

ID: 2017-06-376-T-14503

Тезис

Душанова А.К.

Туберозный склероз у девочки 2-х лет (клинический случай)

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра факультетской педиатрии

Научный руководитель: к.м.н. Елизарова С.Ю.

Туберозный склероз — генетически детерминированное заболевание, относится к группе нейроэктодермальных нарушений, характеризуется поражением нервной системы, кожи и наличием гамартом в различных органах. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Описание клинического случая. Пациентка М., 2 года 1 месяц, поступила в клинику с диагнозом: Туберозный склероз. Симптоматическая эпилепсия. Субэпендимальные гиганто-клеточные астроцитомы боковых желудочков головного мозга. Множественные рабдомиомы сердца.

В анамнезе: ребенок от 2 беременности, протекавшей без особенностей, физиологические роды на 38 неделе. Семейный анамнез не отягощен. Спорадический случай. По данным УЗИ на 30 неделе гестации, диагностирована рабдомиома сердца плода, туберозный склероз? При рождении на коже в области левой ягодицы 2 пигментированных пятна 3-5 мм, на передней поверхности брюшной полости 1 пятно 1,5 на 0,5 см. В области плеча справа- мелкий участок по типу шагреновой кожи, плотной консистенции, желтовато-коричневого цвета, умеренно выступает над поверхностью окружающей кожи.

На ЭХО-КГ: множественные рабдомиомы.

В 4 мес. появились кивательные движения головы, через 2 недели появились флексорные спазмы, через 2 недели приступы спонтанно прекратились. В возрасте 6 месяца отмечает появление «замираний», с отведением глаз и головы влево, напряжение мышц туловища и конечностей, длительностью до 2-х мин, до 2 раз в день. Наметилось отставание в развитии. Была назначена противосудорожная терапия: депакин хроносфера 100мг-2 р/д, на фоне которой удалось достичь положительной динамики. В 7 мес. при МРТ исследовании головного мозга был подтвержден диагноз Туберозный склероз. В 7,5 мес. появились серийные приступы тонического напряжения до 20 приступов в серию. В терапию был введен Сабрил (селективный необратимый ингибитор ГАМК-трансаминазы) - приступы купировались на дозе 500 мг в сутки по ½ табл утром и вечером через 12 часов. Приступов нет с 14.02.15г. В настоящее время – психомоторное развитие по возрасту.

Сабрил обеспечил стойкий и положительный эффект, приступы купировались, состояние девочки улучшилось. Общее состояние удовлетворительное, сознание ясное. Обращенную речь понимает по возрасту. Общемозговые и менингеальные симптомы отсутствуют. Окружность головы 47,5 см. Движение глазных яблок: в полном объеме. Нистагма нет. Точки выхода тройничного нерва безболезненны. Лицо симметрично. Слух сохранен. Язык в полости рта по средней линии. Голова по средней линии. Пассивные движения в полном объеме, активные движения в полном объеме. Мышечная сила сохранена. Тонус мышц сохранен. Сухожильные рефлексы сохранены.

Ключевые слова: туберозный склероз, шагреновая кожа, противосудорожная терапия