

СИНДРОМ КОЛЬЦЕВОЙ 20 ХРОМОСОМЫ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

К.Ю. Мухин^{1,2}, М.Б. Миронов^{1,2}, Н.Е. Кваскова^{1,2}, Н.Ю. Кузина^{1,2}, К.С. Боровиков^{1,2}

RING CHROMOSOME 20 SYNDROME. A CASE REPORT

K.Yu. Mukhin^{1,2}, M.B. Mironov^{1,2}, N.E. Kvaskova^{1,2}, N.Yu. Kuzina^{1,2}, K.S. Borovikov^{1,2}

1. Кафедра неврологии и нейрохирургии педиатрического факультета ГОУ ВПО РГМУ Росздрава
2. Центр детской неврологии и эпилепсии, г. Москва

Синдром кольцевой 20 хромосомы — редкая хромосомопатия, которая ассоциируется с эпилептическими приступами, нарушениями поведения и задержкой умственного развития. По мнению ряда авторов, данный синдром — это особая форма эпилепсии, в основе которой лежат генетические изменения, связанные с 20 хромосомой. Ввиду редкости данного заболевания представляем историю болезни пациентки 5 лет с синдромом кольцевой 20 хромосомы.

Ключевые слова: синдром кольцевой 20 хромосомы, клинические проявления, эпилепсия, диагностика, лечение.

Ring chromosome 20 syndrome is a rare chromosome abnormality, associated with epileptic seizures, behavioral disorders and mental retardation. The authors consider the syndrome to be a special form of epilepsy, resulting from chromosome 20 genetic variations. Due to the rarity of the disease the authors present a case report of a 5-year-old female patient with the ring chromosome 20 syndrome.

Key words: ring chromosome 20 syndrome, clinical picture, epilepsy, diagnosis, treatment.

Синдром кольцевой 20 хромосомы — редкая хромосомопатия, которая ассоциируется с эпилептическими приступами, нарушениями поведения и задержкой умственного развития. По мнению ряда авторов [11], данный синдром — это особая форма эпилепсии, в основе которой лежат генетические изменения, связанные с 20 хромосомой. Его клиника и нейрофизиологические признаки имеют характерные черты [11].

Впервые клинический случай мальчика с задержкой умственного развития, эпилептическими приступами, поведенческими проблемами, микроцефалией, ассоциированными с кольцевой 20 хромосомой, описал L. Atkins и соавт. в 1972 году [2, 7]. Borgaonkar и соавт. впервые занесли в каталог данную аномалию в 1976 году, как генетический синдром. Негва и соавт. подтверди-

ли, что данная хромосомная аномалия может рассматриваться, как специфический синдром кольцевой 20 хромосомы [7]. Данный синдром является редким. С 1976 года по настоящее время в литературе описано всего около 30 случаев заболевания [2]. Пациенты с синдромом кольцевой 20 хромосомы имеют кариотип 46, r(20)(p13q13.3) [7].

При данном заболевании обнаружены различные варианты хромосомных аномалий, такие как слияния двух плечей 20 хромосомы и делеции теломерической части [3, 7, 11], разрыв в терминальных участках короткого и длинного плечей (20p13 и 20q13), образование двойного кольца [7]. Возможен мозаицизм (87—90%) [7, 12]. В литературе описан случай мозаицизма при синдроме кольцевой 20 хромосомы у двух сибсов (Bask E. и соавт. 1989). В культурах

лимфоцитов и фибробластов были наглядно видны две клеточные линии (одна — нормальная, а другая — с кольцевой хромосомой). Носители кольцевой хромосомы демонстрировали типичные симптомы данного синдрома (задержку умственного развития, фармакорезистентные эпилептические приступы). Мать пациентов, тоже носитель мозаицизма кольцевой 20 хромосомы, клинически и фенотипически не имела патологических нарушений и не страдала эпилепсией. В культуре лимфоцитов и фибробластов сибса, имеющего наиболее выраженные симптомы заболевания, содержался высокий процент клеток с кольцевой 20 хромосомой и обнаружилась значительная нестабильность кольца. Авторы предполагают, что кольцевая 20 хромосома — результат терминальной поломки и соединения обоих плечей без потери генетического материала, что может быть подтверждено цитогенетически. Возможно, 20 хромосома предрасположена к терминальному повреждению, что объясняет возможность передачи мозаицизма.

Установленный факт, что в локусе 20q13 (теломерическая часть длинного плеча 20 хромосомы) находятся 2 гена, отвечающие за эпилептические каналопатии (CHRNA4 и KCNQ2), наводит на мысль о том, что в случае синдрома кольцевой 20 хромосомы делеция расположена ниже данного участка, поэтому реализуется эффект одного из этих генов, что и объясняет процесс эпилептогенеза [11]. Возможно, что синдром кольцевой 20 хромосомы может рассматриваться как эпилептическая каналопатия.

Клиническая картина проявляется в зависимости от степени мозаицизма, то есть выраженности поколения клеток с кольцевой 20 хромосомой [4]. Пациенты, носители данной хромосомной аномалии, имеют минимальные дисморфии лица и другие аномалии развития: микроцефалия, увеличение размеров большого родничка, большие уши, монголоидный разрез глаз, микрофтальмия, аномальная пигментация радужки, сросшиеся брови, эпикант, широкая переносица, низко расположенные диспластичные ушные раковины, микрогнатия, короткая шея. Также у них отмечены задержка роста, различные аномалии внутренних органов, такие как врожденные пороки развития сердца (пролапс митрального клапана) и почек,

гипоплазия гениталий, маленький гипофиз (вследствие этого — пангипопитуитаризм) [2, 7]. Во всех случаях выявляются неврологические нарушения, представленные резидуальной неврологической симптоматикой: страбизм, мышечная гипотония, умственная отсталость умеренной или тяжелой степени, а также проблемы с обучением в школе [8]. Нередко отмечаются нарушения сна, особенности поведения, такие как эмоциональная лабильность, черты инфантилизма, гиперактивность. Отдельные авторы [2, 7] описывают агрессивность, компульсивность, самоповреждение, панические атаки, обычно возникающие в возрасте после 13 лет; могут встречаться зрительные галлюцинации.

Облигатное проявление синдрома кольцевой 20 хромосомы — различные виды фармакорезистентных эпилептических приступов [7]. В основном приступы дебютируют до 10 лет [2, 7]. Главным образом, это сложные парциальные эпилептические приступы [8], часто с автоматизмами: диалептические и аутомоторные. Также при данном синдроме встречаются миоклонические, тонические приступы, атипичные абсансы, атонические приступы с падениями [2, 7, 12]. Эпилептические приступы у ряда пациентов склонны к статусному течению с наличием или отсутствием моторного компонента. При данном синдроме также описан электрический эпилептический статус медленного сна [7]. Большое значение придается характерной картине бессудорожного статуса при этом электроклиническом синдроме. Представляет интерес описание видео-ЭЭГ мониторинга трёх случаев статуса атипичных абсансов, спровоцированных взволнованным поведением пациентов. Иктальная ЭЭГ характеризовалась бифронтальным ритмичным замедлением или ритмическими острыми волнами [10]. Inoue Y. и соавт., сравнивая электроклинические особенности бессудорожного эпилептического статуса у 6 пациентов с синдромом кольцевой 20 хромосомы и 4 пациентов без данного синдрома, обнаружили, что в группе с хромосомной аномалией наблюдаются более частые эпизоды снижения уровня сознания, ассоциированные со спайковым компонентом на ЭЭГ с более низкой амплитудой. Они предположили, что эпилепсия, ассоциированная с кольцевой 20 хромосомой, представляет новый эпилептический синдром [9].

Описаны рефлекторные формы эпилепсии при данном синдроме. Эпилептиформная активность провоцировалась ритмической фотостимуляцией, психогенными стрессорными факторами и эмоциональными переживаниями [7, 10].

Специфичными ЭЭГ характеристиками при данном синдроме ряд авторов называет постоянные разряды четко контурированных тета-волн и генерализованные спайки. Но имеются и пароксизмальные высокоамплитудные медленные волны с редкими спайками преимущественно во фронтальных отделах [7]. На ЭЭГ отмечается диффузное замедление основной активности [7], вспышки медленных волн тета-диапазона с высокой амплитудой и вспышки заостренных тета-волн [7], длительные пробеги ритмических тета-волн заостренной формы без клинических проявлений [4]. Эпилептиформная активность представлена билатеральными острыми волнами и комплексами острая-медленная волна, регистрируемыми билатерально фронтально и в центрально-теменно-затылочных областях [12], генерализованными спайками, исходящими из лобно-височной области [4], а также региональными спайками, комплексами спайк-волна в височных областях [5]. Отмечена зависимость региональных изменений ЭЭГ-паттернов от возраста пациента. В возрасте от 2 до 7 лет наблюдается преобладание эпилептиформной активности в задних отделах и височных областях, у более старших пациентов — появление острых волн в лобных и фронтально-полярных областях [7]. Индекс эпилептиформной активности нарастает при засыпании [10].

При нейровизуализации в ряде случаев патологические изменения не выявляются [5, 12], но чаще наблюдается гипоплазия мозолистого тела и мозжечка, также описано наличие арахноидальных кист в затылочной области [7]. Однако, указанные изменения не специфичны и могут выявляться и при других заболеваниях [7].

Ряд авторов [5] обнаружили изменения при регистрации слуховых вызванных потенциалов: регистрировалась низкоамплитудная V-волна с латентностью на верхней границе нормальных значений.

Синдром кольцевой 20 хромосомы по мнению большинства авторов отличается резистентностью приступов к антиэпилеп-

тической терапии [2, 6, 7]. В лечении эпилептических приступов на первом этапе применяют антиэпилептическую терапию: вальпроаты, карбамазепин, топирамат, вигабатрин [2, 6, 7]. Известны публикации по применению высоких доз иммуноглобулинов, гормональной терапии (АКТГ), что, однако, не имело больших успехов в контроле над приступами [2].

В ряде публикаций сообщается, что в тяжелых резистентных случаях показана стимуляция блуждающего нерва. Сообщается об успешном случае применения стимуляции блуждающего нерва у 6-летней девочки с синдромом кольцевой 20 хромосомы с различными типами эпилептических приступов (сложные парциальные, генерализованные тонические, атипичные абсансы, атонические с падениями) — удалось добиться полной ремиссии в течение 9 мес. В связи с тем, что у данной пациентки был также достигнут прогресс в умственном развитии, авторы предлагают применять вагусную стимуляцию уже на ранних этапах развития эпилепсии [6].

Паллиативное хирургическое лечение включает проведение каллозотомии. Описывается случай каллозотомии у ребенка 13 лет с синдромом кольцевой 20 хромосомы. После операции тонико-клонические приступы стали короче, но их частота не изменилась. Более того, после каллозотомии нарушения поведения в виде агрессивности, компульсивности, самоповреждения, панических атак стали более ярко выраженными [2].

При присоединении психических нарушений применяют антипсихотические препараты, анксиолитики, антидепрессанты [2].

Таким образом, главные особенности синдрома кольцевой 20 хромосомы — это эпилептические приступы (чаще фокальные и псевдогенерализованные) и умственная отсталость [7, 12]. Возможно отсутствие лицевых дисморфий и изменений на МРТ, что затрудняет диагностику данного синдрома [6].

В России синдром кольцевой 20 хромосомы впервые описал Петрухин А.С. в 1989 году [1].

Ввиду редкости данного заболевания представляем историю болезни пациентки 5 лет с синдромом кольцевой 20 хромосомы.

Родители пациентки М.А., 5 лет обратились за помощью в возрасте ребенка 1 год 10 мес с **жалобами** на эпилептические приступы, задержку психомоторного развития (отсутствие речи, шаткая походка).

Анамнез заболевания. Дебют приступов в возрасте 9 мес (17.08.2003) — во время кормления пациентка обмякла, потеряла сознание, отмечалось слюнотечение, без судорог и моторного компонента, длительность приступа около 30 с. После приступа отмечался резкий плач, затем сон. Через неделю приступ повторился, длительность его составила около 1 мин. В течение месяца приступы участились до 4 раз в сутки и отмечались как в бодрствовании, так и во время сна.

Типы приступов. Дневные приступы: Тип 1 — сложные парциальные приступы с обмяканием и переходом в тоническую фазу: эпизоды обмякания, во время которых у ребенка появляется «напряженный» взгляд исподлобья. Длительность нарушения сознания — от 1 до 4 мин; автоматизмов не наблюдается. По окончании приступа отмечается плач, после чего больная засыпает. Частота приступов — до 4 раз в день. Тип 2 — тонические (малые моторные приступы): голова слегка приводится к туловищу, взгляд исподлобья; немного приподнимаются плечи и ребенок напрягается. Длительность приступов — 1—2 с, нередко начинаются с крика. Приступы во сне — тонические с гипермоторными автоматизмами — начинаются с глубокого вдоха, далее девочка сжимается, взгляд застывает, появляются хаотичные движения конечностями; гиперсаливация. Ребенок находится без сознания около 1 мин. Впоследствии длительность приступов увеличивается до 3 мин. Частота — 2 раза за сон. Приступы при пробуждении (фокальные приступы с гипермоторными автоматизмами) в 7—8 часов утра: открывает глаза, голова запрокидывается назад, далее хаотичные движения конечностями и плавающий взгляд. Длительность приступа около 1 мин.

С началом приступов девочка стала менее активной.

Из **анамнеза жизни** известно, что ребенок от первой беременности, протекавшей с угрозой прерывания в 1 триместре: отслойка хориона (кровянистые выделения на протяжении 2—3 нед); у матери

зарегистрировано обострение герпетической инфекции (активный процесс на шейке матки, повышение IgM к вирусу герпеса в крови); наложение швов на шейку матки во 2 триместре (истмико-цервикальная недостаточность). На протяжении всей беременности проводилось лечение метипредом, дюфастоном (до 16 нед), в 3 триместре диагностирована цитомегаловирусная инфекция (выявление IgM к ЦМВ в крови). Роды на 39 нед, безводный период продолжался 2 ч, роды в течение 3 ч с эпидуральной анестезией, слабость родовой деятельности. Ребенок закричал сразу, оценка по шкале Апгар — 8/9 баллов. Масса при рождении — 2570 г, длина — 48 см, окружность головы — 33 см, окружность груди — 33 см.

Психомоторное развитие с задержкой: голову держит с 3 мес, переворачивается со спины на живот с 3,5 мес, с живота на спину — 4 мес, сидит с 9 мес, самостоятельно садится с 11 мес, самостоятельная ходьба в 2 года 4 мес, единичные слова с 2 лет 4 мес («мама», «папа», «Анна»). Гипомимична. С 9 мес родители стали замечать, что ребенок стал апатичным.

Наследственность не отягощена.

В неврологическом статусе: При осмотре выявляются множественные стигмы дизэмбриогенеза — монголоидный разрез глаз, эпикант, широкая переносица, низко расположенные диспластичные ушные раковины, короткая шея. Очаговой неврологической симптоматики не выявлено. Отмечается задержка психо-речевого развития.

В 9 мес проведено **генетическое исследование**, выявлен кариотип 46, XX, кольцевая 20 хромосома. У родителей кариотип нормальный.

Видео-ЭЭГ мониторинг. Тета-замедление основной активности фоновой записи. В состоянии бодрствования в структуре продолженного диффузного высокоамплитудного (200—450 мкВ) замедления тета- и дельта-диапазона в сочетании с диффузной экзальтированной бета-активностью регистрируется включение единичных спайков, комплексов острая-медленная волна в правой лобно-центральной области, в правой височной, в левой центрально-теменной области (островолновой компонент не превышает 100 мкВ).

Во сне выявляется периодическое региональное бифронтальное замедление тета- и дельта-диапазона с устойчивым акцентом в правой лобно-центральной области, периодически с распространением на правую височную область. В ходе сна в лобных отделах регистрируется эпилептиформная активность независимо в правой и левой лобных областях в виде высокоамплитудных спайков, даблспайков, комплексов спайк- и даблспайк-медленная волна (рис. 1). Однако большинство эпилептиформных разрядов регистрируются бифронтально с низкой степенью билатеральной синхронизации.

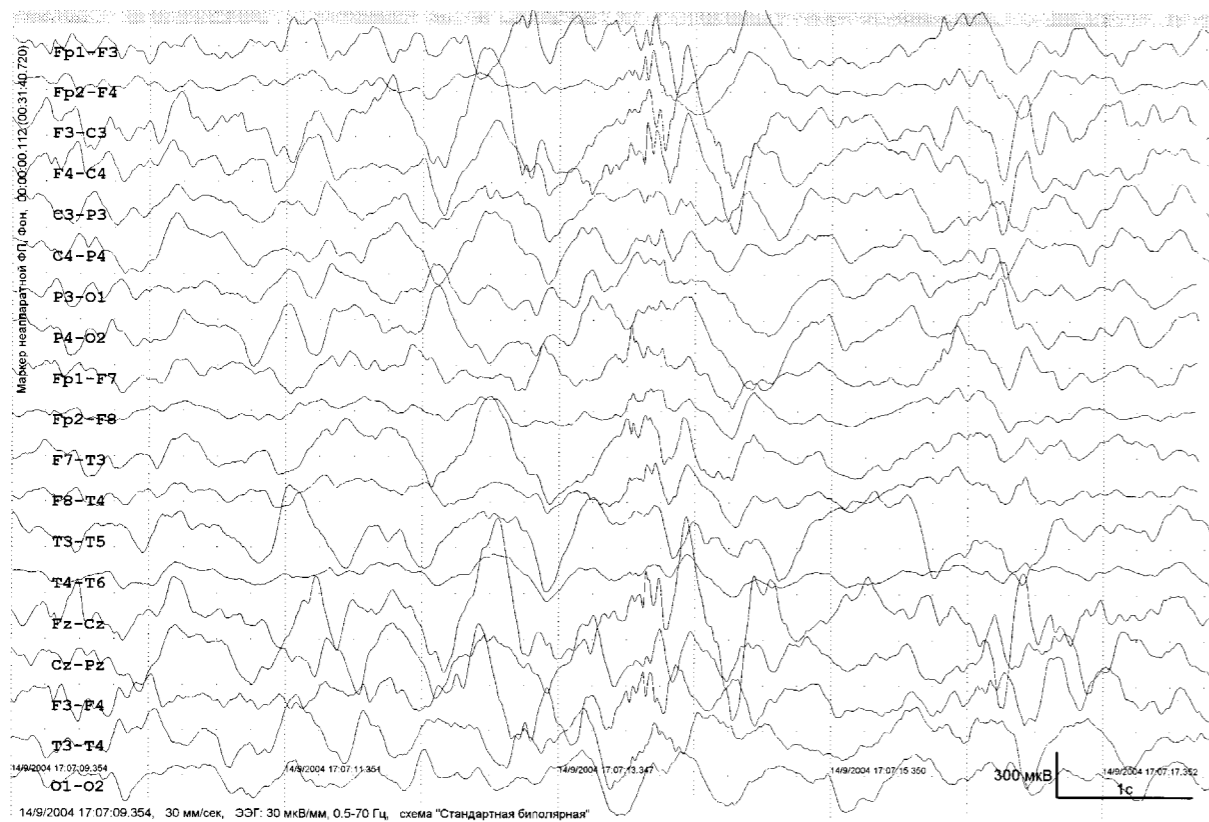


Рис. 1. Пациентка М. А., 5 лет. Диагноз: Кольцевая 20 хромосома. Симптоматическая фокальная лобная эпилепсия. Видео-ЭЭГ мониторинг сна. В ходе сна в лобных отделах регистрируется региональная эпилептиформная активность независимо в правой и левой лобных областях, а также бифронтально в виде спайков, даблспайков, комплексов спайк- и даблспайк-медленная волна.

Регистрируются продолжительные (до 5 с) разряды бифронтальной эпилептиформной активности, различной степени синхронизации, в виде пробегов острых волн в сочетании со спайками и последующей бифронтальной дельта-волновой активностью. Периодически отмечается следующая особенность эпилептиформной активности: длительные бифронтальные разряды (3—5 с) групп острых волн замещались билатерально-синхронными разрядами комплексов острая-медленная волна в лоб-

ных отделах длительностью 2—4 с. Клинически после некоторых длительных бифронтальных разрядов эпилептиформной активности, в промежутках между последующими комплексами спайк-медленная волна отмечается замедленное приоткрытие глаз, 1—3 форсированных вдоха или минимальная спонтанная двигательная активность в виде дистонической установки кисти левой руки. Указанные события с учетом клинко-электроэнцефалографических коррелятов расценены как тонические приступы («малые моторные приступы»).

Также однократно зарегистрирован фокальный приступ с гипермоторными автоматизмами. Пациентка открыла глаза, взгляд фиксирован прямо перед собой, села в постели, далее последовали хаотичные движения в верхних конечностях (размахивание руками). Далее легла на правый бок, наблюдалось приведение левой руки ко рту, сопровождающееся оральными автоматизмами. После этого пациентка уснула. Длительность пароксизма — 1 мин.

На ЭЭГ начало приступа сопровождалось появлением диффузных билатерально-асинхронных разрядов групп острых волн,

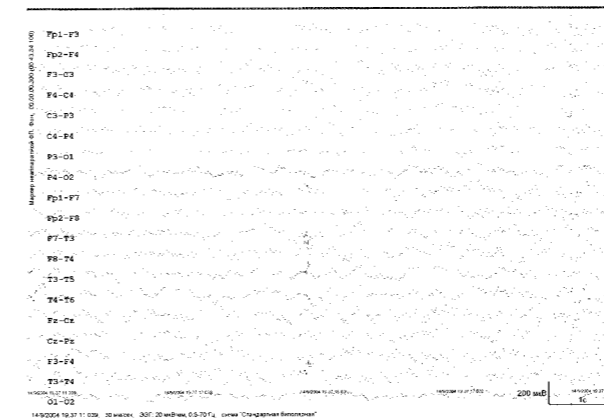


Рис. 2а. Начало приступа.

Пациентка М. А., 5 лет. Диагноз: Кольцевая 20 хромосома. Симптоматическая фокальная лобная эпилепсия. Видео-ЭЭГ мониторинг приступа. В ходе исследования сна зарегистрирован фокальный приступ с гипермоторными автоматизмами. На ЭЭГ начало приступа сопровождалось появлением диффузных билатерально-асинхронных разрядов групп острых волн, полиспайков, медленных комплексов острая-медленная волна, с выраженным амплитудным преобладанием в лобно-центральных отделах. Далее отмечается замедление комплексов острая-медленная волна до 1,5 — 1 Гц, которое, в свою очередь, замещается появлением высокоамплитудной диффузной дельта-активности.

полиспайков, медленных комплексов острая-медленная волна, с выраженным амплитудным преобладанием в лобно-центральных отделах. Далее отмечается замедление комплексов острая-медленная волна до 1,5—1 Гц, которое, в свою очередь, замещается появлением высокоамплитудной диффузной дельта-активности (рис. 2а, 2б).

МРТ головного мозга: умеренно выраженная диффузная кортикальная атрофия, вторичная вентрикуломегалия, гипоплазия червя мозжечка и викарным расширением цистернальных пространств задней черепной ямки (рис. 3).

Пациентка получала базовые антиэпилептические препараты в различных сочетаниях и дозах. Применялись вальпроаты, карбамазепин, бензодиазепины. На фоне проводимой в настоящий момент антиэпилептической терапии (тегретол ЦР 450 мг/сут, депакин хроно 1250 мг/сут) отмечается положительная динамика в виде купирования дневных приступов, а также снижения частоты приступов во сне. Родители заметили улучшение психомоторного развития (стала вставать у опоры, ползать, пытается ходить при поддержке за руки и у опоры, понимает инструкции, дифференцирует игрушки, знает части тела, появился лепет). На фоне лечения отмечается также положительная динамика при проведении видео-ЭЭГ мониторинга в виде купирова-

ния эпилептиформных изменений в состоянии бодрствования и снижения индекса пик-волновой активности во сне.

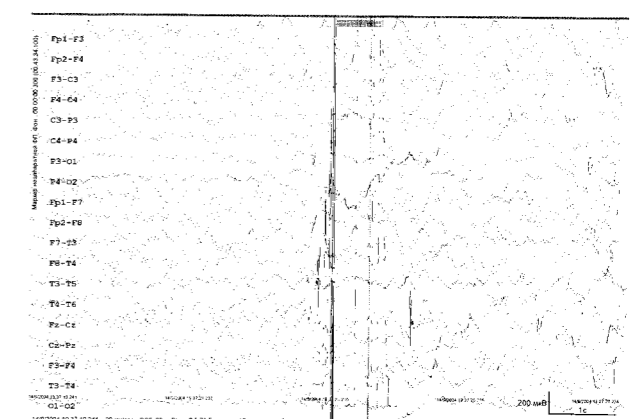


Рис. 2б. Продолжение приступа.

Интересным представляется тот факт, что на фоне курсового приема ноотропных препаратов актовегин и пантокальцин родители отмечали выраженную положительную динамику в виде значительной редукции частоты приступов и улучшения развития ребенка.

Данная история болезни наглядно иллюстрирует типичные клинические черты син-

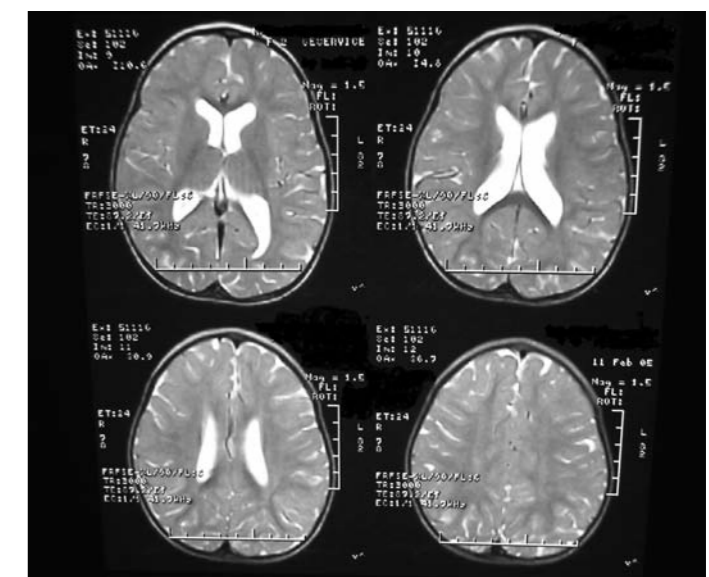


Рис. 3. Пациентка М. А., 5 лет. Диагноз: Кольцевая 20 хромосома. Симптоматическая фокальная лобная эпилепсия. МРТ головного мозга: умеренно выраженная диффузная кортикальная атрофия, вторичная вентрикуломегалия.

дрома 20 кольцевой хромосомы: дисморфии лица, задержку умственного развития, тяжелую фармакорезистентную симптоматическую лобную эпилепсию с различными типами фокальных приступов, изменения на ЭЭГ и МРТ.

Несмотря на резистентность к антиэпилептической терапии, удалось добиться значительной редукции частоты приступов и индекса эпилептиформной активности,

что, в свою очередь, вызвало улучшение психомоторного развития.

Тот факт, что в данном случае отмечено улучшение течения заболевания на фоне приема аминокислотных препаратов, позволяет предположить, что одним из патогенетических звеньев заболевания могут быть нарушения метаболизма в нейронах. Это требует дальнейшего изучения.

Библиография

1. Петрухин А.С. Дисгенезии мозга: Дисс. ... докт. мед. наук. — М., 1989. — С. 269.
2. Alpmann A., Serdaroglu G., Cogulu O., Tekgul H., Gokben S., Ozkinay F. Ring chromosome 20 syndrome with intractable epilepsy // *Dev Med Child Neurol.* — 2005. — V. 47(5). — P. 343-6.
3. Brandt C.A., Kierkegaard O., Hindkjaer J., Jensen P.K., Pedersen S., Therkelsen A.J. Ring chromosome 20 with loss of telomeric sequences detected by multicolour // *Clin Genet.* — 1993. — V. 44(1). — P. 26—31.
4. Canevini M.P., Sgro V., Zuffardi O., Canger R., Carozzo R., Rossi E., Ledbetter D., Minicucci F., Vignoli A., Piazzini A., Guidolin L., Saltarelli A., dalla Bernardina B. Chromosome 20 ring: a chromosomal disorder associated with a particular electroclinical pattern // *Epilepsia.* — 1998. — V. 39(9). — P. 942—51.
5. Garcia D.M., Ortiz R., Gomez A., Barriuso E. Ring 20 chromosome syndrome with epilepsy and dysmorphic features: a case report // *Epilepsia.* — 2001. — V. 42(12). — P. 1607—10.
6. Chawla J., Sucholeiki R., Jones C., Silver K. Intractable epilepsy with ring chromosome 20 syndrome treated with vagal nerve stimulation: case report and review of the literature // *Journal of child neurology.* — 2002. — V. 17, issue 10. — P. 766—790.
7. Gomes Mda M., Lucca I., Bezerra S.A., Llerena J. Jr, Moreira D.M. Epilepsy and ring chromosome 20: case report // *Arq Neuropsiquiatr.* — 2002. — V.60(3-A). — P. 631—5.
8. Holopainen I., Penttinen M., Lakkala T., Aarimaa T. Ring chromosome 20 mosaicism in a girl with complex partial seizures // *Dev Med Child Neurol.* — 1994. — V. 36(1). — P. 70—3.
9. Inoue Y., Fujiwara T., Matsuda K., Kubota H., Tanaka M., Yagi K., Yamamori K., Takahashi Y. Ring chromosome 20 and nonconvulsive status epilepticus. A new epileptic syndrome // *Brain.* — 1997. — V. 120 (Pt 6). — P. 939—53.
10. Petit J., Roubertie A., Inoue Y., Genton P. Non-convulsive status in the ring chromosome 20 syndrome: a video illustration of 3 cases // *Epileptic Disord.* — 1999. — V. 1(4). — P. 237—41.
11. Serrano-Castro P.J., Aguilar-Castillo M.J., Olivares-Romero J., Jimenez-Machado R., Molina-Aparicio M.J. Ring chromosome 20: an epileptic channel disorder? // *Rev Neurol.* — 2001. — V. 32(3). — P. 237—41.
12. Yamadera H., Kobayashi K., Sugai K., Suda H., Kaneko S. A study of ring 20 chromosome karyotype with epilepsy // *Psychiatry Clin Neurosci.* — 1998. — V. 52(1). — P. 63—8.

ПЕРВИЧНЫЙ САРКОМАТОЗ МЯГКОЙ МОЗГОВОЙ ОБОЛОЧКИ ГОЛОВНОГО И СПИННОГО МОЗГА

Ю.А. Александров, К.О. Пак, В.В. Берденникова, Н.В. Седых, Е.П. Антошкина, Г.Н. Тюленева, И.В. Сманцер

PRIMARY MENINGEAL SARCOMATOSIS OF THE BRAIN AND SPINAL CORD

Yu.A. Alexandrov, K.O. Pak, V.V. Berdennikova, N.V. Sedykh, E.P. Antosbkina, G.N. Tyuleneva, I.V. Smantser

Государственная областная детская клиническая больница, Межведомственный детский научно-практический противосудорожный центр, Иркутск

Первичный саркоматоз оболочек головного и спинного мозга — редкая патология в повседневной врачебной практике. Встречается преимущественно у детей. Представлен клинический случай тяжелой первичной опухолевой инфильтрации мягкой мозговой оболочки головного и спинного мозга с летальным исходом. Детально описана динамика развития неврологических симптомов и данные аутопсии

Ключевые слова: первичный саркоматоз мягкой мозговой оболочки головного и спинного мозга, клинические проявления, диагностика, прогноз.

The primary meningeal sarcomatosis of the brain and spinal cord is a rare pathology in everyday medical practice. It is mainly presented in children. The article presents a clinical case of severe primary tumour infiltration of the spinal and brain cord pia mater with a fatal outcome. It describes in detail the dynamics of neurologic symptoms development and the autopsy data.

Key words: primary meningeal sarcomatosis of the brain and spinal cord, clinical picture, diagnosis, prognosis.

Первичный саркоматоз мягкой мозговой оболочки головного и спинного мозга относится к крайне редким формам первичных опухолей центральной нервной системы, доля которых составляет 0,12% среди всех первичных интракраниальных новообразований [7]. В литературе саркоматоз оболочек мозга описан как «первичный лептоменингеальный саркоматоз», «первичный менингеальный саркоматоз» [1, 2, 3, 6, 7, 8]. Опухоль преимущественно встречается у лиц молодого возраста и детей. Продолжительность жизни больных с диагностированной саркомой составляет от нескольких месяцев до трех лет. Диагноз может быть установлен при аутопсии на основании тщательного исследования всех органов и систем, полностью исключаящего метастатический процесс [3, 4, 6]. В литературе имеются лишь единичные описания подобных

случаев [2, 6, 7]. Представляем собственное клиническое наблюдение.

Больная М., 10 лет. Поступила в отделение нейрохирургии областной детской клинической больницы 5 марта 2002 г. с жалобами на периодические головные боли, боли в позвоночнике, нарушение походки.

Из анамнеза заболевания: головные боли стали беспокоить с сентября 2001 г. В январе 2002 г., на фоне острой респираторной вирусной инфекции, наблюдались приступы интенсивной головной боли, сопровождавшиеся рвотой. В феврале 2002 г. изменилась походка, появились боли в позвоночнике, застойные изменения на глазном дне. С подозрением на объемный процесс головного мозга больная была госпитализирована в нейрохирургическое отделение областной детской клинической больницы.