

ИЗУЧЕНИЕ ФЕНОМЕНА КУПИРОВАНИЯ ЭТАНОЛОМ И ТЕРАПЕВТИЧЕСКИХ ДОЗ БЕНЗОДИАЗЕПИНОВ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ СИНДРОМА МИОКЛОНУС-ДИСТОНИИ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Салыхова Д. Р.

Научный руководитель: профессор, д.м.н, Васильев А.Г., ассистент к.м.н Брус Т.В., старший лаборант Пюрвеев С.С.
Кафедра патологической физиологии с курсом иммунопатологии
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактная информация: Салыхова Диляра Робертовна — студентка 3 курса педиатрического факультета.
E-mail: stockholmhime@gmail.com

Ключевые слова: миоклоническая дистония(миоклонус-дистония), бензодиазепины, этанол-зависимая дистония

Актуальность исследования: По данным ВОЗ миоклоническая дистония считается достаточно редким заболеванием, частота выявленных случаев около 1:500.000 в Европе, в связи с чем относится к орфанным заболеваниям- мало изученным, и, как правило, сложными в лечении [1]

Цель исследования: изучить патогенез миоклоний и дистонии при данном заболевании, наблюдение за больным с данным заболеванием.

Материалы и методы: Клинический случай подтвержденного заболевания, исследования литературы. Клинический случай: пациент (19.09.00), поступление в центр экстрапирамидных расстройств с миоклоническими судорогами и дистонией шейных мышц. Диагноз поставлен врачом-паркинсологом на основании жалоб, анамнеза жизни и заболевания, объективному и инструментальному обследованию (МРТ головного мозга и шейного отдела позвоночника, игольчатая ЭМГ, ЭЭГ)

Результаты: Рассмотрен клинический случай заболевания: девушка, 20 лет, жалобы на миоклонические судороги в нижних конечностях, туловище, голове, боли в шее, слабости мышц верхних конечностей с первой половины 2017 года. Семейный анамнез отягощен: у тети эпилепсия, подобных симптомов в семье до третьего поколения не наблюдалось. Ребенок от первых родов, развитие по возрасту. При объективном осмотре явные миоклонические судороги, дистония шейных мышц, слабость мышц верхней конечности. Терапия противосудорожными (вальпроаты, карбамазепин, габапентин, леветирацетам) не дала положительного эффекта. Неврологический статус: высшие мозговые функции сохранены. МРТ шейного отдела позвоночника и головного мозга без патологии. Складывается впечатление о легком тортиколлисе влево. Поля зрения, реакция и точки конвергенции в норме. Нистагма нет. Точки выхода тройничного нерва безболезненны. Симптом орального автоматизма отсутствует. Слух, фонация не нарушены, язык по средней линии. Нет нарушений чувствительности. Рефлексы в норме, отсутствие патологических рефлексов, в позе Ромберга устойчив. Менингеальные симптомы отсутствуют. Выписана терапия клоназепамом (0.5 мг по 2 таблетки три раза в день)[2]. Видна положительная динамика (уменьшение частоты и амплитуды судорог) с побочными эффектами в виде редких панических атак и сонливости.

Выводы: генетическая природа заболевания даёт возможность предположить, что помимо классической терапии бензодиазепинами и стимуляцией глубинных структур подкоркового вещества мозга, возможна генная терапия, как на примере переноса генов с мышечной дистрофией плечевого пояса конечностей типа 2D (LGMD2D), что может полностью купировать симптомы больных.[3]

Литература

1. Электронный ресурс: Expert reviewer(s): Dr Christoph KAMM; OrphaNet; Ноябрь 2017
2. Электронный ресурс: Vidal-механизмы действия бензодиазепинов и этанола
3. Электронный ресурс: National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases (NIAMS) — Nationwide Children's Hospital, США