

ло проведения ряда дополнительных исследований. При электронейромиографии проведенной в НЦП и ДХ выявлен первично-мышечный тип поражения в виде уменьшения длительности потенциала двигательных единиц на 30-35% и снижения их амплитуды с нормальной скоростью проведения по периферическим нервам. При повторном ВЭМ патологии не выявлено. В SVS лаборатории имени В.М. Савинова города Алматы была определена концентрация депакина в крови до приема препарата - 86, 98 нг/мл и через 2 часа после приема препарата - 113, 61 нг/мл при норме 50-100 нг/мл. В Приват клинике города Алматы было определено содержание молочной кислоты натощак - 3,1 ммоль/л, при норме до 1,7 ммоль/л. Был выставлен предварительный диагноз синдром MELAS, депакин заменен на кеппру, введен коэнзим Q10, карнитин, витамины группы В, витамин Е, диета с ограничением приема углеводов, рекомендовано проведение генетического обследования.

Таким образом, в представленном нами клиническом случае у ребенка наблюдались простые ФП, для профилактического лечения которых был назначен депакин с длительным приемом на протяжении нескольких лет несмотря на наличие фармакорезистентности. Принимая во внимание отсутствие четких доказательств эффективности профилактического применения антиконвульсантов у детей с ФП, назначение депакина в данном случае было нецелесообразно. Так по литературным данным длительное применение депакина и барбитуратов существенно усугубляет течение митохондриальных заболеваний, порой приводя к прогрессированию патологического процесса [4], что и произошло в нашем клиническом случае.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Гузева В.И. Специальные синдромы (ситуационно-обусловленные приступы) / В.И. Гузева // Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные состояния у детей.- М.: МИА, 2007.- С. 443- 457
2. Мухин К.Ю. Фебрильные судороги /А.С. Петрухин

// Неврология детского возраста. - М.: Медицина, 2004.- С.664-668.

3. Никанорова М.Ю., Темин П.А., Кобринский Б.А. Фебрильные судороги / П.А. Темина, М.Ю. Никаноровой // Эпилепсия и судорожные синдромы у детей.- М.: Медицина, 1999.- С. 169- 195.

4. Основные методы лечения детей, страдающих митохондриальными заболеваниями: Методич. указания.- М., 2001.

5. Темин П.А. и др. // Неврол. журн.- 1998. № 2.- С. 43.

6. Яхно Н.Н. и др. // Неврол. журн. 1998.- № 5.- С. 14.

7. Ban S. et al. // Acta Pathol. Jpn.- 1992. -Vol. 42. -P. 818.

8. Hirano M., Pavlakis S.G. // J. Clin. Neurol. -1994.- Vol. 9. -P. 4.

9. ILAE Commission report: glossary of descriptive terminology for ictal semiology: report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology / Epilepsia.- 2001.- Vol. 42. -P.1212-1218.

10. ILAE. Guidelines for epidemiologic studies on epilepsy / Epilepsia.- 1993.- Vol.34.- P. 592-596.

11. Pavlakis S.G. et al. // Ann. Neurol.- 1984. -Vol. 16.- P. 481.

12. Sciacco M. et al. // J. Neurol. -2001. -V. 248. -P. 778.

РЕЗЮМЕ

Фебрильные судороги нередко могут быть первым симптомом митохондриальных заболеваний у детей, что значительно затрудняет своевременную диагностику и начало патогенетического лечения болезни, а порой обуславливает применение препаратов ухудшающих течение и прогноз заболевания.

Ключевые слова: судороги, терапия.

SUMMARY

Febrile seizures can often be the first symptom of mitochondrial disease in children, which greatly complicates the timely diagnosis and early treatment, and sometimes causes the use of drugs worsen the course and prognosis of the disease.

Keywords: convulsions, therapy.

УДК 616.831-005.4

СЛУЧАЙ ИШЕМИЧЕСКОГО ИНСУЛЬТА КАК ПРОЯВЛЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИИ У БОЛЬНОГО МОЛОДОГО ВОЗРАСТА

Карбозова К.З., Луценко И. Л.

Кафедра неврологии с курсом медицинской генетики,
Кыргызская Государственная Медицинская Академия имени И.К. Ахунбаева,
г. Бишкек, Кыргызстан

Распространенность инсульта в молодом возрасте (до 45 лет) составляет от 2,5 до 10% всех случаев нарушений мозгового кровообращения и продолжает увеличиваться [3, 4]. У пациентов молодого возраста наиболее частыми причинами развития ишемических сосудистых нарушений являются: аномалии цереброваскулярной системы, диссекция, кардиальная патология мигрень, дефекты коагуляции, АФЛС, [2].

За 5 последних месяцев в отделении неврологии №1 Национального госпиталя при Министерстве Здравоохранения Кыргызской Республики (НГМЗКР) получало лечение 608 больных. Произведен анализ 46 (7.5) историй болезни пациентов, перенесших ишемический инсульт, из них 4 (8.7%) молодого возраста (до 45 лет по ВОЗ). В таблице 1 приведены подтипы ишемического инсульта.

Представляем историю болезни пациента, госпитализированного с первоначальным диагнозом острое нарушение мозгового кровообращения (ОНМК), у которого истинную природу заболевания удалось установить только при динамическом наблюдении и специальном дополнительном обследовании.

Таблица 1.

Подтип инсульта	Число больных	в %
Атеротромботический	32	69,5
Лакунарный	6	13,04
Гемореологический	3	6,5
Кардиоэмболический	3	6,5
Митохондриальный	1	2,2
Васкулит	1	2,2

Клинический случай

Больной Д., 24 года поступил в отделение неврологии №1 НГМЗКР 14.01.2011 г. с жалобами на слабость и неловкость в правых конечностях, больше в руке, затруднение при ходьбе. **Анамнез** собран со слов родственников и пациента. Заболевание началось в ноябре 2006 г, когда после трех дней головокружения, потерял сознание на работе, на несколько часов, бригадой скорой медицинской помощи (СМП) была оказана первичная помощь, после чего сознание нормализовалось. На следующий день во время прогулки почувствовал недомогание, общую слабость и головокружение. Поехал домой, в автобусе почувствовал слабость в правых конечностях, при выходе из автобуса упал, потеряв сознание. Находился в бессознательном состоянии около 3 часов, был доставлен посторонними людьми в токсикологическое отделение Бишкекского Научного Центра Травмотологии и Ортопедии (БНЦТиО), где по приходу в сознание у больного отмечался правосторонний гемипарез, была проведена компьютерная томограмма головного мозга, где выявлен большой ишемический очаг в левой гемисфере. После был госпитализирован в ангионеврологическое отделение №2 НГМЗКР, где находился с 08.11.06г. по 24.11.06г с клиническим ДЗ: Ишемический инсульт, инфаркт головного мозга в бассейне левой средней мозговой артерии (СМА) с правосторонним гемипарезом и моторной афазией неясного генеза. В первые дни после случившегося ишемического инсульта у больного наблюдалось измененное сознание, не узнавал себя и окружающих, был неадекватный, на 8-10 день сознание нормализовалось, стал передвигаться по отделению. Через 5 месяцев после перенесенных сосудистых нарушений, дебютировали эпилептические приступы джексоновского характера в паретичных конечностях, затем приступы были со вторичной генерализацией, затем остались лишь генерализованные эпилептические приступы. Общая длительность эпилептических приступов была: 10-12 за 2006-2007 г. После чего не повторялись. По поводу эпилептических приступов получал в течение нескольких месяцев карбамазепин, затем самостоятельно отменил. Затем 07.11.2007 г. случился острый эпизод слепоты на оба глаза, которая регрессировала через 4 дня. На магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга визуализирован большой ишемический очаг с перифокальным глиозом в левой гемисфере, а также ишемический очаг в правой затылочной доле, несколько рассеянных очагов в базальных ядрах и подкорке с двух сторон. В первый день данных нарушений (07.11.2007) был госпитализирован повторно в ангионеврологическое отделение №2, где находился по 17.11.07г. с клиническим диагнозом: Постинсультная энцефалопатия, последствия ишемического инсульта, инфаркта головного мозга в бассейне левой СМА с правосторонним гемипарезом неясной этиологии. Получал лечение: актовегин, кавинтон, аспирин, магнезию. Был выписан в нормальном сознании с правосторонним гемипарезом, без нарушений зрения. Для дальнейшего обследования и лечения 14.01.2011 г. больной госпитализирован в отделение неврологии №1 НГМЗКР. АД 160/100 мм.рт.ст., пульс- 68 в/мин. В неврологическом статусе: черепные нервы интактны. Равномерно снижены брюшные рефлексы. Сухожильные рефлексы высокие в правых конечностях, спонтанный клонус правой стопы, разгибательная контрактура в ней. Наличие патологических знаков Россолимо, Жуковского в правых конечностях, симптом Бабинского справа. Мышечный тонус повышен по спастическому типу в правых конечностях. Мышечная сила снижена в кисти до 1 балла, в мышцах бицепс-трицепс-3.5 балла, в правой ноге 3.5. балла. Походка циркумдуцирующая. Чувствительных

расстройств не выявлено, менингеальных знаков нет. Координаторные пробы выполняет. Лабораторные исследования. При проведении биохимического анализа выявлено повышение уровня общего холестерина- 5.42 ммоль/л (норма до 5.2 ммоль/л). В анализах свёртывающей системы крови: агрегация тромбоцитов (огромные), за 7 секунд (норма 16-20 сек.); аутоагрегация на 8 мин.- 19 сек. (норма 7-11 сек.), на 10 мин.-14 сек.(7-11 сек.); АЧТВ-40 сек. (норма 23-36 сек); фибриноген А-4888м/л (2000-4000 м/л); положительный фибриноген В; положительные этаноловая проба и протаминовое время. Ревмотесты: АСЛО 1:125, СРБ-отрицательный. Уровень иммуноглобулинов в крови: повышение Ig G-21.0 (5.3.-16.3) . LE-клетки в крови не обнаружены. Анализ крови на лактат: натощак-2.1 ммоль/л, после нагрузки сахаром-3.5 ммоль/л (в норме до 1.7 ммоль/л). Инструментальные исследования. ЭКГ: ритм синусовый, ЧСС 80, ЭОС отклонена влево, неполная блокада передней ветви левой нижней ножки пучка Гиса. Нарушение процессов реполяризации по нижней стенке ЛЖ. УЗДГ сосудов шеи: гемодинамически значимый изгиб позвоночной артерии справа. Консультация окулиста: острота зрения Os=Od=1.0, в настоящее время глазодвигательных расстройств нет, поля зрения не ограничены. Глазное дно: ДЗН бледно-розовые, контурированы, сосудистый пучок в центре, артерии сужены умеренно, вены нормального калибра.

Генез нарушений в данном случае, учитывая молодой возраст, выяснить сложно. Демиелинизирующее заболевание исключено из-за отсутствия мозжечковых нарушений, симптомов острого развития неврологической симптоматики, а также нетипичной МРТ-картины (большие инфаркты мозга в бассейне СМА, ЗМА). Предполагался атеротромботический вариант ишемического инсульта в связи с гиперхолестеринемией и артериальной гипертензией, однако отсутствие бляшек на УЗДГ не подтвердило данный подтип. Ревматический васкулит не признан вследствие нормативных показателей ревмотестов. При АФЛС, играет роль повышение Ig G, что говорит об иммунном воспалении в организме. Косвенный показатель АФЛС это LE-клетки, у данного больного они отрицательны. Инсульт при травматической диссекции сосудов шеи исключается, в связи с отсутствием на УЗДГ признаков расслоения сосудов, а также травм шейного отдела позвоночника.

Таким образом, у представленного больного ведущими в клинической картине явились: повторные ишемические инсульты; очаговые симптомы в виде правостороннего гемипареза; приступ транзиторной слепоты; эписиндром, низкорослость. Характерная локализация на МРТ зон ишемии, нарушение сердечной проводимости вследствие энергетического дефицита; повышение молочной кислоты в крови позволили заподозрить у больного молодого возраста наследственную патологию - митохондриальную энцефалопатию с лактоацидозом и инсультоподобными эпизодами (MELAS). Особенностью ишемического инсульта при MELAS являются ишемия в теменно-височно-затылочной области слева, склонность к рецидивированию, регресс очагов с течением времени, молодой возраст [5], что наблюдалось у данного больного. При MELAS в патогенезе ишемии имеет место два механизма: 1- клеточная гипоксия и 2- микро ДВС-синдром. Фактор нарушения местного фибринолиза, возникшего по типу микро-ДВС-синдрома. Ведь патологический процесс «гнездится» как в эндотелии (васкулопатии), так в стенке сосудов (ангиопатии), но может развиваться и в глияльной ткани мозга, насыщенной митохондриями [4], что подтверждалось у больного данными гемостазиограммы. Необходимо помнить, что энцефалопатия у одних

больных заканчивается инсультом, у других переключается на периферическую нервную систему и мышцы, а у третьих - на кардиомиопатию и дистресс-синдром и др. [3,5,6,7,8]. Данный клинический случай атипичного течения ишемического инсульта у пациента в молодом возрасте является следствием обменных нарушений при MELAS, что редко диагностируется в пределах нашей республики, в связи с разнообразием клинической картины, трудности в диагностике, а также недостаточным информированием врачей о данном заболевании.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Вельтищев Ю.Е., Темин П.А. // *Наследственные болезни нервной системы*. М., 1998. С. 346–471.
2. Дзяк Л.А., Цуркаленко Е.С., Днепропетровская государственная медицинская академия. *Инсульт у пациентов молодого возраста*. Журнал Практическая Ангиология № 3, 2010, М: 2010.
3. Краснопольская К.Д., Захарова Е.Ю. *Современные достижения в диагностике и профилактике митохондриальных болезней* // Журнал неврологии и психиатрии № 8, 1998. С. 49-56.
4. Мазур Е.Л., Евтушенко С.К. *Спинальная форма MELAS-синдрома* / Мат-лы междунар. науч.- практ. конф. «Неординарные (раритетные) синдромы и заболевания нервной системы у детей и взрослых». Донецк, Святогорск, 2003. С. 114-116.
5. Смирнова И.Н., Кистенёв Б.А., Кротенкова М.В., Суслина З.А. *Инсультподобное течение митохондриальной энцефаломиопатии (синдром MELAS)*. Атмосфера. Нервные болезни № 1, 2006.
6. Темин П.А. и др. // *Неврологический журнал* № 2, 1998 С. 43.
7. Goto Y, Nonaka J, How S.A. *mutation in the tRNA-leu (UUR) gene associated with MELAS subgroup of mitochondrial encephalomyopathies* // *Nature*. 1990. Vol. 348. P. 651-653.

8. Hassan A., Marcus H. *Genetic and ischemic stroke* // *Brain*. 2000. V. 123. P. 1789-1812.

9. Ozava, T. *Mitochondrial cardiomyopathy* // *Herz*. 1994. № 19. V. 2. P. 105–118.

РЕЗЮМЕ

Случай ишемического инсульта как проявления митохондриальной энцефалопатии у больного молодого возраста

Представлен анализ клинического случая ишемического инсульта у молодого пациента. Проводился дифференциальный диагноз с демиелинизирующими, митохондриальными заболеваниями. Рассматривался дифференциальный диагноз инсульта при заболеваниях крови, антифосфолипидном синдроме (АФЛС), травматической диссекции сосудов шеи, синдромом диссеминированного внутрисосудистого свертывания (ДВС) и васкулитом при ревматических заболеваниях.

Ключевые слова: ишемический инсульт, демиелинизирующие заболевания, митохондриальные заболевания, антифосфолипидный синдром, ДВС-синдром.

SUMMARY

The case of ischemic stroke as a manifestations of mitochondrial encephalopathy in young patient

In given article present analysis of clinical case of ischemic stroke in young patient. Differential diagnosis with demyelinating and mitochondrial disorders, in blood disorders, antiphospholipid antibodies, traumatic dissection of cerebral arteries, disseminated intravascular clotting syndrome, and vasculitides was given.

Key words: ischemic stroke, demyelinating disorders, mitochondrial encephalopathy, disseminated intravascular clotting syndrome antiphospholipid antibodies.

УДК 616.853-009.24

МИГРИРУЮЩАЯ ПАРЦИАЛЬНАЯ ЭПИЛЕПСИЯ У РЕБЕНКА С ГЕТЕРОТОПИЕЙ МОЗГА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Кенжегулова Р.Б., Джаксыбаева А.Х., Текебаева Л.А., Рахманова У.Р.,

*Национальный научный центр материнства и детства,
Астана, Казахстан*

Актуальность. Мигрирующие парциальные приступы младенчества являются редким эпилептическим синдромом, который характеризуется множественными продолжительными электроэнцефалографическими и электроклиническими фокальными приступными паттернами с вовлечением различных независимых отделов обеих гемисфер, а также регрессией психомоторного развития. Форма является возраст-зависимой и дебютирует до 6 месячного возраста (часто на 1-й неделе жизни). Согласно мнению О. Dulac (2002), злокачественные мигрирующие парциальные приступы младенчества являются третьим типом младенческой эпилептической энцефалопатии (наряду с ранними энцефалопатиями с супрессивно-взрывным паттерном и синдромом Веста), при котором кора головного мозга более склонна к генерации эпилептического возбуждения, мигрирующего от одной области коры к другой, без четкой межрегиональной организации. Данное состояние обусловлено возрастными особенностями младенческого мозга с гипервозбудимостью коры на определенном

эволюционном этапе

Эта тяжелая форма эпилепсии описана сравнительно недавно. Первые три клинических описания случаев данного заболевания были представлены G. Coppola et al. (1995); Gerard et al. (1999); Okuda et al. (2000) [2, 5, 7]. E. Veneselli et al. (2001) обобщил предшествующие описания случаев и дополнил их собственными тремя клиническими наблюдениями [9].

Цель. Показать значимость современных методов диагностики, видеоэлектроэнцефалограммы и МРТ, в постановке диагноза мигрирующей парциальной эпилепсии.

Материалы и методы. Рассмотрен клинический случай ребенка 4 месяцев, проведено клиническое обследование, оценен анамнез заболевания, изучены результаты лабораторных и инструментальных исследований.

Результаты и обсуждение. Ребенок М. 4 мес. Жалобы при поступлении: на судороги миоклонии век до 7 раз в сутки- чаще во сне, вздрагивание рук, тоническое напряжение мышц конечностей.