

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА СЕГАВЫ

Юсупова Д.А.

Научный руководитель: к. м. н., ассистент Михалева А.С.
Кафедра нервных болезней и нейрохирургии
Кубанский государственный медицинский университет

Актуальность исследования: торсионная дистония (ТД), как правило, проявляется в детском возрасте, что часто способствует постановке ложного диагноза: ДЦП. При диагностике определяющими являются данные молекулярно-генетического исследования и пробы с препаратами L-дофы.

Цели исследования: описать клинический случай семейной торсионной дистонии.

Материалы и методы: Был изучен и наблюдался в динамике клинический случай пациентки с Дофа-зависимой торсионной дистонией в апреле 2018 года.

Результаты: пациентка П., 27 лет, направлена на консультацию в клинику нервных болезней КубГМУ 17.04.17 г. с дочерью четырех лет. Согласно выписке из истории болезни, пациентке П. в детском возрасте был поставлен диагноз Дофа-зависимая торсионная дистония, назначено лечение Мадопаром, которого она придерживается и по сей день. В возрасте трех лет П. заметила у дочери появление сходных нарушений в стопах, туловище. Мать и ребенок осмотрены 14.04.17 г. на фоне действия препарата консилиумом врачей — сотрудников кафедры нервных болезней КубГМУ. На основании имеющейся медицинской документации, молекулярно-генетического исследования и осмотра подтвержден диагноз идиопатической торсионной дистонии, чувствительной к L-ДОФА (синдром Сегавы), семейная форма с преимущественным вовлечением торако-люмбальных мышц I–II ст. Предложено подобрать ребенку индивидуальную дозу препарата Мадопар-250 в условиях стационара.

Выводы: в данном случае наблюдалась семейная ригидная форма ТД, наследуемая по аутосомно-доминантному типу. Пробанд неизменно принимал препараты леводопы в течение 23 лет. при этом сохраняется длительная ремиссия и отсутствуют побочные эффекты от L-ДОФА. Таким образом можно сделать вывод о том, что ранняя диагностика этого заболевания у детей и подростков имеет значение для своевременного начала лечения, которое значительно влияет на качество и продолжительность жизни больных.

Литература

1. Краснов Максим Юрьевич, Тимербаева С.Л., Иллариошкин С.Н. Генетика наследственных форм дистонии // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2013. № 2. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/genetika-nasledstvennyh-form-distonii> (дата обращения: 09.03.2019).

СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ НЕЙРОВИЗУАЛИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ С ФАРМАКОРЕЗИСТЕНТНОЙ ФОРМОЙ ЭПИЛЕПСИИ

Курбанова А.Р., Зиганшин А.А.

Научный руководитель: мл.науч.сотр. Хакимова А.Р.
Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики
ФГБОУ ВО Казанский ГМУ Минздрава России, г. Казань
КГМА — филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, г. Казань

Актуальность исследования: частота фармакорезистентной эпилепсии при современных стандартах лечения достигает 30–40% от общего количества пациентов с эпилепсией [1]. Согласно рекомендациям Международной противоэпилептической лиги при первичной постановке диагноза обязательным является проведение МРТ головного мозга [2].