

ЕНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛЬНИЙ АНГІОМАТОЗ (СИНДРОМ СТЕРДЖА—ВЕБЕРА—КРАББЕ—ДІМІТРИ). ВИПАДОК ІЗ КЛІНІЧНОЇ ПРАКТИКИ

ДУ «Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України», м. Київ, Україна

Резюме. Наведено дані про рідкісну вроджену патологію з групи факоматозів внаслідок порушення нейрональної проліферації-енцефалотригемінального ангіоматозу з розгляданням сучасних клініко-діагностичних і лікувальних аспектів. Представлено опис неklasичного клінічного випадку пацієнтки з даною патологією, що проходила обстеження і лікування у відділенні дитячої психоневрології ДУ «ІПАГ НАМН України».

Ключові слова: енцефалотригемінальний ангіоматоз, факоматоз, порушення нейрональної проліферації, діагностика, лікування, діти.

Енцефалотригемінальний ангіоматоз Стерджа—Вебера—Краббе—Дімітрі належить до рідкісних вроджених, спорадично виникаючих захворювань із групи факоматозів із наявністю ангіоматозу судин мозкових оболонок, капілярів обличчя та ока з частотою 1 на 50 000 з відсутністю відмінностей за статевою ознакою [44, 52]. Своєю чергою, факоматози являють собою групу спадкових прогресуючих захворювань із поєднаним ураженням нервової системи, шкірних покривів, очей та внутрішніх органів внаслідок порушення процесів нейрональної проліферації у процесі нейроонтогенезу. До найбільш поширених факоматозів з ураженням нервової системи відносяться: нейрофіброматоз Реклінгхаузена, туберозний склероз Бурневілья (хвороба Бурневілья—Прінгла), енцефалотригемінальний ангіоматоз (хвороба Стерджа—Вебера—Краббе—Дімітрі), церебро-ретинально-вісцеральний ангіоматоз (хвороба Гіппеля—Ландау), атаксія-телеангіектазія (синдром Луї—Барр), кортико-менінгеальний дифузний ангіоматоз ван-Богарта—Діврі і деякі інші форми [2, 19, 54]. Слід зазначити, що в процесі нейроонтогенезу спостерігаються певні етапи формування нервової системи (дорзальна і вентральна індукція, нейрональна проліферація, міграція, організація і мієлінізація), і кожна вада розвитку (мальформація) головного мозку пов'язана з цими етапами. На етапі нейрональної проліферації (2–5-й місяці вагітності) відбувається проліферація нейронів і глії в перивентрикулярних ділянках із подальшою міграцією та формуванням кори і субкортикальних структур. У разі порушення процесу нейрональної проліферації виникають факоматози, зокрема, енцефалотригемінальний ангіоматоз; мікроцефалія; мегалоцефалія тощо. Ангіоми формуються із залишків судинного сплетення, яке залишається в ділянці головної частини нервової трубки [10, 11, 44]. Виникнення порушень процесу нейрональної проліферації обумовлене як факторами спадкового характеру (генетичні, хромосомні, тератогенні), так і спорадичними формами захворювання з новими спонтанними генетичними мутаціями. У нещодавній публікації колективу авторів (Shirley M. D., Tang H., Gallione C. J. et al., травень 2013 р.) наведені дані про виділення певної мутації в гені GNAQ, що може спричинити виникнення енцефалотригемінального ангіоматозу [16, 17, 48].

Вперше енцефалотригемінальний ангіоматоз описаний в 1879 р. В.А. Стерджем (Sturge W.A. A case of partial epilepsy, apparently due to a lesion of one of the vasomotor centres of the brain / W.A. Sturge // Transactions of the Clinical Society of London. — 1879. — № 12. — 162 р.), який спостерігався у хворого з ангіомою шкіри обличчя, глаукомою, парціальними епілептичними нападами і геміпа-

резом. У 1922 р. Ф.П. Вебер виявив внутрішньочерепні петрифікати на рентгенограмі в пацієнта з аналогічними клінічними проявами (Weber F.P. Right-sided hemi-hypertrophy resulting from right-sided congenital spastic hemiplegia, with a morbid condition of the left side of the brain, revealed by radiograms / F.P. Weber // Journal of Neurology and Psychopathology. — 1922. — № 3. — P. 134–139). Про подібні рентгенологічні зміни в разі даної патології повідомив В. Дімітрі у 1923 р., а К. Краббе описав морфологічні зміни при даному захворюванні. У 1937 р. енцефалотригемінальний ангіоматоз включений Ван—дер—Хеве до групи факоматозів, що відображено в його роботі (Van der Hoeve J., Mahoney W. A fourth type of phakomatosis: Sturge-Weber Syndrome / J. van der Hoeve, W. Mahoney // Verh. K. Akad. Wet. Amst. — 1937. — Vol. 36) [3, 44].

Енцефалотригемінальний ангіоматоз характеризується класичною тріадою симптомів (ангіоматоз обличчя, мозкових оболонок, глаукома і судоми). Однак ця класична тріада симптомів зустрічається приблизно в 20% випадків, частіше спостерігаються моно- і бісимптомні форми даної патології [7, 21, 24, 36].

За класифікацією E.S. Roach [42], існує три основні форми енцефалотригемінального ангіоматозу:

I тип: ангіоми обличчя та лептоменінгеальні ангіоми, може бути глаукома;

II тип: тільки ангіоми обличчя без ураження центральної нервової системи (ЦНС), може бути глаукома;

III тип: ізольовані лептоменінгеальні ангіоми, зазвичай, глаукоми немає.

Слід зазначити, що, крім трьох основних форм енцефалотригемінального ангіоматозу, існують його атипівні форми у вигляді окремих синдромів:

— синдром Jahnke (1930), при якому немає глаукоми;

— синдром Schirmer (1860), при якому глаукома і гідрофтальм з'являються рано;

— синдром Lawford (1884), при якому глаукома з'являється пізно, але об'єм очного яблука не збільшується;

— синдром Milles (1884), при якому поєднується ангіома хоріоїдальної оболонки, але об'єм очного яблука не збільшується [3, 44].

Ангіоматозний судинний невус у разі енцефалотригемінального ангіоматозу виявляється вже в перші місяці життя з типовим розташуванням у зоні інервації I і II гілок трійчастого нерва (очна, верхньощелепна) з одного боку в 70% випадків, або з двох боків у 30% у вигляді «палаючої плями». При народженні невус має блідо-рожевий колір, а пізніше стає більш яскравим і темно-забарвленим («колір портвейну»). У 40% випадків судинний невус знаходиться на тулупі та кінцівках [1, 38, 45].

Характер неврологічних проявів залежить від ступеня і розташування ангиоматозного переродження судинної й м'якої мозкових оболонок (лептоменингеальний ангиоматоз), що частіше знаходиться в тім'яній та потиличній долях і може супроводжуватися геміпарезом, геміанопсією, розумовою відсталістю, розладами поведінки, транзиторними порушеннями мозкового кровообігу, епілептичними нападами. Зв'язок між поширеністю шкірного ангиоматозу і вираженістю епілептичнихпадів не спостерігається, однак існує зв'язок між частотою епілептичнихпадів і ступенем розумової відсталості та тяжкими психічними розладами. Судоми виникають вже на першому році життя спочатку на боці, протилежному ангиоми, потім вони набувають генералізованого характеру і наростають із віком. Епілептичні напади зустрічаються в 75% випадків на першому році життя зі збільшенням до 95% випадків у віці до 5 років, близько 60% випадків із них стають резистентними до антиконвульсивної терапії, що потребує нейрохірургічного втручання. У деяких випадках енцефалотригемінальний ангиоматоз поєднується з мікрогірією, а це значно погіршує прогноз [14, 19, 29, 49, 50]. Затримка розвитку і розумова відсталість зустрічаються в 50–60% випадків, а геміпарез — у 25–56% [26, 43]. У разі прогресування хвороби виникають кальцифікація судин, церебральна атрофія, внутрішньочерепна гіпертензія і гідроцефалія (внаслідок порушення відтоку). У деяких хворих спостерігаються сильні напади головного болю з блювотою — мігреноподібні напади [27, 34, 39]. Ураження ока в разі даної патології виявляється у вигляді ангиоматозу райдужки, війкового тіла і власне судинної оболонки. У 50–70% випадків спостерігається глаукома, яка може бути з народження (в 60% випадків) або формується з віком (в 40%). Описані випадки гідрофтальму, дегенерації епітелію сітківки, відшарування сітківки і втрати зору [15, 47, 50, 51].

Серед важливих методів щодо діагностики даної патології слід відзначити рентгенологічне дослідження черепа (дає змогу виявити кортикальну кальцифікацію у вигляді звивистих стрічкоподібних смуг, які повторюють обриси поверхні мозку (симптом «трамвайного шляху»), комп'ютерну томографію, магнітно-резонансну томографію (МРТ) і МРТ в ангиографічному режимі (виявляє ангиоматоз судинної та м'якої мозкових оболонок і уточнює його внутрішньочерепну локалізацію). У більшості випадків ангиоми мозку знаходяться на тому ж боці, що й ангиоми обличчя з поступовою кальцифікацією і атрофією мозку в зоні ураження. Для оцінки провідних шляхів і ступеня ураження білої речовини головного мозку в разі даної патології на мікроструктурному рівні використовується методика дифузійної тензорної МРТ [5, 6, 20, 25, 32, 35, 40, 46, 53]. Метод СПЕСТ (одnofотонна емісійна комп'ютерна томографія) виявляє вогнища гіперперфузії на ранніх етапах захворювання і вогнища гіпоперфузії — на пізніх, метод ПЕТ (позитронна емісійна томографія), зокрема, з ізотопом 18-флуорододексіглюкози (18-FDG ПЕТ), виявляє вогнища гіпометаболізму [4, 9, 30, 33]. При проведенні магнітно-резонансної спектроскопії (МРС) вмісту NAA (N-ацетиласпартату) в мозку зменшується у випадку енцефалотригемінального ангиоматозу. N-ацетиласпартат є донором ацетильних груп у процесі синтезу мієліну гліальними клітинами, його зниження вважається достовірним індикатором нейрональної дисфункції та загибелі нейронів [13, 18, 31, 37].

Диференційна діагностика даної патології проводиться з іншими захворюваннями з групи факоматозів і з вродженими аномаліями розвитку ЦНС.

Лікування енцефалотригемінального ангиоматозу є симптоматичним із використанням протисудомних, нейропро-

текторних препаратів, а також препаратів, що знижують внутрішньочерепний і внутрішньоочний тиск. За окремими показаннями застосовуються методики лазеротерапії, рентгенотерапії. У випадках резистентних епілептичнихпадів використовуються нейрохірургічні втручання у вигляді: гемісферектомії, фокальної кортикальної резекції, калльозотомії, стимуляції блукаючого нерва [8, 12, 22, 23, 28, 41].

Далі слід навести клінічний випадок пацієнтки О., 12 років, яка проходила обстеження та лікування у відділенні дитячої психоневрології ДУ «ІПАГ НАМН України» з діагнозом: «Симптоматична епілепсія, часті поліморфні напади (міоклонії, складні парціальні напади). Синдром Стерджа—Вебера. Гіпоплазія полюсу правої скроневої долі та ангиоматоз оболонок головного мозку в правій тім'яній ділянці (за даними МРТ)».

Дівчинка госпіталізована зі скаргами на напади поліморфного характеру (міоклонії, складні парціальні напади), частіше напади були у вигляді міоклоній у разі засинання. Міоклонії виявлялися у вигляді поодиноких міоклонічних посмикувань майже кожного дня або через день і могли тривати в межах 20–30 хвилин.

За анамнестичними даними, дівчинка народилася від другої вагітності (від першої — хлопчик, 19 років, здоровий). Друга вагітність проходила із загрозою переривання в другому триместрі. Пологи в 38–39 тижнів вагітності, стрімкі, природнім шляхом. Маса при народженні становила 3800 г, довжина тіла 54 см, оцінка за шкалою Апгар 6/6 балів, було обвиття пуповиною навколо шії (не туго). Знаходилась на лікуванні у відділенні інтенсивної терапії новонароджених за місцем проживання з діагнозом: «Гіпоксично-травматичне ураження ЦНС. набряк мозку. Парез Ерба праворуч». Подальший розвиток без особливостей. Спадкові захворювання не виявлялися. В 1,5 року з'явилися напади у вигляді міоклоній рук. Протягом півроку отримувала фенобарбітал (ефект недостатній). Потім на тлі карбамазепіну напади почастішали. У подальшому приймала депакін, топамакс (ефект недостатній), а останнім часом, перед госпіталізацією до відділення, — леветірацетам.

У неврологічному статусі: функції черепно-мозкових нервів без особливостей. Орієнтується в часі та місці перебування. Свідомість не порушена. На питання відповідає чітко. Сухожилкові рефлекси, D=S. Червні рефлекси позитивні. Вогнищева симптоматика, патологічна рефлекси, координаторні і чутливі розлади не виявлені.

МРТ головного мозку: ангиоматоз оболонок головного мозку в правій тім'яній ділянці (синдром Стерджа—Вебера), гіпоплазія полюсу правої скроневої долі.

Електроенцефалографія (ЕЕГ): помірні дифузні зміни регуляторного характеру за рахунок дифузного сповільнення, вираженої дизритмії альфа-ритму, спалахової гострої тета-асинхронії в тім'яно-скроневих відділах переважно ліворуч.

Консультація нейрохірурга: нейрохірургічне лікування на момент огляду не показано.

Консультація логопеда-психолога: психологічні відхилення не встановлені.

Консультація офтальмолога: vis od/os-1,0, оптичні середовища, очне дно в нормі.

У процесі лікування (нейропротекторна, антисудомна, метаболічна терапія) проводилася корекція антисудомної терапії зі збільшенням дози леветірацетаму з розрахунку до 60 мг/кг маси тіла. Протягом лікування було два напади у вигляді поодиноких міоклонічних посмикувань протягом кількох секунд у руці. Дівчинка була виписана у задовільному стані під нагляд невролога та педіатра за місцем проживання.

Даний випадок демонструє неklasичний варіант перебігу синдрому Стерджа—Вебера—Крабе—Дімітрі з відсутністю ангіоматозу обличчя і глаукомі, але наявністю ангіоматозу мозкових оболонок, гіпоплазією полюсу правої скроневої долі і частими поліморфними нападами. Дана патологія належить до групи «порушень нейрональної проліферації» зі специфічними структурними

змінами у ЦНС і різноманітними клінічними проявами. Це підкреслює важливість і необхідність своєчасного застосування методів нейровізуалізації щодо підтвердження та диференціальної діагностики таких патологічних станів, оскільки від своєчасно встановленого діагнозу залежить подальше ведення пацієнтів з указаною нозологією з раннім медико-генетичним обстеженням.

ЛІТЕРАТУРА

1. Аверьянов Ю.Н. Нейрокожные синдромы. Болезни нервной системы: рук-во для врачей / Ю.Н. Аверьянов; под ред. Н.Н. Яхно. — М.: Медицина, 2003. — С. 27—35.
2. Калинина Л.В. Наследственные болезни метаболизма и факоматозы / Л.В. Калинина, Е.Н. Гусев. — М.: Медицина, 1980. — С. 120—135.
3. Клиническое наблюдение поздней диагностики поражения головного мозга у 35-летней женщины с синдромом Штурге—Вебера / Н.А. Шнайдер, Е.А. Шаповалова, Е.Ю. Чешейко [и др.] // Вестник Клинической больницы №51. — 2011. — Т. IV, № 2—3. — С. 108—112.
4. Accelerated myelination in early Sturge-Weber syndrome: MRI-SPECT correlations / C. Adamsbaum, F. Pinton, Y. Rolland [et al.] // *Pediatr. Radiol.* — 1996. — Vol. 26. — P. 759—762.
5. Akpinar E. The tram-track sign: cortical calcifications / E. Akpinar // *Radiology.* — 2004. — Vol. 231. — P. 515—516.
6. MRI with diffusion-weighted imaging in children and young adults with simultaneous supra- and infratentorial manifestations of Sturge-Weber syndrome / S. Arulrajah, G. Ertan, A. Comi [et al.] // *J. Neuroradiol.* — 2010. — Vol. 37. — P. 51—59.
7. Sturge-Weber syndrome without facial nevus / A. Aydin, H. Cakmakci, A. Kovanlikaya, E. Dirik // *Pediatr. Nerol.* — 2000. — Vol. 22. — P. 400—402.
8. Arzimanoglou A. The surgical treatment of Sturge-Weber Syndrome with respect to its clinical spectrum / A. Arzimanoglou // *Paediatric Epilepsy Syndromes and Their Surgical Treatment* / I. Tuxhorn, H. Holthausen, H. Boenigk (eds.). — 1997. — P. 353—363.
9. Bar-Sever Z. Technetium-99m-HMPAO SPECT in Sturge-Weber syndrome / Z. Bar-Sever, L.P. Connolly, P.D. Barnes // *J. Nucl. Med.* — 1996. — Jan., Vol. 37 (1). — P. 81—83.
10. Classification system for malformations of cortical development: update 2001 / A.J. Barkovich, R.I. Kuzniecky, G.D. Jackson [et al.] // *Neurology.* — 2001. — Vol. 57. — P. 2168—2178.
11. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development / A.J. Barkovich, R.I. Kuzniecky, G.D. Jackson [et al.] // *Neurology.* — 2005. — Vol. 65. — P. 1873—1887.
12. Bruce D.A. Neurosurgical aspects of Sturge-Weber syndrome / D.A. Bruce // *Bodensteiner J.B. Sturge-Weber Syndrome* / J.B. Bodensteiner E.S. Roach. — Mt. Freedom, NJ : Sturge Weber Foundation; 1999. — P. 39—42.
13. Intraneuronal N-acetylaspartate supplies acetyl groups for myelin lipid synthesis: evidence for myelin-associated aspartoacylase / G. Chakraborty, P. Mekala, D. Yahya [et al.] // *J. Neurochem.* — 2000. — Vol. 78 (4). — P. 736—745.
14. Chapieski L. Psychological functioning in children and adolescents with Sturge-Weber syndrome / L. Chapieski, A. Friedman, D. Lachar // *J. Child Neurol.* — 2000. — Vol. 15. — P. 660—665.
15. Cheng K.P. Ophthalmologic manifestations of Sturge-Weber syndrome / K.P. Cheng // *Sturge-Weber Syndrome* / J.B. Bodensteiner, E.S. Roach (eds.). — Mt Freedom, New Jersey: Sturge Weber Foundation; 1999. — P. 17—26.
16. Comi A.M. Advances in Sturge-Weber syndrome / A.M. Comi // *Curr. Opin. Neurol. Apr* 2006. — Vol. 19 (2). — P. 124—128.
17. Comi A.M. Pathophysiology of Sturge-Weber syndrome / A.M. Comi // *J. Child. Neurol.* — 2003. — Aug., Vol. 18 (8). — P. 509—516.
18. Demougeot C. N-Acetylaspartate, a marker of both cellular dysfunction and neuronal loss: its relevance to studies of acute brain injury / C. Demougeot, P. Garnier, C. Mossiat // *J. Neurochem.* — 2001. — Vol. 77. — P. 408—415.
19. Di Rocco C. Sturge-Weber syndrome / C. di Rocco, G. Tamburrini // *Childs. Nerv. Syst.* — 2006. — Vol. 22 (8). — P. 909—921.
20. Griffiths P.D. Sturge-Weber syndrome revisited: the role of neuroradiology / P.D. Griffiths // *Neuropediatrics.* — 1996. — Vol. 27. — P. 284—289.
21. Sturge-Weber syndrome without facial nevus: A case report and review of the literature / A.K. Gruraj, L. Sztriha, J. Johansen, M. Nork // *Acta Paediatr* 2000. — Vol. 89. — P. 740—743.
22. Hoffman H.J. Benefits of early surgery in Sturge-Weber syndrome / H.J. Hoffman // *Paediatric Epilepsy syndromes and their surgical treatment* / I. Tuxhorn, H. Holthausen, H. Boenigk (eds.). — London: John Libbey and Company, 1997. — P. 364—370.
23. Holmes G.L. Surgery for intractable seizures in infancy and early childhood / G.L. Holmes // *Neurology.* — 1993. — Nov., Vol. 43 (11 Suppl. 5). — P. 28—37.
24. A clinician's dilemma: Sturge-Weber syndrome 'without facial nevus!' / S.A. Jagtap, G. Srinivas, A. Radhakrishnan, K.J. Harsha // *Ann. Indian Acad. Neurol.* — 2013. — Vol. 16. — P. 118—120.
25. Multimodality imaging of cortical and white matter abnormalities in Sturge-Weber syndrome / C. Juhasz, E.M. Haacke, J. Hu [et al.] // *Am. J. Neuroradiol.* — 2007. — May., Vol. 28 (5). — P. 900—906.
26. Jung A. Acute hemiparesis in Sturge-Weber syndrome / A. Jung, A. Raman, C. Rowland Hill // *Pract. Neurol.* — 2009. — Jun., Vol. 9 (3). — P. 169—171.
27. Klapper J. Headache in Sturge-Weber syndrome / J. Klapper // *Headache.* — 1994. — Oct., Vol. 34 (9). — P. 521—522.
28. Kossoff E.H. Outcomes of 32 hemispherectomies for Sturge-Weber syndrome worldwide / E.H. Kossoff, C. Buck, J.M. Freeman // *Neurology.* — 2002. — Dec. 10, Vol. 59 (11). — P. 1735—1738.
29. Kossoff E.H. Comorbidity of epilepsy and headache in patients with Sturge-Weber syndrome / E.H. Kossoff, L.A. Hatfield, K.L. Ball // *J. Child Neurol.* — 2005. — Aug., Vol. 20 (8). — P. 678—682.
30. Sturge-Weber syndrome: correlation between clinical course and FDG PET findings / J.S. Lee, E. Asano, O. Muzik [et al.] // *Neurology.* — 2001. — Vol. 57. — P. 189—195.
31. Dynamic MR perfusion and proton MR spectroscopic imaging in Sturge-Weber syndrome: correlation with neurological symptoms / D.D. Lin, P.B. Barker, L.A. Hatfield, A.M. Comi // *J. Magn. Reson. Imaging.* — 2006. — Vol. 24. — P. 274—281.
32. Mandelstam S. MRI evaluation of venous abnormalities in children with Sturge-Weber syndrome / S. Mandelstam, S. Andronikou // *J. of Pediatric Neurology.* — 2004. — Vol. 2, No. 1. — P. 29—32.
33. Maria B.L. Imaging brain structure and function in Sturge-Weber Syndrome / B.L. Maria, K.B.N. Hoang, R.L. Robertson // *J.B. Bodensteiner Sturge-Weber Syndrome. Sturge Weber Foundation* / J.B. Bodensteiner, E.S. Roach. — Mt Freedom, New Jersey. Sturge Weber Syndrome, 1999. — P. 43—69.
34. Maria B.L. Central nervous system structure and function in Sturge-Weber syndrome: evidence of neurologic and radiologic progression / B.L. Maria, J.A. Neufeld, L.C. Rosainz // *J. Child. Neurol.* — 1998. — Dec., Vol. 13 (12). — P. 606—618.
35. Marti-Bonmati L. The Sturge-Weber syndrome: correlation between the clinical status and radiological CT and MRI findings / L. Marti-Bonmati, F. Menor, F. Mulas // *Child's Nerv. Syst.* — 1993. — Vol. 9. — P. 107—109.

36. Occipital leptomeningeal angiomas without facial angioma. Could it be considered a variant of Sturge-Weber syndrome / A. Martinez-Bermejo, A. Tendero, V. Lopez-Martin [et al.] // *Rev. Neurol.* — 2000. — Vol. 30. — P. 837–841.
37. Moore G.J. Proton magnetic resonance spectroscopy in children with Sturge-Weber syndrome / G.J. Moore, T.L. Slovis, H.T. Chugani // *J. Child. Neurol.* — 1998. — Vol. 13 (7). — P. 332–335.
38. Morelli J.G. Port-wine stains and the Sturge-Weber syndrome / J.G. Morelli // *Sturge Weber Syndrome* / J.B. Bodensteiner, E.S. Roach (eds.). — Mt. Freedom, New Jersey: Sturge Weber Foundation; 1999. — P. 11–16.
39. Parsa C.F. Sturge-Weber Syndrome: A Unified Pathophysiologic Mechanism / C.F. Parsa // *Curr. Treat Options Neurol.* — 2008. — Vol. 10. — P. 47–54.
40. Pascual-Castroviejo I. Hemangiomas of the head, neck, and chest with associated vascular and brain anomalies: a complex neurocutaneous syndrome / I. Pascual-Castroviejo, J. Viano, F. Moreno // *Am. J. Neuroradiol.* — 1996. — Vol. 17 (3). — P. 461–471.
41. Rappaport Z.H. Corpus callosum section in the treatment of intractable seizures in the Sturge-Weber syndrome / Z.H. Rappaport // *Childs Nerv. Syst.* — 1988. — Aug., Vol. 4 (4). — P. 231–232.
42. Roach E.S. Neurocutaneous syndromes / E.S. Roach // *Pediatr. Clin. North. Am.* — 1992. — Aug., Vol. 39 (4). — P. 591–620.
43. Roach E.S. Neurologic manifestations of Sturge-Weber Syndrome / E.S. Roach, J.B. Bodensteiner // *Sturge-Weber Syndrome*. — Mt Freedom, New Jersey: Sturge Weber Foundation, 1999. — P. 27–38.
44. Ruggieri M. Neurocutaneous Disorders: Phakomatoses and Hamartoneoplastic Syndromes / M. Ruggieri, I.P. Castroviejo, C. Di Rocco. — Springer Verlag/Wien, 2008. — 1070 p.
45. Sener R.N. Sturge-Weber syndrome: a patient with a cervical port-wine nevus / R.N. Sener // *Comput. Med. Imaging Graph.* — 1997. — Nov.— Dec., Vol. 21 (6). — P. 359–360.
46. The corticospinal tract in Sturge-Weber syndrome: a diffusion tensor tractography study / L. Sivaswamy, K. Rajamani, C. Juhasz [et al.] // *Brain. Dev.* — 2008. — Aug., Vol. 30 (7). — P. 447–453.
47. Sharan S. Port-wine vascular malformations and glaucoma risk in Sturge-Weber syndrome / S. Sharan, B. Swamy, D.A. Taranath // *J. AAPOS.* — 2009. — Aug., Vol. 13 (4). — P. 374–384.
48. Sturge-Weber Syndrome and Port-Wine Stains Caused by Somatic Mutation in GNAQ / M.D. Shirley, H. Tang, C.J. Gallione [et al.] // *N. Engl. J. Med.* — 2013. — May 23, Vol. 368 (21). — P. 1971–1979.
49. Microgyria associated with Sturge-Weber angiomas / A. Simonati, V. Colamaria, A. Bricolo [et al.] // *SADJ (Journal of the South African Dental Association).* — 2003. — Oct., Vol. 58 (9). — P. 370–373.
50. Sujansky E. Sturge-Weber syndrome: Age of onset of seizures and glaucoma and the prognosis for affected children / E. Sujansky, S. Conradi // *J. Child. Neurol.* — 1995. — Vol. 10. — P. 49.
51. Sullivan T.J. The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome / T.J. Sullivan, M.P. Clarke, J.D. Morin // *J. Pediatr. Ophthalmol. Strabismus.* — 1992. — Vol. 29. — P. 349.
52. Thomas-Sohl K.A. Sturge-Weber syndrome: a review / K.A. Thomas-Sohl, D.F. Vaslow, B.L. Maria // *Pediatr. Neurol.* — 2004. — May., Vol. 30 (5). — P. 303–310.
53. MR and MR angiography of Sturge-Weber syndrome / T.J. Vogl, J. Stemmler, C. Bergman [et al.] // *Am. J. Neuroradiol.* — 1993. — Vol. 14. — P. 417–425.
54. Wolkenstein P. Neurofibromatosis / P. Wolkenstein, P. Decq // *Neurochirurgie.* — 1998. — Vol. 44 (4). — P. 267–272.

ЭНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛЬНЫЙ АНГИОМАТОЗ (СИНДРОМ СТЕРДЖА—ВЕБЕРА—КРАББЕ—ДИМИТРИ). СЛУЧАЙ ИЗ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКИ

А.А. Шевченко

ГУ «Институт педиатрии, акушерства и гинекологии НАМН Украины», г. Киев, Украина

Резюме. Приведены данные о редкой врожденной патологии из группы факоматозов вследствие нарушения нейрональной пролиферации-энцефалотригеминального ангиоматоза, с рассмотрением современных клинико-диагностических и лечебных аспектов. Представлено описание неклассического клинического случая пациентки с данной патологией, проходившей обследование и лечение в отделении детской психоневрологии ГУ «ИПАГ НАМН Украины».

Ключевые слова: энцефалотригеминальный ангиоматоз, факоматоз, нарушения нейрональной пролиферации, диагностика, лечение, дети.

ENCEPHALOTRIGEMINAL ANGIOMATOSIS OF STURGE—WEBER—KRABBE—DIMITRI. THE CASE FROM CLINICAL PRACTICE

A.A. Shevchenko

SI «Institute of Pediatrics, Obstetrics and Gynecology, NAMS of Ukraine», Kiev, Ukraine

Summary. This paper presents data about rare congenital pathology from the group of the phakomatoses due to violation of neuronal proliferation — encephalotrigeminal angiomas. There were considered modern clinical, diagnostic and curative aspects of this pathology. It was described nonclassical clinical case of the patient during examination and treatment in the department of children’s psychoneurology of the Institute of Pediatrics, Obstetrics and Gynecology National academy of medical sciences of Ukraine.

Key words: encephalotrigeminal angiomas, phakomatoses, violations of the neuronal proliferation, diagnosis, treatment, children.

Сведения об авторах:

Шевченко Александр Анатолевич — канд. мед. н., ст. н. сотр. отделения детской психоневрологии ГУ «Институт педиатрии, акушерства и гинекологии АМН Украины». Адрес: 04050, г. Киев, ул. Майбороды, 8, тел. (044) 483-62-24; e-mail: aashevchenko@mail.ru

Статья поступила в редакцию 17.09.2013 г.