

**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%) — KCNT1, 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.

**Выводы:** у 23 из 24 обследованных детей (95,8%) выявлены генетические мутации, predisposing к развитию эпилепсии. Обнаружение мутаций, вызывающих развитие эпилепсии, позволяет отказаться от проведения дальнейших дорогостоящих диагностических процедур, наиболее точно прогнозировать течение заболевания и оптимизировать терапию.

#### Литература

1. Диагностика идиопатических форм эпилепсии у детей на основании алгоритма молекулярно-генетического исследования. Т.В. Кожанова, С.С. Жилина, С.О. Айвазян, Т.В. Ананьева, А.А. Абрамов, М.С. Беленикин, Т.И. Мещерякова, Г.Р. Мутовин, Н.Н. Заваденко.
2. Генетика эпилепсии: зачем и как обследовать детей с эпилепсией. Е.Д. Белоусова.
3. Меморандум Международной Противоэпилептической Лиги (ILAE): изменения классификации и терминологии эпилепсий.

## ЗНАЧЕНИЕ ЖЕЛЕЗОДЕФИЦИТНОЙ АНЕМИИ В РАЗВИТИИ АФФЕКТИВНО-РЕСПИРАТОРНЫХ ПРИСТУПОВ

*Суф Эль-Жил Л.Р.*

Научные руководители: д.м.н., профессор Гузева О.В., к.м.н., доцент Охрим И.В., к.м.н., доцент, Понятишин А.Е.

Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

**Актуальность исследования:** аффективно-респираторные приступы (АРП) — пароксизмальное, неэпилептическое состояние у детей раннего возраста.[1] В зарубежной литературе отмечено, что при АРП около 50% случаев обнаруживаются признаки железодефицитной анемии (ЖДА), при этом уровень концентрации железа связан с тяжестью пароксизмов [2, 3].

**Цель исследования:** определить роль ЖДА у детей в развитии АРП. Выявить различия течения АРП при ЖДА и без неё. Определить эффективность использования железосодержащих препаратов при лечении пароксизмов.

**Материалы и методы:** на базе СПб ДГП 29 для оценки частоты встречаемости у детей с АРП ЖДА, течения приступов и их лечения составлена анкета для анонимного опроса 19 матерей, чьи дети страдают АРП. Оценён соматический и неврологический статус, исследование крови, ЭЭГ, НСГ. Проведён анализ полученных результатов.

**Результаты:** выявлено, что у 57,9% пациентов (11 детей) имелась ЖДА, из них у 8 детей приступы протекали с потерей сознания (73%), у 7 пациентов приступы отмечались более одного раза в день (64%). На фоне лечения препаратами железа у 75% пациентов, имеющих ЖДА, приступы прекратились, у 25% отмечалось значительное их урежение. При этом, у детей, не принимавших препараты, пароксизмы отмечались длительное время. У пациентов без ЖДА при использовании только седативной терапии быстрое прекращение приступов произошло только у 40%.

**Выводы:** 1. У 2/3 пациентов, страдающих аффективно-респираторными припадками, обнаруживается ЖДА. Это опровергает мнение о том, что АРП являются исключительно неврологическим расстройством. 2. Всех детей с АРП необходимо обследовать на наличие железодефицитной анемии. 3. При ЖДА аффективно-респираторные приступы протекают тяжелее, чаще с потерей сознания. 4. Препараты железа эффективны при лечении пароксизмов при ЖДА, из этого следует, что они необходимы при лечении АРП.

#### Литература

1. Гузева В.И., Коростовцев Д.Д., Фомина М.Ю. и соавт. Неэпилептические пароксизмальные расстройства у детей. Учебно-методическое пособие. Издание СПбГПМА, 2006. 40 с.
2. Anas N., McBride J., Boettrich C. et al. Ventilatory chemosensitivity in subjects with a history of childhood cyanotic breath-holding spells. // Pediatrics. 1985. Vol. 75. P. 76–79.
3. Gencgonul H., Cin S., Akar N., Deda G. Iron and zinc levels in breath-holding spells. // J Ankara Med Scholl. 2002. Vol. 24. P. 99–104.