

Выводы:

1. В ходе проведенного клинико-эпидемиологического исследования получены данные об эпидемиологических характеристиках эпилепсии детей Свердловской области в возрасте с 11 до 18 лет с психическими расстройствами. Выяснено, что фокальная эпилепсия является самым частым видом эпилептического приступа среди детей данных возрастных групп.

2. Показатели распределения эпилепсии у детей по клиническим формам: симптоматическая эпилепсия составила – 23,3%, идиопатическая – 40,0%, криптогенная – 36,7%.

3. Эпилепсия диагностируется независимо от пола в среднем возрастном диапазоне 15-16 лет.

4. Также проведенное исследование позволяет сделать вывод о том, что эпилепсия является многофакторным заболеванием, течение и проявление которого в значительной мере зависит от течения беременности и родов. Среди них в развитии эпилепсии играют роль перинатальная гипоксия различного генеза, неонатальные судороги, травматическое поражение головного мозга в интранатальном периоде.

Список литературы:

1. Авакян Г.Н. Классификация эпилепсии международной противозэпилептической лиги: пересмотр и обновление 2017 года / Г.Н. Авакян, Д.В. Блинов, А.В.Лебедева, С.Г. Бурд, Г.Г. Авакян // Эпилепсия и пароксизмальные состояния. – 2017. – т.9. – №1 – С. 22

2. Броун Т. Эпилепсия. Клиническое руководство / Т. Броун, Г. Холмс. – М.: «Издательство БИНОМ», 2018. – 281 с.

3. Мурачуева Ф.А., Предикторы симптоматической эпилепсии у детей с пороками развития головного мозга / Ф.А. Марачуева, Л.Г. Гейбатова // Психиатрия. – 2018. – Т. 167. – № 12. – С. 32-35

4. Мухин К.Ю. Эпилептические синдромы. Диагностика и терапия / К. Ю. Мухин, А.С. Петрухин, М.Б. Миронов // М.: ООО «Системные решения». – 2008. – С.7

5. Шалькевич, Л. В. Возрастные аспекты коморбидных нарушений и медицинской реабилитации у детей с эпилепсией / Л. В. Шалькевич, И. В. Жевнеронек // Журнал Гродненского государственного медицинского университета. – 2019. – Т. 17, № 3. – С. 283-288

УДК 616.8-07, 616.833-009.7

**Бондаренко А.Д., Шевченко В.В., Сигитова Е.В.
ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ ХРОНИЧЕСКОЙ
ВОСПАЛИТЕЛЬНОЙ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ПОЛИНЕЙРОПАТИИ
У КОМОРБИДНЫХ БОЛЬНЫХ**

Кафедра неврологии и медицинской генетики

ГОО ВПО «Донецкий национальный медицинский университет им.
М.Горького»
Донецк, Донецкая Народная республика

Bondarenko A.D., Shevchenko V.V., Sigitova E.V.
**FEATURES OF THE DIAGNOSIS OF CHRONIC INFLAMMATORY
DEMYELINATING POLYNEUROPATHY IN COMORBID PATIENTS**

Department of Neurology and Medical Genetics
Donetsk National Medical University named after M. Gorky
Donetsk, Donetsk People's Republic

E-mail: vikaserdyuk@rambler.ru

Аннотация. Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия (ХВДП) представляет собой аутоиммунное демиелинизирующее заболевание периферической нервной системы, характеризующееся рецидивирующим или прогрессирующим течением. Распространенность ХВДП составляет 1-3 на 100 тыс. населения в год, варьируя от 1 до 7,7 на 100 тыс. населения [1]. У мужчин ХВДП возникает чаще, чем у женщин. Средний возраст дебюта заболевания колеблется от 45 до 55 лет, с возрастом распространенность заболевания увеличивается, достигая максимума (6,7 на 100 тыс. населения) в возрасте 70-79 лет [2]. Редкая встречаемость и неспецифичная клиническая картина обуславливают трудность диагностики ХВДП [5]. Для взрослой категории больных ХВДП характерными являются следующие ошибочные первичные диагнозы: дегенеративно-дистрофические изменения позвоночника; полинейропатия различного генеза (токсическая, дисметаболическая или неуточненная); артропатия, артроз; недостаточность венозного или артериального кровообращения нижних конечностей и дисциркуляторная энцефалопатия. Также усложняют диагностику ХВДП сопутствующие патологии, в особенности - заболевания суставов и позвоночника. Описан клинический случай больного с хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатией с сопутствующей пояснично-крестцовой радикулопатией и асептическим некрозом головки бедренной кости. В статье рассматриваются особенности этиологии, патогенеза, клиники и диагностики ХВДП в динамике от дебюта заболевания до развернутой неврологической симптоматики. Особое внимание уделяется дифференциальной диагностике неврологических проявлений и данных дополнительных методов исследований.

Annotation. Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy (CIDP) is an autoimmune disease of the peripheral nervous system characterized by a relapsing-remitting or progressive course. The prevalence of CIDP is 1-3 per 100,000 adults per year, ranges from 1 to 7.7 cases per 100,000 [1]. CIDP affects men more often than women. The median age of onset ranges from 45 to 55 years, and the incidence rises

with advancing age, reaching a maximum (6.7 per 100,000 adults) at the 70-79 age year-group [2]. A rare occurrence and non-specific clinical picture are the main conditions to cause the difficulties in diagnosing CIDP [5]. CIDP in adults is sometimes misdiagnosed as other, less treatable conditions among which are spine degenerative-dystrophic changes; polyneuropathy arises from different causes (toxic, dysmetabolic or unspecified); arthropathy, arthrosis; Chronic venous insufficiency of the lower extremities and chronic brain ischemia. there are other conditions of joints and spine that also may be either misleading or difficult to diagnose CIDP.

We report the case of a patient with chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy associated with lumbosacral radiculopathy and aseptic necrosis of the femoral head. The article discusses the features of the etiology, pathogenesis, clinical manifestations and diagnostic process of CIDP from the onset to the development of neurological symptoms. Special attention is paid to the differential diagnosis of neurological manifestations and diagnostic methods data.

Ключевые слова: хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия, пояснично-крестцовая радикулопатия, асептический некроз головки бедренной кости.

Key words: chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy, lumbosacral radiculopathy, aseptic necrosis of the femoral head.

Введение

ХВДП - аутоиммунное демиелинизирующее заболевание периферической нервной системы с рецидивирующим или прогрессирующим течением, более распространенное среди мужского населения, достигающее максимума заболеваемости в возрасте 70-79 лет.

Цель исследования – изучить особенности диагностики хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии у коморбидных больных, провести дифференциальную диагностику с другими неврологическими заболеваниями.

Описание клинического случая

Пациент 69 лет, самостоятельно обратился к неврологу ДОКТМО 07.10.2020 с жалобами на слабость в нижних конечностях, боль в пояснично-крестцовом отделе позвоночника с иррадиацией в ягодицы, нижнюю конечность, больше в левую, боль в левом коленном суставе. Из анамнеза заболевания: по рекомендации кардиолога с 2011 г. по 2018 г. ежедневно проходил до 7 км. В 2018 г. после привычной физической нагрузки отметил боль в левом коленном суставе. Консультирован травматологом, ревматологом, диагноз: «Левосторонний коксартроз 3-4 ст. Асептический некроз головки бедренной кости. Левосторонний гонартроз 1-2 ст.». В начале сентября выросла боль в коленных суставах и появилась слабость в ногах. 23.09.2020 выполнена МРТ пояснично-крестцового отдела позвоночника: "Остеохондроз поясничного отдела позвоночника с выпячиванием межпозвонковых дисков L2-L3, L3-L4, L4-L5, L5-S1. Спондилоартроз. Деформирующий спондилез. Дегенеративный

дискогенный стеноз позвоночного канала на уровнях L2-L3, L3-L4 - относительный, L4-L5, L5-S1- абсолютный. Гемангиома тела L4 позвонка". С 23.09 по 05.10 отмечает ухудшение состояния в виде нарастания слабости в ногах, из-за чего был вынужден передвигаться с помощью палок для скандинавской ходьбы. В связи с нарастанием слабости в нижних конечностях госпитализирован в неврологическое отделение ДОКТМО.

Неврологический статус: ЧМН – без особенностей. Сухожильные рефлексы с рук снижены, без четкой разницы. Мышечная сила в руках достаточная, в ногах снижена до 2б. Коленные живые, без четкой разницы. Ахилловы - abs. Чувствительных нарушений нет. Атрофия мышц бедер, голеней, больше справа. Выраженный нижний парапарез, больше справа. Степпаж правой стопы. Передвигается с посторонней помощью.

Из проведенных исследований показательными являются следующие результаты:

Лабораторные исследования крови: лейкоцитоз $13,7 \cdot 10^9$ / л, С-реактивный белок – 10 мг / мл, ревматоидный фактор – 35 МЕ / мл.

Методы нейровизуализации: МРТ пояснично-крестцового отдела позвоночника: Остеохондроз поясничного отдела позвоночника с выпячиванием межпозвонковых дисков L2-L3, L3-L4, L4-L5, L5-S1. Спондилоартроз. Деформирующий спондилез. Дегенеративный дискогенный стеноз позвоночного канала на уровнях L2-L3, L3-L4 - относительный, L4-L5, L5-S1- абсолютный. Гемангиома тела L4 позвонка.

МРТ грудного отдела позвоночника: правосторонний кифосколиоз на уровне Th8 позвонка, с ротацией позвонков, клиновидная деформация тел Th8, Th9 с наличием дегенеративно-дистрофических изменений. Спондилоартроз. Деформирующий спондилез. Болезнь Форестье.

Электронейромиография нижних конечностей: признаки умеренного аксонального поражения моторных волокон глубоких и поверхностных ветвей малоберцовых нервов с двух сторон. При игольчатой миографии нейронопатия больше выражена слева.

Проводился дифференциальный диагноз с боковым амиотрофическим склерозом, болезнью Шарко-Мари-Тута, облитерирующим атеросклерозом сосудов нижних конечностей.

Отсутствие потенциалов фибрилляций, фасцикуляций, положительных острых волн на ЭНМГ позволило исключить диагноз бокового амиотрофического склероза; отрицательный наследственный анамнез, отсутствие на ЭНМГ поражения сенсорных волокон исключило болезнь Шарко-Мари-Тута; локализация боли в суставе, отсутствие нейротрофических изменений, УЗДГ-признаков поражения нижних конечностей позволило исключить диагноз облитерирующего атеросклероза сосудов нижних конечностей.

Пациенту выставлен диагноз: «Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия с выраженным нижним парапарезом.

Сопутствующий диагноз: Левосторонний коксартроз 3-4ст. Асептический некроз головки бедренной кости. Левосторонний гонартроз 1-2ст. Хроническая вертеброгенная (Остеохондроз поясничного отдела позвоночника с выпячиванием межпозвонковых дисков L2-L3, L3-L4, L4-L5, L5-S1. Спондилоартроз. Деформирующий спондилез. Дегенеративный дискогенный стеноз позвоночного канала на уровнях L2-L3, L3-L4 - относительный, L4-L5, L5-S1- абсолютный. Гемангиома тела L4 позвонка) пояснично-крестцовая радикулопатия с выраженным болевым, корешковым синдромом».

Пациент получал лечение: Л-лизина эсцинат, винпоцетин, фламадекс, вит. В1, вит. В6, омепразол, мидокалм, фенибут, нейромидин, габапентин, липотиаксон, с\к магнезия, физиотерапевтическое лечение.

Состояние больного на фоне проведенного лечения улучшилось, уменьшилась боль в пояснично-крестцовом отделе позвоночника, уменьшилась слабость в ногах.

Обсуждение

Этиопатогенез заболевания до сих пор остается окончательно не изученным. Такие пусковые факторы, как предшествующая инфекция, вакцинация, стресс, переохлаждение, выявлены только у 20 % пациентов с ХВДП [3,6]. Сложность диагностики ХВДП у данного больного заключается в наличии сопутствующей патологии, которая находит отражение в полиморфизме клинической картины. Поражение суставов требует детального изучения, так как суставной синдром может манифестировать соматическую патологию. Это в значительной мере влияет на тактику ведения, прогноз пациента.

Большую роль в диагностике заболеваний периферической нервной системы играет электронейромиография [4,7]. Она показала поражение изолированных моторных волокон, что позволило дифференцировать поражение нервов нижних конечностей от хронической пояснично-крестцовой радикулопатии.

Выводы

Данный клинический случай демонстрирует сложность диагностики у больных с коморбидной патологией.

Список литературы:

1. Валикова Т.А. Клинические проявления хронической воспалительной демиелинизирующей полиневропатии / Т.А. Валикова, Н.М. Гордеева, М.А. Титова, Т.Н. Николаева, Н.В. Пугаченко, К.И. Криворучко // Бюллетень сибирской медицины. - 2008. - № 1. - С. 182-185
2. Левин О.С. Полиневропатии/ О.С. Левин - М.: Мед. информ. агентство, 2006. - 496 с.
3. Мозолевский Ю.В. Клиника и лечение острой воспалительной демиелинизирующей полирадикулоневропатии / Ю.В. Мозолевский // Журн. невропатологии и психиатрии - 1992. - №2. - С. 6-9

4. Asseldonk J.T.H Criteria for conduction block based on computer simulation studies of nerve conduction with human data obtained in the forearm segment of the median nerve / Van Asseldonk J.T.H., Van den Berg L.H., Wieneke G.H. et al. // Brain. – 2006. – № 129(9). – P. 2447-60

5. Dyck P.J.B. History, diagnosis, and management of chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy / Dyck P.J.B., Tracy J.A. // Mayo Clin Proc. – 2018. – № 93(6). – P. 777–93

6. Ponomarev V.V. Epidemiological and clinical features of chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy / V.V. Ponomarev, M.M. Sialitski, S.V. Karneyavets // ARS MEDICA, nevrologija i neirohirurgija. – 2011. – № 6(42). – P. 100-106

7. Uncini A. Nodopathies of the peripheral nerve: an emerging concept/ A. Uncini, S. Kuwabara // Neurol Neurosurg Psychiatry. – 2015. – №86(11). – P. 1186–95

УДК 575.2

Вохидова В. А., Ивлева А.В., Золотова А.И., Кривобок Д.А. Шуман Е.А
ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ КАК ФАКТОРЫ НЕСОВЕРШЕННОГО
АМЕЛОГЕНЕЗА

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

Vokhidova V.A., Ivleva A.V., Zolotova A.I., Krivobok D.A. Shuman E.A
GENETIC MUTATION AS FACTORS OF AMYLOGENESIS IMPERFECTA

Department of medical biology and genetics
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: krivobok_dene@mail.ru

Аннотация. В статье представлены общие сведения несовершенного амелогенеза его генетические мутации, особенности развития, клиническую картину.

Annotation. This article provides general information of imperfect amelogenesis, its genetic mutations, features of development, and the clinical picture.

Ключевые слова: амелогенез, мутации, эмаль, несовершенный амелогенез, врожденная патология.

Key words: amelogenesis, mutations, enamel, amelogenesis imperfecta, congenital pathology.

Введение