

Шалькевич Л.В.,<sup>1</sup> Богданович И.П.,<sup>2</sup> Медведева Е.С.,<sup>2</sup> Филиппович М.А.<sup>3</sup>

## ДЕФИЦИТ ВИТАМИНА В12 КАК ПРИЧИНА СУДОРОГ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

<sup>1</sup> УО «Белорусский государственный медицинский университет», г. Минск, Беларусь.

<sup>2</sup> ГУ «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Беларусь,

<sup>3</sup> УЗ «Минская областная детская клиническая больница», Минск, Беларусь

*Shalkevich L.V.<sup>1</sup>, Bogdanovich I.P.<sup>2</sup>, Medvedeva E.S.<sup>2</sup>, Filippovich M.A.<sup>5</sup>*

## VITAMIN B12 DEFICIENCY AS A CAUSE OF SEIZURES IN YOUNG CHILDREN

<sup>1</sup>Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

<sup>2</sup>Republican Scientific and Practical Center «Mother and Child», Minsk, Belarus

**Резюме.** В статье представлен случай дефицита витамина В12 у ребенка с основным клиническим проявлением в виде судорожного синдрома.

**Ключевые слова:** витамин В12, дефицит, судороги, дети.

**Resume.** The article presents a case of vitamin B12 deficiency in a child with the main clinical manifestation in the form of convulsive syndrome.

**Key words:** витамин В12, дефицит, судороги, дети.

**Актуальность.** Дефицит витамина В12 в качестве этиологического фактора судорожных проявлений у детей раннего возраста является редким клиническим состоянием. Начальные проявления недостаточности этого элемента могут быть видны уже на первом году жизни, основной контингент поражения – это дети, находящиеся на грудном вскармливании в условиях недостаточного поступления витамина В12 с пищевыми продуктами или при нарушениях его всасывания и метаболизма в организме. Помимо судорог, являющихся первоначальным симптомом, дефицит витамина В12 проявляется регрессом психомоторных функций и наличием ряда неспецифических клинических признаков, таких как анорексия, гипотония и замедление роста. Ранняя диагностика и адекватное лечение позволяют купировать приступы, сохранить когнитивные функции и обеспечить относительно стабильное дальнейшее моторное развитие ребенка.

**Цель исследования:** проанализировать случай дефицита витамина В12 у ребенка с основным клиническим проявлением в виде судорожного синдрома.

**Материалы и методы.** Приводим клинический случай судорог у ребенка, обусловленных недостаточным уровнем витамина В12, а также наличием вегетативных нарушений в виде частых рвот, частого тремора рук и регресса психомоторного развития этого же происхождения.

**Результаты.** Пациент Х., девочка, поступила в стационар в возрасте 6-и месяцев с жалобами на приступы в виде замираний, сопровождавшихся срыгиванием, либо рвотой; периодическим тремором рук; потерей ранее приобретенных навыков двигательного развития. При поступлении в неврологическом статусе отмечалось снижение эмоциональной реакции, недостаточный уровень зрительного контакта, сниженный мышечный тонус при нормальных сухожильно-надкостничных рефлексах, относительно уверенное удержание головы в положении на животе со сниженной опорой на руки. Повороты со спины ограничивались установкой на бок, при этом группировка для поворотов на живот была достаточная, тем не менее ребенок оставался в положении на боку. Со слов мамы, единичные повороты до начала приступов у девочки были, но прекратились. Из анамнеза известно, что беременность и роды протекали без особенностей. Неонатальный период также не имел нарушений со стороны нервной системы. девочка развивалась в соответствии с возрастом до 4,5 месяцев, после чего родители стали отмечать

снижение интереса к окружающей обстановке, перестала улыбаться и интересоваться игрушками. Первый судорожный приступ развился в 5 месяцев в виде прекращения двигательной активности с частичным нарушением сознания. В дальнейшем приступы стали повторяться вплоть до частоты 3-4 раза в сутки, был назначен вальпроат натрия, дексаметазон и левокарнитин. Значимого влияния на приступы эта терапия влияния не оказала. Ребенок был обследован. Общий анализ мочи, кислотно-основное состояние - без отклонений от нормы. Магнитно-резонансная томография головного мозга выявила билатеральное симметричное поражение базальных ядер (бледные шары) и ножек мозга, с указанием данных больше в пользу врожденного дисметаболического генеза изменений; минимальные расширения наружных и внутренних ликворных пространств. электроэнцефалография зарегистрировала признаки снижения функционального состояния биоэлектрической активности головного мозга. Тандемная масс-спектрометрия, анализ на активность лизосомных ферментов, исследование мутаций в гене SURF1 с целью исключения митохондриальных заболеваний не показали отклонений от нормы. В то же время в анализе крови выявлена макроцитарная гиперхромная арегенераторная анемия, анизоцитоз эритроцитов за счёт макроцитов, эритроциты  $2,9 \times 10^{12}/л$ , гемоглобин 103 г/л, ретикулоциты 0,1%. В динамике отмечалось снижение гемоглобина до 96 г/л, снижение эритроцитов до  $2,69 \times 10^{12}/л$ , нарастание ретикулоцитов до 1%. Дальнейшее обследование ребенка выявило снижение уровня витамина В12 до 60 пмоль/л (норма не менее 150 пмоль/л согласно критериям ВОЗ). Целенаправленный сбор анамнеза и обследование матери позволил установить, что причиной дефицита витамина В12 у ребенка явилось недостаточное его поступление с грудным молоком из-за нарушения его метаболизма в организме матери. У матери подтверждён дефицит В12. На основании клинических данных и результатов обследования был установлен клинический диагноз: Нейрометаболическое заболевание, проявляющееся симметричным поражением подкорковых ядер, регрессом психомоторного развития, пароксизмальными гипомоторными состояниями с вегетативной реакцией. Витамин В12-дефицитная анемия средней степени тяжести. Назначено лечение: цианкобаламин 5 мкг/кг/сут внутримышечно до получения ретикулоцитарного криза (5-10 дней), затем через день до нормализации гематологических показателей, диетотерапия. На фоне приема цианкобаламина наступило улучшение показателей крови, приступы купировались, значительно улучшился психоэмоциональный фон ребенка, восстановились повороты со спины на живот, началось дальнейшее приобретение двигательных навыков. Прекратились также вегетативные проявления в виде срыгиваний и рвот. Через пол-года терапии ребенку был выполнена контрольная магнитно-резонансная томография головного мозга: видимой патологии головного мозга, лицевого черепа не выявлено. Признаки аденоидных разрастаний. Проведена постепенная отмена вальпроата. Судороги не возобновлялись. Из неврологических проявлений была диагностирована задержка темпов речевого развития. Заключительный диагноз: Дисметаболический синдром (В12-дефицитное состояние) в стадии компенсации, судорожный синдром (клинико-медикаментозная ремиссия), задержка темпов речевого развития.

**Заключение.** Таким образом, вероятность развития нетипичного и редкого проявления дефицита витамина В12 должна быть рассмотрена во всех случаях судорожных состояний у детей при наличии регресса психоневрологической симптоматики, отсутствии выявленных причин судорог, резистентности проводимой противосудорожной терапии и, что особенно важно – развития идиопатической анемии в общем анализе крови. Прицельное исследование ребенка в направлении возможного дефицита витамина В12 позволило установить правильный диагноз и назначить своевременную таргетную терапию, которая позволила восстановить нарушенные функции и купировать судорожный синдром.