система показаний-противопоказаний к открытым хирургическим вмешательствам с учетом особенностей этиопатогенеза очагового поражения головного мозга. Разработаны минимизированные оперативные вмешательства — удаление патологического очага и сформированного в его перифокальной зоне эпилептического очага (под контролем ЭКоГ, ЭСКоГ), что обеспечило отсутствие эпилептических приступов у 86 % прооперированных больных. Единичные приступы в раннем послеоперационном периоде — у 14 % больных.

Для оценки эффективности хирургического лечения проводились ретроспективные и проспективные исследования, преимущественно ретроспективный анализ с проспективным наблюдением. Исследования на всех этапах выполнены в соответствии с правилами GCP с соблюдением этических норм. Разработан специальный протокол исследования. Катамнестическое наблюдение (до 10 лет) с регулярными — 2 раза в год — комплексными обследованиями проведено 40 прооперированным больным. Обследование включало клинико-неврологическое, нейровизуализационное, электрофизиологическое, иммунологическое, биохимическое, при необходимости — вирусологическое, бактериологическое исследования. У 9 больных в разные сроки после операции наблюдались единичные простые фокальные приступы, у 4 из них — и единичные комплексные, у 2 из них — и вторично генерализованные. Рецидивы пароксизмов возникали при: обострении хронических инфекционно-аллергических процессов (синуситов — 4, отита — 1, пиелонефрита — 1); при повторных черепно-мозговых травмах (1); при неблагоприятных семейных обстоятельствах (2), вызвавших эмоциональный стресс и инсульт (1). У всех этих больных выявлена недостаточность преимущественно клеточного звена иммунитета, нарастание аутоиммунного компонента, повышение показателей аутоагрессии к нейроспецифическим белкам и сенсибилизации к принимаемым антиконвульсантам.

Таким образом, лечение больных с фармакорезистентной фокальной симптоматической эпилепсией требует на каждом этапе (диагностическом, хирургическом, реабилитационном) комплексной оценки состояния больного, что свидетельствует о необходимости разработки консолидированных организационных подходов и гармонизации клинического исследовательского процесса.

УДК 616-007.17:616.74-008

Шатілло А. В.

ДУ «Інститут неврології, психіатрії та наркології НАМН України» (м. Харків)

АНАЛІЗ СТАНУ НАДАННЯ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ ХВОРИМ НА М'ЯЗОВУ ДИСТРОФІЮ ДЮШЕННА В УКРАЇНІ

М'язова дистрофія Дюшенна (МДД) — спадкове захворювання з переважним ушкодженням поперечносмугастих м'язів, яке належить до категорії орфанних і його поширеність складає близько 1:4000 новонароджених хлопчаків. Специфікою поширення й успадкування цього захворювання є високій рівень виникнення мутацій гена DMD de novo та зціплене зі статтю успадкування.

З метою встановлення особливостей надання лікувально-діагностичної допомоги хворим на МДД було проаналізовано анамнестичні дані 21 хворого з усіх регіонів України з деякою перевагою представництва східних регіонів. До аналізу не було включено 4 випадки (16,0 %), у яких цей діагноз було встановлено безпідставно.

Згідно з отриманими даними виявлено, що середній вік встановлення діагнозу склав 6,75 ± 1,6 років. При розрахунку цього віку враховували як випадки встановлення діагнозу за клінічними ознаками, так і випадки, підтверджені молекулярно-генетичним дослідженням та/або імуногістохімічним визначенням наявності дистрофіну у біоптатах м'язів. При оцінці цього показника слід враховувати, що найбільш ефективним є призначення кортикостероїдів (КС) у віці до 6 років, а засоби генної терапії, які зараз проходять клінічні випробування, бажано призначати з народження.

Кількість хворих, які направлялись на молекулярно-генетичне дослідження, до звернення до ДУ «ІНПН НАМН України», склала 28,6 % (6 випадків), після направлення на дослідження кількість підтверджених цим методом діагнозів — 22,2 % (4 з 18; виключено випадки, коли дослідження виконувалося за кордоном). Слід відзначити, що за світовою статистикою найбільш поширені методики (які забезпечують найліпше співвідношення вартість/інформативність) демонструють показники — 60—70 % [Tuffery-Giraud S. et al., 2010].

Щодо обґрунтування імуногістохімічної верифікації діагнозу, досвід якої накопичено у ДУ «ІНПН НАМН України». Цей метод має майже 100 % кореляцію з клінічними даними, але його використання у типових випадках є виправданим лише за умовою негативного результату молекулярно-генетичного дослідження. Загалом біопсія м'язів з комплексом гістохімічних та імуногістохімічних методик може бути діагностичним засобом «першої лінії» для доказового вирішення питань диференціальної діагностики (тобто у нетипових випадках) та прогностичних завдань — наприклад, встановлення показань для терапії КС на етапі втрати здатності до самостійного пересування та для деяких варіантів хірургічної ортопедичної корекції.

Лікувально-реабілітаційна практика. 5 хворих (23,8 %) мали в анамнезі курсове лікування КС, жоден не отримував лікування КС на постійній основі, згідно з міжнародним консенсусом експертів [Bushby K. et al., 2010]. Лише 2 хворих (9,5 %) мали призначення специфічних кардіологічних засобів, які рекомендовані цим консенсусом. При цьому усі з них час від часу отримували призначення досить інтенсивної, часто високовартісної, медикаментозної терапії іншими препаратами. Жоден з хворих не мав і не має (на час опитування) моторизованого крісла та засобів для неінвазивної вентиляції легень.

Профілактика. 5 родин (23,8 %) у своєму складі мали дитину жіночої статі (потенційного носія мутації) або молодшу за хворого дитину-хлопчика і або ніколи не чули про допологову діагностику та визначення носійства, або відмовилися від неї, переважно з фінансових міркувань. Усі ці родини мали низький освітній ценз та/або мешкали у малих населених пунктах.

Таким чином, надання медичної допомоги хворим МДД в Україні має несистемний характер і не відповідає принципам доказової медицини та міжнародним консенсусам. Створення надійної системи інформування про лікувальні і профілактичні можливості щодо МДД та виконання преконцепційних досліджень державним коштом є своєчасним і виправданим кроком як з гуманітарної, так і з економічної точки зору.

УДК 616.831:616.711.1-073:001.8

Шебатин А. И.

КУ «Запорожская областная клиническая психиатрическая больница» (г. Запорожье)

ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ТЕСТ И ДАННЫЕ ИНСТРУМЕНТАЛЬНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СИНДРОМА ПОЗВОНОЧНОЙ АРТЕРИИ ПРИ ПАТОЛОГИИ ГОЛОВНОГО МОЗГА

Синдром позвоночной артерии (СПА) — патология, снижающая качество жизни пациента, а в отдельных случаях усугубляющая течение сопутствующей патологии. Диагностика классического СПА [Попелянский Я. Ю., 1966] не представляет затруднений, однако сопутствующая патология головного мозга затрудняет её. Поэтому объективизация СПА возможна на основе симптома ретракции глазного яблока (СРГЯ) [Шебатин А. И. 2008], который проявляется в виде ретракции (втяжения) глазного яблока, при его приведении, после раздражения позвоночной артерии (ПА) внешне это выглядит как сужение глазной щели.

Цель работы: описание объективных признаков вертеброгенного СПА у пациентов с патологией головного мозга.

85 пациентов клинически обследованы, верифицирован вертеброгенный СПА. Неврологическое исследование включало определение СРГЯ до и после пробы де Клейна, допплерографическое исследование ПА и рентгенографию (Ro) шейного отдела позвоночника (ШОП) с функциональными пробами (ФП). Все пациенты были разделены на группы: 1 группа — 27 человек с функциональной стадией СПА, средний возраст (ср. воз.) 33,19 ± 2,004 года, 2 группа — 27 пациентов с ранее перенесенным острым нарушением мозгового кровообращения, в вертебрально-базилярном бассейне, ср. воз. 50,96 ± 2,27 лет, 3 группа — 31 пациент с перенесенной черепно-мозговой травмой, ср. воз. 35,81 ± 2,24 лет. Математическая обработка — вычисление углового преобразования Фишера.

До проведения пробы односторонний СРГЯ наблюдался в 1 группе у 70,4 %, во 2 группе — у 51,85 %, в 3 группе — у 80,65 %. Достоверное различие отмечено между 2 и 3 группой при $p = 0{,}007$. Двухсторонний симптом до ФП достоверно чаще наблюдался во 2 группе при $p < 0{,}001$ между 1 и 2 группой, а также 2 и 3 группой. Отсутствие первичного симптома в1 группе 25,9 %, было достоверно чаще, чем во 2 группе 7,41 % при $p = 0{,}029$, и 3 группе 9,68 % при $p = 0{,}046$. Одностороннее