

Белая С.А., Куликова С.Л., Козырева И.В., Талабаев М.В., Лихачев С.А.
Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии,
Минск, Беларусь

Клиническая характеристика туберозного склероза

Введение. Туберозный склероз (ТС), или туберозный комплекс – это заболевание с характерным поражением гамартомами ЦНС, внутренних органов, костей, со специфическим поражением глаз и кожи. Тип наследования – аутосомно-доминантный со 100%-й пенетрантностью и варьирующей экс-

прессивностью. ЦНС поражается в 100% случаев. Интеллектуальное развитие в 50% случаев снижено. Присутствуют поведенческие нарушения в виде аутистически подобных расстройств, гиперактивности, нарушений сна. Симптоматическая эпилепсия встречается у 92% пациентов в виде синдрома Веста, синдрома Леннокса – Гасто, фокальной эпилепсии.

Цель исследования: изучить особенности клинических проявлений у пациентов детского возраста с ТС.

Материалы и методы. В 4-м неврологическом (детском) и 3-м нейрохирургическом (детском) отделениях РНПЦ неврологии и нейрохирургии за период с 01.2013 по 02.2015 обследовано 9 пациентов с безусловно установленным диагнозом ТС. Средний возраст составил 11,7 года, в группе преобладали девочки (6). Диагноз основывался на анализе данных клинического осмотра, офтальмологического, электроэнцефалографического обследования, результатов нейровизуализации и ультразвукового исследования внутренних органов и выставлен в соответствии с обновленными диагностическими критериями туберозного комплекса (Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference Hope Northrup MDa).

Результаты и обсуждение. Установлено, что каждый пациент имел 2 и более больших признаков из обновленных диагностических критериев ТС: в 100% случаев гипопигментные пятна в количестве больше 3 и более 5 мм в диаметре и МР- и КТ-признаки кортикальных дисплазий головного мозга в виде туберов и радиальных миграционных линий в белом веществе; ангиофибромы лица у 5 пациентов; ангиомиолипомы почек в 3 случаях, множественные гамартомы сетчатки у 2 пациентов, субэпендимальные гигантоклеточные астроцитомы в 2 наблюдениях. У 9 пациентов была диагностирована симптоматическая эпилепсия с наличием парциальных и вторично-генерализованных припадков, из них у 2 – на стадии безмедикаментозной ремиссии. Когнитивное снижение и поведенческие нарушения отмечены у 6 детей. Неврологический дефицит в виде межъядерной офтальмоплегии, координаторных нарушений выявлен у 3 пациентов, у девочки 5 лет имел место выраженный спастический тетрапарез.

Заключение. Наиболее часто встречающимися признаками ТС у пациентов детского возраста были: симптоматическая фокальная эпилепсия, гипопигментные пятна и признаки кортикальных дисплазий при нейровизуализации.

Контакты: bela.sveta@mail.ru, +375172633439
