



CNBP (количество повторов – более 372). У матери пациентки №2 на амбулаторном этапе была проведена генодиагностика миотонической дистрофии 1, 2 типа (от 24.12.2024): >373 нуклеотидов комплекса (TG)_n на первой аллеле - обнаружен патологический генотип. 3. Электромиографические данные Электромиография показала следующие результаты: Пациент 1 (МД1): Признаки миотонии были зарегистрированы, включая характерные миотонические разряды при статической ЭМГ. Пациенты 2,3 (МД2): Миотония была менее выраженной; миотонические разряды были зарегистрированы только при динамической ЭМГ.

Заключение. Данное исследование, проведенное на двух пациентах с миотонической дистрофией 1 и 2 типов, выявило значительные различия в клинических проявлениях, генетических характеристиках и электрофизиологических данных, что подчеркивает важность дифференциальной диагностики и индивидуализированного подхода к лечению. Для пациентов с МД2 характерно более доброкачественное течение, стертость клинической картины и более поздняя диагностика заболевания, а для пациентов с МД 1 характерна более ранняя и яркая клиническая картина. К 1 типу относят нозологические формы с аутосомно-доминантным типом наследования, а ко второму типу относят формы заболевания, наследующиеся аутосомно-рецессивно. Результаты данного исследования подчеркивают необходимость внимательного подхода к диагностике миотонических дистрофий. Несмотря на малый размер выборки, полученные данные могут служить основой для дальнейших исследований в этой области и могут помочь в разработке более эффективных стратегий лечения и управления пациентами с данными заболеваниями. В заключение, данное исследование подтверждает существующие различия между миотонической дистрофией 1 и 2 типов как в клинических проявлениях, так и в молекулярных механизмах. Это подчеркивает важность индивидуализированного подхода к каждому пациенту на основе его уникальных характеристик заболевания. Необходимы дальнейшие исследования для более глубокого понимания патогенеза этих заболеваний и разработки новых методов лечения.

ХРОНИЧЕСКИЙ МЕНИНГИТ, СВЯЗАННЫЙ С КРИОПИРИН-АССОЦИИРОВАННЫМ ПЕРИОДИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ

Галькевич Н.В., Калинина А.А.

*Белорусский государственный медицинский университет,
г. Минск, Беларусь*

Актуальность. Хронический менингит (ХМ) является серьезной клинической проблемой в связи со сложностью диагностики и разнообразием причин. Среди всех случаев менингита хронические формы составляют 1-5%. Причинами заболевания могут быть как различные инфекционные, так и неинфекционные факторы (опухоли, злокачественные и доброкачественные новообразования, лекарства и аутоиммунные заболевания), а также различные генетические мутации.

Цель. Представить клинический случай ХМ, связанного с криопирин-ассоциированным периодическим синдромом (CAPS).



Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинских карт стационарного пациента К., анализ литературных источников.

Результаты и их обсуждение. Пациент К. 2020 года рождения, от 2 срочных родов, весом 3400, привит в роддоме, неонатальный период протекал без осложнений. Находился на искусственном вскармливании. Впервые был госпитализирован в возрасте 11 мес по поводу ОРВИ, энтерита. В течение заболевания отмечены двусторонний отит (справа гнойный), гнойный конъюнктивит, экзантема. Через месяц после выписки госпитализирован повторно в связи с гнойным отитом, очаговой пневмонией и вторичным менингитом неуточненной этиологии. Через неделю после прекращения лечения антибиотиками (АБ) отмечалась лихорадка, головная боль, при осмотре голова увеличена в размере, большой родничок 2*2 см. С целью исключения менингита выполнена люмбальная пункция: в ликворе – цитоз 175 клеток (все нейтрофилы). По данным МРТ выявлено умеренное асимметричное расширение передних рогов боковых желудочков, минимальное расширение переднего субарахноидального пространства, 3-го желудочка. При повторных исследованиях головного мозга методами МРТ и КТ выявлены линия перелома в лобной кости (отмечались падения ребенка с дивана, мать по этому поводу ранее не обращалась), субдуральная гигрома слева, признаки менингита. Третья госпитализация для проведения контроля МРТ выявила отрицательную динамику со стороны гигром, при этом на фоне АБ-терапии отмечен рост цитоза в ликворе до 2100, нейтрофилы 96%, увеличение С-реактивного белка до 293 мг/л, в связи с чем переведен в РНПЦ неврологии и нейрохирургии для оперативного лечения – опорожнение гигром с обеих сторон, после чего продолжено лечение в УЗ ГДИКБ с положительной динамикой. В возрасте 2-х лет в динамике по данным МРТ головного мозга – минимальное диффузное утолщение твердой мозговой оболочки и минимальных субдуральных гигром над обоими большими полушариями головного мозга (изменения резидуального реактивного характера с положительной динамикой). Пятая госпитализация в возрасте 4-х лет в связи с повышением температуры тела до 37,3-37,4С, насморком, головной болью. На протяжении всех госпитализаций при повторных люмбальных пункциях отмечался умеренный цитоз при преобладании нейтрофилов, возбудитель менингита не был выявлен, несмотря на неоднократные исследования ликвора (микроскопия, посев, ПЦР). Выраженной положительной динамики в ответ на проводимую АБ-терапию, противогрибковую терапию и применение глюкокортикостероидов не получено. За все время наблюдения мать отмечала несколько эпизодов афтозного стоматита и экзантем. На 4-м году жизни ребенок, кроме повторных гнойных отитов, перенес энтеровирусную инфекцию, парвовирусную инфекцию В-19, астровирусный энтерит, отмечалось развитие дефицита массы, увеличение аденоидов, субклинический гипотиреоз. Учитывая необычное течение заболевания (периодические экзантемы, повторные гнойные отиты, паронихий, энтериты, дефицит массы), проведена иммунограмма, по результатам которой данных за иммунодефицит не обнаружено. Ребенку выполнено таргетное секвенирование генов первичного иммунодефицита: выявлено гетерозиготное носительство *NLRP3c.1070A>G(p.lys357Arg)*. Мутации данного гена ассоциированы с *cryoprin-associated periodic syndrome*. У обоих родителей подобных мутаций не выявлено.

Выводы. CAPS – это группа наследственных заболеваний, причиной которых является генетическая мутация, приводящая к гиперпродукции криопирин и, как следствие, ИЛ-1β. Проявлениями данного заболевания являются рецидивирующая лихорадка, полиморфные кожные высыпания, артралгии, а в ряде случаев – нейросенсорная тугоухость,



амилоидоз и почечная недостаточность. Самым тяжелым вариантом является хроническое поражение нервной системы, которое имеет аутовоспалительный характер. Диагноз устанавливается на основании диагностических критериев и обнаружения генетической мутации. В представленном клиническом случае диагноз CAPS установлен на основании данных необычного течения заболевания и генетического исследования. Учитывая отсутствие мутации у родителей, в данном случае проявлением заболевания у ребенка является приобретенная *de novo* мутация гена NLRP3. Специфической терапией является применение антагонистов рецепторов ИЛ-1. В настоящее время проводится подбор терапии.

ВЛИЯНИЕ СОПУТСТВУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И ПЕЧЕНИ У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ОТМЕНЫ АЛКОГОЛЯ С ДЕЛИРИЕМ НА ДЛИТЕЛЬНОСТЬ ГОСПИТАЛИЗАЦИИ

Горина Е.А., Софронов А.Г.

*СПб ГКУЗ «Городская психиатрическая больница №3 им. И.И. Скворцова-Степанова»,
Санкт-Петербург*

Актуальность. По данным ВОЗ в 2023 год в России смертность от причин, связанных с употреблением алкоголя, составила 5,6 случая на 100 000 населения. Ведущим фактором, определяющим токсическое действие алкоголя, является его патогенное влияние на фосфолипидный слой мембраны и трансмембранный транспорт ионов, что в итоге приводит к повреждению различных органов и систем организма. Эти серьезные соматические расстройства суммируются с синдромом зависимости, неизбежно развивающемся при длительном злоупотреблении алкоголем, самым тяжелым проявлением которого является синдром отмены с делирием. При всей очевидности роли соматического фактора в утяжелении течения делирия, распространенность коморбидной патологии среди пациентов с алкогольным делирием, равно как и влияние соматических факторов на его течение, изучено недостаточно.

Цель. Изучить распространенность патологии нервной системы (алкогольные энцефалопатия и полинейропатия), и патологии печени (хронический вирусный гепатит В, хронический вирусный гепатит С) у пациентов с алкогольным делирием и влияние этих расстройств на продолжительность лечения данной категории пациентов.

Методы и материалы исследования. Изучено 115 случаев синдрома отмены алкоголя с делирием (мужчины, средний возраст: $43,6 \pm 8,75$ лет). Все больные были доставлены в СПб ГКУЗ «Городская психиатрическая больница №3 им. И.И. Скворцова-Степанова» бригадами скорой медицинской помощи в период с 01.07.2023 года по 31.01.2024 год. Пациенты были обследованы и получили лечение в соответствии с требованиями действующего стандарта специализированной медицинской помощи и клинических рекомендаций при абстинентном состоянии с делирием, вызванном употреблением алкоголя в условиях отделений реанимации и неотложной наркологической помощи. Диагностика наркологических расстройств осуществлялась в соответствии с критериями МКБ-10. Неврологические и соматические расстройства диагностированы врачами-специалистами на основе требований профильных стандартов специализированной медицинской помощи.

Министерство здравоохранения РФ
Всероссийское общество неврологов
Ассоциация неврологов Санкт-Петербурга и Ленинградской области
Северо-Западный государственный медицинский университет
им. И.И. Мечникова
Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский
университет им. акад. И.П. Павлова
СПбОО «Человек и его здоровье»



XXVII ВСЕРОССИЙСКИЙ КОНГРЕСС С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ ДАВИДЕНКОВСКИЕ ЧТЕНИЯ

под редакцией
проф. Ключевой Е.Г., проф. Голдобина В.В.

МАТЕРИАЛЫ КОНГРЕССА

Санкт-Петербург
2025