

Розділ 17

ЗАХВОРЮВАННЯ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ У ДІТЕЙ

17.1. ГІПОКСИЧНО-ІШЕМІЧНІ УШКОДЖЕННЯ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ У НОВОНАРОДЖЕНИХ ТА ДІТЕЙ РАНЬОГО ВІКУ

Основною причиною неонатальної гіпоксично-ішемічної енцефалопатії є неадекватне постачання кисню в тканини мозку внаслідок поєднання гіпоксемії та ішемії.

Згідно класифікації уражень нервової системи у новонароджених, узгодженої з Міжнародною статистичною класифікацією хвороб та споріднених проблем охорони здоров'я МКХ-10/ ICD-10, затвердженої наказом МОЗ України (23-01-25/224 від 31.05.01), гіпоксично-ішемічні ушкодження центральної нервової системи поділяються на:

1. Переважно функціональні порушення ЦНС (Р 21.1)

В терміні раннього неонатального періоду настає відновлення функціонального стану нервової системи новонародженого та нейрофізіологічних показників: біоелектричної активності головного мозку (ЕЕГ), стану мозкового кровоплину (доплерографія судин головного мозку). Дослідження з використанням прямих методик нейровізуалізації (НСГ, КТ, МРТ та інші) без патологічних відхилень.

2. З наявністю деструктивних порушень (Р 91.0 – Р 91.2)

Під час та по закінченню раннього неонатального періоду у новонародженого діагностують клінічні ознаки, характерні для гострого періоду перенесеного гіпоксично-ішемічного ушкодження ЦНС. При дослідженнях з використанням методик нейровізуалізації наявні відповідні зміни в паренхімі головного мозку та в інших внутрішньочерепних утвореннях, які часто поєднуються з набряком головного мозку.

(Р 91.2)- церебральна лейкомаляція (перивентрикулярна, субкортикальна, поєднана) - переважно діагностується у недоношених новонароджених.

(Р 91.1) - перивентрикулярні кісти, поренцефалічні кісти, вентрикуломегалія та інші.

(Р 91.0) Ішемія мозку:

- status marmoratus (ішемічне ушкодження зорових горбів і ядерних підкіркових структур екстрапірамідної системи) - переважно діагностується у доношених новонароджених.

- парасагітальне мозкове ушкодження - переважно діагностується у доношених новонароджених.

- дифузне ішемічне ураження головного мозку
- церебральний артеріальний інфаркт
- інші фокальні та мультифокальні церебральні ішемічні ушкодження.

Б. Внутрішньочерепний нетравматичний крововилив у новонародженого (переважно діагностується у недоношених новонароджених): (Р 52)

(Р 52.0)- внутрішньошлуночковий крововилив I ступеня (субependимальний крововилив)

(Р 52.1) - внутрішньошлуночковий крововилив II ступеня (субependимальний + внутрішньошлуночковий)

(Р 52.2) - внутрішньошлуночковий крововилив III ступеня (субependимальний + внутрішньошлуночковий + інтрапаренхімальний крововилив)

(Р 52.3) - внутрішньошлуночковий крововилив, неуточнений

(Р 52.4) - інтрапаренхімальний крововилив

(Р 52.5) - субарахноїдальний крововилив

(Р 52.6) - крововилив у мозочок і задню черепну ямку

(Р 52.9) - внутрішньочерепний крововилив, неуточнений

В. Поєднані (нетравматичні) ураження ЦНС (гіпоксично-ішемічний та геморагічний характер ушкодження): (Р 52, Р 91.0)

- перивентрикулярний геморагічний інфаркт - переважно діагностується у недоношених новонароджених. За патогенезом ймовірно відноситься до венозних інфарктів внаслідок обструкції термінальної вени в субependимальній ділянці при внутрішньо-шлуночковому крововиливі III ступеня. При подальшій еволюції - формування великих, частіше одиничних поренцефалій

- інші.

Клінічна картина гіпоксично-ішемічних уражень головного мозку новонароджених супроводжується рядом особливостей. Особливості полягають, інколи, в складнощях визначення відмінностей між фізіологічними адаптаційними станами періоду новонародженості, які можуть проявлятися схоже з клінікою ГІЕ (наприклад тремором, певним збудженням або пригніченням).

Клінічна діагностика ГІЕ базується на використанні класифікації та маніфестації клінічних патологічних синдромів, які можуть візуалізуватися:

- **синдром церебрального пригнічення** характеризується зниженням або відсутністю комунікабельності дитини, реакції на огляд, спонтанної рухової активності, парезом взору, м'язовою гіпотонією, відсутністю або зниженням периостальних рефлексів та рефлексів новонароджених, переважанням парасимпатичного вегетативного тону (міоз, апное, артеріальна гіпотензія, підсилення бронхіальної та слинної секреції, підсилення перистальтики кишківника);

- **синдром підвищеної нервово-рефлекторної збудливості (jitteriness)** проявляється тремором, спонтанним рефлексом Моро, неспо-

коєм, горизонтальним ністагмом, косиною, підвищенням спонтанної рухової активності, частим немотивованим плачем, пожвавленням безумовних і сухожилкових рефлексів;

- **гіпертензійний та гідроцефальний синдроми** маніфестують у новонароджених здриганням, тремором, неспокоєм, східною косиною, горизонтальним ністагмом, протрузією очних яблук, симптомом Грефе, симптомом “сідання сонця”, гіперестезією, вибуханням тім’ячка, блювотою, нерегулярним диханням, брадикардією, розходженням черепних швів;

- **судомний синдром** досить розповсюджений (від 1,6 до 16:1000). У новонароджених розрізняють тонічні, клонічні, фрагментарні та міоклонічні судороги;

- **синдроми порушень м’язового тону** візуалізуються підвищенням або м’язовою гіпо-, та атонією, що може супроводжуватись патологією рефлекторної діяльності; м’язова дистонія, патологічні пози за типом “декортикаційної ригідності” та “децеребраційної ригідності”;

- **бульбарний та пседобульбарний синдроми** характеризуються порушенням ковтання, фонації, поперхуванням, виливанням молока через рот та ніс;

- **синдром вегетативних дисфункцій** супроводжується порушенням частоти серцевих скорочень, частоти дихання, розладами терморегуляції, дисфункцією травного тракту, “мармуровістю” шкіри, ціанозом;

- **інші.**

По закінченню терміну неонатального періоду частина патологічних синдромів може ще утримуватись (наприклад судомний, порушень м’язового тону), або трансформуватись в нові: формуванням парезів та паралічів, затримки статокінетичного, передмовленневого розвитку та інші.

Сучасні методи візуалізації (НСГ, КТ, МРТ) дають можливість оцінити макроструктуру мозкової паренхіми, наявність чи відсутність вад розвитку, розміри та форму лікворних просторів. Магнітно-резонансна томографія є найбільш інформативним методом нейровізуалізації.

Вивчення інтенсивності мозкового кровотоку можливе за допомогою доплерографії та позитронно-емісійної томографії, спектроскопії (J.J.Volpe).

Серед методів нейрофізіологічної діагностики ГІЕ використовують електроенцефалографію (рутинну ЕЕГ, сумарну ЕЕГ, ЕЕГ з картуванням, відео-ЕЕГ).

Викликані потенціали (ВП) є найбільш інформативним методом діагностики, що дозволяє прогнозувати неблагоприємний вихід ГІЕ в глухоту (слухові ВП), сліпоту (зорові ВП), формування церебрального паралічу (сомато-сенсорні ВП).

Біохімічна діагностика ГІЕ включає в себе визначення факту гіпоксемії та ацидозу по кислотно-лужному складу крові, а також пошук маркерів гіпоксичного ураження мозку (креатинфосфокінази, амінопептидази, нейрон-специфічної енолази, цереброангліозидів та ін.).

Клінічна картина гіпоксично-ішемічних уражень головного мозку залежить від тривалості та ступеню тяжкості дії патогенного чинника (хронічна гіпоксія, асфіксія в пологах) та може змінюватись протягом неонатального періоду по мірі розвитку деструктивних процесів, наростання набряку головного мозку чи прогресування внутрішньочерепних крововиливів.

1. *Переважаючі функціональні порушення ЦНС (P 21.1)*

Протягом перших 3-7 днів життя у дітей може спостерігатися синдром церебрального збудження, чи пригнічення. Стан дитини стабілізується, методи нейровізуалізації не виявляють порушень структури паренхіми головного мозку, функціональних та гемодинамічних змін.

2. *З наявністю деструктивних порушень (P 91.0 – P 91.2)*

Церебральна лейкомаляція (перивентрикулярна, субкортикальна, поєднана), та при подальшій еволюції - перивентрикулярні кісти, поренцефалічні кісти, вентрикуломегалія та інші - переважно діагностується у недоношених новонароджених. Проявляються пригніченням чи збудженням церебральних функцій, які можуть змінювати одна-одну, тривають протягом всього неонатального періоду та змінюються чи доповнюються іншими патологічними синдромами: судомним, гіпертензійним, вегетативно-вісцеральних порушень. В подальшому візуалізується синдром рухових порушень з вираженим порушенням м'язового тону, затримкою етапів стато-кінетичного та передмовленнєвого розвитку. При МРТ дослідженні головного мозку виявляються кісти відповідної локалізації та вентрикуломегалія.

Status marmoratus (ішемічне ушкодження зорових горбів і ядерних підкіркових структур екстрапірамідної системи) - переважно діагностується у доношених новонароджених. Проявляється глибоким пригніченням з наростанням гіпотонії, апное, судомами. Екстензорна гіпертонія до опістотонусу, синдром “сідання сонця” (парез зору вгору), немодульований крик, гіпомімія, гіпертермія. Зміна м'язової гіпертонії на гіпотонію, прогресуюча гіпотрофія, дистонічні атаки. Візуалізується при ультразвуковому та МРТ дослідженні головного мозку.

Дифузне ішемічне ураження головного мозку діагностується переважно у доношених новонароджених, часто буває наслідком тяжкої асфіксії, в клінічній картині домінує прогресуюча втрата церебральної активності, глибоке пригнічення фізіологічних функцій вплоть до коми. Інколи з перших годин життя виникають судоми з можливим розвитком епілептичного статусу. Одночасно у таких дітей спостерігається дисфункція стовбурових відділів мозку у вигляді порушень смоктання, ковтання та дихання.

Б. Внутрішньочерепний нетравматичний крововилив у новонародженого (переважно діагностується у недоношених новонароджених): (P 52)

Згідно класифікації - ВШК розділені за ступенем розповсюдженості, а не за клінічною картиною захворювання.

В клінічній картині ВШК виділяють три варіанти протікання захворювання: катастрофічний, скачкоподібний та клінічно “німий” (безсимптомний).

Для катастрофічного протікання ВШК характерно швидке прогресування симптомів протягом хвилин чи годин. Спостерігається тяжке пригнічення свідомості (ступор, кома), порушення дихання (ритму, гіповентиляція, апное), генералізовані тонічні судоми (до 35%), атонія, арефлексія, порушення фотореакцій, окорухових реакцій на вестибулярну стимуляцію. Може бути асоціація з вибуханням тім’ячка, брадикардією, артеріальною гіпотензією, порушенням терморегуляції, а також метаболічними розладами: падінням гематокриту, ацидозом. Протягом кількох діб може розвинути гостра гідроцефалія з гострою внутрішньочерепною гіпертензією. При даному протіканні захворювання відмічається неблагоприємний прогноз з розвитком ДЦП, симптоматичної епілепсії, патології психічного розвитку.

Скачкоподібне протікання ВШК характеризується безсистемним розвитком симптоматики. Найбільш типовими ознаками даного варіанту протікання ВШК є різні ступені порушення свідомості, різні зміни спонтанної рухової активності, м’язова гіпотонія, окорухові порушення (косина, вертикальний парез взору, феномен “очей ляльки”). Коливання клінічної картини може продовжуватись добу і більше, прогноз при ній не такий песимістичний і також залежить від об’єму ураження головного мозку.

При клінічно “німому” протіканні ВШК неврологічна симптоматика може бути настільки мало вираженою, що інколи залишається непоміченою. Тільки в 50% випадків по клінічних симптомах даної форми ВШК було коректно передбачено наявність крововиливу, і в таких випадках вирішальне значення мала нейровізуалізація. При “німому” протіканні ВШК найбільш інформативною ознакою служить падіння рівня гематокриту і недостатній його під’йом після гемотрансфузії.

У відповідності до синдромологічного принципу, в першу добу у дітей з ВШК домінують ознаки пригнічення (в 72%), підвищена церебральна збудливість виявляється в 15 – 22,6%, вогнищеві симптоми – у 3,4%. Протягом перших 2 тижнів синдром пригнічення трансформується в інші синдроми: церебральної збудливості, рухових порушень, судомний, вегетативно-вісцеральний.

Для недоношених дітей, що перенесли субепендимальний крововилив, в неонатальний період характерно відсутність специфічних неврологічних симптомів. Діагностується за допомогою нейросонографії.

Лікування ГІЕ включає в себе міроприємства, спрямовані на основні механізми патогенезу, які призводять до церебральних порушень, та міроприємства, спрямовані на корекцію самих церебральних порушень.

Лікування гіпоксії, як причини ГІЕ полягає в адекватній вентиляції легень, підтримці нормальної перфузії мозку шляхом стабілізації центральної гемодинаміки, корекції метаболічних порушень (згідно клінічних протоколів). Для доношених новонароджених доведена безпечність лікувальної гіпотермії за умови виконання у спеціалізованих центрах та ефективна у середньостроковій перспективі, якщо проводити у перші шість годин життя. Особливості краніо-церебральної гіпотермії полягають в дії як під час гіпоксії-ішемії, так і протягом 6 – 72 годин після неї. Терапевтичний ефект досягається при локальній дії температури 32С та заключається в попередженні як некрозу, так і апоптозу. Можливо охолодження тільки голови або тіла в цілому. Надзвичайно важливо проведення моніторингу та поступове зігрівання дитини після гіпотермії (0,2 С/год.). Тривають дослідження на стадії клінічного доведення ефективності концепції нейропротекції мелатоніну, еритропоєтину, аллопуринолу, топірамату, сульфату магnezії, факторів росту, клітинної терапії, інгаляцій окису азоту, ксенону, та інші. Препарати, що мають вазоактивний механізм дії, використовувати не рекомендовано (з позицій доказової медицини), враховуючи, в тому числі, і можливість провокування інтрацеребральних крововиливів.

В лікуванні ВШК керуються затвердженими клінічними протоколами. При наявності судом призначають фенобарбітал 1-5 мг./кг. (до 20 мг./кг.).

В Україні затверджена модель ранньої медико-соціальної реабілітації дітей з ураженням нервової системи «Тандем – партнерство», «дитина – сім'я – фахівець», згідно якої діти, що перенесли гіпоксію, проходять індивідуальну програму реабілітації відповідно сформованому неврологічному дефіциту.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ:

1. Класифікація уражень нервової системи у дітей та підлітків / за ред. Мартинюка В.Ю. / К.: Фенікс, 2001. – 192 с.
2. Гипоксически-ишемическая энцефалопатия новорожденных. А.Б.Пальчик, Н.П. Шабалов. М.: «МЕДпресс-информ», 2006. – 253 с.
3. Неврология недоношенных детей. А.Б.Пальчик, Л.А.Федорова, А.Е.Понятишин. М.: «МЕДпресс-информ», 2010. – 342 с.
4. Лекции по неврологии развития. А.Б.Пальчик. М.: «МЕДпресс-информ», 2012. – 368 с.
5. Основи медико-соціальної реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи. підлітків / за ред. Мартинюка В.Ю., С.М.Зінченко / К.: Інтермед, 2005. – 416 с.
6. Неврология раннего детства. Ш.Ш.Шамансуров, В.М.Студеникин. Ташкент, 2010. – 614 с.

17.2. ДИТЯЧИЙ ЦЕРЕБРАЛЬНИЙ ПАРАЛІЧ

Дитячий церебральний параліч (ДЦП) – це збірна група стійких непрогресуючих рухових синдромів (парези, паралічі, гіперкінези, атаксія), поєднані з психічними, мовленнєвими порушеннями, рідше епілептичними припадками, ліквородинамічними розладами, патологією зору, слуху, інших органів та систем або без них, які є наслідком органічного ураження центральної нервової системи в пренатальному, інтранатальному та ранньому неонатальному періоді.

З урахуванням переважного ушкодження рухової сфери у цього контингенту дітей та відносному збереженні функцій психічної сфери це захворювання відноситься до патології, яка визначає за можливість соціальної адаптації дитини.

Діагноз ДЦП зазвичай встановлюється в кінці першого – третього року життя дитини за умови сформованого дефекту в руховій системі. Поширеність ДЦП становить від 1,5 до 3,0 – 5,0% (в Україні – 2,5 – 2,6 %). Частіше такий діагноз реєструється у дітей, які народились недоношеними.

Серед відомих етіологічних чинників підтверджена роль антенатального ураження (внутрішньоутробні інфекції, дизнейроонтогенез, гіпоксія та ішемія), натального (пологова травма, асфіксія) та постнатального (гемолітична хвороба новонародженого, інші). Розглядається можливість генетичного чинника (схильність) до виникнення ДЦП. Переважаючим є гіпоксичний чинник ушкодження структур головного мозку, який призводить до морфологічних змін верифікованих при ДЦП: внутрішньочерепні нетравматичні крововиливи, мультикістозна енцефаломаліяція, перивентрикулярна лейкомаліяція, парасагітальний церебральний некроз, патологія базальних гангліїв, структур задньої черепної ямки, інфаркти мозку, поренцефалія, інші.

Класифікація ДЦП (МКХ-10)

У Міжнародній класифікації передбачені основні клінічні варіанти ДЦП, які пов'язані з ураженням трьох рухових систем: пірамідної, екстрапірамідної, мозочкової.

G 80.0 – спастичний церебральний параліч (подвійна геміплегія)

G 80.1 – спастична диплегія

G 80.2 – спастична геміплегія (дитяча геміплегія)

G 80.3 – дискінетичний церебральний параліч (гіперкінетичний, дистонічний, атетоїдний)

G 80.4 – атактичний церебральний параліч (атонічно-астатичний)

G 80.8 – інша форма дитячого церебрального параліча.

Змішані форми дитячого церебрального параліча.

G 80.9 – дитячий церебральний параліч неуточнений.

Стадії ДЦП

I. Рання стадія (з трьох тижнів життя до 3 – 4 місяців). По закінченню гострого періоду перенесеної патології в клінічній картині відсутні ознаки

компенсації: наявні вегетативні розлади, ністагм, судоми, внутрішньочерепна гіпертензія, синдром рухових порушень (м'язова гіпо-атонія, дистонія, пірамідна недостатність, затримка темпу згасання фізіологічних рефлексів, інші).

II. Початкова резидуальна стадія (з 5 – 6 місяців до 3 – 4 років): формуються стійкі органічні рухові розлади (спастичні парези, паралічі, гіперкінези, атаксія, інші), патологічний руховий стереотип. Об'єктивно діагностується відставання дитини в стато-кінетичному розвитку, затримка редукції позотонічних рефлексів.

III. Хронічна резидуальна стадія (після 3 – 4 років). Характеризується кінцевим оформленням патологічного рухового стереотипу, формуванням контрактур та деформації, подальшим клінічним означенням інших синдромів: епілептичного, гідроцефального, мікроцефального, когнітивних, поведінкових та мовленнєвих розладів, порушення функції зору, інших.

В останні роки переглядається доцільність виділення стадій ДЦП.

Ознаки, які загрозливі по відношенню до можливого формування органічного ураження нервової системи (ДЦП)

1. Тяжкість стану в ранньому неонатальному періоді: оцінка по АП-ГАР не вища 3 – 4 балів, синдром поліорганної недостатності, дифузна м'язова гіпо-атонія, різке пригнічення безумовних рефлексів, наявність судом, лікворної гіпертензії, грубої неврологічної симптоматики, як загально мозкової, так і вогнищевої (переважно стовбурової), бульбарний, псевдобульбарний синдроми.

2. В періоді немовляти наявність вогнищевих неврологічних симптомів та синдромів (в тому числі асиметричний прояв фізіологічних рефлексів), а також судом та інших пароксизмальних станів, ліквородинамічних розладів. Клінічне означення затримки термінів фізіологічного постнатального онтогенезу (мієлінізації структур ЦНС):

- Подовжені терміни редукції безумовних рефлексів: пошуковий рефлекс Кусмауля, хоботковий рефлекс, долонно-ротовий рефлекс Бабкіна, хапальний рефлекс, рефлекс Моро, рефлекс опори і автоматичної ходи, рефлекс Галанта, рефлекс Переса, рефлекс повзання; та вроджених тонічних рефлексів: тонічний лабіринтовий рефлекс, тонічний рефлекс з голови на тулуб, тонічний рефлекс з тазового пояса на тулуб, симетричний шийний тонічний рефлекс, асиметричний шийний тонічний рефлекс Магнуса-Клейна. Згасання примітивних рефлекторних автоматизмів спинально-стовбурового рівня закінчується до 2 – 4 місяця життя (у недоношених окремі компоненти рефлексу Моро можуть зберігатись до 6-ти місяців);

- Подовжені терміни появи рефлексів пози (постуральних рефлексів): реакції випрямлення (лабіринтовий випрямляючий установчий рефлекс, шийна випрямляюча реакція, випрямляючий рефлекс тулуба, що діє на голову, випрямляючий рефлекс тулуба, що діє на тулуб), захисних реакцій (захисна розгинальна реакція рук, рефлекс Ландау), реакції рівноваги

та затримка темпів формування постуральних рефлексорних механізмів, необхідних для виконання будь-яких рухових актів.

1. Зміни м'язового тону: довготривала м'язова гіпотонія після народження, затримка нормалізації м'язового тону після 3 – 4-х місяців життя.

2. Формування патологічних поз та установок, що унеможливають виконання цілеспрямованої дії.

3. Відставання в динаміці статокінетичного розвитку дитини до 1-го року (незалежно від строків недоношеності, починаючи з 1 року – 1 року 2 місячного віку доношені і недоношені діти розвиваються однаково).

4. Затримка розвитку дитини (передусім, психічного та передмовленевого розвитку).

5. Органічні зміни в структурах ЦНС (перивентрикулярна лейкомаляція, мультикістозна енцефаломалія, поренцефалії, вогнищеві і дифузні атрофії, деякі вроджені вади розвитку та інші), які отримані при дослідженнях з використанням прямих методик нейровізуалізації (нейросонографія, комп'ютерна томографія, магнітно-резонансна томографія головного мозку).

Форми дитячого церебрального паралічу

Спастична диплегія (синдром Літгла) переважно діагностується у дітей, які народилися недоношеними (наслідки внутрішньошлуночкових крововиливів, перивентрикулярної лейкомаляції, інших чинників). При цій формі насправді спостерігається тетрапарез, однак переважає м'язова спастика в ногах. Ця форма відноситься до найбільш сприятливих по відношенню до можливостей соціальної адаптації. Спостерігаються затримки психічного та мовленнєвого розвитку, наявність елементів псевдобульбарного синдрому, дизартрія, східна косоокість та інші.

Подвійна геміплегія – це сама тяжка форма ДЦП, яка частіше є наслідком хронічної пре- перинатальної гіпоксії, асфіксії при народженні з дифузним ушкодженням півкуль головного мозку. Клінічно діагностуються спастична тетраплегія (тетрапарез), псевдобульбарний синдром, когнітивні розлади, мовленнєві порушення, елементи екстрапірамідної недостатності. У більшості дітей відмічаються епілептичні припадки, мікроцефальний синдром.

Ця форма ДЦП кінцево підтверджується в кінці 3 – 4 року життя, після консультації дитячого психолога, дитячого психіатра. Діагноз ДЦП у формі подвійної геміплегії виставляється у випадку переважання рухових розладів над когнітивними.

Спастична геміплегія – варіант ДЦП, який формується при переважному ураженні однієї з півкуль головного мозку (наслідок дії фокального патогенного чинника: ішемічний інсульт, крововилив, поренцефалія, вроджені вади та інші). Клінічно характеризується розвитком спастичного геміпарезу (тип Верніке-Манна), затримкою психічного та мовленнєвого розвитку. При цій формі нерідко зустрічаються фокальні епілептичні припадки.

Дискінетичний (гіперкінетичний) варіант ДЦП – один з можливих наслідків перенесеної гемолітичної хвороби новонароджених, яка супроводжується розвитком „ядерної” жовтяниці. При цій формі переважно ушкоджуються структури екстрапірамідної системи та слухового аналізатора. В клінічній картині характерна наявність гіперкінезів: атетоз, хореоатетоз, торсійна дистонія (у дітей перших місяців життя – дистонічні атаки), дизартрія, окорухові порушення, зниження слуху. У більшості дітей відмічається збереження інтелектуальних функцій, що є прогностично сприятливим по відношенню до соціальної адаптації, навчання.

Атонічно-астатичний варіант ДЦП. Спостерігається при переважному ушкодженні мозочка та мозочкових шляхів внаслідок пологової травми, гіпоксично-ішемічного чинника чи вродженої вади розвитку. Клінічно характеризується класичним симптомокомплексом: м'язова гіпо-атонія, атаксія та різними симптомами мозочкової асинергії (дисметрія, інтенційний тремор, дизартрія, інші). Переглядається можливість виникнення цього варіанту ДЦП при ушкодженні кори головного мозку (переважно лобної частки). В останньому випадку окрім наявності м'язової гіпотонії та астазії – абазії виникають виражені когнітивні розлади, що кінцево унеможлиблює постановку діагнозу ДЦП. Діагноз ДЦП – атонічно-астатичний варіант виставляється не раніше 3 – 4 року життя дитини після консультації дитячого психолога, дитячого психіатра.

Змішані форми (1% – 5% від інших клінічних варіантів ДЦП). Незважаючи на можливість дифузного ушкодження всіх трьох рухових систем головного мозку: пірамідної, екстрапірамідної та мозочкової вище означені клінічні симптомокомплекси впевнено дозволяють у переважній більшості випадків діагностувати конкретну вищевикладену форму ДЦП. Останнє положення є важливим по відношенню до складання індивідуальної програми реабілітації (ІПР) хворого.

Диференціальний діагноз ґрунтується на уявленні про ДЦП, які збірну групу стійких непрогресуючих рухових синдромів і передбачає доцільність виключення:

- Прогресуючих захворювань ЦНС: нервово-м'язові захворювання, хвороби обміну, мітохондріальні та лізосомні хвороби, спадково-дегенеративні хвороби, гамартози та інші;
- Наслідків органічного ураження ЦНС (запальні хвороби, черепно-мозкова травма, цереброваскулярні хвороби, інші), які були перенесені в терміні після раннього неонатального періоду;
- Олігофренії, де ступінь порушення когнітивних функцій значно переважає розлади в руховій сфері.

При цьому, у дітей з церебральним паралічем можуть формуватися епілептичний синдром резидуально-органічного типу, гідроцефальний синдром, психічні, поведінкові та мовленнєві порушення. Важливо пам'ятати, що для ДЦП характерна псевдопроцесуальність – зміни клінічної картини в супровід росту дитини та подальшого дозрівання структур нервової системи.

Поглиблене вивчення проблеми ДЦП передбачає можливість відокремлення від цієї збірної групи синдромів інших нозологічних форм захворювань.

Медико-соціальна реабілітація дітей з церебральним паралічем

До основних концепцій допомоги дітям з органічним ураженням нервової системи відносяться: «соціальна педіатрія», «ранній старт», «крок за кроком». В лікувально-профілактичних закладах МОЗ України найбільшої поширеності набула концепція соціальної педіатрії, яка концептуально забезпечує оформлення життєвого простору дитини в суспільстві з урахуванням стану її здоров'я.

Згідно рішення Вченої медичної ради МОЗ України в центрах медико-соціальної реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи впроваджена модель комплексної реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи (включаючи ДЦП) „Тандем-партнерство” „дитина-сім'я-фахівець”, яка полягає у гармонійному поєднанні **медичного та соціально-педагогічного** аспектів реабілітації. Згідно цієї моделі передбачається обов'язкове навчання батьків методикам реабілітації, які використовуються для лікування їх дитини.

Започаткована модель використовується у складанні індивідуальної програми реабілітації, де визначені чотири основні функціональні системи, які підлягають корекції:

- Функціональна система рухів (моторики) – реабілітація від відновлення рефлексорного елементарного рухового акту через початкову мотивацію рухового розвитку з вольовими зусиллями до встановлення на наступному етапі практичної потреби й усвідомлення мотивації рухів, цілеспрямованих дій.

- Функціональна система сенсорної сфери - від елементарного відчуття, сприйняття навколишнього світу в рамках збережених аналізаторів через розвиток відчуття свого тіла і рухів до сенсорної інтеграції і соціальної перцепції.

- Функціональна система когнітивної сфери – від первинного пізнання предметного світу до свідомої гри, розвитку передумов інтелекту, формування пізнавальної активності і мотивованої потреби адаптації в навколишньому середовищі. У системі мови реабілітація проводиться в напрямку формування функцій мови, структури і її відтворення.

- Функціональна система емоційно - комунікативної сфери і поведінки дитини реабілітація проводиться, починаючи з елементарних емоційних і комунікативних реакцій, зв'язаних з інстинктивними потребами дитини через розвиток емоційно-комунікативної інтеграції «мати-дитина» до вищих емоцій, почуттів, формування мотивацій і способів спілкування дитини з оточуючими людьми, можливістю регуляції спрямованої вольової поведінки.

До найбільш поширених методів **медичної реабілітації** дітей з органічним ураженням нервової системи (дитячим церебральним паралічем) відно-

сяться авторські комплексні інтегральні моделі, медикаментозне лікування, кінезотерапія, фізіотерапія, акупунктурна терапія, нейроортопедична та нейрохірургічна корекція, санаторно-курортна реабілітація та інші.

I. Авторські комплексні інтегральні моделі реабілітації

Метод В.І. Козявкіна – система інтенсивної нейрофізіологічної реабілітації (СІНФР) заснована на біомеханічній корекції хребта і великих суглобів з використанням рефлексотерапії, мобілізуючої гімнастики, спеціальної системи масажу, ритмічної гімнастики, апітерапії, механотерапії та інших лікувальних блоків. Система структурно і функціонально поділяється на дві підсистеми: інтенсивної корекції та стабілізації і потенціювання.

Метод К.О. Семенової – динамічної пропріоцептивної корекції (ДПК), який заснований на формуванні (відновленні) або нав'язуванні нового моторного стереотипу шляхом впливу на функціональну систему антигравітації з використанням лікувального костюма космонавтів (Гравістат).

Метод К. і Б. Бобат - нейророзвиваюча терапія, яка спрямована на пригнічення активності патологічних тонічних рефлексів, постуральних реакцій та рухових стереотипів із подальшим відновленням статички і моторних навичок (повзання, стояння, хода) незалежно від віку хворого.

Метод В. Войта – система лікування за методикою рефлекс-локомоцій (вроджені реакції рефлекторного повзання і рефлекторного перевертання), що передбачає можливість у дітей раннього віку, переважно з групи ризику, „перетворити” патологічні реакції у фізіологічний руховий стереотип і, тим самим, запобігти формуванню дитячого церебрального паралічу.

Методи функціонального біоуправління, які засновані на принципі біологічного зворотнього зв'язку.

II. Медикаментозне лікування. Активне використання медикаментозного лікування доцільне в гострому та відновному періодах захворювань нервової системи за умови нестійкої компенсації порушених функцій. В хронічно-резидуальній стадії ДЦП призначення медикаментозних препаратів показано при наявності епілептичного синдрому та інших коморбідних порушень. При цьому, показання до застосування того чи іншого медикаментозного препарату повинно базуватися виключно на засадах доказової медицини.

III. Кінезотерапія включає в себе методи лікування, які використовують активні і пасивні рухи: фізичну терапію (Physical therapy), працетерапію (Occupational therapy, Ergotherapy) та власне кінезотерапію – застосування гімнастичних вправ для збільшення сили, витривалості та рухливості пацієнтів. В практичній роботі фахівці з кінезотерапії використовують методики мануальної терапії і біомеханічної корекції, релаксаційні прийоми (в тому числі постізометричні релаксації м'язів), лікувальну фізкультуру, масаж, мобілізації, маніпуляції, адаптивне фізичне виховання, інші.

IV. Фізичні фактори (фізіотерапія) використовується в комплексі заходів, які включають: механолікування, термолікування, водолікування,

світлолікування, магнітолікування, електролікування та комбіновані поєднані методики лікувальних фізичних факторів, у тому числі електро-вібростимуляційні методики. Водночас, в сучасних умовах переглядається доцільність широкого використання у дітей з органічним ураженням нервової системи таких „старих” методик електролікування, як гальванізація, електрофорез, діадинамотерапія, ампліпульстерапія, інтерференцтерапія, діатермія, індуктотермія та інші.

V. Акупунктурна терапія використовується в комплексі реабілітаційних заходів з використанням різних модифікацій (класична рефлексотерапія, мікроголкопунктура, скальптерапія та інші).

VI. Ортопедична і нейрохірургічна корекція при ДЦП проводиться виключно за показаннями і у визначених Міністерством охорони здоров'я України лікувальних закладах. Переважно використовується превентивна ортопедична корекція з використанням етапного гіпсування, ботулінотерапії.

VII. Санаторно-курортна реабілітація дітей з церебральним паралічем проводиться в санаторіях неврологічного профілю („Хаджибей”, „Іскра”, „Батьківщина”, інші) з використанням кліматолікування, бальнеолікування, лікувальної грязі та інших природних факторів.

Соціально-педагогічна реабілітація є рівноцінною складовою моделі „Тандем”.

Медичні психологи разом з логопедами та педагогами проводять діагностику рівня розвитку психічних та мовних функцій дитини, надають психотерапевтичну та педагогічну допомогу, включаючи гармонізацію соціально-психологічного клімату в сім'ї. Цей аспект комплексної реабілітації включає:

- психологічну корекцію
- психопатологічну корекцію
- дефектологічну корекцію
- соціально-психологічну корекцію
- соціальну терапію
- Монтессорі-терапію
- кондуктивну педагогіку по Пете
- логопедичну корекцію
- сенсорну інтеграцію

Важливого значення надається визначенню ефективності проведення реабілітаційних заходів. Для цього використовується:

- Анкетування батьків
- Катамнестичне анкетування (аналіз соціальних наслідків)
- Оцінка активності повсякденної діяльності (activities of daily living – ADL) з використанням стандартизованих оцінок функції рухової системи: GMFM, MACS і ін.
- Бальна оцінка якості життя

Упродовж життя дітям з церебральним паралічем надається допомога в закладах різного відомчого підпорядкування з дотриманням наступності

та виконанням стандартів медичної, педагогічної, психологічної та соціальної складових комплексної індивідуальної програми реабілітації.

ЛІТЕРАТУРА

1. Наказ МОЗ України №286 від 09.04.2013р. про затвердження Уніфікованого клінічного протоколу медичної допомоги та медичної реабілітації «Церебральний параліч та інші органічні ураження головного мозку у дітей, що супроводжуються руховими порушеннями.

2. Семенова К.А. Восстановительное лечение детей с перинатальным поражением нервной системы и с детским церебральным параличом – Москва: ЗАКОН И ПОРЯДОК, серия «Великая Розсип. Наследие», 2007. – 616 с.

3. Современные технологии реабилитации в педиатрии / Под редакцией Е.Т. Лильина – Москва: „ОДИ international”, 2000 – 556 с.

4. Детские церебральные параличи / Козьявкин В.И., Бабадаглы М.А., Ткаченко С.К., Качмар О.А. – Львів: „Медицина світу”, 1999 – 312 с.

5. Основи медико-соціальної реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи. Навчально-методичний посібник / За ред. Мартинюка В.Ю., Зінченко С.М. – К.: Інтермед, 2005. – 416 с.

6. Клиническая детская неврология. Под ред. Петрухина А.С.: Учебник – Москва: „Медицина”, 2008 – 1096 с.

1. Aicardi J. Diseases of the Nervous System in Childhood (3rd Edition). / Aicardi J., Vax M., Gillberg - 3 nd Edition, London: Mac Keith Press, 2009 – 897 p.

1. Neu Akzente in der Sozialpädiatrie / Herausgeber: H. Von Voss – Mainz by Kirchheim – Verlag, 2002 – 130 s.

17.3. ЕПІЛЕПСІЯ У ДІТЕЙ

Епілепсія – гетерогенна група захворювань, які характеризуються повторними, спонтанно виникаючими припадками. Епілептичний припадок є основним симптомом епілепсії і клінічним проявом гіперсинхронних розрядів у нейронах головного мозку.

До обов'язкових умов розвитку будь-якої форми епілепсії належить формування (внаслідок спадкової схильності і/чи екзогенних факторів) патофізіологічного феномену — епілептичного вогнища і/чи епілептичної системи (група нейронів, здатних до індукції і поширення гіперсинхронних розрядів).

В основу сучасної Міжнародної класифікації епілепсій та епілептичних синдромів (ILAE, 1989) покладено два основних принципи:

1. За клінічною характеристикою припадків, які характеризуються визначеною локалізацією епілептичного вогнища, всі епілепсії та епілептичні синдроми розділяються на локалізаційно-обумовлені (парціальні) і генералізовані.

2. За етіологією — на ідіопатичні, симптоматичні, криптогенні. Симптоматичну епілепсію розглядають як наслідок відомих чи можливих хвороб центральної нервової системи. Ідіопатична епілепсія і відповідні синдроми характеризуються як хвороби, що не викликаються відомими причинами, за винятком наявної спадкової схильності. Термін "криптогенна епілепсія" визначає хвороби з невстановленою, прихованою причиною і в багатьох випадках більшість її видів можуть бути зараховані до епілепсії симптоматичної, з невідомою етіологією.

I. Міжнародна класифікація епілепсій та епілептичних синдромів ILAЕ - 1989 р., (скорочений варіант)

1. Локалізаційно-обумовлені (фокальні, парціальні) епілепсії і синдроми

1.1. Ідіопатичні (з віко-залежним дебютом), G 40.0:

- доброякісна епілепсія дитячого віку з центрально-темпоральними спайками на ЕЕГ (роландична);
- дитяча епілепсія з потиличними випадками (синдром Гасто);
- доброякісна парціальна потилична епілепсія з раннім дебютом (синдром Панайотопулоса)
- первинна епілепсія при читанні.

1.2. Симптоматичні G 40.1, G 40.2:

- хронічна прогресуюча парціальна епілепсія дитячого віку (Кожевнікова) G 40.5;
- синдром Расмуссена;
- епілепсія, яка характеризується випадками, що викликаються специфічними провокуючими факторами;
- скронева епілепсія;
- лобна епілепсія;
- епілепсія, пов'язана з ураженням тім'яної частки;
- епілепсія, пов'язана з ураженням потиличної частки.

1.3. Криптогенні.

2. Генералізовані епілепсії і синдроми (G 40.3)

2.1. Ідіопатичні (з віко-залежним дебютом):

- доброякісні сімейні судоми новонароджених;
- доброякісні ідіопатичні неонатальні судоми;
- доброякісна міоклонічна епілепсія раннього дитячого віку;
- дитяча абсанс-епілепсія (пікнолепсія);
- ювенільна абсанс-епілепсія;
- ювенільна міоклонічна епілепсія (синдром Янца);
- епілепсія з генералізованими тоніко-клонічними випадками при пробудженні;
- епілепсія з випадками, які характеризуються специфічним характером провокації (рефлекторні випадки).

2.2. Криптогенні чи симптоматичні (з віко-залежним дебютом) G 40.4:

- синдром Веста (інфантильні спазми);
- синдром Леннокса-Гасто;
- епілепсія з міоклонічно-астатичними випадками (синдром Дузе);
- епілепсія з міоклонічними абсансами (синдром Тассінарі).

2.3. Симптоматичні:

- рання міоклонічна енцефалопатія;
- рання дитяча епілептична енцефалопатія з комплексами "спалах-пригнічення" на ЕЕГ (синдром Отахара);
 - специфічні синдроми: ектомезодермальні дисплазії, лізенцефалія (пахігірія), гамартози, нетримання пігменту (синдром Блоха-Сульцберге-ра), піридоксина залежність, ензимопатії, сероїдліпофусциноз, хвороба Лафора, MELAS - синдром, MERRF - синдром, лізосомні та пероксисомні хвороби, інші.

3. Епілепсії і синдроми, які мають ознаки фокальних і генералізованих G 40.8

3.1. З генералізованими і фокальними випадками:

- випадки новонароджених;
- тяжка міоклонічна епілепсія дитинства (синдром Драве);
- епілепсія з постійними спайк-хвилями під час повільно-хвильового сну;

- набута епілептична афазія (синдром Ландау-Клеффнера).

3.2. Без чітких ознак генералізованості або фокальності (G 40.9).

4. Спеціальні синдроми

4.1. Ситуаційно-обумовлені випадки (G 40.5):

- фебрильні випадки;
- судоми, які виникають при гострих метаболічних порушеннях.

4.2. Ізольовані випадки (G 40.6, G 40.7). Епілептичний статус (G 41).

II. Клінічна класифікація епілепсій та епілептичних синдромів

1. Епілептичні хвороби (дитяча форма епілепсії, тип та частота епілептичних випадків);

2. Епілептичний синдром, як клінічний прояв захворювань ЦНС різного генезу;

3. Епілептичний синдром резидуально-органічного типу;

4. Епілептична реакція.

Діагностичні критерії епілептичної хвороби:

У сучасному уявленні діагноз епілепсії у дитини може бути встановлений без характерних змін психіки та відповідних паттернів в міжконтральній ЕЕГ. Особливості клінічних проявів епілептичних випадків становлять основне ядро захворювання.

А) Клінічна характеристика епілептичних випадків:

- Спонтанність виникнення;
- Регулярність повторення;

- Стереотипність проявів припадків, передприпадочних і післяприпадочних станів;

- Коротка тривалість;
- Прив'язаність до певного періоду доби;
- Наростання поліморфізму припадків і темпоралізація процесу.

Згідно з класифікацією ІЛАЕ - 1981 виділяють такі типи епілептичних припадків (скорочений варіант):

1. Парціальні (фокальні, локальні) припадки:

1.1. Прості парціальні припадки:

1.1. 1. Рухові припадки: фокальні (джексонівські), адверсивні, постуральні, фонаторні.

1.1. 2. Сенсорні припадки: сомато-сенсорні, зорові, слухові, нюхові, смакові, вестибулярні.

1.1. 3. Припадки з вегетативними симптомами.

1.2. 4. Припадки з психічними феноменами (дизмнестичні, когнітивні, афективні та інші).

1.2. Складні парціальні припадки:

1.2. 1. Початок без порушення свідомості.

1.2. 2. Початок з порушенням свідомості.

1.3. Парціальні припадки з вторинною генералізацією.

2. Генералізовані припадки:

2.1. Абсанси:

2.1. 1. Прості абсанси.

2.1. 2. Складні абсанси: - з клонічним компонентом;

– з атонічним компонентом;

– з тонічним компонентом;

– з автоматизмом;

– з вегетативним компонентом;

2.2. Міоклонічні припадки.

2.3. Клонічні припадки.

2.4. Тонічні припадки.

2.5. Тоніко-клонічні припадки.

2.6. Атонічні (астатичні) припадки.

3. Некласифіковані припадки.

Генералізовані припадки супроводжуються повним відключенням свідомості з наступною амнезією, а при фокальних (парціальних) припадках передбачається можливість збереження свідомості або її часткове порушення.

У періоді новонародженості та в ранньому дитячому віці рекомендовано зупинитися на таких основних типах припадків:

1) малі (мінімальні, приховані);

2) тонічні;

3) клонічні.

4) міоклонічні.

Розгорнуті генералізовані тоніко-клонічні судоми у новонароджених не спостерігаються.

Б) Електроенцефалографія (ЕЕГ)

Характерні паттерни динамічного ЕЕГ дослідження, як в міжприпадочному періоді, так і під час припадку: генералізовані, фокальні комплекси "пік-повільна хвиля", поліпіки, гіпсаритмія, "burst-suppression", інші.

В) Методики нейровізуалізації (КТ, МРТ головного мозку, інші)

Отримані дані відносяться до критеріїв диференціальної діагностики між симптоматичними та ідіопатичними формами епілепсії, а також епілептичними синдромами.

Г) Патопсихологічне обстеження (за показаннями).

Лікування епілепсії і епілептичних синдромів

Лікування епілепсії розпочинається за умови достовірності встановленого діагнозу і складається з наступних напрямків:

- I. Призначення антиепілептичних препаратів (АЕП);
- II. Адитивна терапія;
- III. Альтернативна терапія.
- IV. Нейрохірургічна корекція;
- V. Соціально-психологічна реабілітація пацієнта та сім'ї хворої дитини.

I. Антиепілептична терапія

До основних принципів лікування епілепсії й епілептичних синдромів відносять: індивідуальність, комплексність, безперервність, тривалість, спадкоємність.

До основних груп АЕП належать:

1. Карбамазепіни – доза 10 – 20 мг/кг/добу;
2. Вальпроати – доза 15 – 30 мг/кг/добу;
3. Сукциніміди – доза 15 – 20 мг/кг/добу;
4. Топірамаг – доза 3 – 9 мг/кг/добу;
5. Ламотриджин – доза 1 – 10 мг/кг/добу;
6. Габапентин – доза 10 – 40 мг/кг/добу;
7. Бензодіазепіни – доза 0,1 – 0,3 мг/кг/добу;
8. Барбітурати – доза 2 – 5 мг/кг/добу;
9. Гідантоїни – доза 5 – 7 мг/кг/добу;
10. Леветірацетам – доза 20 – 60 мг/кг/добу;
11. Окскарбазепін – доза 30 – 40 мг/кг/добу;
12. Вігабатрин – доза 50 – 100 мг/кг/добу.

Вище перераховані препарати зареєстровані або планується їх реєстрація в МОЗ України. Призначення АЕП, дози яких перевищують запропоновані вище, можливо в умовах дитячого неврологічного стаціонару.

У дитячому віці лікування епілепсії й епілептичних синдромів необхідно починати з **монотерапії**, ґрунтуючись на тому, що кожний АЕП має

певну **селективність** дії. Призначення комбінованої протиепілептичної терапії доцільно при неефективності АЕП в монотерапії.

При резистентних до АЕП формах епілепсії призначається раціональна поліфармакотерапія.

Оцінка ефективності та безпеки лікування АЕП визначається на підставі:

- заповнення хворим або його батьками щоденника випадків та фіксації їх частоти;
- відсутності побічних ефектів АЕП;
- аналізу біохімічних та гематологічних показників (раз у три місяці);
- моніторингу концентрації АЕП в сироватці крові (за показаннями).

У разі побічної дії проводиться відповідна корекція, зменшення дози АЕП або їх відміна. У випадках виникнення ускладнень перебігу епілепсії з розвитком епілептичного статусу лікування здійснюється згідно з розробленим протоколом.

Побічні ефекти АЕП розподіляються на:

- ідіосинкразії (внаслідок індивідуальної непереносимості препарату);
- дозозалежні (обумовлені високою дозою препарату і його токсичною концентрацією в крові);
- хронічні (внаслідок тривалого прийому АЕП).

Основні побічні ефекти АЕП:

- Карбамазепіни: міоклонії, агравація випадків та інші;
- Вальпроати: гепато- і панкреатоксичність (переважно у дітей молодшого віку), полікістоз яєчників та інші;
- Фенобарбітал: гепато- і панкреатоксичність, седативний ефект, когнітивні порушення та інші;
- Бензодіазепіни: толерантність до протисудомного ефекту при тривалому прийомі та інші;
- Ламотриджин: шкірна висипка та інші;
- Топірамат: порушення уваги та мовна дизфункція, психози та інші;

Відміна АЕП:

- проводиться при відсутності випадків протягом, як мінімум 2 років при генералізованих ідіопатичних формах епілепсії, при симптоматичних формах епілепсій та епілептичних синдромах – при відсутності епілептичних випадків протягом 5 років;
- АЕП відміняється поступово протягом 1 – 3 років на підставі клінічних даних та змін біоелектричної активності мозку;
- при комбінованій терапії спочатку відміняється один препарат, потім інший.

Згідно рекомендацій Міжнародної проепілептичної ліги (ILAE) терапія хворим призначається в залежності від форми епілепсії.

Рекомендації ІЛАЕ щодо терапії різних форм епілепсії у дітей (2006 – 2011 рр.):**1. Локалізаційно-обумовлені (фокальні, парціальні) епілепсії і синдроми G 40, G 40.1, G 40.2:**

1.1. Симптоматичні і криптогенні фокальні епілепсії:

1-а лінія: окскарбазепін, карбамазепіни

2-а лінія: вальпроати, ламотриджин

Комбінована терапія: з препаратів першої лінії, а також леветірацетам, габапентин, барбітурати, фенітоїн, бензодіазепіни, клобазам, тіагабін.

1.2. Ідіопатичні фокальні епілепсії:

- епілепсія з центрально-темпоральними спайками:

1-а лінія: топірамат, вальпроати, карбамазепіни, окскарбазепін

2-а лінія: ламотриджин, леветірацетам, сультім

- епілепсія з окципітальними випадками:

1-а лінія: карбамазепіни, окскарбазепін, ламотриджин, вальпроати

2-а лінія: топірамат, леветірацетам.

2. Генералізовані епілепсії і синдроми G 40.3:

2.1. Ідіопатичні генералізовані епілепсії та синдроми:

- абсансні форми епілепсії:

1-а лінія: сукциніміди, вальпроати

2-а лінія: ламотриджин, топірамат, бензодіазепіни, ацетазоламід, зонісамід

Не рекомендовані: карбамазепіни, окскарбазепін, габапентин, вігабатрин, тіагабін, фенітоїн, барбітурати

- міоклонічні форми епілепсії:

1-а лінія: вальпроати, леветірацетам

2-а лінія: ламотриджин, топірамат, бензодіазепіни

- епілепсія з первинно і вторинно - генералізованими тоніко-клонічними випадками:

1-а лінія: вальпроати, топірамат, карбамазепіни, окскарбазепін, ламотриджин

2-а лінії: фенітоїн, фенобарбітал, леветірацетам, бензодіазепіни

2.2/2.3. Криптогенні і симптоматичні епілептичні синдроми:

- рання міоклонічна енцефалопатія:

1-а лінія: АКТГ або сінактен депо, стероїди

2-а лінія: нітразепам, бензодіазепіни, вальпроати, фенобарбітал, фенітоїн

Не рекомендовані: карбамазепін, ламотриджин, окскарбазепін, вігабатрин.

- Синдром Отахари:

1-а лінія: АКТГ або сінактен депо, стероїди

2-а лінія: вігабатрин, вальпроати

- Синдром Веста:

1-а лінія: вігабатрин, АКТГ або сінактен депо, стероїди (гідрокортизон)

2-а лінія: бензодіазепіни, топірамат, вальпроати, стіріопентол, клобазам, нітразепам, піридоксин, імуноглобуліни

Не рекомендовані: карбамазепіни, окскарбазепін.

- Синдром Леннокса-Гасто:

1- лінія: вальпроати, топірамат, леветірацетам

2-а лінія: клобазам, бензодіазепіни, ламотриджин, руфінамід, стероїди, зонісамід, фелбамат, імуноглобуліни

Не рекомендовані: карбамазепіни, окскарбазепін.

- Епілепсія з міоклонічно-астатичними випадками (синдром Дуза):

1-а лінія: клобазам, бензодіазепіни, топірамат, вальпроати

2-а лінія: леветірацетам, ламотриджин

Не рекомендовані: карбамазепіни, окскарбазепін.

3. Форми епілепсії, які мають ознаки і генералізованих, і фокальних:

- неонатальні судоми:

препарати: фенобарбітал, фенітоїн, бензодіазепіни

- тяжка міоклонічна епілепсія немовлят (синдром Драве):

1-а лінія: вальпроати, топірамат, клобазам, бензодіазепіни, стероїди

2 -а лінія: стіріопентол, фенобарбітал

Не рекомендовані: карбамазепіни, окскарбазепін, ламотриджин, вігабатрин

- епілепсія з постійними спайк-хвилями під час повільно –хвильового сну

препарати: клобазам, бензодіазепіни, етосуксимід, стероїди, ламотриджин, вальпроати, топірамат

Не рекомендовані: карбамазепіни, окскарбазепін, барбітурати, фенітоїн

- набута епілептична афазія (синдром Ландау - Клеффнера):

1-а лінія: вальпроати, стероїди

2-а лінія: топірамат, леветірацетам, ламотриджин, бензодіазепіни, сультім, імуноглобуліни

Не рекомендовані: карбамазепіни, окскарбазепін

II. Адитивна та альтернативна терапія

Препарати адитивної та альтернативної дії приймаються переважно у випадках недостатньої ефективності АЕП. До них належать: кетогенна дієта, стероїди, імуноглобуліни, нейрометаболіти, вітаміни (піридоксальфосфат), фітотерапія, аромотерапія, гомеопатичне лікування, голкорексфлексотерапія, методи біологічного зворотнього зв'язку та інші. Резистентні до консервативного лікування форми епілепсії у дітей підлягають консультації у лікаря нейрохірурга, лікаря генетика.

Кетогенна дієта

Кетогенна дієта (КД) – це дієта з високим вмістом жирів, з низьким вмістом вуглеводів і адекватним віковій потребі вмістом протеїнів. Протисудомний ефект КД здійснюється в результаті зміни джерела енергії з вуглеводів на жири.

Показання до застосування КД:

- рефрактерні до АЕП форми епілепсій (найбільш ефективна КД при генералізованих формах симптоматичних та ідіопатичних епілепсій та епілептичних синдромах);

- дефіцит піруватдегідрогеназного комплексу;
- при I типі дефіциту транспортеру глюкози (GLUT 1 дефіцит).

Абсолютні протипоказання до використання КД:

- дефіцит піруваткарбоксилази;
- порфірії.

Відносні протипоказання до КД:

- мітохондріальні енцефалопатії.

Розпочинати терапію із запровадженням КД необхідно в умовах стаціонару з метою запобігання виникненню тяжких метаболічних порушень, несумісних з кетотичним станом.

III. Нейрохірургічне лікування

Критерії показань до хірургічного лікування епілепсії у дітей:

- наявність морфологічного субстрату при симптоматичній епілепсії;
- частота епілептичних випадків більше як два рази на місяць, що дизадаптують хворого і складають умови до когнітивних розладів;
- істинна резистентність епілептичних випадків до адекватної антиепілептичної терапії з використанням послідовно або в комбінації не менше чотирьох АЕП;
- можливості сучасного параклінічного обстеження (скальпова ЕЕГ, КТ, МРТ, МРС, ПЕТ головного мозку) та технічного виконання оперативного лікування і його очікувана ефективність.

Шкала оцінки ефективності хірургічного лікування епілепсії:

I клас - випадки відсутні;

II клас - рідкі випадки;

III клас - зниження частоти випадків більше 90 %;

IV клас - зниження частоти випадків менше 90 %.

IV. Соціально-психологічна реабілітація

– Соціально-педагогічні аспекти з метою пристосування хворої дитини до життя в сім'ї та суспільстві (підвищення якості життя), до яких належать різні методичні прийоми вдосконалення недостатніх функціональних систем з раннього віку та при появі хворобливого стану: розвиток сенсорних відчуттів; рання соціалізація через навчання та реалізацію навичок самообслуговування та мотивації рухів; розвиток когнітивної сфери через формування маніпулятивної та сюжетно-рольової гри; формування

здібностей до зміни стереотипу життя дитини, навчання її "особистою за-
нятістю" для попередження виникнення випадків.

– Освіта: підбір індивідуальних програм навчання, інклюзивне, ін-
тегративне навчання; варіабельність форм та програм навчання залежно
від можливостей дитини та її хворобливого стану; профорієнтація з попе-
редньою психологічною підготовкою сім'ї та підлітка до деяких професій-
них обмежень; просвітницька робота в дитячих закладах та школах з питань
особливостей навчання та поведінки дітей з епілептичними випадками.

– Соціальна адаптація дитини: створення системи відносин з дити-
ною в сім'ї, як рівноцінним партнером, а не "інвалідом"; зміна стереоти-
пу життя дитини з розширенням її світогляду, спрямованість на позитив-
ну психосоціальну адаптацію; залучення її до культурних та соціальних
справ; налагодження контактів з дітьми; створення міжвідомчих програм
навчання та соціальної реабілітації; психологічно-педагогічні консультації
для батьків з питань навчання та соціалізації їх дитини; фінансова під-
тримка сім'ї.

**Загальні критерії ефективності лікування епілепсії та епілептич-
них синдромів у дітей:**

- зникнення епілептичних випадків;
- зниження частоти епілептичних випадків на 50%;
- соціалізація дитини.

**Профілактика формування патофізіологічних передумов епілепто-
генезу:**

- достатній сон;
- заборона шкідливих звичок, фізичних та емоційних перевантажень;
- пересторога щодо гіпертермії, гіперінсоляції, гіпервентиляції;
- пересторога щодо самостійного перебування у воді;
- пересторога щодо довготривалого перегляду телевізійних передач,
занять на комп'ютері.

Важливою обставиною є рекомендації, спрямовані на визначення єди-
ної налаштованості з боку лікаря, пацієнта та батьків хворої дитини сто-
совно необхідності дотримання основних принципів лікування, включаю-
чи тривалий період прийому АЕП.

ЛІТЕРАТУРА

1. Евтушенко С., Омельяненко А. Клиническая электроэнцефалография у детей. – Донецк, Донеччина. 2005. – 860с.
2. Евтушенко С.К., Омельяненко А.А. Идиопатические генерализованные эпилепсии // Новости медицины и фармации. – 2011. - №388. – С. 52- 57.
3. Карлов В.А. Неврология: Руководство для врачей. – М.: Медицинское информационное агентство, 2002. – 640с.
4. Лікування епілепсії та епілептичних синдромів у дітей: методичні ре-
комендації / Мартинюк В.Ю., Коноплянко Т.В., Євтушенко С.К та інш. –
К., 2012. – 18 с.

5. Мартинюк В.Ю. Протокол лікування епілепсії, епілептичних синдромів. Протокол лікування епілептичного статусу у дітей. – К., 2005.

6. Отахара С. ЭЭГ – аспекты синдромов детской эпилепсии (новое направление) // Международный неврологический журнал. – 2005. - №1. – С.24-29.

7. Эпилептология детского возраста. Руководство для врачей. / Под ред. А.С. Петрухина, К.Ю. Мухина. – М., Медицина, 2000, 620 с.

8. J. Engel, J.R. Timothy A. Pedley. Epilepsy: A comprehensive textbook, second edition, 2008. Vol. I – III.

9. J.W. Sander, F.J. Rugg-Gunn. Epilepsy 2009 From Benchside to Bedside. A practical guide to Epilepsy. Lecture Notes. 505 pages.

17.4. ДЕГЕНЕРАТИВНІ ЗАХВОРЮВАННЯ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ

Дегенеративні захворювання – захворювання нервової системи, що відповідають наступним критеріям:

- поступовий повільний початок, після періоду нормального функціонування, прогресуючий перебіг протягом декілька місяців-років;
- хвороби мають генетичну етіологію, хоча виникають спорадично;
- патоморфологічна основа - втрата нейронів та поступова їх заміна на гліальні клітини.

Дегенеративні захворювання можуть бути розподілені на групи:

1. Захворювання с переважним ураженням мозочка та його зв'язків (сімейна атаксія Фридрейха, сімейна спастична атаксія, атаксія-телеангіоектазія та інш.).

2. Дегенерація мозочкових шляхів та периферійних нервів (хвороба Рефсума, хвороба Русі-Леві та інш.).

3. Хвороби з переважним ураженням екстрапірамідної системи (гепатолентикулярна дистрофія, хорея Гентингтона, хвороба Галлевордена-Шпатца).

4. Хвороби з переважним ураженням пірамідних шляхів (спастична параплегія Штрюмпеля та інш.).

Спадкові спиноцеребелярні дегенерації

Спадкові атаксії – гетерогена група прогресуючих захворювань нервової системи, основним проявом яких є порушення координації через дегенерацію аферентних та еферентних мозочкової системи.

Хвороба Фридрейха (G11.1)– перша нозологічна самостійна найчастіша форма спадкових атаксій. А-Р тип успадкування. Ген картований на 9 хромосомі в локусі 9q13-q21. Патоморфологічно хвороба характеризується дегенерацією задніх та бічних стовпів спинного мозку, а потім і ядер черепних нервів та мозочку.

Клініка: дебют характерний для віку 1-2 десятиріччя життя. З'являється порушення ходи, невпевненість в ході, особливо у темряві, хворі можуть падати - це прояви атаксії в ногах. По мірі прогресування приєднується дискоординація в руці, змінюється письмо. Діагностується дизартрія. Рання ознака хвороби – пригнічення сухожилкових рефлексів з ніг. Типове порушення глибокої чутливості та поява симптому Бабінського. При прогресуванні наростають симптоми мозочкової та сенситивної атаксії, слабкість та атрофія м'язів ніг. Серед екстраневральних проявів хвороби Фридрейха діагностують ураження серця у 90% хворих. Типовий розвиток прогресуючої гіпертрофічної або дилатаційної кардіоміопатії. Іноді кардіальні симптоми проявляються набагато раніше ніж неврологічні. Крім вище названих симптомів також хвороба характеризується кістковими деформаціями: стопа з великим сводом – «стопа Фридрейха», сколіоз, деформація пальців. Крім того у хворих можуть діагностуватися ендокринні розлади (цукровий діабет, інфантилізм, дисфункція яєчників), катаракта. Хвороба прогресує протягом близько 20 років. Хворі помирають від ускладнень-дихальної та серцевої недостатності. Захворювання підтверджується атрофічними змінами спинного мозку, стовбуру та мозочку на МРТ, на електронеуроміографії – зниження амплітуди потенціалів дії чутливих нервів кінцівок, ЕКГ (порушення ритму, блок провідності, інверсія зубця Т), ехо-КГ – симптоми ураження міокарду, проводиться ДНК діагностика.

Атаксія-телеангіоектазія (синдром Луї-Бар) (G11.3)

А-Р тип успадкування. Ген картований на 11 хромосомі в локусі 11q22-q23. Це мультисистемне захворювання з ураженням ЦНС, шкіри, судинної, імунної, ендокринної та кісткової систем організму. Дебютує на першому році життя. Клінічно проявляється: мозочкова атаксія, інтенційний тремор, дискоординація в руках, дизартрія мозочкова, хореоатетозні гіперкінези, аміотрофії, в'ялі парези, зниження глибокої чутливості, когнітивні розлади. Серед екстраневральних проявів характерно: симетричні телеангіоектазії на склерах, повіках, спинки носа, у підколінній ямці у віці 3-6 років, схильність до частих інфекційних захворювань (бронхіти, пневмонії, синусити), причиною яких є гуморальний імунодефіцит, ендокринологічні прояви-цукровий діабет, порушення росту), ураження шкіри та волос (рання сивина, атрофія шкіри). У 10-15 % хворих з'являються різні онкологічні ускладнення. Смерть настає до 20-25 років через інфекційні ускладнення. Діагностика: МРТ-атрофія мозочка, зменшення вилкоподібної залози, зниження рівня Ig A, IgG2, Ig E, лімфопенія.

Аутосомно-домінантні спиноцеребелярні атаксії (G11.2)

Описано 27 різних генів, що обумовлюють розвиток даної групи захворювань. Основним морфологічним субстратом доміантних спиноцеребелярних атаксій є дегенерація аферентних та еферентних систем мозочка, яка може бути або ізольованою, або поєднуватися з більш поширени-

ми змінами ЦНС та ПНС. Клініка - основа хвороби це прогресуюча мозочкова атаксія, що починається в дитячому, середньому або зрілому віці, при цьому кожна з форм має певні особливості неврологічного синдрому та перебігу хвороби.

Дегенерація мозочкових шляхів та периферійних нервів

Синдром Руссі-Леві (G60.0). А-Д тип успадкування. Патоморфологічна основа – дегенерація задніх корінців, периферійних нервів, задніх канатиків, спино-мозочкових та пірамідних шляхів. Клініка: дебют в дитячому та підлітковому віці з прогресуючої атрофії м'язів гомілки, мозочково-сенситивна атаксія при ході, ранні кісткові деформації («стопа Фридрейха», кіфосколиоз), зниження сухожилкових рефлексів, зниження глибокої, больової та температурної чутливості, в'ялий парез стоп, порушення тильного згинання, відвисання стопи, може бути симптом Бабінського, збіжна косина. Перебіг хвороби відносно доброякісний, повільне прогресування. Диференціюють з атаксією Фридрейха та інших спадкових нервово-мязових хвороб (спадкова мотосенсорна невропатія). Лікування: симптоматичне, вітаміни групи В, фізіотерапевтичне лікування, масаж, ЛФК, ортопедична корекція.

Хвороба Рефсума (G60.1). Захворювання займає проміжне положення між спадковими атаксіями та спадковими невропатіями. В сучасній класифікації відноситься до групи пероксисомних хвороб. Хвороба обумовлена геном РАНХ на хромосомі 10pter-p11.2. Виділяють два типи хвороби: дорослий та інфантильний. Дорослий тип (спадкова поліневротична атаксія) пов'язаний з дефіцитом фітаноіл-Ко-А-гідроксилази фітанової кислоти. А-Р тип успадкування. Патогенетично процес виникає через накопичення фітанової кислоти (продукт розпаду хлорофілла). Клінічно проявляється у підлітковому віці та характеризується поліневропатією (слабкість м'язів тулуба, гіпорексія, парестезії в ногах, зниження чутливості по типу «носків та печаток», в'ялий парез стопи), мозочковою атаксією, пігментною дистрофією сітківки (нічна сліпота). Може виявлятися деформація стопи, втрата нюху, іхтіоз шкіри, кардіоміопатія. При електронейроміографії діагностується зниження швидкості проведення імпульсу. В крові виявляється підвищення рівня фітанової кислоти. Інфантильний тип проявляється у віці від 2,5 до 10 років. Патогенетично пов'язаний з метаболізмом жовчних кислот. У крові підвищений рівень жирних кислот с найдовшим вуглеродним ланцюгом та підвищення фітанової кислоти. В біоптатах печінки відсутні пероксисоми. Клінічно проявляється черепно-лицьовими дисморфіями (епікант, низько розташовані вуха, пласка спинка носу), різкою гіпотонією, пігментним ретинитом, нейросенсорною глухотою, грубою затримкою психомоторного розвитку, судомами, гепатомегалією. В лікуванні необхідно виключити продукти, які вміщують фітанову кислоту та хлорофіл, також показані лікувальна фізкультура, масаж, вітаміни групи В.

Хвороби з переважним ураженням екстрапірамідної системи

Гепатолентикулярна дегенерація, хвороба Вільсона-Коновалова (E 83.0) – тяжке спадкове прогресуюче захворювання, що характеризується поєднанням ураження внутрішніх органів (особливо печінки) та мозку (базальних ядер) – моногенне захворювання з А-Р типом успадкування, ген картований на 13 хромосомі (13q14.3). Білковий продукт гену – АТФ-аза Р-типу, що відповідає за транспорт міді. Для хвороби характерний фенотиповий поліморфізм. Найбільша захворюваність спостерігається у західних регіонах України та Білорусі. Дебютує у віці 5-30 років. Патогенетично виділяють 2 механізми: 1) порушення виділення міді з печінки поєднання міді із жовчю, 2) вторинне обумовлене зниження швидкості включення міді в церулоплазмін. Мідь, що поступає у тканини, окислює білки та ліпіди клітинних мембран, підсилює синтез вільних радикалів в організмі. Збільшена концентрація міді в гепатоцитах призводить до каскаду патологічних метаболічних реакцій, викликає розвиток гепатозу (I стадія) з подальшим розвитком цирозу печінки. Розвивається печінкова недостатність, гемоліз та гемолітична анемія (II стадія). Мідь депонується у інших тканинах та органах, рогівці та мозку (підкіркових гангліях) (III стадія). Виникає неврологічна симптоматика через ендогенну інтоксикацію. Виділяють черевну форму (згідно класифікації Н.В.Коновалова) - проявляється симптомами гепатиту, може перебігати фульмінантно з летальним виходом; аритмогіперкінетичну (ранню) форму – проявляється торсіонно-дистонічними гіперкінезами у кінцівках, тулубі, артикуляційних м'язах, дизартрією, дизфагією. Швидко наростає м'язова ригідність, контрактури. З'являються психічні порушення, зниження інтелекту, вісцеральні симптоми. Без лікування летальний кінець настає через 2-3 роки. Гіперкінетико-ригідна форма має більш пізній дебют та доброякісний перебіг. Характеризується тремором, що з'являється одночасно з ригідністю, психічними та вісцеральними симптомами. Летальний кінець настає через 5-6 років без лікування. Гіперкінетична форма перебігає протягом 10-15 років, дебютує в середньому віці. Основний клінічний симптом – тремор з часом стає більш амплітудним з різко вираженим інтенційним компонентом, при кожному активному русі він збільшується та стає генералізованим. М'язовий тонус на початку хвороби не змінений, а потім наростає ригідність. Інтелект змінюється по мірі прогресування хвороби, розвиваються афективні розлади. Вісцеральні прояви проявляються в меншій ступені. Виділяють також екстрапірамідно-коркову форму. Вона може розвинути з кожній вище названій форми під впливом зовнішніх чинників (наприклад, черепно-мозкової травми) з часом. Характерно приєднання пірамідних парезів та фокальних епілептичних нападів, швидко прогресують психічні порушення. Дані параклінічних методів дослідження: рогівкове кільце Кайзера-Флейшнера-відкладення міді по краю радужної оболонки, головний тест – підвищення концентрації міді в крові та в сечі, зниження концентрація церулоплазміна. На МРТ діагностують атрофічні зміни великих півкуль, мозочку, підкіркових ядер з розширенням субарахноїдального простору та

шлуночкової системи, також підсилення сигналу від підкіркових гангліїв та таламусу. При УЗД печінки виявляють неоднорідність структури, явища гепатиту. Лікування патогенетичне- застосовують препарат D-пеніциламін (купреніл), який зв'язує мідь. Підтримуюче лікування треба приймати все життя для стабілізації концентрації міді на фізіологічному рівні. Обережно призначати препарат в перші 3-6 місяців лікування в зв'язку з тим, що різко збільшується виділення міді із сечею та змінюється баланс міді, що призводить до погіршення тремору, але лікування необхідно продовжувати. Покращення стану виявляють близько 80% хворих. Альтернативним методом терапії хворих є використання препаратів цинку (сульфат цинку, ацетат цинку). Сульфат цинку призначається в дозі 200 мг 3 рази в день за 30 хв. до їжі. Препарати цинку мають мінімальну токсичність. Механізм терапевтичної дії інший, ніж у тіолових сполучень: цинк, що зв'язується в кишечнику з білком метамотіоніном, призводить до екскреції міді із жовчю та виділення її з калом (а не із сечею, як при лікуванні D-пеніциламіном). Препарати цинку діють слабкіше, але не призводять на початку лікування підсилення симптоматики. Додатково хворим призначають гепатопротектори, вітаміни групи В, антиоксиданти. Крім медикаментозного лікування, велике значення на всіх стадіях хвороби має дієтотерапія, яка виключає продукти з великим вмістом міді (шоколад, кофе, бобові, горіхи та інш.).

Хвороба Галлевордена-Шпатца (G23.0) – спадкова палідарна дегенерація - спадкове дегенеративне захворювання нервової системи, що пов'язане з накопиченням заліза в підкіркових гангліях. А-Р тип успадкування. Ген картований на 20-й хромосомі в локусі 20p12.3-p13 (PANK2). Він кодує фермент пантотенат кинази 2. Зміни активності цього ферменту призводить до утворення комплексів заліза в блідій кулі та чорній субстанції, а також утворення вільних радикалів внаслідок швидкого аутоокислення цистеїну в присутності заліза. Класична форма характеризується раннім початком, до 6 років, та швидким прогресуванням. В атипівій формі хвороби середній вік початку хвороби 13-14 років та повільне прогресування. Класична форма характеризується порушенням ходи внаслідок із змінами м'язового тонуусу в ногах та появою дистонії, дизартрією, гіперрефлексією, патологічними розгинальними знаками. Розвивається генералізована м'язова ригідність та згинальні контрактури. Змінюються стопи по типу *res equinovagus*. Типовою ознакою захворювання є розвиток тяжкої оромандибулярної дистонії. Діагностуються інші екстрапірамідні порушення: міоклонія, хореїформний гіперкінез, тремор, розлади зору, епілептичні випадки, ураження черепних нервів. Діти перестають рухатися через 10-15 років після дебюту захворювання. Деякі діти до початку захворювання розвивалися із затримкою, мали порушення поведінки у вигляді синдрому дефіциту уваги та гіперактивність та інші. Формується прогресуюча деменція. Типові емоційні порушення: агресивність, роздратованість, асоціальна поведінка, зниження навчання, апатія. Зорові симптоми діагностуються у 50% пацієнтів: пігментна дегенерація сітківки, атрофія зорових

нервів, сліпоту. Хвороба із раннім дебютом перебігає тяжче і важче. Летальний кінець настає внаслідок вторинних ускладнень. Діагностується хвороба за допомогою МРТ головного мозку – типовий симптом зниження інтенсивності сигналу від блідої кулі та чорної субстанції і на цьому фоні з'являється невелике вогнище високого сигналу («око тигру») внаслідок некрозу нейронів. Диференціюють хворобу від інших дегенерацій екстрапірамідної системи – хвороби Гентингтона, хвороби Вільсона-Коновалова, кальцифікації базальних гангліїв (хвороба Фара). Лікування симптоматичне – препарати леводопи при дистоніях, протиепілептичні препарати.

Хорея Гентингтона (G10)

А-Д тип успадкування. Ген картований на 4 хромосомі. Патологічний білок – гентингтин накопичується у нейронах та руйнує їх. Патоморфологічна ознака – дегенерація нейронів у хвостатих ядрах, в меншій ступені у корі. Дебютує у середньому віці, але може і у підлітковому. Виділяють класичну гіперкінетичну, акинетико-ригідну та психічну форми хвороби. Початкові симптоми – типовий хореоатетоз, емоційні розлади (депресія, тривога, роздратованість, емоційна нестійкість, апатія), а потім зниження інтелекту-деменція. З'являються гіперкінези у м'язах кінцівок, тулуба та голови, що заважають довільним рухам. Порушуються поєднані рухи очима. У дітей характерна акинетико-ригідна форма (злоякісний варіант-варіант Вестфалія): характерна м'язова ригідність, контрактури, пірамідні симптоми, окорухові симптоми, можуть бути епілептичні напади, атаксія, дистонія, брадикінезія. Діагностика підкріплюється нейровізуалізацією. На МРТ головного мозку у зоні базальних ядер візуалізуються вогнищеві зміни, збільшення шлуночкової системи та субарахноїдального простору за рахунок атрофічних процесів. На електроенцефалограммі виявляється депресія або повна відсутність альфа-ритму. Лікування симптоматичне: протиепілептичні препарати, антипсихотичні препарати (галоперидол) при виражених гіперкінезах. Летальний вихід через 12-15 років.

Деформуюча м'язова дистонія

Існують дві форми цього захворювання. Перша форма характерна для дітей раннього віку. А-Р тип успадкування. Повільне прогресування протягом десятиріч. В м'язах кінцівок, тулуба та краніальної мускулатури спочатку виникають спазми, які потім стають постійними та генералізованими. Інтелект збережений. Відсутні інші неврологічні симптоми. Друга форма має А-Д тип успадкування, хворіють старші діти та дорослі, характеризується більш повільним прогресуючим перебігом. Дитяча дистонія в поєднанні з паркінсонізмом (дофазалежна дистонія) – хвороба Сегави ефективно лікується призначенням малих доз леводопи.

Хвороби з переважним ураженням пірамідних шляхів

Ізольована неускладнена спадкова спастична параплегія (G11.4) (всі типи успадкування) обумовлена ураженням ряду генів, що картовані на хромосомах 2р, 8q, 14q, 12q, 19q, X-хромосома. Хвороба характеризується

дегенерацією пірамідних трактів бічних стовпів спинного мозку, також можуть бути зміни в задніх стовпах, спиноцеребелярних та в передньому пірамідному тракті. На пізніх стадіях хвороби можуть відмічатися включення в процес пірамідних волокон у стовбурі мозку та часткова втрата клітин Беца рухової зони кори півкуль мозку. Клініка: перші симптоми можуть проявлятися практично в будь-якому віці — від 1-го до 7-го десятиріччя життя, що пов'язано з генетичною гетерогенністю хвороби. Більш ранній початок (до 10-15 років) характерний для аутосомно-рецесивних та Х-зцеплених форм. При ізольованій спастичній параплегії на початку характерні скарги на скованість та швидку втому ніг при ході та під час бігу, хворі відмічають стягуючі судоми в м'язах ніг. Поступово розвивається типова спастична хода із утрудненням згинання ніг в колінах та кульшових суглобах, утрудненням відривання стоп від пола; при багаторічному перебігу формуються контрактури та деформації стоп (стопа Фридрейха), різко виражений поперековий лордоз. Характерною особливістю пірамідного синдрому при даному захворюванні є переважаєння спастичності над парезами, при цьому спастичність в ногах в положенні лежачи виражена менше ніж при ході. Підвищення м'язового тону та парези в руках спостерігаються дуже рідко і тільки на пізній стадії захворювання. При неврологічному огляді у хворих виявляються високі сухожилкові рефлекси, клонуси, патологічні знаки. Іноді можуть бути легкий інтенційний тремор, ністагм, імперативні позиви до сечовипускання, зниження вібраційної чутливості. Для хвороби характерне повільне прогресування. Інтелект хворих не страждає. Близько 25 % дітей з ізольованою спастичною параплегією мали деяку затримку моторного розвитку (початок самостійної ходи у 2,5-3 роки). Діагностика. При МРТ-дослідженні виявляється атрофія спинного мозку у всіх його відділах (особливо в каудальних відділах. Дифференційний діагноз. При дебюті в ранньому віці диференціюють з формою дитячого церебрального паралічу-спастичною диплегією (непрогресуючий перебіг, деяке покращення при активній реабілітації, обтяжений пре-перинатальний анамнез, рухові порушення з народження); розсіяним склерозом (відсутність сімейного анамнезу, періоди загострення-ремісії, відсутність черевних рефлексів, порушення зору (у тому числі за даними зорових викликаних потенціалів), відсутність вогнищевих змін речовини головного та спинного мозку за даними МРТ; об'ємний процес з компресією спинного мозку або рухової ділянки кори мозку (парасагітальна менінгіома).

Спастичні параплегії «плюс» - дегенеративні хвороби з ураженням пірамідної системи в сполученні з іншими невральними або екстраневральними проявами. На сьогоднішній час генетично підтверджено та описано 29 типів спастичних параплегій «плюс». Представимо деякі з них.

Спадкова спастична параплегія з аміотрофіями. Характерно поєднання спастичності з атрофіями м'язів різної ступені важкості. В сім'ї можна виявити аміотрофії дрібних м'язів китиці.

Синдром Труер – аутосомно-рецесивний тип успадкування. Дебют у ранньому віці. Затримка моторного розвитку та мовлення. Зміни ходи починаються з моменту самостійної ходи. Клінічно крім прогресуючого спастичного парепарезу виявляються дистальні аміотрофії рук та ніг, дизартрія, псевдобульбарний синдром. Можуть бути хореоатетоз кінцівок, обличчя, ністагм, порушення погляду уверх, відсутність ахілових рефлексів, стопа «Фрідрейха», розлади сфінктерів. При електронеурографії діагностується зниження швидкості проведення імпульсу по рухових нервах.

Спадкова спастична параплегія з затримкою психічного розвитку. Крім спастичного парепарезу та когнітивних розладів у дитини формується мікроцефалія, легкі атрофії дистальної мускулатури, дизартрія.

Синдром Шегрена-Ларсона (Sjogren-Larsson). Аутосомно-рецесивний тип успадкування. Ген локалізований на хромосомі 17. Виявляється не-прогресуюча спастична параплегія, тяжкі когнітивні розлади та вроджені зміни шкіри у вигляді іхтіозу.

Інші типи спастичної параплегії «плюс» поєднують спастичний парепарез з екстрапірамідними розладами, мозочковими симптомами, порушенням зору та іншими симптомами.

ЛІТЕРАТУРА:

1. Иллариошкин С.Н. Наследственные атаксии и параплегии / С.Н.Иллариошкин, Г.Е.Руденская, И.А.Иванова-Смоленская. – М.: МЕД-пресс-информ, 2006. – 416 с.
2. Справочник по формулированию клинического диагноза болезней нервной системы/ Под ред. В.Н.Штока, О.С. Левина. – М.: 000 «Медицинское информационное агентство», 2006. – 520 с.
3. Наследственные болезни нервной системы: Руководство для врачей / Под ред. Ю.В.Вельтищева, П.А.Темина. – М.: Медицина, 1998. – 496 с.
4. Руководство по неврологии по Адамсу и Виктору. Морис Виктор, Алан Х.Роппер. – М.: 000 «Медицинское информационное агентство», 2006. – 680 с.

17.5. СПАДКОВІ НЕРВОВО-М'ЯЗОВІ ЗАХВОРЮВАННЯ У ДІТЕЙ

Нервово-м'язові захворювання у дітей – це велика група хвороб, для яких провідним симптомом є ураження м'язів.

Міопатії – група захворювань, яка характеризується первинним ураженням м'язів. По етіології розрізняють дистрофічні, запальні, метаболічні і міотонічні міопатії. Ураження м'язів може бути обумовлене системними захворюваннями, побічною дією різних лікарських препаратів, впливом

екзогенних факторів і неопластичними процесами. Порушення нервово-м'язової передачі, найбільш часті з яких є міастенія, також відноситься до міопатій. В дитячому віці найчастіше зустрічається *прогресуюча м'язова атрофія* (ПМА). ПМА характеризується наростанням м'язової слабкості і атрофії м'язів. Розрізняють *первинні форми*, при яких відбувається ураження м'язів в результаті спадково обумовленого порушення обміну (прогресуючі м'язові дистрофії або міопатії), і *вторинні*, або нейрогенні, при яких атрофія м'язів виникає внаслідок ураження периферичного рухового нейрона (аміотрофія). При ураженні переважно рухових клітин спинного мозку і нейронів рухових ядер черепно-мозкових нервів виникає *спинальна аміотрофія*, периферичних нервів – *невральна аміотрофія*.

Прогресуючі м'язові дистрофії (ПМД) - G71 – збірна група хвороб з різним типом успадкування, локалізацією ураження м'язів, особливо на ранніх стадіях патологічного процесу, варіабельністю термінів виникнення і темпів прогресування симптомів. При деяких формах ПМД ідентифіковані генетичні дефекти, що призводять до змін або до повної відсутності продуктів генів. Так, встановлено, що в основі дистрофії Дюшенна і Беккера лежить, відповідно, відсутність або недостатність експресії структурного білку дистрофіна. Це дало підстави віднести зазначені захворювання до дистрофінопатій. З іншого боку, при саркогліканопатіях відбувається недостатня продукція саркоглікану, що клінічно виявляється кінцівочно-поясною м'язовою дистрофією.

Прогресуюча м'язова дистрофія Дюшенна

При м'язовій дистрофії Дюшенна відсутній структурний білок дистрофін, що призводить до прогресуючої деструкції м'язових волокон. Успадкування відбувається по рецесивному, зчепленому з X – хромосомою типу. Розповсюдженість 1 до 3600 – 6000 новонароджених хлопчиків. Біля 30% складають спорадичні випадки, пов'язані з новою мутацією гена. Перинатальний період проходить без особливостей, однак, коли дитина починає ходити, її розвиток уповільнюється. Рухи дитини, її хода стають невпевненими, особливо порушується біг, стрибки, підйом по сходах. Для захворювання є типовим залучення проксимальних груп м'язів – м'язів тазового поясу, і в меншій мірі - плечового поясу. Характерним є симетричне ураження м'язів хворого і наявність симптому Говерса (можливість вставання догори тільки з колін). Слабкість м'язів тазового поясу обумовлює формування характерної "качиної" ходи. Внаслідок спадково - обумовленого розпаду м'язових волокон виникають атрофії м'язів. Однак, в деяких м'язах відбувається заміщення м'язових волокон жировою і сполучною тканиною, що призводить до псевдогіпертрофії литкових, сідничних, дельтовидних м'язів. Слабкість м'язів тазового поясу в сполученні з ураженням м'язів живота і спини призводить до формування гіперлордозу при стоянні та ході. Спостерігаються також криловидні лопатки. В положенні на спині хвора дитина не може підняти голову. При спробі підняти хворого

під пахви він проскакує між руками лікаря (симптом відсутності пліч). На пізніх стадіях захворювання стають помітними риси обличчя міопата. Сухожилкові рефлекси поступово знижуються пропорційно прогресуванню дистрофічного процесу в м'язах: першими зникають колінні, потім сухожилкові рефлекси з верхніх кінцівок. Ахілові рефлекси тривалий час залишаються збереженими навіть у повністю нерухомих пацієнтів. Особливістю перебігу хвороби також є поступове формування контрактур, внаслідок яких дитина втрачає можливість до самостійних рухів.

М'язова дистрофія Дюшенна швидко прогресує: в 8-15 років хворі перестають самостійно ходити. Захворювання супроводжується ураженням міокарду, формуванням кардіоміопатії, що обумовлює порушення ритму серця і виникнення серцевої недостатності. При лабораторних дослідженнях біохімічних показників крові для м'язової дистрофії Дюшенна характерні високі рівні креатинфосфокинази (КФК), альдолази при одночасному зниженні їх рівня в м'язовій тканині, що виявляється в доклінічній або в ранній клінічній стадіях хвороби. При проведенні електронейроміографії (ЕМГ) виявляється м'язовий тип ураження, реєструється до 50% полі фазних низько амплітудних потенціалів; швидкість проведення по нервовим стовбурам залишається нормальною. При проведенні біопсії м'язів визначають патологічні зміни калібру м'язових волокон, ізольовані або групові некрози волокон з макрофагами, елементами регенерації. З перебігом захворювання збільшується об'єм сполучної і жирової тканини. Діагноз підтверджується на підставі проведення імуногістохімічного фарбування на дистрофін, що виявляє його повну відсутність. Аналіз ДНК в лейкоцитах крові може виявити мутацію гену дистрофіна, що важливо для пренатальної діагностики і для визначення носіїв патологічного гену.

Дистрофію Дюшенна необхідно диференціювати від вродженої м'язової дистрофії, спинальної м'язової атрофії.

Доброякісна м'язова дистрофія Беккера

Зустрічається в 10 разів рідше, ніж дистрофія Дюшенна. Для неї характерні такі ж клінічні прояви, як і для дистрофії Дюшенна, однак, перебіг більш повільний і відносно доброякісний. Перші симптоми хвороби з'являються на першому десятилітті життя. Клінічно дистрофія Беккера виявляється слабкістю і атрофією м'язів, переважно проксимальних відділів кінцівок, а також псевдогіпертрофією литкових м'язів. Можливість до самостійної ходи хворими втрачається на четвертому десятилітті життя. Зміни на ЕМГ і при біопсії м'язів такі ж, як і при дистрофії Дюшенна. Рівень КФК підвищений в 20-100 разів. При імуногістохімічному дослідженні виявляється зниження кількості і аномальне розподілення дистрофіна.

М'язова дистрофія Ландузі- Дежерина

Тип успадкування – аутосомно-домінантний. Іноді зустрічаються спорадичні випадки хвороби. Аналіз зчеплення виявив наявність генетичного

дефекту на 4 парі хромосом. Частота захворювання складає 4 випадки на 100000 новонароджених. Перші симптоми хвороби виявляються в області м'язів обличчя і плечового поясу у вигляді неповного змикання повік, амімії, труднощів піднімання предметів вище пліч. Об'єктивні ознаки захворювання представлені “обличчям міопата” без птозу, атрофією і слабкістю м'язів плечового поясу з криловидними лопатками. Клінічні прояви хвороби з'являються на другому або третьому десятилітті життя і повільно прогресують. Пізніше приєднується атрофія і слабкість перонеальних і дистальних м'язів рук. При лабораторному дослідженні крові рівень КФК незначно підвищений. ЕМГ і біопсія м'язів виявляють міопатичні зміни.

Аутосомно-рецесивні і аутосомно-домінантні кінцівочно-поясні дистрофії

Кінцівочно-поясні дистрофії – гетерогенна група захворювань, які успадковуються переважно за аутосомно-рецесивним типом, рідше – аутосомно-домінантним. Установлений зв'язок з певними дефектними генами, а також з відсутністю або дефіцитом білків – саркогліканів, які є продуктами даних генів. Клінічні прояви хвороби різноманітні. Дебют захворювання може відбутися в дитячому віці і швидко прогресувати або розвинути лише в зрілому віці, не призводячи до тяжких проявів. В більшості випадків дистрофія розвивається в м'язах тазового поясу і потім має висхідний характер з залученням в патологічний процес м'язів плечового поясу. Рідше спостерігається зворотна послідовність залучення м'язів. Характерним також є ураження окулофарингеальної області і дистальних відділів кінцівок. Кінцівочно – поясні форми м'язової дистрофії супроводжуються кардіоміопатією, яка іноді стає провідним симптомом захворювання. Диференціальний діагноз проводиться з великою групою нейро- і міогенних процесів, обумовлюючих слабкість переважно в проксимальних групах м'язів.

Вроджені м'язові дистрофії

Клінічні прояви хвороби виявляються з народження дитини. Розрізняють наступні форми вроджених дистрофій:

- малопрогресивна вроджена дистрофія з артрогрипозом або без нього;
- вроджена м'язова дистрофія Фукуями, яка завжди супроводжується аномаліями розвитку головного мозку;
- вроджена м'язова дистрофія Уокера-Варбурга, яка характеризується ураженням м'язів, очей і головного мозку;
- вроджена м'язова дистрофія Сантавуорі з ураженням м'язів, очей і головного мозку;
- синдром ригідного хребта характеризується розвитком контрактур паравертебральних м'язів з обмеженою рухливістю хребта і слабкістю проксимальних груп м'язів.

Нейрогенні аміотрофії**Спинальна аміотрофія Верднига-Гоффманна**

Спинальна аміотрофія - G12 - обумовлена ураженням рухових нейронів, які розташовані в передніх рогах спинного мозку, а також нейронів рухових ядер черепно-мозкових нервів. Розповсюдженість хвороби складає 1 на 6000. Тип успадкування – аутосомно-рецесивний. Як і при інших формах спинальної м'язової атрофії (СМА), генетичний дефект обумовлений мутацією SMN гена (ген виживання мотонейронів) на довгому плечі 5 пари хромосом. У пацієнтів з СМА він повністю або частково відсутній на 5 парі хромосом.

Як видно з таблиці 1, класифікація СМА в залежності від віку дебюту і особливостей перебігу хвороби передбачає тип 1 (тяжка форма), тип 2 (проміжна форма), тип 3 (легка форма).

Таблиця 1

Клінічна класифікація СМА

Тип СМА	Вік дебюту хвороби	Максимальна функція	Природний вік несприятливого наслідку	Типові клінічні прояви
Тип 1 (тяжка форма)	0-6 міс.	не сидить	< 2 років	Слабкість та гіпотонія, труднощі контролю голови, слабкий крик і кашель, труднощі при ковтанні, ускладнений перебіг захворювання через дихальну недостатність і аспіраційні пневмонії
Тип 2 (проміжна форма)	7-18 міс.	не стоїть	> 2 років	Затримка моторного розвитку і прибавки маси тіла, слабкий кашель, контрактури, сколіоз
Тип 3 (легка форма)	> 18 міс.	стоїть та ходить	Зрілий вік	М'язова слабкість різного ступеню, контрактури, гіпермобільність суглобів, втрата можливості ходити

Існує і 4 тип – найбільш легкий.

В залежності від часу прояву перших симптомів розрізняють три форми захворювання.

Вроджену форму спинальної аміотрофії Верднига – Гоффманна виявляють ще під час внутрішньоутробного періоду на підставі слабких рухів плоду в другій половині вагітності. З перших днів після народження дитини виявляються мляві парези в проксимальних відділах кінцівок, дифузна м'язова гіпотонія, відсутність сухожилкових рефлексів. У таких хворих відмічається бульбарний синдром у вигляді дизфонії, дизартрії, порушення ковтання, відсутності глоткового рефлексу. Характерна наявність фібриляцій м'язів язика. Тривалість життя при даній формі захворювання 1 – 1,5 роки.

При ранній дитячій формі спинальної аміотрофії Вердніга-Гоффманна затримка стато-кінетичного розвитку проявляється в другому півріччі першого року життя дитини, відбувається формування периферичних парезів, з'являються фібрилляції м'язів, дифузна м'язова гіпотонія.

Пізня форма спинальної аміотрофії Вердніга – Гоффманна дебютує у віці 1,5 – 2 років. Перебіг хвороби більш повільний в порівнянні з вище приведеними формами. Провідними симптомами є м'яві парези, м'язова гіпотонія арефлексія, фібрилляції м'язових волокон.

Ювенільна спинальна аміотрофія Кугельберга – Веландера

Характерним є поєднання клінічних ознак спинальної аміотрофії з симптомами міопатії (наявність псевдогіпертрофій). Тип успадкування – аутосомно-рецесивний. Дебют захворювання може відбуватися у віці 2-3 років та в підлітковому віці. Перебіг повільний, доброякісний: пацієнти тривалий час не втрачають можливості самостійних рухів. М'язова слабкість і атрофії розвиваються в проксимальних відділах нижніх, а потім і верхніх кінцівок. Характерними є наявність псевдогіпертрофій литкових м'язів, відсутність порушень чутливості, зниження або відсутність сухожилкових рефлексів.

Першим діагностичним параклінічним дослідженням хворого з підозрою на СМА повинен бути тест, що визначає делецію SMN гена. На підставі проведення ЕМГ виявляється характерний “ритм частотоку”. Рівень КФК в сироватці крові - близький до норми.

Невральна аміотрофія Шарко – Марі

Тип успадкування – аутосомно-домінантний. Клінічно захворювання характеризується дистальною атрофією м'язів кінцівок, порушується відведення і розгинання (тильне згинання стоп), зникають ахіллові і колінні рефлекси, відбуваються деформації стоп по типу фридрейхівської стопи. Зміни ходи пацієнта мають назву перонеальної (по типу “півнячої”) ходи. У хворих відбуваються значні вегетативно-судинні і трофічні порушення у вигляді акроціанозу, гіпергідрозу, мармуровості шкіри. Захворювання повільно прогресує. На підставі ЕМГ виявляється значне зниження швидкості проведення по нервовим стовбурам.

Лікування спадкових нервово-м'язових хвороб

Найбільш раціональним є мультидисциплінарний підхід допомоги даній категорії хворих. Це передбачає співпрацю дитячих неврологів, педіатрів, реабілітологів, психологів, нейрогенетиків, сімейних лікарів, педагогів та інших фахівців. Після установленого діагнозу необхідно надати психологічну допомогу сім'ї хворого. З дитиною також має працювати психолог. Наступною складовою терапії є фізіотерапевтичні процедури і використання ортопедичних допоміжних засобів, дозованої гімнастики, плавання. На пізніх стадіях перебігу ПМД може виникати необхідність в допоміжному диханні для підтримки постійного позитивного тиску в дихальних шляхах під час сну. При прогресуючій

м'язовій дистрофії Дюшенна рекомендується застосовувати гормонотерапію (преднізолон), а також індивідуально – антигіпоксанти, антиоксиданти, нейрометаболіти, нейропептиди та їх аналоги, вітамінні комплекси з мікроелементами та мінералами. При СМА доцільно призначати нейропротектори.

Реабілітаційні заходи передбачають складання щорічної програми реабілітації пацієнта у відповідності до моделі “Тандем – партнерство”, “Дитина – сім’я – фахівець”. Реабілітація проводиться в умовах центрів медико-соціальної реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи та неврологічних відділень обласних (міських) дитячих лікарень.

Пацієнт знаходиться на постійному диспансерному обліку дитячого невролога за місцем проживання.

Для реєстрації випадків спадкової патології в Україні започатковано Реєстр пацієнтів зі спинальною м'язовою атрофією і м'язовою дистрофією Дюшенна. Згідно з плануванням міжнародних заходів, даний проект спрямований на поліпшення медичного обслуговування хворих і розробки нових методів лікування спадкових нервово-м'язових захворювань.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей. Руководство для врачей. Под ред. Зыкова. М.: Триада – X, 2007. – 224 с.
2. Інформаційний лист про нововведення в системі охорони здоров'я. Реєстрація та медичне обслуговування дітей з нервово-м'язовими захворюваннями / Мартинюк В.Ю., Сухоносова О.Ю., Матюшенко В.М. – Київ, 2010.
3. Наследственные болезни нервной системы: Руководство для врачей / Под ред. Ю.Е. Вельтищева, П.А. Темина. – М.: Медицина, 1998. – 496с.
4. Неврология / М. Мументалер, Х. Маттле; Пер. с нем.; Под ред. О.С. Левина. – М.: МЕДпресс-информ, 2007. – 920с.
5. Пальчик А.Б. Лекции по неврологии развития. – М.: МЕДпрессинформ, 2012. – 368 с.

17.6. ТИКИ

Тики є найбільш поширені гіперкінези дитячого віку.

Тикозний гіперкінез - це раптовий, уривистий, стереотиповий рух в результаті скорочення різних окремих м'язів, який здатний поширюватись на декілька м'язових груп. Тики нагадують жести та фрагменти нормальних цілеспрямованих рухів, можуть імітувати практично любий довільний рух або любий звук людини. На відміну від інших гіперкінезів хворий може легко імітувати тики. Можливий самоконтроль та пригнічення проявів ти-

ків. В залежності від групи м'язів, що скорочуються, тики можуть бути моторними та вокальними. Вокальні тики – це звукові феномени, які виникають в результаті скорочення дихальних, гортанних, глоткових, оральних та назальних м'язів.

Поширеність серед дітей – 6-12%. Частіше тики спостерігаються у хлопчиків.

Моторні тики можуть починатися в 3-8 років, максимум в 7-12 р. Тикозні гіперкінези підсилюються емоціями та соматосенсорними стимулами.

За класифікацією хвороб МКХ-10 група тики (F95) розділяється на транзиторні тики (F95.0), хронічні моторні та вокальні тики (F95.1), синдром Туретта (F95.2), інші тики (F95.8), тики не уточнені (F95.9).

Етіологія

1. Генетичні фактори (ген не виявлений, однак дослідження показують аутосомно-домінантний проміжний тип успадкування). Є нові дані, що гени DRD2, DRD4 пов'язані і з тиками, і з алкоголізмом та наркоманією, азартними іграми. Найявний феномен антиципації (діти хворіють на аналогічні захворювання як і батьки, але тяжче).

2. Пре-перинатальні фактори (обтяжена вагітність, гіпоксія, асфіксія у пологах, недоношеність, вроджена гіпотрофія плоду, анемія матері під час вагітності) призводять до затримки дозрівання гальмівних функцій моторної кори, формуванню аномальної чутливості рецепторів до нейромедіаторів, а також до мікроуражень мозку з віддаленими наслідками.

3. Інфекція є провокуючим фактором тиків. Особлива роль надається ревмоінфекції, при якій відбувається утворення антитіл до хвостатого ядра.

4. Постінсультні, посттравматичні та постенцефалітичні тики.

5. Побічні явища ліків (L-дофа, психостимулятори, ламотриджин).

6. Дизгенезія підкіркових структур.

7. Дегенеративні захворювання (хвороба Гентингтона, Галлевордена-Шпатца та інш.).

8. Психічні захворювання (шизофренія).

Патогенетичні концепції розвитку тиків

1. Генетичні порушення трансмісії нейромедіаторів дофаміну, серотоніну, ацетілхоліну. Концепція нейромедіаторної гетерогенності гіперкінезів.

2. Теорія окислювального стресу з дефіцитом активності супероксиддисмутази.

3. Теорія кіркової дисфункції фронтально-скроневих ділянок.

4. Теорія парадигми переляку з порушенням поведінкового стереотипу.

5. Інфекційно-аутоімуна теорія.

В патогенезі гиперкинетичних синдромів лежить порушення обміну нейромедіаторів базальних гангліїв, особливо порушення дофамінової

рецепції та дизрегуляція кірково-підкіркового зв'язку. Оптимальний стан обміну дофаміну досягається до 6-7 років. Саме на цей період припадає основний пік захворюваності на тики.

Дофамінергічні структури – це інтегративний комплекс, який включає стриарну, лімбічну, мезокортикальну та горбикову системи, що забезпечує рухові, поведінкові та нейроендокринні функції організму. Гіперкінез виникає при порушенні кортико-стриарно-палідарно-фронтальних зв'язків та висхідних моноамінергічних систем, що ці зв'язки активує. Безпосередня причина тиків – гіперактивність сенсомоторної зони стріатума.

При цьому знижується активність палідарної системи (блідої кулі, чорної субстанції), ретикулярної формації. Це призводить до порушення функції моторних зв'язків, що проявляється: - підвищенням активності кори, тобто послаблення внутрішньо коркового гальмування, – на рівні стовбуру підвищується стартл-рефлекс. Важлива роль в розвитку тиків належить активності дофамінергічної системи, підвищення концентрації дофаміну, підвищення чутливості дофамінергічних рецепторів, збільшення їх щільності. При цьому виникає порушення функції фронто-стриарних шляхів (частіше стріатума, середнього мозку, медіального відділу лобної кори). Активуються також зв'язки з іншими базальними гангліями, поясною закруткою, гіпоталамусом. Активація поясної закрутки викликає афективні дії та вокалізації. Активація лімбічної системи призводить до появи обсессивно-компульсивного синдрому (синдрому нав'язливих станів), синдрому порушення уваги та гіперактивності.

Вплив стрептококової інфекції розглядається в рамках синдрому PANDAS (Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated with Streptococcal Infections). Це відносно новий синдром, вперше описаний у 1998 р. Swedo із співавт. Клінічно спостерігаються: обсессивно-компульсивні порушення, тики, рухова гіперактивність, дефіцит уваги, синдром Туретта, лабільність емоцій. В лікуванні застосовуються антибіотики, імуноглобулін або плазмафарез. При відсутності стрептококової інфекції може бути інший педіатричний аутоімунний синдром (PITANDs), що виникає при респираторній вірусній інфекції – можуть бути тики, хорея, стереотипії.

Клініка

Більшість тикових гіперкінезів проявляється у віці 5-12 років, що частіше пов'язано з адаптацією до змін оточуючого дитину суспільства, наприклад, стрес при адаптації дитини до умов перебування у садочку та школі. Тики у хлопчиків з'являються раніше, ніж у дівчинок. У хлопчиків тики проявляються моторними феноменами: кліпання очей, рухи плечима та головою, а у дівчаток типові так звані паратики – рухові стереотипи, повільні рухи-відкривання рота, прикуси нігтів (оніхофагія), облизування губ.

Семіотика моторних тиків у дітей

Типи	Прості	Складні
Моторні	Кліпання Рухи головою Рухи носом, чолом Піднімання плечі Втягування живота Зажмурювання Піднімання до гори очей Висовування язика	Підскакування Повороти при ході Ехопраксія(повторення бачених жестів) Принохування Торкання частин тіла, інших людей.
Вокальні	Покашлювання Фиркання Хмикання Микання Хрюкання Писк Свист Лаяння Шипіння	Ехолалія (повторення слів, кимось сказаних) Копролалія Палілалія (повторення власних слів) Повторення мелодії без сенсу.

Систематизація тиків у дітей (Зиков В.П., 2000)

1. За етіологією
 - первинні (спадкові)
 - вторинні (наслідки пре-перинатальної патології, лікарські, пост-травматичні)
 - криптогенні.
2. Топіко-клінічні прояви тиків:
 - локальні (фаціальні) – 1 група м'язів- моторні
 - поширені (фаціо-краніо-брахіальні) – більш ніж 2 групи м'язів.
 - генералізовані, поєднані з вокальними тиками (синдром Туретта)
- F95.2 (вокальні-прості, складні)
3. Тяжкість
 - поодинокі – до 10 за огляд.
 - серійні – 10-30.
 - статусні – більш ніж 30.
4. За перебігом
 - транзиторні
 - ремітуючі
 - стаціонарні
 - прогресивні
5. Стадії
 - дебюта (3-7р)
 - експресії симптомів (8-12р.)
 - резидуальна (13-15р.)
6. Тикозний статус – протягом дня, постійні, не може самообслуговуватися, не піддаються самоконтролю, виснажують, існують м'язові болі.

Критерії синдрому Туретта(1987)

1. Генералізовані моторні, вокальні тики, які присутні в картині захворювання, можливо не в один і той же час.

1А.Вокальні тики присутні не менш ніж 12 місяців.

2. Тики виникають багато разів на день, частіше серійно, майже кожного дня або періодами протягом одного року та більше.

3. Локалізація, кількість, частота, складність та тяжкість тиків змінюються.

4. Початок до 21 року.

5. Симптоматика виникає без зв'язку з інтоксикацією психоактивними речовинами або в наслідку інших прогресуючих хвороб нервової системи (хорея Гентингтона або вірусний енцефаліт).

Тривалість не менш ніж 1 рік, виключення симптоматичних форм.

Семіотика синдрому Туретта

1. Перші симптоми проявляються тиками обличчя або посмикуванням плечей.

2. В терміні часу від 6 місяців до 3 років відбувається поширеність на верхні та нижні кінцівки.

3. Відмічається поліморфізм гіперкінезів:

- здригання,
- повороти голови,
- згинання та розгинання рук, пальців.

4. Характерні симптоми:

- ретроколіс,
- напруження м'язів живота,
- підскакування,
- присідання.

5. При загостренні проявляються усі моторні тики, які раніше спостерігалися у хворого.

6. Наявність закономірності: тики змінюються на інші.

7. На стадії локального тикучого в групу високого ризику розвитку синдрому Туретта входять хворі з обтяженою спадковістю та перинатальним анамнезом.

8. Частіше дебют проявляється в клініці частим кліпанням та рухами плечей уверх та назад.

9. Вокальні феномени (покашлювання, гикання, лаючі звуки) приєднуються до моторних протягом декілька років від дебюту хвороби.

10. Моторні та вокальні тики збільшуються ввечері, після емоцій, перестоюваннями.

Оцінка тяжкості тиків

- Підрахунок тиків за 20 хвилин, спостереження.
- Оцінка впливу тиків на довільні рухи.

– Можливість вольового контролю над тиками з боку хворого.

Поодинокі - за 20 хвилин огляду спостерігається 2-9 тиків, частіше у хворих локальними формами, часто в стадії ремісії у хворих з поширеним тиком та синдромом Туретта.

Серійні - за 20 хвилин спостерігається 10-30 тиків, характерні при загостренні хвороби різної локалізації.

Статусні тики - за 20 хвилин спостерігається від 30 до 120 та більше тиків без перерви протягом дня.

Варіанти перебігу тиків

Транзиторний перебіг тиків – повний регрес симптомів хвороби за період спостереження протягом 1 року.

Хронічний:

1. Ремитуючий перебіг тиків (основний) – періоди загострення змінюються повним регресом симптомів або перехід в локальні поодинокі гіперкінези, що провокуються стресом.

При локальних та поширених тиках загострення триває від декілька тижнів до 3 місяців, ремісії зберігаються від 2-6 місяців до 1 року, рідко до 5-6 років.

Загострення – весна-осінь. Ремісії припадають на літо та канікули.

У хворих синдромом Туретта – загострення тривають 2-12 міс., ремісії - декілька тижнів-2-3міс.

2. Стаціонарний перебіг тиків – стійкі гіперкінези різних груп м'язів, що зберігаються протягом 2-3 років.

3. Прогредієнтний перебіг тиків – відсутність ремісій, перехід локальних тиків в поширені, синдром Туретта, розвиток тикозного статусу, резистентність до терапії.

Крім тикозних гіперкінезів діти мають, так звані, паратики – поведінкові стереотипи, причини яких в порушенні дозрівання функціональних систем соматовегетативної регуляції і базальної системи емоціональної регуляції. По іншому паратики сприймаються як патологічні звички та ритуали поведінки.

Клініка паратиків (рухових стереотипій)

Паратики	Клінічні групи хворих тиками			
	Локальний тик (%)	Поширений тик (%)	Синдром Туретта (%)	Всього (%)
Відкривання рота	6	18	41	19
Клацання зубами		8	13	7
Облизування губ		8	32	12
Клацання язиком			5	2
Облизування рук			4	1
Смоктальні рухи	6	5	9	6

Прикуси нігтів	12	13	30	16
Обнюхування речей		4	1	
Витягування шії	12	10	24	13
Торкання речей			4	1
Тертя рук			4	1
Витягування пальців			5	3
Оберти плечима		2		2
Підтягування штанів		1	4	2
Тертя ноги об ногу			4	1

Неврологічний огляд при тиках

В неврологічному статусі у хворих виявляється мінімальна резидуальна симптоматика: симптоми орального автоматизму, гіперрефлексія, пірамідна недостатність, м'язова гіпотонія з перерозгинанням у суглобах у 30% хворих, дискоординація. При огляді у лікаря хворі можуть подавляти тики, тому пропонується проведення спеціальних проб з навантаженнями: проба 10 кліпань (для локальних мімічних тиків), проба 10 згинань пальців витягнутих рук (для тиків в руках). Проби позитивні якщо після них виникають додаткові кліпання, посмикання кутів роту або атетоїдні рухи в пальцях китиць протягом 3-5 секунд після проби (Зиков В.П.).

Для правильної оцінки тяжкості та динаміки хвороби складається індивідуальна карта хворого – підрахунок тиків за 20 хвилин огляду.

Когнітивні дисфункції

Зниження пам'яті та концентрації уваги спостерігається у хворих зі всіма типами тиків. Регрес тиків супроводжується покращенням короткочасної пам'яті та уваги. Синдром дефіциту уваги та гіперактивність реєструється у 75-80% пацієнтів з тиками.

Порушення сну

Труднощі засинання можна пов'язати з підвищеною збудливістю у вечірній час та дефіцитом кіркового гальмування, тому тики збільшуються ввечері. Хворі скаржаться на яскраві переживання під час сну, кошмарні сновидіння. Може спостерігатися сомнамбулізм (сноходіння), сноговоріння, бруксизм (скрежет зубів). Вдень відмічаються страхи (темноти, пустої кімнати, ліфту) у 20% дітей.

Також діти мають такі риси характеру як образливість та плаксивість. Агресивність – несприятливий симптом щодо розвитку синдрому Туретта.

Диференційний діагноз

1. Блефароспазм, як прояв фокальної дистонії.
2. Синдром Ретта (наростання аутичних рис, зниження інтелекту).
3. Дитяча абсансна епілепсія (данні ЕЕГ).

4. Дебют шизофренії (тики менше виражені, на першому плані поведінкові розлади, галюцинації).

5. Мала хорія.

Ознака	Тики	Мала хорія
Стан	Гіпермоторність	Астенічний синдром
Стать	Частіше хлопчики	Частіше дівчатка
Характер рухів	Стереотипові, що схожі з довільними, в анамнезі різні тики та паратики	Нестереотипові, протягом тижня поширюється на живіт та кінцівки, анамнез по тиках від'ємний
Неврологічний статус	Розсіяна мікросимптоматика, симптом Хвостека, орального автоматизму, порушення пам'яті та уваги, недостатність функції VII черепного нерву по центральному типу	М'язова гіпотонія, мозочкові симптоми, дистонічні феномени, симптом Горнера, Черні
Ревматичні проби	Від'ємні	Позитивні

Лікування

Лікування залежить від етіології, поширеності, тяжкості та перебігу тиків. Транзиторні локальні тики, які виникли після емоційного напруження (як негативного так і позитивного) або після надмірної аферентації (наприклад, після фарингиту і дитина скаржилася на сильний біль у горлі) не потребують медикаментозного лікування. Застосовуються режимні фактори, поведінкова терапія голкорексфлексотерапія та з часом тики минають. При лікуванні поширеного тиків з хронічним перебігом та синдрому Туретта застосовують поведінкову та медикаментозну терапію. Використовують такі групи препаратів.

1. ГАМК - ергічні метаболіти та регулятори бензодіазепінових рецепторів:

- фенібут,
- клоназепам,
- карбамазепін
- кальцію гопантенат.

2. Препарати дофамінергічної та серотонінергічної дії:

- флуоксетин,
- сонапакс,
- галоперидол,
- пімозід.
- тіаприлан.

Крім тиків при синдромі Туретта часто спостерігаються супутні психіатричні порушення, тому в лікуванні застосовуються типові нейролептики (галоперидол, пімозід), атипівні нейролептики (рисперидон) та норадренергічні (клонідін, атомоксетин) препарати в спеціалізованих центрах.

Ефективність лікування залежить від тяжкості хвороби. При синдромі Туретта редукція тиків досягається у 25-50% випадків. Для зручності та достовірності ефективності лікування можна застосовувати коефіцієнт ефективності.

Коефіцієнт ефективності (КЕ)

$$КЕ = 100\% - \frac{\text{Число тиків за 20 хв. після лікування} \times 100\%}{\text{Число тиків за 20 хв. до лікування}}$$

КЕ низький – 0-33%

КЕ помірний – 34-67%

КЕ високий – 68- 100%.

ЛІТЕРАТУРА:

1. Зыков В.П. Тики детского возраста: - М.: АОЗТ «Антидор», 2002.
2. Экстрапирамидные расстройства: Руководство по диагностике и лечению / Под ред. В.Н.Штока, И.А.Ивановой-Смоленской, О.С.Левина. - М.: МЕДпресс-информ, 2002. - 608 с.
3. Станислав Костюченко. Рекомендации по медикаментозному лечению тикозных расстройств. Обзор литературы // Нейроnews №5 2011, стр. 48.
4. www.icnapedia.org

17.7. ВРОДЖЕНІ ВАДИ РОЗВИТКУ ГОЛОВНОГО МОЗКУ

Одна з причин, що впливає та обумовлює розвиток патології дітей в ранньому віці (до 3 років) є вроджені вади розвитку (ВВР) – захворювання, що характеризуються порушенням розвитку ембріону чи плоду. Як синоніми цього терміну використовуються терміни “вроджені аномалії”, “мальформації”. Однак взагалі вродженими називають вади, що виникли внутрішньоутробно.

Інтенсивність формування нервової системи в внутрішньоутробному періоді, синхронність розвитку окремих її елементів можуть легко порушуватися під впливом на плід несприятливих факторів – вірусних хвороб матері, недостатності матково-плацентарного кровообігу, іонізуючої радіації, вібрації, тератогених речовин, тобто ВВР – гетерогенна група, яка включає в себе аномалії різних органів та систем генетичної, екзогенної та мультифакторіальної етіології. Підставою для розвитку дисплазій головного мозку можуть бути фізична травма матки, приймання ліків, проведення рентгенографій, гінекологічні та метаболічні порушення. Формування ВВР головного мозку залежить також від співпадання часу дії шкідливого фактора з періодами інтенсивного формування нервової системи – критичними періодами. В залежності від цього вади розвитку можуть бути гру-

бими, які не пов'язані з життям – дефекти смикання нервової трубки, так і незначними, у вигляді порушення мієлінізації структур нервової системи, зменшенням росту дендритів. Необхідно відмітити, що серед недоношених новонароджених дітей загальна частота ВВР в 3 рази вища, ніж серед доношених – відповідно 33,2:1000 та 10,9:1000.

Загальна частота вроджених вад розвитку складає 15-42 на 1000 новонароджених дітей. З них на частку вад нервової системи припадає 26-28% [Бадалян Л.О, 1998].

Генетична класифікація вроджених аномалій головного мозку (за Barkovich и др, 2009.)			
Синдром	Локус	Ген	Білок
ILS	Xq22.3-q23	DCX = XLIS	DCX або doublecortin
SBHLIS	Xq22.3-q23	DCX = XLIS	DCX або doublecortin
MDS	17p13.3	Декілька суміжних	PAFAN1B1 або інші
ILS	17p13.3	LIS1	PAFAN1B1
SBH	17p13.3	LIS1	PAFAN1B1
LCH	7q22	RELN	Reelin
FCMD	9q31	FCMD	FCMD fukutin
MEB	1p32	Невідомий	Невідомий
BPNH	Xq28	FLM1	Filamin-1
TSC1	9q32	TSC1	Hamartin
TSC2	16p13.3	TSC2	Tuberin

ILS- ізольована лізенцефалія; SBH- субкортикальна гетеротопія (синдром «подвійної кори»; MDS- Miller-Dieker синдром; LCH- лізенцефалія з церебеллярною гіпоплазією; FCMD- вроджена м'язова дистрофія Фукуята; MEB- синдром м'яз-око-мозок; BPNH- білатеральна перивентрикулярна вузлова гетеротопія; TSC- туберозний склероз.

Онтогенез головного мозку включає декілька етапів, послідовно змінюючи одна одну по мірі росту та диференціації мозку. Виділяють за [Volpe J., 1996].

- дорзальну індукцію; (3-4 тиждень)
- вентральну індукцію; (5-10 тиждень)
- нейрональну проліферацію; (2-5 місяць)
- нейрональну міграцію; (3-5 місяць)
- організацію та мієлінізацію (з 6 місяця).

Класифікаційна система дизгенезій мозку базується на цих фундаментальних процесах формування кори головного мозку (Barkovich, 2012 з адаптацією)

I. Вади розвитку внаслідок порушення дорзальної індукції (3-4 тиждень гестації). В цей період відбувається утворення нервової трубки, клітин оболонки мозку, каудальних відділів нервової трубки:

- аненцефалія;
- енцефалоцеле;
- аномалія Кіарі.

II. Вади розвитку внаслідок порушень вентральної індукції (5-10 тиж-день). В цей час формуються передні відділи мозку та структури обличчя:

- голопрозенцефалія;
- септооптична дисплазія;
- лобарна аплазія;
- агенезія прозорої перетинки.

III. Вади розвитку внаслідок порушень нейрональної та гліальної проліферації (2-5 місяць). В цей час відбувається проліферація нейронів та глії в перівентрикулярних ділянках:

A. Вади внаслідок зниження проліферації/збільшення активності апоптозу –аномалії розміру головного мозку

- мікроцефалія з нормальною або тонкою корою;
- мікролізенцефалія з потовщенням кори.
- мікроцефалія з полімікрогірією
- макроцефалія

Б. Вади внаслідок збільшення проліферації/зниження апоптозу

- мегал- та гемімегаленцефалія;

В. Аномальна проліферація:

1. Ненеопластична

- фокальна кіркова дисплазія з клітинами-баллонами;
- кортикальні гамартоми туберозного склерозу.

2. Неопластична:

- DNET (дизембріопластична нейроепітеліальна пухлина),
- гангліогліома.
- гангліоцитома.

IV. Вади розвитку, що виникли внаслідок порушень нейрональної міграції (3-5 місяць). В цей період відбувається зміщення клітин до периферії та формування кори та підкіркових структур, а також формування шарів кори мозочка:

A. Лізенцефалії/ субкортикальні ламінарні гетеротопії 1 тип;

Б. Лізенцефалія (cobblestone complex) 2 тип – при вроджених м'язових дистрофіях.

В. Гетеротопія

- а) суббепендимальні (нодулярні та дифузні);
- б) субкортикальні фокальні;

V. Вади розвитку внаслідок порушень кіркової організації (з 6-го місяця до народження та постнатально). В цей час відбувається формування шарів кори, розвиток аксонів, дендритів, синапсів.

A. Полімікрогірія та шизенцефалія

- а) білатеральна дифузна полімікрогірія.
- б) шизенцефалія;
- в) полімікрогірія з іншими аномаліями мозку.

Б. Фокальна кіркова дисплазія без клітин-баллонів.

В. Мікродизгенезії.

VI. Мальформації кіркового розвитку, неklasифіковані:

А. Вторинні мальформації внаслідок порушення метаболізму у новонароджених:

- а) мітохондріальні або піруватні метаболічні хвороби;
- б) пероксисомні хвороби.

Б. Інші неklasифіковані мальформації:

- а) сублобарна дисплазія;
- б) інші.

Основні клінічні прояви вроджених вад розвитку головного мозку у дітей

1. Епілептичні випадки.
2. Когнітивні розлади різної ступені.
3. Мовні порушення та затримки мовного розвитку .
4. Рухові порушення в вигляді парезів та паралічів різної ступені.

Голопрозенцефалія- аномалія передніх відділів головного мозку внаслідок порушення розділення кінцевого мозку на дві півкулі. Голопрозенцефалія часто зустрічається при генетично детермінованих та хромосомних синдромах: зміни хромосоми 13, 15 та 18 (трисомії, делеції та інш.). Клінічно характерні грубі черепно-лицьові дисморфії, резистентні до лікування епілептичні судоми, парези, когнітивні та мовні порушення. Крім того, нерідко поєднується з аномаліями інших внутрішніх органів та систем (органа зору, нейроендокринної та кісткової системи).

Мегал-гемімегаленцефалія – рідка аномалія викликана надмірним ростом частини півкулі або всієї півкулі з великим різноманіттям клінічних симптомів. Часто супроводжує нейрошкірні синдроми. Клінічно проявляється: епілептичними випадками, геміпарезом на протилежній від ураженої півкулі стороні, гемі гіпотрофією, макроцефалією, когнітивними та мовними розладами. Більшість епіприпадків починаються близько 6 місяців життя з активності в диспластичній гемісфері. Припадки парціальні з вторинною генералізацією і часто резистентні до консервативної терапії. Найбільш часто зустрічається наступна процесуальність припадків: рання епілептична енцефалопатія змінюється на синдром Веста в 3-6 місяців, потім на парціальні випадки в 1-2 роки і завершується розвитком *epilepsia partialis continua* в 3-4 роки.

Лізенцефалія– дефект нейрональної міграції, який характеризується “гладкою” поверхнею мозку, при якому частіше кора потовщена, але має 4 аномальних шари. Часто лізенцефалія розглядається як комплекс агірії (відсутність звивин та борозен мозку) – пахігірії (звивини широкі та пласкі, борозни поверхневі). Група лізенцефалій відрізняється великим патоморфологічним поліморфізмом. У відповідності з морфологічними та нейрорадіологічними критеріями виділяють 5 типів лізенцефалій. В клі-

нічному аспекті практично завжди лізенцефалія проявляється судомами, які починаються у 80 % випадках на 1-му році життя. Припадки поліморфні: міоклонічні, тонічні, тоніко-клонічні. На початку перебігають по типу інфантильних спазмів. Як правило вони дуже часті і резистентні до протисудомної терапії. Крім судом діти мають глибоку розумову відсталість, недорозвинення мовлення, парези та паралічі. Для цієї вади характерно черепно-лицеві дизморфії. Лізенцефалія описана як ізольована вада розвитку, так і в структурі інших генетично детермінованих хвороб: вроджена м'язова дистрофія Дюшена, синдром Міллер-Дікера, синдром Волкер-Варбурга.

Гетеротопії сірої речовини – аномалії, які патоморфологічно характеризуються скупченням нейронів аномальної локалізації внаслідок порушення радіальної міграції нейронів. Зустрічається у 8-15% всіх вроджених аномалій головного мозку. За локалізацією гетеротопії сірої речовини поділяють на 3 групи:

- а) субпендимальні (нодулярні та дифузні);
- б) субкортикальні фокальні;
- в) субкортикальні ламінарні гетеротопії (синдром “подвійної” кори).

Гетеротопії є важливими факторами виникнення епілепсії та розвитку резистентності їх до антиконвульсативної терапії. Судоми реєструються у 80-100% хворих на гетеротопії. Судоми маніфестують в ранньому дитячому віці, до 3 років при синдромі “подвійної” кори та на початку 2-го десятиріччя при інших видах гетеротопій. Синдром “подвійної” кори зустрічається майже тільки у дівчаток і пов'язаний з геном DCX на X хромосомі (Xq22.3-q23). Також у дівчаток може бути субпендимальна нодулярна гетеротопія, що пов'язана з мутацією гену FLM1 (хромосома Xq28). Складні парціальні припадки – найчастіший вид судом при цієї патології, але також зустрічаються і вторинно-генералізовані тоніко-клонічні, атонічні, міоклонічні судоми, а також інфантильні спазми в ранньому дитинстві. Фокальна та мультифокальні гетеротопії можуть спостерігатися при деяких метаболічних захворюваннях, таких як синдром Цельвегера та неонатальна адренолейкодистрофія.

Полімікрогірія – вада розвитку кори великих півкуль з аномальним розвитком звивин, при якому збільшується їх кількість, але зменшується їх розмір. Полімікрогірія може мати різну локалізацію. Виділяють білатеральну фронтальну, білатеральну лобно-тім'яну, білатеральну перисильвієву, білатеральну парасагітальнутім'яно-потиличну полімікрогірію. Клінічна картина даної вродженої аномалії дуже різноманітна в залежності від розташування. Найбільш типовими клінічними синдромами, які характеризують полімікрогірію – це судоми, когнітивні розлади різної ступені, мовні порушення, рухові розлади – парези різної ступені проявів. Однак тяжкість цих симптомів може бути різною: від тяжкої резистентної епілепсії до незначних когнітивних та мовленевих порушень. Полімікрогірія також може поєдну-

ватися з іншими аномаліями головного мозку-синдромом Денді-Уокера, Кіарі, з іншими генетичними синдромами –Цельвегера, Айкарді. Вроджений двобічний перісільвієвий синдром – синдром вродженого центрального парезу м'язів обличчя, псевдобульбарних проявів, в тому числі різних видів дизартрії, 50-85% випадків епілепсії, когнітивними розладами. Судоми, як правило, дебютують на першому році життя. За своїм характером можуть бути і фокальні, і генералізовані у вигляді інфантильних спазмів, навіть періоральні (ороаліментарні) судоми та фокальні судоми.

Шизенцефалія – рідкісна вада розвитку головного мозку, яка має вигляд “ущелини”, що проходить через всю півкулю від епендими бокових шлуночків до м'якої судинної оболонки. Частота в популяції точно не відома. Серед причин вади може бути локальне порушення кровообігу на ранніх термінах вагітності (ішемічний інсульт). В цілому генетичний дефект, який обумовлює розвиток шизенцефалії залишається невідомим. Часта асоціація шизенцефалії з полімікрогірією може свідчити про подібний патогенез. В залежності від поширеності аномалії виділяють уні- та білатеральну шизенцефалію частіше в скроневих ділянках мозку. В залежності від характеру “ущелини” шизенцефалію диференціюють із закритими та відкритими “губами”. Характер та ступень клінічних проявів головним чином залежать від дифузності вади і її локалізації, наявності чи відсутності поєднання з іншими вадами головного мозку. Двобічна (білатеральна) шизенцефалія, як правило, проявляється епілептичними випадками у 81% дітей до 3 років, мікроцефалією та затримкою розвитку як фізичного так і психо-мовленнєвого.

Фокальні дисплазії кори – аномалії сірої та підлягаючої білої речовини із зміною архітекτονіки кори, аномальними нейронами та дефектами процесу організації. Вперше описані DC.Teulog із співавторами в 1971 році при гістологічному дослідженні мозку пацієнтів з резистентною епілепсією, які лікувалися хірургічним шляхом. Патоморфологічно утворюються чітко відокремлені вогнища потовщеної кори з дезорганізованими кірковими шарами та різко сплюсненими звивинами. Виділяють I тип фокальної кіркової дисплазії – нормальна структура кіркового шару з ектопією нейрональної сірої тканини в товщі білої, II тип - вогнищеве порушення кіркової організації, наявність незрілих нейрогліальних елементів, фокальних порушень архітекτονіки звивин, відсутність гігантських незрілих клітин. III тип відрізняється “кортикальним хаосом”, вираженою дезорганізацією кіркових шарів та наявністю гігантських (балонних) клітин. Частіше буває однобічною (пре-постцентральна звивина, скронева доля), рідше – білатеральною (тім'яно-скронево-потилична доля). В патогенезі ймовірно приймає участь негрубий ішемічний процес, який виникає в період кіркової організації. Провідним клінічним симптомом фокальної кіркової дисплазії є епілепсія. Судомні випадки зустрічаються в середньому у 50-70% дітей, що мають цю аномалію. Вік хворих при виникненні епілептичних випад-

ків різний за даними різних авторів. Частіше описують початок на першій декаді життя, але в різні роки, від 3 до 10 в середньому. Фокальна дисплазія кори при наявності тяжких резистентних епілептичних судом та інших неврологічних дефектів є показанням до нейрохірургічного лікування.

Агенезія мозолистого тіла – вада розвитку головного мозку, яка характеризується частковою (гіпоплазія) або повною (агенезія) відсутністю мозолистого тіла. Мозолисте тіло – велика спайка мозку – пласт комісуральних нейронів, які з'єднують кору обох півкуль. Воно формується між 8 та 20 тижнями гестації. Спочатку закладається передні відділи (коліно), потім тіло – середня частка, а останньою формується задня частка – валик. Після формування ще продовжується його поширення та потовщення до народження і постнатально до 4 років. Частота вади в популяції невідома. В більшості випадків ця аномалія поєднується з іншими. Ізольовано аномалія зустрічається рідко, частіше вона є одною з ознак інших вроджених та генетично детермінованих синдромів: інших церебральних аномалій, метаболічних синдромів, таких як синдром Цельвегера. Так при аномалії Кіарі агенезія мозолистого тіла зустрічається у 80-85% всіх випадків. Більшість випадків носять спорадичний характер. Ця аномалія зустрічається набагато частіше за інші вроджені вади розвитку, приблизно 8-13% всіх вад. Клінічні прояви по-перше залежать від поєднань з іншими мальформаціями мозку, а по-друге від багатьох спадкових, хромосомних та метаболічних синдромів, до структури яких належить агенезія мозолистого тіла. (рис.4)

Мальформація Кіарі – патологія розвитку стовбура головного мозку та мозочка, при якому каудальна частина мозочку та/або довгастого мозку, IV шлуночок зміщуються в спинномозковий канал через великий потиличний отвір. Виділяють III, а деякі і IV типи цієї аномалії, в залежності від ступеню зміщення та поєднання з мієлодисплазією, енцефалоцеле, патологією мозочка (його гіпоплазією). Зміщення мигдаликів мозочка та каудальної частини стовбура мозку може бути результатом переповнення первино малої та дрібної задньої черепної ями внаслідок недорозвинення потиличної кістки з параксіальної мезодерми. Ця вада виникає в першому триместрі вагітності, на етапі дорзальної індукції, прогресує протягом всього внутрішньоутробного періоду, а синдром Кіарі може проявитися як з народження (II,III типи), так і в більш пізньому віці (I тип). II тип синдрому у дітей частіше ніж I тип поєднуються з іншими різними видами порушення процесу нейрональної міграції та організації – полімікрогірією, гетеротопією, 80-90% хворих мають гіпоплазію мозолистого тіла. Аномалія Кіарі проявляється головним болем (біль може провокуватися кашлем, напруженням, чиханням), дисфагією (труднощі при ковтанні як рідкої, так і твердої їжі, поперхування), біллю у кінцівках (пацієнти скаржаться на біль у шиї або в руці, що часто посилюється при напруженні в руці, втомі, підйманні вантажу). Одночасно може спостерігатись слабкість у руці або

однобічне може прогресувати протягом місяців і навіть років, поширюючись на нижні кінцівки та тулуб), зоровими порушеннями (нечіткість контурів аж до диплопії, ністагм, частіше при погляді донизу і в бік, можуть бути труднощі в читанні, скотоми, деякі пацієнти не мають скарг на зорові порушення, і ністагм визначають при клінічному огляді), атаксією (порушення ходи у вигляді нестійкості, падіння, зіткнення зі стінками та дверима при ході), сінкопальними станами (після них не буває потьмарення свідомості), іншими симптомами (нудота, запаморочення, дискоординація, тахі-, брадікардія, гіпо-, гіпертензія артеріальна, дзвін у вухах, зниження слуху, депресія, хронічна втома, апное уві сні, проблеми ШКТ, часті сечовиділення, осцилопсія – рідкий симптом – ілюзія коливання нерухомих речей).

Особливу увагу звертає на себе такий симптом як порушення дихання уві сні. Він зустрічається у дітей молодшого віку (до 6 років). Навіть при рутинному обстеженні дитини необхідно питати про її сон, так як апное уві сні до 15 сек. може бути першою ознакою синдрому Кіарі.

Мальформація Денді-Уолкера має 2 типи: власне синдром Денді-Уолкера і варіант Денді-Уолкера. Власне синдром Денді-Уолкера має особливі специфічні риси:

- помірна церебеллярная гемисферная гіпоплазія;
- збільшення задньої черепної ями, високе розташування намету мозочка;
- гіпоплазія хробака мозочка різного ступеня;
- ретроцеребеллярная киста, що має зв'язок з 4 шлуночком;
- нормальний стовбур;
- гідроцефалія, що супроводжує синдром не постійні компоненти;
- вентрикулодилатація.

Варіант Денді-Уолкера – часткова агенезія хробака мозочка.

Мальформація Денді-Уолкера проявляється, як правило, частими епілептичними випадками, парезами та паралічами, атаксією, когнітивними розладами та порушенням мовного розвитку.

ЛІТЕРАТУРА:

1. Эпилепсия и судорожные синдромы у детей: Руководство для врачей/ Под ред. П.А. Темина, М.Ю. Никаноровой. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Медицина, 1999. – 656 с.

2. Эпилептология детского возраста: Руководство для врачей/ Под ред. А.С.Петрухина:-М.:Медицина, 2000.-624 с.

3. Алиханов А.А., Петрухин А.С. Нейровизуализация при эпилепсии: Пособие. – М.: ЛЕНОМ, 2001. – 240с.

4. Гречанина О.Я. Сучасний підхід до проблеми природжених вад розвитку //Нова медицина. – 2002. - №1. – с. 38-43.

5. Гречанина Е.Я., Жадан И.А. Внутриутробные инфекции и врожденные пороки развития //Международный медицинский журнал. – 2002. - №4. –

с. 93-95.

6. Бадалян Л.О. Детская неврология: Учеб. пособие. –М.: ООО “МЕД-пресс”, 1998.-576 с. ил.

7. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей: Руководство для врачей/ Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. – М.: Медицина, 2001. – 432 с.: ил.

8. Тюрин Н.А., Кузьменко Л.Г., Котлуков В.К. с соавт. Распространенность и частота выявления некоторых врожденных аномалий развития среди доношенных и недоношенных новорожденных//педиатрия. – 1983. -№7. –С.45-46.

9. Kuzniecky RI, Barkovich AJ. Malformation of cortical development and epilepsy//Brain & Development.-2001.-Vol.23.-P.2-11.

10. Volpe J. Neurology of Newborn. – N.Y.:Ch. L,2002. – P. 687

11. Kuzniecky R., Moravetz R., Faught E., Black L. Frontal and Ceytral Lobe Focal Dysplasia:Clinical, EEG and Imaging Features.//Dev. Med. and Child Neurol. – 1995. – Vol.37,№2. – P. 159-167.

12. Brenda E., Brooks-Kayal A., Jeff A. Disorders of Cortical Development and Epilepsy//Arch Neurol. – Mar.2002. – Vol. 59. – P.361-365.

13. Guerrini R, Carrozzo R. Epilepsy and genetic malformations of the cerebral cortex//Am J Med Genet.- 2001. – Summer. – Vol. 106. – № 2. – P. 160-73.

14.. Andermann F. Cortical dysplasias and epilepsy: a review of the architectonic, clinical, and seizure patterns// Adv Neurol. –2000.- Vol.84. –P.479-96.

15.Guerrini R, Sicca F, Parmeggiani L. Epilepsy and malformations of the cerebral cortex.//Epileptic Disord.- 2003. – Sep. – Vol.5. - Suppl 2. – P.9-26.

16. Шмаль О.В., Скворцов И.А. Роль аномалий нейрональной миграции в генезе дизнейроонтогенетических нарушений у детей.// Журнал неврологии и психиатрии. – 2003.- №4. – С.57-61.

17. Lagae L. Cortical malformations: a frequent cause of epilepsy in children.// Eur J Pediatr. – 2000. – Vol 159. – P. 555-562

18. www.icnapedia.org

17.8. ЧЕРЕПНО-МОЗКОВА ТРАВМА

Ураження головного мозку різного ступеню важкості під впливом травмуючого агента характеризують термін черепно-мозкова травма. Відповідно класифікації МКХ-10 вона віднесена до розділу внутрішньочерепна травма (S06).

Черепно-мозкова травма (ЧМТ) у дітей є основною формою нейрохірургічної патології і зустрічається з частотою в середньому 2‰ (два випадки 1000 дитячого населення, з коливанням показників від 1,2‰ до 11,2‰ (1). Це становить в Україні щорічно в середньому 18 000 випадків.

Сучасні класифікації ЧМТ базуються на оцінці виду, характеру, важкості і морфологічного субстрату ураження мозку.

I. ЧМТ легкого ступеня тяжкості - струс головного мозку.

II. ЧМТ середнього ступеня тяжкості – забій головного мозку легкого-середнього ступеня важкості з переломами кісток черепа чи без нього.

III. ЧМТ важкого ступеня тяжкості:

1. Забій головного мозку важкого ступеня тяжкості.

2. Стиснення головного мозку:

а) внутрішньочерепні гематоми (епідуральні, субдуральні, внутрішньомозкові, множинні);

б) вдавнені переломи кісток черепа;

в) гідроми, «напружена» пневмоцефалія.

3. Дифузні аксональні ураження мозку.

Саме ступень ураження мозку, важкість стану формують особливості клінічних проявів, діагностики, лікування, результатів і наслідків ЧМТ у дітей. Клінічні протоколи обстеження та лікування дітей з ЧМТ затверджені наказом Міністерства охорони здоров'я України 17.06.2008 N 320 (2).

Струс головного мозку (S06.0) за частотою займає перше місце у структурі ЧМТ, виявляється у 35-42% хворих з ЧМТ, відноситься до легкої форми ЧМТ. Патоморфологічно струс головного мозку характеризується мозаїчними мікроструктурними змінами лише на клітинному і субклітинному рівнях (плазматичних чи клітинних мембран, синапсів).

Важкість стану дитини при струсі головного мозку у гострому періоді за шкалою ком Глазго (3) у більшості випадків відповідає 14-15 балам.

Клінічними ознаками струсу головного мозку є:

1. Загально мозкова симптоматика (короткочасна втрата свідомості після травми від декількох секунд, рідко до хвилин), амнезія, головний біль, нудота, одно- або багаторазова блювота, симптоми Седана та Гуревича-Мана.

2. Вегетативна симптоматика (найчастіше спостерігаються акроціаноз, гіпергідроз (особливо долонь), порушення дермографізму, субфебрилітет (нерідко з явищами асиметрії), нестійкість кров'яного тиску, лабільність пульсу - брадикардія, яка змінюється тахікардією, тремор та ін.

3. Мікровогнищева неврологічна симптоматика (легка, мінуща анізокорія, асиметрія м'язів обличчя, ністагм, зниження рогівкових рефлексів, слабкість конвергенції, послаблення або посилення сухожилкових рефлексів, слабкість конвергенції, зниження черевних рефлексів, м'язова гіпотонія, статична атаксія, симптом Маринеску-Радовичі), яка у переважній більшості хворих утримується від кількох годин до 3-4 днів.

Найважливішими діагностичними критеріями струсу головного мозку, що дають змогу відокремити струс головного мозку від забою головного мозку легкого ступеня, є відсутність переломів склепіння чи основи черепа, субарахноїдального крововиливу, а також вогнищевих змін при КТ (МРТ).

Пацієнти зі струсом головного мозку підлягають обстеженню і лікуванню у дитячому нейрохірургічному чи неврологічному відділенні протягом перших трьох діб після отримання травми.

Діагностичні заходи включають:

1. Неврологічний та соматичний огляд.
2. Ро-графія черепа в 2 проекціях (передньо-задня, бокова).
3. ЕхоЕС.
4. КТ головного мозку (при госпіталізації в стаціонар, при прогресуванні неврологічної симптоматики, погіршенні стану).
5. Люмбальна пункція (ЛП) із визначенням тиску та аналіз ліквору (за згодою батьків).
6. Визначення групи крові, резус-фактора.
7. Загальні аналізи крові та сечі.

Лікування. Основним методом є консервативне лікування. Необхідно обмеження активності, постільний режим. Медикаментозне лікування включає дегідратацію або гідратацію відповідно до лікворного тиску, седативні, ноотропні, судинні препарати, симптоматичну терапію (за клінічними ознаками). При пошкодженні м'яких тканин проводять первинну хірургічну обробку рани, вводять протиправцевий анатоксин (з урахуванням проведених щеплень).

Критерії ефективності - поліпшення загального стану, регрес загально-мозкової симптоматики. Орієнтовна тривалість лікування у дитячому нейрохірургічному чи неврологічному відділеннях - до трьох діб, при пораненні м'яких тканин - до 8 діб. Подальше спостереження в амбулаторних умовах під наглядом дитячого невролога.

Забій головного мозку легкого та середнього ступеня тяжкості (S06.9) за частотою займає друге місце у структурі ЧМТ і виявляється у 48-65% випадках. Структурно забій головного мозку легкого та середнього ступеня тяжкості характеризується згрупованими дрібновогнищевими крововиливами чи ділянками локального набряку речовини мозку при відсутності пошкодження мозкових оболонок.

Важкість стану дитини при забоях головного мозку легкого та середнього ступеня тяжкості у гострому періоді за шкалою ком Глазго у більшості випадків відповідає 13-14 балам.

Клінічними ознаками забою головного мозку легкого та середнього ступеня тяжкості є:

1. Загально-мозкова симптоматика - втрата свідомості після травми від декількох секунд до 10-15 хвилин, амнезія, головний біль, нудота, одно- або багаторазова блювота, симптоми Седана та Гуревича-Мана.
2. Вегетативна симптоматика – найчастіше спостерігаються акроціаноз, гіпергідроз (особливо долонь), порушення дермографізму, субфебрилітет (нерідко з явищами асиметрії), нестійкість кров'яного тиску, лабільність пульсу - брадикардія, яка змінюється тахікардією (необхідно враховувати вікові особливості серцевої діяльності у дітей), тремор та ін.

3. Незначно виражена неврологічна симптоматика (легка, минуша анізокорія, асиметрія тонусу м'язів обличчя, ністагм, зниження рогівкових рефлексів, слабкість конвергенції, послаблення або посилення сухожилкових рефлексів, зниження черевних рефлексів, м'язова гіпотонія, статична атаксія, симптом Маринеску-Радовичі), яка у більшості дітей утримується до 3-5 днів.

Діагностичними критеріями забою головного мозку легкого та середнього ступеня тяжкості, що дають змогу відокремити його від струсу головного мозку може бути наявність переломів склепіння чи основи черепа, субарахноїдального крововиливу, а також вогнищевих змін при КТ (МРТ).

Наявність тривалої (години) втрати свідомості, виразної вогнищевої та/або стовбурової симптоматики, КТ (МРТ) - ознак поширеного вогнища забою чи внутрішньочерепного крововиливу свідчать про більш тяжку ЧМТ.

Діти із забоєм головного мозку легкого та середнього ступеня тяжкості підлягають стаціонарному обстеженню і лікуванню у дитячому нейрохірургічному чи неврологічному відділенні.

Діагностика забою головного мозку легкого та середнього ступеня тяжкості базується на:

1. Неврологічний та соматичний огляд.
2. Ро-графія черепа в 2 проекціях (передньо-задній, боковій).
3. ЕхоЕС, ЕЕГ (на 5-7 день).
4. КТ (МРТ) головного мозку (при госпіталізації в стаціонар, при прогресуванні неврологічної симптоматики, погіршенні стану).
5. ЛП із визначенням ЛТ та аналіз ліквору (за згодою батьків).
6. Визначення групи крові, резус-фактора.
7. Загальні аналізи крові та сечі.

Лікування. Основним методом є обмеження рухової активності, постільний режим, консервативне лікування. Медикаментозне лікування включає дегідратацію або гідратацію відповідно до лікворного тиску, седативні, ноотропні, судинні препарати, симптоматичну терапію (за клінічними ознаками).

При пошкодженні м'яких тканин проводять первинну хірургічну обробку рани, вводять протиправцевий анатоксин (з урахуванням проведених щеплень).

Критерії ефективності - поліпшення загального стану, регрес загально-мозкової симптоматики. Орієнтовна тривалість лікування у стаціонарних умовах – 14 - 20 діб. Подальше амбулаторне лікування під наглядом дитячого невролога.

Забій головного мозку тяжкого ступеня (S06.3), дифузні аксональні ушкодження мозку (S06.2) мають місце у 2-5% дітей з ЧМТ та відносяться до тяжкої ЧМТ. Патоморфологічно забій головного мозку тяжкого ступеня характеризується грубою деструкцією кори та підлеглої білої речовини, досягаючи у окремих випадках підкоркових вузлів та стінок шлуночків. Як правило, супроводжується переломами кісток склепіння і основи че-

репа, розривами м'яких оболонок, субарахноїдальними крововиливами. У вогнищі розм'якшення, повної руйнації речовини мозку виявляються внутрішньомозкові гематоми, крововиливи. Розвивається поширений набряк мозку та виражена його гіперемія. При дифузних аксональних ушкодженнях виявляються множинні вогнища крововиливів (витоки аксоплазми), що переважно розташовані паравентрикулярно, а також в стовбурових структурах.

Діагностика забою головного мозку тяжкого ступеня та дифузних аксональних ушкоджень мозку базується на оцінці важкості стану хворого та стандартного комплексу досліджень, який включає:

1. Неврологічний та соматичний огляд.
2. Ро-графія черепа в 2 проекціях.
3. ЕхоЕГ (на 1, 3-5, 9-14 добу) - при відсутності КТ, МРТ.
4. КТ (МРТ) головного мозку (при госпіталізації, а також повторно, та перед випискою).
5. Визначення групи крові, резус-фактора.
6. Загальні аналізи крові та сечі, (RW - по показам).
7. Біохімічне дослідження крові (електроліти, загальний білок) та визначення осмолярності плазми, SpO₂ (в динаміці).
8. Показники згортання крові.
9. Консультація офтальмолога, отоневролога (в динаміці). Перед випискою - огляд психіатра (за клінічними показами).

Клінічний стан дитини при забоях головного мозку тяжкого ступеня та дифузних аксональних ушкодженнях відповідає 3-8 балам за шкалою ком Глазго. У клінічній картині переважають виражена загально мозкова та стовбурова (плаваючі рухи очних яблук, парези погляду, двосторонній мідріаз, міоз, дивергенція очних яблук по вертикальній, горизонтальній осі, порушення ковтання, двохсторонні патологічні стопні знаки, що перекривають вогнищеві півкульні симптоми) симптоматика з порушенням вітальних функцій. Поєднання наявних неврологічних змін дає змогу виділити клінічні форми цієї форми важкої ЧМТ: екстрапірамідну, дienceфальну, мезенцефало-бульбарну, церебро-спинальну.

Головними методами діагностики забоїв головного мозку тяжкого ступеня та дифузних аксональних ушкоджень є КТ та МРТ головного мозку.

Виділяють абсолютні (прямі) і відносні (опосередковані) КТ-ознаки забоїв головного мозку тяжкого ступеня та дифузних аксональних ушкоджень. До прямих ознак відносять зміни щільності речовини мозку. У третини хворих спостерігаються вогнища підвищення (64-74Н), зниження (18-25Н) щільності, ізоденсивні (однакові по щільності з інтактною мозковою речовиною) ділянки.

КТ-ознаками забою головного мозку тяжкого ступеня та дифузних аксональних ушкоджень ЗГМ-ТС є наявність значних (більше 10-15 куб. см) вогнищ забоїв. Разом з прямими КТ-ознаками забою головного мозку

тяжкого ступеня та дифузних аксональних ушкодженнях оцінюється стан внутрішньомозкових структур: наявність латеральної, аксіальної дислокації; форми і розмір шлуночків мозку.

При дифузних аксональних ушкодженнях при КТ (МРТ) дослідженні виявляються множинні вогнища (витоки аксоплазми), що переважно розташовані паравентрикулярно, а також в стовбурових структурах.

Діти з забоями головного мозку тяжкого ступеня та дифузними аксональними ушкодженнями підлягають стаціонарному лікуванню у відділенні інтенсивної терапії під наглядом дитячого нейрохірурга.

Залежно від стану хворого, даних КТ (МРТ) дослідження виділяють наступні варіанти клінічного перебігу важкої ЧМТ, що потребують диференційованого лікування.

1. Прогресуючий - з наростанням об'ємного впливу вогнища забою. Абсолютні показання для хірургічного лікування.

2. Регресуючий - з нормалізацією стану хворого, регресом внутрішньочерепних ушкоджень. Виправдана консервативна терапія.

3. Хвилеподібний - періоди погіршення стану хворого змінюються позитивною динамікою із частковим регресом симптоматики, стабілізацією хворого на рівні субкомпенсації. Такі хворі лікуються консервативно, а в разі негативної неврологічної динаміки, при формуванні хронічних гематом, гідром, оперуються за відповідними показаннями.

Показами до хірургічного втручання є тяжкі вогнищеві забої із розтрощенням мозкової речовини, що супроводжуються дислокацією серединних структур більше 5 мм, особливо із розвитком контрлатеральної гідроцефалії, при стисненні базальних цистерн підлягають хірургічному втручанню з метою внутрішньої та/чи зовнішньої декомпресії - видаляється мозковий детрит, проводяться декомпресивні трепанації, вентрикулярний дренаж та ін. (за показами). Поєднання забоїв головного мозку тяжкого ступеня з оболонковими гематомами завжди є показом для оперативного втручання. Операція проводиться протягом 3 годин з моменту встановлення показань до її проведення.

Види оперативних втручань при забоях головного мозку тяжкого ступеня.

Радикальні оперативні втручання - кістково-пластична або декомпресивна трепанація, аспірація та відмивання мозкового детриту. При відсутності пролапсу мозкової речовини в операційний отвір операція завершується накладанням приточно-відточної дренажної системи або встановленням пасивних дренажів субдурально, в порожнину видаленого вогнища забою або гематоми (на 2-3 доби).

Паліативні операції включають: зовнішнє закритє дрениування шлуночків мозку при наявності прогресуючої гідроцефалії, тривале люмбальне дрениування при відсутності оклюзії і підвищенні внутрішньочерепного тиску.

При дифузних аксональних ушкодженнях мозку, в першу чергу, це підтримка вітальних функцій і попередження вторинних уражень мозку вна-

слідок зниження артеріального тиску, гіпоксії, набряку мозку, запальних ускладнень.

Протипоказами до оперативного лікування становлять: 1) атонічна кома із наявністю грубих вітальних порушень; 2) верифікована смерть мозку за визначеними нормативними документами МОЗ України критеріями; 3) критичні порушення системи згортання крові (тромбоцитопенія - кількість тромбоцитів 50×10 мкл і нижче).

Летальність при забоях головного мозку тяжкого ступеня та дифузних аксональних ушкодженнях не повинна перевищувати 40% (4,5).

Орієнтовна тривалість лікування у відділенні інтенсивної терапії та дитячому нейрохірургічному відділенні до 8 тижнів. Критеріями якості лікування є збереження життя дитини із поліпшенням її загального стану, частковий регрес загальнономозкової, вогнищевої та стовбурової симптоматики. Подальше лікування проводиться у відділенні дитячої неврології або реабілітації.

Травматичні епідуральні гематоми (S06.4) – скупчення крові між внутрішньою поверхнею кісток черепа та твердою мозковою оболонкою, яке призводить до стиснення головного мозку. Джерелом кровотечі при формуванні епідуральних гематом є пошкоджені внаслідок травми голови менінгеальні артерії, рідше - оболонкові вени, дуральні синуси та судини діплоє. Епідуральні гематоми у більшості випадків утворюються в місці прикладання травматичної сили, локалізації переломів кісток - однобічні. Епідуральні гематоми формуються в усіх вікових періодах, але найчастіше у дітей старших вікових груп.

Клінічна картина епідуральних гематом залежить від джерела кровотечі, локалізації та розмірів крововиливу, темпу розвитку компресії головного мозку, тяжкості супутніх пошкоджень черепа та головного мозку, віку та індивідуальних особливостей розвитку хворої дитини.

Стан свідомості у хворих з епідуральними гематомами може коливатись від ясної свідомості до коми (від 15 до 3 балів за шкалою ком Глазго). Для епідуральних гематом найбільш типовим є трьохфазна зміна свідомості: порушення чи втрата свідомості під час травми (у дітей до 9-12 років втрати свідомості може не бути), потім відновлення свідомості, так званий "світлий проміжок", та через деякий час повторне порушення чи втрата свідомості. Виникає значна слабкість, сонливість. Головний біль при епідуральних гематомах є постійним з періодичним кризоподібним загостренням, у багатьох випадках має оболонковий або гіпертензійний характер. Часто супроводжується нудотою та блювотою. Брадикардія спостерігається у 1/2 хворих з епідуральними гематомами (треба враховувати вікові особливості серцевої діяльності). Підвищення артеріального тиску спостерігається у 1/4 хворих з ТЕГ.

У дітей старших вікових груп у більшості випадків з епідуральними гематомами наявна вогнищева симптоматика, яка залежить від локалізації ТЕГ. Вогнищева симптоматика може мати характер подразнення або випадіння.

Серед краніобазальних симптомів, які спостерігаються при епідуральних гематомах, найважливішим є розширення однієї зіниці зі зниженням чи втратою реакції на світло. У переважній більшості випадків однобічний мідріаз спостерігають на боці гематоми, але у 11-15% випадків мідріаз буває контрлатеральним.

Для епідуральних гематом типовою є триада симптомів - світлий проміжок, гомолатеральний мідріаз, контрлатеральний геміпарез. Також використовують іншу триаду симптомів - світлий проміжок, мідріаз та брадикардія. Однак, патогномонічних клінічних тестів та симптомів для розпізнання епідуральних гематом немає.

При епідуральних гематомах переломи кісток черепа на рентгенограмах зустрічаються в 75-90% спостережень. Наявність перелому черепа, особливо скроневої кістки, контрлатеральний до нього геміпарез, гомолатеральний мідріаз з великою вірогідністю вказують на наявність епідуральної гематоми. Фазність клінічного перебігу при епідуральних гематомах здебільшого завершується прогресуючим погіршенням стану дитини з наростанням загальнономозкових вогнищевих дислокаційних симптомів та наступними вітальними порушеннями.

Діти з травмою голови та підозрою на наявність травматичної епідуральної гематоми підлягають негайній госпіталізації для обстеження та лікування в дитячому нейрохірургічному відділенні.

Діагностичні заходи при підозрі на наявність у дитини травматичної епідуральної гематоми включають (в перші 3 години з часу надходження в приймальне відділення):

1. Загальний соматичний огляд з визначенням показників основних вітальних функцій (дихання, пульс, АТ).
2. Неврологічний огляд.
3. КТ (МРТ) головного мозку в перші 60 хвилин (основний метод діагностики травматичної епідуральної гематоми).
4. Рентгенографію черепа в 2 проекціях.
5. ЕхоЕС (при відсутності КТ).
6. Визначення групи крові та резус-фактора.
7. Загальний аналіз крові та сечі.
8. Біохімічне дослідження крові (електроліти, загальний білок), показників осмолярності плазми крові та гематокриту. Контроль згортання крові.

ЕхоЕС має особливе значення при відсутності можливості проведення КТ та МРТ. Для односторонньої травматичної епідуральної гематоми типовою локалізацією властиве зрушення серединних структур в протилежну сторону. КТ дає змогу візуалізувати травматичну епідуральну гематому будь-якої локалізації за прямими та непрямыми ознаками. КТ дає можливість оцінити ступінь стиснення та зрушення структур головного мозку, в тому числі і при ізоденсивних гематомах, проводити спостереження в динаміці, виявляє супутні пошкодження головного мозку.

Діагностичні можливості МРТ мають переваги над КТ при виявленні ізоденсивних травматичних епідуральних гематом. МРТ дозволяє детально дослідити структурні зміни стовбуру мозку.

Якщо немає можливості проведення КТ (МРТ), а за даними клінічного огляду неможливо виключити ТЕГ, показане проведення діагностичної операції – накладання фрезевих отворів у скроневій, тім'яній та лобній ділянках – обов'язково з обох сторін, починаючи зі сторони мідріазу.

Обсяг та послідовність надання лікувальної допомоги залежать від стану дитини, клінічної фази, клінічної форми та розмірів травматичної епідуральної гематоми. У фазі клінічної декомпенсації лікування починається з часу поступлення дитини в приймальне відділення за алгоритмами інтенсивної терапії.

Основним методом лікування дітей з травматичними епідуральними гематомами є хірургічне видалення гематоми.

Показами до хірургічного видалення травматичної епідуральної гематоми є:

1. Клінічні ознаки стиснення головного мозку хоча б за одним із критеріїв: вогнищевим, загальнономозковим, дислокаційним.

2. Повторне порушення чи погіршення свідомості при наявності світлого проміжку.

3. Об'єм гематоми (за даними КТ, МРТ) більше 30 мл для супратенторіальних та більше 10 мл для субтенторіальних або товщина більше 10 мм незалежно від клінічної фази, в тому числі при асимптомних гематомах.

4. Наявність хоча б однієї ознаки за КТ (МРТ): латеральне зміщення серединних структур більше 5 мм, деформація базальних цистерн, грубе стиснення гомолатерального бокового шлуночка із дислокаційною контрлатеральною гідроцефалією незалежно від розмірів та локалізації гематоми.

5. Травматичні епідуральні гематоми задньої черепної ямки малого об'єму (менше 10-15 мл), якщо вони призводять до оклюзійної гідроцефалії.

Наявність хоча б одного з наведених критеріїв є показами до невідкладного втручання. Діагностика, визначення показів до хірургічного видалення гематоми та направлення дитини в операційну мають бути проведені в перші 3 години з моменту госпіталізації.

Оптимальним є проведення кістково-пластичної трепанації черепа. При наявності в ділянці трепанації великих кісткових уламків у подальшому їх скріплюють між собою. Якщо це неможливо, то їх видаляють (резекційна трепанація). Кровотечу зупиняють. Ревізію субдурального простору проводять за наявністю КТ (МРТ) ознак інших факторів компресії мозку. При підвищеній кровоточивості м'яких тканин тверду мозкову оболонку підшивають по краях трепанаційного отвору та за центральну частину через отвори в кістковому клапті для попередження рецидиву гематоми.

Лікування в післяопераційному періоді включає, залежно від стану хворого, заходи інтенсивної терапії (за показаннями). Проводиться динамічне (клінічне, лабораторне, рентгенологічне та ін.) спостереження за загальносоматичним та неврологічним статусом, КТ (МРТ)-контроль (на 1-3 добу після хірургічного втручання чи при погіршенні стану хворого).

Існують можливості не хірургічного лікування дітей з травматичними епідуральними гематомами. Обов'язковою передумовою є госпіталізація в нейрохірургічне відділення, де забезпечено цілодобове чергування нейрохірурга, умови для проведення КТ (МРТ) цілодобово, можливості для нейрохірургічного втручання в будь-який час. Показами до не хірургічного лікування при травматичних епідуральних гематомах слід вважати: стабільний, відносно задовільний стан дитини (за шкалою ком Глазго 15-13 балів) при відсутності чи при мінімальній, не наростаючій вогнищевій та загально мозковій симптоматиці (фази клінічної компенсації та субкомпенсації), за відсутності клінічних ознак дислокації мозку (припустиме зміщення серединних структур мозку до 5 мм за даними КТ, МРТ без ознак дислокаційної гідроцефалії, деформації базальних цистерн). Проводиться динамічне (клінічне, лабораторне, рентгенологічне та ін.) спостереження за загальносоматичним та неврологічним статусом, контроль КТ на 3-14 добу та перед випискою зі стаціонару чи при погіршенні стану дитини, при збільшенні зміщення серединного ехо-сигналу. ЕхоЕС при не хірургічному лікуванні проводять щоденно. Медикаментозне лікування включає гемостатичну (1-3 дні), дегідратаційну, протизапальну, знеболювальну та симптоматичну терапію, яка сприяє розсмоктуванню гематоми.

Критеріями ефективності лікування є регрес компресійно-дислокаційних ознак за даними КТ (МРТ), поліпшення загального стану дитини, частковий регрес загально мозкової та вогнищеві неврологічної симптоматики. Орієнтовна тривалість лікування у стаціонарних умовах - до 15 діб. При стабілізації стану дитини показано продовження лікування у відділенні дитячої неврології або реабілітації.

Травматичні субдуральні гематоми (S06.5) – зумовлене травмою скупчення крові між внутрішньою поверхнею твердої мозкової оболонки та павутинною оболонкою на зовнішній поверхні головного мозку, яке призводить до стиснення головного мозку. Травматичні субдуральні гематоми – поширений вид внутрішньочерепних гематом. На ізольовані субдуральні гематоми припадає 26-40% випадків компресії головного мозку крововиливами. На відміну від епідуральних гематом, субдуральні гематоми виникають як на стороні прикладення травмуючої сили, так і на протилежному боці. У 2-5% випадків вони двобічні. Джерелом кровотечі при формуванні субдуральні гематоми є пошкоджені внаслідок травми голови вени, які впадають у синуси головного мозку, пошкоджені поверхневі судини гемісфер (вени та артерії), ушкодження венозних синусів.

Клінічна картина при субдуральних гематомах у дітей різних вікових груп залежить від багатьох факторів – джерела кровотечі, локалізації та розмірів крововиливу, темпу розвитку компресії головного мозку, тяжкості супутніх пошкоджень черепа та головного мозку, а також від віку та індивідуальних особливостей розвитку дитини. Стан свідомості у хворих з субдуральними гематомами може коливатись від ясної свідомості до коми (від 15 до 3 балів за шкалою ком Глазго). Для гострих субдуральних гематом найбільш типовим є варіант без світлого проміжку. Для підгострих – найбільш типовим є варіант зі стертим світлим проміжком.

Типовими рахуються порушення свідомості, гіпертензійний синдром, стовбурові симптоми. Вогнищева симптоматика при субдуральних гематомах є менш вираженою та більш розсіяною. Патогномонічних клінічних тестів та симптомів для розпізнання субдуральних гематом немає.

Особливе значення для діагностики односторонніх субдуральних гематом має Ехо-ЕС (при відсутності можливості проведення КТ чи МРТ). Для таких гематом властиве зміщення серединних структур у протилежну сторону. КТ дає змогу виявити субдуральну гематому будь-якої локалізації за прямими та непрямыми ознаками та оцінити ступінь стиснення і зміщення структур головного мозку, в тому числі і при ізоденсивних гематомах, проводити динамічне спостереження, виявляє супутні гематомі пошкодження головного мозку. У ситуації, коли немає можливості проведення КТ (МРТ), а за даними клінічного огляду неможливо виключити гематому, показано проведення діагностичної операції - накладання фрезевих отворів у скроневій, тім'яній та лобній ділянках, обов'язково з обох сторін.

Діти з травматичними субдуральними гематомами підлягають стаціонарному лікуванню в дитячому нейрохірургічному (при відсутності - у травматологічному) відділенні. Обстеження дитини повинно включати (в перші 3 години з часу надходження в приймальне відділення):

1. Загальний соматичний огляд з визначенням основних вітальних функцій (дихання, пульс, АД).
2. Неврологічний огляд.
3. КТ головного мозку в перші 60 хвилин (основний метод діагностики ТСГ).
4. Рентгенографія черепа в 2 проекціях.
5. ЕхоЕС (при відсутності КТ).
6. Визначення групи крові та резус-фактора.
7. Загальний аналіз крові та сечі.
8. Біохімічне дослідження крові (електроліти, загальний білок), показників осмолярності плазми крові та гематокриту. Контроль згортання крові.

Обсяг та послідовність надання лікувальної допомоги залежать від клінічної фази, клінічної форми та розмірів травматичної субдуральної гематоми. У фазі декомпенсації (типово для гострих ТСГ з забоями головного мозку) лікування починається з моменту госпіталізації хворого в приймальне відділення за алгоритмами інтенсивної терапії.

Основним методом лікування хворих з травматичними субдуральними гематомами є хірургічне видалення гематоми. Показами до хірургічного видалення травматичної субдуральної гематоми є:

1. Клінічні ознаки стиснення головного мозку хоча б за одним із критеріїв: вогнищевим, загальнономозковим, дислокаційним.

2. Повторне порушення чи погіршення свідомості при наявності світлого проміжку.

3. Наявність хоча б однієї ознаки за КТ (МРТ): зміщення серединних структур більше 5 мм, деформація базальних цистерн, грубе стиснення гомолатерального бокового шлуночка з дислокаційною контрлатеральною гідроцефалією незалежно від розмірів та локалізації гематоми.

Наявність одного з наведених вище критеріїв потребує невідкладного хірургічного втручання. Діагностика, визначення показань до хірургічного видалення та направлення хворого в операційну мають бути проведені в перші 3 години з часу госпіталізації.

Перевага при гострих субдуральних гематомах надається широкій кістково-пластичній трепанації черепа, яка дає змогу повністю видалити ТСГ, знайти джерело кровотечі та, при необхідності, завершити операцію "зовнішньою" декомпресією із видаленням кісткового клаптя. Після розтину твердої мозкової оболонки (ТМО) видаляють гематому (згортки крові відмивають від поверхні мозку фізіологічним розчином, а потім видаляють аспіратором чи вікончатим пінцетом). Проводять гемостаз. Субдурально встановлюють дренажні трубки, які виводять через контр-апертури. При набряку мозку ТМО не зашивають або герметично зашивають за рахунок пластики додатковими тканинами (розшарування ТМО, фасція скроневого м'яза, поверхнева фасція стегна, штучна ТМО). При наявності набряку мозку кістковий клапоть видаляють. М'які тканини зашивають пошарово. Протягом доби після операції проводять промивання субдурального простору через дренажі по закритому контуру. Дренажі видаляють через добу.

Альтернативними методами «відкритих» хірургічних втручань при підгострих гематомах є їх ендоскопічне видалення, а також видалення через два розширені фрезеві отвори з активним дренажуванням порожнини гематоми протягом 2-3 днів.

Лікування в післяопераційному періоді включає, залежно від стану дитини, заходи інтенсивної терапії (за показаннями). Проводять динамічне (клінічне, лабораторне, рентгенологічне та ін.) спостереження за загальноносоматичним та неврологічним статусом, КТ-контроль (на 1-3 добу після хірургічного втручання чи при погіршенні стану хворого). При відсутності КТ проводять ЕхоЕС в динаміці.

У деяких випадках існує можливість консервативного лікування травматичних субдуральних гематом. Вона застосовується при стабільному, відносно задовільному стані дитини при відсутності чи при мінімальній, не наростаючій вогнищевій та загальнономозковій симптоматиці, при від-

сутності клінічних ознак дислокації мозку (припустиме зміщення серединних структур мозку за даними КТ, МРТ до 5 мм без ознак дислокаційної гідроцефалії, без деформації базальних цистерн). Ця технологія можлива тільки в нейрохірургічному стаціонарі, де є можливість проведення динамічного (клінічне, лабораторне, рентгенологічне та ін.) спостереження за загальносоматичним та неврологічним статусом, контроль КТ на 3-14 добу та перед випискою зі стаціонару чи при погіршенні стану хворого, при збільшенні зрушення серединного ехо та можливості для нейрохірургічного втручання в будь-який час.

Критеріями ефективності лікування хворих із травматичними субдуральними гематомами є поліпшення загального стану дитини, регрес неврологічної симптоматики та компресійно-дислокаційних симптомів за даними КТ (МРТ). Орієнтовна тривалість лікування у стаціонарних умовах - до 15 діб. При стабілізації стану дитини показано продовження лікування у відділенні дитячої неврології або реабілітації.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Орлов Ю.А. Руководство по диагностике и лечению черепно-мозговой травмы у детей. – Киев: Випол, 2002. – 160 с.
2. Наказ Міністерства охорони здоров'я України 17.06.2008 №320 «Про затвердження клінічних протоколів надання медичної допомоги за спеціальністю «Дитяча нейрохірургія».
3. Teasdale G., Jennerrett B. Assessment of coma and impaired consciousness. A practical scale //Lancet, - 1974. - V.2. – P.81-84.
4. Егунян М.А. Тяжелая черепно-мозговая травма у детей. – Киев: Випол, 1998. – 219 с.
5. Astrand, R. , Undén, J. , Hesselgard, K. et all. Clinical Factors Associated with Intracranial Complications after Pediatric Traumatic Head Injury: An Observational Study of Children Submitted to a Neurosurgical Referral Unit //Pediatric Neurosurgery. – 2010. V.46. P.101-109.

17.9. ПУХЛИНИ ЦЕНТРАЛЬНОЇ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ У ДІТЕЙ (МКХ-10: С70-С72, Д32, Д33, Д35.2, Д35.3)

Онкологічні ураження центральної нервової системи (ЦНС) у дітей займають друге місце за частотою після лейкозів. Пухлини нервової системи складають до 70% усіх солідних пухлин організму дитини. Захворюваність на пухлини ЦНС становить в Україні 0,02‰ дитячої популяції, що дає щорічно біля 500 вперше діагностованих випадків. Статистичні дані показують відносне збільшення захворюваності за останні 20 років. Більше половини спостережень пухлин нервової системи у дітей представлені злоякісними пухлинами, при яких тільки комбіноване лікування за учас-

тю нейрохірургів, хіміотерапевтів, лікарів променевої терапії забезпечує ефективність лікувальних заходів, зменшує смертність і знижує інвалідність. В той же час, слід відмітити, що до «Канцер реєстру» у розділ онкологічних уражень нервової системи не віднесені доброякісні пухлини, а також пухлини, які віднесені в групу ендокринних уражень (аденоми гіпофізу, краніофарінгеоми, пінеаломи, герміноми). З урахуванням всіх цих пухлин частота онкологічних уражень нервової системи у дітей становить 2-5 випадків на 100 000 дитячого населення. Ці показники значно не відрізняються за країнами та регіонами: Україна – 3,7-4,1; США - 2,3-2,7; Західна Європа – 2,0-5,0; Японія – 2,0-3,4 (1-4). Враховуючи строки виживання, в Україні на обліку і лікуванні щорічно знаходиться біля 3500 дітей з онкологічними ураженнями нервової системи.

Класифікація пухлин нервової системи (МКХ - 10) побудована на двох принципах: топографо-анатомічному (за локалізацією) і патоморфологічному, з урахуванням гістобіологічної природи і гістологічної будови пухлин (4,5). Крім того, виділяють пухлини внутрішньомозкові, які ростуть з речовини мозкової тканини, та позамозкові, які ростуть з тканин оточуючих чи прилеглих до мозкової тканини.

За локалізацією виділяють пухлини головного та спинного мозку. Пухлини головного мозку, в свою чергу, ділять на супратенторіальні (над мозочковим наметом) та субтенторіальні (під мозочковим наметом, в задній черепній ямі) з подальшим більш детальним виділенням їх розташування. Пухлини спинного мозку за локалізацією розділяють на пухлини шийного, грудного, поперекового відділів.

Виділяють за гістобіологічною природою доброякісні пухлини мозкових оболонок і нервів головного мозку (Д 32), доброякісні пухлини головного мозку (Д 33), доброякісні пухлини спинного мозку (Д 33.4); злоякісні пухлини мозкових оболонок і нервів (С 70), злоякісні пухлини головного мозку (С 71), злоякісні пухлини спинного мозку (С 72); доброякісні (Д 35.2) і злоякісні (С 75.1) пухлини гіпофізу, доброякісні (Д 44) і злоякісні (С 75.2) пухлини краніофарінгіальної кишені, пінеаломи (Д 44.5).

Згідно гістолого-патоморфологічної класифікації пухлини нервової системи розділяють на:

I. Пухлини нейроектодермальної тканини різного ступеню злоякісності – астроцити, олігодендрогліоми, епендімоми, плекусупапіломи, пінеобластоми, гангліобластоми, нейробластоми.

II. Ембріональні пухлини: медулобластоми, примітивні нейроектодермальні пухлини, тератобластоми, герміноми.

III. Пухлини оболонок мозку і нервів: менінгіоми, невріноми, саркоми.

Частота виявлення пухлин ЦНС у дітей за гістологічною структурою наступна: глиоми – 30-65%, медулобластоми – 20-45%, краніофарінгіоми – 6-10%, епендімоми – 7-13%, плекусупапіломи – 1-2%, герміноми – 0,5-2%, примітивні нейроектодермальні пухлини (ПНЕП) – 0,5-1%, тератоми – 0,1-0,5% (1-6).

Клінічна симптоматика пухлин центральної нервової системи у дітей

Пухлини головного мозку. Клінічні прояви пухлинного ураження головного мозку обумовлені додатковим об'ємним утворенням в порожнині черепу, реакцією на нього мозкової тканини (набряк, дислокація), підвищенням внутрішньочерепного тиску і характеризуються прогресивністю. В клінічній картині виділяють загально мозкові і вогнищеві прояви. Типовими загально мозковими симптомами при пухлинах головного мозку у дітей є головний біль, блювота, порушення свідомості. Вогнищева симптоматика обумовлена, як безпосередньою дією пухлини на мозкові структури, так і вторинно-вогнищевими діями, які обумовлені зміщенням мозкових структур, порушенням мозкового кровопостачання. Вони проявляються руховими, чутливими, нюховими, слуховими, зоровими, мовними, стато-координаторними порушеннями, а також епілептичними нападами. Так, для ураження лобної ділянки мозку характерні гомолатеральні рухові порушення, моторна афазія (при ураженні лівої сторони), психічні розлади; для тім'яної – чутливі порушення; для скроневої – семантична афазія; для потиличної – зорові порушення (випадіння полів зору); для ураження мозочку – координаторні порушення.

Слід особливо відмітити малосимптомне протікання уражень мозку у дітей молодшої вікової групи. Переважають ознаки підвищення внутрішньочерепного тиску – в'ялість, сонливість, блювоти, вибухання тім'ячка, збільшення окружності голови.

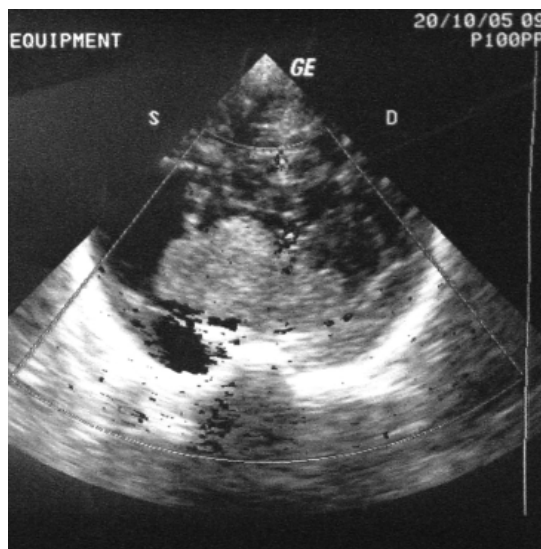
Пухлини спинного мозку характеризуються розвитком рухових, чутливих порушень нижче рівня розташування пухлини, тазовими розладами. Інтрамедулярні пухлини рідко супроводжуються больовим синдромом. Він характерний для пухлин корінців та оболонки спинного мозку.

Діагностика пухлин центральної нервової системи у дітей.

Діагностика пухлин ЦНС базується на комплексі технологій, до яких входять психо-неврологічні, офтальмологічні обстеження, данні сучасних нейровізуалізуючих досліджень (ультразвукова діагностика, комп'ютерна та магнітно резонансна томографія).

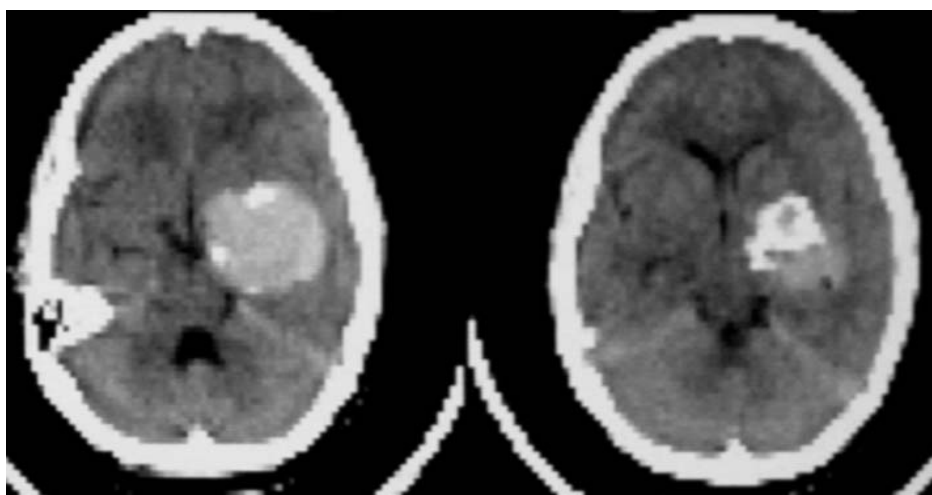
Для пухлин головного мозку характерні зорові порушення – зниження гостроти зору, звуження полів зору, омнубіліяції. Внутрішньочерепна гіпертензія відображається на очному дні набряком сітківки, розширенням її вен. В пізніх стадіях застій зорових нервів переходить в їх вторинну атрофію зі зниженням і втратою зору. При пухлинах зорових нервів, їх перехресту, при стисненні останніх позамозковими пухлинами основи черепу передньої черепної ями може спостерігатися первинна атрофія зорових нервів і навіть поєднання первинної атрофії з одного боку і вторинної з іншого (синдром Фостер-Кенеді).

Ультразвукові дослідження мозку дитини досить інформативні у період, доки «відкрите» велике тім'ячко. Ці дослідження дозволяють оцінити стан мозкової речовини, шлуночків мозку, їх дислокацію, наявність кист (мал. 1).



Мал. 1. НСГ дитини Б., 4 доба після народження – вроджена пухлина лобної доли мозку.

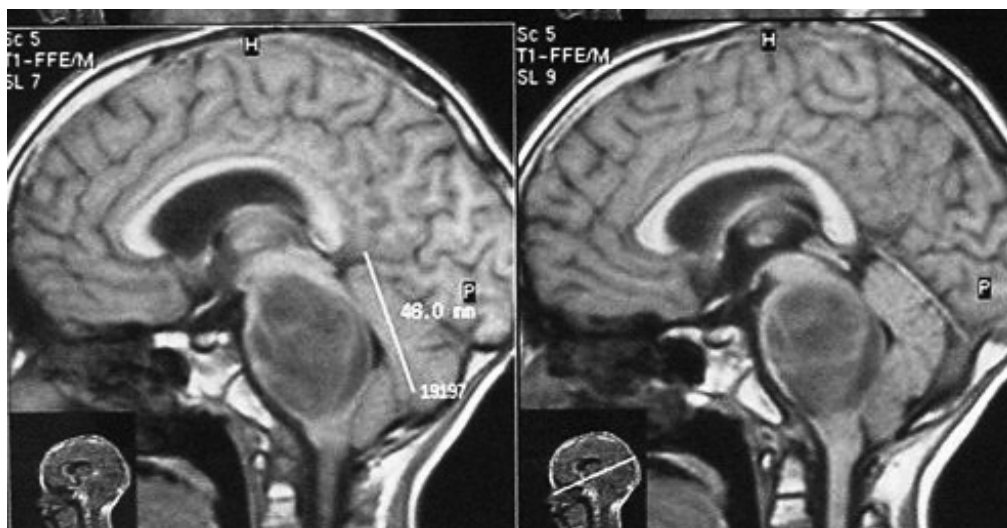
Комп'ютерна томографія заснована на здатності структур мозку по-різному поглинати рентгенівський промінь. Пошарове обстеження дозволяє отримати аксіальне зображення усіх внутрішньочерепних структур, крововиливів, кист і т. п. (мал. 2).



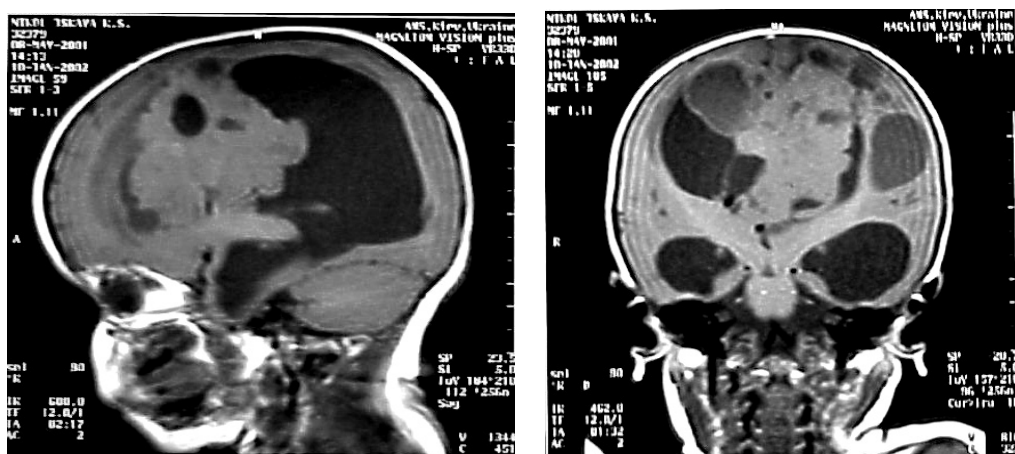
Мал. 2. КТ головного мозку, дитина Р., 14 років – пухлина (анапластична астроцитомою) правої скроневої ділянки з крововиливами.

Значно розширилися можливості КТ з впровадження в практику її спіральних технологій (СКТ), які дозволяють отримувати 3-Д зображення у м'якотканинному, кістковому та мозковому режимах.

Найбільшу інформативність при пухлинах головного мозку, на теперішній час, має **магнітно-резонансна томографія (МРТ)**, яка дає зображення в різних площинах (мал. 3,4).



Мал. 3. МРТ головного мозку дитини І., 7 років – пухлина (гліома) стовбуру мозку.



Мал. 4. МРТ головного мозку дитини М., 4 роки – пухлина (ependімома) лівого бокового шлуночку з розповсюдженням на протилежний бік.

Лікування та їх результати при пухлинах центральної нервової системи у дітей

Лікування пухлин ЦНС у дітей переважно комплексне і включає хірургію, хіміотерапію і променеву терапію, що обумовлено високим відсотком злякисніх форм новоутворень (40-60%), дифузним ростом пухлин, їх розповсюдженням на стовбурові і підкіркові структури (6).

Хірургічне видалення пухлин, зменшення їх об'єму, уточнення гістбіологічної структури становить невід'ємний компонент сучасного комплексного лікування. При доброякісних позамозкових і вузлових формах внутрішньомозкових пухлин мікрохірургічне видалення дозволяє зберегти життя хворого, забезпечити його якість. Необхідність у застосуванні інших видів лікування обумовлені тільки не радикальністю втручання, що, в свою чергу, пов'язано з розповсюдженням пухлин на життєво важливі структури (підкірка, стовбур мозку). При злоякісних формах пухлин хірургічне втручання, як правило, не радикальне, що обумовлено дифузним ростом останніх, наявністю метастазування. В той же час, без зменшення розмірів пухлини, усунення дислокаційного синдрому та внутрішньочерепної гіпертензії, уточнення гістології пухлини, проведення комбінованого лікування не можливе.

Гліальні пухлини становлять майже половину пухлин головного мозку у дітей. Серед субтенторіальних гліом виділяють пухлини стовбурово-медулярної локалізації і мозочкові гліоми. Стовбурові гліоми частіше мають низьку ступінь анаплазії, і не зважаючи на нерадикальність видалення при комбінованому лікуванні, мають добрі показники виживання. Характер росту пухлини обумовлює і обсяг її видалення. Дифузний ріст унеможлиблює видалення пухлини, а дозволяє провести тільки біопсію, усунути оклюзію і відновити лікворний відтік, що створює часовий резерв для хіміо- та променевої терапії. Екзофітний ріст пухлин, вузлова форма, наявність кістозного компоненту значно розширюють можливості видалення пухлини. Значно більше можливостей видалення гліальних пухлин мозочку. Тотальне їх видалення (50-90%) забезпечує сприятливі найближчі і віддалені результати. При гліомах I-II ступеню анаплазії і тотальному їх видаленні 5-річне виживання відмічено у 100% спостережень. При гліомах III-IV ступеню анаплазії, як і при не радикальному видаленні внаслідок вростання пухлин у стовбур мозку, застосовується комбіноване лікування. Воно забезпечує 5-річне виживання у 48-56% спостережень.

Обсяг видалення супратенторіальних гліом також пов'язаний з розповсюдженням пухлин на життєво важливі структури. При тотальному видаленні гліом I-II ступеня анаплазії 5-річне виживання відмічається у 90-98% спостережень, при частковому видаленні, не зважаючи на застосування променевої і хіміотерапії, не перевищує 50-60%. Значно гірші результати при гліомах III-IV ступеню анаплазії, при яких радикального видалення пухлин майже не спостерігається – 5-річне виживання відмічається у 30- 66% спостережень.

Медулобластоми – друга за частотою група нейроектодермальних пухлин головного мозку у дітей. Виділяють медулобластоми мозочку та супратенторіальні медулобластоми, які отримали назву супратенторіальні примітивні нейроектодермальні пухлини. Злоякісний характер пухлин, дифузний ріст, здатність до метастазування довгий час давали незадовільні

результати лікування, які покращилися після впровадження обов'язкового комбінованого лікування із застосуванням променевої і хіміотерапії. Однак, результати лікування значно різняться від ряду факторів, що обумовило виділення двох груп ризику – високого і стандартного. До факторів включення хворих у групу високого ризику віднесено: вік менше трьох років, розмір пухлини більше 3 см у діаметрі, вростання пухлини в стовбур мозку, наявність метастазів чи пухлинних клітин у лікворі, часткове видалення пухлини. У хворих високого ступеню ризику проводиться більш агресивна лікувальна тактика, але вона обмежена віком дитини. Стандартний комплекс комбінованого лікування медулобластом включає видалення пухлини, опромінення локальної ділянки видалення пухлини (50-55 грей), лікворних шляхів головного (30-35 грей) і спинного (30-35 грей) мозку та хіміотерапію. Застосування опромінення у дітей до трьох років обмежено внаслідок розвитку після нього ендокринних порушень, і це відображається на результатах, як і інші фактори групи ризику. Так, 5-річне виживання у дітей до трьох років становить 50-52%, у більш старшій віковій групі – 76-85%. Розповсюдження пухлини на стовбур мозку і залишки пухлини більше 1,5 см знижує 5-річне виживання до 43-48%, як і наявність метастазів до 38-40%. Характерно, що частота метастазів у дітей молодшої вікової групи у два рази вища.

Близька до цього ситуація і при **епендімомах** головного мозку, особливо при анапластичних їх формах, які характеризуються дифузним ростом, проростанням у стовбурові, підкіркові структури, здатністю до метастазування. Лікування при епендімомах завжди комплексне і включає видалення пухлини, хіміо- і променевоу терапію, яка обмежена віком дитини. Радикальність видалення епендімом задньої черепної ями не перевищує 40-50%, і застосування комбінованого лікування дає такі результати. При тотальному видаленні пухлини 5-річне виживання 60-80% спостережень, при частковому видаленні - 35-40%. Негативно впливає на результати і вік дітей. У молодшій віковій групі 5-річне виживання становить 37-40%, в старшій – 65-70%. Особливо незадовільні результати мають місце при злоякісних формах епендімом у молодшій віковій групі, де 5-річне виживання не перевищує 6-10% спостережень. Взагалі молодша вікова група характеризується більш високою частотою злоякісних форм епендімом, більш високою частотою метастазування, що разом з обмеженням променевої терапії негативно відображається на результатах лікування.

Краніофарінгеоми – доброякісні вроджені пухлини кишені Ратке становлять складну в хірургічному плані групу пухлин. Не зважаючи на позамоозкове розташування, ці пухлини мають «інтимний» зв'язок з прилеглими структурами (гіпофіз, гіпоталамус, III шлуночок, зорові нерви і їх перехрестя, внутрішня сонна артерія і її гілки), велетенські розміри. Радикальність видалення краніофарінгіом не перевищує 50% спостережень, при післяопераційній летальності 5-10%. Невисока радикальність, висока частота рецидивів обумовлює широке застосування комбінованого лі-

кування – променева терапія, інтратекальна хіміотерапія (блеоміцин). На результати лікування встановлено більший вплив радикальності операцій, ніж інших методів лікування – 5-річна виживання при тотальному видаленні пухлин відмічено у 100% спостережень, при субтотальному і частковому 72-90%. Застосування променевої терапії при неповному видаленні негативно впливає на якість життя дитини.

Папіломи чи плексуспапіломи головного мозку зустрічаються, головним чином, у дітей перших років життя. Пухлини можуть розташовуватися в бокових, третьому та четвертому шлуночках мозку. У 20% випадків плексуспапіломи мають злоякісний характер і відносяться до плексускарцином. Основним методом лікування плексуспапілом і плексускарцином є хірургічний – видалення пухлини, яке супроводжується значними складнощами. Вони обумовлені раннім віком дітей, великими розмірами пухлин, судинним характером пухлин і їх багатим кровопостачанням, значною крововтратою під час видалення, супутньою гідроцефалією і складністю ведення післяопераційного періоду. При тотальному видаленні плексуспапілом 5-10-річне виживання становить 100%. Неповне видалення плексуспапілом чи їх злоякісний характер обґрунтовують застосування променевої та хіміотерапії, ефективність яких сумнівна.

Хіміотерапія при пухлинах ЦНС у дітей

Хіміотерапія пухлин головного мозку базується на здатності різноманітних препаратів проникати через гематоенцефалічний бар'єр і накопичуватися в тканинах пухлин, припиняти чи затримувати їх ріст. До таких препаратів входять похідні нитрозомочевини, платини, подофілотоксину, антиметаболіти та інші.

При медулобластомах та ПНЕП, згідно протоколів НІТ-91, НІТ-2000, SJMB-2003 використовують вінкристин, вінбластин, циклофосфамід, цисплатин, карбоплатин, етіпозит, метатрексат.

При анапластичних гліомах – темодал, вінкристин, вінбластин, ламустин, цисплатин, етіпозит, циклофосфамід.

При анапластичних епендімомах – вінкристин, вінбластин, ламустин, цисплатин, етіпозит, циклофосфамід.

При нейробластомах та саркомах – цисплатин, етіпозит, циклофосфамід.

При герміномах – цисплатин, вінбластин, блеоміцин, ламустин.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Орлов Ю.А. Эпидемиология и результаты лечения опухолей головного мозга у детей (обзор литературы). //Укр. нейрохірург. журн. – 2000. - №2. С. 5–14.
2. Орлов Ю.А., Верховлядова Т.П., Плавский Н.В. и др. Опухоли центральной нервной системы у детей (показатели заболеваемости в Украине за 25 лет). //Международ. журн. радиац. мед. – 2001. – №3 (1–2). – С. 258–65.

3. Орлов Ю.А. Эффективность лечения опухолей головного мозга у детей. //Нейрохирург. и неврол. детского возраста (Россия). – 2002. - №1.- С. 53–63.

4. Rickert C.H., Paulus W. Epidemiology of central nervous system tumors in childhood and adolescence based on the new WHO classification. //Childs Nerv. Syst. – 2001. - 17. – P.503–511.

5. Louis D.N., Ohgaki H., Wiestler O.D., Cavenee W.K., Burger P.C., Jouvett A., Scheithauer B.W., Kleihaus P. The 2007 WHO classification of tumours in the central nervous system. //Acta Neuropathol. – 2007. – 114. – P.97–109.

6. Орлов Ю.А. Комбинированное лечение детей с опухолями головного мозга // Онкология. - 2005. – Т.7, - №4, - С.332-338.

7. Наказ МОЗ України від 27.08.2004 № 429 «Про затвердження клінічних протоколів лікування найпоширеніших нейрохірургічних захворювань у дітей»

8. Наказ МОЗ України від 17.06.2008 N 320 «Затвердити клінічні протоколи надання медичної допомоги за спеціальністю "Дитяча нейрохірургія":

9. Наказ МОЗ України від 28.08.2009 № 649 «Про затвердження клінічних протоколів діагностики та лікування дітей із солідними пухлинами».

10. Наказ МОЗ України від 23.07.2010 №618 «Про внесення змін до наказу МОЗ від 28.08.2009 №649 «Про затвердження клінічних протоколів лікування дітей із солідними пухлинами».