

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ БУРНЕВИЛЛЯ-ПРИНГЛА У ПОДРОСТКА

Алтайский государственный медицинский университет, г. Барнаул

Осинцев Д. В., Серикова И. Ю., Серикова Т. Ю.

Научный руководитель: к. м. н., доцент Серикова И. Ю.

Кафедра неврологии и нейрохирургии с курсом ДПО

Актуальность

Болезнь Бурневилля-Прингла или туберозный склероз (ТС) – это редкое полисистемное генетически детерминированное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, относящееся к группе факоматозов, первичным проявлением которого является появление доброкачественных опухолей и поражение кожи и различных органов, включая головной мозг.

Этиология и патогенез туберозного склероза включает в себя мутацию в генах TSC1 и TSC2, что приводит к потере их функции и сопровождается активацией киназы mTOR, которая выступает как ключевой регулятор роста и пролиферации клеток. Именно поэтому при данном заболевании развиваются множественные гамартомы (доброкачественные опухоли) в различных органах. Пациенты с туберозным склерозом часто страдают от эпилепсии, умственной отсталости и расстройств аутистического спектра. Частота заболевания 1 на 10000 новорожденных. Наиболее частым неврологическим проявлением данной болезни является фармакорезистентная форма структурной фокальной эпилепсии, которая в свою очередь приводит к нарушению познавательных и социальных функций.

Источником эпилептической активности при туберозном склерозе выступают туберы – это группы атипичных дезорганизованных нейронов

и глиальных клеток, которые формируются еще в эмбриогенезе и приводят к предрасположенности к судорогам и когнитивным нарушениям.

В связи с этим, современная медицина столкнулась с рядом проблем ранней диагностики, отсутствия настороженности в отношении орфанных заболеваний, проведения адекватного клинического обследования и своевременного назначения таргетной терапии.

Цель: описать клинический случай болезни Бурневилля-Прингла.

Материалы и методы

Больная Е, 13 лет, с раннего возраста наблюдается в медицинском учреждении III уровня по поводу эпилепсии.

Анамнез заболевания: в возрасте 4-х лет отмечались пароксизмальные состояния с остановкой действия, взора, расширением зрачков, причмокиванием, вокализацией ("Ы-Ы-Ы"), длительностью около 1 минуты, с последующей постприступной слабостью и сном. Частота около 3 раз в сутки.

В 5 лет выставлен диагноз: Криптогенная фокальная эпилепсия (частые фокальные приступы с ороалиментарными автоматизмами. АЭТ в течение 3-х лет (вальпроевая кислота), с медикаментозной ремиссией в течение 3-х лет, после чего мама самостоятельно отменяет препарат. Вновь с **сентября 2015 года** повторные (практически ежедневные) во время ночного сна без потери сознания приступы тонического напряжения в ручках. Неврологом скорректирована доза вальпроевой кислоты.

Во время контрольного обследования у невролога в январе 2022 года на фоне длительной клинико-нейрофизиологической ремиссии по поводу эпилепсии, в том числе безмедикаментозной в течение года, при ультразвуковом исследовании внутренних органов обнаружены ангиомиолипомы почек, которые характерны для туберозного склероза.

Девочка проходила УЗИ внутренних органов осенью в ЦРБ, где выявлены неспецифические изменения в почках. Проведен диагностический поиск в отношении туберозного склероза параллельно с генетическим исследованием: при секвестировании генов TSC1 и TSC2

мутаций не обнаружено, а молекулярно-генетическая диагностика в ФГБНУ «МГНЦ» им. Н. П. Бочкова (г. Москва) выявлена мозаичная мутация (делеция нуклеотидов) в 14 экзоне гена TSC2. Выявленный вариант ассоциирован с синдромом «туберозный склероз».

Анамнез жизни: ребенок от 3 беременности, протекавшей на фоне выраженного токсикоза, угрозы прерывания. Роды 3, путем кесарева сечения в 36 недель гестации (несостоятельность шва). Масса тела при рождении 2900 гр., длина 46 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Выписана на 7-ые сутки домой. В НПП и моторном развитии не отставала. В ноябре 2021 года перенесла вирусную инфекцию, после которой стала отмечаться повышенная утомляемость и интеллектуальное снижение, снижение массы тела (официального подтверждения новой коронавирусной инфекции нет).

Результаты проведенных обследований подтверждают диагноз туберозного склероза с полиорганным поражением – кожные ангиофибромы лица. Объемное образование МЖП сердца. Кисты обеих почек. Гамартома сетчатки OU. Врожденная катаракта OD.

МРТ ГМ: МР-картина множественных очаговых изменений в интрасубкортикальных и паравентрикулярных отделах лобных, теменных, височных и затылочной долей; субэпендимально узловые образования в области БЖ, более вероятно, как проявление туберозного склероза (первичное МРТ на старте эпилепсии без патологических изменений).

ВМ-ЭЭГ: Патологических изменений при исследовании не выявлено. Биоэлектрическая активность соответствует возрасту.

Объективно: ангиофибромы лица, единичные гипопигментные пятна в области живота, околоногтевые фибромы, фиброзная бляшка на лбу, в неврологическом статусе отмечается: ослабление конвергенции с обеих сторон. Мышечный тонус умеренно снижен с в/к, без значимой разницы сторон. Пальценосовую, пяточно-коленную пробы выполняет с легкой интенцией.

Выставлен клинический диагноз: Туберозный склероз. Кожные ангиофибромы лица. Объемное образование межжелудочковой перегородки сердца. Кисты обеих почек. Гамартома сетчатки ОУ. Врожденная катаракта ОД. Фокальная эпилепсия с простыми моторными брахиальными приступами, стойкая безмедикаментозная ремиссия с 12.2020 г. (последний приступ 10.2015 года). Мигренеподобные цефалгии со среднетяжелыми пароксизмами средней частоты.

Результаты и выводы

Таким образом, у данной пациентки отмечается атипичное течение болезни Бурневилля-Прингла, в связи с тем, что заболевание дебютировало в подростковом возрасте после наступления ремиссии по эпилепсии (последний приступ 10.2015г., стойкая безмедикаментозная ремиссия с 12.2020г.). Возможно ухудшение самочувствия и прогрессирование заболевания связано с перенесенной вирусной инфекцией (не исключена новая коронавирусная инфекция).

Данный клинический случай демонстрирует отсутствие настороженности в отношении орфанных заболеваний на уровне первичного звена и важность преемственности между различными специалистами с целью раннего выявления факоматозов.

Список литературы:

1. Шнайдер Н.А. Туберозный склероз: дефиниция, особенности клинического течения. *Международный неврологический журнал*. 2010; 2: 5-13.
2. Туберозный склероз / Под ред. М.Ю. Дорофеевой. М.: Практическая медицина, 2012. 240 с.
3. Белоусова Е.Д., Дорофеева М.Ю., Пивоварова А.М., Катышева О.В. Диагностика туберозного склероза. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2015; 115 (5): 46-51. <https://doi.org/10.17116/jnevro201511510189-95>.

Как цитировать:

Осинцев Д. В., Серикова И. Ю., Серикова Т. Ю. Клинический случай болезни Бурневилля-Прингла у подростка. *Материалы IX итоговой конференции НОМУИС. Барнаул. Scientist*. 2023; 4 (26): 86-89.
