

5. Haridas A. Long-term results of 405 operations for refractory trigeminal neuralgia in 256 patients / A. Haridas, S. Mathewson, S. Eljamel. // Central European Neurosurgery - 2008. - Vol. 4. - P.170-174.
6. Dzhelish V.S. Perioperative and long-term results of surgery after surgery for trigeminal neuralgia: microvascular decompression against the background of percutaneous balloon ablation / V.S. Jelish, W. Benedict, K. Owen [et al.]. // Head Face Med - 2008. - Vol. 4. - P. 11.
7. Brisman R. Microvascular decompression and gamma knife radiosurgery for primary trigeminal neuralgia: preliminary results / R. Brisman. // Stereotactic and functional neurosurgery. - 2007. - Vol. 85. - P. 94-98.

Сведения об авторах

А.С. Романова – студент

А.С. Стручок * – студент

Е.П. Михайлова – ассистент кафедры

Information about the authors

A.S. Romanova – student

A.S. Struchok * – student

E.P. Mikhailova – assistant of the department

***Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

Rinaas500@mail.ru

УДК: 616.8–056.7

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НЕЙРОДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ С НАКОПЛЕНИЕМ ЖЕЛЕЗА В ГОЛОВНОМ МОЗГЕ: АНАЛИЗ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ NBIA 2 В, ОБУСЛОВЛЕННОГО ВАРИАНТАМИ В ГЕНЕ PLA2G6

Федякова Татьяна Владимировна¹, Овсова Ольга Викторовна^{1,2}

¹Кафедра неврологии и нейрохирургии

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

²ГАУЗ СО «Клинико–диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка»

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Нейродегенерации с накоплением железа в головном мозге (NBIA) – общий термин, охватывающий группу наследственных неврологических заболеваний, характеризующихся аномальным накоплением железа в базальных ганглиях, проявляющихся полиорганным поражением, в том числе со стороны нервной системы.

Материал и методы. Молекулярно–генетическое исследование методом массового параллельного секвенирования таргетная панель «Большая неврологическая панель», ферментдиагностика на ряд лизосомных болезней накопления, поиск мутаций в гене FXN, магнитно–резонансная томография головного мозга. Статистическая обработка методом вариационной статистики с использованием программы Microsoft Excel, пакета программ STATISTICA for Windows. **Результаты.** В статье показана распространенность заболеваемости NBIA в Свердловской области. Проведен анализ клинического случая заболевания NBIA 2В (610217), обусловленного вариантами в гене PLA2G6 в компаунд–гетерозиготном состоянии, с аутосомно–рецессивным типом наследования. Представлена клиническая картина, данные магнитно–резонансной томографии головного мозга. **Выводы.** МРТ – ведущий диагностический метод на этапе, предшествующем генетическим исследованиям. Для молекулярно–генетической верификации NBIA предпочтительнее методы массового параллельного секвенирования. Основная неврологическая симптоматика NBIA представлена экстрапирамидными, пирамидными, мозжечковыми расстройствами, псевдобульбарным синдромом, эпилепсией.

Ключевые слова: Нейродегенерация с накоплением железа в головном мозге, МРТ головного мозга, экстрапирамидные расстройства.

HEREDITARY NEURODEGENERATION WITH BRAIN IRON ACCUMULATION: ANALYSIS OF A CLINICAL CASE OF NBIA 2B CAUSED BY VARIANTS IN THE PLA2G6 GENE

Fedyakova Tatyana Vladimirovna¹, Ovsova Olga Viktorovna^{1,2}

¹Department of Neurology and Neurosurgery

Ural State Medical University

²Clinical and Diagnostic Center for Maternal and Child Health Protection.

Yekaterinburg, Russia

Abstract

Introduction. Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) is a general term covering a group of inherited neurological diseases characterized by abnormal iron accumulation in the basal ganglia, manifested by multi–organ

damage, including the nervous system. **Material and methods.** Molecular–genetic study by mass parallel sequencing method, targeting panel «Large Neurological Panel», enzyme diagnostics for a number of lysosomal accumulation diseases, search for mutations in FXN gene, magnetic resonance imaging of the brain. Statistical processing by the method of variation statistics using Microsoft Excel, STATISTICA for Windows program package. **Results.** The article shows the prevalence of incidence of hereditary NBIA in the Sverdlovsk region. A clinical case of NBIA 2B (610217) caused by variants in the PLA2G6 gene in compound–heterozygous state, with autosomal recessive type of inheritance was analyzed. The clinical picture, brain magnetic resonance imaging data are presented. **Conclusion.** MRI is the leading diagnostic method at the stage preceding genetic studies. Mass parallel sequencing methods are preferred for molecular genetic verification of NBIA. The main neurological symptomatology of NBIA is represented by extrapyramidal, pyramidal, cerebellar disorders, pseudobulbar syndrome, and epilepsy.

Keywords: Neurodegeneration with brain iron accumulation, brain MRI, extrapyramidal disorders.

ВВЕДЕНИЕ

Нейродегенерации с накоплением железа в головном мозге (NBIA) – это общий термин, охватывающий группу различных наследственных неврологических заболеваний, характеризующихся аномальным накоплением железа в базальных ганглиях. Подобные изменения в головном мозге дают характерную клиническую картину при нейровизуализации методом магнитно–резонансной томографии (МРТ). За последние годы классификация NBIA значительно расширилась за счет увеличения доступности методов нейровизуализации и молекулярной генетики. На сегодняшний день идентифицировано не менее 9 типов NBIA: NBIA–1 (PKAN, болезнь Галлервордена–Шпатца), NBIA–2 (PLAN), NBIA–3 (нейроферритинопатия), NBIA–4 (MPAN), NBIA–5 (SENDA, BPAN), ацерулоплазм инемия, FАHN (SPG35), болезнь Куффор–Ракеб (паркинсонизм 9), болезнь Вудхауса–Сакати DCAF17. Заболевание проявляется полиорганным поражением, в том числе поражением нервной системы. Кроме различных экстрапирамидных нарушений в большей или меньшей степени типичны пирамидные симптомы, дизартрия, атрофия зрительных нервов, пигментная дегенерация сетчатки, атаксия, когнитивные и психические расстройства. Единственным методом верификации диагноза NBIA является ДНК–диагностика, однако ведущая диагностическая роль принадлежит МРТ: типичными признаками являются обусловленные отложением железа гипоинтенсивные очаги в бледном шаре головного мозга, с центральным очагом гиперинтенсивности — так называемые «глаза тигра». Для лечения некоторых типов NBIA в Российской Федерации в настоящее время зарегистрирован один лекарственный препарат – хелатор железа: деферозирокс (Эксиджад). Деферазирокс является пероральным хелатором железа, период полувыведения которого составляет 8–16 часов, что позволяет принимать данный препарат 1 раз в день. Клинические исследования показали, что деферазирокс способен контролировать токсичный пул лабильного железа плазмы и удалять отложения железа из ткани печени и сердца.

Цель исследования – определить распространенность наследственных нейродегенераций с накоплением железа в головном мозге по данным мониторинга и регистра наследственных заболеваний на базе государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Клинико–диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребёнка» (ГАУЗ СО КДЦ ОЗМР); представить клинический случай нейродегенерации с накоплением железа в головном мозге типа 2B, ассоциированный с вариантами в гене PLA2G6 в компаунд–гетерозиготном состоянии, АР наследование.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Проведен ретроспективный анализ историй болезни пациентов с NBIA, наблюдающихся в отделении медико–генетического отделения на базе ГАУЗ СО КДЦ ОЗМР. Молекулярно–генетическое исследование проведено в лаборатории молекулярной патологии медико–генетического центра «Геномед» методом NGS (массовое параллельное секвенирование) таргетная панель «Большая неврологическая панель», ферментдиагностика на ряд лизосомных болезней накопления (ЛБН), поиск мутаций в гене FXN в ФГБНУ МГНЦ им. Н.П. Бочкова (г. Москва), МРТ головного мозга – ООО «Европейский медицинский центр «УГМК–Здоровье». Статистическая обработка проводилась методом вариационной

статистики с использованием программы Microsoft Excel, пакета программ STATISTICA for Windows, версия 6.0, Microsoft office Excel 2007 for Windows.

РЕЗУЛЬТАТЫ

В настоящее время в отделение медико–генетического отделения на базе ГАУЗ СО КДЦ ОЗМР наблюдаются 5 пациентов с генетически верифицированным диагнозом нейродегенерации с накоплением железа в мозге. Одна взрослая пациентка, 35 лет и четверо детей от 9 до 13 лет, средний возраст, которых составил $11,25 \pm 1,48$ лет. В данной выборке преобладали больные женского пола (соотношение полов 4:1, соответственно женский/мужской пол). Во всех случаях выявлены разные нозологические формы. Преобладали варианты с аутосомно–рецессивным (АР) типом наследованием ($n=3$), обусловленные патогенными вариантами в гомозиготном состоянии в генах C19orf12, PANK2 и компаунд–гетерозиготном в гене PLA2G6. Клинические формы NBIA и типы, выявленных мутаций представлены в Таблице 1.

Таблица 1.

Клинические формы и генетические особенности у выявленных пациентов с NBIA на базе ГАУЗ СО «КДЦ «Охрана здоровья матери и ребёнка»

	Клиническая форма	Ген/локус	Выявленный вариант	Тип наследования
1	NBIA 2B типа	PLA2G6, 22q12	нуклеотидная замена chr22:38132853G>A нуклеотидная замена chr22:38140022C>T	АР
2	NBIA 4 типа	C19orf12, 19q12	c.171_181delCGGGGCTGT	АР
3	NBIA 5 типа.	WDR45, Xp11	в интроне 5 chrX:48934303C>T	X–сцепленный доминантный
4	NBIA 3 типа	FTL, 19q13	в экзоне 4 c.473_474insC	Аутосомно– доминантный
5	NBIA тип 1	PANK2, 20p13	chr20:3870319GC>G	АР

Среднее значение возраста дебюта заболевания у детей составил $1,6 \pm 0,95$ лет, первые симптомы носили неспецифический характер. Отмечалась задержка становления статико–моторных навыков, двигательная неловкость, падения, задержка речевого развития. Только в одном случае болезнь дебютировала с эпилептических приступов – в виде замирания, фиксации взора, отсутствия контакта, серии вздрагиваний при пробуждении. У взрослой пациентки начало болезни отмечено с 28 лет с координаторных нарушений. Данные клинической картины и МРТ головного мозга больных с NBIA представлены в Таблице 2.

Таблица 2.

Особенности нейровизуализационной и клинической картины у пациентов с NBIA

	МРТ особенности	Возраст дебюта, первые симптомы	Поражение центральной нервной системы	Экстраневральная патология
1	Магнитно–резонансная (МР) картина нейродегенерации с накоплением железа в мозге и атрофией мозжечка	С 3 лет нарушение координации, шаткость походки	Мозжечковая атаксия. Статико– координационные нарушения. Псевдобульбарный синдром. Когнитивные нарушения. Субклиническая эпилептиформная активность (ЭА)	Реактивные изменения паренхимы поджелудочной железы, нефиксированные сгибательные установки тазобедренных суставов (ТБС) и коленных суставов, правосторонний сколиоз грудно–поясничного отдела позвоночника (ГПОП) 1 степени, продольное плоскостопие, спазм аккомодации. Добавочная хорда левого желудочка
2	МР–картина нейродегенеративного заболевания с	Задержка речевого развития: первые	Дистония, атетоз, Акинетико–ригидный синдром. Центральный	Диффузные изменения паренхимы печени. Гипоплазия левой почки.

	накоплением железа, зоны накопления в области бледных шаров и черной субстанции. МР–картина может соответствовать МРАН.	слова в 1 год, фразовая речь с 5 лет	тетрапарез, псевдобульбарный синдром, когнитивные нарушения, частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз	Взвесь в желчном пузыре. Умеренная гипертрофия миокарда левого желудочка. Снижение сократительной функции миокарда EF=53%. Простой гиперметропический астигматизм 1 степени обоих глаз. Экзофория. Нарушение конвергенции. Не исключается частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз (ЧАЗН).
3	Легкая доброкачественная смешанная гидроцефалия	С 1 года задержка моторного развития (не ползала, не ходила), задержка речевого развития 1 год 9 мес – дебют судорог – после пробуждения замирания, фиксация взора, отсутствие контакта, серии вздрагиваний	Задержка статико–моторного и психо–речевого развития. Эпилепсия.	Умеренная гепатомегалия
4	Изменения характерны для нейродегенеративного процесса с накоплением железа.	С 28 лет Не удерживалась при движении назад, затруднение инициации ходьбы, неловкость при поворотах	Синдром паркинсонизма	Дисплазия левого ТБС легкой степени. Нефиксированная эквинусная установка стоп. Гиперметропический астигматизм обоих глаз. Гиперметропия. Амблиопия.
5	МР–картина перинатального постгипоксического поражения головного мозга в виде очаговых изменений в лобных долях	С 6 месяцев – активных жалоб нет, на приеме у невролога выявлен синдром пирамидной недостаточности 1,5 года – частые падения при ходьбе, неловкость при движении в левой ноге	Нижний спастический паразез. Акинетико–ригидный синдром. Атетоз. Брадилалия. Псевдобульбарный синдром. Когнитивные нарушения.	Желчекаменная болезнь. Конкремент желчного пузыря. Гиперметропический астигматизм обоих глаз. Гиперметропия. Амблиопия обоих глаз

Как видно из таблицы 2, в манифестную стадию заболевания в неврологической картине у детей преобладают экстрапирамидные расстройства – атетоз, акинетико–ригидный синдром, дистония. У взрослой пациентки – синдром паркинсонизма. Так же у большинства больных отмечаются пирамидные расстройства, псевдобульбарный синдром, когнитивные нарушения. В единичных случаях отмечены эпилепсия и мозжечковая атаксия. Экстраневральная патология встречается у всех больных в исследуемой выборке – чаще нарушения зрения (астигматизм, амблиопия, ЧАЗН), неспецифические изменения печени, ортопедические расстройства. В 1 случае отмечается кардиомиопатия с гипертрофией миокарда и снижением его функции. В 3–х случаях диагноз NBIA был заподозрен по данным МР–картины, характерной для нейродегенеративного процесса с накоплением железа, что в последствие было подтверждено генетическим тестированием. В настоящее время все пациенты продолжают наблюдаться на базе КДЦ ОЗМР.

Клиническое наблюдение. Нами проведен анализ клинического случая пациентки с подтвержденным диагнозом NBIA. Девочка, 12 лет 11 месяцев наблюдается в медико–генетическом центре с 7 лет в связи с задержкой психо–речевого развития, нарушением

координации. Ребенок от 1 беременности, протекавшей на фоне анемии, токсикоза, родилась в срок с массой 2850 г, ростом 51 см, оценкой по шкале Апгар 7/8, на 5-е сутки выписана домой с диагнозом синдром задержки внутриутробного развития (СЗВУР) 1 степени, гипотрофический вариант. Ранее психо-моторное развитие по возрасту. Наследственность неотягощена. Впервые родители обратились к неврологу в возрасте 7 лет с жалобами на нарушение координации. Из анамнеза заболевания шаткость походки отмечена с 3-х лет. На первичном осмотре со стороны неврологического статуса обращали на себя внимание пирамидная недостаточность с лёгким парапарезом, эмоционально-волевые нарушения, девочке поставлен диагноз резидуальной церебро-органической недостаточности. Через полтора месяца после приема проходила обследование и лечение в неврологическом отделении детской городской больницы по месту жительства, был заподозрен диагноз невральная амиотрофия Шарко-Мари. Проведена МРТ головного мозга – визуализируется арахноидальная киста задней черепной ямки. Девочка направлена с целью дообследования в медико-генетический центр. Врачом генетиком на первом этапе назначена ферментдиагностика ряда ЛБН, в том числе мукополисахридозы тип 2, 3, 4, 6, 7, нейрональный цероидный липофусциноз 2 тип, болезнь Нимана-Пика, тип С – активность ферментов – в пределах референсных значений. Для исключения дебюта наследственных болезней обмена проведена тандемная масс-спектрометрия: данных за наследственные аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты β -окисления жирных кислот не выявлено. Через год в 8 лет проведен повторный прием генетика с результатами дообследования: уровень церулоплазмينا в крови 0,18 г/л (норма 0,16–0,45), медь 848,7 мкг/л (норма – 575–1725) – в пределах нормы; результаты электронейромиографии – без патологических нарушений. В неврологическом статусе отмечено легкое снижение мышечного тонуса, атактическая походка, пошатывание в позе Ромберга, затруднено хождение на носках, пятках – клинические проявления мозжечковой атаксии, когнитивные нарушения. Девочка переведена на домашнее обучение. Продолжено наблюдение невролога по месту жительства. В 10 неврологический дефицит усугубился псевдобульбарным синдромом. На электроэнцефалографии–видеомониторинге (ЭЭГ–ВМ) дневного сна зафиксирована региональная субклиническая ЭА. Индекс ЭА ближе к среднему. Со стороны других органов и систем: реактивные изменения паренхимы поджелудочной железы, нефиксированные сгибательные установки ТБС и коленных суставов, правосторонний сколиоз ГПОП 1 степени, продольное плоскостопие, спазм аккомодации, добавочная хорда левого желудочка. С целью исключения атаксии Фридрейха генетиком, неврологом ГАУЗ СО КДЦ ОЗМР была рекомендована молекулярно-генетическая диагностика на базе ФГБНУ МГНЦ (г. Москва) – поиск наиболее частых мутаций в гене FXN, мутаций не обнаружено. В динамике у девочки наблюдается медленное прогрессирование неврологических нарушений – координационные расстройства, часто спотыкается, шаткая походка, падения, повышенная утомляемость, нарушение крупной, мелкой моторики, дизартрия, импульсивность, плаксивость, беспокойный сон, когнитивные расстройства, трудности обучения в школе. На ЭЭГ–ВМ ночного сна в 11 лет зафиксирована региональная субклиническая ЭА «О–МВ», низкого индекса в левой центральной области, зоне лобно-центрального вертекса при засыпании. Ребенку оформлена инвалидность. В связи с прогрессированием заболевания девочке в 12 лет проведена контрольная МРТ головного мозга (рис. 1), по данным которой выявлена картина нейродегенерации с накоплением железа в мозге и атрофией мозжечка, что направило фокус внимания на диагноз NBIA. МРТ спинного мозга – без патологии.

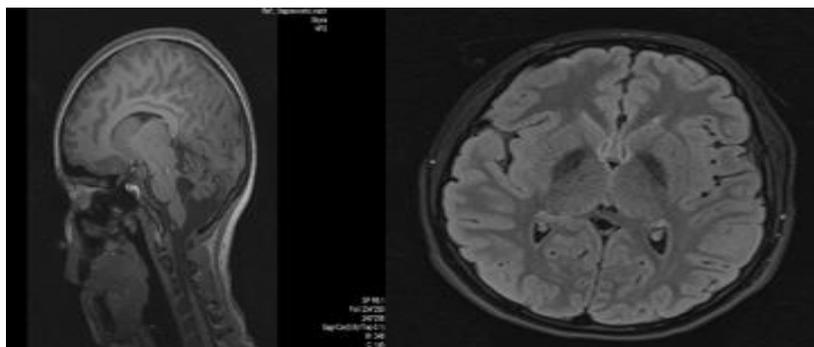


Рис. 1. МРТ головного мозга пациентки: атрофические изменения мозжечка (*слева*); характерная картина нейродегенерации с накоплением железа в подкорковых ядрах (бледный шар) (*справа*)

Для верификации диагноза проведена молекулярно–генетическая диагностика методом NGS – «Большая неврологическая панель» «Геномед». По результатам ДНК–диагностики выявлен вариант с неизвестным клиническим значением в гене PLA2G6 chr22:38132853G>A с.1055C>T в гетерозиготном состоянии и вариант с неизвестным клиническим значением в гене PLA2G6 chr22:38140022C>T с.757G>A в гетерозиготном состоянии. С данным геном ассоциировано заболевание нейродегенерация с накоплением железа в мозге 2В (ММ: 610217), АР наследование. Обнаруженные гетерозиготные варианты в транс–положении могут быть причиной заболевания. Фенотип пациентки имеет схожую клиническую картину с описанным заболеванием. В дальнейшем проведена валидация выявленных вариантов методом прямого автоматического секвенирования по Сэнгеру (трио – пробанд, родители пробанда) – исследован ген PLA2G6: нуклеотидная замена chr22:38132853G>A обнаружена в гетерозиготном состоянии у пробанда и матери пробанда в гетерозиготном состоянии; нуклеотидная замена chr22:38140022C>T обнаружена у пробанда и отца пробанда в гетерозиготном состоянии. Таким образом, был подтвержден диагноз NBIA 2В (610217), АР наследование, обусловленная вариантами в гене PLA2G6 в компаунд–гетерозиготном состоянии.

Ребенок в динамике наблюдается в генетическом центре неврологом и генетиком. В настоящее время в неврологическом статусе отмечается со стороны черепных нервов – слабость конвергенции, расходящееся косоглазие, дизартрия, дисфония, дисфагия; со стороны моторной сферы – легкое снижение мышечного тонуса в плечевом поясе, умеренное повышение по экстрапирамидному типу в ногах, сухожильные рефлексы с верхних конечностей — живые, с нижних конечностей — оживлены, D=S. Нарушение походки – атактическая, приведение стоп, коленных суставов внутрь. В позе Ромберга пошатывание, пальце–носовая, пяточно–коленная пробы — мимопадание, соскальзывание ноги. Атетоидного характера движения пальцев кистей рук. Когнитивные нарушения. S–образный сколиоз ГПОП 1 степени. Плоская стопа. Тазовые функции не нарушены. Чувствительность – гиперестезия. Проведена телемедицинская консультация с Федеральным Центром, назначена плановая госпитализация для решения вопроса об инициации терапии с применением железо–хелатирующего препарата (Deferiprone, деферазирокс).

ОБСУЖДЕНИЕ

Таким образом, анализируя представленные случаи, NBIA могут дебютировать в разные возрастные периоды, чаще уже в детском возрасте, преимущественно носят АР тип наследования. Ранняя картина заболевания может носить неспецифический характер, проявляться координаторными, двигательными нарушениями, задержкой моторного и/или речевого развития. Однако, возможно начало болезни с эпилептических приступов. NBIA характеризуется прогрессирующим течением, выраженным неврологическим дефицитом в манифестную стадию, когнитивными, поведенческими расстройствами, что требует назначения железо–хелатирующих препаратов уже в детском возрасте.

ВЫВОДЫ

1. МРТ является ведущим диагностическим методом в выявлении NBIA на этапе, предшествующем генетическим исследованиям.
2. Для молекулярно–генетической верификации NBIA предпочтительнее методы NGS
3. Основная неврологическая симптоматика NBIA представлена экстрапирамидными, пирамидными расстройствами, псевдобульбарным синдромом, эпилепсией и мозжечковыми расстройствами.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Руденская Г.Е. Наследственные нейродегенерации с накоплением железа в мозге. *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова – 2013.– Т.7, №4 – С.51–60.
2. Копишинская С.В. Пантотенаткиназа–ассоциированная нейродегенерация (болезнь Галлервордена–Шпатца). *Медицинский альманах*/ С.В. Копишинская, С.В. Макушина, А.В. Густов, Е.В. Паршина.– 2013; Т.1 № 25– С.150–152.
3. Руденская Г.Е., Наследственные болезни нервной системы с двигательными расстройствами: «новые» формы, редкие фенотипы, молекулярная диагностика. В кн.: *Болезнь Паркинсона и расстройства движений. Рук–во для врачей по материалам II Национального конгресса* (под ред. С.Н. Иллариошкина, О.С. Левина) / Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова, А.В. Поляков. – Москва, 2011: 286–294.
4. Михайлова С.В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению./Михайлова С.В, Захарова Е.Ю., Петрухин А.С. – М.: Литтерра, 2015. – 352 с. (Серия «Практические руководства»).
5. Schneider S.A. Syndromes of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA): an update on clinical presentations, histological and genetic underpinnings, and treatment considerations/ S.A. Schneider, J. Hardy, K. P. Bhatia., 2011 *Movement Disorder Society*.
6. Allison G. PLA2G6–Associated Neurodegeneration/ G. Allison, M.A. Kurian, E.R. Maher, P.H., S.J. Hayflick, 2017.

Сведения об авторах

Т.В. Федякова* – ординатор

О.В. Овсова – кандидат медицинских наук, доцент

Information about the authors

T.V. Fedyakova* – Postgraduate student

O.V. Ovsova – Candidate of Sciences (Medicine), Associate Professor

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

trizvanova@list.ru

УДК: 616–009.16

ОЦЕНКА НЕВРОЛОГИЧЕСКОГО СТАТУСА У НЕДОНОШЕННЫХ НОВОРОЖДЕННЫХ С АСФИКСИЕЙ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ШКАЛЫ HAMMERSMITH NEONATAL NEUROLOGICAL EXAMINATION

Фомина Ксения Михайловна¹, Порозова Вероника Николаевна², Черепанова Дарья Сергеевна¹, Львова Ольга Александровна¹

¹Кафедра неврологии и нейрохирургии

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

²ГАУЗ СО ОДКБ Областной перинатальный центр

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. В области неонатологии оценка неврологического состояния у новорожденных играет ключевую роль в прогнозировании и выборе оптимального лечения. Хаммерсмитское неонатальное неврологическое обследование (HNNE) представляет собой метод диагностики и оценки неврологического состояния у данной категории пациентов. **Цель исследования** – заключается в описании и сравнении профиля нейроразвития у недоношенных новорожденных с асфиксией и у здоровых доношенных новорожденных с применением HNNE.

Материал и методы. Исследование включало анализ клинических наблюдений недоношенных новорожденных с асфиксией и здоровых доношенных новорожденных в первые 12–72 часа их жизни с использованием HNNE. Каждому из 29 пунктов HNNE назначался балл оптимальности. **Результаты.** Общее количество участников составило 14 новорожденных (7 недоношенных с асфиксией и 7 здоровых доношенных). Средние значения баллов оптимальности в первые 12–72 часа жизни составили 16,34/29 и 20,54/29 соответственно, разница была статистически значимой ($p < 0,001$). Также были получены референтные значения для 29 пунктов HNNE.

Выводы. Недоношенные новорожденные с асфиксией обладают менее зрелым нейроразвитием по сравнению с здоровыми доношенными новорожденными, прежде всего в категориях «Тонус» и «Движения».

ключевые слова: недоношенные новорожденные, асфиксия, хаммерсмитское неонатальное неврологическое обследование, оценка неврологического поведения, диагностика.