

половине случаев в 2 раза и более по сравнению с верхней границей нормы, что свидетельствует об избыточной активации надсегментных структур ВНС.

Было продемонстрировано, что у пациентов с ОНМК в ВББ с наличием очагового поражения мозжечка определяется не только моторный дефицит, вегетативные нарушения в виде тошноты, рвоты, изменения показателей ВСР, но и когнитивно-аффективные нарушения, описываемые синдромом Шмахмана-Шермана, который был зарегистрирован у всех пациентов, согласившихся на обследование с помощью одноименной шкалы.

Также была продемонстрирована корреляционная связь между более близкими к норме значениями показателей ВСР и лучшими результатами по шкале Шмахмана.

Список литературы

1. Е.М. Новиков, С.В. Стеблецов, В.Н. Ардашев, Т.Б. Кириллова, Н.Б. Тарабарина. Методы исследования сердечного ритма по данным ЭКГ: Вариабельность сердечного ритма и дисперсионное картирование. Кремлевская медицина. Клинический вестник.2019; 4: 81-89.
2. Kheetan M., Ogu I., Shapiro J.I., Khitan Z.J. Acute and chronic hyponatremia. Frontiers in medicine. 2021. 5: 16-19. <https://www.elibrary.ru/xbtteg>
3. Ершов В.И., Айжанова Л.А., Чирков А.Н., Назаров А.М., Гончар-Зайкин А.П. Клинико-прогностические аспекты нарушений водно-электролитного гомеостаза в острейшем периоде ишемического инсульта. Вестник интенсивной терапии.2017.4: 53-57.
4. Olive-Arias O., Falfan-Salgado D., De La Cruz-De La Cruz C., Kawas-Valle O. Cerebellar cognitive-affective syndrome: A case report and review of literature. Revista colombiana de psiquiatria. 2023.2: 22-32. <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=60376278>

Драве и Дравеподобные синдромы

Лопатина А.А., Шешникова Е.И.

Воронежский государственный медицинский университет имени Н. Н. Бурденко
Научный руководитель – профессор, зав. кафедрой неврологии Ермоленко Н.А.

Синдром Драве и Дравеподобные синдромы - это редкие, устойчивые к терапии формы генерализованной генетической эпилепсии с фебрильными приступами плюс (GEFS+), характеризующиеся несколькими типами частых, приводящих к инвалидизации приступов и тяжелой задержкой развития нервной системы и пирамидной недостаточности. У таких пациентов выставлен эпилептический статус и высок процент внезапной смерти при эпилепсии, для которой генерализованные тонико-клонические припадки являются основным фактором риска.

Ключевые слова: фебрильные приступы; Дравеподобные синдромы; задержка развития; полиморфизм; возраст дебюта

Синдром Драве, ранее названный тяжелой миоклонической эпилепсией младенческого возраста - это сложно протекающая форма генетической эпилепсии, которая была впервые описана во Франции в 1978 году. Поскольку миоклонический компонент не всегда присутствует в симптоматике и наблюдается некоторая вариабельность, в 1989 году название было изменено на синдром Драве [1-4].

Генетическая этиология этого синдрома была открыта в 2001 году, и с тех пор многочисленные исследования способствовали лучшему пониманию этого заболевания. Около 70% пациентов являются носителями мутации в альфа-субъединице гена SCN1A. Помимо мутации в гене SCN1A (альфа субъединица натриевого канала, картированного на хромосоме 2q24), также были обнаружены мутации в других генах. Таким образом, синдромы, характеризующиеся схожими клиническими проявлениями, но обусловленные мутациями в других генах, были названы Дравеподобными.[5],[6].

На данный момент, их обнаружено более 12, и все они наследуются по аутосомно-доминантному типу. Таким образом, генетическая эпилепсия с фебрильными приступами плюс, в которую входят Драве и дравеподобные синдромы, характеризуется локусной гетерогенностью [5].

К Дравеподобным синдромам относятся: пограничная тяжелая миоклоническая эпилепсия младенчества (SMEB), некурабельная эпилепсия детского возраста с генерализованными тонико-клоническими приступами (ICE-GTC), тяжелая инфантильная мультифокальная эпилепсия (SIMFE), X-сцепленная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном PCDH19, синдром Дозе – эпилепсия с миоклонико-атоническими приступами и фокальная эпилепсия с фебрильными судорогами плюс (FEFS+) [5].

Достоверным подтверждением Драве и Дравеподобных синдромов является проведение генетического консультирования, а именно секвенирование экзома по панели «наследственные эпилепсии». Несвоевременно начатое лечение приводит в значительной задержке в развитии, нарушениям когнитивных функций, таких как речь, память, внимание и пирамидной недостаточности, что побудило нас к проведению исследования [5].

Цель работы. Определить патологические генетические варианты, ассоциированные с фебрильными приступами. Оценить генетический полиморфизм.

Материалы и методы исследования. Было проведено ретроспективное исследование пациентов с фебрильными приступами, госпитализированных в ПНО1 БУЗ ВО ВОДКБ №1 в период с 20.09.2010 по 30.06.2024 г.

Были выбраны пациенты с наличием фебрильных приступов в анамнезе.

Критерии включения: текущие фебрильные приступы или фебрильные приступы в анамнезе, информированное согласие родителей на включение в исследование.

Критерии исключения: отсутствие фебрильных приступов, воспалительные заболевания нервной системы, нейродегенеративные прогрессирующие заболевания нервной системы.

Статистическая обработка полученных данных проводилась с использованием программы Microsoft Excel 2019, STATISTICA6.0., методами вариационной статистики для параметрических данных с вычислением средних значений показателей (M). Различия между сравниваемыми величинами признавали статистически значимыми при вероятности ошибки $p < 0,05$.

Результаты исследования. Количество пациентов с диагнозом фебрильные приступы составляет 58.

Из них - количество пациентов с подтвержденной мутацией в гене SCN1A (синдром Драве) составляет 7 пациентов, что в процентном соотношении составляет 12 %. В ходе проведенных исследований было установлено, что средний возраст дебюта у пациентов с подтвержденным синдромом Драве составил 10,8 месяцев. Максимальный возраст дебюта составил 2,5 года, минимальный возраст – 4,5 месяца. Когнитивные функции на момент осмотра снижены у 100% пациентов. Пирамидная недостаточность (атаксия) также была у 100% пациентов (Рисунок 1).

Подтвержденные Дравеподобные приступы зарегистрированы у 6 пациентов, что в процентном соотношении составляет 10%. Из них у 1 пациента зарегистрирована мутация в гене HNRPN de novo, у 1 пациента – миссенс мутация описана РМЭ тип 31, у 1 пациента - гетерозиготный вариант в гене SYNGAP1, у 1 пациента выявлена мутация GRIA3, у 1 пациента - секвенирование экзома по панели «наследственные эпилепсии» RAI1, описана при синдроме Смита-Магениса, у 1 пациента - мутация в гене SCN8A. В ходе проведенного анализа было выявлен средний возраст дебюта у пациентов с подтвержденными Дравеподобными синдромами – 1 год и 2 месяца (Рисунок 2). Максимальный возраст дебюта

составил 2,5 года. Минимальный – 5 месяцев. Когнитивные функции на момент осмотра снижены у 100% пациентов. Пирамидная недостаточность (атаксия) у 100% пациентов.



Рисунок 1 «Количество подтвержденных мутаций среди всех обследуемых»



Рисунок 2 «Возраст дебюта»

У пациентов обеих групп были выявлены схожие клинические проявления, такие как ранний возраст дебюта заболевания, регресс когнитивных функций, связанный с возрастом дебюта – 100% в обеих группах и пирамидная недостаточность (атаксия) – 100% в обеих группах. Это в, в свою очередь, ведет к ранней инвалидизации пациентов. В настоящее время, одним из наиболее важных приоритетов неврологов является своевременная диагностика Драве и Дравеподобных синдромов по ряду характерных признаков, с последующим назначением необходимой терапии и генетического консультирования.

Заключение. Было изучено генетический полиморфизм Драве и Дравеподобных синдромов и выявлены схожие клинические проявления, такие как ранний возраст дебюта заболевания, регресс когнитивных функций, связанный с возрастом дебюта и пирамидная недостаточность (атаксия). Все вышеперечисленные показатели являются показаниями к генетическому исследованию NGS (по панели наследственной эпилепсии) для назначения дальнейшей терапии.

Список литературы

1. Lagaе L, Sullivan J, Knupp K, et al. Fenfluramine hydrochloride for the treatment of seizures in Dravet syndrome: a randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet*. 2019;394(10216):2243-2254. doi:10.1016/S0140-6736(19)32500-0
2. Perucca E, Perucca P, White HS, Wirrell EC. Drug resistance in epilepsy. *Lancet Neurol*. 2023;22(8):723-734. doi:10.1016/S1474-4422(23)00151-5
3. Li, W., Schneider, A. L., & Scheffer, I. E. (2021). Defining Dravet syndrome: An essential pre-requisite for precision medicine trials. *Epilepsia*, 62(9), 2205–2217. doi:10.1111/epi.17015
4. Dravet C, Bureau M, Oguni H, Cokar O, Guerrini R, Wolf P. Dravet syndrome (previously severe myoclonic epilepsy in infancy). In: Bureau MPG, Dravet C, Delgado-Escueta AV, Guerrini R, Tassinari CA, Thomas P, eds. *Epileptic Syndromes in Infancy, Childhood and Adolescence*, 6th edn. Arcueil, France: John Libbey Eurotext; 2019: 139–171
5. Мухин К.Ю., с соавт. Эпилептические синдромы. Диагностика и терапия (справочное руководство для врачей). М.: Системные решения, 5-е издание (2023). 224 с.
6. Balestrini S, Doccini V, Giometto S, et al. A registry for Dravet syndrome: The Italian experience. *Epilepsia Open*. 2023;8(2):517-534. doi:10.1002/epi4.12730

Оценка состояния нервной системы у пациентов с псориазом

Мозгачева М.А.

Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского

Научные руководители: ассистент Львова О.И., д.м.н., доцент Колоколов О.В.

Псориаз рассматривают как системное заболевание, уделяют серьезное внимание коморбидным ему заболеваниям. Цель исследования изучить наличие признаков патологии нервной системы у пациентов с псориазом, связь с активностью заболевания, наличием псориазического артрита (ПсА), влияние на качество жизни. Проведен анализ данных 72 пациентов (возраст 18–76 лет) с диагнозом «псориаз», находившихся на лечении в УКБ №2 СГМУ (г. Саратов). Использованы: визуальная аналоговая шкала боли (ВАШ боли), госпитальная шкала тревоги и депрессии (HADS), диагностический опросник нейропатической боли (DN4), многомерный опросник на утомляемость MFI-20 и опросник качества жизни EQ-5D-3L. Оценка активности заболевания с использованием индекса PASI (Psoriasis Area and Severity Index). Систематизация первичных данных, статистическая обработка выполнена с помощью Microsoft Excel версии 16.0. ПсА выявлен у 14% пациентов. У пациентов с ПсА зафиксированы более высокие показатели по ВАШ боли: (60±25 vs 40±20) и утомляемости (MFI-20: 45±12 vs 30±10) по сравнению с пациентами без ПсА. Установлена умеренная ($r=0.32$; $p<0.05$) корреляция между PASI и показателями тревоги (HADS-A). Нейропатическая боль отмечена у 22% пациентов. Качество жизни, по данным EQ-5D-3L, снижено у 68% пациентов, особенно при наличии ПсА (индекс 0.6±0.2 vs 0.8±0.1 в группе без ПсА). Данные указывают, что боль является предиктором ухудшения физического и психосоциального благополучия пациентов с псориазом. Участие врача-невролога является необходимым условием их успешного лечения.

Ключевые слова: псориаз; псориазический артрит; боль; тревога; качество жизни

Псориаз относят к числу распространенных болезней кожи и считают хроническим мультифакторным заболеванием, характеризующимся ускоренной пролиферацией кератиноцитов и нарушением их дифференцировки, дисбалансом между провоспалительными и противовоспалительными цитокинами, с частыми патологическими изменениями опорно-двигательного аппарата [1]. В настоящее время псориаз рассматривают как системное заболевание, уделяют серьезное внимание коморбидным ему заболеваниям [2].

Цель работы. Изучить наличие признаков патологии нервной системы у пациентов с псориазом, их связь с активностью заболевания, наличием псориазического артрита (ПсА), влияние на качество жизни.