

Таким образом, нейрональные цероидные липофусцинозы 1 и 2 типов протекают со сходными синдромами, однако темп нарастания эпилептических припадков и прогрессирования перманентной психоневрологической симптоматики выше при НЦЛ 1. Несомненно, данная проблема требует дальнейшего изучения для наиболее раннего выявления этой тяжёлой наследственной болезни обмена.

Список литературы:

1. Батышева Т.Т. Случай нейронального цероидного липофусциноза 7 типа / Т.Т. Батышева, О.Б. Кондакова, Л.Я. Ахадова, А.Н. Ларионова и др. [Электронный ресурс] // Вестник физиотерапии и курортологии. - 2015. - №2. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/sluchay-neyronalnogo-tseroidnogo-lipofustsinoza-7-tipa> (дата обращения: 22.02.2020)
2. Заваденко Н. Н. Эпилепсия при наследственной патологии / Н.Н. Заваденко, Г. Р. Мутовин [Электронный ресурс] // Эпилепсия и пароксизмальные состояния. - 2013. - №4. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/epilepsiya-pri-nasledstvennoy-patologii> (дата обращения: 22.02.2020)
3. Schulz A. NCL. diseases- clinicalperspectives / A. Schulz, A. Kohlschutter, Mink et al. // Biochim Biophys Acta. – 2013. - № 1832(11). – P. 1801-6
4. Mole S.E. Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses / S.E. Mole, R.E. Williams [Electronic resource] // GeneReviews. – 2001. - Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1428/>

УДК 616.379-008.64

**Иванова А.С., Дорофеева А.Д., Пилина Г.С., Вихарева Е.Г.
ВЕГЕТАТИВНЫЕ И ЧУВСТВИТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ У ДЕТЕЙ С
САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ**

Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики
Ижевская государственная медицинская академия
Ижевск, Российская Федерация

**Ivanova A.S., Dorofeeva A.D., Pilina G. S., Vikhareva E. G.
SENSITIVE AND AUTONOMIC NERVOUS SYSTEM DISORDERS IN
CHILDREN WITH DIABETES MELLITUS**

Department of neurology, neurosurgery and medical genetics
Izhevsk state medical Academy
Izhevsk, Russian Federation

E-mail: alexandraka270@gmail.com

Аннотация. В данной статье рассмотрена проблема сахарного диабета 1-ого типа детей, особенности клинических и лабораторных данных при данном заболевании в зависимости от стажа заболевания.

Annotation. This article deals with the problem of type 1 diabetes in children, the features of clinical and laboratory data for this disease, depending on the length of the disease.

Ключевые слова: педиатрия, сахарный диабет, неврология, диабетическая полинейропатия.

Key words: Pediatrics, diabetes mellitus, neurology, diabetic polyneuropathy.

Введение

Сахарный диабет (СД) определен ВОЗ как эпидемия неинфекционного заболевания. В РФ наблюдается увеличение числа больных СД: в настоящее время насчитывается около 8 млн больных СД (Дедов И. И., Шестакова В. М., 2003). Медико-социальная острота диабета определяется исключительно ранней инвалидизацией и высокой смертностью в результате данного заболевания.

Наиболее частая причина СДв экономически развитых странах является полинейропатии (чуть менее трети всех случаев). По данным различных исследований, частота невропатии среди больных СД варьирует в широких пределах - от 10 до 90% (Zeigler O., 2009). У 5% пациентов неврологические нарушения являются первыми симптомами заболевания и позволяют в дальнейшем диагностировать диабет (Рудакова И. Г. и др., 2011).

Цель исследования - определить вегетативные и чувствительные нарушения у детей с СД 1 типа.

Материалы и методы исследования

На базе эндокринологического отделения БУЗ УР «РДКБ МЗ УР» было исследовано и проанкетировано 42 ребенка с диагнозом «сахарный диабет» в возрасте от 5 до 17 лет (средний возраст 11,4 лет). Среди госпитализированных детей мальчиков было 22 (52,4%), девочек - 20 (47,6%) детей. Распределение детей по стажу СД следующее: с 1 года до 5 лет болеют 16 (38,1%) респондентов, из них мальчиков 7 человек (43,75%), девочек - 9 (56,25%), у более половины исследуемых детей - 26 (61,9%) стаж СД составил более 5 лет, среди которых мальчиков 16 (61,53%), девочек - 10(38,47%). Проводились исследования в виде: анкетирования (с выявлением жалоб на нарушение чувствительности и вегетативной нервной системы (ВНС)), определения поверхностной (болевой, температурной), глубокой (мышечно-суставной) и тактильной чувствительностей. Так же оценивались обонятельная сфера, коморбидные состояние и состояние ВНС.

Результаты исследования и их обсуждение

Среди всех исследуемых детей у 27 (64,3%) отмечался отягощенный семейный, преимущественно со стороны бабушки - 12 (44,4%) детей, дедушки - 8 (29,6%), матери и отца – по 4 (14,8%) ребенка. Помимо СД, дети имели

сопутствующую патологию: со стороны органов зрения - 29 (69,0%), со стороны ЖКТ - 7 (25,9%), аллергические заболевания отмечены у 4 (14,8%) детей, патология щитовидной железы, ССС и мочевыделительной системы по 3 (11,1%) детей в каждой группе. Неприятные ощущения возникают у 24 (57,1%) детей: в виде судорог у 12 (28,5%), болей в нижних конечностях у 7 (16,6%), онемения конечностей у 5 (11,9%), покальваний у 9 (21,4%). Чаще всего, данные неприятные ощущения были локализованы на стопах - 10 (41,6%) случаев, на голени - 6 (25,0%), на стопах и кончиках пальцев кистей по 5 (20,9%), только кисти у 3 детей (12,5%). Неприятные ощущения возникали чаще вечером - 12 (50,0%), реже днем - 5 (20,9%) и ночью - 2 (8,3%) случаев. Плохой сон имеют 21 (50,0%) исследуемых детей, долго засыпают - 34,0% детей, просыпаются ночью - 16,0% опрошенных. Из основных жалоб преобладали: бледность кожных покровов - 25 (59,5%), головокружения - 10 (23,8%), нарушения пищеварения - 6 (14,3%), учащенное сердцебиение - 13 (30,9%), затрудненное дыхание 4 (9,5%) и повышенная потливость 19 (45,2%) случаев. При исследовании обонятельной сферы: запах яблока отгадали 33 (78,5%) ребенка, не отгадало - 9 (21,6%), из них девочек - 3 (33,3%), мальчиков - 6 (66,7%); запах чеснока отгадало 40 (95,2%) детей, не справились с заданием 2 (4,8%) мальчика; запах апельсина отгадало 34 ребенка (80,9%), не отгадали - 8 (19,1%), из них девочек 3 (37,5%), мальчиков 5 (62,5%); запах звездочки отгадало 35 детей (83,4%), не справились - 7 (16,6%) детей, из них 4 (57,2%) девочки и 3 (42,8%) мальчиков. При исследовании глубокой чувствительности только 13 (30,9%) детей давали ошибки в направлении оттягивания пальцев. «Холодовая» чувствительность была нарушена у 3 (7,1%) детей.

Распределение детей по стажу СД следующее: с 1 года до 5 лет - 16 (38,1%) респондентов, стаж СД более 5 лет - 26 (61,9%) детей. Отягощенный семейный анамнез был у 10 (62,5%) детей со стажем СД до 5 лет и 17 (65,38%) детей со стажем СД более 5 лет, преимущественно со стороны бабушки - 12 (44,4%) случаев. Помимо СД, дети обеих групп имеют сопутствующие патологии. Наиболее частыми из них являются: поражение органа зрения - 8 (50,0%) детей со стажем СД менее 5 лет и 21 (80,76%) ребенок, со стажем СД более 5 лет; патология желудочно-кишечного тракта - 3 (18,8%) и 1 (3,84%) ребенок, патология щитовидной железы по 1 (6,25%) респонденту из каждой группы, заболевания мочевыделительной и дыхательной систем по 2 (12,5%) детей из каждой группы. Неприятные ощущения возникают у 6 (37,5%) детей 1-ой группы (12,5% судороги, 18,8% боли в нижних конечностях, 6,25% покальвания) и у 18 (69,2%) 2-ой группы (38,4% судороги, 15,4% боли в нижних конечностях, 30,8% покальвания). С увеличением стажа заболевания данные ощущения локализовались всё проксимальнее и проявляли себя по вечерам (25% в 1-ой группе и 30,8% во 2-ой группе). Слабость в мышцах чаще беспокоит детей с более длительным стажем заболевания - 69,2%, чем детей 1-ой группы - 31,25%. Перебои в работе сердца ощущало 18,8% детей 1-ой

группы и 38,4% 2-ой группы. Повышенным потоотделением страдали дети вне зависимости от стажа заболевания (57,7% и 25%).

При исследовании обонятельной сферы у детей, со стажем СД до 5 лет, запах яблока не отгадал 1 (6,25%) ребенок; исследуя запах чеснока 2 (12,5%) детей не справились с заданием; запах апельсина отгадали все испытуемые; запах звездочки отгадало 13 детей (81,25%). У детей, со стажем СД более 5 лет, результаты исследования обонятельной сферы получились следующие: запах яблока и чеснока не отгадало 8 (30,8%), из них 5 (19,25%) мальчиков; запах звездочки отгадало 22 (84,6%) ребенка, из них 3 (11,55%) мальчиков.

При исследовании глубокой чувствительности ошибались в направлении оттягивания пальцев примерно равное количество детей (31,25% и 30,8%).

Снижение поверхностной чувствительности чаще отмечалось у детей с стажем СД более 5 лет (23,07%), чем у детей с длительностью СД до 5 лет (6,25%). Температурная чувствительность нарушена по 1 ребенку из каждой исследуемой группы. Головные боли беспокоят 6 (37,5%) опрошенных детей 1ой группы и 14 (53,8%) 2ой группы. Изменения в памяти наблюдались у 4 (25,0%) детей, со стажем СД до 5 лет и 6 (23,1%) со стажем СД более 5 лет.

Выводы

Исследование тактильной, температурной и поверхностной чувствительностей не показали нарушений у данной группы пациентов. У небольшого количества пациентов - 13 (30,9%) отмечалось нарушение глубокой чувствительности при давности заболевания более 5 лет. С увеличением длительности заболевания у пациентов доминировали симптомы парестезии (мурашки, онемение) по сравнению с симптомом боли. Жалобы на нарушения чувствительности с увеличением стажа заболевания становились более проксимальнее. С увеличением длительности заболевания у пациентов всё чаще отмечались нарушения моторики кишечника. Так же у пациентов с высокой длительностью заболевания отмечалось ухудшение сна. Наблюдалось ухудшение обоняния (запах «яблоко», «апельсин») у части пациентов при длительности заболевания более 5 лет.

Список литературы:

1. Алимova И.Л. Диабетическая нейропатия у детей и подростков: нерешенные проблемы и новые возможности // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2016. - № 3. - С. 114-123
2. Андросов В.В. Диабетическая нейропатия / В.В. Андросов, А.А. Кудряшов, В.А. Петеркова // Актуальные вопр. внутренней патологии: сб. тр. Челябинск, 2002. - 10-14с.
3. Дедов И.И. Сахарный диабет у детей и подростков: руководство / Дедов И.И., Кураева Т.Л., Петеркова В.А. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 271 с.
4. Сахарный диабет: острые и хронические осложнения / ред. Иван Иванович Дедов, Марина Владимировна Шестакова. – М. : Медицинское информационное агентство, 2011. – 477 с.

5. Редькин Ю.А. Диабетическая нейропатия: диагностика, лечение, профилактика / Ю. А. Редькин, В. В. Богомолов, И. В. Бахарев // Качество жизни. Медицина. 2003. - №: 1. - С. 42-47

УДК 61:001.89

**Калмыкова Ю.А., Михайлова Е.П., Овсова О.В.
ОСОБЕННОСТИ КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНОЙ КАРТИНЫ
ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЕННЫМИ ФОРМАМИ МЫШЕЧНОЙ
ДИСТРОФИИ (КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ)**

Кафедра неврологии, медицинской генетики и нейрохирургии
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

**Kalmykova Y.A., Mikhailova E.P., Ovsova O.V.
FEATURES OF THE CLINICAL AND LABORATORY PICTURE
PATIENTS WITH CONGENITAL FORMS OF MUSCLE
DYSTROPHY (CLINICAL OBSERVATIONS)**

Department of neurology, medical genetics and neurosurgery
Ural state medical University
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: july324@ya.ru

Аннотация. В статье рассмотрены современные представления о наследственных миопатиях, представлена диагностика отдельных нозологических форм врожденных мышечных дистрофий и структурных миопатий. Приведены клинические примеры наиболее распространенных врожденных мышечных дистрофий, подходы современной классификации, молекулярно-генетической диагностики, клинические и лабораторно-инструментальные особенности нервно-мышечной патологии.

Annotation. The article deals with modern ideas about hereditary myopathies, presents diagnostics of certain nosological forms of congenital muscular dystrophy and structural myopathies. Clinical examples of the most common congenital muscular dystrophy, approaches to modern classification, molecular genetic diagnostics, and clinical and laboratory- instrumental features of neuromuscular pathology are presented.

Ключевые слова: врожденные мышечные дистрофии, структурные миопатии, молекулярно-генетическая диагностика

Key words: congenital muscular dystrophy, structural myopathies, molecular genetic diagnostics

Введение