

чения больных [1]. Раннее выявление характерных «венозных жалоб» приведет к оптимизации лечения ХИМ и улучшению качества жизни пациентов.

Цель исследования: изучить клинику — неврологические особенности нарушений церебрального венозного кровообращения у больных с хронической ишемией головного мозга.

Материал и методы: клинику — неврологическое обследование проводилось на базе кафедры неврологии, детской неврологии ТашПМИ путем амбулаторного приема пациентов, обоего пола, в возрасте от 45 до 65 лет, с ХИМ с симптомами нарушения церебрального венозного кровотока.

Результаты: обследовано 50 пациентов с жалобами на тупые головные боли диффузного характера, более выраженные в утренние часы. Выявлено, что головная боль усиливалась после длительного пребывания в горизонтальном положении, при наклоне головы, при кашле, натуживании. Усиление головной боли при изменениях температуры окружающей среды отмечали 35 (70%) пациентов, например, при переходе из холодного помещения в теплое, при пребывании в жарком помещении. Головная боль описывалась пациентами как «распирающая», «давящая на глаза», сопровождалась чувством «тяжести», «неясности в голове». У 12 (24%) больных головные боли сопровождались умеренно выраженным «шумом в голове», у 30 (60%) было ощущение «заложенности ушей». Ухудшение зрения в виде «неясности зрения», «мушек» перед глазами отмечено у 36 (72%) больных. 40 (80%) больных отмечали затруднение концентрации внимания, рассеянность. Практически все больные жаловались на нарушения сна (поверхностный сон, головные боли при пробуждении, снижение уровня дневного бодрствования). На боли в шейном отделе позвоночника жаловались 43 (86%) пациента. В неврологическом статусе выявлены отдельные, слабо выраженные очаговые симптомы: у 42 (84%) асимметрия носогубных складок, легкий нистагм — 7 (14%), неустойчивость в позе Ромберга — у 45 (90%), небольшое пошатывание при ходьбе — 12 (24%), пирамидный синдром — у 9 (18%).

Выводы: нарушения венозного кровообращения в головном мозге может привести к развитию венозной энцефалопатии, для которой характерны «венозные жалобы», и в неврологическом статусе картина рассеянного мелкоочагового поражения головного мозга.

Литература

1. Афанасьева Н.Л., Мордовин В.Ф. Диагностика нарушений венозного кровообращения головного мозга у пациентов с гипертонической болезнью // Медицинская визуализация. 2007. № 6. С. 27–31.
2. Путилина М.В., Ермошкина Н.Ю. Венозная энцефалопатия. Возможности диагностики и терапии // Журнал неврологии и психиатрии. № 9. 2013. С. 89–93.
3. Федин А.И. Избранные лекции по амбулаторной неврологии. М., 2013. С. 53–74.

КОМОРБИДНОСТЬ МИАСТЕНИИ И ДРУГИХ АУТОИММУННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Волкова М.С.

Научный руководитель: д. м. н., доцент Голдобин В.В.
Кафедра неврологии имени академика С.Н. Давиденкова
СЗГМУ им. И.И. Мечникова

Актуальность исследования: миастения является аутоиммунным заболеванием, вызванным действием специфических антител к постсинаптической мембране нервно-мышечного соединения. Аутоиммунный дисбаланс при миастении обуславливает наличие неспецифических аутоантител, являющихся причиной развития вторичных аутоиммунных заболеваний [1].

Цель исследования: анализ коморбидности миастении и других аутоиммунных заболеваний для улучшения диагностики и лечения указанной группы пациентов.

Материалы и методы: были обследованы 121 пациент с миастенией в возрасте $35,2 \pm 8,9$ года (от 16 до 85 лет). Анализ анамнестических данных и лабораторно-инструментальных методов обследования пациентов позволил выявить ряд сопутствующих аутоиммунных заболеваний.

Результаты: клинически подтвержденные аутоиммунные заболевания выявлялись у 33,9% обследованных (n=41). Доля пациентов с аутоиммунным тиреоидитом составила 12,39%, с атрофическим аутоиммунным гастритом — 5,80%, с красным плоским лишаем — 3,34%, с экземой — 3,34%, с псориазом — 2,48%, саркоидозом, рассеянным склерозом, с атопическим дерматитом — по 0,82%, с системной красной волчанкой — 1,65%. По данным отечественных и зарубежных авторов в мире доля больных аутоиммунным тиреоидитом составляет 4%, с атрофическим аутоиммунным гастритом — 1%, с красным плоским лишаем — 0,01%, с экземой — 1,8%, с псориазом — 3%, саркоидозом — 0,06%, рассеянным склерозом — 3%, с атопическим дерматитом — 2%, с системной красной волчанкой — 0,25%. [2,3] При сравнении наблюдались достоверные различия частоты встречаемости аутоиммунного тиреоидита, атрофического аутоиммунного гастрита, саркоидоза и системной красной волчанки ($p < 0,05$), значимого различия выявляемости других аутоиммунных заболеваний не отмечалось.

Выводы: у пациентов с миастенией сопутствующие аутоиммунные заболевания наблюдаются в 33,9% наблюдений. При анализе различия встречаемости заболевания в мире и в контрольной группе достоверно чаще выявлялись аутоиммунный тиреоидит, атрофический аутоиммунный гастрит, саркоидоз и системная красная волчанка.

Литература

1. Хатхе Ю.А. [и др.]. Эпидемиологические особенности миастении. Кубанский научный медицинский вестник 2018–25 (1). С. 195–198.
2. Vaipopoulos G. [et al.]. The association of systemic lupus erythematosus and myasthenia gravis. Clinical reports 1994. С. 741–745.
3. Nikolina Tanovska [et al.]. Myasthenia Gravis and Associated Diseases. Open Access Macedonian Journal of Medical Sciences. 2018 Mar 15; 6(3):-C-472–478.

ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННЫЕ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ

Григорчук В.А., Севрук Е.А., Ведерников А.С., Севрук А.А.

Научные руководители: Гузева О.В., Гузева В.В., Охрим И.В.

Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность исследования: эпилепсия — распространенная неврологическая патология детского возраста. В 6 из 10 случаев этиологическим фактором выступает генетическая детерминированность [1]. В большинстве случаев гены, подвергшиеся мутации, неизвестны или имеются трудности в их идентификации. Также мутация может возникать de novo [2].

Цель исследования: определение генетической мутации у детей с различными формами эпилепсии.

Материалы и методы: в исследование включено 24 (100%) пациента, возраст детей от 10 месяцев до 12 лет. Из числа этих больных мальчиков — 10 (41,6%), девочек — 14 (58,4%). Всем детям проведены неврологический осмотр, ЭЭГ, ВЭМ, МРТ обследование и секвенирование.

Результаты: дебют приступов у пациентов варьировал от 2 месяцев до 3 лет. Наиболее часто в данной группе встречались генерализованные тонико-клонические приступы — у 10 (41,7%) детей, у 4 (16,7%) — инфантильные спазмы, у 4 (16,7%) — тонические приступы, у 3 (12,5%) — атипичные абсансы, у 2 (8,3%) — миоклонические приступы, у 1 (4,2%) ребенка — типичные абсансы. В 8 (33,3%) случаях зарегистрированы эпилептические статусы в анамнезе. В 13 (54,2%) из 24 случаев выявлена эпилептиформная активность на рутинной ЭЭГ, в 9 (37,5%) случаях при проведении видео-ЭЭГ мониторинга. По результатам МРТ в 13 (54,2%) случаях обнаружены структурные изменения головного мозга. По результатам генетического исследования в 23 (95,8%) из 24 случаев выявлена генетическая мутация: у 5 детей (20,8%) она локализована в гене SCN1a, у 4 (16,7%) — TSC2, у 3 (12,5%) — KCNT-1, у 2 (8,3%) — MECP2, у 2 (8,3%) мутация в митохондриальной ДНК, также встречались мутации, локализованные в генах G-6PC, DARS, SLC2A1, KIAA, BRAF, CPA6, MEF2C.