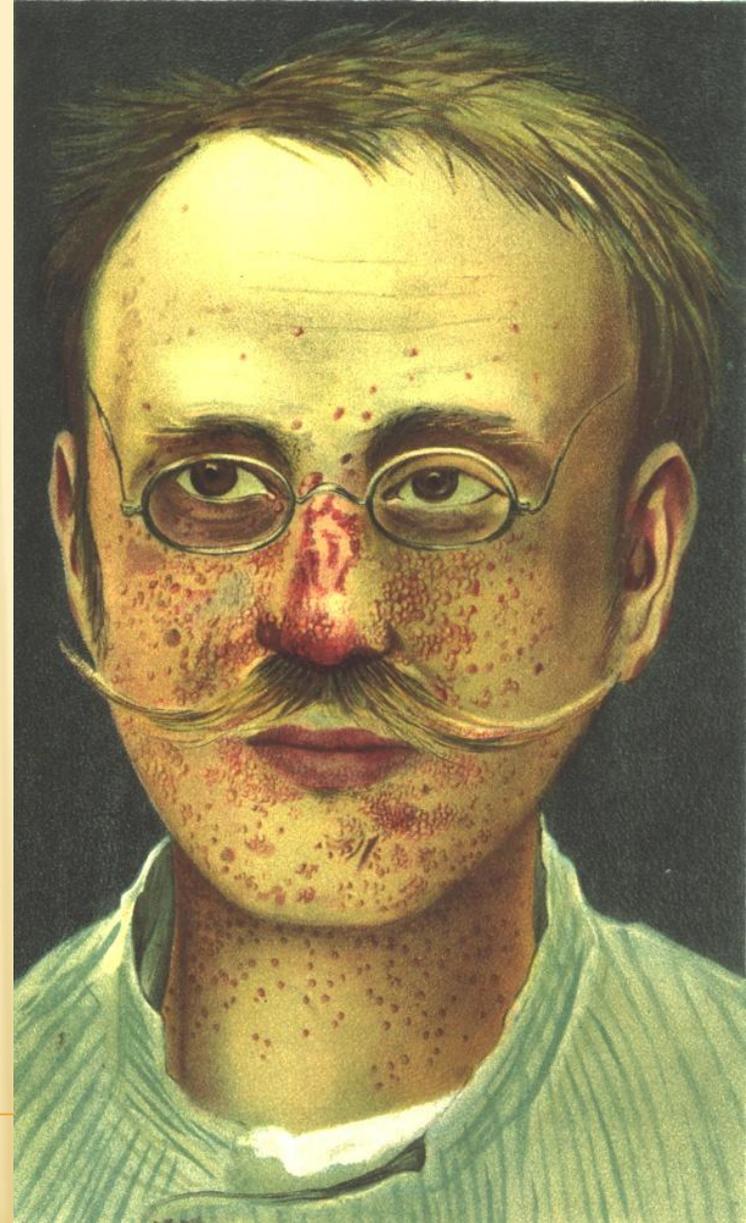


ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ.



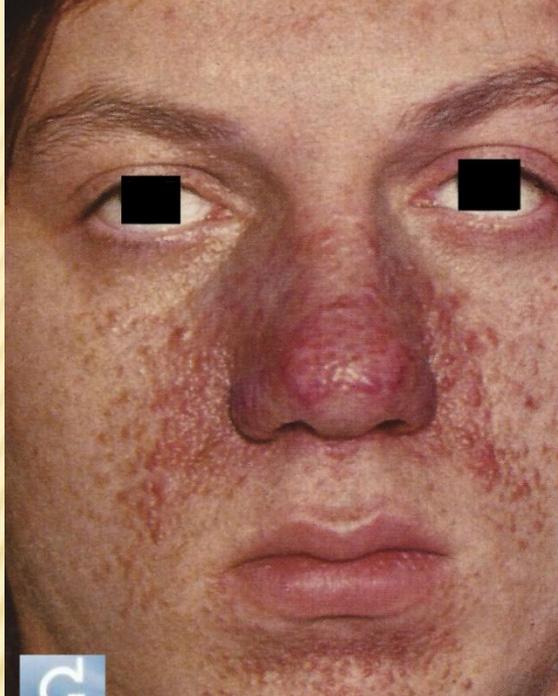
Подготовила: врач-интерн Антюшина Е. А.
Куратор: к.м.н., доцент Ж. М. Цоцонава

ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ (БОЛЕЗНЬ БУРНЕВИЛЛЯ-ПРИНГЛА)

- наследственное заболевание из группы факоматозов, характеризующееся системным поражением нервной системы, кожи, внутренних органов, органов зрения, костной и эндокринной системы и связанное с нарушением пролиферации, миграции и дифференциации клеток нейроглии.

- **Несомненный диагноз:** 1 первичный признак, 2 вторичных или 1 первичный сочетании с 2 третичными признаками.
- **Вероятный диагноз:** сочетание 1 вторичного и 1 третичного признаков, или третичных признаков.
- **Предположительный диагноз:** 1 вторичный признак или 2 третичных.

Первичные симптомы	Вторичные симптомы	Третичные симптомы
<p>Ашиофибромы лица</p> <p>Множественные околоногтевые фибромы</p> <p>Кортикальные туберсы (+ гистология)</p> <p>Субэпендимальные узлы или гигантоклеточная астроцитома (+ гистология)</p> <p>Множественные субэпендимальные кальцинаты, проминирующие в желудочки мозга (+ нейровизуализация)</p> <p>Множественные астроцитомы почек</p>	<p>Первая степень родства</p> <p>Рабдомиома сердца (+ гистология или УЗИ)</p> <p>Гамартомы или депигментированные пятна сетчатки</p> <p>Церебральные туберсы (+ нейровизуализация)</p> <p>Некальцинированные субэпендимальные узлы (+ нейровизуализация)</p> <p>Участки шагреновой кожи</p> <p>Лимфангиомиоматоз легких (+ гистология)</p> <p>Ангиомиолипома почек (+ гистология или УЗИ)</p> <p>Поликистоз почек (+ гистология)</p>	<p>Гипопигментированные пятна</p> <p>Повреждения кожи типа «конфетти»</p> <p>Поликистоз почек (+ УЗИ)</p> <p>Диффузное повреждение эмали зубов</p> <p>Гамартоматозные полипы прямой кишки (+ гистология)</p> <p>Кисты костей (+ рентген)</p> <p>Лимфангиомиоматоз легких (+ рентген)</p> <p>Церебральные гетеротопии, или «миграционные тракты» в белом веществе (+ нейровизуализация)</p> <p>Фибромы десен</p> <p>Гамартомы других органов (+ гистология)</p> <p>Инфантильные спазмы</p>



Аденома сальных желез



**Диффузные поражения
эмали зубов**



Гипопигментированные пятна



**Фиброзные
бляшки**



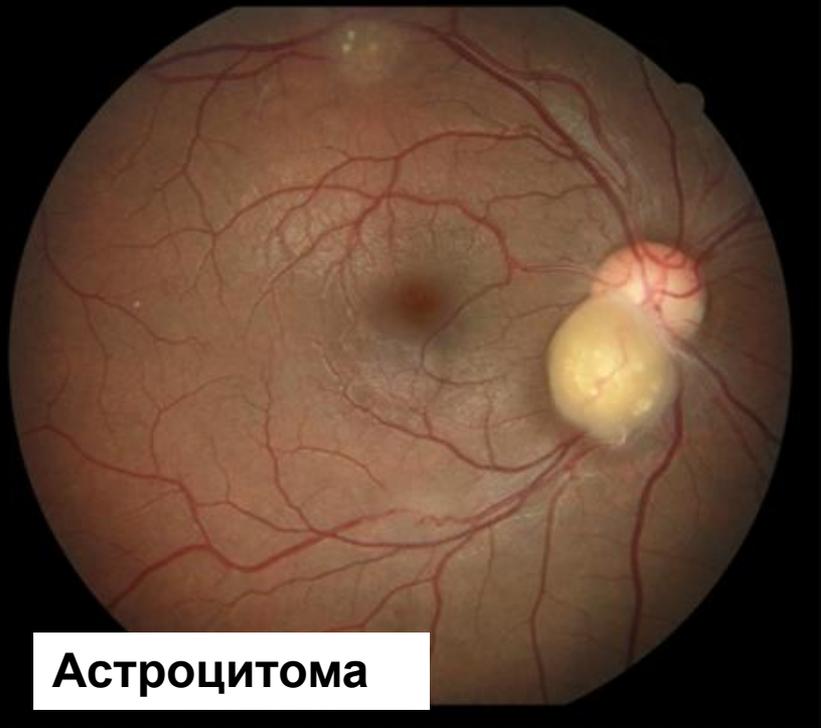
Гиперваскуляризированное объемное образование поджелудочной железы (пунктир)



Околоногтевая фиброма

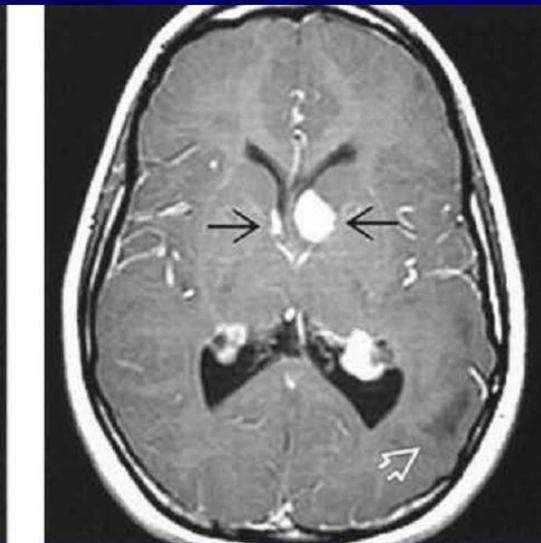


Гиперпигментированные пятна



Астроцитомы

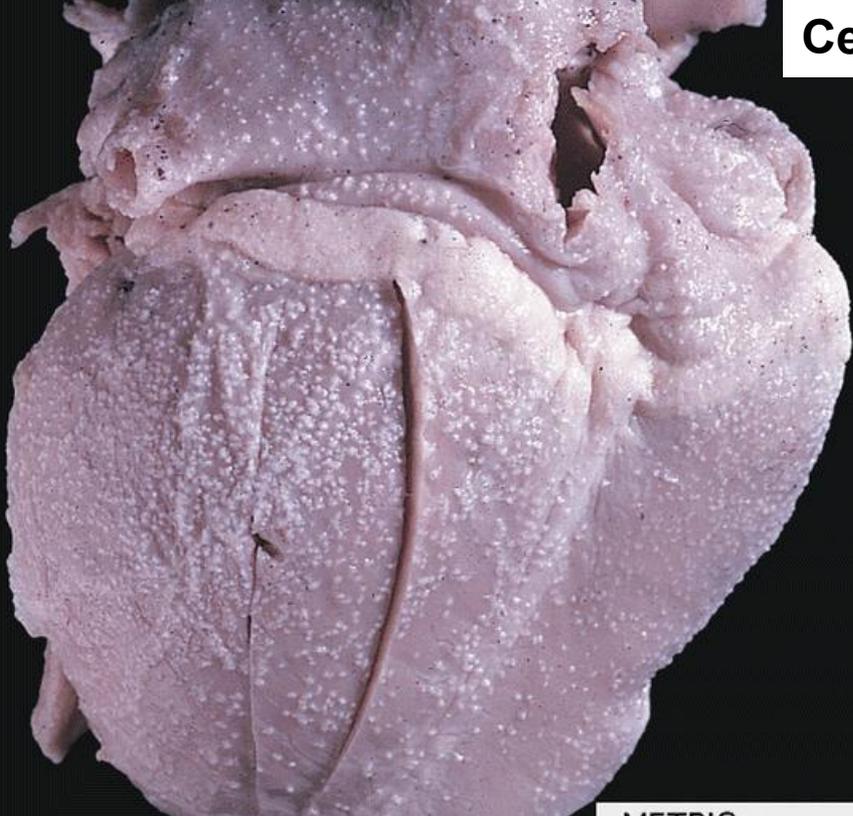
лимфангиомиоматоз легких



Поликистоз почек



Сердце



Im: 16/30
Se: 2

A

ANONIM
03

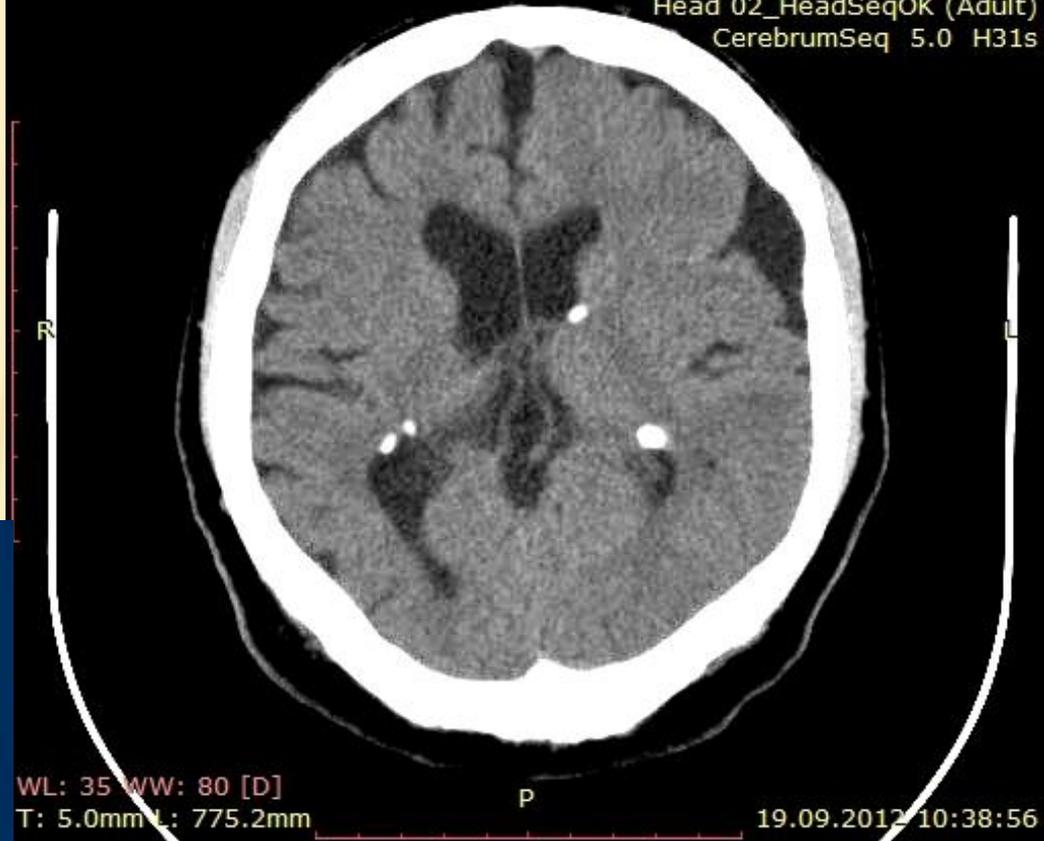
30.07.1986 M

"ACC MEDICAL" HOSPITAL N10

1

Head 02_HeadSeqOK (Adult)

CerebrumSeq 5.0 H31s

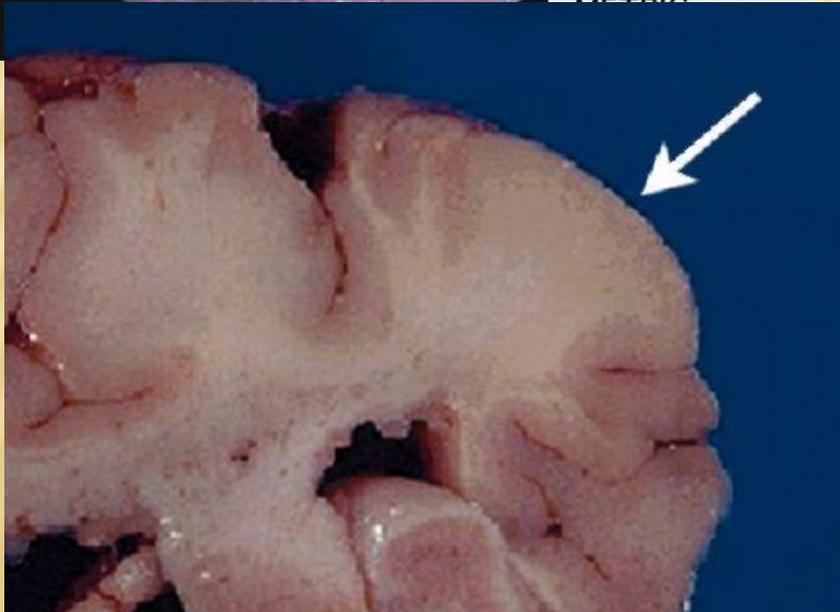


WL: 35 WW: 80 [D]

T: 5.0mm L: 775.2mm

P

19.09.2012 10:38:56



**Туберс
ГОЛОВНОГО МОЗГА**

В мозге находят три разновидности повреждений: кортикальные туберсы, субэпендимальные узлы и нарушение миелинизации. Туберсы могут располагаться в извилинах любой доли мозговых полушарий, реже в мозжечке, стволе или спинном мозге. Субэпендимальные узлы располагаются в стенках желудочков. Фактически они являются доброкачественными новообразованиями, производными стенок боковых желудочков или передней части III желудочка; гистологически - гигантоклеточными астроцитомами. Субэпендимальные гигантоклеточные опухоли появляются у детей 5-10 лет. Особенности являются их тенденция к медленному росту, расположение в области отверстия Монро и большие размеры.. Опухоль часто содержит кровеносные сосуды, чем объясняется возможность кровоизлияний, частично накапливает соли кальция. Располагаясь в области отверстия Монро, опухоль может вызывать окклюзионную гидроцефалию.

СИНДРОМ ВЕСТА

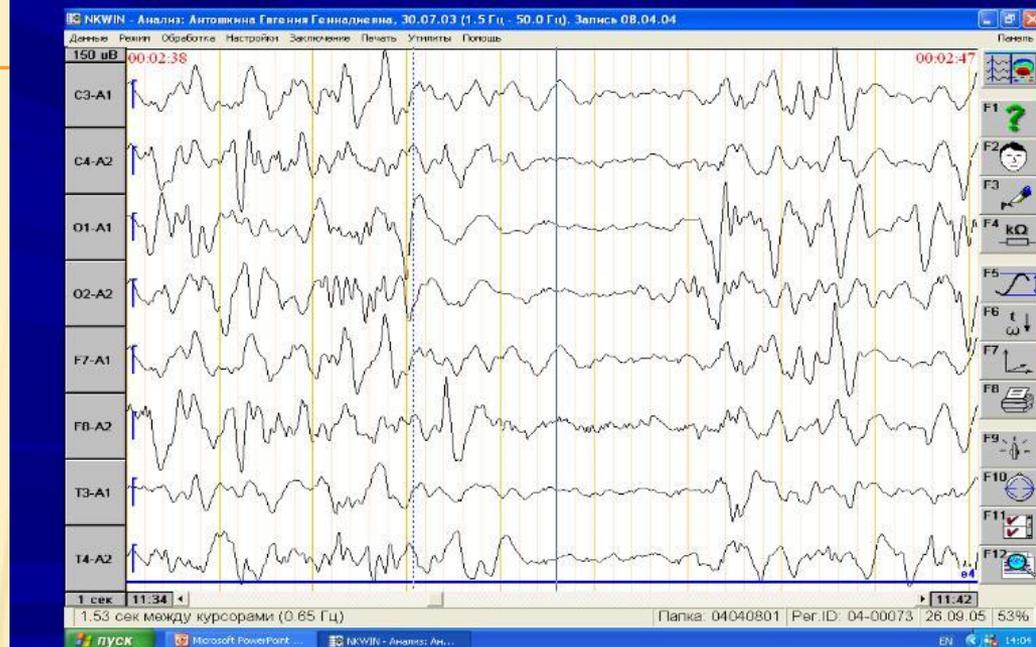
-возрастзависимый эпилептический синдром, относящийся к группе младенческих эпилептических энцефалопатий (невоспалительных заболеваний головного мозга). Дебют заболевания – на 1-м году жизни с пиком в 3–7 месяцев (77% больных).

Под эпилепсией подразумевают хроническое прогрессирующее заболевание, проявляющееся пароксизмальными (приступообразными) расстройствами сознания, приступами судорог, застывания, вегетативными пароксизмами (изменениями дыхания, пульса, тонуса сосудов и т. д.), а также нарастающими изменениями в эмоционально-психической сфере, регистрируемыми в межприступном периоде.

ТРИАДА СИМПТОМОВ

- приступы по типу «инфантильных спазмов»;
- задержка развития;
- гипсаритмия на ЭЭГ.

ЭЭГ больной с синдромом Веста (модифицированная гипсаритмия по типу «угнетение-вспышка» до лечения)



МИОКЛОНИЧЕСКИЕ СУДОРОГИ

– кратковременные, серийные, мелкие, часто симметричные подергивания мышц конечностей, туловища, лица. Они постепенно могут переходить в тонические, т. е. в продолжительные мышечные сокращения. Чаще спазмы отмечаются сразу после пробуждения и в период засыпания. Приступы могут вызываться тактильными воздействиями или внезапными громкими звуками.

ВИДЫ МИОКЛОНИЧЕСКИХ СУДОРОГ

- **Кивательные или сгибательные** (иначе – салаамовы судороги), при которых задействованы мышцы верхних конечностей и шеи. Проявляются в виде качания головой взад-вперед, сгибанием рук (поза восточного приветствия). Может быть распространённый вариант со сгибанием всего туловища.
- **Разгибательные** – внезапное разгибание конечностей, напоминающее рефлекс Моро. Ребенок разводит руки в стороны, разжимает кулачки.
- **Судороги затылка** – серии разгибательных движений шеи с запрокидыванием головы (средняя продолжительность серий – 10 секунд с перерывом между ними в несколько секунд).

Смешанные сгибательно-разгибательные спазмы, возможно ограничение процесса короткими вертикальными подергиваниями глазных яблок или их движениями по типу нистагма –

- в 40% случаев приступы асимметричные;
- могут носить серийный или, редко, одиночный характер, частота до 10 и более серий в день, в серию 10-40 приступов;
- длительность единичного приступа до 2 с. Перед приступом – испуг, вскрик. После приступа – вялость, сон;
- одним из вариантов приступа является внезапная остановка поведенческой активности, «замирание», которое не сопровождается спазмами. Возможно проявление сопутствующей приступу вегетативной симптоматики, среди которой нарушения дыхания – это наиболее часто встречающийся феномен, в отличие от изменений частоты сердечных сокращений.

Вскоре после возникновения судорог, а иногда и до них, появляются признаки задержки психомоторного развития. Кроме того, в начальном периоде заболевания задержка может быть выражена незначительно, что затрудняет ее диагностику. Часто отмечаются аксиальная (осевая) гипотония и «утрата» хватательного рефлекса. Отсутствие фиксации взора и следящих движений глаз является плохим прогностическим критерием.



На ЭЭГ

характерным проявлением синдрома Веста

является

гипсаритмия —

диффузная

нерегулярная

высокоамплитудная

активность с

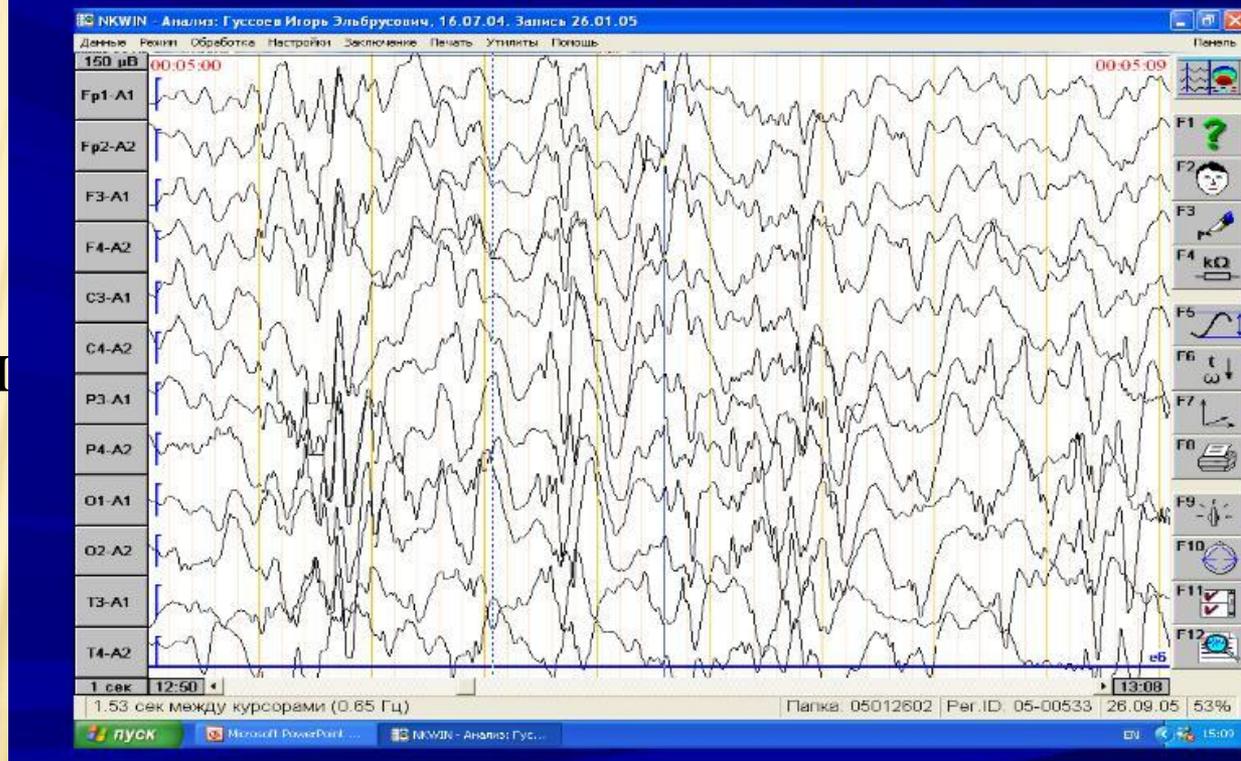
нарушением

синхронизации и

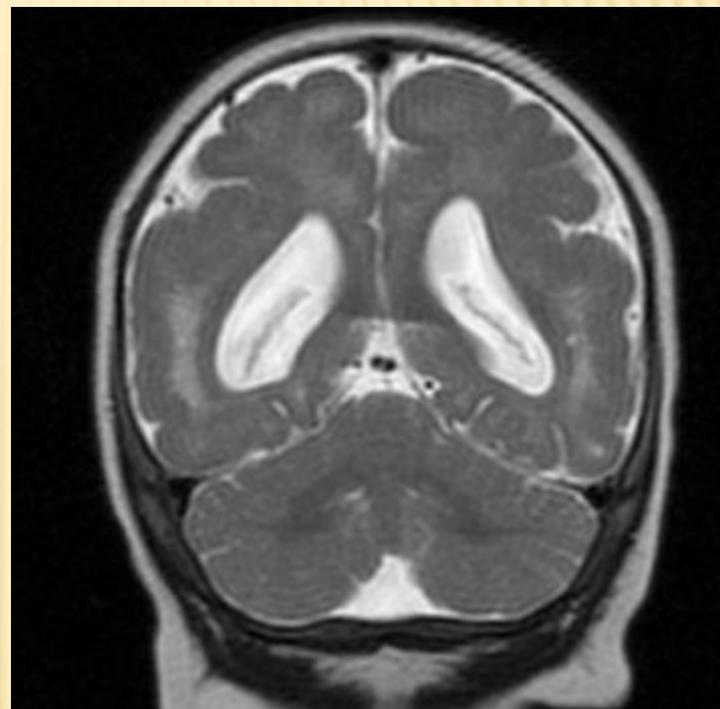
спайковым

компонентом.

ЭЭГ больного Г.Э. 5 мес. Д-з: Синдром Веста (на ЭЭГ модифицированный вариант гипсаритмии с региональным акцентом до лечения)



При проведении нейровизуализации (при помощи КТ, МРТ, ПЭТ и т. п.) возможно выявление признаков органических поражений головного мозга: пороки развития, диффузная атрофия структур, последствия перинатальной энцефалопатии, туберозный склероз и другие изменения.



**Аксиальный срез (Т2 режим):
диффузная полимикрогирия,
вентрикуломегалия,
гипоплазия мозолистого тела.**

К симптоматической фокальной эпилепсии относят лобную, височную, затылочную и теменную.

- При поражении лобной доли регистрируются проблемы с речью, координацией когнитивных, эмоциональных и волевых процессов; появляется нарушение индивидуальности пациента.
- Височная доля отвечает за понимание речи и обработку слуховой информации, сложную память и эмоциональную сбалансированность; при её поражении будут нарушены именно эти функции.
- Теменная доля регулирует ощущение положения тела в пространстве и движения, поэтому возникновение судорог и парезов связывают с локализацией очага в этой зоне.
- При наличии эпилептоидного фокуса в затылочной доле будут проблемы с переработкой зрительной информации (галлюцинации, парейдолии) и координацией движений.

ПОРАЖЕНИЕ ЛОБНОЙ ДОЛИ

Приступ случается на фоне ясного сознания. Судорожные подергивания начинаются на ограниченном участке мышц лица или руки, а затем распространяются на мышцы конечностей с той же стороны. Судороги начинаются с короткой тонической фазы, затем приобретают характер клонических. Возможен хейрооральный тип приступа: подергивания начинаются с одного уголка рта, затем переходят на пальцы рук с той же стороны. Он может начинаться в мышцах живота, в области плеча или бедра; приступ может превратиться в генерализованный и проходить на фоне потере сознания.

Может возникать «эпилепсия во сне» - очаговая активность выражена преимущественно ночью и не переходит на «соседние» участки коры головного мозга. Она может проявляться в виде приступов лунатизма, парасомний и энуреза.

ПОРАЖЕНИЕ ВИСОЧНОЙ ДОЛИ

Для этих приступов характерны яркие ауры: сложно поддающиеся описанию боли в животе, нарушения зрения (парейдолии, галлюцинации) и обоняния, искаженной восприятие окружающей реальности (времени, пространства, «себя в пространстве»). Приступы преимущественно проходят при сохраненном сознании и зависят от точного расположения очага. Если он находится более медиально, то это сложные парциальные приступы с частичным выключением сознания: замирание, резкая остановка двигательной активности больного с появлением двигательных автоматизмов. Для нее также патогномонично нарушение психических функций: дереализация, деперсонализация, отсутствие у пациента уверенности, что происходящее реально. При латеральной височной эпилепсии будут отмечаться слуховые и зрительные галлюцинации устрашающего и тревожащего характера, приступы несистемного головокружения или «височные синкопы» (медленное выключение сознания, падение без судорог).

СИНДРОМ ЛЕННОКСА-ГАСТО

эпилептическая энцефалопатия
детского возраста,
характеризующаяся полиморфизмом
приступов, когнитивными
нарушениями, специфическими
изменениями ЭЭГ и резистентностью
к терапии. Частота синдром
Леннокса-Гасто составляет около 5%
среди всех форм эпилепсии у детей и
подростков; болеют чаще
мальчики. Заболевание дебютирует
преимущественно в возрасте 2—8 лет
(чаще 4—6 лет).



ТРИАДА ПРИСТУПОВ

- Пароксизмы падений (атонически- и миоклонически астатические);
- Тонические приступы;
- Атипичные абсансы.

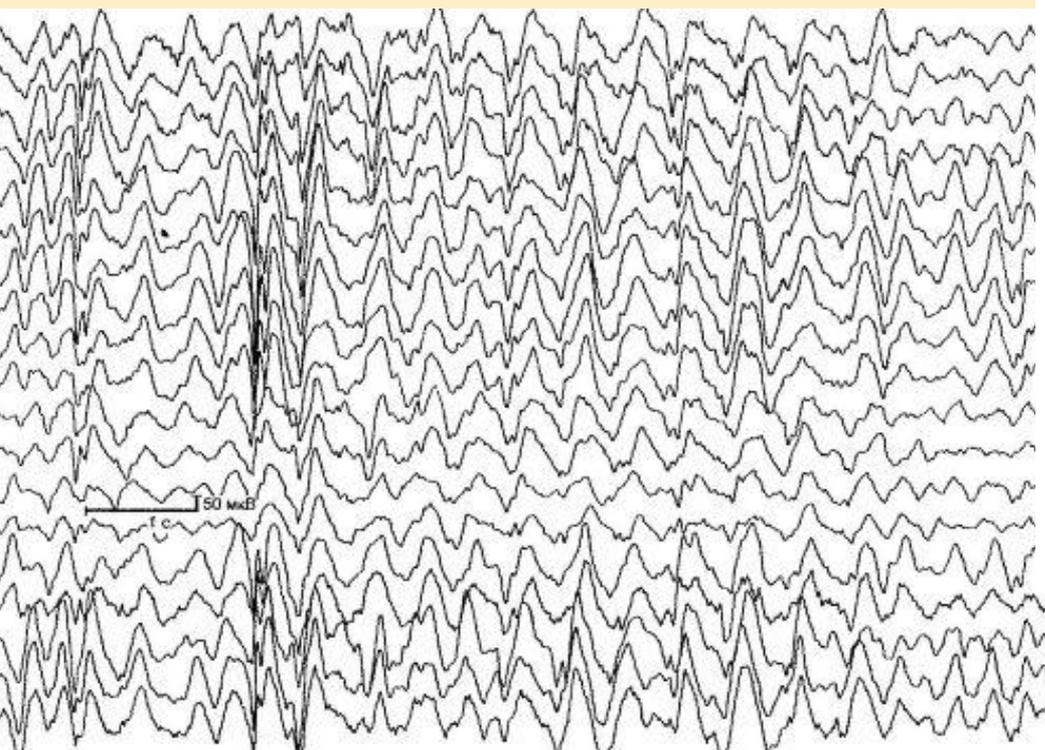
Наиболее типичны приступы внезапных падений, обусловленные тоническими, миоклоническими или атоническими (негативный миоклонус) пароксизмами. Сознание может быть сохранено или выключается кратковременно. После падения не наблюдается судорог, и ребенок сразу же встает. Частые приступы падений приводят к тяжелой травматизации и инвалидизации больных.

Тонические приступы бывают аксиальными, проксимальными или тотальными; симметричными либо четко латерализованными. Приступы включают в себя внезапное сгибание шеи и туловища, подъем рук в состоянии полуфлексии или разгибания, разгибание ног, сокращение лицевой мускулатуры, вращательные движения глазных яблок, апноэ, гиперемию лица. Они могут возникать как в дневное время, так и, особенно часто, ночью.

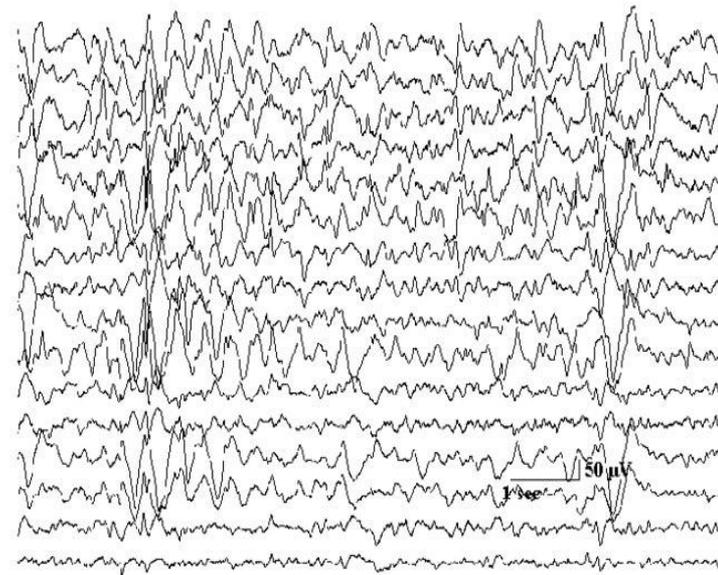
АТИПИЧНЫЕ АБСАНСЫ

Проявления их многообразны. Нарушение сознания бывает неполным. Может сохраняться некоторая степень двигательной и речевой активности. Наблюдается гипомимия, слюнотечение; миоклонии век, рта; атонические феномены (голова падает на грудь, рот приоткрыт). Атипичные абсансы обычно сопровождаются понижением мышечного тонуса, что вызывает как бы «обмякание» тела, начиная с мышц лица и шеи.

В неврологическом статусе отмечаются проявления пирамидной недостаточности, координаторные нарушения. Характерно снижение интеллекта, не достигающее, однако, тяжелой степени. Интеллектуальный дефицит констатируется с раннего возраста, предшествуя заболеванию (симптоматические формы) или развивается сразу после появления приступов (криптогенные формы).



FP1-F7
 F7-T3
 T3-T5
 T5-O1
 FP1-F3
 F3-C3
 C3-P3
 P3-O1
 FP2-F4
 F4-C4
 C4-P4
 P4-O2
 FP2-F8
 F8-T4
 T4-T6
 T6-O2



При ЭЭГ исследовании в большом проценте случаев выявляется нерегулярная диффузная, часто с амплитудной асимметрией, медленная пик-волновая активность с частотой 1.5—2.5 Гц в период бодрствования и быстрые ритмические разряды с частотой около 10 Гц — во время сна.

При нейровизуализации могут иметь место различные структурные нарушения в коре головного мозга, включая пороки развития: гипоплазия мозолистого тела, гемимегалэнцефалия, кортикальные дисплазии и пр.

Если синдром Леннокса-Гасто развивается при трансформации из синдрома Веста, то возможно 2 варианта:

1. Инфантильные спазмы трансформируются в тонические приступы при отсутствии латентного периода и плавно переходят в СЛГ.
2. Инфантильные спазмы исчезают; психомоторное развитие ребенка несколько улучшается; картина ЭЭГ постепенно нормализуется. Затем наступает латентный период, который варьирует по продолжительности у разных больных; появляются приступы внезапных падений, атипичные абсансы и нарастает диффузная медленная пик-волновая активность на ЭЭГ.

ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ВЕСТА

- **Монотерапия высокими дозами вальпроатов.**
- **Ранняя политерапия с подбором эффективной комбинации.**

ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ВЕСТА

При отсутствии эффекта, на максимальных дозировках монотерапии, необходимо вводить второй препарат противоэпилептического ряда или АКТГ (синактен депо). При наличии вигабатрина возможно применение в монотерапии с последующим замещением на иные комбинации.

Обследование необходимо проводить: каждые десять дней лечения до достижения купирования гипсаритмии и не менее одного раза в три недели первые полгода ремиссии.

ЛЕЧЕНИЕ

- Хирургическое лечение
- Вагус-стимуляция

БЛАГОДАРИМ ЗА ВНИМАНИЕ!!!

