

РОЛЬ УЧАСТКОВОГО ПЕДИАТРА В РАННЕЙ ДИАГНОСТИКЕ ГАМАРТОМЫ ГИПОТАЛАМУСА У ДЕТЕЙ

Юнусов А.Р.

Научный руководитель:

д.м.н., проф. С.Я. Волгина

Казанский государственный медицинский университет
Минздрава России, Казань

Ключевые слова: дети, гамартомы гипоталамуса, диагностика

Актуальность. Гамартомы гипоталамуса (ГГ) — редкие опухолевидные пороки развития, возникающие во время внутриутробного развития плода и проявляющие себя после рождения. Они относятся к орфанным заболеваниям с частотой встречаемости в детской популяции 1 : 200 000.

Цель: определить ранние диагностические критерии ГГ и разработать алгоритм диспансерного наблюдения этих пациентов на педиатрическом участке.

Материалы и методы. Проведён ретроспективный анализ амбулаторных и стационарных карт 36 детей в возрасте от рождения до 17 лет с верифицированным диагнозом ГГ. Все пациенты были распределены на 2 группы: первую составили 15 детей, имеющих преждевременное половое созревание, вторую — 21 ребёнок с эпилепсией.

Результаты. Клинически были выделены 2 фенотипа ГГ, включающих центральное преждевременное половое созревание и эпилепсию и связанные с ней поведенческие отклонения. У лиц с первым фенотипом начальные симптомы дебютировали в возрасте от 1 до 3 лет в виде появления аномально ранних изменений, связанных с половым созреванием, эпилепсия у них отсутствовала. Впоследствии у этих детей регистрировался низкий рост в 17,8% случаев и формировались нарушения психосоциальной адаптации в 66,4% случаев.

Для больных с эпилепсией были характерны фармакорезистентные геластические судороги. Средний возраст начала этих приступов составил 11–12 мес (74,3%). Нередко у пациентов возникали припадки, напоминающие плач (дакритические припадки) (12,33%). Другие типы припадков, которые являлись более инвалидизирующими для пациентов, развились в дошкольном возрасте в 76,1% случаев. У детей в возрасте 4–7 лет, как правило, имелись когнитивные нарушения (чаще связанные с нарушениями скорости обработки информации — 44,3% случаев) и сопутствующие психические расстройства (83,7% случаев). Эпизоды поведенческой агрессии регистрировались у 27,4% детей, умственная отсталость — у 53,2%, синдром дефицита внимания/гиперактивности — у 76,12%. С возрастом у 54,5% детей с ГГ и эпилепсией наблюдалось прогрессирование представленных симптомов. Нами разработан алгоритм наблюдения детей с ГГ, куда вошли лабораторно-инструментальные методы: анализ крови на гормоны щитовидной железы и надпочечников. Инструментальные исследования включали ЭЭГ, видео-ЭЭГ, магнитно-резонансную томографию головного мозга. Пациентам, прошедшим хирургическое лечение, необходимо проведение нейропсихологического тестирования. Также требовалось динамическое наблюдение больных многопрофильной командой специалистов, включающих эндокринолога, невролога, нейрохирурга, нейропсихолога, генетика.

Заключение. Знание ранних специфических диагностических критериев болезни позволяет педиатру своевременно организовать обследование пациентов с подозрением на ГГ и поставить правильный диагноз. Разработанный алгоритм наблюдения больных необходим для выявления осложнений заболевания и оценки качества проведённой терапии.