



ЛИСЭНЦЕФАЛИЯ

Файзуллаева Фатима Равшановна

Тошкент Педиатрия Тиббиёт Институтини, Кафедра Травматология
и Ортопедия Нейрохирургия ва болалар хирургиясининг ходими
ассистент кафедрасы

Илхомова Дурдонахон Комил кизи

Тошкент Педиатрия Тиббиёт Институтини, Студентка 6 курса
педиатрия Факультет мед пед
<https://doi.org/10.5281/zenodo.10254296>

Аннотация: в статье рассматриваются генетическое заболевание, симптомокомплекс, миграция нейронов, процесс прикрепления незрелых нейронов к радиальной глии и происхождения вблизи желудочка.

Ключевые слова: порок развития мозга, лиссэнцефалия, микроцефалия.

Лиссэнцефалия- редкое комплексное нарушение функций головного мозга, которое вызывается аномалиями нейрогенеза у плода в первом триместре беременности. Как результат аномального развития , головной мозг новорожденного практически полностью лишен извилин- пахигирия(наличие всего нескольких извилин и борозд) или агирия (полное отсутствие складчатости коры). Данный порок вызывается аномальной миграцией нейронов – процессом, при котором незрелые нейроны прикрепляются к радиальной глии и перемещаются из мест своего происхождения вблизи желудочка к поверхности мозга.

Она может выступать в качестве самостоятельного генетического заболевания или входить в симптомокомплекс других синдромов- например, Миллера-Дикера, Уокера-Варбурга. На сегодняшний день классифицировано более 20 различных видов лиссэнцефалии, которые различаются клиническими проявлениями и особенностями мутации генов. Распространенность данной патологии очень редка и составляет 11,7% случаев на 1000000 новорожденных. Плод с данной патологией не вынашивается и беременность самопроизвольно прерывается в первом триместре ещё до определения наличия порока в случае верной диагностики данного заболевания. Учитывая редкость данного синдрома , приводим собственный пример наблюдения. В одной из семей образованных людей и матери с медицинским образованием родился ребёнок с данной патологией. Брак не родственник, в роду не было генетических отклонений. Беременность протекала отлично без токсикозов, с хорошим ОАК,ОАМ, но родители ребёнка во время планирования ребёнка перенесли “Sars Covid-19”. Во время беременности всё было отлично, на скрининг обследовании данная патология не была выявлена. Плод родился во время на 38 неделе беременности , роды прошли хорошо 8 баллов по шкале Апгар. Первые подозрения на патологию были жалобы на синдром вялого сосания. На 5-день жизни ребёнку был установлен диагноз «ВПР головного мозга: Лиссэнцефалия-пахигирия. Гипогенезия мозолистого тела и червя мозжечка» с помощью метода диагностики НСГ.

Со слов матери у ребёнка был плохой режим сна и приёма пищи, при рождении все рефлексы с ростом и развитием ребёнка отставали от здоровых детей, ребёнок был очень чувствителен к шумам и громким звукам, инстинкт материнства у ребёнка был

хорошо развит. С первого же месяца жизни был обследован и взят на учёт генетиком и невропатологом Скрининг Центра ТашПМИ с диагнозом «ВПП головного мозга Лиссэнцефалия-пахигирия». В неврологическом статусе: со стороны ЧМН патологии не выявлено. Мышечная дистония. У ребёнка отмечается микрогнатия, готическое нёбо, широко расставленные глаза, стридор. Печень и селезёнка не увеличены. Стул в норме. Мочится свободно. Высшая корковая функция не соответствует возрасту. Нейросонография: ВПП головного мозга Лиссэнцефалия-пахигирия, гипоксия 1-2 степени. Эхопризнаки гипоплазии мозолистого тела, червя мозжечка, с кистозным расширением задней черепной ямки. Узи в/о: печень-реактивные изменения. Почки без патологии. Генетический метод диагностики кариотипирование – без патологий. ЭЭГ-регистрируется незрелые паттерны веретена сна. Заостренные комплексы регистрируются в центрально-височно-затылочных отведениях слева. Межполушарная асимметрия на фоне общемозговых изменений. Медленные волны регистрируются в центрально-височных отведениях. До 4-го месяца жизни ребёнок рос в стабильном состоянии без судорог, начиная с 4-го месяца у ребёнка начались судороги (в день по 4-5 раз). Лечение: данная патология не излечима. Принимается симптоматическая терапия: противосудорожные препараты, ноотропы, витамины комплекса В, иммуностимуляторы. Несмотря на все усилия семьи ребёнка и лечащих врачей ребёнок погиб на 8-ом месяце своей жизни от фибрилльных судорог и дыхательной аритмии.

Вывод: Разработанные методы диагностики такие как: НСГ, МРТ, ЭЭГ помогают выявить данную патологию, но нужно улучшить наблюдение женщин во время беременности, увеличить скрининг центры в Республике, повысить уровень образования специалистов в скрининг центрах для раннего выявления таких патологий!

Литература:

1. Кейс Д.А., Тиан Г., Пуарье К. и др. Мутации альфа-тубулина вызывают аномальная миграция нейронов у мышей и лиссэнцефалия у человека. Клетка 2007;128:45–57
2. Ди Донато Н., Киари С., Мирзаа Г.М. и другие. Лиссэнцефалия: расширенная визуализация и клиническая классификация. Ам Джей Мед Джен 2017;173(6):1473–88. DOI: 10.1002/ajmg.a.38245.
3. Добинс В.Б., Дас С. PAFAN1B1- Сопутствующая лиссэнцефалия/подкорковая Занятая гетеротопия. GeneReviews®. Сиэтл: Вашингтонский университет, 1993–. 2021. PMID: 20301752.
4. Хебебранд М., Хюффмайер У., Тролльманн Р. и другие. Мутационные и фенотипические спектр TUBA1A-ассоциированной тубулинопатии. Orphanet J Rare Dis 2019;14:38. DOI: 10.1186/s13023-019-1020-x.
5. Бахи-Бюиссон Н., Каваллин М. Обзор тубулиновых болезней. В: SourceGeneReviews®. Сиэтл: Вашингтонский университет, 2016.