

**Ю.Б. Гречаніна, О.Б. Хміль**

*Харківський національний медичний університет,  
Харківський міжобласний спеціалізований медико-генетичний центр –  
центр рідкісних (орфанних) захворювань,  
м. Харків, Україна*

**КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК. ВРОДЖЕНА ПАТОЛОГІЯ ЦНС:  
ПОРЕНЦЕФАЛІЯ – КІСТА ПРАВОЇ ТІМ'ЯНОЇ, СКРОНЕВОЇ,  
ПОТИЛИЧНОЇ ДОЛІ, ЩО СПОЛУЧАЄТЬСЯ З ЗАДНІМ РОГОМ  
БІЧНИХ ШЛУНОЧКІВ. ОКЛЮЗІЙНА ГІДРОЦЕФАЛІЯ. СТАН ПІСЛЯ  
ОПЕРАЦІЇ ВЕНТРИКУЛОПЕРІТОНЕОСТОМІЇ СПРАВА.  
ПРАВОбІЧНИЙ ГЕМПАРЕЗ. ЕПСИНДРОМ. РОЗУМОВА  
ВІДСТАЛІСТЬ. ПОРУШЕННЯ ОБМІНУ АМІНОКИСЛОТ.  
ГІПЕРГОМОЦИСТЕЇНЕМІЯ.**

Поренцефалія є вродженою аномалією, при наявності якої поверхня мозку з'єднується з одним з бічних шлуночків (в порожнині в яких знаходиться спинномозкова рідина) і покрита конусоподібними заглибленнями (вглиб мозку). Найбільш часто утворюється в зоні середньої мозкової артерії. Поренцефалія підрозділяється на два види: хибна і справжня. Хибна – має кістозні утворення в тканинах мозку, що не сполучаються з його шлуночками і не доходять до його поверхні, при цьому, можуть сполучатися між собою. В основному дані кістозні утворення знаходяться в білій речовині і можуть розміщуватися як в одному, так і в обох його півкулях. Малюнок кори мозку в цьому випадку зберігається, а стінки хибних кістозних утворень включають в себе рубцевих тканину. При істинній поренцефалії кістозні утворення – це дивертикули шлуночків головного мозку, спрямовані до його поверхні. Вкрай рідко кісти знаходяться у відокремленому положенні по відношенню до мозку і не з'єднуються з його шлуночками. Розміри кістозних порожнин дуже різноманітні і займають більшу частину півкулі. У разі, коли кіста відособлена і не має загального проходу з шлуночками головного мозку – наповнення її складається з білкової рідини жовтого кольору, якщо поєднується, то зміст її складається з цереброспинальної рідини.

**Наводимо наше спостереження** – пацієнт: Я, 2004 р.н.

**Скарги:** порушення поведінки, агресія, епілептичні напади частотою 5-10 раз на місяць, тривалістю до 1 хвилини по типу тонічних

втягувань кінцівок з завмираннями; затримка в розумовому розвитку, порушення активних рухів в правій руці, нозі. Вибірковий в їжі: не їсть молочні продукти.

**Анамнез захворювання:** Дитина від 1 вагітності, що протікала із загрозою зриву в 1 триместрі. Пологи 1, шляхом кесаревого розтину в термін. Народився з вагою 3330 г, ріст 52 см. На 2-у добу був переведений в перинатальний центр. У дитини була деформація кісток черепа, погано набирив вагу. Дитина знаходилася в реанімаційному відділенні, було зондове харчування. Встановлений діагноз: ВВР (вроджені вади розвитку) ЦНС. Було проведено ЯМРТ головного мозку, висновок: гідроцефалія. До 6 місяців отримувал лікування амбулаторно під контролем ЯМРТ кожні 2 міс. До 1 року етапи психо-моторного розвитку з затримкою: сів у 8 місяців, самостійно почав ходити з 2-х років. В 1 рік 3 місяці – оперований з приводу гідроцефалії (шунтування). Через 1 рік після операції у дитини виникли мимовільні рухи – здригання, які приводили до падіння. Дитині був призначений Депакін, після чого протягом 2-х років здригувань не було, потім, без видимої причини напади виникли знову. У 7 років після перенесеного коклюшу у дитини трапився 1-й розгорнутий епіприступ, (незважаючи на прийом Депакина-хроно). Надалі доза була збільшена, але напади тривали. Проведено ЯМРТ в динаміці – на серії отриманих томограм визначається дефект неправильної форми правої скроневої, тім'яної, потиличної долі і задніх відділів мозолистого тіла, заповнений ліквором, морфологічно з'єднаний з заднім рогом правого бокового шлуночка, з зоною склерозу по краях.

Бічні шлуночки злегка розширені, в задніх відділах. 3-й і 4-й шлуночки не змінені, в задньому розі правого бокового шлуночка візуалізується шунт. Серединні структури не змінені. Кора гемісфер поза зоною описаного дефекту, не змінена. Субарахноїдальні простору без особливостей. Оболонки не змінені. Гіпоталамо-гіпофізарна зона без особливостей. Структури ЗЧЯ без патології.

На ЕЕГ: Грубі порушення патерну ЕЕГ. Уповільнення фонові ритміки. Зниження функціональної активності кори головного мозку. Медіобазальна дисфункція. Епіактивність у вигляді гомо латерального вогнища поліфазних комплексів в відведеннях правої гемісфери потиличної частки. РЕГ: Отримані хороші ультразвукові сигнали з передньої, середньої і задньої мозкових артерій з обох сторін, основний і інтракраніальних ділянок хребетних артерій. Показники ЛСК в межах вікової норми без значущої асиметрії сторін. Сполучні артерії Веллізієва кола функціонують задовільно. Регіонарна ангіодистонія. Венозний відтік з ВББ утруднений. ЕХО-ЕС: М-Ехо без зміщення. Ознаки лікворної гіпертензії.

**Фенотип:** вага 42 кг, ріст 152 см, блідість шкіри, підвищена розтяжність, нігті ламкі, волосся тонке, гіпертонус м'язів правої кінцівки, окружність голови 52 см, брахіцефалія, виступаючий лоб, шрам у правій тім'яно-потиличної області, асиметрія особи, виражені периорбітальні тині, вушні раковини збільшені, страбізм, гіпертелоризм, легкий птоз, короткий ніс, довгий фільтр, карієс, язик обкладений білим нальотом, шия довга, грудна клітка вузька, деформована, асиметрична, кіфосколиоз грудного відділу хребта, клинодактилія 5 пальця, рожеве забарвлення, гіпергідроз долонь, гіпермобільність суглобів, варусна установка нижніх кінцівок.

Клініко-генеалогічний анамнез: родовід обтяжена по серцево-судинної, онко- та мультифакторіальної патології.

**У неврологічному статусі:** очні щілини D>S, зіниці D=S, розводзяча косоокість, не доводить очні яблука в крайні бічні положення. Ослаблений акт конвергенції. М'язовий тонус підвищений в правих кінцівках. Сила м'язів знижена в правій руці до 3,5-4 б. Рефлекси з рук D>S, високі колінні D>S високі, ахіллові D≥S, полікінетичні. У позі Ромберга – хиткість в сторони. Пальці-носову пробу виконує з повз попаданням з обох сторін. Затримка психомовного розвитку.

**Результати проведених досліджень:**

-ВЕРХ амінокислот крові – підвищені: глутамат 0.130 ммоль / л (норма 0.014-0.078),

гідроксипролін 0.107 ммоль / л (до 0.050), серин 0.21 ммоль / л (0.70-0.194), таурин 0.139 ммоль / л (0.020-0.120), пролін 0.342 ммоль / л (0.040-0.332), альфа-аміномасляна кислота 0.084 ммоль / л (0.001-0.039), цистин 0.093 ммоль / л (0.015-0.055), лізин 0.313 (0.066-0.270). Інші показники в нормі.

-Урінолізіс- питома вага більш 1,030 г / см<sup>3</sup> (норма 1,005-1,03), кетони +/- (норма негативна), проба на пролін позитивна (норма негативна), проба на кальцій негативна (норма + – +++), проба на індикан знайдені сліди (норма негативна). Решта показників в межах вікової норми.

- Гомоцистеїн крові -12,79 мкмоль / л (норма до 6.26 -15.01)

- Нейровітаміни- тіамін (вітамін В1) 28.63 ммоль / л (норма 0-75.4), рибофлавін (вітамін В2) 14.31 ммоль / л (норма 0-33), ніотинова кіслотата 5.81 ммоль / л (норма 4.70-8.34), фолієва кислота ( вітамін В9) 66.33 ммоль / л (52.55-119.59), ціанокобаламін (вітамін В12) 0.203 ммоль / л (норма 0.074-0.516), піридоксин (вітамін В6) 21.16 ммоль / л (норма 14.6-72.8).

- Біохімічний аналіз крові – без змін.

- УЗД внутрішніх органів: ознаки ДЖВП, холециститу. Неоднорідна структура підшлункової залози. Пієлектазія справа (балія 23 \* 6 мм). Двосторонній гідрокалікоз (чашечки 5 мм). Метаболічні зміни (включення 1,6 мм). Наднирники не візуалізуються.

**Рекомендації:**

- Дієтотерапія з обмеженням тваринного білка

1-й курс лікування:

- Р-5-Р по 1 капс. 1 раз в день -1 місяць

- Стомак-супорт 1 капс. 1 раз в день -1 місяць

- Кудесан по 10 крапель 1 раз на день, вранці – 1 місяць

- Свічки Коріліп по 1 свічці на ніч № 10, потім 20 днів перерви, після чого повторити курс. №10

2-й курс лікування:

- Гранатовий сік

- Цитофлавін по 1 т. 1 раз в день – 1 місяць

- Вітамін С 250 мг 1 раз на день -1 місяць

(запивати молоком або лужною мінеральною водою)

- Альфа-кетоглутарат по 1 капсулі 300 мг 1 раз на день – 1 місяць

- Аевіт по 1 капсулі 1 раз в день -1 місяць.

Після курсів лікування у дитини значно зменшилася кількість нападів – з 10 до 2 разів на місяць, зі слів матері, протягом перших 2-х місяців нападів у дитини не було зовсім.

Надійшло до редакції 30.03.2018 р.

Підписано до друку 04.04.2018 р.