

3. Московский государственный университет экономики, статистики и информатики Открытое образование. Термины и определения [Электронный ресурс]. Режим доступа: <http://www.info.mesi.ru/program/glossaryOO.html>

4. Полат Е. С. Хуторской А. В. Проблемы и перспективы дистанционного образования в средней образовательной школе: Доклад [Электронный ресурс]. Режим доступа: <http://www.ioso.ru/ioso/senatus/meeting280900.htm>

5. Полат Е. С., Бухаркина М. Ю., Моисеева М. В. Теория и практика дистанционного обучения: Учеб. пособие для студентов высших педагогических учебных заведений / Под ред. Е. С. Полат. М.: Издательский центр «Академия», 2004.

6. Приказ Минобрнауки России от 14 марта 2020 № 397.

7. Указ губернатора Тульской области от 26 октября 2020 года № 141 "О внесении изменений и дополнений в указ Губернатора Тульской области от 30 апреля 2020 года № 41" пункт 9.

8. Федеральный закон Российской Федерации от 28.02.2012 № 11-ФЗ «о внесении изменений в Закон Российской Федерации «Об образовании» в части применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий» пункт 1.1.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПРОГРЕССИРУЮЩЕГО ТЕЧЕНИЯ НЕЙРО-ДЕГЕНЕРАТИВНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У ПОДРОСТКА

Т.С. ГУБАРЕВА, А.М. СВИРИДОВА

*Тульский государственный университет, Медицинский институт,
ул. Болдина, д. 128, г. Тула, 300028, Россия, e-mail:
tatianasergeevna95@yandex.ru*

Аннотация. Термином «нейро-дегенеративные заболевания» определяется большая группа заболеваний, для которых характерна медленно прогрессирующая гибель определенных групп нервных клеток и постепенно нарастающая атрофия соответствующих отделов головного и/или спинного мозга, сопровождающиеся когнитивными нарушениями - прогрессивная потеря памяти (деменция), характеризующаяся поздним проявлением, прогрессирующим течением и приводящая к смерти.

Ключевые слова: нейро-дегенеративное заболевание, клинический случай, дети, нервная система.

CLINICAL CASE OF PROGRESSIVE COURSE OF NEURODEGENERATIVE DISEASE IN A TEENAGER

T. S. GUBAREVA, A. M. SVIRIDOVA

*Tula State University, Medical Institute, Boldin Str., 128, Tula, 300028, Russia,
e-mail: tatianasergeevna95@yandex.ru*

Abstract. The term "neuro-degenerative diseases" defines a large group of diseases characterized by slowly progressive death of certain groups of nerve cells and gradually increasing atrophy of the corresponding parts of the brain and/or spinal cord, accompanied by cognitive disorders - progressive memory loss (dementia), characterized by late manifestation, progressive course and leading to death.

Key words: neurodegenerative disease, clinical case, children, nervous system.

Введение. Группа в основном медленно прогрессирующих, наследственных или приобретённых заболеваний нервной системы. Общим для этих заболеваний является прогрессирующая гибель нервных клеток (нейродегенерация), ведущая к различным неврологическим симптомам — прежде всего, к деменции и нарушению движений.

Общие признаки дегенеративных заболеваний:

- постепенное начало и неуклонно прогрессирующее течение на протяжении многих лет;
- резистентность к предпринимаемым терапевтическим воздействиям;
- тенденция к двустороннему симметричному распределению патологических изменений;
- избирательное вовлечение определенных анатомо-функциональных нейрональных систем, тогда как другие структуры остаются интактными.

Этиология и патогенез. Этиология и некоторые вопросы патогенеза НДЗ остаются неясными. В основе развития этих заболеваний лежит нарушение метаболизма и изменение конформации клеточных белков с их последующим накоплением и агрегацией в определенных группах нейронов. Эта особенность позволила отнести НДЗ к группе конформационных болезней. Известны два белка, изменяющих структуру при НДЗ: альфа-синуклеин и тау-протеин. В соответствии с этим все НДЗ делят на два подтипа: синуклеинопатии и таупатии.

В настоящее время большинство исследователей придерживаются глутаматэргической теории нейродегенеративного процесса, предложенной в 90-е годы XX в. Согласно этой теории универсальным механизмом развития всех НДЗ является эксайтотоксичность, под которой понимают повреждение и гибель нейронов в результате избыточной активации постсинаптических NMDA (N-метил-D-аспартат) рецепторов. В развитии каждого конкретного НДЗ играют роль определенные триггеры, к числу которых относятся недостаточность убиквитин-протеасомной системы клетки, дефекты шаперонной защиты, оксидативный стресс, апоптоз и др. При НДЗ страдают преимущественно нейроны и глиальные клетки базальных ганглиев и стволовых структур, вырабатывающие ацетилхолин, дофамин, серотонин. Недостаточность отдельных нейромедиаторов определяет клиническую картину НДЗ.

С топографической точки зрения наследственные дегенеративные заболевания можно разделить на следующие группы/категории:

- с преимущественным поражением серого вещества головного мозга (базальных ганглиев);
- с преимущественным поражением коры головного мозга;
- с преимущественным поражением ствола головного мозга;
- с преимущественным поражением мозжечка;
- с преимущественным поражением спинного мозга.

Согласно клинической классификации дегенеративные заболевания нервной системы можно подразделить на:

I. Расстройства, характеризующиеся прогрессирующей деменцией, при отсутствии других выраженных неврологических симптомов:

А. Болезнь Альцгеймера

Б. Сенильная деменция альцгеймеровского типа

В. Болезнь Пика (лобарная атрофия)

II. Синдромы прогрессирующей деменции, сочетающейся с другими выраженными неврологическими нарушениями

А. Проявляющиеся во взрослом возрасте:

- Болезнь Хантингтона
- Множественная системная атрофия, сочетание деменции с атаксией и/или проявлениями болезни Паркинсона
- Прогрессирующий супрануклеарный паралич (синдром Стила — Ричардсона — Ольшевского)

Б. Преимущественно детского и молодого взрослого возраста

- Болезнь Галлервордена — Шпатца
- Прогрессирующая семейная миоклонус-эпилепсия

III. Синдромы, сопровождающиеся постепенным развитием нарушений позы и движений

А. Дрожательный паралич (болезнь Паркинсона)

Б. Стрионигральная дегенерация

В. Прогрессирующий супрануклеарный паралич

Г. Торсионная дистония (торсионный спазм, деформирующая мышечная дистония)

Д. Спастическая кривошея и другие органические дискинезии

Е. Семейный тремор, синдром Жилль де ла Туретта

IV. Синдромы, сопровождающиеся прогрессирующей атаксией

А. Мозжечковые дегенерации:

1. Мозжечковая кортикальная дегенерация

2. Оливопонтоцереbellарная атрофия (ОПЦА)

Б. Спинаocerebellарные дегенерации (атаксия Фридрейха и сходные расстройства)

В. Синдром центральной недостаточности вегетативной нервной системы (синдром Шая — Дрейджера)

VI. Синдромы мышечной слабости и атрофий без нарушений чувствительности (болезни двигательного нейрона)

А. Боковой амиотрофический склероз

Б. Спинальные амиотрофии

1. Семейная спинальная амиотрофия детского возраста (болезнь Верднига — Гоффманна)

2. Юношеская спинальная амиотрофия (болезнь Вольфарта — Кугельберга — Веландер)

3. Другие формы семейных спинальных амиотрофий

В. Первичный боковой склероз

Г. Наследственная спастическая параплегия

VII. Синдромы сочетания мышечной слабости и атрофий с расстройствами чувствительности (прогрессирующие невральные амиотрофии, хронические семейные полиневропатии)

А. Перонеальная амиотрофия (Шарко — Мари — Тута)

Б. Гипертрофическая интерстициальная полиневропатия (Дежерина — Сотта гипертрофический неврит)

В. Различные формы хронической прогрессирующей невропатии (Харрисон и др., 1992 - 1997).

Диагностика. Диагностика основана на сборе жалоб и анамнеза заболевания со слов больного и (или) его родственников, общесоматического, неврологического, нейропсихологического и нейровизуализационного обследований. Достоверная информация о появлении признаков дезадаптации пациента в бытовой и (или) производственной деятельности нередко играет ведущую

диагностическую роль. У всех пациентов с подозрением на НДЗ наряду с рутинным соматическим и неврологическим обследованием обязательно выполнение скрининговых нейропсихологических тестов, таких как Mini Mental State Examination и тест рисования часов, которые позволяют объективизировать степень когнитивных нарушений и различить деменцию лобного и подкоркового типов. Минимальный уровень лабораторных исследований с целью дифференциальной диагностики НДЗ обычно включает общий и биохимический анализы крови (мочевина, холестерин, креатинин, билирубин, трансаминазы, фолиевая кислота, электролиты, церулоплазмин и медь), гормоны щитовидной железы, серологические и иммуноферментные исследования на сифилис и ВИЧ-инфекцию. В алгоритм обследования больных с НДЗ входят исследования глазного дна и КТ (МРТ) головного мозга. На глазном дне специфическим признаком (в 70% случаев) гепатоцеребральной дегенерации является обнаружение колец Кайзера — Флейшера [8], при болезни Галлервордена—Шпатца — атрофия зрительных нервов. Общим КТ (МРТ) признаком всех НДЗ с достоверно большей частотой является суммарная и (или) регионарная атрофия вещества головного мозга, в отличие от выраженного поражения белого вещества в перивентрикулярных зонах (лейкоареозис), что более характерно для дисциркуляторной энцефалопатии. Известен ряд специфичных КТ (МРТ) признаков отдельных НДЗ.

Описание клинического случая. Больная У., 16 лет поступила в педиатрическое отделение ГУЗ ТДОКБ для паллиативной помощи и дальнейшего обследования с коррективной терапией.

Диагноз при поступлении: Нейродегенеративное заболевание неуточненное. Тетрапарез тяжелый. Неэпилептические судорожные приступы.

Жалобы при поступлении: на приступы «закатывания» глазных яблок, вялость конические подергивания в конечностях, вынужденное положение тела.

Анамнез заболевания: с 2014г. наблюдались эпизоды осиплости голоса, была консультирована ЛОР, неврологом, проходила лечение с диагнозом: функциональная дисфония. Двусторонних парез голосовых связок. В 2015г. Была осмотрена неврологом РДКБ, после прохождения курса лечения отмечалось улучшение. С октября 2017г. Появились жалобы на нарушении функции ходьбы, шаткость при ходьбе, снижение остроты зрения. В декабре 2017г. Проходила лечение в Морозовской ГДБ, в том числе в РО, где проводилось МРТ головного мозга и позвоночника: по результатам без патологии. Консультация хирурга: нельзя исключить диссоциативное двигательное расстройство. С 2018г. присоединились приступы судорог в конечностях, резистентные к

введению реланиума, была госпитализирована в РО, вводился тиопентал натрия. В январе 2019 переведена в психоневрологическое отделение РДКБ, на повторных ЭЭГ без эпилептической активности, ЭНМГ с нижних конечностей- амплитуда и СПИ в пределах нижних границ нормы. В декабре 2019г. осмотрена областным офтальмологом: наследственная дегенерация сетчатки? Слепота? Генетическое исследование («митохондриальные нарушения»)- изменений не выявлено. МРТ пояснично-крестцового отдела от 17.07.20г.: картина гр. Шморля S1 (ранние дистрофические изменения п/о). МРТ головного мозга от 8.08.20г.: без патологии. В течении последнего года появилась слабость в кистях рук, вынужденное положение по типу «когтистой лапы», отмечается прогрессирующее снижение остроты зрения. Стационарное лечение в ДПНО 06.2019 с диагнозом: диссоциативное конверсионное расстройство, нижний парализ по смешанному типу тяжелой степени. Неэпилептические судорожные приступы. Грыжи Шморля L4-5, S1 позвонков. Парез голосовых связок. Киста правого яичника. Стационарное лечение в ЦДПН 07.20г. ЭЭГ от 8.07.20г.: умеренно дизритмичная, умеренно дезорганизованная, с сохранной реактивностью. Развитие корковой ритмики соответствует возрасту. Типичной очаговой и эпилептиформной активности незарегистрировано. МРТ головного мозга от 10.07.20г.: изменений патологического очагового или диффузного характера в вещ-ва головного мозга не выявлено. МР ШОП, ГОМ, ПОП 10.07.20г.: данных за наличие патологических очаговых или диффузных изменений ШОП ГОП П-КОП, позвоночного канала, спинного мозга не выявлено. S-образный грудно- поясничный сколиоз. ЭМГ от 10.07.20г.: нарушений проведения по двигательным волокнам nn. Medianus sin, medianus dex, uknaris sin, ulnaris dex, tibialis sin, tibialis dex, peroneus superficialis sin не выявлено. Нельзя исключить заинтересованность сегментов S1-S2 с обеих сторон и C8-Th1 справа. Игольчатая ЭМГ: mm. tibialis anterior sin, vastus lateralis sin, vastus lateralis dex, deltoideus sin в покое спонтанной (денервационной) активности не выявлено не зарегистрировано. С мышц нижних конечностей получить двигательные единицы не удалось, т.к. ребенок не сокращает их. В deltoideus dex, deltoideus sin- средняя двигательная ДЕ увеличена. Заключение: активного денервационного и переднеронового процесса в исследованных мышцах не зарегистрировано. В августе 2020г на фоне снижения доз противосудорожной терапии участились приступы клонических судорог, до 6 раз за час. В настоящее время отмечается отрицательная динамика: не может самостоятельно сидеть, не держит голову.

Анамнез жизни: ребенок от 4 беременности, на фоне гестоза, уреаплазмоза, ВСД по гипертоническому типу, кольпит. хр. ФПН, ОАГА (м/а), 2 родов в 36 недель, путем экстренного кесарева сечения. По Аппар

8-8баллов. Масса тела при рождении 2750г., рост 47см. Проходила лечение в ОПН с диагнозом: перинатальное оражение ЦНС, гипоксически-травматическое, с угнетением, восстановительный период. Кньюгационная желтуха. Ранняя анемия. Врожденный стридор. Молочница. Перенесенные заболевания: ОРЗ, ветряная оспа, бронхиальная астма, ВСД, парез голосовых связок, круп 1-2ст. Аллергоанамнез не отягощен. Наследственность: сводный брат СД. Профилактические прививки по возрасту.

В обследовании за период нахождения в педиатрическом отделении ГУЗ ТДОКБ:

В ОАК: лейкоциты $5 \cdot 10^9/\text{л}$, эритроциты $4.03 \cdot 10^{12}/\text{л}$, гемоглобин 132г/л, гематокрит 36.3%, тромбоциты $233 \cdot 10^9/\text{л}$, СОЭ 7мм/ч, Эозинофилы 3%, Лимфоциты 44%, моноциты 4%, сегментоядерные нейтрофилы 49%.

В б/х анализе крови: общий белок 78Ед/л, альбумин 48 г/л, креатинин 66 мкмоль/л, калий 3.58ммоль/л, натрий 138ммоль/л, АЛТ 8Ед/л, АСТ 12Ед/л, билирубин общий 8.7мкмоль/л, билирубин прямой 1.0мкмоль/л

В ОАМ: цвет светло-желтый, относит. плотность 1014, прозрачная, рН 6.0, белок нет, сахар нет, лейкоциты 81.53 в п/з, эритроциты 7.57 вп/з, эпителий плоский 1.16мкл, слизь 1.16, бактерии 12.81, скопления лейкоцитов 12.81/мкл

Люмбальная пункция: бесцветная, прозрачная, глюкоза 3.1ммоль/л, белок 0.52, цитоз 0кл.

ЭЭГ: альфа-ритм регулярный, нерезко дезорганизован наличием медленных волн. После второй пробы с РФС регистрируется эпилептиформная активность в виде сгруппированных комплексов «острая-медленная» волна по типу ДЭПД в височно-теменной области. Без клинических проявлений.

ЭХОКГ: миксоматозная трансформация МК, АСХ. Недостаточность МК 2 ст.

ЭКГ: синусовая тахикардия. НПР в миокарде. ЧСС 103-111уд/мин.

ЭМГ: нарушения проведения по сенсорным волокнам nn. ulnaris, medianus sin не выявлено нарушений проведения по сенсорным волокнам n. radialis sin не выявлено, нарушений проведения по сенсорным волокнам n. peroneus superficialis dex не выявлено. Признаки нарушения проведения по моторным волокнам n. medianus sin в проксимальных отделах, справа катетер. Признаки нарушения проведения по моторным волокнам n. ulnaris sin в проксимальных отделах. Признаки грубого нарушения проведения по моторным волокнам периферических нервов нижних конечностей по аксональному типу. Признаки негрубой аксонопатии

двигательных волокон n. ulnaris sin. Нарушения проведения по n. medianus sin не выявлено. Снижена возбудимость периферических нервов.

Рентгенография ОГК: патологии нет

УЗИ брюшной полости и почек: без патологии

МРТ позвоночника: МР-признаки структурной нормы и компенсированной ликвородинамики головного мозга.

МРТ позвоночника с контрастированием: отмечается незначительное неравномерное накопление КС по оболочкам спинного мозга.

МРТ головного мозга с в/в усилением: признаков патологического накопления КС не зарегистрировано

Невролог: Нейродегенеративное заболевание неуточненное. Тетрапарез тяжелый. Неэпилептические судорожные приступы.

Офтальмолог: Частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз. Нисходящее концентрическое снижение полей зрения обоих глаз. Слепота обоих глаз. Наследственная ретиальная дистрофия?

Хирург: Хронический запор

Кардиолог: Миксоматозная трансформация МК, АСХ. Недостаточность МК 2ст.

Генетик: Нейродегенеративное заболевание неуточненное. Тетрапарез тяжелый. Неэпилептические судорожные приступы. Частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз. Слепота обоих глаз. Нельзя исключить наследственную болезнь обмена.

Гастроэнтеролог: Хронический запор

Психолог: Оценить особенности психики и личности с помощью комплекса методик не удалось, т.к. Пациентка отказалась отвечать на вопросы, считает, что все это не нужно, а заполнить другие методики пациентка не может в силу своего состояния

Психиатр: Соматическая астения

Проведенное лечение: Топирамат 50мг x 2р/день (с момента начала лечения доза увеличилась до 100мг x 2р/день); Элькар 2.5мл x 2р/день; Панкреатин 1т x 3р/день; Дюфалак 15мл 2р/день; Тиопентал 1% введен в/в однократно, очистительные клизмы с гипертоническим раствором, инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами; Магне В6 1т x 2р/день.

Диагноз:

Основной диагноз: Нейродегенеративное заболевание неуточненное. Тетрапарез тяжелый. Симптоматическая эпилепсия.

Сопутствующий диагноз: Частичная атрофия зрительных нервов обоих глаз. Нисходящее концентрическое снижение полей зрения обоих глаз. Слепота обоих глаз. Наследственная ретиальная дистрофия? Миксоматозная трансформация МК. АСХ. Недостаточность МК 2ст.

Периневральная киста на уровне S2 позвоночника. Эритематозная опрелость. Хронический запор.

Вывод. Общее состояние ребенка тяжелое по роду и совокупности заболеваний. На фоне проводимой терапии в отделении состояние без динамики, по неврологическому статусу также динамики нет.

Заключение. В настоящее время препаратов для лечения таких пациентов нет, а ранняя диагностика крайне затруднительна, так как первоначальные изменения могут быть настолько слабыми, что часто невозможно точно определить время их появления. Иногда сам больной или его родственники могут сообщить об инциденте (травма или какое-либо драматическое событие), который спровоцировал дебют болезни. Однако при детальном расспросе нередко удается выяснить, что больной или члены его семьи в подобных обстоятельствах лишь внезапно осознают наличие расстройства, которое ранее уже имелось, но оставалось незамеченным. Нейродегенеративные заболевания часто напоминают некоторые заболевания известной этиологии, в особенности интоксикации, которые также могут сопровождаться избирательными изменениями со стороны нервной системы. Типичными примерами является боковой амиотрофический склероз, при котором патологический процесс ограничен лишь церебральными и спинальными мотонейронами. Это значит, что на ранних этапах важное значение имеет тщательный сбор анамнеза и проведение дифференциальной диагностики.

Литература

1. В.В. Пономарёв, статья “Нейродегенеративные заболевания: настоящее и будущее”, 5-я городская клиническая больница, Минск, 2012г.
2. Детская неврология: учебник: в 2т. / А.С. Петрухин. - М. : ГЕОТАР- Медиа, 2012.- Т. 2. - 560с.
3. Неврология. Национальное руководство. Краткое издание / под ред. Е. И. Гусева, А. Н. Коно валова, А. Б. Гехт. - М. : ГЭОТАРМедиа, 2018. - 688 с
4. Сапожников В. Г. Некоторые разделы детских болезней. Тула: Издательство ТулГУ, 2021. 227 с.
5. ФГБОУ ВО “Башкирский государственный медицинский университет” Министерства Здравоохранения РФ. Учебное пособие “Нейродегенеративные заболевания”, Уфа, 2018г.
6. Яхно Н.Н., Преображенская И.С., Захаров В.В., Степкина Д.А, Локшина А.В., Мхитарян Э.А., Коберская Н.Н., Савушкина И.Ю. Распространенность когнитивных нарушений при неврологических

заболеваниях (анализ работы специализированного амбулаторного приема)// Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. - 2012. № 2. - С. 30-34.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА ОСТРОГО ЛИМФОБЛАСТНОГО ЛЕЙКОЗА У ДЕТЕЙ

Т.А.ГУСЕВА

*Тульский государственный университет, Медицинский институт,
ул. Болдина, д. 128, г. Тула, 300028, Россия, e-mail:
Guseva_tamail.ru@mail.ru*

Аннотация. В статье представлены основные этапы диагностики острого лимфобластного лейкоза у детей. Отдельное внимание уделено костномозговой и люмбальной пункциям, которые в свою очередь являются не только методами диагностики, но и начальным этапом терапии острого лимфобластного лейкоза у детей. ОЛЛ распространяется по организму очень быстро, поражая многие системы и органы. Если лейкоз не лечить смерть может наступить через несколько месяцев, а иногда и раньше. Своевременно начатая ранняя диагностика, позволяет увеличивать выживаемость больных детей и избежать угрожающих осложнений заболевания, достичь ранней клинико-гематологической ремиссии. Данная статья может быть актуальна для педиатров, детских гематологов-онкологов

Ключевые слова: дети, лимфобластный лейкоз, пункция, ранняя диагностика

EARLY DIAGNOSIS OF ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA IN CHILDREN

T. A. GUSEVA

*Tula State University, Medical Institute, 128, Boldina str., Tula, 300028,
Russia, e-mail: Guseva_tamail.ru@mail.ru*

Abstract. The article presents the main stages of the diagnosis of acute lymphoblastic leukemia in children. Special attention is paid to bone marrow and lumbar puncture, which in turn are not only diagnostic methods, but also the initial stage of treatment of acute lymphoblastic leukemia in children. ALL