

8. Gaete J.M. Post-stroke depression / J.M. Gaete, J. Bogousslavsky // Exp Rev Neurother. – 2008. – Vol. 8. – P. 75–92.
9. Interventions for Preventing Depression After Stroke / M.L. Hackett, C.S. Anderson, A.O. House et al. // Stroke. – 2009. – Vol. 40. – P. 485–486.
10. Kanner A.M. Depression in neurological disorders / A.M. Kanner. – Lundbec Inst., 2005. – 161 p.
11. Kotila M., Numminen H., Waltimo O. et al. Depression after stroke: results of the FINNSTROKE study // Stroke. 1998. V. 29. № 2. P. 368–372.
12. Ouimet M.A., Primeau F., Cole M.G. Psychosocial risk factors in poststroke depression: a systematic review // Can. J. Psychiatr. 2001. V. 46. № 9. P. 819–828.
13. Paolucci S., Antonucci G., Grasso M.G. et al. Poststroke depression, antidepressant treatment and rehabilitation results. A case-control study // Cerebrovasc. Dis. 2001. V. 12. № 3. P. 264–266.
14. Pohjasvara T., Leppävuori A., Siira I. et al. Frequency and clinical determinants of poststroke depression // Stroke. 1998. V. 9. № 11. P. 2311–2317.
15. Ramasubbu R., Tobias R., Buchan A.M. et al. Serotonin transporter gen promoter region polymorphism associated with post-stroke major depression. // J Neuropsychiatry Clin Neurosci 2006. 18. 96–9.
16. Singh A., Black S.E., Hermann N. et al. Functional and neuroanatomic correlations in poststroke depression // Stroke. 2000. V. 31. P. 637–644.
17. Vanelay F. Functional outcome measures in stroke rehabilitation. Stroke. 1991; 22:105–8.
18. Willey J.Z., Disla N. Moon Y.P. et al Early depressed mood after stroke predicts long-term disability // The Northern Manhattan stroke study (NOMASS). Stroke 2010; 41: 1896–900.

**Пономарева А.В.**

*студентка;*

**Каук О.И.**

*кандидат медицинских наук, ассистент,*

*Харьковский национальный медицинский университет*

## **СЛУЧАЙ СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ У МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ**

Одной из важной социально-экономической проблемой детской неврологии является такая группа заболеваний, как спинальные мышечные атрофии (СМА), которые приводят к ранней смерти или стойкой инвалидизации детей.

Спинальные мышечные атрофии детского возраста наследуются по аутосомно-рецессивному типу. По данным Sugarman E. A. и Nagan N., в среднем каждый 35-50-й человек имеет рецессивный ген, способный вызывать СМА. Больной ребенок рождается, встречаются два рецессивных гена, со стороны матери и со стороны отца. Это происходит примерно 1 раз на 6 000 рождений [1].

Ген спинальной мышечной атрофии (SMN – идентифицирован в 1995 г.) картирован на 5-й хромосоме, q11.2–13.3 [2].

Современная классификация спинальных мышечных амиотрофий выделяет следующие типы:

**1 тип – младенческий (Синдром Верднига-Гоффмана)** – манифестирует с момента рождения (первые 6 месяцев), имеет злокачественное течение, обычно дети не доживают до 18–24 мес.;

**2 тип – промежуточный (болезнь Дубовица)** – проявляется с 6–18 месяцев и имеет хронически прогрессирующее течение, дети чаще всего теряют функцию

опоры и самостоятельной ходьбы, длительное время могут передвигаться только при помощи коляски, продолжительность жизни зависит от сопутствующей патологии (кардиомиопатия, сколиоз, дыхательная недостаточность);

**3 тип – ювенильный (Синдром Кугельберга-Веландера)** – регистрируется у детей после 1,5 лет и характеризуется, чаще всего, сложностями с комплексными двигательными навыками (бег, подъём по ступенькам);

**4 тип – взрослый** – проявляется после 25–30 лет, имеет более мягкое течение, чаще всего поражает мышцы верхнего плечевого пояса и лица [3].

Для диагностики наиболее сложны 2 и 3 типы, так как, часто задержку статокинетического развития у детей до 2-х лет детские неврологи трактуют как последствия перенесенного перинатального поражения ЦНС, а гипотрофию и слабость в проксимальных группах мышц в подростковом возрасте, как проявление диспластических остеохондрозов.

В связи с этим, нам представляется интересным случай спинальной мышечной атрофии у монозиготных близнецов.

В реабилитационный центр Областного дома ребенка № 3 г. Харькова поступили мальчики блет и 3 месяцев с диагнозом: Спинальная мышечная атрофия, вялый тетрапарез с преимущественным поражением нижних конечностей.

При поступлении предъявляли жалобы на выраженную слабость в ногах, отсутствие опоры и самостоятельной ходьбы (передвигаются при помощи инвалидной коляски).

Из анамнеза стало известно, что дети родились от 4-й нормально протекающей многоплодной беременности, 2-х срочных родов в сроке гестации 36 недель (первая беременность у матери завершилась нормальными родами (девочке 13 лет – здорова), вторая беременность завершилась медицинским абортom, третья – выкидышем на сроке 11 недель). Массы при рождении у детей были 2800 и 2650 гр., закричали сразу, выписаны из роддома на 4 – е сутки с диагнозом: здоров. В возрасте 5 мес. была проведена НСГ – субэпендимальный глиоз, внутричерепная гипертензия 1 ст. Наблюдались у невролога по месту жительства с диагнозом: Гипоксически-ишемическое поражение ЦНС, тонусные нарушения. Формула психомоторного развития детей до года соответствовала норме (голову удерживали с 2 мес., переворачивались с 4 мес., сели в 7 мес., ползали с 9 мес., ходили с 1 года 1 мес.). Мать отмечала, что мальчики были «неуклюжими», часто падали, плохо поднимались по ступенькам. С 1 года 8 месяцев мать стала замечать, что мальчики на прогулке могли самостоятельно пройти не более 100 метров, после чего она вынуждена была их садить в коляску. В 2 года опора на ножки настолько ослабла, что мать была вынуждена обратиться на консультацию к неврологу. При первичном осмотре в неврологическом статусе: ЧМН – без патологии, сухожильные рефлексы с верхних и нижних конечностей – средней степени выраженности, мышечная гипотония в нижних конечностях, гипотрофии мышц голеней и стоп, чувствительные нарушений не выявлено, статика в положении сидя и координаторные пробы в верхних конечностях не нарушены, интеллект сохранен. Проводилась дифференциальная диагностика между нервно-мышечным заболеванием и патологией спинного мозга. С этой целью было назначено ЭНМГ, консультация в медико-генетическом центре, ЯМРТ поясничного отдела позвоночника.

При дальнейшем дообследовании было выявлено:

**1. ЭНМГ стимуляционная** – скорости проведения по нервам сохранены. Электромиографически регистрируются признаки нарушения мышечного электрогенеза в мышцах спины, верхних и нижних конечностей. Регистрируется перестройка ПДЕ по нейрональному типу. Данные могут свидетельствовать про СМА.

**ЭНМГ игольчатая** – полученные данные свидетельствуют в пользу денервационного процесса с поражением двигательных нейронов передних рогов спинного мозга (данные характерны для спинальной амиотрофии).

**2. ЯМРТ поясничного отдела позвоночника** – травматических и деструктивных изменений со стороны позвоночника не выявлено. Спинной мозг обычных размеров, без очаговых и диффузных изменений.

**3. Молекулярно-генетическое исследование** – обнаружена делеция 7-го и 8-го экзонов теломерного гена SMN1 в гомозиготном состоянии. Не обнаружено делеции 5-го экзона гена NAIP в гомозиготном состоянии.

**4. Биохимия крови** – лактат крови – 1,5 ммоль/л (норма); ТСХ аминокислот и углеводов крови – нормограмма; щелочная фосфатаза – 268,4 ЕД/л (норма), общий холестерин – 4,02 ммоль/л (норма), триглицериды – 0,83 ммоль/л (норма), глюкоза – 4,74 ммоль/л (норма), АСТ – 31,93 Ед/л (норма), АЛТ – 22, 53 Ед/л (норма), мочевины 3,79 ммоль/л (норма), мочевая кислота – 2, 43 мг% (норма), кальций 2,29 ммоль/л (норма), фосфор 1,65 ммоль/л (норма), **креатинин 20,35 ммоль/л** (норма 27–62), КФК 195,33 Ед/л (норма), ЛДГ 379,94 Ед/л (норма), общий билирубин 3,43 мкмоль/л (норма), общий белок 70, 16 г/л (норма), альбумин 45, 85 г/л (норма).

На основании жалоб, анамнестических данных, особенностей фенотипа, клинико-генеалогического анализа и результатов дополнительных методов исследования в Специализированном медико-генетическом центре г. Харькова был выставлен диагноз: Спинальная мышечная атрофия, II тип.

Мальчикам была разработана индивидуальная программа реабилитации, которая включала в себя: курсы антихолестеразных препаратов, витаминов гр. В, метаболических препаратов, кинезотерапию, массаж, плавание, электростимуляцию.

На фоне проводимых реабилитационных мероприятий прогрессирование заболевания удалось приостановить.

Своевременная диагностика и правильная реабилитация позволяют замедлить течение данного тяжелого нервно-мышечного заболевания и детей, улучшить их социализацию и качество жизни.

#### **Список использованных источников:**

1. Sugarman E. A., Nagan N., Zhu H., Akmaev V. R., Zhou Z., Rohlfes E. M., Flynn K., Hendrickson B. C., Scholl T., Sirko-Osadsa D. A., Allitto B. A. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. (англ.) // European journal of human genetics: EJHG. – 2012. – Vol. 20, no. 1. – P. 27–32. – DOI:10.1038/ejhg. 2011.134. – PMID 21811307.

2. Su Y. N., Hung C. C., Lin S. Y., Chen F. Y., Chern J. P., Tsai C., Chang T. S., Yang C. C., Li H., Ho H. N., Lee C. N. Carrier screening for spinal muscular atrophy (SMA) in 107,611 pregnant women during the period 2005–2009: a prospective population-based cohort study. (англ.)// Public Library of Science ONE. – 2011. – Vol. 6, no. 2. – P. e17067. – DOI:10.1371/journal.pone. 0017067. – PMID 21364876.

3. Наследственные болезни нервной системы. Руководство для врачей / Под ред. Ю.Е. Вельтищева, П.А. Темина. – М.: Медицина, 2008. – 496 с.