленных на предупреждение и коррекцию отклонений развития у детей с последствиями ПП ЦНС, реализуемую в детской поликлинике.

**Материалы и методы.** Проведен анализ работы отделения медицинской реабилитации детской поликлиники № 8 г. Иваново, которое посетили за 2019 г. 786 пациентов в возрасте 1–17 лет с патологией нервной системы. Группу контроля составили пациенты аналогичного возраста, получавшие традиционную, преимущественно медикаментозную помощь согласно синдромальному диагнозу.

**Результаты.** В отделении работает мультидисциплинарная реабилитационная команда. На 1-м этапе ребенку проводится комплексная диагностика. Коррекционный этап состоит из трех блоков. 1-й — общеукрепляющий — включает рекомендации по режиму дня, питанию, физической активности. 2-й блок — мероприятия психолого-педагогической коррекции. 3-й блок — физио- и кинезотерапия: электрофорез с лекарственными препаратами, магнитотерапия, СМТ-терапия, транскраниальная и трансвертебральная микрополяризация, массаж, лечебная гимнастика, занятия на тренажерах. На поддерживающем этапе выдаются рекомендации от невролога, психолога, логопеда, педагога в семью ребенка. Оценка эффективности показала, что компенсация неврологических синдромов была достигнута у 47,8% пациентов 1-й группы, в отличие от 30,5% детей контрольной группы. Повышение показателей когнитивного функционирования достигнуто у 56,8% детей 1-й группы (25,7% — в группе контроля), снижение уровня тревожности — у 52,3% (20,8% — в группе контроля).

**Заключение.** Открытие отделений медицинской реабилитации при детских поликлиниках позволит оказывать пациентам с последствиями ПП ЦНС своевременную комплексную реабилитационную и абилитационную помощь.

## **ВОЗРАСТНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ И ИСХОДОВ ЭНЦЕФАЛИТОВ У ДЕТЕЙ**

**Скрипченко Н.В., Иванова Г.П., Скрипченко Е.Ю., Мурина Е.А.**

*ФГБУ «Детский научно-клинический центр инфекционных болезней ФМБА России»,  
ЧУЗ «Клиническая больница «РЖД-Медицина»*

**Актуальность.** Энцефалиты (ЭФ) являются одним из наиболее тяжелых проявлений инфекционного процесса ввиду высоких рисков формирования необратимых структурных изменений ЦНС, тяжелых инвалидизирующих дефицитов и летальных исходов. Одним из факторов, определяющих частоту, этиологию, клиническую симптоматику и течение ЭФ, является возраст ребенка.

**Цель.** Определить возрастные клиничко-этиологические особенности течения и исходов энцефалитов у детей.

**Материалы и методы.** Обследовано 364 ребенка с ЭФ от 1 мес. до 17 лет, составивших две группы детей раннего и старшего возраста. В 1-ю группу вошли дети от 1 мес. до 3 лет (n = 124, 34%), а во 2-ю — от 4 до 17 лет (n = 240, 66%). Всем проводилась МРТ и этиологическая диагностика на герпесвирусы (1–6 типов), парвовирус В19, энтеровирусы, вирус краснухи, гриппа, аденовирусы, клещевого энцефалита и боррелии бургдорфери.

**Результаты.** В группе до 3 лет ЭФ чаще вызывались цитомегаловирусами (21,8%) и энтеровирусами (13,2%), а врожденная инфекция была причиной ЭФ в 47,5%. В этиологии ЭФ от 4–17 лет доминировали вирус варицелла-зостер (16,7%), клещевые инфекции (21,2%), вирус Эпштейна — Барр (11,7%) и были связаны с приобретенными инфекциями. В раннем возрасте чаще встречались экстрапирамидные, речевые расстройства и эпилептические приступы, а также лихорадка (74,2%), воспалительные изменения респираторного тракта и экзантемы. В 84,7% случаев наблюдалось изолированное поражение структур головного мозга. У детей 4–17 лет реже отмечались общеинфекционные симптомы, и в 41,2% одновременно с головным вовлекался спинной мозг. Острое и острейшее течение до 3 лет составило 72,6%, а осложненное — 69,4%. В старшем возрасте затяжное и хроническое течение встречалось более чем в половине случаев, а осложненное — примерно у трети детей. В раннем возрасте приблизительно в 2,5 раза чаще наблюдался летальный исход (3,2% против 1,3%) и остаточный дефицит.

**Заключение.** Таким образом, этапы формирования иммунной, нервной и эндокринной систем, врожденный и приобретенный характер инфицирования определяют риски развитие энцефалитов. С возрастом ребенка взаимосвязаны: этиология, клиническая картина, распространенность процесса в ЦНС, характер течения, частота осложнений и исходы энцефалитов, что необходимо учитывать при планировании мониторинга и терапии.

## **ПРОТИВОВИРУСНАЯ ТЕРАПИЯ ЭПИЛЕПСИИ КОЖЕВНИКОВА И ДРУГИХ ФОРМ ХРОНИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ КЛЕЩЕВОГО ЭНЦЕФАЛИТА У ДЕТЕЙ**

**Иванова Г.П., Скрипченко Н.В., Скрипченко Е.Ю., Мурина Е.А.**

*ФГБУ «Детский научно-клинический центр инфекционных болезней ФМБА России»  
ЧУЗ «Клиническая больница РЖД-Медицина»*

**Актуальность.** Клещевой энцефалит (КЭ) — природно-очаговая трансмиссивная инфекция, которая может приобретать хроническое течение. Взаимосвязь между хроническим течением КЭ и эпилепсией Кожевникова была доказана М.П. Чумаковым (1944), которому удалось выделить вирус из мозга погибших. Однако терапия эпилепсии Кожевникова и других форм КЭ по-прежнему остается сложной задачей.

**Цель.** Оценить эффективность противовирусной терапии эпилепсии Кожевникова и других форм хронического течения клещевого энцефалита у детей.



**Материалы и методы.** В ФГБУ ДНКЦИБ ФМБА наблюдались 26 детей с хроническим течением КЭ в возрасте 8–15 лет, составившие 2 группы: основную (n = 15) и сравнения (n = 11). Основная группа получала противовирусные препараты: рибавирин и рекомбинантный интерферон- $\alpha 2$  (ИФН- $\alpha 2$ ) 4–6 мес, а затем — анаферон 6 мес. Группа сравнения — противоклещевой иммуноглобулин (ПКГ) и рибонуклеазу 7–10 сут, курсы повторяли каждые 3–4 мес.

**Результаты.** В 80,7% (n = 21) КЭ имел вторично-хроническое, а в 19,3% (n = 5) — первично-хроническое течение. Клинические формы включали: эпилепсию Кожевникова (61,5%), амиотрофическую (15,4%), эпилептическую (15,4%) и гиперкинетическую (7,7%). Для эпилепсии Кожевникова были характерны моторные фокальные и билатеральные тонико-клонические с фокальным дебютом приступы в сочетании со спастическими парезами, миоклоническим гиперкинезом, мозжечковыми и стволовыми симптомами. Терапия в основной группе через 1 год в 86,7% привела к регрессу большей части очаговых симптомов и сокращению частоты эпилептических приступов, а в 46,1% случаев к их купированию. В ЦСЖ сокращалось число пациентов с репликацией вируса (до терапии — 100%, через 6 мес — 20%, через 1 год — 0%), а на МРТ в 60% случаев отсутствовало нарастание атрофии. У 72,7% детей группы сравнения клинические симптомы прогрессировали, на МРТ нарастала атрофия и заместительная гидроцефалия, и сохранялась репликация вируса в ЦСЖ у всех обследованных.

**Заключение.** Таким образом, хроническое течение клещевого энцефалита у детей с развитием эпилепсии Кожевникова и других форм тесно взаимосвязано с репликацией вируса в ЦНС. Это определяет необходимость включения в комплексную терапию препаратов с противовирусным действием, среди которых эффективным оказалось сочетание рибавирина и рекомбинантного интерферона- $\alpha 2$  с последующим назначением анаферона.

## ПОСТИНСУЛЬТНАЯ ЭПИЛЕПСИЯ: В ФОКУСЕ ВНИМАНИЯ ДЕТИ РАННЕГО ВОЗРАСТА

**Рахманина О.А., Левитина Е.В., Мокина А.В.**

*ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России*

**Актуальность.** Современные данные показывают, что частота острых симптоматических приступов и эпилепсии после инсультов у детей, выше, чем у взрослых [Sarecka-Hujar В., Корута I., 2019]. Несмотря на это, количество публикаций по постинсультной эпилепсии у детей крайне ограничено, а дети раннего возраста обсуждаются преимущественно в рамках последствий перинатального инсульта.

**Цель.** Описать клинические особенности и оценить эффективность терапии у детей раннего возраста с эпилептическими спазмами после детского инсульта

**Материалы и методы.** Ретроспективно-проспективное исследование проводилось на базе Областной клинической больницы № 1 и Областного лечебно-реабилитационного центра г. Тюмени. Из 80 детей с эпилептическими спазмами (ЭС) в группу были включены 10 детей (12,5%) до 3 лет с ЭС (8 — мальчиков, 2 — девочки), развившимися после перенесенного детского инсульта. Средний возраст развития инсульта составил  $0,25 \pm 1,7$  лет.

**Результаты.** В анамнезе геморрагический инсульт (ГИ) возник у 8 детей, артериальный ишемический инсульт (АИИ) с геморрагическими перерождением — 2. Острые симптоматические приступы — у 5 детей. Средний возраст развития ЭС —  $0,8 \pm 0,4$  лет. Время от развития инсульта до дебюта ЭС —  $5,7 \pm 5,1$  мес ( $\leq 6$  мес — 8 детей, 2 детей через 1 и 1,5 года). Гипсаритмия — у 5 детей, из них 4 — зонально-акцентуированный вариант. 8 из 10 детей получали курсы стероидов (5 — преднизолон, 2 — гидрокортизона ацетат, 2 — дексаметазон). Повторные курсы — 1. 1 ребенок — отсутствуют данные, 1 — быстрое (на 7-й день) купирование спазмов/гипсаритмии на вальпроатах. Эффективность стероидов в отношении спазмов и/или гипсаритмии составила 88%. Время наступления эффекта —  $6,3 \pm 2,9$  дней. В анамнезе: рецидив эпилепсии с фокальными приступами — 7, у 6 из них — мультифакторная

фармакорезистентность; медиана рецидива — 7 месяцев. 4 пациента в ремиссии (2 с АИИ, 2 с ГИ), средняя длительность ремиссии  $2,6 \pm 1,2$  лет.

**Заключение.** Постинсультные эпилептические спазмы у всех детей были связаны с геморрагическим повреждением мозга (80% ГИ, 20% АИИ с геморрагическим перерождением) и возникали, как правило, в первые 6 месяцев после детского инсульта (80%). Применение стероидов показало крайне высокий (88%) и быстрый эффект в подавлении постинсультных ЭС.

## **КОМПЛЕКСНАЯ МЕДИКО-ПЕДАГОГИЧЕСКАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ ГЛУХИХ ДЕТЕЙ ПОСЛЕ КОХЛЕАРНОЙ ИМПЛАНТАЦИИ В УСЛОВИЯХ ДНЕВНОГО СТАЦИОНАРА**

**Юнак Л.Н., Бугрова Л.А., Волченкова О.Ю., Острижнова Е.А., Шаповалова А.Э.**

*ГБУ РО «ОДКБ»*

**Актуальность.** Кохлеарная имплантация — современный метод помощи глухим детям. Глухой ребенок должен научиться использовать свой слух в условиях естественной речи. Задача реабилитации — научить ребенка с КИ распознавать звуки речи, использовать свой слуховой опыт при общении. В отделении используются различные методики по слухоречевой реабилитации, разработанные в НИИ уха, горла, носа и речи г. Санкт-Петербурга.

**Цель.** Раскрытие возможностей данных методик по развитию слуха и речи в условиях ДСМР.

**Материалы и методы.** Обследовано в 2017 г. — 14 человек, в 2018 г. — 22 человека, в 2019 г. — 34 человека, от 1,5 до 10 лет, от отсутствия речи до ОНР, подключения слухового процессора. Каждому ребенку разработан реабилитационный маршрут: ежедневные индивидуальные, групповые занятия с сурдопедагогом, логопедом, психологом, наблюдение невролога, сурдолога, при участии родителей. Использовались видеозанятия, дистанционные консультации.

**Результаты.** Эффективность используемых методик по слухоречевой реабилитации зависела от индивидуальных особенностей и возможностей ребенка с кохлеарным имплантом. После комплексных реабилитационных мероприятий все дети выписывались с различной степенью улучшения в восприятии речи на слух. Отмечена положительная динамика в состоянии собственной речи детей. Родители глухих детей получили достаточное количество информации для организации занятий с ребенком в условиях семьи.

**Заключение.** Комплексный медико-психолого-педагогический подход является приоритетным в организации слухоречевой реабилитации детей с кохлеарными имплантами в условиях дневного стационара медицинской реабилитации. Индивидуально-дифференцированный подход открывает имплантированным глухим детям новые возможности для развития слуха и формирования устной речи, для естественного речевого общения в среде слышащих.

## **ОСОБЕННОСТИ АБСОЛЮТНОЙ МОЩНОСТИ ТЕТА-, АЛЬФА-РИТМОВ ЭЭГ НА СТАДИЯХ НАПРЯЖЕНИЯ И РЕЗИСТЕНЦИИ СИНДРОМА ЭМОЦИОНАЛЬНОГО ВЫГОРАНИЯ**

**Яковенко Е.А., Рожкова А.В., Чутко Л.С., Сурушкина С.Ю., Анисимова Т.И.**

*Институт мозга человека им. Н.П. Бехтеревой РАН*

**Актуальность.** СЭВ представляет собой физическое, эмоциональное или мотивационное истощение, это многофакторный процесс, включающий взаимодействие стресса, особенностей центральной нервной системы и личности, производственной среды. Исследования, посвященные анализу корреляций между показателями стресса, стадиями СЭВ и параметрами ЭЭГ носят разнонаправленный характер.

**Цель.** выявить изменения абсолютной мощности тета- и альфа- диапазонов ЭЭГ на фоне закрытых и открытых глаз у пациентов на стадии напряжения и резистенции синдрома эмоционального выгорания по сравнению с практически здоровыми испытуемыми.

**Материалы и методы.** В исследовании приняли участие 80 пациентов с СЭВ, средний возраст — 33,7±5,7 лет, стаж — 10±4,3 лет. Группа «Напряжение» — 28 человек; группа «Резистенция» — 52 человека. Контрольная группа — 143 человека. Обработка и статистический анализ ЭЭГ в тета- и альфа-диапазонах при закрытых и открытых глазах проводились с помощью программы WinEEG.

**Результаты.** В группе «Истощение» по сравнению с «Контрольной группой» в условиях «глаза открыты» и «глаза закрыты» было получено статистически достоверное ( $p < 0,05$ ) увеличение мощности в тета-диапазоне в лобно-центральных отведениях (F3, Fz, F4) и центрально-теменных и задневисочных отведениях (Cz, C4, T5, Pz; T6). В альфа-диапазоне статистически достоверное снижение мощности было получено только в условиях «глаза открыты» в лобных отведениях (F3, Fz, F4) ( $p < 0,05$ ). В группе «Резистенция» по сравнению с контрольной группой как в условиях «глаза открыты», так и в условиях «глаза закрыты» было получено выраженное статистически достоверное ( $p < 0,05$ ) снижение как в тета-, так и в альфа-диапазоне. Данное снижение было почти по всей конвексимальной поверхности, наибольшие различия наблюдаются в лобно-центрально-теменных отведениях (отведения F3, Fz, F4, C3, Cz, C4, T5, Pz, T6).

**Заключение.** На стадии «Напряжение» изменения в лобных отделах коры, возможно, это «ориентировочный» ответ регулирующих систем, отражающий первую реакцию головного мозга на стресс. На стадии «Резистенция» снижение носит генерализованный характер. Такие изменения ЭЭГ могут отражать общую дисфункцию стволовых структур и вовлеченность в процесс всех регулирующих систем в ответ на стресс.

## **КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СЛУЧАЯ БОЛЕЗНИ НИМАННА — ПИКА, СОЧЕТАНИЕ ТИПОВ А И В, У РЕБЕНКА 2 ЛЕТ**

**Федосеева И.Ф., Полянцева Л.А., Галиева Г.Ю., Геворгян Г.С.**

*ФГБОУ ВО «Кемеровский государственный медицинский университет» Минздрава России,*

*ГАУЗ КО «Кемеровская областная клиническая больница им. С. В. Беляева»*

**Актуальность.** Болезнь Ниманна — Пика — редкое прогрессирующее заболевание из группы лизосомных болезней накопления с аутосомно-рецессивным типом наследования. Выделяют четыре типа болезни Ниманна — Пика. Тип А характеризуется ранним тяжелым поражением центральной нервной системы. Тип В поражает преимущественно паренхиматозные органы. Распространенность типов А и В составляет 1:250000 новорожденных.

**Цель.** Описание клинического случая орфанного заболевания (болезни Ниманна — Пика, сочетание типов А и В).

**Материалы и методы.** Клиническое наблюдение девочки 2 лет с диагнозом: болезнь Ниманна — Пика тип А/В; с проведением дополнительных исследований: биохимического анализа крови, офтальмоскопии, видео-ЭЭГ-мониторинга, ультразвукового исследования органов брюшной полости, рентгенографии легких.

**Результаты.** Девочка 2 лет, от 2 беременности, 1 срочных родов. В 5 мес выявлена задержка моторного развития, увеличение размеров живота, субфебрилитет. С 18 мес — снижение активности, ухудшение глотания, субфебрилитет, гепатоспленомегалия; генерализованные судороги до 6 раз в сутки. Не удерживает голову, не сидит, не переворачивается. Диффузная гипотония, гипорефлексия. Гиперкинезы в конечностях. Сенсомоторная алалия. УЗИ брюшной полости выявило увеличение и диффузное изменение печени; увеличение селезенки. Рентгенография легких: множественные мелкоочаговые тени.

Обнаружены признаки цитолиза в крови: АСТ — 231 ЕД/л , АЛТ — 294 Д/л. ЭЭГ: эпилептической активности нет. Офтальмоскопия: Симптом «вишневой косточки». Выявлено снижение концентрации сфингомиелиназы в крови. Диагноз «Болезнь Ниманна — Пика, тип А и В» подтвержден молекулярно-генетическими методами исследования. У родителей выявлена мутация, подтверждающая болезнь Ниманна — Пика в гетерозиготном состоянии: у матери — тип А, у отца — тип В.

**Заключение.** Диагностику болезни Ниманна — Пика затрудняет полиморфизм клинических проявлений, вариабельность возраста манифестации, редкость заболевания в популяции. Болезнь Ниманна — Пика тип А/В в представленном случае характеризовалась дебютом на первом году жизни, неуклонным прогрессированием, поражением центральной нервной системы, легких, печени и селезенки, выраженной задержкой психомоторного развития.

## **СОСТОЯНИЕ БИОЭЛЕКТРИЧЕСКОЙ АКТИВНОСТИ ГОЛОВНОГО МОЗГА У ПОДРОСТКОВ С ОСОБЕННОСТЯМИ ЭМОЦИОНАЛЬНО-ВОЛЕВОЙ СФЕРЫ**

**Пиневич К.М. ,Федосеева И.Ф., Пиневич О.С.**

*ФГБОУ ВО «Кемеровский государственный медицинский университет»,  
ГАОУЗ «Кемеровская областная клиническая больница им. С.В. Беляева»*

**Актуальность.** Депрессивные и тревожные состояния являются одним из основных факторов аутоагрессивного поведения. Рост числа подростковых суицидов наблюдается во многих странах и обосновывает научный поиск в этой области. В настоящее время выявлению связи личностной тревожности и депрессивных состояний с биоэлектрической активностью (БЭА) головного мозга посвящено значительное число исследований.

**Цель.** Определить степень выраженности тревоги и депрессии; сопоставить параметры эмоционально-волевого состояния и биоэлектрической активности головного мозга подростков.

**Материалы и методы.** Обследовано 76 подростков, из них 35 (46,1%) юношей, 41 (53,9%) девушка. Средний возраст обследованных составлял 16,0±0,11 лет. Применяли госпитальную шкалу тревоги и депрессии (HADS) A.S. Zigmond. Всем подросткам выполнена электроэнцефалография на портативном аппарате «Энцефалан-ЭЭГ-Р-19/26». Для статистической обработки применяли программу Statistica 6.0.

**Результаты.** Определена степень выраженности тревоги и депрессии; сопоставлены параметры эмоционально-волевого состояния и биоэлектрической активности головного мозга подростков.

**Заключение.** Средний уровень тревоги и депрессии у обследованных подростков 15–17 лет соответствовал нормальным значениям. Выявлена взаимосвязь повышения уровня депрессии у подростков с увеличением частоты альфа-ритма. У подростков с высоким уровнем тревоги выявлена дезорганизация биоэлектрической активности головного мозга с преобладанием диффузной тета-активности.

## **СИНДРОМ ВНУТРИЧЕРЕПНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ И СИДЕРОПЕНИЯ У МЛАДЕНЦЕВ В ВОССТАНОВИТЕЛЬНОМ ПЕРИОДЕ ПЕРИНАТАЛЬНОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ**

**Д.Д. Гайнетдинова, Д.Ф. Галеева**

*ГОУ ВПО «Казанский ГМУ»*

**Актуальность.** Наиболее актуальным вопросом в современной перинатологии является изучение процессов постнатального периода у детей, перенесших церебральную ишемию в родах. У этих детей дыхательная гипоксия может сочетаться с гемической, что будет приводить к вторичной тканевой гипоксии, которая, как известно, и является одним из звеньев патогенеза внутричерепной гипертензии (ВЧГ) у младенцев.

**Цель.** Установить взаимосвязь клинико-инструментальных проявлений синдрома внутричерепной гипертензии перинатального постгипоксического генеза с показателями гемоглобина и ферритина у детей первого года жизни

**Материалы и методы.** Обследовано 94 ребенка с синдромом ВЧГ перинатального постгипоксического генеза в 6-месячном возрасте. Были использованы анамнестический метод, клинико-неврологический (оценка соматического и неврологического статуса с применением 60-балльной шкалы «ОТВГ»), лабораторный метод (исследование уровня Hb и ферритина), статистическая обработка данных (t-критерий Стьюдента, корреляционный анализ).

**Результаты.** При внешнем осмотре у 79 детей (84%) выявлены бледность и мраморность кожных покровов. Рутинное исследование красной крови в рамках комплексного обследования детей обнаружило у 66% (62 чел.) снижение уровня гемоглобина ниже 109 г/л. Распределение обследованных детей в зависимости от степени тяжести клинических проявлений внутричерепной гипертензии (по Шкале ОТВГ) выявило у 76,6% детей (72 чел.) легкую степень, у 22,3% обследованных (21 чел.) — среднюю степень тяжести. Проведенный корреляционный анализ уровня гемоглобина и степени тяжести внутричерепной гипертензии, оцененной по 60-балльной шкале ОТВГ, выявил сильную отрицательную взаимосвязь показателей ( $R = -0,72$ ): чем ниже уровень гемоглобина, тем более выражены клинические проявления синдрома повышенного внутричерепного давления. Так же обнаружена средняя отрицательная корреляция ( $R = -0,55$ ): чем ниже содержание ферритина в крови, тем тяжелее клинические проявления синдрома повышенного внутричерепного давления.

**Заключение.** Выявленные изменения показателей крови: анемия и скрытый дефицит железа у младенцев с ВЧГ могут свидетельствовать об отсутствии возможности к восстановлению в условиях сидеропении у пациентов с перенесенной гипоксией. Таким образом, можно говорить о возникновении «порочного круга» у младенцев, имеющих дефицит железа и перенесших гипоксически-ишемическое повреждение головного мозга в родах.

## МЕХАНИЗМ РАССТРОЙСТВА ДЕТЕЙ С НЕЙРОСОМАТИЧЕСКИМИ РАССТРОЙСТВАМИ

Макаров А.В., Мосенкова Т.М.

*СПбГБУЗ городская поликлиника № 44  
Детское поликлиническое отделение № 41*

**Актуальность.** Ослабление или усиление рефлекторных связей между системами организма приводит к развитию различных заболеваний, в том числе и в педиатрии. Акупунктурное воздействие применяется для лечения детей, страдающих соматическими и неврологическими расстройствами.

**Цель.** Исследование эффективности рефлексотерапии в нейрорпедиатрии.

**Материалы и методы.** Наблюдались 33 ребенка 8–12 лет с явлениями ММД, поражениями кожи желудка, дыхательных путей. При рефлексодиагностике выявлялись нарушения рефлекторных связей между нервной системой и каналами почек, желудка, сердца, легких и желчного пузыря. В соответствии с изменениями проводилась рефлексотерапия регулирующим действием на дистальные, шейноворотниковые и сегментарные акупунктурные зоны.

**Результаты.** У 25 детей наблюдалось значительное уменьшение раздражительности, интенсивности головных болей, повышение работоспособности и устойчивости к нагрузкам. Выраженность соматических симптомов стойко угасала. У 8 детей, нарушавших режим питания, неврологическая и соматическая симптоматика уменьшалась незначительно и кратковременно. При динамическом наблюдении каналные связи, соответствующие вегетативной регуляции внутренних органов, восстанавливались у детей, не нарушавших диету.

**Заключение.** Рефлексотерапия детей с нейросоматическими расстройствами восстанавливает вегетативную регуляцию и функциональную активность внутренних органов,

что снижает их раздражающее действие на ЦНС, снижая выраженность общемозговой симптоматики. Нарушение лечебного режима снижает эффективность рефлексотерапевтического действия и усиливает симптоматику.

## АППАРАТНОЕ ЛЕЧЕНИЕ В ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ

**Макаров А.В.**

*СПбГБУЗ городская поликлиника № 44  
Детское поликлиническое отделение № 41*

**Актуальность.** Неврологические нарушения у детей от 2 до 5 лет сочетаются с инфекционно-аллергической патологией ЛОР-органов. Электростимуляция, виброзвуковое и световое воздействие на акупунктурные зоны регулирует вегетативно-рефлекторные связи между ЦНС и висцеральными системами. Механизмы регуляции этих связей корректируются сегментарным и паравертебральным физиотерапевтическими воздействиями.

**Цель.** Изучение эффективности сочетания рефлекс- и физиотерапии детей с неврологическими и соматическими заболеваниями.

**Материалы и методы.** В ДПО 41 наблюдались 120 пациентов 2–4 лет с нарушениями речи и поведения на фоне риноаденоидита. Проводилась акупунктура аппаратами «Акупен», «Витафон», «Милта-Ф-5», затем назначались фотохромотерапия и электрофорез сосудистых препаратов. Таким образом регулировались микроциркуляция, лимфоотток, мышечный тонус, стабилизация клеточных мембран.

**Результаты.** У 102 детей (85%) отмечалось расширение словарного запаса, оживление монолога, снижение возбудимости, повышение интереса к развивающим занятиям, урежение случаев ОРЗ. У 18 детей (15%) отмечалось развитие словопроизношения, упрощенного фразопостроения при постепенном уменьшении эмоциональной неустойчивости и заблеваемости.

**Заключение.** Виброзвук, инфракрасное излучение, постоянное магнитное поле, низкочастотные импульсные токи и физиотерапия при неврологических расстройствах у детей до 4 лет с инфекционно-аллергической патологией ЛОР-органов нормализует нейроэндокринную регуляцию, микроциркуляцию и клеточный иммунитет. Выраженность лечебного эффекта зависит от объема неврологических и соматических расстройств.

## ИСПОЛЬЗОВАНИЕ НООТРОПНОЙ ТЕРАПИИ У ДЕТЕЙ С РАЗЛИЧНЫМИ ИСХОДАМИ ПЕРИНАТАЛЬНОГО ГИПОКСИЧЕСКОГО ПОРАЖЕНИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА

**Шимченко Е.В., Клещенко Е.И.**

*ФГБОУ ВО Кубанский государственный медицинский университет*

**Актуальность.** Перинатальная гипоксия является одной из основных причин нарушения постнатальной адаптации, дальнейшего нервно-психического развития ребенка.

**Цель.** Изучить результаты использования ноотропной терапии у детей с различными исходами перинатального гипоксического поражения головного мозга.

**Материалы и методы.** В исследование включены 136 детей, перенесших асфиксию в родах и/или внутриутробную гипоксию. Анализ психомоторного развития детей в течение первых 2 лет жизни позволил выявить неврологический дефицит у 55 (40,4%) детей, функциональные расстройства нервной системы у 81 (59,6%) ребенка. Оценка ПМП проводилась по шкале CAT/CLAMS. При формировании ДЦП уровень моторики определялся по системе GMFCS.

**Результаты.** Ноотропную терапию на 1-м году жизни получали все дети с неврологическим дефицитом и 51 (59,6%) ребенок с функциональными расстройствами. При формировании неврологического дефицита легкие двигательные нарушения, соответствующие

I и II уровню моторных функций по GMFCS, имели 14 (25,5%) детей. У них определены показатели развития по шкале CAT/CLAMS ( $M \pm \sigma$ ): к речевого развития (РР)  $43,1 \pm 8,6\%$  в возрасте 1 года и  $49,7 \pm 7,8\%$  в возрасте 2 лет ( $p < 0,05$ ), а также к познавательного развития (ПР)  $50,6 \pm 9,7\%$  в возрасте 1 года и  $58,3 \pm 8,2\%$  в возрасте 2 лет ( $p < 0,05$ ). У детей с III, IV и V уровнем развития моторных функций по GMFCS статистически значимых различий не выявлено. При функциональных расстройствах нервной системы показатели РР и ПР по шкале CAT/CLAMS в возрасте 1 года у детей, получавших ноотропные препараты, статистически значимо превышали показатели РР (величина эффекта  $d = 0,53$  при  $p < 0,05$ ) и ПР ( $d = 0,51$  при  $p < 0,05$ ) соответственно у детей, не получавших ноотропные препараты.

**Заключение.** Проведенное исследование показало эффективность ноотропной терапии у детей с функциональными расстройствами нервной системы, а также у детей с неврологическим дефицитом, имевших легкие двигательные нарушения, соответствующие I и II уровню формирования моторики по GMFCS.

## ПОИСК РАННИХ ПРЕДИКТОРОВ НАРУШЕНИЙ ФОРМИРОВАНИЯ ВЫСШИХ ПСИХИЧЕСКИХ ФУНКЦИЙ И РЕЧИ

Кожушко Н.Ю., Евдокимов С.А., Беникова Е.В., Матвеев Ю.К., Пономарева Е.А.

*ИМЧ РАН*

**Актуальность.** Сложившаяся система амбулаторного скрининга здоровья младенцев такова, что к концу первого года жизни при уменьшении/исчезновении патологической неврологической симптоматики ребенок снимается с учета, зона 2–3-летнего возраста со скрытыми факторами «отдаленных» рисков нередко оказывается белым пятном как для неврологов, так и для нейрофизиологов.

**Цель.** Целью настоящего исследования стал поиск особенностей биоэлектрической активности головного мозга, которые могут служить нейрофизиологическими предикторами отставания в развитии высших психических функций (ВПФ) и речи у детей на более ранних этапах онтогенеза на основе использования метода анализа независимых компонент ЭЭГ.

**Материалы и методы.** У отстающих детей разного возраста медленная активность была достоверно выше по сравнению с контрольной группой, выявлено при ЗППР и совпадение локальных источников: в левой в нижне-лобной извилине (поле 44 Бродмана по sLORETA), в правой задневисочно-затылочной области (поле 37). В младшем возрасте был обнаружен еще один локальный источник в правой височной области (поле 21).

**Результаты.** Анализ спектральных компонент показал, что у отстающих детей разного медленная активность была достоверно выше по сравнению с контрольной группой. У отстающих детей младшего и старшего возраста выявлено совпадение локальных источников: в левой в нижне-лобной извилине (поле 44 Бродмана по sLORETA), в правой задневисочно-затылочной области (поле 37 Бродмана). В младшем возрасте был обнаружен еще один локальный источник в правой височной области (поле 21 Бродмана).

**Заключение.** Наличие источника медленной активности в правой височной области коры в раннем возрасте может служить предиктором риска отставания в развитии. У всех детей с ЗППР выделена компонента с широким распределением у моторных центров речи левого полушария, причем в старшем возрасте — при разных формах нарушений. Показана возможность верных классификаций с использованием данных нейромаркеров.

## **ВНУТРИЖЕЛУДОЧКОВЫЕ КРОВОИЗЛИЯНИЯ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ У НЕДОНОШЕННЫХ ДЕТЕЙ, ИХ ИСХОДЫ И ВЛИЯНИЕ НА РАЗВИТИЕ В РАННЕМ ВОЗРАСТЕ**

**Жевнеронок И.В., Шалькевич Л.В.**

*Белорусская медицинская академия последипломного образования*

**Актуальность.** Выживаемость недоношенных детей увеличивается с помощью современных технологий. Дети со сроком гестации менее 34 недель часто имеют внутрижелудочковые кровоизлияния (ВЖК) I-IV степени. После ВЖК возможны различные исходы: с изменением структурной организации мозга и формированием перивентрикулярной лейкомаляции (ПВЛ) и без достоверных структурных изменений по результатам нейровизуализации.

**Цель.** Сравнить влияние ВЖК II степени и ПВЛ на двигательное, речевое развитие недоношенных детей (сроки гестации 28–34 недели) в 2-летнем возрасте.

**Материалы и методы.** Выполнено когортное ретроспективно-проспективное сравнительное исследование. Включены 83 недоношенных новорожденных со сроком гестации 28–34 недели. Сформированы две группы: 1-я группа с ВЖК II степени в неонатальном периоде ( $n = 47$ ) и 2-я группа с ПВЛ ( $n = 36$ ). В 2-летнем возрасте результаты неврологического, речевого статуса детей сопоставлены.

**Результаты.** Оценка контролируемых признаков показала, что нарушение моторного развития с формированием спастического тетрапареза значительно различались в 1-й и 2-й группе: 2,1% (1/47) и 66,6% (24/36), соответственно,  $p$ Фишера  $< 0,001$ . Наличие ПВЛ в неонатальном периоде в 92 раза повышает шансы на двигательные нарушения у детей в возрасте 2-лет ( $OR = 92$ ; 95% ДИ [11,28; 750,45]) по сравнению с ВЖК II. Глазодвигательные нарушения (косоглазие, врожденный нистагм и др.) отмечались в 6,3% (3/47) и 69,4% (25/36), соответственно в 1-й и 2-й группах,  $p$ Фишера  $< 0,001$ . Наличие ПВЛ в неонатальном периоде в 33 раза повышает шансы на глазодвигательные нарушения в возрасте 2 лет ( $OR = 33$ ; 95% ДИ [8,49; 130,88]), по сравнению с ВЖК II,  $p < 0,001$ . Оценка речевого развития в 1-й и 2-й группе показала значительную долю нарушений и отставания формирования речевой функции в двух группах: 46,8% (22/47) и 66,6% (24/36), без значимых различий,  $p$ Фишера = 0,056.

**Заключение.** При ВЖК II степени имеются высокие показатели нарушений речевого развития, сопоставимые с ПВЛ, что указывает на отдаленные последствия ВЖК II и на роль перивентрикулярных зон в процессах формирования речевого развития в раннем возрасте.

## **КОНГЕНИТАЛЬНЫЙ МИАСТЕНИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У СИБСОВ, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ КОМПАУНДГЕТЕРОЗИГОТНОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ СНАТ: СОБСТВЕННОЕ НАБЛЮДЕНИЕ**

**Лихачев С.А., Куликова С.Л., Кашина А.Р., Козырева И.В.**

*Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии*

**Актуальность.** Конгенитальный миастенический синдром (КМС) — группа наследственных заболеваний, характеризующаяся нарушением нервно-мышечной передачи на одном из уровней: пресинаптическом, синаптическом, постсинаптическом, проявляющаяся миастеническими симптомами, а также у части пациентов эпизодическим апноэ.

**Цель.** Описать собственное клиническое наблюдение двух сибсов с КМС.

**Материалы и методы.** Под нашим наблюдением находится 2 родных брата с клинической картиной КМС, диагнозы которых были подтверждены молекулярно-генетическим обследованием.

**Результаты.** Пациент А., 14 лет. Жалобы на утомляемость, изменение походки при длительной ходьбе. В неврологическом статусе мышечная гипотония, сила мышц 5 баллов. После физической нагрузки «утиная походка», сила в верхних конечностях 5 баллов. При



электронейромиографии (ЭНМГ) нарушение нервно-мышечной передачи после физической нагрузки с *m.tibialis ant dex*. Пациент Б., 10 лет. Жалобы на изменение походки при ходьбе. В неврологическом статусе мышечная гипотония, мышечная сила 5 баллов, после физической нагрузки «утиная походка», слабость в стопах, сила в проксимальных отделах верхних конечностей снижается до 4 баллов. При ЭНМГ нарушение нервно-мышечной передачи с *Deltoidaeus sin.* после физической нагрузки. При генетическом обследовании — варианты нуклеотидных последовательностей в 7 и 14 экзонах гена СНАТ в компаундгетерозиготном состоянии. В качестве медикаментозной терапии пиридоистигмин в суточной дозе 120–180 мг, на фоне приема которого незначительное уменьшение слабости.

**Заключение.** Преимущественная локализация слабости у sibсов с мутацией в гене СНАТ наблюдалась в нижних конечностях, эпизодов апноэ и бульбарных нарушений в наших наблюдениях не было. У одного из пациентов отмечается уменьшение симптомов миастении при наступлении пубертата. Использование пиридоистигмина имело незначительный терапевтический эффект.

## ДЕФИЦИТ ДЕКАРБОКСИЛАЗЫ АРОМАТИЧЕСКОЙ L-АМИНОКИСЛОТЫ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

**Чебаненко Н.В.**

*ГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РОССИИ*

**Актуальность.** Дефицит декарбоксилазы ароматической L-аминокислоты (AADCD; OMIM 608643) является редким, аутомно-рецессивным нейрометаболическим заболеванием, при котором врожденная ошибка метаболизма нейромедиаторов приводит к тяжелому комбинированному дефициту серотонина и катехоламинов (дофамина, норадреналина и адреналина).

**Цель.** Учитывая наличие этиологической терапии, приводим демонстрацию клинического случая.

**Материалы и методы.** Под наблюдением находился мальчик 7 лет с диагнозом ДЦП, двойная гемиплегия, гиперкинетический синдром по типу дистонических атак, псевдобульбарный синдром.

**Результаты.** Ребенок от 5-й беременности, протекавшей на фоне токсикоза в 1-м триместре. Роды на 38 неделе со стимуляцией. Масса тела 3030 г, длина тела 55 см. Апгар 7/9 баллов. В 8 месяцев самостоятельно не сидел. В 3 года стал передвигаться вдоль опоры, в 4,5 года катался на велосипеде. В 4 года появились дистонические атаки. В течение года получал карбамазепин с незначительной положительной динамикой в виде уменьшения дистонических атак. В 5 лет на фоне течения ОРВИ с повышением температуры до 39,5 градусов, ухудшение состояния в виде нарастания мышечного тонуса, усиления дистоний. Наблюдался регресс навыков: перестал ходить у опоры. Получал мидокалм с некоторым увеличением объема активных движений. После каждого ОРВИ — усиление гиперкинезов, нарастание тонуса. По результатам секвенирования ДНК выявлена ранее не описанная гетерозиготная мутация в 3 экзоне гена DDC, приводящая к замене аминокислоты в 90-й позиции белка.

**Заключение.** На основе литературных данных в лечении с уровнем доказательности А применяют агонисты дофамина, ингибиторы моноаминоксидазы, пиридоксальфосфат, пиридоксин, антихолинергические препараты, фолиевую кислоту, L-ДОФА с карбидопой, L-ДОФА без карбидопы, 5-гидрокситриптофан, бензодиазепины, мелатонин и селективные ингибиторы обратного захвата серотонина.

## ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЭТИОЛОГИЯ ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА

Чебаненко Н.В., Зыков В.П., Соколов П.Л.

*ГБОУ ДПО РМАНПО МЗ России, ГБУЗ «Научно-практический центр специализированной помощи детям имени Н.В. Войно-Ясенецкого Департамента здравоохранения города Москвы»*

**Актуальность.** Церебральный паралич (ЦП) — группа стабильных нарушений развития моторики и поддержания позы, которые приводят к ограничению функциональной активности и двигательным нарушениям. В зарубежной литературе описано много непрогрессирующих генетических расстройств, фенотипически идентичных ЦП.

**Цель.** Выявить генетическую причину криптогенных ЦП.

**Материалы и методы.** Обследовано 873 пациента с криптогенным ЦП от 6 месяцев до 18 лет. Тесты NGS были выполнены у 602 пациентов. Полное секвенирование генома проведено 91 пациенту. Полное секвенирование экзона — 367 пациентам. У 415 пациентов применялось исследование мультигенной панели. Хромосомный микроматричный анализ был выполнен 271 пациенту.

**Результаты.** Окончательный молекулярно-генетический диагноз установлен у 284 пациента (в 32,5% случаев) после NGS-тестов и у 139 пациента (в 15,9% случаев) при проведении хромосомного микроматричного анализа. На основании исследования показано, что вероятный генетический диагноз с необходимостью дополнительного обследования имеют 156 пациентов (17,9%) с NGS и 31 пациент (3,6%) с хромосомным микроматричным анализом. У 263 пациентов с ЦП (30,1% случаев) выявить мутации генов не удалось, что не исключает генетической причины ЦП. У этих пациентов необходимо пересматривать сданные образцы ДНК через год на оборудовании, имеющем более высокое разрешение, и сопоставлять полученные результаты с обновленной базой OMIM.

**Заключение.** Генетическое тестирование больных ЦП позволяет сократить сроки установления диагноза, определить прогноз и риск повторного рождения ребенка с ЦП. Верификация генетической причины ЦП в некоторых случаях дает возможность применить этиологическую терапию.

## ОСТРЫЕ СИТУАЦИОННЫЕ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ПРИСТУПЫ: ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫЕ СУДОРОГИ ПРИ ЛЕГКОМ ГАСТРОЭНТЕРИТЕ

Болдырева С.Р., Рубин А.Н., Гузева О.В., Алуев А.В.

СПб ГБУЗ ДГМКСЦВМТ

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики*

*Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет*

*Санкт-Петербург, Россия*

**Введение.** Доброкачественные судороги при легком гастроэнтерите (SwG) относятся к ситуационным приступам, связанным с гастроэнтеритом. Впервые они были описаны в Японии К. Могоока в 1982 году. Затем N. Uemura et al. в 2002 г. описали клиническую картину данного расстройства в 114 случаях у 105 пациентов. SwG характеризуются следующими признаками: приступы связаны с гастроэнтеритом без признаков дегидратации или электролитных расстройств; при температуре менее 38 °С до и после приступов; без признаков бактериального или асептического менингита, энцефалита или энцефалопатии, обусловленных вирусной инфекцией; эпилепсия в анамнезе также является критерием исключения. Возраст дебюта заболевания составил от 8 до 52 месяцев (в среднем 21,1 месяц). В 75% эпизодов отмечались серийные судороги, генерализованные судорожные приступы отмечались у 87% пациентов и сложные парциальные приступы у 13%. Длительность приступа составляла от 30 секунд до 3 минут.

Ни у одного из пациентов в дальнейшем не отмечено развитие эпилепсии, у всех пациентов было нормальное дальнейшее психомоторное развитие. Межприступная ЭЭГ была нормальной.

Несмотря на возникновение спонтанной ремиссии, серийные приступы могут потребовать назначения лечения. С учетом прогноза назначение антиконвульсантов носит кратковременный характер. Есть данные об эффективности применения карбамазепина в дозе 5 мг/кг 1 раз в сутки при CwG (Ichiyama T et al., 2005). Напротив, диазепам неэффективен при серийных приступах при CwG (Matsufuji H et al., 2005; Okumura A et al., 2004, 2004a). Высокие дозы фенобарбитала также могут быть относительно эффективны для купирования судорог при CwG, но их эффект, как правило, недостаточный (Okumura A et al., 2004). Было показано, что внутривенное капельное или подкожное введение лидокаина более эффективно при CwG по сравнению с диазепамом и фенобарбиталом (Okumura A et al., 2004a, Kang B et al., 2014).

С января по февраль 2020 года в ДГБ № 1 Санкт-Петербурга на 60 нейрохирургическом отделении наблюдалось 5 детей с данной патологией.

Пациент: На 60-е нейрохирургическое отделение ДГБ № 1 поступил ребенок 3 года 7 месяцев с жалобами на нарушение сознания, мышечную слабость.

Из анамнеза известно: беременность протекала без особенностей, роды путем кесарева сечения (ягодичное предлежание) на сроке 38/39 недель. Масса тела при рождении — 2400 г, рост — 49 см, оценка по Апгар — 8/8 баллов. Период новорожденности протекал без особенностей. Рост и развитие по возрасту. Наследственность неотягощена. Из перенесенных заболеваний: острый стафилококковый гастроэнтерит, хореоретинит. Считается больным с 04.02.20, ночью спал беспокойно, жаловался на боль в животе, жидкий стул 3 раза за ночь. Утром после пробуждения во время смены нательного белья (с 28.01.20 года после переохлаждения из-за ежедневного энуреза) ребенок плохо реагировал, отмечалась мышечная гипотония («обмяк»), отмечались хаотичные движения глазных яблок («глаза бегают»), затем напряжение конечностей, кратковременный тремор. Длительность состояния несколько минут. Госпитализирован с диагнозом «острый гастроэнтерит», состояние после судорог. В приемном покое, несмотря на наличие лейкоцитоза  $17,0 \times 10^9$ /л, нейтрофилез, признаки мезаденита по данным УЗИ, диагноз острой кишечной инфекции был снят. В то же время была назначена антибактериальная терапия и ребенка госпитализировали в нейрохирургическое отделение.

Объективно: Соматический статус: живот мягкий, глубокая пальпация невозможна из-за сопротивления ребенка. Стул кашицеобразный, до 4 раз в сутки. Температура тела 37,3 °С. В остальном без особенностей.

Неврологический статус: Психомоторное развитие по возрасту, очаговых симптомов поражения нервной системы не выявлено.

Лабораторные данные: В общем анализе крови: лейкоцитоз ( $17,6 \times 10^9$ ), нейтрофилез. Общий анализ мочи, биохимический анализ крови в норме. В копрограмме нарушение консистенции кала, признаки ферментной недостаточности.

ЭКГ без патологии, без признаков электролитных нарушений.

ЭЭГ с видеомониторингом: Основной ритм сформирован по возрасту. Очаговых изменений фонового ритма и эпилептиформной активности не выявлено. Иctalных событий не регистрируется.

МРТ головного мозга без патологии.

На УЗИ брюшной полости признаки мезаденита.

Консультация педиатра: Мезаденит. Назначена антибактериальная, инфузионная терапия.

Через 2 часа после госпитализации приступ повторился.

Клиническая картина представлена астеническим синдромом и пароксизмальными расстройствами в виде снижения реакции на окружающее, диффузной мышечной гипотонии, хаотичного движения глаз. Без очаговых симптомов выпадения функций нервной системы. С учетом признаков инфекционного заболевания, подъема температуры до субфебрильных цифр, нормальной ЭЭГ, отсутствия признаков электролитных нарушений, отсутствием эпилепсии в

семейном анамнезе, приступ можно расценить как ситуационный, связанный с гастроэнтеритом.

Диагноз: судороги при легком гастроэнтерите.

Терапия: антибактериальная, инфузионная.

В связи с самостоятельным купированием приступов кратковременное назначение антиэпилептической терапии не потребовалось. С учетом возникновения приступа на фоне интеркуррентного заболевания (гастроэнтерит) от назначения хронической противоэпилептической терапии решено воздержаться.

В момент выписки состояние ребенка удовлетворительное. Жалоб нет. Приступы не повторялись. Анализы крови нормализовались. Выписывается домой без каких-либо ограничений и терапии.

За два месяца на 60-м нейрохирургическом отделении наблюдалось 5 детей с диагнозом судороги при легком гастроэнтерите. Назначение кратковременной антиэпилептической терапии потребовалось 2 пациентам сроком на 2–3 дня. Статусное течение, которое требует введения лидокаина, в нашей серии не зарегистрировано. Повторного обращения с приступами не было.

**Вывод.** Несмотря на частое тяжелое течение приступов, прогноз судорог при легком гастроэнтерите абсолютно доброкачественный, пациенты не нуждаются в назначении хронической антиэпилептической терапии. Требуется тщательный сбор анамнеза на наличие расстройств со стороны ЖКТ у больных с дебютом судорог.

## КОЛЬЦЕВАЯ ХРОМОСОМА 14 . КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ У РЕБЕНКА

**Бородкина Е.А., Бессолицина Е.Н.**

*ГБУЗ РДКБ ДЦПНиЭ*

**Актуальность.** Кольцевая хромосома — это редкое генетическое событие, при котором хромосома приобретает форму кольца. Данная патология встречается очень редко, а особенно кольцевая хромосома 14. При этой хромосомной аномалии обнаружены специфические клинические проявления. Поэтому каждое новое наблюдение будет способствовать определению частоты данной патологии и, возможно, выделению нового хромосомного синдрома

**Цель.** Представить клинический случай ребенка с синдромом кольцевой хромосомы 14.

**Материалы и методы.** Ребенок 11 мес с жалобами на приступы судорог серийные, тонико-клонические подергивания конечностей, нарушение сознания, сопровождаются вегетативными проявлениями. Возникали с интервалом в 3–4 дня. Связаны с нарушением сна. Поступил через 2 дня после появления приступов. Перинатальный анамнез: отягощен, беременность на фоне диффузного узлового зоба, приема эутирокса. Ранее развитие по возрасту.

**Результаты.** Голов — микроцефальной конфигурации. Задержка речевого развития. На ЭЭГ 01.19: Эпилептиформная активность не регистрируется. ЭЭГ 02.19: произошел генерализованный тонический приступ, на ЭЭГ зафиксированы редуцированные комплексы пик-волна амплитудой 40 мкВ по всем отведениям длительностью 6 сек, заканчивается волнами дельта-диапазона амплитудой до 500 мкВ с преобладанием в передних отведениях. Физиологические паттерны сна выражены недостаточно. Ночной видео-ЭЭГ-мониторинг — 25–26.02.19 — физиологические паттерны стадий фазы медленного сна дифференцируются слабо. Эпиприступы, эпилептиформная активность не регистрируется. МРТ головного мозга 01.19: косвенные признаки последствия гипоксически-ишемического поражения головного мозга с ВЧГ, киста кармана Ратке. МРТ ГМ с контрастированием от 02.19: киста кармана Ратке. Эхо-КГ 01.19 в пределах нормы. ТМС от 01.19 — показатели в пределах референсных значений. Кариотип от 01.19 — кариотип мужской аномальный: кольцевая хромосома 14. (46 XY,r(14)(p12q32)).

**Заключение.** Ребенок был переведен на политерапию АЭП (вальпроевая кислота, препараты левитирацетама). После введения в терапию фенобарбитала — приступы купировались, состояние пациента улучшилось. Редкость данной патологии приводит к поздней диагностике. Пациентам, имеющим схожую клиническую картину, необходима консультация генетика, обследование на кариотип и адекватный подбор противосудорожной терапии.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ МОЯ-МОЯ У ДВУХЛЕТНЕГО РЕБЕНКА

**Ефет Е.А., Петров И.Б.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия*

Ребенок Г.М., 2 лет. Жалобы при поступлении в неврологическое отделение: ребенок не реагирует на окружающее, не глотает пищу и воду, не говорит, не сидит, не стоит.

Анамнез: Ребенок от 2-й беременности, 2-х срочных оперативных родов. Масса тела при рождении 3120 г, длина 50 см, оценка по Апгар 8/9 бб. Амбулаторно осматривалась неврологом в 1 мес 3 нед, 1 г 5 мес — патологии не выявлено. На момент поступления в отделение ребенок болен в течение 1 мес 10 дней. В течение 1 мес отмечался неустойчивый стул, слабость, сниженный аппетит, периодическая рвота. Получала ферментотерапию, пробиотики курсами. Ухудшение состояния в течение 10 дней — повышение температуры до 38,2 °С (однократно), рвота, отказ от еды, нарастание слабости, многократный жидкий стул, ребенок направлен в инфекционное отделение с диагнозом «острый инфекционный гастроэнтерит». В течение 7 дней ухудшение состояния: фиксация взора, генерализованные клонические судороги; проведена люмбальная пункция, данных за нейроинфекцию не выявлено. При попытке кормления поперхивание пищей и жидкостью. В течение 4 суток состояние без динамики.

При поступлении: Сознание soporозное. Менингеальных знаков нет. Вербальный контакт невозможен. На внешние раздражители реагирует слабо (открыванием глаз, беспокойством). Фиксация глазных яблок вправо. Зрачки D=S, реакции зрачков на свет удовлетворительные. Нистагм среднеамплитудный горизонтальный вправо. Тризм. Мягкое небо при фонации сокращается слабо, увула — по средней линии, глоточные рефлексы низкие. Язык по средней линии. Тонус мышц повышен по спастическому типу, S>D, спастика больше выражена в нижних конечностях. Рефлексы: с сухожилий двуглавой мышцы — высокие, S>D; с сухожилий трехглавой мышцы — высокие, S>D; коленные — высокие, S>D; ахилловы — высокие, S=D. Брюшные рефлексы не вызываются. Положительный симптом Бабинского с 2 сторон. Судороги фокальные клонические в левой руке с дальнейшей генерализацией: тонические с адверсией головы и глазных яблок вправо.

В динамике через месяц: Состояние тяжелое, стабильное. Судороги купированы. Неврологический статус без динамики. Сохраняется длительный фебрилитет (подъемы температуры до 38 °С 1–3 раза в сутки, эффект от антипиретиков слабый, применяются физические методы охлаждения, температура снижается в течение 2–4 часов). Данные обследований: МРТ головного мозга с применением контрастного усиления (0.36T): На серии нативных томограмм обширные гиперинтенсивные зоны в нижних и медиальных отделах правой височной и затылочной долей, по конвексимальной поверхности лобно-теменной области слева. В белом веществе теменной доли справа гиперинтенсивный очаг 10×8 мм без перифокального отека, аналогичный очаг в подкорковых ядрах слева 23×11 мм. Накопление парамагнетика мозговыми оболочками, усиление на границе серого и белого вещества. Заключение: МР-картина менингоэнцефалита. МРА, МРТ головного мозга с применением контрастного усиления (1.5T): МР-картина наиболее вероятно соответствует болезни Моя-Моя (врожденная цереброваскулярная патология). ОНМК по ишемическому типу различной

стадийности в кортико-субкортикальных отделах обеих гемисфер мозга. Церебральная атрофия с признаками смешанной заместительной гидроцефалии.

Клинический анализ ЦСЖ (трехкратно с интервалом 7–10 дней): бесцветный, прозрачный, белок 0,57–0,76–0,64 г/л; р-ция Панди±; L 1 кл в мкл; сахар 3,16 мм/л, лактат 1,54 мм/л. Анализ ЦСЖ на микрофлору и чувствительность к антибиотикам: роста микрофлоры не обнаружено. ПЦР ЦСЖ: Herpes simplex 1, 2, 6 типа не обнаружен, Epstein-Barr virus не обнаружен, CMV не обнаружен, Toxoplasma gondii не обнаружен, Chlamydia pneumonia не обнаружен, Ureaplasma urealyticum не обнаружен, Mycoplasma hominis не обнаружен, РНК enterovirus не обнаружен. ЭЭГ (конвулекс-капли 240 мг/сут, трилептал 180 мг/сут): Возрастной полиморфизм.

## РАССЕЯННЫЙ СКЛЕРОЗ. КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

**Рублева О.В., Петров И.Б.**

*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия  
Городская Мариинская больница, Санкт-Петербург*

Рассеянный склероз — хроническое прогрессирующее инвалидизирующее заболевание нервной системы, характеризующееся диссеминированными очагами воспаления и демиелинизации с формированием диффузной дегенерации. Заболевание обычно возникает около тридцати лет, но может встречаться и у детей. Распространенность рассеянного склероза значительно зависит от географических зон: она наиболее низка в 40 зоне экватора и увеличивается по мере удаления от него. Причина возникновения рассеянного склероза точно не выяснена. На сегодняшний день наиболее общепринятым является мнение, что заболевание может возникнуть в результате взаимодействия ряда неблагоприятных внешних и внутренних факторов. К неблагоприятным внешним факторам относят вирусные и/или бактериальные инфекции; влияние токсических веществ и радиацию (в том числе солнечную); особенности питания; геоэкологическое место проживания, особенно велико его влияние на организм детей; травмы; частые стрессовые ситуации. Генетическая предрасположенность к рассеянному склерозу, вероятно, связана с сочетанием у данного индивидуума нескольких генов, обуславливающих нарушения прежде всего в системе иммунорегуляции.

**Клинический случай:** больная П., 44 года поступила на 1-е неврологическое отделение с жалобами на: общую слабость, онемение и неловкость в правых конечностях. В июне 2015 года поставлен диагноз: «рассеянный склероз». 07.02.2016 года днем появилась общая слабость, онемение и слабость в правых конечностях. Неврологический статус: сознание ясное, контактна, адекватна, ориентирована во времени, в месте, в собственной личности. Когнитивные нарушения: нет. Речевых нарушений нет. Глазные щели D=S. Зрачки: D=S. Фотореакция зрачков: D=S сохранена. Движение глазных яблок в полном объеме. Нистагм: нет. Аккомодация и конвергенция: ослаблены с двух сторон. Лицо без грубой асимметрии. Язык по средней линии. Глоточный рефлекс сохранен. Бульбарных нарушений нет. Симптом орального автоматизма отрицательные. Мышечная сила: положительная проба Барре справа. Мышечный тонус физиологический. Глубокие рефлексы D>S средней живости. Патологические рефлексы положительные справа. Правосторонняя гемигипестезия. Координационные пробы выполняет удовлетворительно слева с мимопаданием справа, адиадохокинез справа. В позе Ромберга не оценить. Менингеальные симптомы отрицательные. Клинический и биохимический анализы крови, общий анализ мочи без патологии. ЭКГ: вариант нормы. УЗДГ: вариант нормы. УЗИ органов брюшной полости: без патологических изменений. Вызванные потенциалы: признаки легкой дисфункции проведения на уровне мосто-мезенцефальных отделов ствола головного мозга с двух сторон с преобладанием изменений в правом полушарии. Отмечается умеренная дисфункция когнитивных вызванных потенциалов в виде увеличения латентности и снижения

амплитуды Р 300 с двух сторон без признаков межполушарной асимметрии. Отмечается легкая дисфункция проведения по зрительному анализатору на постхиазмальном уровне с двух сторон, больше справа с наличием межполушарной разности латентностей Р 100 в 3 мс. Указанные изменения, вероятнее всего, носят демиелинизирующий характер. МРТ головного мозга с контрастным усилением: МР-картина очаговых изменений в белом веществе головного мозга демиелинизирующего характера (рассеянный склероз) без признаков нарушения гематоэнцефалического барьера.

## CHARGE СИНДРОМ

**Ж.Г. Левиашвили, Н.Д. Савенкова, Гузева В.И.**

*ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия*

CHARGE синдром (OMIM 214800) обусловлен мутациями в гене CHD7 (локус 8q12.2), кодирующий ДНК-связывающий белок 7 хромосомной геликазы и в гене семафорин-3Е (SEMA3E; 608166) в хромосоме 7q21, характеризуется множественными врожденными пороками развития: «С» (coloboma) — колобома, «Н» (heart defects) — сердечно-сосудистые аномалии, «А» (atresia of choanae) — атрезия или стеноз хоан, «R» (retardation of growth and development) — дефицит роста, отставание в развитии, «G» (genital anomalies) — аномалии половых органов, «E» (ear abnormalities and sensorineural hearing loss) — аномалии органа слуха. К второстепенным диагностическим признакам CHARGE синдрома относятся: гипоплазия гениталий, гипогонадотропный гипогонадизм (50–60%); умственная отсталость / задержка развития (100%); низкорослость с дефицитом гормона роста или без такового (70–80%); сердечно-сосудистые аномалии (тетрада Фалло, дефекты AV-канала, аномалии аортальной арки) (75–85%); расщелина губы и/или неба (15–20%); трахеозофагальная фистула (15–20%); характерный лицевой фенотип (квадратное лицо с широким выдающимся лбом, широкая переносица, широкий кончик носа) (70–80%). Описаны поражения других органов и систем: почечные аномалии, аномалия DiGeorge, омфалоцеле или пупочная грыжа, сколиоз, аномалии кистей рук, деформация стоп. Частота CHARGE синдрома в детской популяции 1:12000. Диагноз CHARGE синдрома ставится при наличии у пациента четырех — или трех основных и трех второстепенных диагностических характеристик. При наличии одного или двух основных и нескольких второстепенных признаков возможно диагностировать CHARGE синдром.

**Цель.** Выявить поражение почек и поражение ЦНС у детей с CHARGE синдромом.

**Материалы и методы.** Обследовано четыре пациента с CHARGE синдромом. Из четырех наблюдаемых детей с редким CHARGE синдромом приводим два клинических случая. Комплексное обследование выявило у 2 пациентов 5 основных и 2 второстепенных критерия диагностики синдрома CHARGE со стороны:

- органов мочевой и половой систем (двусторонняя гипоплазия почек, гипоплазия гениталий — микропенис, крипторхизм, фимоз, хроническая болезнь почек С2);
- сердечно-сосудистой системы (врожденный порок сердца без значимых гемодинамических нарушений);
- зрительного аппарата (колобома сосудистой оболочки и диска зрительного нерва, правостороннее сходящееся косоглазие);
- слухового аппарата (аномалия формы ушных раковин, хроническая 2-сторонняя нейросенсорная тугоухость 4-й степени, слева по типу слуховой нейропатии, двусторонний экссудативный отит);
- нервной системы (резидуально-органическое поражение ЦНС, задержка психоречевого развития, парез лицевого нерва справа, асимметрия лица, диффузная мышечная гипотония, псевдобульбарный синдром);
- костной системы (сколиоз, полифалангия — удвоение ногтевой фаланги большого пальца левой кисти).

- задержка роста, хроническая белково-энергетическая недостаточность II степени.

В нашем наблюдении у пациентов диагностированы генетически детерминированное резидуально-органическое поражение ЦНС, диффузная мышечная гипотония, задержка психомоторного, психоречевого развития, псевдобульбарный синдром. Диагноз подтвержден молекулярно-генетическим тестированием у одного пациента — выявлена мутация в гене CHD7.

**Заключение.** Представлено два клинических наблюдения пациента с CHARGE синдромом с аномалиями развития нескольких органов и систем, включающих 5 основных признаков («С» колобома сосудистой оболочки и диска зрительного нерва, правостороннее сходящееся косоглазие, дисфункция черепного нерва — парез лицевого нерва, асимметрия лица, резидуально-органическое поражение ЦНС, задержка психоречевого развития, псевдобульбарный синдром, задержка физического и психомоторного, психоречевого развития; «Н» сердечно-сосудистые аномалии (ВПС ОАП, 000 НК01); «R» дефицит роста, отставание в развитии; «G» — крипторхизм, генитальная гипоплазия — микропенис, фимоз; «E» аномальная форма ушных раковин, глухота нейросенсорного типа, хроническая двусторонняя тугоухость 4-й степени, слева по типу слуховой нейропатии) и 2 второстепенных (поражение мочевой системы: двусторонняя гипоплазия почек с формированием ХБП С2; сколиоз, полифалангия большого пальца левой кисти, пупочная грыжа). Особенностью данного клинического наблюдения является отсутствие у пациентов атрезии хоан, основного признака «А».

Диагностика CHARGE синдрома основывается на результатах специализированного исследования и заключения офтальмолога, отоларинголога, сурдолога, невролога, кардиолога, гастроэнтеролога, ортопеда, молекулярно-генетического тестирования и консультации генетика. Ведение пациентов с CHARGE ассоциацией включает комплексный подход с применением высокотехнологических методов обследования и терапии.

## **ФАКТОРЫ РИСКА РАЗВИТИЯ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ (ДЦП) У ДЕТЕЙ**

**Тадтаева З.Г., Скоробогатова Е.И.**

*СПбГПМУ, кафедра фармакологии с курсом клинической фармакологии и фармакоэкономики*

**Актуальность.** Проблема взаимосвязи эпилепсии и ДЦП у детей является чрезвычайно актуальной и определяется полиморфизмом эпилептических приступов, зачастую резистентных к терапии, а также усугублением под их влиянием степени тяжести уже имеющихся нервно-психических, двигательных расстройств и сложностью проведения реабилитационных мероприятий.

**Цель.** Выявление частоты и наиболее значимых факторов риска развития эпилепсии у детей, страдающих ДЦП.

**Материалы и методы.** Обследовано 132 детей. Основную группу составили дети, страдающие эпилепсией и ДЦП, — 53 пациента, вторую группу — пациенты с ДЦП без эпилептических приступов — 59 детей, третью группу — пациенты с резидуальной неврологической симптоматикой — 20 детей. Статистическую обработку данных проводили с помощью непараметрического анализа при значении  $p < 0,05$ .

**Результаты.** Эпилепсия у детей, страдающих ДЦП, выявлена у 15,9% (21 из 132 детей). Эпилептические приступы чаще возникали при смешанной форме ДЦП — 58%, почти в четверти случаев — при спастической диплегии и спастической гемиплегии — 19% и 23% соответственно. Парциальные эпилептические приступы выявлены у 40%, генерализованные тонико-клонические — у 11%, эпилептическая энцефалопатия — у 27% пациентов. Еще у 8 детей выявлен патологический паттерн ЭЭГ — 18%. Значимыми факторами риска развития эпилепсии у детей, страдающих ДЦП, были: анемия беременных ( $p = 0,037$ ), недоношенность



IV степени (22–28 неделя гестации) ( $p = 0,00047$ ), низкая оценка по шкале Апгар (0–6 баллов) ( $p = 0,043$ ), антенатальная гипоксия плода ( $p = 0,018$ ), неонатальные судороги ( $p = 0,0006$ ).

**Заключение.** Таким образом, частота возникновения эпилепсии у детей с ДЦП составила 15,9%. Преобладали парциальные эпилептические приступы— 40%. Значимыми факторами риска развития эпилепсии у детей с ДЦП были анемия беременных, недоношенность IV степени (22–28 неделя гестации), низкая оценка по шкале Апгар, антенатальная гипоксия, неонатальные судороги.

## АНАЛИЗ СТРУКТУРЫ И ДИНАМИКИ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ НЕЙРООПУХОЛЯМИ У ДЕТЕЙ В Г. РЯЗАНИ

Юркова Т.Н., Кахуткина С.О.

*Городская детская поликлиника № 7  
г. Рязань, Россия*

**Актуальность.** Частота встречаемости опухолей ЦНС у детей до 15 лет составляет в среднем 1 на 30000. У детей преобладают внутримозговые опухоли (81–91%), чаще в задней черепной ямке и преимущественно по срединной линии (от 70 до 83%). Ранняя диагностика опухолей такой локализации бывает трудной, поскольку очаговая неврологическая симптоматика появляется поздно.

**Цель.** Изучить ранние клинические проявления опухолей ЦНС, ценность лабораторных и инструментальных исследований, результаты комплексного лечения.

**Материал и методы.** Проведен ретроспективный анализ структуры опухолей ЦНС у детей в возрасте от 1,5 лет до 17 лет, наблюдавшихся ГБУ РО «ГДП № 7» в 2016–2018 гг.

**Результаты.** Всего наблюдалось 17 детей с опухолями головного мозга, у 4 из них они появились на фоне наследственных синдромов: туберозный склероз, нейрофиброматоз. Заболеваемость составила 0,75 на 22447 детского населения. Смертность — 0,0089 на 22447. Возраст — от 1,5 лет до 17 лет. Дебют — от 1,5 до 14 лет. Мальчиков — 10, девочек — 7. Структура опухолей: астроцитомы, медуллобластомы, фибросаркома, эпендимомы, глиомы, хориоидпапилломы, микроаденомы гипофиза. Злокачественных опухолей 8, доброкачественных 9. Дебют в виде головных болей, рвоты у 9 чел., в единичных случаях атаксический, судорожный синдромы и глазодвигательные нарушения. Бессимптомные опухоли обнаружены на МРТ на фоне наследственных синдромов. Чаще это опухоли инфратенториальные. Метастазы у 2 чел с медуллобластомой. Рецидивы — у 4 чел. Лечение — хирургическое у 10 чел., у 4 из них применялась ЛТ, ХТ. Умерли 2 чел. с осложнениями в виде окклюзионной гидроцефалии, метастазов, роста опухоли. Отек диска зрительного нерва — у 3 пациентов. МРТ головного мозга проводилась всем пациентам.

**Заключение.** Количество детей под наблюдением с диагнозом «опухоль головного мозга» составило 17 человек, мальчиков несколько больше девочек; чаще опухоли головного мозга дебютировали в возрасте от 1,5 до 8 лет в виде общемозговой симптоматики; наибольшее число больных были с астроцитомами и медуллобластомами; частая локализация инфратенториальная; основным методом диагностики было проведение МРТ головного мозга.

## ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ БИОГЕННОГО НЕЙРОМОДУЛЯТОРА У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ С НЕКРОТИЗИРУЮЩИМ ЭНТЕРОКОЛИТОМ

Попова Н.Г.<sup>1</sup>, Теляпова Е.М.<sup>2</sup>, Федорова О.В.<sup>2</sup>, Волчатникова Н.А.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО ЧГМА, <sup>2</sup>ГБУЗ ЗКПЦ  
г. Чита

**Актуальность.** Некротизирующий энтероколит (НЭК) — болезнь выживших недоношенных. Одной из причин развития НЭК является некоординированная перистальтика у

недоношенных новорожденных, что приводит к более продолжительному контакту бактерий с кишечным эпителием.

**Цель.** Изучить влияние биогенного нейромодулятора Кортексина у недоношенных новорожденных детей, развивших 1-ю стадию НЭК на моторику кишечника и иммунный статус.

**Материал и методы.** 72 ребенка СГ 26–34 недели гестации, развившие НЭК 1-й степени: 36 детей, получавших препарат Кортексин из расчета 1 мг/кг/сут внутримышечно 10 дней с момента диагностики терапевтической стадии НЭК («Герофарм», Россия) (1-я группа), и 36 детей, не получавших препарат (2-я группа).

**Результаты.** Причины, приведшие к развитию НЭК, выявлялись с одинаковой частотой в обеих группах. Терапия проводилась в соответствии с клиническими рекомендациями всем детям.

**Заключение.** Включение биогенного нейромодулятора Кортексина в терапию терапевтических стадий НЭК у недоношенных новорожденных способствует регрессирующему течению процесса, благоприятно воздействует на становление приобретенного иммунитета.

## НЕЙРОГЕННАЯ КРИВОШЕЯ У ДЕТЕЙ

Крюкова И.А.

*СЗГМУ им. И.И. Мечникова, Санкт-Петербург*

Нейрогенная кривошея (НК) (англоязыч. «neurogenic torticollis») — редкий неспецифический симптом, связанный с патологией центральной или периферической нервной системы различной этиологии. Недостаточная осведомленность клиницистов о возможном нейрогенном генезе кривошеи приводит к поздней диагностике опасных нейрохирургических заболеваний.

**Цель.** На основании литературных данных изучить основные причины НК у детей и повысить эффективность ранней диагностики заболеваний, приводящих к НК.

**Материалы и методы.** Изучен этиопатогенез НК. Проанализированы 9 случаев НК. Ультрасонография (УС) — быстрый, безопасный метод скрининга внутричерепной патологии — транскраниально-чрезродничковая (ТЧУС), транскраниальная (ТУС); цервикальной патологии — спинальная УС (Иова А.С., 1997). Для визуализации задней черепной ямки (ЗЧЯ) (мозжечка, четвертого желудочка) у дошкольников обязательно сканирование через затылочные точки и точку Вегма (в области закрытого родничка).

**Результаты.** Основными причинами НК являются: патология ЗЧЯ и краниоцервикальной области (опухоли, пороки развития, кровоизлияния), супратенториальные опухоли, гидроцефалия, нейроинфекции, дистонические синдромы, нервно-мышечные заболевания и др. Ведущие патогенетические механизмы: компенсация нарушений ликвородинамики; сдавление/раздражение ядер дна IV желудочка и мозжечка, черепных нервов — вестибулярного, добавочного (на основании черепа, в области большого затылочного отверстия, в позвоночном канале), задних верхнешейных корешков; растяжение твердой мозговой оболочки; компенсация глазодвигательных нарушений и др. Встречаемость симптома кривошеи при опухолях ЗЧЯ у дошкольников достигает 30–40 %, в 15–20% случаев являясь единственным первым признаком заболевания. В анализируемой группе детей причиной кривошеи были: опухоли мозжечка (5), опухоль основания черепа и 1–2-го шейных позвонков (1), экстрamedулярная цервикальная опухоль (1), хориоидпапиллома (1), ретроцеребеллярная киста (1). У этих детей неправильное положение головы (наклон к плечу) было первым симптомом болезни, и дети лечились у ортопеда.

**Выводы.** Клиницисты должны учитывать возможность нейрогенного варианта кривошеи, особенно у детей с ранее нормальным положением головы, при отсутствии других симптомов. Для скрининг-диагностики внутричерепной и спинальной патологии служит УС (ТЧУС, ТУС с обязательным сканированием через затылочные точки и точку Вегма, спинальная УС). При

выявлении УС-патологии, неврологической симптоматики, стойком тортиколлисе показана экспертная визуализация (МРТ, КТ).

## **РЕЗУЛЬТАТЫ БОТУЛИНОТЕРАПИИ ПРИ ЦЕРЕБРАЛЬНОМ ПАРАЛИЧЕ У ДЕТЕЙ ДО 3 ЛЕТ**

**Чебаненко Н.В., Архипов В.В., Зыков В.П., Соловьева А.П.**

*ГБОУ ДПО РМАНПО*

*ФГБУ «Научный центр экспертизы средств медицинского применения» Министерства здравоохранения РФ,  
г. Москва, Россия*

**Актуальность.** Спастичность является большой проблемой у детей с церебральным параличом (ЦП), препятствуя своевременному формированию двигательных навыков. У детей раннего возраста большое значение в патогенезе ЦП играет задержка или отсутствие редукции врожденных тонических рефлексов, задержка или отсутствие развития установочных рефлексов.

**Цель.** Оценить результативность ботулинотерапии у детей раннего возраста с ЦП.

**Материал и методы.** Обследовано 35 детей 2–3-го года: 25 детей со спастической диплегией, 7 — с тяжелой спастической диплегией, 3 — с гемипаретической формой. Результативность ботулинотерапии оценивалась с помощью диагностических тестов: шкала спастичности по Ashworth, хамстринг-, трицепс-, аддукторный тесты, объем активных движений в суставах, шкала GMFCS, степень выраженности тонических рефлексов.

**Результаты.** Тонические рефлекс определялись у 28 (80%) детей, из них симметричный шейный тонический рефлекс (СШТР) у 16 (45,7%) детей, лабиринтный тонический рефлекс у 9 (25,7%) детей, асимметричный шейный тонический рефлекс у 3 (8,6%) детей. Больным с СШТР дополнительно ботулинотоксин вводился в большие грудные мышцы. Регионарная спастичность наблюдалась у 5 (14,3%) детей. Диагностические тесты до и через неделю после введения ботулинотоксина достоверно отличались в 94,3% случаев. У всех 35 детей снизился локальный спастический мышечный тонус на 1 балл по модифицированной шкале спастичности Ashworth. Объем движений в суставах достоверно увеличился у 9 детей (25,7%), уменьшилось влияние тонических рефлексов у 28 детей (100%). При обследовании через 4 месяца у 17 (48,6%) детей сохранился достигнутый уровень объема движений в суставах. Более эффективная динамика отмечена у пациентов с тяжелой спастической диплегией.

**Заключение.** Таким образом, дети раннего возраста с ЦП после применения ботулинотерапии перешли в группы более легких нарушений глобальных моторных функций. Введение ботулинического токсина типа А в большие грудные мышцы способствует развитию функциональных возможностей рук, что в свою очередь способствует улучшению социальной адаптации наших пациентов.

## **ВЛИЯНИЕ РАННЕЙ НУТРИТИВНОЙ ПОДДЕРЖКИ НА НЕРВНО-ПСИХИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ ГЛУБОКОНЕДОНОШЕННЫХ ДЕТЕЙ**

**Попова Н.Г.<sup>1</sup>, Волчатникова Н.А.<sup>2</sup>, Федорова О.В.<sup>2</sup>, Брызгунова О.Г.<sup>2</sup>, Контеева М.В.<sup>2</sup>**

*<sup>1</sup>ФГБОУ ВО ЧГМА, <sup>2</sup>ГБУЗ ЗКПЦ*

*г. Чита*

**Актуальность.** В условиях увеличения популяции детей, родившихся крайне незрелыми, большое значение приобретает накопление опыта как по сохранению их здоровья, так и по обязательной профилактике типичных для незрелости заболеваний.

**Цель.** Оценить особенности неврологического статуса в позднем неонатальном периоде у новорожденных детей с ОНМТ при естественном и форсированном вскармливании.

**Материал и методы.** Методом случайной выборки проведен ретроспективный анализ историй болезни новорожденных детей с ОНМТ. 1-ю группу составили 28 недоношенных детей, находящихся только на грудном вскармливании. 2-ю группу составили 30

недоношенных детей, находящихся на смешанном вскармливании 1:1 (использовались смеси для недоношенных детей).

**Результаты.** Новорожденные обеих групп были сопоставимы по сроку гестации, по массо-ростовым показателям, по половому признаку. У всех были диагностированы тяжелые гипоксические поражения ЦНС. С одинаковой частотой регистрировалась гипопропротеинемия в обеих группах у 6 человек (30%), во второй группе несколько чаще остеопения: у 4 (20%) против 2 (10%) в 1-й группе.

**Заключение.** Таким образом, ранняя нутритивная поддержка влияет не только на темпы физического развития недоношенного ребенка, течение неонатального периода, но и позволяет скорректировать ранний скачок развития. Для обеспечения внутриутробных темпов роста недоношенных детей, находящихся на грудном вскармливании, необходима дополнительная коррекция питания.

## ГЕНЕТИКА РАННИХ МЛАДЕНЧЕСКИХ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ

Холин А.А.<sup>1</sup>, Заваденко Н.Н.<sup>1</sup>, Федонюк И.Д.<sup>2</sup>, Кожанова Т.В.<sup>1</sup>, Ильина Е.С.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. академика Л.О. Бадаляна педиатрического факультета ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации*

<sup>2</sup>*Отделение психоневрологии № 2 Российской детской клинической больницы ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации*  
г. Москва

**Актуальность.** Наиболее тяжелыми вариантами эпилептических энцефалопатий являются ранние младенческие их формы. На настоящее время в Международную базу OMIM внесено 82 варианта ранних младенческих эпилептических энцефалопатий с идентифицированным моногенным типом наследования (40 с аутосомно-доминантным, 35 с аутосомно-рецессивным, 4 варианта с X-сцепленным рецессивным и 3 варианта с X-сцепленным доминантным).

**Цель.** Изучение генетических вариантов и клинко-электроэнцефалографических особенностей ранних младенческих эпилептических энцефалопатий.

**Материалы и методы.** Секвенирование ДНК нового поколения (полноэкзомное секвенирование и панель «Наследственные эпилепсии») осуществлялось на платформах IlluminaNextSeq 500, Illumina HiSeq 1500 и Illumina HiSeq 2500 (США). Динамический видео-ЭЭГ-мониторинг проводился посредством системы «Энцефалан-Видео» на базе РМ-ЭЭГ-19/26 «ЭНЦЕФАЛАН-РМ» (НПКФ «Медиком МТД», Таганрог, Россия).

**Результаты.** Среди младенцев с эпилептическими энцефалопатиями были выявлены 19 пациентов с идентифицированными мутациями генов группы РМЭЭ: 5 детей с РМЭЭ 6-го типа (ген SCN1A), 4 ребенка с РМЭЭ 14-го типа (KCNT1), 3 девочки с РМЭЭ 16-го типа (TBC1D24), 2 ребенка с РМЭЭ 4-го типа (STXBP1), 2 мальчика с РМЭЭ 5-го типа (SPTAN1), 1 случай РМЭЭ 7-го типа (KCNQ2), 1 случай РМЭЭ 9-го типа (PCDH19), 1 девочка с РМЭЭ 18-го типа (ген SZT2). В представленной группе пациентов выявлены ранее не описанные варианты мутаций, не внесенные в базу данных OMIM: TBC1D24 (1499C>T, Ala500Val), TBC1D24 (chr:16:2546775 A>C, Tyr209Ser), STXBP1 (C.\*96T>A, frameshift mutation), SZT2 (2371C>T, Arg791Cys), KCNQ2 (1742G>A, Arg581Gln), KCNT1 (1066C>T, Arg356Trp), KCNT1 (1439A>G, Asp480Gly) and SCN1A (1224delC, Phe408fs). Наиболее тяжелые случаи эпилептических энцефалопатий и максимально экспрессивные клинко-электроэнцефалографические паттерны в виде мигрирующих мультифокальных эпилептических приступов были присущи младенцам с мутациями гена KCNT1.

**Заключение.** Дети с фармакорезистентными формами эпилепсии и эпилептическими энцефалопатиями, а также с необычными вариантами течения данных заболеваний нуждаются

в генетическом обследовании методиками экзомного секвенирования нового поколения — такими как панель «Наследственные эпилепсии», клиническое и полноэкзомное секвенирование.

## **ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ С ПОСЛЕДСТВИЯМИ СПИННОМОЗГОВЫХ ГРЫЖ ( 5-ЛЕТНИЙ ОПЫТ « ЦЕНТРА SPINA BIFIDA» )**

**Баиндурашвили А.Г., Иванов С.В., Рохина Н.А., Кенис В.М.**

*Федеральное государственное бюджетное учреждение «Научно-исследовательского детского ортопедического института имени Г.И. Турнера» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
Санкт-Петербург, Российская Федерация*

**Актуальность.** Спинномозговая грыжа — тяжелый порок развития позвоночника и спинного мозга, сопровождающийся нарушением функции нижних конечностей, тазовых органов, часто сочетающийся с другими пороками. Встречаемость 1:1000–3000 новорожденных. Разнообразие клинических проявлений последствий спинномозговой грыжи у детей требует наблюдения и лечения многих специалистов.

**Цель.** Повысить эффективность оказания медицинской помощи детям с последствиями спинномозговых грыж.

**Материалы и методы.** 388 детей с последствиями спинномозговых грыж консультированы специалистами «Центра spina bifida» НИДОИ им. Г.И. Турнера в рамках консилиума в составе ортопеда, невролога, уролога, офтальмолога, психолога и ортезиста, по результатам которого составлялся персонализированный лечебно-диагностический план. Нейросегментарный уровень повреждения спинного мозга оценивался по Sharrard.

**Результаты.** 69 детей из 388 (18%) нуждались в нейрохирургическом лечении (12 — вентрикулоперитонеальное шунтирование, 40 — мобилизация спинного мозга, 8 — устранение диастематомии, 9 — удаление липомы терминальной нити). У 221 из 388 (57%) пациентов отмечались контрактуры и деформации нижних конечностей, требующие хирургического лечения. У 150 из 221 (68%) детей имелись деформации стоп, препятствующие вертикализации. Кроме того, 147 из 388 (38%) пациентов нуждались в изготовлении ортезов для ходьбы. Почти все дети нуждались в комплексном урологическом обследовании: 332 из 388 (86%).

**Заключение.** Мультидисциплинарное консультирование в рамках специализированного консилиума способствует повышению эффективности медицинской помощи детям с последствиями спинномозговых грыж.

## **РОЛЬ ГЕНА SETD2 В РАЗВИТИИ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У ДЕТЕЙ**

**Шнайдер Н.А., Савинова А.В., Москалева П.В., Насырова Р.Ф.**

*ФГБУ НМИЦ ПН им. В.М. Бехтерева,  
г. Санкт-Петербург*

**Актуальность.** Расстройство аутистического спектра (РАС) является одной из актуальных проблем современной психиатрии и неврологии ввиду высокой частоты встречаемости, клинической и генетической гетерогенности. Дифференциальная диагностика РАС — сложная задача, требующая наличия навыков фенотипирования и молекулярно-генетической диагностики.

**Цель.** Целью данного обзора является анализ современных представлений о роли мутации гена SETD2 в развитии СЛЛ как редкого фенотипа РАС, а также важности трансляции современных методов молекулярно-генетической диагностики в неврологическую практику при ведении детей с РАС.

**Материалы и методы.** Проведен анализ доступных публикаций с глубиной поиска 5 лет по ключевым словам (РАС, генетика, СЛЛ, ген SETD2, диагностика) в русскоязычной литературе (e-library) и англоязычных базах данных (PubMed, Scopus, Web of Science).

**Результаты.** РАС — редкое расстройство нейropsychического развития у детей, характеризующееся специфическим поведенческим фенотипом, сниженной социализацией и стереотипными поведенческими реакциями. К заболеваниям, имеющим фенотип РАС, относится орфанное заболевание — синдром Люскан–Люмиш (СЛЛ). СЛЛ (OMIM: 616831) — синдром чрезмерного роста, развивающийся в результате мутации гена SETD2, который характеризуется макроцефалией, задержкой интеллектуального и речевого развития, низким уровнем социализации, РАС. СЛЛ является редким заболеванием с фенотипом РАС и характеризуется специфическими классическими нейрорадиологическими и нейropsychическими особенностями, что важно учитывать при фенотипировании детей с фенотипом РАС.

**Заключение.** Данный обзор демонстрирует важность поиска мутаций в гене SETD2 у детей дошкольного возраста как с фенотипом РАС, так и с эпилептическими энцефалопатиями.

## **ПРОБЛЕМА БАЛАНСА ЭФФЕКТИВНОСТИ И БЕЗОПАСНОСТИ ТЕРАПИИ ЭКЗОГЕННЫМ МЕЛАТОНИНОМ У ДЕТЕЙ, СТРАДАЮЩИХ ЭПИЛЕПСИЕЙ**

**Шнайдер Н.А., Москалева П.В., Насырова Р.Ф.**

*ФГБУ НМИЦ ПН им. В.М. Бехтерева,  
г. Санкт-Петербург*

**Актуальность.** Эпилепсия и расстройства сна тесно связаны между собой. Более чем у половины пациентов имеются судороги, развивающиеся во время сна. Ученые пытаются связать некоторые типы эпилепсий с различными нарушениями сна: нарушение качества и архитектуры сна, дневная сонливость и т.д. Хронобиология и хронофармакология эпилепсии — это активно развивающееся научное направление в последнее время.

**Цель.** Анализ исследований эффективности и безопасности применения экзогенного мелатонина, как дополнительного лекарственного средства, в рамках болезнь-модифицирующей терапии эпилепсии у детей.

**Материалы и методы.** Проведен анализ доступной литературы, в которой отражены результаты исследований эффективности и безопасности применения экзогенного мелатонина у детей с эпилепсией. Ключевые слова: мелатонин, эпилепсия, эпилептический синдром, болезнь-модифицирующая терапия, дети, подростки, безопасность, эффективность, редукция припадков, нежелательные побочные эффекты, качество жизни. Глубина поиска — 15 лет.

**Результаты.** Наибольший интерес вызывают исследования Gupta M., Hancock E., Coppola G., Jain S., Molina-Carballo A., Saracz J., Uberos J., Elkhayat H., Goldberg-Stern H., McArthur A., Myers K. Однако авторами получены как положительные, так и отрицательные результаты относительно улучшения характеристик сна и качества жизни пациентов. Данные по наличию/отсутствию нежелательных реакций были представлены не всеми авторами, а представленные также различались. Это можно объяснить тем, что исследования немногочисленны, выполнены на небольших группах пациентов и значительно различаются между собой по дизайну, часть рассматриваемых работ является описанием клинических случаев с участием 1–3 пациентов. Сравнение результатов исследований между собой вследствие их различной структуры и специфики некорректно. Таким образом, в настоящее время сложно рекомендовать мелатонин к широкому применению в повседневной клинической практике эпилептолога.

**Заключение.** Важно отметить, что определение оптимальной для пациентов, страдающих эпилепсией, суточной дозы экзогенного мелатонина — достаточно трудоемкий процесс, поскольку такая болезнь-модифицирующая терапия заболевания будет требовать

индивидуального подхода к каждому пациенту, чтобы достичь баланса между проконвульсантным и антиконвульсантным эффектами экзогенного мелатонина.

## СЛУЧАЙ МИОКЛОНИЧЕСКОЙ ДИСТОНИИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

Гулямова Д.Н., Комилжонов У.Р.

*Ташкентский институт усовершенствования врачей, кафедра детской неврологии  
г. Ташкент, Узбекистан*

**Актуальность.** Первичные формы миоклонических дистоний могут быть как наследственными, так и спорадическими. Симптоматика в большинстве случаев проявляется в раннем детском, либо в подростковом возрасте. Миоклоническая дистония характеризуется выраженными миоклоническими подергиваниями, обычно поражающими руки, шею и туловище, в меньшей степени ноги, после выполнения сложной согласованной работы.

**Цель.** Мальчик 5 лет. Обратилась семья с жалобами (со слов матери) на тремор, насильственные, произвольные, размахивающие движения в конечностях, туловище при целенаправленных движениях (после стресса и волнении усиливаются).

**Материалы и методы.** Впервые в 2 года мама заметила у ребенка тремор, до этого отмечает тонические напряжения мышц конечностей и туловища. Вначале при движениях был крупноразмашистый тремор рук, потом присоединились насильственные, произвольные, размахивающие движения в конечностях, туловище, наблюдающиеся только при целенаправленных движениях, в последнее время и в покое отмечаются (редко).

**Результаты.** Неврологический статус. ЧМН — не нарушен, uvula отклонена влево. Тонус мышц повышен по пластическому типу, симптом зубчатого колеса положительный. Сухожильные рефлексы живые, D>S, патологических знаков нет. Отмечаются гиперкинезы в виде дистонии, больше справа. В позе Ромберга неустойчив, точные пробы выполняет с интенцией, мимопопаданием, D>S. Функции тазовых органов в бодрствование контролирует, во сне не контролирует. Лабораторно-инструментальные данные: Лактат (LAC) -до еды — 2,4 ммоль/л, после еды — 3,7 ммоль/л. МРТ головного мозга: МРТ-признаки умеренной субатрофии передних отделов височных долей головного мозга. МРТ-признаки изменений субарахноидального пространства ЗЧЯ. ЭМГ: На интерференционной кривой с мышц верхних и нижних конечностей зарегистрирован I-III по Юсевич с урежением БЭА. ЭЭГ: Бодрствование. Альфа-ритм слабо сформирован в затылочных отделах головного мозга.

**Заключение.** У детей младшего возраста миоклонические дистонии могут входить в структуру многих синдромов, которые имеют различные этиологические факторы, прогноз и лечение. Это требует применения всего спектра обследований, включающего проведение методов нейровизуализации, продолженного видео-ЭЭГ-мониторинга, генетических исследований в целях уточнения диагноза.

## ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ЭНЦЕФАЛИТА РАСМУССЕНА

Шамансуров Ш.Ш., Гулямова Д.Н.

*Ташкентский институт усовершенствования врачей, кафедра детской неврологии  
г. Ташкент, Узбекистан*

**Актуальность.** Энцефалит Расмуссена представляет собой редкое, спорадическое, хроническое заболевание головного мозга, вероятно, вирусной этиологии, проявляющееся фокальными моторными и миоклоническими приступами в сочетании с гемипарезом. Согласно разным гипотезам, в основе заболевания лежит вирусная инфекция или аутоиммунное поражение с участием аутоантител и/или цитотоксических Т-лимфоцитов.

**Цель.** Мальчик 8 лет. Жалобы: на судороги, отсутствие речи, отставание в развитии, нарушение движений в левых конечностях.

**Материалы и методы.** Из анамнеза: ребенок рос и развивался по возрасту до 5,5 лет. Впервые в 2017 г. на фоне высокой температуры отмечались фокальные приступы в виде эпилептического статуса, в связи с чем ребенок был госпитализирован в НИИ педиатрии в отделение детской неврологии

**Результаты.** При поступлении в неврологическом статусе: со стороны ЧМН справа полуптоз. Во время осмотра отмечалось тоническое напряжение в левых конечностях, подергивания левых конечностей продолжительностью до 1 минуты без потери сознания. Левосторонний гемипарез, дистоническая установка пальцев левой кисти, гиперкинезы и миоклонус в левой руке и менее выраженные в левой ноге, усиливающиеся при целенаправленных движениях. Перестал самостоятельно ходить. Со слов матери — у ребенка появились эпизодические проблемы с речью: затруднения в подборе слов, возникающие на фоне волнения. МРТ-признаки рубцово-атрофических изменений правого полушария головного мозга (последствие воспаления?). ЭЭГ: очаг эпилептиформной активности в виде «острая-медленная волна» из лобно-височных отделов. Межполушарная асимметрия. Через 6 месяцев повторно сделано МРТ: МРТ выявило прогрессирование патологических изменений в правой гемисфере и демонстрировало отрицательную динамику в сравнении с предыдущими исследованиями.

**Заключение.** Учитывая особенности течения заболевания в виде парциальных моторных приступов, левостороннего гемипареза, эпилептиформной активности лобно-височных отделов, рубцово-атрофических изменений правого полушария головного мозга и отрицательной динамики по данным магнитно-резонансной томографии, диагноз энцефалита Расмуссена правомочен.

## **ПЕРИНАТАЛЬНОЕ ПОВРЕЖДЕНИЕ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ У МЛАДЕНЦЕВ: МИФЫ И РЕАЛЬНОСТЬ**

**Кузнецова Л.В.<sup>1</sup>, Труханкина З.В.<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>*Петрозаводский государственный университет*

<sup>2</sup>*Детская республиканская больница МЗ РК*

*г. Петрозаводск*

**Актуальность.** В России диагноз перинатального повреждения нервной системы занимает одну из первых строчек диспансеризации по нозологическим формам. В других странах Европы и Америки процент ПП НС составляет от 0,7 до 1%.

**Цель.** Предложить норму и патологию при клиническом обследовании ребенка до года, норму и вариативность изменений при нейросонографии, сократить гипердиагностику ПП НС в России.

**Материалы и методы.** 3060 детей до года и в катамнезе. Методы: клинический, ультрасонографический, МРТ, ЭЭГ.

**Результаты.** Все дети имели различные темпы развития в психомоторном статусе, к году все оценивались неврологами как здоровые, процент ПП НС снизился до 35–37%.

**Заключение.** Цифры перинатального повреждения НС от 40 до 83% являются гипердиагностикой. Необходимо напомнить невропатологам и педиатрам границы нормы психомоторного развития, а также нормы НСГ. «Лечить — не лечить» — тоже дискуссионный вопрос. Таким образом, необходимо признать, что ПП НС у нас не больше, чем в других странах. И все люди разные по темпам развития.



## ИСПОЛЬЗОВАНИЕ КРОССКОРРЕЛЯЦИОННОГО АНАЛИЗА ЭЭГ (КЭЭГ) В ДИАГНОСТИКЕ РЕЗИДУАЛЬНО-НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ

Фесенко Ю.А.<sup>1</sup>, Фесенко Е.В.<sup>2</sup>, Фесенко Е.Ю.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>СПб ГКУЗ ЦВЛ «Детская психиатрия» имени С.С. Мнухина

<sup>2</sup>СПб ГБУЗ Городская детская поликлиника № 19

г. Санкт-Петербург

**Актуальность.** Ранняя диагностика и дифференцирование многочисленных нервно-психических расстройств детского возраста является одной из актуальнейших проблем современной неврологии и психиатрии.

**Цель.** Показать эффективность диагностики методом КЭЭГ.

**Материалы и методы.** Дети с резидуально-неврологическими расстройствами, кросскорреляционный анализ ЭЭГ.

**Результаты.** Увеличение диагностических возможностей при обследовании детей с резидуально-неврологическими расстройствами.

**Заключение.** На основе спектрального и кросскорреляционного анализа ЭЭГ разработан новый способ диагностики и лечения резидуально-неврологических расстройств детского возраста.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕБЮТА РАССЕЯННОГО СКЛЕРОЗА С ПОЛИНЕЙРОПАТИЕЙ

Расулова Д.К., Расулова М.Б.

*Ташкентская медицинская академия*

*г. Ташкент, Узбекистан*

**Актуальность.** Поскольку периферический и центральный миелин имеют как специфические, так и общие антигены, считается, что антитела против центрального миелина могут перекрестно реагировать и с периферическим, а также современный опыт показывает, что у части больных с достоверным диагнозом «рассеянный склероз» отмечается поражение периферической нервной системы в виде полинейропатии.

**Цель.** Описать клинический случай рассеянного склероза с дебютом полинейропатией.

**Материалы и методы.** Больная Тошматова Диера 2002 г. р. впервые обратилась в нашу клинику в феврале 2018 года с жалобами на изменение походки, неустойчивость в вертикальном положении, онемение, похолодание и колющие боли в стопах, плохой аппетит, похудание, утомляемость, сухость и шелушение кожных покровов. До апреля 2017 года была абсолютно здоровым ребенком.

**Результаты.** Больной был выставлен диагноз «Подострая полинейропатия, болезнь Рефсума?», получила стационарное лечение НПВС и кортикостероидами по схеме. Невростатус: ЧМН без патологии. Периферический нижний дистальный парапарез. Нет тыльного сгибания стопы. Диффузная гипотония мышц. Сила мышц в проксимальных группах нижних конечностей 5б, подошвенное сгибание стоп 3б, тыльное сгибание стоп 0б. В позе Ромберга неустойчива и при открытых, и при закрытых глазах. Нарушение болевой чувствительности по типу «высоких чулок», нарушение глубокой чувствительности в нижних конечностях. ФТО не нарушены. Интеллект соответствует возрасту. При МРТ-исследовании головного мозга выявлены очаги демиелинизации. Больной был поставлен диагноз: «рассеянный склероз с полинейропатией». На фоне гормональной терапии признаки полинейропатии начали медленно регрессировать. Девочка состоит на учете и наблюдается.

**Заключение.** При рассеянном склерозе наряду с рассеянной неврологической симптоматикой поражения центральной нервной системы хоть и очень редко, но отмечается поражение и периферической нервной системы, которое мы описали вышеизложенным клиническим случаем.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА 2-ГО ТИПА

Мирасов А.А., Утягулова Н.Ф., Яушева Э.М., Бородкина Е.А.

*Детский центр психоневрологии и эпилептологии ГБУЗ РДКБ  
г. Уфа*

**Актуальность.** Нейрональный цероидный липофусциноз 2-го типа (НЦЛ-2) — лизосомная болезнь накопления, связанная с дефицитом трипептидилпептидазы. Патогенез НЦЛ-2 связан с накоплением в лизосомах нейронов липофусцина, постепенно приводящим к гибели клеток. Патология наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Ген картирован на 11 хромосоме (локус 11p15). Суммарная частота встречаемости всех форм НЦЛ — 1: 25000.

**Цель.** Описать клинический случай НЦЛ-2 у ребенка, наблюдавшегося в Детском центре психоневрологии и эпилептологии.

**Материалы и методы.** Наблюдался ребенок А., возраст 7 лет, с регрессом навыков развития с 2-летнего возраста. Нарастала церебральная недостаточность вплоть до вегетативного состояния. Выявлено, что пациент является гомозиготным носителем мутации с.89+5G>C (CS131088 в базе HGMD) гена TPP1/CNL2. В настоящее время разработана ферментзаместительная терапия НЦЛ-2 интравентрикулярным введением препарата «Церлипоназа альфа».

**Результаты.** Данному пациенту с 04.11.19 г. в РДКБ РНИМУ им. Пирогова г. Москвы и в РДКБ г. Уфы проведено 6 введений церлипоназы альфа 300 мг с частотой 2 раза в месяц. Введение проводилось в условиях отделения реанимации путем длительной инфузии в заранее установленный интравентрикулярный резервуар системы Омайя. Инфузии ребенок перенес удовлетворительно. Планируется дальнейшее введение церлипоназы альфа и клиническое наблюдение. Говорить о клиническом эффекте терапии пока еще рано.

**Заключение.** НЦЛ-2 является лизосомной болезнью накопления, к которой разработана патогенетическая терапия. Церлипоназа альфа является препаратом, пока еще не зарегистрированным в РФ, однако имеется возможность его использования при поддержке фирмы-производителя.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АУТОИММУННОГО ЭНЦЕФАЛИТА С АНТИТЕЛАМИ К NMDA-РЕЦЕПТОРАМ

Мирасов А.А., Яушева Э.М., Антипина Ю.Г., Утягулова Н.Ф.

*Детский центр психоневрологии и эпилептологии ГБУЗ РДКБ  
г. Уфа*

**Актуальность.** Аутоиммунный энцефалит с антителами к глутаматным рецепторам NMDA-типа является основным представителем энцефалитов аутоиммунной этиологии. Данный вид энцефалита чаще всего сочетается с тератомой яичников, вследствие чего его можно отнести к паранеопластическим процессам. Однако в литературе описано немало идиопатических энцефалитов, особенно у детей и подростков, когда не обнаруживается опухоль.

**Цель.** Описать клинический случай антиNMDA-рецепторного энцефалита у подростка женского пола, наблюдавшегося в Детском центре психоневрологии и эпилептологии г. Уфы.

**Материалы и методы.** Проведено лечение у 13-летней пациентки П. с тяжелой экстрапирамидной ригидностью, оромандибулярными дискинезиями, дистоническим генерализованным гиперкинезом с дрожательным компонентом и эпилептическими приступами с прогрессирующим течением. При обследовании выявлены IgG к NMDA-рецептору в титре 1:2560 (норма < 1:10). Кровь на онкомаркеры, МРТ малого таза и всего тела исключили опухолевый процесс.

**Результаты.** Идиопатический вариант данного случая обусловил малоэффективность стандартного лечения аутоиммунного процесса. Проведено 6 сеансов плазмафереза, 2 курса пульс-терапии метилпреднизолоном и внутривенными высокодозными иммуноглобулинами 2 г/кг/курс, но положительного эффекта не достигнуто. Терапия ритуксимабом в 2 введения привела к выраженному улучшению состояния и восстановлению в течение 1 месяца.

**Заключение.** Редкость данного вида энцефалитов, неспецифичность симптомов вызывает сложности в диагностике. Подобные случаи часто интерпретируются как необычная форма проявления психической патологии, инфекционных заболеваний, рассеянного склероза, что приводит к позднему началу специфического лечения. Однако даже будучи диагностированным, аутоиммунный антиNMDA-рецепторный энцефалит тяжело поддается терапии.

## **ОСНОВА АБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ, ВОСПИТЫВАЮЩИХСЯ В ДЕТСКОМ УЧРЕЖДЕНИИ — МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ**

**Попов В.Н.**

*СПбГКУЗ «Психоневрологический дом ребенка № 6»*

*г. Санкт-Петербург*

**Актуальность.** Актуальность проблемы связана с возможно более ранней диагностикой разных степеней психического недоразвития детей первых лет жизни и созданием индивидуальных программ их абилитации.

**Цель.** Создание абилитационных программ для эффективной стимуляции психомоторного развития и наилучшей адаптации детей к условиям жизни.

**Материалы и методы.** В течение более 28 лет наблюдалось 1438 детей. Наши абилитационные программы включали комплекс воспитательных и оздоровительных мер, логопедических, музыкальных, физкультурных занятий, физиотерапевтических процедур и медикаментозного вмешательства. В летний период на даче учреждения проводились: климатотерапия, климатолечение (прогулки на воздухе, хождение босиком, солнечные ванны, аэротерапия).

**Результаты.** Эффективность применения предложенных программ оценивалась по показателям психофизического развития (в т. ч. по эмоциональному состоянию, навыкам, игровой деятельности). У 65% воспитанников наблюдалось улучшение по всем показателям психомоторного развития. У 30% детей — по отдельным показателям. Отсутствие эффекта — у 5% «тяжелых» больных-инвалидов. Заболеваемость детей в Доме ребенка отмечалась как средняя по городу и составляла 118–3933‰ (до 1-го года — 64–4266‰). Учитывая, что, как правило, воспитанники учреждения имеют нарушения нервно-психического и соматического развития (30% — дети с оформленной инвалидностью), то указанные показатели можно расценивать как лучшие, чем среднегородские. Все дети привиты, даже дети-инвалиды. План вакцинопрофилактики выполнялся на 100%. Иммунологическая прослойка за последние годы — 87–89%, что является самым высоким показателем среди домов ребенка Санкт-Петербурга (в среднем, этот показатель по всем учреждениям находится в пределах 50–54%).

**Заключение.** Раннее начало комплексной помощи детям младенческого и раннего возраста, воспитывающимся в детском учреждении, содействовало поддержанию их здоровья, максимально возможным достижениям в их развитии. Это служило предпосылкой успешной социализации и включению детей в образовательную среду с последующей интеграцией в общество.

## ТЕХНОЛОГИИ СТАЦИОНАРОЗАМЕЩЕНИЯ В УСЛОВИЯХ ДОМА РЕБЕНКА

Попов В.Н.

*СПбГКУЗ «Психоневрологический дом ребенка № 6»  
г. Санкт-Петербург*

**Актуальность.** Актуальность стационарозамещающих технологий повышается и становится одной из наиболее современных тенденций в российской медицине. Потери от неэффективного использования средств достигают 20% от общей суммы государственного финансирования. Около 30% больных госпитализируются необоснованно и могут получать медицинскую помощь с использованием стационарозамещающих технологий на догоспитальном этапе.

**Цель.** Изучить вопрос о возможностях и особенностях применения стационарозамещающих технологий при оказании медико-психолого-педагогической помощи детям раннего возраста в условиях психоневрологического дома ребенка. Адаптировать стационарозамещающие технологии на уровне организации психоневрологического дома ребенка.

**Материалы и методы.** Анализировалась организация работы стационарозамещающих технологий и определялись ресурсы для внедрения новых. Мы выделяли медицинский, социальный и экономический эффекты как конкретный результат, выраженный качественными или количественными показателями. Стационарозамещающие технологии адаптировались для уровня организации психоневрологического Дома ребенка.

**Результаты.** Нами применяются стационарозамещающие технологии: последующее наблюдение после проведения отдельных сложных диагностических исследований. Плановое комплексное лечение. Долечивание и адаптация детей после лечения в стационаре. Оказание неотложной помощи. Возможность изоляции больного для проведения наблюдения, диагностических и лечебных процедур. Организация и участие в диспансерном осмотре специалистов. Плановое профилактическое оздоровление пациентов, находящихся на диспансерном наблюдении. Подготовка документации к усыновлению (опеке). Оформление инвалидности. Проведение медико-психолого-педагогической абилитации. Достигались отчетливые медицинский (улучшение или значительное улучшение состояния), социальный (отдача ребенка в биологическую/приемную семью, усыновление/удочерение); экономический (редкие госпитализации в стационары — рациональное использование ресурсов здравоохранения) эффекты. При этом качество оказываемой помощи не зависело от уровня, на котором она была оказана.

**Заключение.** В учреждении возможно использование новых технологий. Во-первых, отделения для временного пребывания детей, находящихся в трудной жизненной ситуации (дневного). Во-вторых, отделения для междисциплинарного сопровождения и комплексной реабилитации детей с профильной патологией из семей (дети-инвалиды). В-третьих, отделения для **сопровождения семей с детьми, взятыми на семейные формы устройства.**

## СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ МЕДИЦИНСКОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ И АБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ С ПЕРИНАТАЛЬНЫМ ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС

Чубарова А.И.<sup>1,4</sup>, Хан М.А.<sup>1,2</sup>, Дегтярева М. Г.<sup>3</sup>, Румянцева М.В.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>ГБУЗ ДГКБ им. Н.Ф. Филатова ДЗМ

<sup>2</sup>ГАУЗ МНПЦ МРВСМ

<sup>3</sup>ФДПО ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

<sup>4</sup>ГАУЗ «Московский научно-практический центр медицинской реабилитации, восстановительной и спортивной медицины ДЗМ»  
г. Москва

**Актуальность.** Высокая частота перинатальной патологии и большая частота неврологической инвалидности приводят к необходимости разработки новых эффективных программ абилитации и ранней медицинской реабилитации детей с отягощенным перинатальным анамнезом.

**Цель.** Научно обосновать применение программ ранней медицинской реабилитации с включением методик кинезотерапии и медицинской абилитации с применением информационно-обучающих технологий, направленных на формирование здорового образа жизни, выявление факторов риска и профилактики развития неврологических нарушений у детей на первом году жизни.

**Материалы и методы.** 110 детей с перинатальным поражением ЦНС в возрасте от 3 до 12 месяцев. Основную группу составили 55 детей, которые получали медицинскую реабилитацию с включением кинезотерапии по методике В. Войта. 120 детей с перинатальным поражением ЦНС в возрасте от 0 до 12 месяцев, из них 60 детей получали медицинскую абилитацию.

**Результаты.** В ходе проведенной работы нами было отмечено достоверное увеличение суммарной оценки по шкале INFANIB (значимость изменений  $p = 0,0001$ ) на фоне кинезотерапии по методике В. Войта у детей с перинатальным поражением ЦНС на первом году жизни. При этом в 56,4% случаев отмечен переход в диапазон менее выраженных неврологических нарушений. Оценка по шкале INFANIB в диапазоне «норма» получена у 27,3% детей. На фоне проведенного курса отмечено: уменьшение проявлений неврологической симптоматики, улучшение психомоторного развития, предотвращение формирования необратимых неврологических нарушений ( $p < 0,005$ ). В группе детей с перинатальным поражением ЦНС, получавших комплекс лечебно-коррекционных мероприятий на первом году жизни в соответствии с предложенной информационно-обучающей программой, отмечено увеличение количества детей с высоким уровнем психомоторного развития уже к возрасту 3 месяцев, улучшение психомоторного развития к возрасту 6 месяцев, и в 12 месяцев доля таких детей составила 51,7%.

**Заключение.** Раннее начало медицинской реабилитации детей с последствиями перинатального поражения центральной нервной системы с первых месяцев жизни, внедрение персонализированных программ абилитации, активное участие семьи способствуют значительному уменьшению проявлений неврологической симптоматики, улучшению психомоторного развития детей.

## АРТ-ТЕРАПИЯ И ЦВЕТОТЕРАПИЯ: НОВЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

М.Е. Гусева<sup>1</sup>, И.Н. Сухолет<sup>2</sup>, Л.М. Сер<sup>3</sup>

<sup>1</sup>*Институт современного искусства, г. Москва*

<sup>2</sup>*ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва*

<sup>3</sup>*ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения г. Москвы*

**Ключевые слова:** арт-терапия, цветотерапия, цветодиагностика, дети, подростки, эндокринология, диабет, гаджет

На протяжении последних десятилетий в различных клиниках Западной Европы и Северной Америки успешно применяют в лечебно-профилактических целях метод цветотерапии. Он основан на использовании цветовой гаммы, оказывающей физиологическое влияние на органы зрения и связанные с ним структуры головного мозга, прежде всего гипоталамо-стволовой локализации. Цветотерапия, как один из основных методов лечения, применяется в РНИМУ им. Н.И. Пирогова в сочетании с медикаментозными и физическими методами. Наиболее перспективной цветотерапия оказалась у пациентов с ранними формами цереброваскулярной недостаточности, пароксизмальными состояниями, неврозами и неврозоподобными состояниями, с нейроэндокринными расстройствами, а также у пациентов с ДЦП.

Цветодиагностика может использоваться для экспресс-тестирования психоэмоционального состояния человека (оценивается первый спонтанный рисуночный тест или выборка по цветам). Четыре основных цвета по Люшеру символизируют позитивные психологические тенденции (привязанность, спокойствие, настойчивость, самоуважение, активность и т. д.), четыре дополнительных — негативные (тревожность, страх, стресс, огорчение и т. д.).

**Цель исследования.** Определение выбора определенной цветовой гаммы при ряде нейроэндокринных заболеваний у детей и подростков с целью выработки дальнейших рекомендаций по цветовому окружению и рекомендациями по арт-терапии в стационаре и домашних условиях.

**Материалы и методы.** Рисунки выполнялись на стандартной бумаге формат А4; использовались материалы 1-й группы — т. е. с твердой фиксацией на бумаге: фломастеры, цветные карандаши или масляная пастель (рис. 1).

Нами проанализированы результаты рисунков детей 3 возрастных групп и отработана методика с учетом разного возраста и диагноза.

- 1. В рисунках младшей группы преобладали стандартные сюжеты и в основном выдерживалась возрастная норма по формированию плоскостных цветных изображений, а именно: в 3 года появляется рисунки «головоногов», дети предпочитают располагать рисунок по центру листа, проговаривая вслух сюжетную линию.

Если рисунок выполняется при задании или помощи куратора («нарисуй елочную игрушку», «нарисуй мишку, любимую игрушку»), то дети используют всю имеющуюся палитру цветов. Зачастую цвет не соответствует таковому в биологическом варианте (например, кошка может быть синей и т.п.). Это варианты возрастной нормы (рис. 2–4).

У детей младшей группы, за редким исключением, еще не сформировалось понятие болезни, нет депрессии и негативных реакций на манипуляции персонала. Они относятся к занятиям арт-терапии как к игре (рисование, танцы, др.).

Рекомендуемое время занятий — не более 20–25 минут для первой группы.

2. У детей 2-й возрастной группы рисунки или выполняются четко под руководством куратора, арт-терапевта — и тогда имеют четкую сюжетную направленность и практически не

выходят за рамки возрастной нормы, но уже прослеживается по сравнению с рисунками детей конца XX века этой же возрастной группы обеднение деталей, подражание героям мультфильмов или персонажам из Интернета, беспомощность в выборе самостоятельного развернутого сюжета. Колористическое решение не выходит за пределы нормы (основная трактовка по шкалам М. Люшера, М.Е. Гусевой).

Обедненность сюжета, скорее всего, обусловлена не состоянием болезни, к которой ребенок адаптирован, а избыточным употреблением гаджетов с упрощенной графикой и колористикой (игры, мультфильмы).

Рекомендованное время занятий — до 45 минут.

3. В подростковой группе у 40% детей предложение что-то нарисовать вызывало негативную реакцию. Те рисунки, которые были выполнены, делались в группе и резко отличались по сюжету и графике. Либо это простые разноцветные штрихи без смысла и названия (при сохранности интеллекта у ребенка), либо с претензией на оригинальность (если у ребенка имелось понятие о современном искусстве). Однако среди подобных работ есть и примитивные изображения, соответствующие по стилю и выбору сюжета младшей школьной группе. Негативизм и агрессия в рисунках связаны и с осознанием подростком своего диагноза, пребыванием в стационаре (то есть резким ограничением личной свободы, что для детей младшего возраста не столь актуально — они относятся к пребыванию в больнице как к детскому саду или школе) и практически полным отсутствием интереса к самостоятельному творчеству. Обедненность не только рисунков, но и речи, стиля общения в целом мы связываем также с избыточным количеством времени, проведенного у гаджета.

Эта проблема «поколения гаджетов» может перерасти в серьезную медико-социальную трагедию в будущем, и здесь необходима арт-терапия как метод реабилитации без медикаментозной (что широко распространено сейчас в США, например) терапии.

Стандартный набор (рис. 1) был дополнен оранжевым цветом. Оранжевый цвет добавили из-за его повседневного присутствия в современных детских игрушках, одежде и интерьере. Характеристики оранжевого цвета в классическом тесте Люшера нет. Люшер не приводил никаких психоэмоциональных ассоциаций для этого цвета.

Мы проанализировали результаты двойного цветового выбора у 44 пациентов в возрасте от 5 до 18 лет, распределенных на три группы в зависимости от основного заболевания:

1) эпилепсия (4 мальчика, 5 девочек); 2) синдром дефицита внимания и гиперактивности — СДВГ (14 мальчиков и 1 девочка); 3) первичные головные боли, включая головную боль напряжения и мигрень (10 мальчиков и 10 девочек).

Во время процедуры выполнения теста цветные карточки были продемонстрированы каждому пациенту дважды, его просили выбрать цвета в порядке предпочтения. Между первым и вторым показом был интервал в несколько минут, в течение которого карточки собирались и перемешивались еще раз. Выбор цветов был зарегистрирован в порядке предпочтения. Комбинации выбранных цветов или их пар (предпочтения цветов после первого показа и предпочтения цветов после второго показа) были проанализированы в соответствии с принципами теста Люшера. Анализ цветов также проводился по характеристикам, совпадающим с приведенными в стандартном тесте Люшера. Анализ проводился по стандартам, принятым в мировой практике арт-терапии.

Исследование проводилось в Консультативно-диагностическом центре Морозовской детской городской клинической больницы Департамента здравоохранения г. Москвы



Рис. 1. Стандартный тест Люшера

### Результаты

Стандартные оценки «благополучных» или «неблагополучных» пар приводятся в развернутых таблицах метода Люшера — например, первая выборка характеризует желаемое состояние испытуемого. Вторая выборка — действительное состояние. М. Люшер дает примерную характеристику выбранных позиций:

1-я позиция отражает средства достижения цели (например, выбор синего цвета говорит о намерении действовать спокойно, без излишнего напряжения);

2-я позиция показывает цель, к которой стремится испытуемый;

3-я и 4-я позиции характеризуют предпочтение цвета и отражают ощущение испытуемым истинной ситуации, в которой он находится, или же образ действий, который ему подсказывает ситуация;

5-я и 6-я позиции характеризуют безразличие к цвету, нейтральное к нему отношение. Они как бы свидетельствуют, что испытуемый не связывает свое состояние, настроение, мотивы с данными цветами. Однако в определенной ситуации эта позиция может содержать резервную трактовку цвета, например, синий цвет (цвет покоя) откладывается временно как неподходящий в данной ситуации;

7-я и 8-я позиции характеризуют негативное отношение к цвету, стремление подавить какую-либо потребность, мотив, настроение, отражаемые данным цветом.

В трех обследованных группах пациентов были обнаружены следующие тенденции:

1. Добавление оранжевого цвета к оригинальному набору цветов в тесте Люшера не дало никакой дополнительной диагностической информации.

2. В первой группе (эпилепсия) предпочтение цветов у девочек было близким к норме. У мальчиков с эпилепсией нередко встречался выбор цветовых пар, соотносящихся с ненормальным или пограничными эмоциональными состояниями: красный цвет — 50% случаев, оранжевый — 25%, желтый — 75%, зеленый — 25%, синий — 25%, фиолетовый — 0%, серый — 50%, коричневый — 25%, черный — 25%. Учитывая то, что пациентам давался выбор из пар карточек, можно заключить, что красный и серый преобладали (по 50%), остальные цвета комбинировались в четверти случаев.



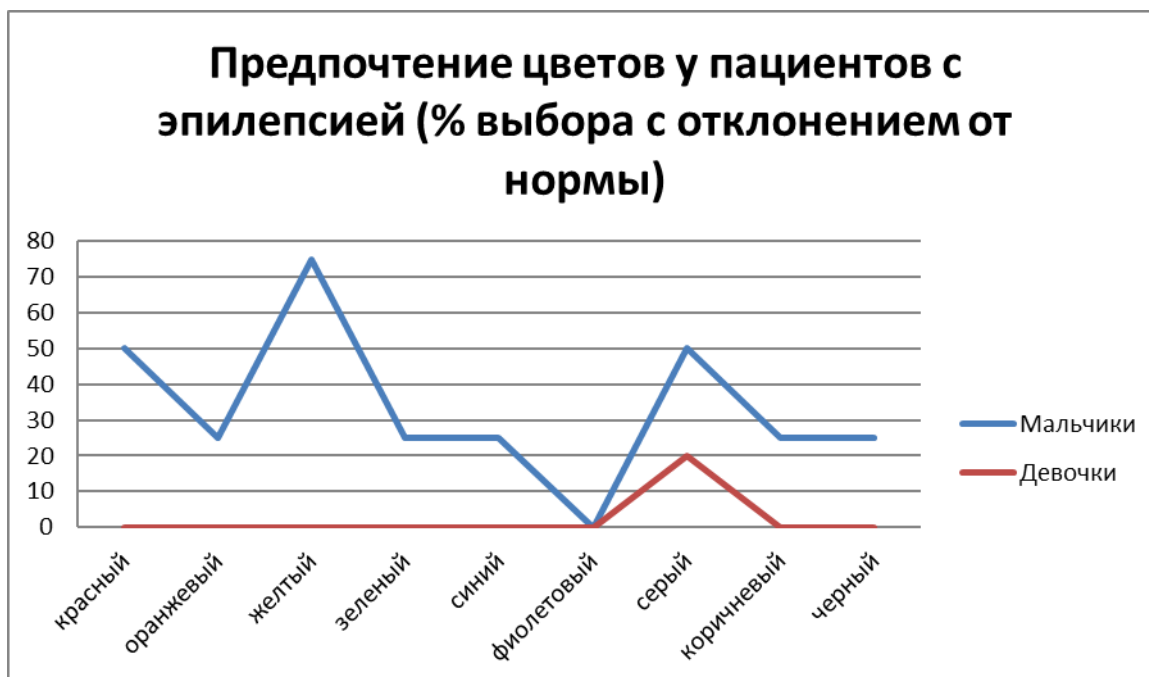


Рис. 2

3. Во второй группе (СДВГ) цветовой выбор значительно чаще отклонялся от нормы и соотносился с ненормальным или пограничными эмоциональными состояниями. У мальчиков с СДВГ выбор был таким: красный цвет — 12,5% случаев, оранжевый — 50%, желтый — 50%, зеленый — 87,5%, синий — 62,5%, фиолетовый — 87,5%, серый — 75%, коричневый — 87,5%, черный — 100%.

В данную группу вошла только одна девочка с СДВГ, предпочтением которой были красный цвет — 33% случаев, оранжевый — 66% (это требует дальнейшего рассмотрения), желтый — 46,6%, зеленый — 80%, синий — 53,3%, фиолетовый — 72,5%, серый и коричневый — по 39,6% каждый, черный — 66%.

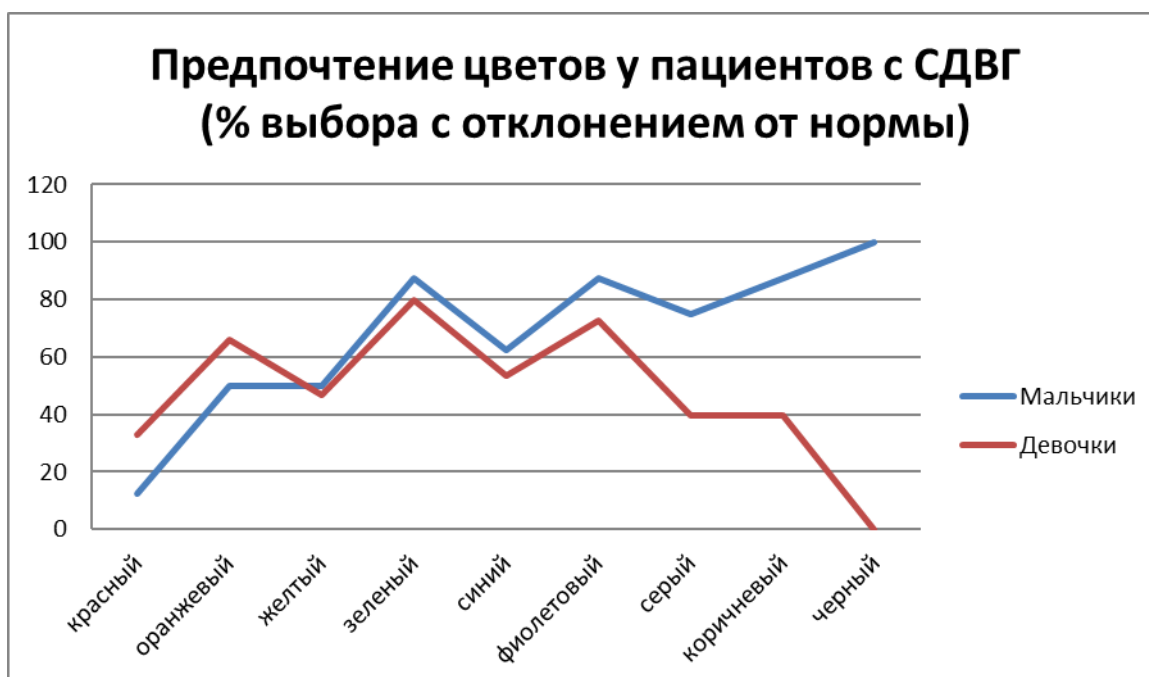


Рис. 3

4. В третьей группе (первичные головные боли) предпочтения мальчиков в основном были в норме, за исключением выбора фиолетового в 72%, черного в 54% и коричневого в 18%

случаев. У девочек имел место выбор фиолетового (50%), все остальные параметры были в норме.



Рис. 4

### Заключение

Таким образом, предпочтения определенной цветовой гаммы могут быть использованы для анализа негативных и позитивных ситуаций, динамики состояния либо характеристики болезни и здоровья.

Цветодиагностика может применяться как дополнительный экспресс-метод оценки состояния детей с когнитивными, поведенческими и эмоциональными нарушениями, в том числе с эпилепсией, СДВГ, первичными головными болями.

### Рекомендуемая литература

1. Бехтерев В.Н. Мозг и его деятельность. М.; 1926.
2. Бурно М.Е. О клинической психотерапии творчеством. — М., 1981
3. Вальдрес Одриосола М.С. Интуитивное рисование: развитие творческих способностей средствами арттерапии. — М., 2009
4. Венгер А.Л. Психологические рисуночные тесты: Илл. Рук. — М., 2002
5. Визер В.В. Система цвета в живописи. — М., 2004
6. Выготский Л.С. Воображение и творчество в детском возрасте.- СПб., 1997
7. Кандинский В. Точка и линия на плоскости. — СПб., 2004
8. Практическая психология в тестах / сост. Р. Римская, С. Римский — М., 1997
9. Руководство к практическим занятиям по детской офтальмологии. — под ред. Е.И. Ковалевского, М., 1973
11. Фрейд З. Психология бессознательного. — М., 1990
12. Хей Л. Цвета и числа. — М., 1998
13. Шереметева Г.Б. Семь цветов здоровья. — М., 2001

# БИОЭТИКА И ИММУНОЛОГИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

Джаныбекова И.А.

МУК

г. Бишкек, Кыргызстан

**Актуальность.** Иммунная система выполняет важную функцию защиты в организме пациента. Она распознает чужеродные, инфекционные агенты и нейтрализует и элиминирует их. Однако в некоторых случаях возникают иммунопатологии наследственного и приобретенного характера, особенно нервной системы.

**Цель.** Анализ иммунопатологии нервной системы.

**Материалы и методы.** Сравнение, анализ, метод герменевтики.

**Результаты.** Практически при всех заболеваниях нервной системы присутствует иммунологический компонент. Он может быть острофазный и пролонгированного действия. Иммунная защита нервной системы может быть представлена в виде врожденного и приобретенного иммунитета. Параметры могут быть биохимические, иммунологические, генетические, особенно СМЖ. Моноклональные антитела являются хорошим диагностическим тестом для выявления иммунопатологических процессов на ранних этапах заболеваний нервной системы. Иммунологическая диагностика в виде предикторов заболеваний, неблагоприятных исходов присутствует практически при всех болезнях, даже при черепно-мозговых травмах. Иммунопатологии нервной системы, такие как рассеянный склероз, болезнь Бехтерева, лейкоцистозии, ревматоидный артрит, склеродермии и др., могут вести к инвалидности.

**Заключение.** Таким образом, иммунопатологии нервной системы нуждаются в ранней диагностике в виде скрининг-тестов на предикторы заболеваний, возможно, в раннем генетическом обследовании обоих родителей и семьи, маркерах прогноза болезней, осложнений, исходов и в дальнейших исследованиях на предмет склероза, фиброза, интрацеребрального синтеза.

## ОПЫТ ЛЕЧЕНИЯ СПИННОМОЗГОВЫХ ГРЫЖ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ

Мелашенко Т.В.<sup>1</sup>, Усенко И.Н.<sup>2</sup>, Родионов Ю.В.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО СПб ГПМУ, перинатальный центр

<sup>2</sup>ФГБОУ ВО СПб ГПМУ, отделение микрохирургии  
г. Санкт-Петербург

**Актуальность.** Одним из наиболее тяжелых пороков развития ЦНС являются спинномозговые грыжи, которые появляются в результате нарушения закрытия невральная трубки и часто сопровождаются тяжелым неврологическим дефицитом. Основным методом лечения спинномозговых грыж — хирургический, включает два этапа, очередность которых определяется клинической ситуацией и локальным протоколом медицинского учреждения.

**Цель.** Изучить результаты комплексного обследования и лечения новорожденных детей с врожденными спинномозговыми грыжами для разработки оптимального протокола маршрутизации беременной женщины и новорожденного ребенка со спинномозговой грыжей и комплекса диагностических и лечебных мероприятий, выполняемых в неонатальном периоде у этих детей.

**Материалы и методы.** Проведено обследование и хирургическое лечение 24 новорожденным детям с врожденными спинномозговыми грыжами, разделенным на 2 группы. В первую включены новорожденные дети, рожденные в перинатальном центре, во вторую — дети, поступившие для обследования и лечения из других медицинских учреждений. Гестационный возраст детей двух групп составил 28–41 нед.

**Результаты.** Всем детям двух групп изучения выполнен первый этап хирургической коррекции порока — пластика спинномозговой грыжи. Причем всем детям, рожденным в перинатальном центре, оперативное вмешательство проведено в первые сутки жизни, тогда как

новорожденным детям, поступившим из других медицинских учреждений, 1-й этап оперативного лечения проведен на 3–14-й дни жизни. У детей первой группы воспалительных осложнений в пред- и послеоперационном периодах не выявлено, у 3 детей второй группы диагностирован бактериальный энтерит, потребовавший длительного антибактериального лечения, постановки открытого энтерального дренажа, что привело к отсрочке в постановке энтероперитонеального шунта.

**Заключение.** Проведение родоразрешения и выполнение первого этапа хирургической коррекции спинномозговой грыжи в одном медицинском учреждении позволяет выполнить комплекс диагностических мероприятий в предоперационный период, пластику грыжи в первые сутки жизни ребенка, что значительно сокращает воспалительные осложнения порока, улучшает прогноз неврологического дефицита, своевременное выполнение ВПШ.

## ОСОБЕННОСТИ ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ ДЕТЕЙ С РЕТИНОПАТИЕЙ НЕДОНОШЕННЫХ

Дабшайте К.А.<sup>1</sup>, Ткачева Н.В.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ГБУЗ АО «ОДКБ им. Н.Н. Силищевой»

<sup>2</sup>ФГБОУ ВО Астраханский ГМУ Минздрава России  
г. Астрахань

**Актуальность.** Увеличение выживаемости глубоко недоношенных новорожденных сопровождается повышением частоты выявления патологических состояний у детей в различные возрастные периоды их жизни, обусловленные перинатальными проблемами. Особое внимание обращается на нарушения функционального состояния сенсорных органов, в том числе и на проблему снижения зрения у недоношенных детей (Катаргина Л.А., 2014).

**Цель.** Оценить психомоторное развитие детей с ретинопатией недоношенных.

**Материалы и методы.** В работе были использованы данные оценки неврологического статуса, результатов нейровизуализационных (нейросонографии, МРТ) методов исследования. Применялась шкала количественной оценки двигательных, речевых и психических функций ребенка для раннего выявления задержки возрастного развития (Журба Л.Т., Тимонина О.В., 2003 г.).

**Результаты.** Обследовано 50 недоношенных новорожденных с ретинопатией I–IV степени в возрасте от 3 мес до 1 года. Детей, рожденных со сроком гестации 26–28 нед (с IV степенью) — 36%, 29–31 нед (с III степенью) — 47%, 32–34 нед (с II степенью) — 17%. У детей с первой степенью недоношенности ретинопатия не выявлена. Акушерский анамнез был отягощен. Искусственная вентиляция легких проводилась более 3 дней у 21 ребенка. На нейросонограмме у детей с РН I степени чаще всего выявляется ВЖК I степени. При РН III степени в равной степени выявляются ВЖК II степени и перивентрикулярная ишемия. РН IV степени — чаще обнаруживается сочетание ВЖК II степени с перивентрикулярной ишемией. Дети с РН I и II степеней набрали от 23 до 26 баллов — это означает, что они относятся к безусловной группе риска. Дети же с РН III и IV степени набрали от 13 до 22 баллов, что свидетельствует о выраженной задержке психомоторного развития.

**Заключение.** Ретинопатия является одной из ведущих проблем у недоношенных детей. Задержка психомоторного развития ребенка, родившегося раньше срока, может усугубляться нарушением функции сенсорных органов.

## РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ С ОСТРЫМ НАРУШЕНИЕМ МОЗГОВОГО КРОВООБРАЩЕНИЯ

Мокина А.В.<sup>1</sup>, Левитина Е.В.<sup>2</sup>, Рахманина О.А.<sup>1</sup>, Кельн О.Л.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>ГБУЗ ТО ОКБ № 1

<sup>2</sup>ФГБОУ ВО ТюмГМУ, Тюмень  
г. Тюмень

**Актуальность.** Актуальность проблемы острых нарушений мозгового кровообращения у детей обусловлена как высоким уровнем смертности, частым формированием инвалидизирующих последствий, так и значительной склонностью к рецидивирующему течению.

**Цель.** Проанализировать распространенность развития эпилепсии у детей, перенесших острое нарушение мозгового кровообращения (ОНМК).

**Материалы и методы.** С 2004 по 2019 г. сформирован регистр детей с ОНМК. Проводится мониторинг распространенности, этиологии, исходов заболевания. Для оценки уровня сознания — шкала Глазго, для оценки тяжести кровоизлияния используются шкалы Ханса и Хесса, Фишера, двигательных нарушений — шкала Рэнкина для детей старше 5 лет. Для дифференциальной диагностики с неэпилептическими пароксизмами проводится электроэнцефалография.

**Результаты.** Зарегистрировано 273 ребенка, от 0 до 17 лет. Из них 75 ГИ (27,5%), 79 ИИ (28,9%), 118 детей с ТИА (43,2%), 1 ребенок со спинальным ишемическим инсультом (0,4%). У детей с ТИА и СПИИ судорог не было. Исследование распространенности острых спровоцированных приступов и эпилепсии проводилось в группе ИИ и ГИ. Всего 154 ребенка. В остром периоде заболевания у 25 детей (16,2%) были остро спровоцированные приступы. У 8 детей (5,2%) с ИИ, из них у 6 (4%) мальчиков и 2 (1,3%) девочек. В группе с кровоизлиянием судороги в остром периоде у 17 детей (11%), из них у 11 девочек (7%) и 6 мальчиков (4%). В катамнезе у 14 детей (9%) развилась эпилепсия. У одного мальчика (0,6%) после ИИ фокальная эпилепсия. Эпилепсия в группе ГИ у 13 человек (8,4%), в остром периоде были судороги у 8 детей (5,2%). Зафиксирована у 6 девочек (4%) и 7 мальчиков (4,5%). Отмечается высокая распространенность эпилептической энцефалопатии в дебюте заболевания, у 9 человек (5,8%): у 2 девочек (1,3%) и 7 мальчиков (4,5%).

**Заключение.** У детей, которые перенесли остро спровоцированные приступы, в остром периоде, ОНМК эпилепсия развивается чаще. Также отмечено, что геморрагический инсульт приводит к более тяжелым формам эпилепсии, часто дебют заболевания начинается с эпилептической энцефалопатии, что само по себе является тяжелой неврологической патологией.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ CHARGE СИНДРОМА

Кошелева М.Л., Щербакова А.А., Опрышко Б.С.

*СПбГПМУ, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербург, Россия*

CHARGE синдром — это комплекс заболеваний, представляющий собой акроним из первых букв английских терминов: колобома, пороки сердца (Heart defects), атрезия хоан (Atresia choanae), задержка роста и массы тела (growth Retardation), недоразвитие половых органов (Genital abnormalities) и ушные аномалии (Ear abnormalities). В большинстве случаев CHARGE синдром вызван мутацией в гене CHD7, транслируемый белок которого влияет на процесс ремоделирования хроматина и, соответственно, на процесс экспрессии генов. Наследование в этом случае может быть по аутосомно-доминантному типу, но в подавляющем большинстве случаев мутации возникают de novo. Тем не менее, существует небольшой процент людей с этим синдромом, не имеющих мутации в гене CHD7, механизм наследования в

этом случае неизвестен. Распространенность заболевания в мире — 1 на 8500–10000 новорожденных.

Пациентка N, 2 года 5 мес, поступила в психоневрологическое отделение СПбГПМУ с жалобами на задержку психоречевого и моторного развития, приступы по типу аффективно-респираторных. Из анамнеза известно: ребенок от 4-й беременности, 2-х родов. Беременность протекала на фоне многоводия, с 20 недель на УЗИ определили порок сердца. Родоразрешение путем экстренного кесарева сечения в 38 недель. Оценка по шкале Апгар 6/7б. Масса при рождении — 2860 г, рост — 48 см. Мекониальная аспирация. Послеродовый период: ИВЛ в 1-й день, 2 недели в отделении патологии новорожденных. Росла и развивалась с задержкой: самостоятельно пошла в 2 г. 2 мес. В возрасте 1 мес оперирована по поводу порока сердца, провела 3 недели на ИВЛ, установлена трахеостома. В возрасте 1 г. произошло спонтанное внутричерепное кровоизлияние, проведено оперативное лечение в виде дренирования субдуральной гематомы слева. В возрасте 1,5 лет проведено генетическое обследование — секвенирование гена CHD7, выставлен диагноз CHARGE синдром. Ребенок состоит на наблюдении ЛОР-врачом (нейросенсорная тугоухость, планируется кохлеарная имплантация), офтальмологом (колобома, микрофтальмия, микрокорнея), кардиохирургом (оперированный дефект межпредсердной перегородки), гематологом.

При поступлении в неврологическом статусе: В сознании. При осмотре улыбается. При объективном осмотре обращает на себя внимание треугольная форма ушей и низкое их расположение, атрезия хоан. Отстает в психоречевом развитии: в речи единичные слова, понимание частичное. Зрачки D=S, фотореакция +. Движение глазных яблок в полном объеме. Нистагма нет. Лицо асимметрично: глазные щели D>S, лагофтальм справа, снижен надбровный рефлекс справа, сглажена правая носогубная складка. Язык по средней линии. СХР живые, D=S. Мышечный тонус умеренно снижен. Болевая чувствительность сохранена. Патологические стопные знаки: справа непостоянный симптом Бабинского. Тянется рукой к предмету без интенционного тремора, в позе Ромберга — не оценить. Менингеальные симптомы отрицательные.

При обследовании в клинических анализах без существенных изменений. На ЭКГ признаки комбинированной гипертрофии желудочков. На ЭЭГ эпилептиформных изменений нет. Осмотрена офтальмологом: Врожденная патология обоих глаз — микрофтальмия, микрокорнея. Колобома ДЗН обоих глаз. Колобома хориоидеи слева. На МРТ головного мозга: МР-картина кистозного образования в хиазмально-селлярной области. Признаков патологического накопления контрастного препарата не выявлено. Консультирована гематологом, заключение: Нельзя исключить тот факт, что ребенок перенес позднюю геморрагическую болезнь новорожденных. Рекомендован викасол 1% в/м 0,75мл 4 дня, далее контроль коагулограммы с фактором Вилибранда. Осмотрена диетологом: Белково-энергетическая недостаточность средней степени смешанного генеза. Даны рекомендации по питанию.

На основании наличия множественных пороков развития (колобома ДЗН и хориоидеи слева, микрофтальмия, микрокорнея, атрезия хоан, нейросенсорная тугоухость, низкорасположенные ушные раковины треугольной формы, дефект межпредсердной перегородки), отставания ребенка в массе тела и генетического заключения выставлен диагноз: Задержка развития в структуре генетического синдрома (CHARGE синдром.) Хронические субдуральные гематомы обеих гемисфер головного мозга. Кистозное образование в хиазмально-селлярной области. Сопутствующий: Хронический канюленоситель. Белково-энергетическая недостаточность средней степени смешанного генеза. Врожденная патология обоих глаз — микрофтальмия, микрокорнея, колобома ДЗН обоих глаз, колобома хориоидеи слева.

На отделении получала лечение: ноотропная терапия (пикамилон), витамины группы В (В1, В6), массаж, ЛФК, физиотерапия (ФХТ, зеленая матрица на шейно-воротниковую зону и ладони). На фоне проведенной терапии отмечается положительная динамика в виде увеличения

словарного запаса и улучшения понимания речи, ребенок стал спокойнее, сократилось количество аффективно-респираторных приступов.

**Заключение.** Генетические синдромы, такие как CHARGE синдром, требуют мультидисциплинарного подхода, включающего не только хирургическую коррекцию имеющихся пороков развития, но и фармакотерапию задержки развития с использованием ноотропной терапии, витаминотерапии, физиотерапии.

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: СИНДРОМ ЛИ

**Охрим И.В., Волкова С.С., Опрышко Б.С., Щербакова А.А.**

*ФГБОУ ВО СПбГПМУ, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербург, Россия  
СПбГПМУ клиника психоневрологии*

**Актуальность.** Синдром Ли (подострая некротизирующая энцефаломиопатия) — это тяжелое неврологическое расстройство, которое обычно проявляется на первом году жизни. Это состояние характеризуется прогрессирующей потерей умственных и двигательных способностей (психомоторная регрессия) и обычно приводит к смерти в течение двух-трех лет, обычно из-за дыхательной недостаточности.

Первыми признаками синдрома Ли, наблюдаемыми в младенчестве, обычно являются рвота, диарея и дисфагия, которые нарушают прием пищи. Эти проблемы часто приводят к неспособности расти и набирать вес с ожидаемой скоростью. У больных могут развиваться гипотония, дистония и атаксия. Такая патология как периферическая невропатия, характерная для детей с синдромом Ли, также может затруднять движение.

У детей с синдромом Ли может наблюдаться и ряд других особенностей. У многих больных развивается офтальмопарез, нистагм, атрофия зрительного нерва. Серьезные проблемы с дыханием распространены, и эти проблемы могут ухудшаться, пока они не вызывают острую дыхательную недостаточность. У некоторых больных развивается гипертрофическая кардиомиопатия.

Признаки и симптомы синдрома Ли вызваны повреждениями, которые развиваются в мозге людей с этим заболеванием. МРТ выявляет характерные поражения в определенных областях мозга (базальные ганглии, мозжечок и ствол мозга). Поражения головного мозга часто сопровождаются демиелинизацией, которая уменьшает способность нервов активировать мышцы, используемые для движения, или передавать сенсорную информацию от остальной части тела обратно в мозг.

Синдром Ли поражает как минимум 1 из 40 000 новорожденных. Данный синдром крайне гетерогенен с точки зрения этиологии. Его причиной становятся дефекты множества генов — на аутосомах, X-хромосомах и митохондриальной ДНК. В результате в зависимости от характера мутации наследование данного заболевания может быть аутосомно-рецессивным, сцепленным с полом или митохондриальным. В целом (учитывая все виды наследования) — данный синдром поражает в равной степени как мальчиков, так и девочек. По литературным данным, наиболее частая причина синдрома Ли — мутации в генах АТФазы 6 (митохондриальная ДНК) и SURF1 (ядерная ДНК). В тканях больных детей от 70 до 95% митохондриальной ДНК несет точковую мутацию. В тканях матерей больных детей число мутаций от 10 до 70%.

**Цель.** Проанализировать клинические и лабораторные данные (изменения), влияющие на неврологический дефицит в структуре синдрома ЛИ.

**Материалы и методы.** Рассмотрен клинический случай ребенка с синдромом ЛИ, оценен генеалогический анамнез, изучены результаты дополнительных лабораторных и инструментальных исследований.

**Клинический случай.** Пациент, 6 месяцев 29 дней. Поступил планово на отделение психоневрологии СПбГПМУ с жалобами на эпилептические приступы, задержку психомоторного развития.

Ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне ОРВИ (26 недель), хронического пиелонефрита, микроаденомы гипофиза, анемии, гиперпролактинемии. Роды 1-е срочные, самостоятельные. Вес при рождении 3525 г, рост 50 см, оценка по шкале Апгар 8/10 б. Выписана домой. С рождения отмечалась повышенная вялость, отказ от кормления, много спала, в весе не прибавляла.

С 2,5 месяцев во время массажа возникли судорожные приступы в виде резкого крика, вздрагивания и тонического напряжения рук, с последующей сонливостью, подобные приступы мать отмечала с рождения, но они не были расценены как патологические. Ребенок консультирован неврологом по м/ж, госпитализирован в ДГБ. В отделении отмечались эпилептические приступы по типу экстензорных инфантильных спазмов (за время госпитализации 4–5 серий) длительностью до 1 минуты, запрокидывание головы длительностью несколько секунд. Также в виде остановки деятельности (заторможенность поведенческих реакций) с небольшим приподниманием ушных раковин, длительность 2–3 сек, несколько секунд до 5–7 раз в день, и миоклониями в верхних конечностях в дистальных отделах. В терапию добавлен депакин. На фоне депакина возник более продолжительный приступ с тоническим напряжением конечностей. Проведена коррекция терапии: отмена депакина, добавлена кеппра, приступы сохранялись — введен клоназепам, приступы стали реже, после введения топирамата — единичные в сутки.

Из проведенных обследований:

Кровь на лактат: 5,97 ммоль/л, на фоне карнитина до 3,47 (норма – 1,0–1,7 ммоль/л).

ЭЭГ: эпилептиформная активность О-МВ в лобно-центральных областях.

Видео-ЭЭГ-мониторинг: региональная эпилептиформная активность в левой височной области.

ТМС: повышение концентрации аланина и октеноилкарнитина, снижение цитруллина.

КЩС крови: неоднократно метаболический ацидоз.

МРТ: определяется билатеральное симметричное поражение базальных ядер, преимущественно в области скорлупы и наружной капсулы.

УЗИ щитовидной железы: умеренные диффузные изменения.

Объективно: Состояние средней степени тяжести. Не лихорадит. Кожные покровы, слизистые чистые. Дыхание проводится во все отделы, пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный. Стул полуоформленный, диурез достаточный.

Неврологический статус: Сознание ясное. Окр. головы 42,5 см, Б. р. 2.0×2.0 см, нормотоничный. На осмотр реагирует спокойно. Взгляд фиксирует кратковременно, непостоянно, за предметом не следит. Глазные щели симметричные. Зрачки D = S, фотореакция сохранена. Нистагма нет. Движения глазных яблок в полном объеме. На звук не реагирует. При тактильном раздражении — негативизм, гримаса боли. Спонтанная двигательная активность. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Глотание не нарушено. Выраженная диффузная мышечная гипотония. Симптом свободных надплечий. Глубокие сухожильные рефлексy в верхних и нижних конечностях D = S, средней живости. Клонусов нет. Патологических знаков нет. Менингеальные симптомы отрицательные. ПМР: голову удерживает неуверенно, при тракции за руки запрокидывает голову, переворачивается со спины на бок, не сидит.

С учетом фенотипических данных, клиники, данных МРТ, было заподозрено генетическое заболевание: пациент был направлен на консультацию генетика с подозрением на синдром Ли. При проведении молекулярно-генетического метода был подтвержден синдром Ли с митохондриальным типом наследования.

На основании генетического анализа и клинико-лабораторных данных был выставлен диагноз:



Основной: Нейродегенеративное заболевание. Синдром Ли. Структурная генетическая эпилепсия. Эпилептическая энцефалопатия. Задержка психомоторного развития.

Сопутствующий: Двусторонняя хроническая нейросенсорная тугоухость справа 4-й степени, слева. Риск по ЧАЗН обоих глаз.

**Заключение.** Диагностика митохондриальных заболеваний чрезвычайно трудна. В данном клиническом примере мы видим, что заболевание труднокурабельное с фармакорезистентной эпилепсией. Клиническая картина не укладывается в классические рамки ввиду генетической гетерогенности синдрома. Неспецифические проявления на начальном этапе в виде вялости, отказа от кормления, сонливости, отсутствия прибавки в весе не всегда позволяют заподозрить нейродегенеративное заболевания. Постепенное нарастание неврологического дефицита — психомоторный регресс, миопатия, а также отсутствие положительной динамики при лечении могут на основании клинико-лабораторных и инструментальных данных позволить заподозрить нейродегенеративное заболевание из группы митохондриальных. Однако точный диагноз можно поставить только после молекулярно-генетического метода — что и было осуществлено в данном конкретном случае. Прогноз для жизни неблагоприятный.

## КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ: СЕПТО-ОПТИЧЕСКАЯ ДИСПЛАЗИЯ

Джанклич Э.М., Охрим И.В., Савицкая О.Н.

*ФГБОУ ВО СПбГПМУ МЗ РФ, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики*

**Актуальность.** Септо-оптическая дисплазия, или синдром de Morsier, — врожденный порок развития головного мозга, характеризующийся триадой:

- 1) гипоплазия зрительных нервов и хиазмы;
- 2) агенезия/гипоплазия прозрачной перегородки и мозолистого тела;
- 3) гипоплазия гипофиза и гипопитуитаризм.

Эти нарушения могут встречаться одновременно у одного пациента или в определенной комбинации, однако главным диагностическим признаком является гипоплазия зрительного нерва.

Отмечается связь развития порока с антенатальным воздействием алкоголя, наркотических веществ, инфекциями, эндокринной патологией у матери, генными мутациями, в частности, мутациями гена HESX1 (homeobox gene expressed in embryonic stem cells), кодирующего гипофизарные транскрипционные факторы, участвующие в эмбриогенезе аденогипофиза.

Основными клиническими проявлениями являются нарушения зрения: отсутствие фиксации взгляда, нистагм, нечеткость зрения или косоглазие. Может встречаться ассоциация признаков, включающая гипоплазию средней трети лица, мышечную гипотонию, судорожные приступы, задержку роста и психомоторного развития, расстройство терморегуляции, гипогликемию, гипербилирубинемию, микрогенитализм (у мальчиков), аутизм.

**Клинические наблюдения.** Мальчик М., 6 месяцев, поступил в стационар в связи с необходимостью выяснения причины задержки моторного развития, нистагма, отсутствия фиксации взгляда.

Из анамнеза известно: ребенок от III беременности, протекавшей на фоне токсикоза в 1-м триместре, замерший второй плод — лизировался. Роды на сроке 39 недель, кесарево сечение. Вес при рождении — 3680 г, рост — 53 см, Апгар 8/9 баллов. Ранний период адаптации прошел без особенностей. В 4 месяца в связи с жалобами на отсутствие фиксации взгляда обследован в отделении офтальмологии с диагнозом: гипоплазия зрительных нервов, гиперметропия слабой степени обоих глаз. Стеноз слезоотводящих путей. Для дообследования направлен в психоневрологическое отделение клиники СПбГПМУ.

Неврологический статус: в сознании, реакция на осмотр в виде двигательного оживления, гуления. Глазные щели D=S. Зрачки D=S. Фотореакция сохранена. Плавающие движения глазных яблок. Нистагм. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Сухожильные рефлексы D=S, средней живости. Мышечный тонус переменный. Чувствительность не оценить в силу возраста. Симптом Бабинского положительный с двух сторон. Менингеальные симптомы отрицательные.

В клинике проведены обследования: клинический анализ крови, биохимический анализ крови — в пределах нормы. ЭКГ: синусовая брадикардия. Электролитные нарушения. МРТ головного мозга: атрофия зрительных нервов, отсутствие межжелудочковой перегородки, нарушение формирования гипофиза. Таким образом, по результатам МРТ головного мозга у пациента М. выявлено несколько диагностических критериев септо-оптической дисплазии.

Девочка А., 7 месяцев, поступила в стационар для уточнения диагноза с жалобами: отставание в моторном развитии, плохо держит головку, отсутствие фиксации взгляда.

Из анамнеза известно: ребенок от II беременности, протекавшей без осложнений. Роды на сроке гестации 35 недель, самостоятельные. Вес при рождении 2500 г, рост 52 см, Апгар 7/8 баллов. Состоит на учете у офтальмолога с 2 месяцев с диагнозом: врожденная аномалия диска зрительного нерва. Обследована в отделении патологии новорожденных, диагноз: арахноидальная киста левой височной области, кисты прозрачной перегородки, гипоплазия зрительных нервов. Для дообследования направлена в психоневрологическое отделение клиники СПбГПМУ.

Неврологический статус: в сознании, реакция на осмотр в виде двигательного оживления, гуления. Глазные щели D=S. Зрачки D=S. Фотореакция сохранена. Плавающие движения глазных яблок. Ротаторный нистагм. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Сухожильные рефлексы D=S, средней живости. Диффузная мышечная гипотония. Чувствительность не оценить в силу возраста. Симптом Бабинского положительный с двух сторон. Менингеальные симптомы отрицательные.

В клинике проведены обследования: клинический анализ крови, биохимический анализ крови — в пределах нормы. ЭКГ: синусовая аритмия с ЧСС 125–143 уд./мин. Нормальное положение ЭОС. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. ЭЭГ: возрастной ритм деформирован. Эпилептиформных изменений нет. Очаговых изменений нет. МРТ головного мозга: МР-картина атрофии зрительных нервов, на экстра- и интракраниальном уровне. На фоне незавершенной миелинизации нельзя исключить уменьшение объема белого вещества лобных долей. Наружная заместительная гидроцефалия. Арахноидальная киста в проекции левого гиппокампа.

Таким образом, по результатам МРТ головного мозга выявлена атрофия зрительных нервов.

**Выводы.** Дети с офтальмологической патологией: частичной атрофией зрительных нервов, амблиопией, нистагмом и задержкой психомоторного развития, выявленные в раннем возрасте, нуждаются в проведении нейровизуализационных исследований для исключения пороков развития ЦНС.

## КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ АТАКСИИ ФРИДРЕЙХА

Джанклич Э.М., Охрим И.В., Данелян М.С.

*ФГБОУ ВО СПбГПМУ МЗ РФ, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики*

Атаксия, или болезнь Фридрейха (АФ), — это наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с преимущественной дегенерацией проводящих систем спинного мозга и периферических нервных волокон. Ген болезни Фридрейха картирован в центромерной области 9-й хромосомы в локусе 9q13–q21. В основе патогенеза АФ лежит нарушение содержания фратаксина, приводящее к митохондриальной дисфункции и обусловленному этим

оксидантному стрессу. Типичным для АФ является начало заболевания на 1–2-м десятилетиях жизни, отмечаются 2 пика возраста манифестации: в 6–9 лет и 12–15 лет. Ранним и важным дифференциально-диагностическим признаком болезни Фридрейха является исчезновение сухожильных и надкостничных рефлексов. По мере прогрессирования заболевания постепенно нарастают мозжечковая и сенситивная атаксия, слабость и атрофия мышц ног. В поздней стадии болезни больные перестают самостоятельно ходить и обслуживать себя из-за глубокого распада моторных функций. Среди наиболее часто встречающихся экстраневральных проявлений АФ необходимо выделить развитие прогрессирующей кардиомиопатии, эндокринные расстройства, скелетные деформации: сколиоз, «стопа Фридрейха», атрофия зрительных нервов. Прогноз сомнительный, заболевание неуклонно прогрессирует, однако темпы прогрессирования различные. Причиной смерти зачастую является прогрессирующая кардиомиопатия.

**Клиническое наблюдение № 1.** Пациент Т., 17 лет, поступил в декабре 2019 г. с целью контрольного обследования и лечения в психоневрологическое отделение СПбГПМУ с жалобами на шаткость при ходьбе, нарушение мелкой моторики, повышенную утомляемость, периодически возникающий энурез. Из анамнеза: ребенок от 3-й беременности, протекавшей без особенностей, 2-х срочных родов, родился с весом 3950 г. Рос и развивался по возрасту. Наследственный анамнез не отягощен, в семье еще 2 ребенка, оба здоровы. С раннего детства страдает от энуреза, энкопреза, с возраста 6 лет возникло прогрессирующее нарушение осанки (S-образный сколиоз), с 8 лет впервые возникли жалобы на шаткость при ходьбе, с 10 лет повышение утомляемости при физической нагрузке, с 11 лет нарушение почерка (размашистый, неровный). В 2014 г. находился на лечении в Адыгейской республиканской ДКБ, где поставлен диагноз «болезнь Фридрейха». Неоднократно получал курсы реабилитации по м/ж, обследован в г. Москве, где диагноз «болезнь Фридрейха» генетически подтвердили.

Неврологический статус: сознание ясное. Интеллект сохранен. Скандированная речь. Зрачки симметричные, фотореакция живая. Установочный горизонтальный, мелкоамплитудный нистагм в крайних отведениях. Движение глазных яблок в полном объеме. Диплопии нет. Лицо симметричное. Язык по средней линии. ГСХР D=S, с верхних конечностей ср. живости, с нижних конечностей низкие D=S. Патологические стопные знаки отсутствуют. ПНП выполняет с интенционным тремором D=S. В позе Ромберга пошатывается. Мышечно-суставное чувство нарушено в нижних конечностях, D<S. Менингеальные симптомы отрицательные.

Данные лабораторно-инструментальных методов обследования:

Клинический анализ крови, общий анализ мочи, ЭКГ, ЭЭГ — без существенных изменений. В биохимическом анализе крови обращает на себя внимание умеренное повышение креатинфосфокиназы МВ до 5.4 нг/мл (норма 0.0–3.4).

По данным ЭНМГ: признаки отсутствия амплитуды потенциалов действия чувствительных нервов верхних и нижних конечностей, что является характерным ЭНМГ-паттерном АФ. В связи с наличием отклонений на Эхо-КГ (выраженное симметричное утолщение стенок миокарда левого желудочка без обструкции выводного тракта) ребенок проконсультирован кардиологом, диагноз: «гипертрофическая кардиомиопатия в структуре основного заболевания (атаксия Фридрейха)». На отделении проведена МРТ шейного и грудного отдела позвоночника: МР-признаки нарушения статики шейного отдела позвоночника. Дегенеративно-дистрофические изменения грудного отдела позвоночника (остеохондроз, грыжи Шморля тел. Th5–Th1 позвонков). S-образный сколиоз. МРТ головного мозга: патологических изменений мозжечка не выявлено. Умеренная наружная гидроцефалия.

На отделении проведена нейрометаболическая терапия и физиотерапия.

**Клиническое наблюдение № 2.** Пациентка И., 12 лет, поступила в феврале 2020 г. с целью контрольного обследования и лечения в психоневрологическое отделение СПбГПМУ с жалобами на нарушение походки.

Ребенок от 2-й беременности, 2-х родов, протекавшей на фоне анемии, угрозы прерывания беременности, ВСД. Роды в срок. Оценка по шкале Апгар 8/8 баллов, масса — 3200 г. Выписана домой на 4-е сутки. Росла и развивалась в соответствии с возрастом. В 2014 г. в

возрасте 7 лет появились жалобы на неловкость при ходьбе, амбулаторно осмотрена неврологом, в неврологическом статусе: горизонтальный нистагм в крайних отведениях, больше слева, в позе Ромберга пошатывание влево, координаторные пробы с мимопаданием слева, адиадохокinesis слева. В ноябре 2014 года госпитализирована в ЦРБ. Диагноз: Невротические реакции детского возраста. Генерализованная недифференцированная дисплазия соединительной ткани: психовегетативный, миотонические синдромы. В апреле 2015 года появились боли в нижних конечностях, походка нарушилась (стала раскачиваться в обе стороны при ходьбе), появилась слабость в ногах при ходьбе. В августе 2015 г. планово госпитализирована в Алтайскую краевую детскую киническую больницу. Выставлен диагноз: недифференцированная спиноцеребеллярная атаксия (Фридрейха?), идиопатическая форма. В мае 2017 г. ребенок был планово госпитализирован в СПбГПМУ в психоневрологическое отделение, диагноз АФ подтвердился клинически, ребенку при выписке рекомендовали пройти генетическое обследование в Москве. В генетическом центре в Москве диагноз подтвердили.

Неврологический статус на момент госпитализации: сознание ясное. Интеллект сохранен. Выраженный экзофтальм S>D. Зрачки симметричные, фотореакция живая. Движение глазных яблок в полном объеме. Нистагма, диплопии нет. Лицо симметричное. Язык по средней линии. Выраженная диффузная мышечная гипотония. ГСХР D = S, низкие с рук, с ног abs. ПНП с мимопаданием с двух сторон. В позе Ромберга выраженная атаксия. Хореоатетоидные гиперкинезы, миоклонии в различных мышечных группах. Менингеальные симптомы отрицательные. Нарушение осанки, деформация стоп.

Данные лабораторно-инструментальных методов обследования:

Клинический анализ крови, общий анализ мочи, ЭКГ, ЭЭГ — без существенных изменений.

В биохимическом анализе крови: умеренное снижение щелочной фосфатазы до 84,00 ед/л (141,00–460,00), незначительное повышение уровня холестерина до 4,50 ммоль/л (3,10–4,40), повышение уровня триглицеридов до 1,67 ммоль/л (0,40–1,29). Обращает на себя внимание значительное повышение уровня антител к тиреопероксидазе до 440,3 МЕ/мл (0,0–9,0) и снижение уровня тиреотропного гормона до 0,23 мкМЕ/мл (0,34–5,60).

По данным Эхо-КГ признаки гипертрофической кардиомиопатии. Проведено УЗИ щитовидной железы — увеличение объема щитовидной железы. Ребенок проконсультирован эндокринологом, ортопедом, офтальмологом, кардиологом. На основании проведенного обследования выставлен диагноз:

Основной: Спиноцеребеллярная атаксия (Фридрейха).

Сопутствующий: S-образный сколиоз грудно-поясничного отдела позвоночника. Кавусные стопы. Диффузно-токсический зоб, латентный гипертиреоз (зоб 2-й степени, экзофтальм). Вторичная гипертрофическая кардиомиопатия. НК0. Эндокринная офтальмопатия (доброкачественное течение) на фоне диффузного токсического зоба.

**Вывод.** В обоих наблюдениях у пациентов имеется гипертрофическая кардиомиопатия, скелетные деформации, во втором случае имеет место эндокринная патология в виде диффузного токсического зоба. Специфической терапии при АФ нет. Используются препараты митохондриального ряда, антиоксиданты. Среди антиоксидантов широко используются витамины А и Е, а также препараты синтетического аналога Коэнзима Q10 — Убихинон и Идебенон. Препараты обладают антиоксидантным и цитопротективным действием, что способствует замедлению нейродегенеративного процесса. Кроме того, органом-мишенью этих препаратов является миокард, они сдерживают развитие гипертрофической кардиомиопатии.

Таким образом, ранняя диагностика АФ необходима для своевременного выявления и коррекции экстраневральных проявлений болезни и направления семьи на генетическое консультирование.

# КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СТРУКТУРНОЙ ФОКАЛЬНОЙ ЭПИЛЕПСИИ С МИОКЛОНИЧЕСКИМИ, БИЛАТЕРАЛЬНО-СИНХРОННЫМИ, ГЕМИКЛОНИЧЕСКИМИ ПРИСТУПАМИ ПРИ ЭНЦЕФАЛИТЕ РАСМУССЕНА

Глебовская О.И.<sup>1</sup>, Аканова Б.Г.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»

<sup>2</sup>Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
СПБ ГБУЗ ДГБ Святой Ольги

**Актуальность.** Синдром Расмуссена (хронический прогрессирующий очаговый энцефалит) представляет собой редкое тяжелое заболевание головного мозга, возникающее преимущественно в детском возрасте. Основные характеристики синдрома Расмуссена: фармакорезистентные эпилептические приступы в рамках *Epilepsia partialis continua*, прогрессирующая церебральная гемиатрофия, прогрессирующие очаговые двигательные нарушения и расстройство высших психических функций в сочетании с неуклонно прогрессирующим течением.

**Цель исследования.** Клиническое наблюдение пациентки с синдромом Расмуссена

**Материалы и методы.** Рассмотрены клинические данные пациентки с синдромом Расмуссена, изучены результаты дополнительных лабораторных и инструментальных исследований. Пациентка А., 9 лет, поступила в ДГБ Святой Ольги с жалобами на слабость в правых конечностях, подергивание угла рта, миоклонии с акцентом в правой руке, нарушение походки.

Анамнез жизни: Ребенок от III беременности (1-я и 2-я — медаборт). Особенности течения данной беременности: угроза прерывания в 1-м триместре. Роды I на 41-й неделе, самостоятельные, отмечалась слабость родовой деятельности. Вес 3500 г, рост 51 см, крик сразу, выписана на 3 сутки. Период новорожденности без особенностей. Наблюдение неврологом на первом году жизни: планово. Росла и развивалась по возрасту. Соматические заболевания: ОРВИ, пупочная грыжа. Коклюш — в 5 лет. Воспалительные заболевания ЦНС, травмы, аллергические реакции отрицаются.

Впервые судорожный приступ во время сна с тонико-клоническим компонентом в правых конечностях (? — подробного описания приступа нет), ребенок госпитализирован в ДГБ № 5. Назначен трилептал 300 мг 2 раз/день (21 мг/кг/сут), без положительного эффекта. 16.01.19 — 07.02.19 госпитализация в ДГБ Св.Ольги с диагнозом: «Энцефалит Расмуссена. Структурная фокальная эпилепсия (с миоклоническими приступами, билатерально-синхронными гемиклоническими). Правосторонний гемипарез. Расходящееся косоглазие. Анизометропия. Фонематическое нарушение речи, дизартрия, фонематическая дислексия. Проведена коррекция терапии: отмена трилептала, введение депакина хроносферы 500 мг 2р/сут (1000 мг/сут = 35мг/кг/сут), леветирацетама 500 мг 2р/сут (10000 мг/сут = 30 мг/кг/сут). Снизилась интенсивность приступов, некоторое урежение. Назначенную гормональную терапию отменили самостоятельно через 1 месяц в связи с развитием побочных эффектов: избыточный вес, гипертрихоз. В дальнейшем мать провела самостоятельную отмену леветирацетама в связи с выпадением волос.

Учащение миоклоний в верхних конечностях, головы. 13.10.19–25.10.19 повторная госпитализация, увеличена дозировка депакина хроносферы 600 мг 2р/сут (1200 мг/сут = 36 мг/кг/сут). В отделении практически постоянные серии миоклоний верхних конечностей. 31.10.19 миоклонические и тонико-клонические приступы по гемитипу, купированные реланиумом.

МРТ головного мозга: глиозно-ишемические изменения в левом полушарии. ЭЭГ (24.10.19): эпиактивность в левых центрально-височных отведениях.

Оформлена инвалидность. 26.10.2019–15.11.2019. Мать отказалась от проведения гормональной терапии per os.

В терапию введен препарат леветирацетам в форме кеппры (по требованию матери) 500 мг 2р/сут (1000 мг/сут, 27 мг/кг/сут.), в связи с выявленными ранее побочными действиями и неэффективностью при использовании леветирацетама. За период постепенного титрования побочных и нежелательных явлений не зарегистрировано. Миоклонии со значительным урежением, предметы захватывает и удерживает правой рукой, улучшились навыки самообслуживания, походка с улучшением, атаксия менее выражена.

ЭЭГ: Фоновая ЭЭГ норма. Фотопароксизмальный ответ не получен. Эпилептиформная активность в теменно-затылочных отделах с двух сторон.

МРТ головного мозга: Проведена консультация по представленным дискам, МРТ головного мозга от 04.01.19, и 23.10.19: МР картина соответствует энцефалиту Расмуссена. Отрицательная динамика между исследованиями. Рекомендовано плановое дообследование и лечение в ФГБУ «Детский научно-клинический центр инфекционных болезней» ФМБА России, отделение нейроинфекции и органической патологии нервной системы.

Консультирована нейрохирургом: По данным МРТ головного мозга: гемиатрофия левой гемисферы большого мозга, киста заднего рога левого бокового желудочка, водянки нет. В настоящий момент в нейрохирургическом вмешательстве не нуждается. Рекомендовано дообследование в плановом порядке.

Состояние ребенка средней тяжести по неврологической патологии, тяжесть состояния обусловлена органической неврологической симптоматикой. Самочувствие не страдает. Больная вступает в контакт, выполняет инструкции, отвечает на вопросы.

Сознание ясное. На осмотр реагирует адекватно. Поведение адекватное. Форма головы правильная. Рост волос менее густой. Глазные щели D = S, зрачки D = S, фотореакция прямая, содружественная. Движения глазных яблок в полном объеме, косоглазие: расходящееся, за счет правого глаза. Конвергенция нарушена за счет правого глаза. Мимика без грубой асимметрии. Язык по средней линии, фибрилляции нет. Глотание не нарушено, фонация не нарушена. Рефлексов орального автоматизма нет. Дизартрия. Двигательная сфера: правосторонний гемипарез. Контрактуры нет. Мышечный тонус D > S, повышен справа по пирамидному типу. миоклонии верхних конечностей, кисти и предплечий, грубее справа, миоклонус головы и слегка туловища. СХЖР D > S, умеренной живости. Походка: гемипаретическая. Атаксия при ходьбе вправо. Патологические стопные знаки: симптом Бабинского справа. Чувствительность сохранена. Нарушение осанки. Менингеальные симптомы отрицательные.

В обследовании: клинический анализ крови: моноцитоз. Общий анализ мочи, б/х анализ крови в пределах нормы.

ЭЭГ: неспецифическое диффузное замедление. Фокус эпилептиформной активности в височных отделах левой гемисферы без развития феномена вторичной билатеральной синхронизации.

Логопед: фонетическое нарушение речи, дизартрия. Лексико-грамматическое недоразвитие речи. Фонетическая дислексия.

**Заключение.** Прогноз при энцефалите Расмуссена переменный. При тяжелом течении болезни формируется стойкий моторный и интеллектуальный неврологический дефицит. В ряде случаев показано хирургическое лечение с целью уменьшения частоты и интенсивности приступов при фармакорезистентной эпилепсии.

## РАССТРОЙСТВО ЭКСТРАПИРАМИДНОЙ СИСТЕМЫ (ПСИХОГЕННОГО ГЕНЕЗА). КОНВЕРСИОННОЕ РАССТРОЙСТВО ЛИЧНОСТИ

Глебовская О.И.<sup>1</sup>, Креспо Александра С.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики, СПб ГБУЗ ДГБ Св. Ольги

<sup>2</sup>Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет  
Санкт-Петербург, Россия

**Актуальность.** Конверсионное расстройство проявляется в виде неврологических симптомов, развивающихся бессознательно и ненамеренно и обычно затрагивающих моторную и сенсорную функцию. Проявления не соответствуют известным патофизиологическим механизмам или анатомическому распределению. Возникновение, обострение или развитие конверсионных симптомов обычно объясняется психическими факторами, такими как стресс. Диагностика основывается на анамнестических данных после исключения соматической этиологии. Лечение начинается с формирования доверительных взаимоотношений между врачом и пациентом; может быть эффективна как психотерапия, так и гипноз.

**Материалы и методы.** На базе ДГБ св. Ольги проходил обследование и лечение мальчик Б., 17 лет. С жалобами на дистоническую установку головы вправо (меньше в динамике), нарушения речи с тоническим заиканием, неустойчивость при вертикализации (шаткость вправо).

**АНАМНЕЗ ЖИЗНИ.** Ребенок от I беременности. Особенности течения данной беременности: осложненное течение, угроза выкидыша, анемия. Роды I срочные, физиологические. Вес 3834 г, оценка по Апгар 7/7б. Период новорожденности: без особенностей. Наблюдение неврологом на первом году жизни: планово, рос и развивался по возрасту. Воспалительные заболевания ЦНС: отрицает. Травмы: травма правого запястья. Детские инфекции: ветряная оспа. Аллергические реакции на лекарственные препараты отрицает, на пищевые продукты отрицает. Наследственность неотягощена.

В течение последних 2–3 лет отмечает умеренно выраженное усугубление симптоматики, особенно заметное во время занятий спортом — усиление динамической атаксии. В последние 2–3 месяца не может совершать сложную работу синхронно двумя руками — работать молотком (мимопромахивание), при физической нагрузке ухудшается координация в конечностях. Дистоническая установка головы вправо появилась в последние 2 недели (так легче контролировать движения конечностей). К врачу не обращался. Травмы, инфекции, укусы клеща, употребление медикаментов (помимо НПВС однократно) и наркотиков отрицает.

Объективно: Состояние средней тяжести. Сознание ясное. На осмотр реагирует адекватно. Патологическая установка головы вправо (лучше выводится до средней линии с кратковременным удержанием этой позы). Глазные щели D=S, зрачки D=S, фотореакция прямая, содружественная. Движения глазных яблок: в полном объеме, скачкообразные (саккады). Нистагма нет. Конвергенция ослаблена. Мимика в покое симметрична, при попытке говорить — гиперкинезы оральной мускулатуры с отведением угла рта справа. Язык — по средней линии, выдвигает вперед неполностью (на 1/3). Глотание, фонация не нарушены. Речь: выраженное тоническое заикание, дизартрия. Контрактуры нет. Мышечный тонус повышен в конечностях (по экстрапирамидному типу). СХЖР D≤S, высокие, с расширением РГЗ в ногах. Походка: атаксия вперед и вправо. Мышечная сила в конечностях слева 4б, справа 4–5б. Патологические стопные знаки: нет. Гиперкинезы: орофарингеальных мышц, конечностей при движении. Пяточно-коленная проба: с дисметрией справа. Пальценосовая проба — дисметрия справа. Поза Ромберга: шаткость вправо. Пальценосовая проба: выполняет с шероховатостями справа. Чувствительность сохранена. Дермографизм: красный, не стойкий. Гипергидроз: да. Менингеальные симптомы отрицательные.

В обследовании: Клинический анализ крови: без воспалительных явлений. Анализ мочи: без патологии.

Биохимический анализ: без патологии. ЭЭГ: Норма.

МРТ головного мозга: МР-признаки асимметричной вентрикуломегалии.

МРТ шейного отдела позвоночника: МР-картина дегенеративно-дистрофических изменений шейного отдела позвоночника с нарушением статики в виде выпрямленного лордоза.

МРТ сосудов головного мозга: картина гипоплазии левой позвоночной артерии с признаками снижения тока крови.

МРТ артерий и вен головы: МР-картина гипоплазии левой позвоночной артерии, с признаками снижения тока крови. Асимметрия диаметра поперечных и сигмовидных синусов.

Клинический психолог: психодиагностические методики — опросник ПДО и шкала социального одобрения Марлоу.

Проведен консилиум с участием главного детского невролога России, зав. 6-м неврологическим отделением, главным внештатным неврологом Санкт-Петербурга, зав. 2-м неврологическим отделением, доцентом кафедры неонатологии с курсами неврологии и акушерства-гинекологии, врачами отделения. В настоящий момент состояние расценено как психогенное. Диагноз: Расстройство экстрапирамидной системы (психогенного генеза). Сопутствующий: Конверсионное расстройство личности.

КТ височных костей: СКТ-картина без признаков патологических изменений височных костей.

**Заключение.** У пациентов с конверсионными расстройствами практически всегда отмечается значительное снижение качества жизни, особенно если симптоматика носит затяжной характер. Экономические затраты в связи с нетрудоспособностью, вызванной хроническими истерическими расстройствами, намного больше, чем это можно представить.

Важно, чтобы ознакомление с этой группой заболеваний начиналось еще в медицинских вузах.

Подготовка специалистов должна осуществляться для различных специалистов, даже не принадлежащих к психиатрической службе, а также как для медицинских, так и для немедицинских работников.



## СОДЕРЖАНИЕ

ПРИОРИТЕТНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ Гузева В.И., Гузева В.В., Гузева О.В., Охрим И.В., Разумовский М.А., Орел В.В. ....	4
ЭФФЕКТИВНОСТЬ СКРИНИНГОВОГО МЕТОДА ОЦЕНКИ СОДЕРЖАНИЯ МИКРОЭЛЕМЕНТОВ У МАЛЬЧИКОВ И ДЕВОЧЕК ПРИ ЭПИЛЕПСИИ Гузева В.И., Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В., Еремкина Ю.А., Зеленцова В.В. ....	6
СОДЕРЖАНИЕ ТРИЙОДТИРОНИНА В КРОВИ ДЕТЕЙ С ЭПИЛЕПСИЕЙ РАЗНОГО ПОЛА Гузева В.И., Гузева В.В., Гузева О.В., Охрим И.В., Еремкина Ю.А. ....	8
РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗА КЛИНИКО-АНАМНЕСТИЧЕСКИХ ДАННЫХ У ДЕТЕЙ ДО ПОЛУЧЕНИЯ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВОЙ ТРАВМЫ Гузева В.В., Касумов В.Р., Разумовский М.А., Орел В.В., Еремкина Ю.А. ....	9
ЧАСТОТА ЭТИОЛОГИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВОЙ ТРАВМЫ У ДЕТЕЙ Гузева В.В., Касумов В.Р., Орел В.В., Севрук Е.А. ....	9
ОСНОВНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ЧЕРЕПНО-МОЗГОВОЙ ТРАВМЫ У ДЕТЕЙ Гузева В.И., Касумов В.Р., Орел В.В., Гузева В.В., Гузева О.В., Разумовский М.А., Зеленцова В.В. ....	10
ИЗМЕНЕНИЕ ФОРМЫ РАСПРЕДЕЛЕНИЯ АМИНОКИСЛОТ И КАРНИТИНОВ У ДЕТЕЙ С ЭПИЛЕПСИЕЙ Гузева В.И., Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В., Зеленцова В.В., Еремкина Ю.А. ....	11
РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ СИСТЕМЫ P-450 ПРИ ЛЕЧЕНИИ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ Гузева В.И., Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В., Еремкина Ю.А. ....	12
ЭТИЧЕСКОЕ И ПСИХОСОЦИАЛЬНОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ ЛЕЧЕНИЯ ПОДРОСТКОВ И МОЛОДЫХ ВЗРОСЛЫХ С ЭПИЛЕПСИЕЙ, КОМОРБИДНОЙ С СУИЦИДАЛЬНОСТЬЮ, — ОДНОЙ ИЗ НАИБОЛЕЕ УЯЗВИМЫХ ГРУПП ПАЦИЕНТОВ Михаловска-Карлова Е.П., Михайлова О.Н. ....	14
РОССИЙСКАЯ ПРОТИВОЭПИЛЕПТИЧЕСКАЯ ЛИГА СЕГОДНЯ: ВЫЗОВ ВРЕМЕНИ Карлов В.А., президент Российской Противозэпилептической Лиги ....	15
ФАКТОРЫ РИСКА И СТРУКТУРА ФАРМАКОРЕЗИСТЕНТНЫХ ЭПИЛЕПСИЙ У ДЕТЕЙ Гуменник Е.В., Ковеленова М.В., Фомина М.Ю., Коростовцев Д.Д., Мыца А.В. ....	16
СИНДРОМ ЖУБЕР Давлицаров М.А., Чудопалова В.С., Малышева Л.А. ....	19
ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ЛЕЧЕБНО-АБИЛИТАЦИОННЫХ МЕРОПРИЯТИЙ У ДЕТЕЙ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ С ДВИГАТЕЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ Самсонова Т.В., Назаров С.Б., Магомедова Н.М., Чистякова А.А. ....	21

ОСОБЕННОСТИ ИНСУЛЬТОВ У ДЕТЕЙ, ОПЕРИРОВАННЫХ ПО ПОВОДУ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА Цоцонава Ж.М., Ткачев И.В., Плотников М.В., Ибрагимов С.В. ....	22
ИННОВАЦИОННЫЕ МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ У ДЕТЕЙ Цоцонава Ж.М., Ильенко Т.Л., Макаров В.А., Косарева А.Р. ....	23
НАРУШЕНИЕ СЛУХА КАК ПРИЧИНА ЗАДЕРЖКИ РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА Романова Ж.Г., Жевнеронок И.В., Лемеш О.Ю. ....	23
ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ ЭПИЛЕПСИИ И СОПУТСТВУЮЩЕЙ ПАТОЛОГИИ У ПАЦИЕНТОВ С ЭПИЛЕПСИЕЙ Краева Л.С., Егорова С.Н. ....	24
НАРУШЕНИЕ ВОСПРИЯТИЯ И ВОСПРОИЗВЕДЕНИЯ РИТМА У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДЕФИЦИТА ВНИМАНИЯ С ГИПЕРАКТИВНОСТЬЮ Галицкая О.С., Грибова Н.П. ....	24
ГИПОМИЕЛИНИЗАЦИЯ С АТРОФИЕЙ БАЗАЛЬНЫХ ГАНГЛИЕВ И МОЗЖЕЧКА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ У РЕБЕНКА) Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Лунь А.В. ....	25
РАННЯЯ ДЕТСКАЯ НЕРВНОСТЬ ПРИ ЗАДЕРЖКЕ РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Лемеш О.Ю. ....	26
ПРОЕКТ ФЕДЕРАЛЬНОГО РЕГИСТРА «ИНСУЛЬТ У ДЕТЕЙ» Дронь А.Н. ....	26
ЮВЕНИЛЬНАЯ ПИЛОЦИТАРНАЯ АСТРОЦИТОМА (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ) Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Ярошевич Т.Л. ....	27
НАСЛЕДСТВЕННАЯ МОТОРНО-СЕНСОРНАЯ ПОЛИНЕЙРОПАТИЯ С ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ МУТАЦИЕЙ В 7 ЭКЗОНЕ ГЕНА MFN 2 С РАННИМ ДЕБЮТОМ И ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ОФТАЛЬМОПАТИЕЙ Шалькевич Л.В., Жевнеронок И.В., Виниченко М.Л., Третьяк Т.Л. ....	28
ДИССЕКЦИЯ ОБЕИХ ПОЗВОНОЧНЫХ АРТЕРИЙ С ФОРМИРОВАНИЕМ ИНФАРКТА В ВЕРТЕБРАЛЬНО-БАЗИЛЯРНОМ БАССЕЙНЕ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ Зеленцова В.В., Зеленцов Д.С. ....	29
АРТЕРИОВЕНОЗНЫЕ МАЛЬФОРМАЦИИ ЗАДНЕЙ ЧЕРЕПНОЙ ЯМКИ Зеленцов Д.С., Зеленцова В.В. ....	29
ПРИМЕНЯЕМАЯ ПРИ ДОКЛИНИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ПРОТИВООПУХОЛЕВЫХ ПРЕПАРАТОВ КРЫСИНАЯ ГЛИОМА С6 И ЕЕ ФОТОДИАГНОСТИКА И ФОТОДИНАМИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ ИНТРАКРАНИАЛЬНОЙ И ПОДКОЖНОЙ МОДЕЛЕЙ Михайлова Н.В., Косякова Г.П., Новак В.Д. ....	31

ОЦЕНКА ХИМИЧЕСКОЙ МУТАГЕННОСТИ НЕЙРОПЕПТИДОВ В СИСТЕМЕ ПРОГРАММЫ QSAR Косякова Г.П., Романенко Д.С., Шаляпин П.В. ....	32
ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ В ИЗУЧЕНИИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ДЕТЕЙ Косякова Г.П., Бодяко О.В., Шаляпин П.В. ....	33
ЭПИЛЕПСИЯ, ВЫЗВАННАЯ МУТАЦИЕЙ ГЕНА PCDH19: 2 СОБСТВЕННЫХ КЛИНИЧЕСКИХ НАБЛЮДЕНИЯ ПО СТАВРОПОЛЬСКОМУ КРАЮ Шичкина А.Е., Бережная Г.М., Агранович О.В. ....	35
НОВЫЕ ПОДХОДЫ К УСТАНОВЛЕНИЮ ИНВАЛИДНОСТИ У ДЕТЕЙ С ЭПИЛЕПСИЕЙ С 2020 ГОДА В РОССИИ Помников В.Г., Пенина Г.О., Крицкая Л.А., Чистякова Н.П. ....	35
КЛАССИФИКАЦИИ И КРИТЕРИИ УСТАНОВЛЕНИЯ ИНВАЛИДНОСТИ У ДЕТЕЙ В РОССИИ Помников В.Г., Пенина Г.О., Чистякова Н.П. ....	36
НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ РАССТРОЙСТВА У ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА, РОДИВШИХСЯ С ЗАДЕРЖКОЙ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ Лымарева Е.В., Щелокова С.Г. ....	37
РАССТРОЙСТВА СНА У ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С ЗАДЕРЖКОЙ ПСИХОРЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ И МЕТОДЫ ИХ КОРРЕКЦИИ Щелокова С.Г., Лымарева Е.В. ....	38
НОВЫЕ ОРГАНИЗАЦИОННЫЕ ФОРМЫ РАБОТЫ С ДЕТЬМИ С ПАТОЛОГИЕЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ В УСЛОВИЯХ ДЕТСКОЙ ПОЛИКЛИНИКИ Салова М.Н., Шеманаева Е.В., Силкина Н.Н. ....	39
ВОЗРАСТНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ И ИСХОДОВ ЭНЦЕФАЛИТОВ У ДЕТЕЙ Скрипченко Н.В., Иванова Г.П., Скрипченко Е.Ю., Мурина Е.А. ....	40
ПРОТИВОВИРУСНАЯ ТЕРАПИЯ ЭПИЛЕПСИИ КОЖЕВНИКОВА И ДРУГИХ ФОРМ ХРОНИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ КЛЕЩЕВОГО ЭНЦЕФАЛИТА У ДЕТЕЙ Иванова Г.П., Скрипченко Н.В., Скрипченко Е.Ю., Мурина Е.А. ....	40
ПОСТИНСУЛЬТНАЯ ЭПИЛЕПСИЯ: В ФОКУСЕ ВНИМАНИЯ ДЕТИ РАННЕГО ВОЗРАСТА Рахманина О.А., Левитина Е.В., Мокина А.В. ....	41
«КОМПЛЕКСНАЯ МЕДИКО-ПЕДАГОГИЧЕСКАЯ РЕАБИЛИТАЦИЯ ГЛУХИХ ДЕТЕЙ ПОСЛЕ КОХЛЕАРНОЙ ИМПЛАНТАЦИИ В УСЛОВИЯХ ДНЕВНОГО СТАЦИОНАРА» Юнак Л.Н., Бугрова Л.А., Волченскова О.Ю., Острижнова Е.А., Шаповалова А.Э. ....	42
ОСОБЕННОСТИ АБСОЛЮТНОЙ МОЩНОСТИ ТЕТА-, АЛЬФА-РИТМОВ ЭЭГ НА СТАДИЯХ НАПРЯЖЕНИЯ И РЕЗИСТЕНЦИИ СИНДРОМА ЭМОЦИОНАЛЬНОГО ВЫГОРАНИЯ Яковенко Е.А., Рожкова А.В., Чутко Л.С., Сурушкина С.Ю., Анисимова Т.И. ....	42
КЛИНИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СЛУЧАЯ БОЛЕЗНИ НИМАННА — ПИКА, СОЧЕТАНИЕ ТИПОВ А И В, У РЕБЕНКА 2 ЛЕТ	

Федосеева И.Ф., Полянцева Л.А., Галиева Г.Ю., Геворгян Г.С. ....	43
СОСТОЯНИЕ БИОЭЛЕКТРИЧЕСКОЙ АКТИВНОСТИ ГОЛОВНОГО МОЗГА У ПОДРОСТКОВ С ОСОБЕННОСТЯМИ ЭМОЦИОНАЛЬНО-ВОЛЕВОЙ СФЕРЫ Пиневич К.М., Федосеева И.Ф., Пиневич О.С. ....	44
СИНДРОМ ВНУТРИЧЕРЕПНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ И СИДЕРОПЕНИЯ У МЛАДЕНЦЕВ В ВОССТАНОВИТЕЛЬНОМ ПЕРИОДЕ ПЕРИНАТАЛЬНОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ Гайнетдинова Д.Д., Галеева Д.Ф. ....	44
МЕХАНИЗМ РАССТРОЙСТВА ДЕТЕЙ С НЕЙРОСОМАТИЧЕСКИМИ РАССТРОЙСТВАМИ Макаров А.В., Мосенкова Т.М. ....	45
АППАРАТНОЕ ЛЕЧЕНИЕ В ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ Макаров А.В. ....	46
ИСПОЛЬЗОВАНИЕ НООТРОПНОЙ ТЕРАПИИ У ДЕТЕЙ С РАЗЛИЧНЫМИ ИСХОДАМИ ПЕРИНАТАЛЬНОГО ГИПОКСИЧЕСКОГО ПОРАЖЕНИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА Шимченко Е.В., Клещенко Е.И. ....	46
ПОИСК РАННИХ ПРЕДИКТОРОВ НАРУШЕНИЙ ФОРМИРОВАНИЯ ВЫСШИХ ПСИХИЧЕСКИХ ФУНКЦИЙ И РЕЧИ Кожушко Н.Ю., Евдокимов С.А., Беникова Е.В., Матвеев Ю.К., Пономарева Е.А. ....	47
ВНУТРИЖЕЛУДОЧКОВЫЕ КРОВОИЗЛИЯНИЯ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ У НЕДОНОШЕННЫХ ДЕТЕЙ, ИХ ИСХОДЫ И ВЛИЯНИЕ НА РАЗВИТИЕ В РАННЕМ ВОЗРАСТЕ Жевнеронок И.В., Шалькевич Л.В. ....	48
КОНГЕНИТАЛЬНЫЙ МИАСТЕНИЧЕСКИЙ СИНДРОМ У СИБСОВ, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ КОМПАУНДГЕТЕРОЗИГОТНОЙ МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ СНАТ: СОБСТВЕННОЕ НАБЛЮДЕНИЕ Лихачев С.А., Куликова С.Л., Кашина А.Р., Козырева И.В. ....	48
ДЕФИЦИТ ДЕКАРБОКСИЛАЗЫ АРОМАТИЧЕСКОЙ L-АМИНОКИСЛОТЫ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ Чебаненко Н.В. ....	49
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЭТИОЛОГИЯ ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА Чебаненко Н.В., Зыков В.П., Соколов П.Л. ....	50
ОСТРЫЕ СИТУАЦИОННЫЕ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ПРИСТУПЫ: ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫЕ СУДОРОГИ ПРИ ЛЕГКОМ ГАСТРОЭНТЕРИТЕ Болдырева С.Р., Рубин А.Н., Гузева О.В., Алуев А.В. ....	50
КОЛЬЦЕВАЯ ХРОМОСОМА 14. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ У РЕБЕНКА Бородкина Е.А., Бессолицина Е.Н. ....	52
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ МОЯ-МОЯ У ДВУХЛЕТНЕГО РЕБЕНКА Ефет Е.А., Петров И.Б. ....	53

РАССЕЯННЫЙ СКЛЕРОЗ. КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ Рублева О.В., Петров И.Б. ....	54
CHARGE СИНДРОМ Левиашвили Ж.Г., Савенкова Н.Д., Гузева В.И. ....	55
ФАКТОРЫ РИСКА РАЗВИТИЯ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ (ДЦП) Тадтаева З.Г., Скоробогатова Е.И. ....	56
АНАЛИЗ СТРУКТУРЫ И ДИНАМИКИ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ НЕЙРООПУХОЛЯМИ У ДЕТЕЙ В Г. РЯЗАНИ Юркова Т.Н., Кахутина С.О. ....	57
ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ БИОГЕННОГО НЕЙРОМОДУЛЯТОРА У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ С НЕКРОТИЗИРУЮЩИМ ЭНТЕРОКОЛИТОМ Попова Н.Г., Теляпова Е.М., Федорова О.В., Волчатникова Н.А. ....	57
НЕЙРОГЕННАЯ КРИВОШЕЯ У ДЕТЕЙ Крюкова И.А. ....	58
РЕЗУЛЬТАТЫ БОТУЛИНОТЕРАПИИ ПРИ ЦЕРЕБРАЛЬНОМ ПАРАЛИЧЕ У ДЕТЕЙ ДО 3 ЛЕТ Чебаненко Н.В., Архипов В.В., Зыков В.П., Соловьева А.П. ....	59
ВЛИЯНИЕ РАННЕЙ НУТРИТИВНОЙ ПОДДЕРЖКИ НА НЕРВНО-ПСИХИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ ГЛУБОКОНЕДОШЕННЫХ ДЕТЕЙ Попова Н.Г., Волчатникова Н.А., Федорова О.В., Брязгунова О.Г., Контеева М.В. ....	59
ГЕНЕТИКА РАННИХ МЛАДЕНЧЕСКИХ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙ Холин А.А., Заваденко Н.Н., Федонюк И.Д., Кожанова Т.В., Ильина Е.С. ....	60
ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ С ПОСЛЕДСТВИЯМИ СПИННОМОЗГОВЫХ ГРЫЖ (5-ЛЕТНИЙ ОПЫТ «ЦЕНТРА SPINA VIFIDA») Баиндурашвили А.Г., Иванов С.В., Рохина Н.А., Кенис В.М. ....	61
РОЛЬ ГЕНА SETD2 В РАЗВИТИИ РАССТРОЙСТВ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА У ДЕТЕЙ Шнайдер Н.А., Савинова А.В., Москалева П.В., Насырова Р.Ф. ....	61
ПРОБЛЕМА БАЛАНСА ЭФФЕКТИВНОСТИ И БЕЗОПАСНОСТИ ТЕРАПИИ ЭКЗОГЕННЫМ МЕЛАТОНИНОМ У ДЕТЕЙ, СТРАДАЮЩИХ ЭПИЛЕПСИЕЙ Шнайдер Н.А., Москалева П.В., Насырова Р.Ф. ....	62
СЛУЧАЙ МИОКЛОНИЧЕСКОЙ ДИСТОНИИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ Гулямова Д.Н., Комилжонов У.Р. ....	63
ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ЭНЦЕФАЛИТА РАСМУССЕНА Шамансуров Ш.Ш., Гулямова Д.Н. ....	63
ПЕРИНАТАЛЬНОЕ ПОВРЕЖДЕНИЕ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ У МЛАДЕНЦЕВ: МИФЫ И РЕАЛЬНОСТЬ	

Кузнецова Л.В., Труханкина З.В. ....	64
ИСПОЛЬЗОВАНИЕ КРОССКОРРЕЛЯЦИОННОГО АНАЛИЗА ЭЭГ (КЭЭГ) В ДИАГНОСТИКЕ РЕЗИДУАЛЬНО-НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ Фесенко Ю.А., Фесенко Е.В., Фесенко Е.Ю. ....	65
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕБЮТА РАССЕЯННОГО СКЛЕРОЗА С ПОЛИНЕЙРОПАТИЕЙ Расулова Д.К., Расулова М.Б. ....	65
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОНАЛЬНОГО ЦЕРОИДНОГО ЛИПОФУСЦИНОЗА 2-ГО ТИПА Мирасов А.А., Утягулова Н.Ф., Яушева Э.М., Бородкина Е.А. ....	66
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АУТОИММУННОГО ЭНЦЕФАЛИТА С АНТИТЕЛАМИ К NMDA-РЕЦЕПТОРАМ Мирасов А.А., Яушева Э.М., Антипина Ю.Г., Утягулова Н.Ф. ....	66
ОСНОВА АБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ, ВОСПИТЫВАЮЩИХСЯ В ДЕТСКОМ УЧРЕЖДЕНИИ, — МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОЕ СОПРОВОЖДЕНИЕ Попов В.Н. ....	67
ТЕХНОЛОГИИ СТАЦИОНАРОЗАМЕЩЕНИЯ В УСЛОВИЯХ ДОМА РЕБЕНКА Попов В.Н. ....	68
СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ МЕДИЦИНСКОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ И АБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ С ПЕРИНАТАЛЬНЫМ ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС Чубарова А.И., Хан М.А., Дегтярева М. Г., Румянцева М.В. ....	69
АРТ-ТЕРАПИЯ И ЦВЕТОТЕРАПИЯ: НОВЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ Гусева М.Е., Сухолет И.Н., Сер Л.М. ....	70
БИОЭТИКА И ИММУНОЛОГИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ Джаныбекова И.А. ....	75
ОПЫТ ЛЕЧЕНИЯ СПИННОМОЗГОВЫХ ГРЫЖ В НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ Мелашенко Т.В., Усенко И.Н., Родионов Ю. В. ....	75
ОСОБЕННОСТИ ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ ДЕТЕЙ С РЕТИНОПАТИЕЙ НЕДОНОШЕННЫХ Дабшайте К.А., Ткачева Н.В. ....	76
РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ С ОСТРЫМ НАРУШЕНИЕМ МОЗГОВОГО КРОВООБРАЩЕНИЯ Мокина А.В., Левитина Е.В., Рахманина О.А., Кельн О.Л. ....	77
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ CHARGE СИНДРОМА Кошелева М.Л., Щербакова А.А., Опрышко Б.С. ....	77
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: СИНДРОМ ЛИ Охрим И.В., Волкова С.С., Опрышко Б.С., Щербакова А.А. ....	79

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ: СЕПТО-ОПТИЧЕСКАЯ ДИСПЛАЗИЯ Джанклич Э.М., Охрим И.В., Савицкая О.Н. ....	81
КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ АТАКСИИ ФРИДРЕЙХА Джанклич Э.М., Охрим И.В., Данелян М.С. ....	82
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СТРУКТУРНОЙ ФОКАЛЬНОЙ ЭПИЛЕПСИИ С МИОКЛОНИЧЕСКИМИ, БИЛАТЕРАЛЬНО-СИНХРОННЫМИ, ГЕМИКЛОНИЧЕСКИМИ ПРИСТУПАМИ ПРИ ЭНЦЕФАЛИТЕ РАСМУССЕНА Глебовская О.И., Аканова Б.Г. ....	85
РАССТРОЙСТВО ЭКСТРАПИРАМИДНОЙ СИСТЕМЫ (ПСИХОГЕННОГО ГЕНЕЗА). КОНВЕРСИОННОЕ РАССТРОЙСТВО ЛИЧНОСТИ Глебовская О.И., Креспо Алехандра С. ....	87

## ПАРТНЕРЫ



### КОНТАКТЫ КЛИНИКИ

**АДРЕС** г.Санкт-Петербург Большой Сампсониевский пр-кт, дом № 62 (вход со двора)

**ТЕЛЕФОНЫ** 8 (800) 500-65-46 8 (812) 317-11-65

**E-MAIL** neuroklinika@mail.ru







*Научное издание*

**X БАЛТИЙСКИЙ КОНГРЕСС  
ПО ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ**

**Сборник тезисов конгресса / Под ред. проф. В.И. Гузевой.**

ISBN 978-5-85503-054-9



**ISBN 978-5-85503-054-9**

Подписано в печать 24.09.2020 г. Формат 60×84<sup>1</sup>/<sub>16</sub>.  
Бумага офсетная. Гарнитура Таймс. Объем 6,12 печ. л.

Тираж 1000 экз. Заказ № 5  
Отпечатано в ООО «Сотис-Мед»