



1 на 1 000 000. Редкие заболевания человечества
24 ноября 2015 г., г. Харьков, Украина



Лечение данного синдрома малоперспективно, так как только при поражении небольших сегментов магистральных вен возможны пластические восстановительные операции. При несвоевременном хирургическом лечении или невозможности его проведения – прогноз неблагоприятный вследствие нарастающей сердечнососудистой недостаточности и лимфостаза.

Тверезовская И.И., Тверезовский В.М., Каук О.И.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ НА ПРИМЕРЕ ПАЦИЕНТКИ С ДЕФЕКТОМ ТИРОЗИНГИДРОКСИЛАЗЫ

Актуальность. Статистика митохондриальной патологии на сегодняшний день остается неутешительной. По данным авторов почти 2% населения имеют симптомы митохондриальных заболеваний, а при множественной патологии вероятность выявления её возрастает до 50%. По данным United Mitochondrial Disease Foundation в США ежегодно рождаются до 4000 детей с митохондриальной патологией. Безусловно, эти данные не точны ввиду того, что часто допускаются ошибки в диагностике или многие случаи остаются не диагностированы вовсе.

Цель исследования. Рассмотреть клиническое течение заболевания с дефектом фолатного цикла на клиническом примере пациентки с дефицитом тирозингидроксилазы.

Материалы и методы. Выписки из истории болезни, история развития ребенка, консультативные заключения специалистов.



Результаты. Пациентка Ф., 6 лет, поступила в Областной дом малютки №3 по направлению ХГДП №23 для проведения реабилитации с жалобами на отсутствие самостоятельной возможности сидеть, ходить, отсутствие речи и навыков самообслуживания. Болеет с рождения, диагноз при выписке из роддома – врожденная патология носовых ходов. В возрасте 4 мес. госпитализирована в ХДБ №16. Диагноз – эписиндром, синдром тонусных нарушений, задержка темпов психомоторного развития, митохондриальная болезнь под вопросом. В 2010 г. Обследована в ХМГЦ, поставлен диагноз митохондриальная болезнь, дефицит фолатного цикла, оформлена группа инвалидности.

В ноябре 2013 г. консультирована проф. Оливье Дю Лаком (Франция), предположительно – синдром Ангельмана. Лабораторно диагноз не подтвержден. Пациентка обследована в Центре Метаболических заболеваний, г. Киев. Исходя из клинической картины и результатов анализов, предположительно наличие заболевания, связанного с нарушением обмена нейротрансмиттеров (тирозингидроксилазы).

Окончательный на данный момент диагноз – последствия перинатального поражения ЦНС, задержка психомоторного развития, с-м спастического тетрапареза, судорожный синдром. ДЦП. Митохондриальная болезнь. Дефицит фолатного цикла. ДКП. Аденоидит 2 ст.

Выводы. Ранняя, а в лучшем случае, антенатальная диагностика митохондриальной патологии остается на первом месте в процессе лечения заболевания. Последующие этапы лечения напрямую зависят от правильности поставленного диагноза с его лабораторным подтверждением для достижения максимального терапевтического эффекта и наибольшей компенсации симптоматики.