



Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л.Шупика

Кафедра неонатології

Клінічний випадок

Нейродегенеративне захворювання

К.М.Н, ДОЦ. ОЛЕНА КОСТЮК
ЛІКАР НЕОНАТОЛОГ АНДРІЙ ТРОХИМЕНКО

ПЕРША СУМІСНА ДИТИНА (АНАМНЕЗ)

- ✘ Мама
- ✘ 34 роки
- ✘ перша група крові, негативний резус
- ✘ вагітність 2-а. Від першого шлюбу є дитина, дівчинка - 12 років (2003р), здорова.
- ✘ хронічне захворювання:
- ✘ аутоімунний тиреоїдит, з 14 років, до вагітності приймала еутірокс 87, під час вагітності доза скоригована на 125. протягом всієї вагітності рівень гормону ТТГ контролювала і був в межах норми.
- ✘ нестабільність 3-5 хребця, яка веде до сильних головних болів. Перед вагітністю пройшла медикаментозний курс лікування (10 днів) для поліпшення стану судин голови і голко- рефлексотерапію (10 днів). під час вагітності в першому триместрі головні болі значно почастишали. для зменшення головного болю приймала "магнеВ6" (до 6 таблеток на добу), якщо не допомагало, робилися ін'єкції анальгіну внутрішньом'язово (частота, приблизно, один раз в тиждень), всього близько 10 разів за триместр. У другому триместрі кількість головних болів зменшилася, зникали після ін'єкції магнезії внутрішньом'язово (рази 3 за 2й триместр), також кілька разів брала цитрамон. У третьому триместрі без таблеток або ін'єкцій.

+ ВСД з дитинства

- + алергічний риніт. реакція на цвітіння трав в серпні місяці (2й місяць вагітності), в ніс закопувала Делуфен
- + робота: останні 4 роки начальник відділу управління якістю ІТ процесів в найбільшому телеком оператора країни «Київстар». Робота стресова, чим також обумовлюються часті і сильні головні болі.
- + навколишнє середовище: проживання в квартирі міста Київ. До Чорнобиля 94 км по прямій.
- + Відпочинок: туризм, подорожі. Перед вагітністю, в травні, 10ти денна поїздка на Кіпр.

-
- ✘ Батько
 - ✘ 42 роки
 - ✘ Друга група крові, позитивний резус
 - ✘ є дитина (дівчинка) від першого шлюбу, 19 років, здорова
 - ✘ хронічних захворювань немає

✘ Вагітність

- ✘ завагітніти вдалося на 3 місяць
- ✘ на 5-6 тижні загроза переривання (кров'янисті виділення)
- ✘ помірний токсикоз у першому триместрі, без блювоти.
- ✘ в першому триместрі сильні і часті головні болі, зменшилися у другому і майже не було в третьому
- ✘ на 13 тижні вагітності загроза переривання (кров'янисті виділення)
- ✘ перше ворушіння на 18 тижні
- ✘ жовтень 2015 - харчове отруєння легке - джерело не з'ясований - розлад шлунку 1 день
- ✘ 19-22 тижні перебування в санаторії Жовтень у відділенні для вагітних
- ✘ 28-29 тиждень - ГРВІ - 5 днів
- ✘ до 29 тижня працювала (офіс)

- ✘ на 31 тижні вагітності лікарня з припущенням дисстрес плода, на підставі КТГ (6 балів за Фішером), помірно багатоводдя. з 31 тижня Тівортін внутрішньовенно і в сиропі 4 тижні. з 32 тижня актовегін - 3 тижні. з 35 тижня дипиридабол - 1 тиждень. КТГ до пологів зберігався від 6 до 8 балів, причину встановити не вдалося.
- ✘ на 34 тижні помилкові перейми (госпіталізація), діагностовано багатоводдя
- ✘ протягом вагітності контролювалися антирезусні антитіла, антитіла не були виявлені, на 31 тижні кров на гемолізину негативна, на 34 тижні був незначний титр.
- ✘ Робота стресова, після загроз в першому триместрі перейшла на полегшені завдання
- ✘ У другому і 3 триместрі приділяла багато уваги прогулянкам
- ✘ Здорове харчування, на скільки це можливо в місті
- ✘ дитина бажана

✘ Ліки під час вагітності

- ✘ еутірокс 125
- ✘ Ельовіт пронаталь - щодня по одній таблетці
- ✘ фолієва кислота - в першому триместрі
- ✘ Магне В6 - по одній капсулі щодня вся вагітність (для того, що б не боліла голова), при сильних болях до 6 таблеток в день
- ✘ анальгін внутрішньом'язово - у першому триместрі при головних болях
- ✘ магнезія внутрішньом'язово - у другому триместрі при головних болях
- ✘ цитрамон - у другому триместрі при головних болях
- ✘ Тівортін, актовегін, дипиридамол

- × **Пологи**
- × 26.02.16
- × термін гiстацiї 36-37 тижнiв
- × початок сутичок близько 7 ранку, в пологовому будинку близько 11 ранку з розкриттям в 3 см, народження о 13:45
- × через природнi родовi шляхи, без медикаментозної стимуляцiї
- × навколоплiдний мiхур проколот; навколоплiднi води прозорi, чистi; близько бл.
- × обстеження плаценти - Патологогiстологiческое висновок: дисциркуляторна розлад
- × Народилася дiвчинка 2490гр, зрiст 48 см, кров 2 групи, резус позитивний
- × Сама не закричала, знадобилося санацiя ВДШ, пiсля чого був звук i сама почала дихати. Однак народилася в судомi, руки i ноги в тонусi, була вiдразу перекладена в вiддiлення iнтенсивної терапiї
- × Апгар 6-7

СТАН ДИТИНИ

- ✘ Стан при народженні: тяжкий, з'явився слабкий стогін на тлі тактильної стимуляції, подавався O₂, звернув на себе увагу згинальний гіпертонус верхніх кінцівок і розгинальний гіпертонус нижніх кінцівок; переведена у відділення інтенсивної терапії
- ✘ На апараті штучного дихання (ШВЛ), судоми (тремтіння) кожну хвилину. Не в свідомості.
- ✘ На ШВЛ (26.02-9.03), рухів немає, реакції зіниць немає. Стан коми. Розслабленість.
- ✘ Сечовипускання і кал в нормі.
- ✘ УЗД внутрішніх органів в нормі

СТАН В ДИНАМІЦІ

- ✘ Стан в динаміці: відзначалися тоніко-клонічні судоми, псевдо-бульбарний синдром, синдром м'язової дистонії. Шкірні покриви блідо-рожеві. Живіт м'який, харчування засвоює, стілець регулярний, діурез достатній.
- ✘ Гемодинаміка підтримувалася дофаміном 28.02-6.03

ДІАГНОЗ

- ✘ **Діагноз:** Судомний синдром неясної етіології. Множинні стигми дізембріогінеза. Ризик реалізації ВУІ (внутрішньоутробної інфекції). Ризик ГХН (гемолітична хвороба новонароджених) по Rh - фактору.

ЛІКУВАННЯ

- ✘ Сибазон 26-27.02
- ✘ Тіопентал 26-29.02
- ✘ Цитофлавін 29.02-5.03
- ✘ Фенобарбітал 2.03-15.03
- ✘ Віт.В6 5-7.03
- ✘ Депакін 17.03-28.03
- ✘ Сибазон 0,05 * 3р / д 17.03-25.03

ПЕРЕВЕДЕННЯ В ОХМАТДИТ

- ✘ 25.03.2016
- ✘ З 25-28.03.2016г. збільшена доза сибазону до 0,1 * 3р / д
- ✘ Депакін до 29.03.2016
- ✘ Кілька днів тіопентал, потім фенобарбітал.
- ✘ З 05.04 почали давати Кеппру і скасували феноборбітал.
- ✘ Кеппра по 0,6 мл

СТАН ДИТИНИ НА 27.04:

- ✘ 1. Судоми, що виявляється і на енцефалограмі і у вигляді витягувань і схлипувань. Судоми йдуть кожні 5 хвилин буває перерви до години. Коли в свідомості бореться з судомою (Напружується і червоніє), судом менше. На дотик часто реагує витягування. Судоми (витягування і схлипування) можуть бути і коли спить і коли спить. Уві сні витягування її будять, можуть відкриватися очі без фокусування, може заплакати. перед початком деяких витягувань може відкрити очі, виділяються сльози, потім напружується все тіло і починається витягування. Може стежити за предметами.
- ✘ 2. Більшу частину доби спить. Іноді плаче тривало, коли плаче судом майже немає. Неспання триває близько години-двох на добу. Один-два епізоди.
- ✘ 3. Ніжки і ручки затиснуті. Бувають періоди коли їх можна спокійно розігнути, але в основному затиснуті. При спробі змінити їх положення або зігнути / розігнути починається судома.
- ✘ 4. На світло реагує, мружиться від яскравого світла. Може довго дивитися не моргаючи.
- ✘ 5. хаотичний рух як у немовлят немає. Без судом рухів немає.
- ✘ 6. Не ковтає. При санування висловлює невдоволення. Кашлю немає. Щоки чутливі. Губи разом не замикаються. Мова рухливий, при санування намагається заважати язичком.
- ✘ 7. Внутрішні органи в нормі.
- ✘ 8. Деякі особливості є на МРТ, є позитивна динаміка щодо зростання мієлінізації
- ✘ 9. Деякі відхилення є на МРС - описані в ув'язненні
- ✘ 10. Деякі особливості є в результатах органічних кислот, є аналізи в динаміці
- ✘ 11. Вага набирає. На ШВЛ вага не набирала
- ✘ 12. Харчування через зонд, Грудне молоко, тимчасово п'ять днів даємо суміш. Обсяг розширюємо поступово, зараз 80 мл. Під час годування судоми (витягування) частішають

СТАН ДИТИНИ НА 10.05:

- ✘ 1. Судомний стан залишається такий же. Перерви між судомами незначно збільшилися.
- ✘ 2. Ніжки і ручки затиснуті. Бувають періоди, коли їх можна спокійно розігнути, але в основному затиснуті. При спробі змінити їх положення або зігнути / розігнути починається судома. Однак, при масажі, дозволяє тривалий час робити зарядку, чіпати без судом. Масажі, коли не спить.
- ✘ 3. Реакція на світло, стежить за предметами.
- ✘ 4. хаотичний рух як у немовлят немає. Іноді є слабкі рухи пальцями руки. Вдалося розігнути долоню.
- ✘ 5. Не ковтає. При санування висловлює невдоволення, намагається заважати мовою, іноді проявляється блювотний рефлекс. Кашлю немає. Щоки чутливі. Губи разом не замикаються. Мова рухливий, іноді загинається вгору.
- ✘ 11. Вага набирає, 3 830 грам.
- ✘ 12. Харчування через зонд, грудне молоко, тимчасово п'ять днів давали суміш Nestle Pre Nan (набирала вагу швидше ніж на молоці). Обсяг розширюємо поступово, зараз 100 мл. Під час годування судоми (витягування) частішають, може реагувати на кожну порцію.
- ✘ 13. Що навчилася: коли не спить, можна з нею погратися, буде стежити за предметами. При плачі реагує на появу людини і заспокоюється, дивиться. Якщо відійти, буде плакати знову. Слинки з горла виштовхує плачем.

СТАН НА 24 ТРАВНЯ 2016

- ✘ 1. Після першого в житті купання, відригнув, порожнину рота була санірована, але так як не виключено було потрапляння в дихальні шляхи і сатурація була нестійкою, дитину перевели в реанімацію на штучну вентиляцію легенів, через 2 дня штучна вентиляція знята. Відходило багато слизу через трубочку.
- ✘ 2. Знімок легенів і бронхів чистий, є сліди пневмонії в лівій легені.
- ✘ 3. Дихає самостійно, через інтубаційну трубку.
- ✘ 4. Аналіз крові без ознак запалень
- ✘ 5. Судом стало менше, кожні 30 хвилин-годину. Помітно розслаблені м'язи
- ✘ 6. Бульбарний синдром без змін
- ✘ 7. Іноді Без судом реагує на дотики, іноді відповідає витягуванням (судомою), може трохи поворушити ручкою, пальчиками руки або ніжкою, ступень
- ✘ 8. Дивиться, реагує на світло, зауважує присутність мами, дивиться на іграшку
- ✘ 9. Харчування в реанімації через зонд суміш Nestle Pre Nan, 80 мл x 8 разів на добу, вага не набирає

ДІАГНОСТИКА

- ✘ Діагностика спадкових порушень обміну речовин (НБО). Органічні КИСЛОТИ.
- ✘ Висновок: У сечі пацієнта підвищена концентрація 4-гідроксіфеніллактата, 4-гідроксіфенілпірувата, адипінової кислоти, суберінової кислоти, себацінової кислоти. Підвищення концентрації 4-гідроксіфеніллактата, 4-гідроксіфенілпірувата може бути обумовлено захворюваннями печінки. Також виявлено лікарський препарат - парацетамол, концентрацією 128,23 мМ \ М креатиніну (в нормі відсутній). Рекомендується проведення дослідження методом ТМС, надати виписку, зіставити клінічні і лабораторні дані.

КАРІОТИПУВАННЯ

- ✘ Аналіз: аналіз хромосом ФГА-стимульованої культури лімфоцитів
- ✘ Кількість оцінених метафаз: 20
- ✘ Кількість складених каріограм: 5 (відповідно до ISCN 2013)
- ✘ Розділення смужок: 400-550 смужок у гаплоїдному наборі. Метод диференційного фарбування хромосом (GTG)
- ✘ Результат: 46, XX
- ✘ Пояснення до результатів аналізів: У результаті цитогенетичного дослідження було виявлено нормальний жіночий каріотип без особливостей (у 20-ти метафазних пластинках). Результат даного дослідження не виключає можливості низького рівня мозаїцизму та скритої хромосомної перебудови, які не можна виявити за допомогою стандартного цитогенетичного методу.



Міністерство охорони здоров'я України
Національний Дитячий Спеціалізований Лікарняний
«СОСМІДІЕТ»
ЦЕНТР ОРФАНІВ ЕК ЗАХОСРІСІВАЦЬ
(044) 236-01-10
КОНСУЛЬТАТИВНОЇ ВІСНОВОК

Кінсультатована та обстежувана в Центрі Орфанних захворювань з приводу рудинки вирощення (вродженому спартотузу, який конструюється з неринка гіпнн жотку, судинного спандру), двохлітня рудинка стрессорного спандру, вирощаному як таї вродженому дисморфогенетичного спандру. За даними МРТ дослідження показує ураження ендокринної структури.

Проведення обстеження:

1. Тактика мед-спостереження ендокринної та констатувати - не регулювати аналізу порушення аналізу дослідження метаболітів з часом не виключено.
2. Дитина 2.7 роки/з (0.9-2.2 роки/з)
3. Шляхем зважи 107 кілограм/з (14-32 кілограм/з)
4. Екстремальної профіля гени - в роботі.

Висновок: У дитини наявний вроджений у дитини спандру дисморфогенетичний спандру, який супроводжується спандруною вродженою метаболічною дисфункцією та потребою складної терапії. Потрібно спостереження. У дитини наявний спандру порушення об'єму ендокринної та констатувати.

ЛАБОРАТОРНІ ДОСЛІДЖЕННЯ

- ✘ Біо/імунохімія без особливостей;
- ✘ Аналіз на TORCH інфекції негативний;
- ✘ Загальний аналіз крові без особливостей;

ІНСТРУМЕНТАЛЬНІ ДОСЛІДЖЕННЯ

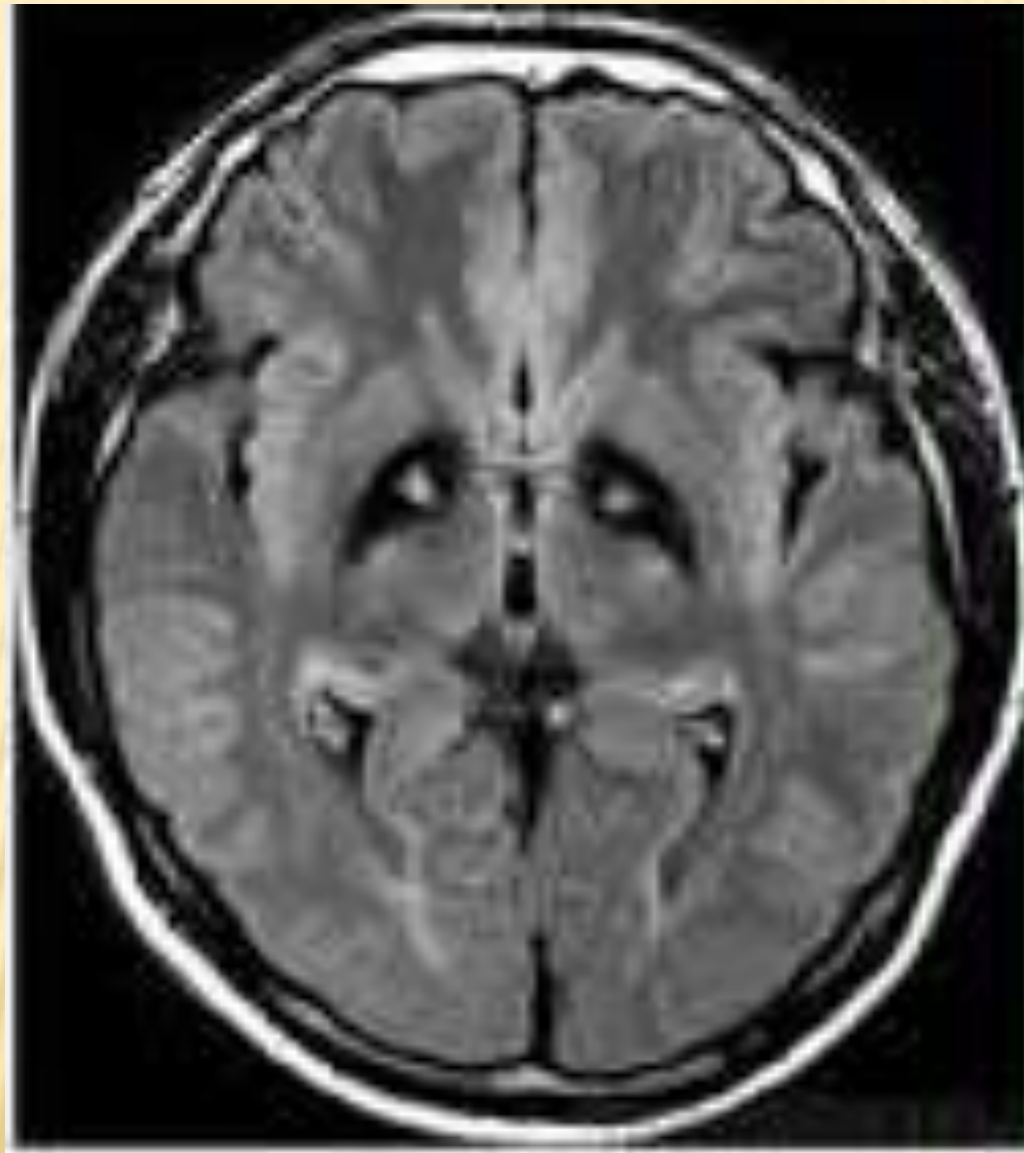
- ✘ **Опис представлених нативних МРТ головного мозку від 15.03.20016**
- ✘ Томограми неякісі, послідовність ДВІ відсутня. На серії МРТ головного мозку утворення середньої лінії не зміщені. Шлуночки мозку в розмірах не змінені. Біла речовина мозку має підвищений на T2 і знижений на T1 ВІ МР сигнал, що обумовлено незрілою мієлінізацією і може відповідати віку. Диференціація кора-біла речовина мозку не порушена. Мозолисте тіло тонше, базальні ядра диференційовані недостатньо, МР сигнал від них помірно підвищений на T1 ВІ симетрично по обидва боки, що також зумовлено віковою нормою. Зорові нерви, м'язи очей, ретробульбарна клітковина, хіазма, гіпофіз, стовбурові відділи мозку без особливостей. Придаткові пазухи носа не розвинені. постгіпоксичні зміни в мозку (з урахуванням даних клініки і анамнезу) на тлі незрілої мієлінізації по результатами даного обстеження не представляється можливим. Доцільно повторити МРТ головного мозку в динаміці.

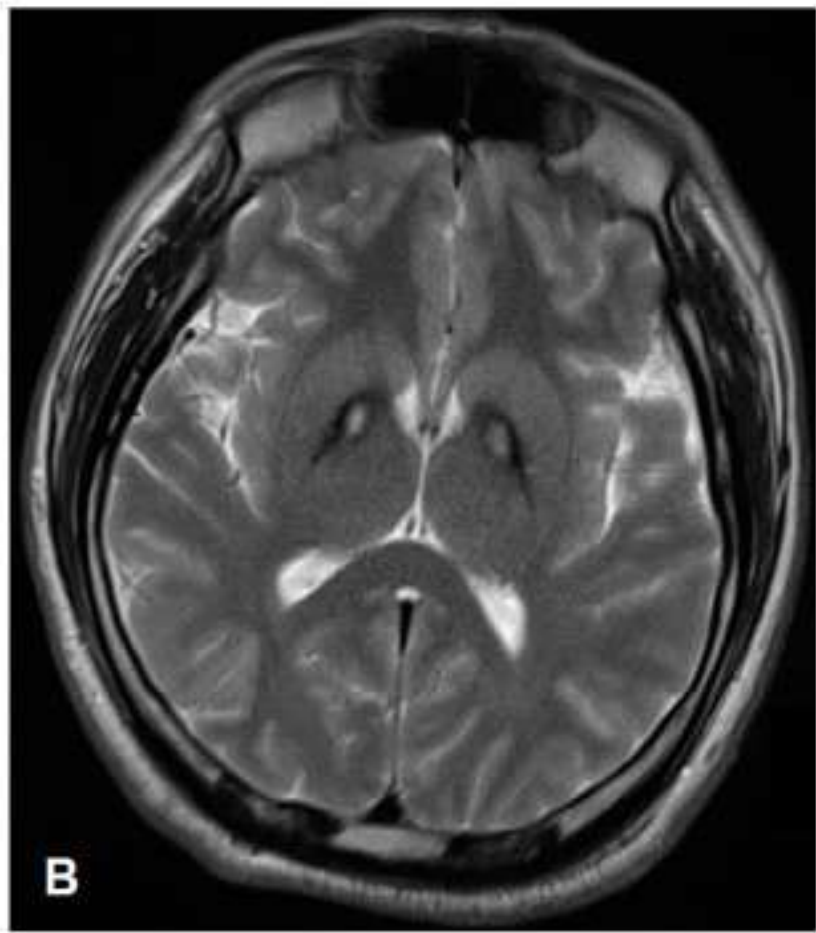
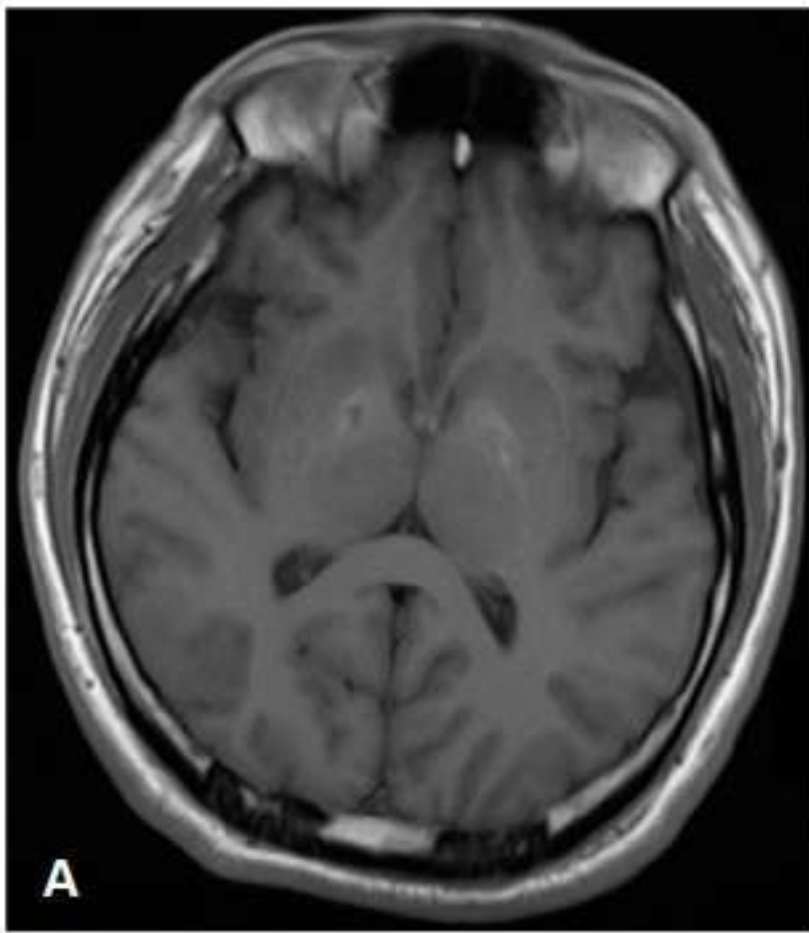
ДІАГНОЗ

- ✘ Нейродегенеративне захворювання неметаболічного генезу
- ✘ Бульбарний синдром
- ✘ Судомний синдром

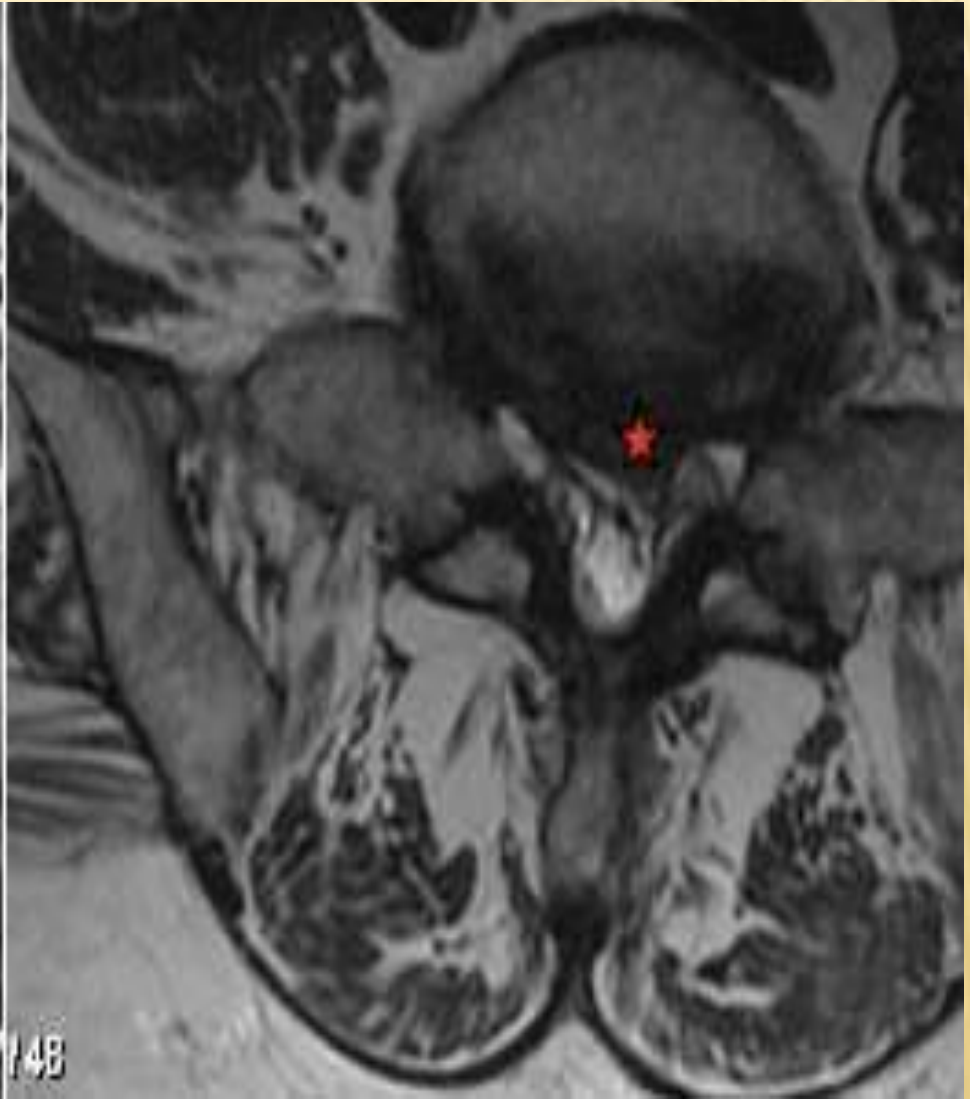
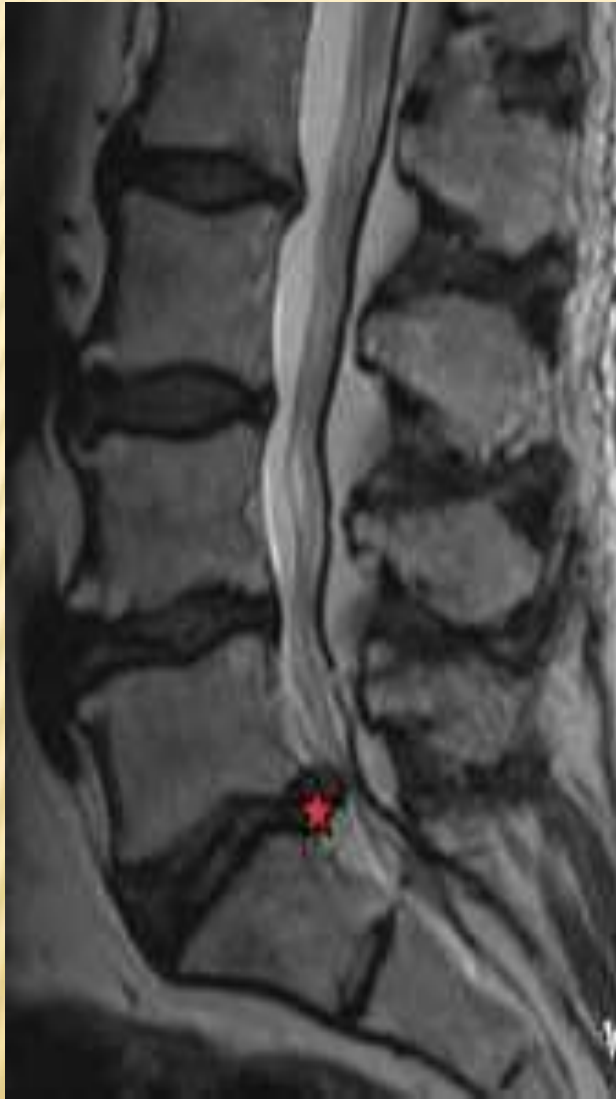
ДИФЕРЕНЦІЙНА ДІАГНОСТИКА

- ✘ **Нейродегенерація з відкладенням заліза в мозку або Хвороба Галлервордена-Шпатца** - дуже рідкісне нейродегенеративне захворювання, що супроводжується відкладенням заліза в базальних гангліях (в блідому шарі і в чорній субстанції). Це аутосомно-рецесивне успадковане захворювання було вперше описано в 1922 році Юліусом Галлерворденом і Хуго Шпатцом. Частота захворювання в середньому 1-3 людини на 1 мільйон.



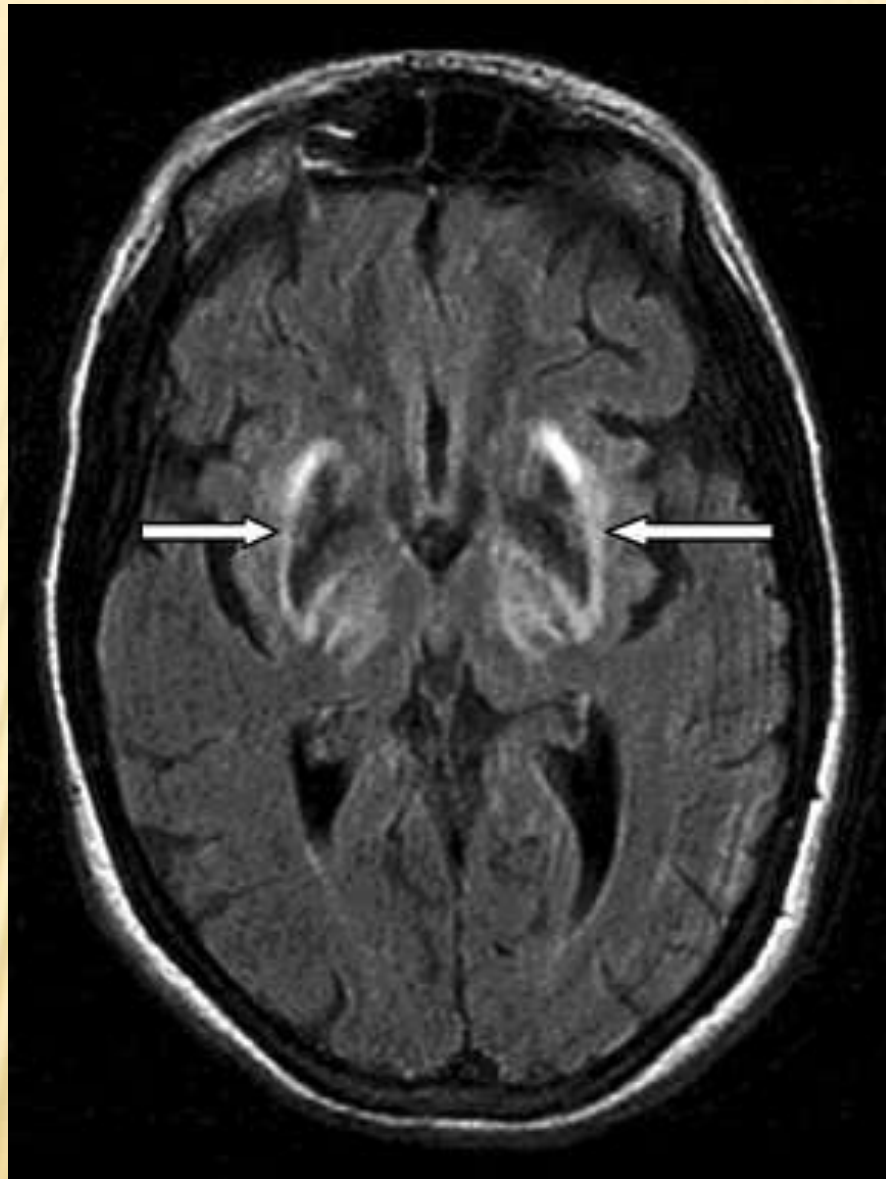


- ✘ **Нейроакантоцитоз** (хорея-акантоцитоз, хореоакантоцитоз) являє собою рідкісне спадкове нейродегенеративне захворювання, що характеризується мультисистемними неврологічними проявами і наявністю в крові особливих змінених еритроцитів з «зірчастою», шіловидною поверхнею - акантоцитів (грец. Acanth - ріг). У більшості випадків тип успадкування аутосомно-рецесивний; ген даної форми картований на хромосомі 9q21. Описано також сім'ї з аутосомно-домінантним синдромом хореї-акантоцитоза.
- ✘ Морфологічні зміни при нейроакантоцитозі полягають в в загибелі нейронів і атрофії смугастого тіла, блідого шару, ретикулярної частини чорної субстанції, рідше може виявлятися загибель нейронів кори великих півкуль, клітин передніх рогів спинного мозку. Вищевказані зміни супроводжуються реактивним гліозом.



M4B

- ✘ **Хвороба Вільсона (хвороба Вільсона - Коновалова, гепатоцеребральна дистрофія, гепатолентикулярна дегенерація, хвороба Вестфаля - Вільсона - Коновалова)** - вроджене порушення метаболізму міді, що приводить до важких спадкових хвороб центральної нервової системи і внутрішніх органів.
- ✘ Діагностується у 5-10% хворих на цироз печінки дошкільного та шкільного віку. Захворювання передається по аутосомно-рецесивним типом. Ген АТР7В, мутації якого викликають захворювання, розташований на 13-й хромосомі (ділянка 13q14-q21).





Кільце Кайзера-Флейшлера

ЛІКУВАННЯ

- ✘ Каузальна (етіологічна) терапія хворобі Галлервордена-Шпатца невідома. Були спроби лікування ензимного дефекту. Хелати («пастки») заліза, такі як Дефероксамін, не дають ефекту, проте, з 2007 року проводяться спроби проводити лікування хелатором заліза Ферріпрокс (Деферіпрон®). В експериментах на тваринах глибока стимуляція мозку приводила до посилення дистоній і гіперкінезів. Гіпокінезія може лікуватися леводопой, гіперкінези - антихолінергіками. Проте, ефект леводопи у пацієнтів з мутацією гена RANK2 дуже сумнівний. Для м'язової релаксації і купування больового синдрому часто призначається баклофен або бензодіазепіни.
- ✘ До новітніх методів терапії хвороби Галлервордена - Шпатца відносяться введення пантотенової кислоти і магнітна стимуляція мозку.

ПРОГНОЗ

- ✘ Хвороба Галлервордена - Шпатца характеризується неухильним прогресуванням симптомів. Найбільш агресивний перебіг властивий дитячій формі: через 6-15 років після появи патології настає повна інвалідизація.
- ✘ Пізній варіант хвороби має більш сприятливий прогноз, особливо якщо супроводжується маловираженою деменцією. Завдяки терапії ступінь симптомів можна знизити, і зберегти здатність пацієнта до самообслуговування. Середня тривалість атипової форми захворювання - 20 і більше років.

Дякую за увагу

