

Малов А.Г.¹, Вшивков М.И.², Боровкова Н.А.²

Сложности диагностики альтернирующей гемиплегии детского возраста (клиническое наблюдение)

1 - Кафедра неврологии им. В.П. Первушина ФГБОУ ВО ПГМУ им. академика Е.А. Вагнера Минздрава России, г. Пермь; 2 - ГБУЗ ПК ДКБ им. Пичугина П.И., г. Пермь

Malov A. G., Vshivkov M.I., Borovkova N.A.

Alternating Hemiplegia of Childhood Diagnostic Difficulties (clinical case)

Резюме

В статье представлено клиническое наблюдение ребёнка в возрасте девяти месяцев с редким наследственным заболеванием - альтернирующей гемиплегией детского возраста. Показана сложность дифференциальной диагностики данного заболевания с фокальной эпилепсией.

Ключевые слова: альтернирующая гемиплегия детского возраста, дифференциальная диагностика эпилепсии у детей

Summary

This article describes clinical cases of a 9-month old child with a rare hereditary disease - alternating hemiplegia of childhood. Difficulties of differential diagnosis between this disease and focal epilepsy are shown.

Key words: Alternating hemiplegia of childhood, differential diagnosis of epilepsy in children

Введение

Пароксизмальные состояния у младенцев всегда вызывают диагностические затруднения. Кроме различных форм инфантильной эпилепсии в последние годы активно изучаются неэпилептические состояния, в частности – различные гиперкинетические пароксизмы. Отдельной нозологической формой является альтернирующая гемиплегия детского возраста (АГД), относящаяся к наследственным каналопатиям [2]. Несмотря на название, первыми симптомами АГД, появляющимися в возрасте от 3 мес до 1,5 лет, являются пароксизмальные движения глаз и дистонические атаки, возникающие исключительно в бодрствовании. В течение первого года заболевания присоединяются эпизоды переходящих гемипарезов в конечностях, вовлеченных в гиперкинез, сохраняющиеся от нескольких часов до нескольких суток. После шестилетнего возраста пароксизмы дистонии и слабости становятся реже, а доминирует перманентная психоневрологическая симптоматика в виде когнитивных расстройств и атаксии [4]. Крайне важно, что почти у половины детей с АГД в последующие годы жизни к неэпилептическим гиперкинезам могут присоединяться эпилептические припадки [3]. Единственным препаратом, оказывающим эффект на основные проявления АГД, является блокатор кальциевых каналов флунаризин [1; 4].

В связи с малой известностью данной патологии и сложностью дифференциальной диагностики дистонических гиперкинезов от моторных фокальных эпилептических припадков приводим клиническое наблюдение.

Пациент Т.Н. впервые госпитализирован в неврологическое отделение (НО) ДКБ им. Пичугина П.И. г. Перми экстренно, в марте 2016 г, в возрасте 9 мес. Со слов матери, в течение нескольких часов у ребёнка наблюдалась серия из 4 приступов нарушения сознания с насильственным поворотом головы (чаще – вправо), выгибанием тела и тоническим напряжением конечностей. Эти «судороги» сопровождалась плачем и длились от 1 до 2 мин. Из анамнеза выяснено, что еще в возрасте 3 мес на фоне субфебрильной температуры в течение 2 ч у мальчика отмечались «какие-то странные движения». Ребенок был экстренно доставлен в инфекционную больницу, но от его госпитализации родители отказались. В возрасте 9 мес на фоне респираторной инфекции приступы насильственных поворотов головы стали возникать до 10 раз в сутки. Был госпитализирован в соматическое отделение, откуда выписан за 2 дня до поступления в НО. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от 2 срочных родов (плановое кесарево сечение по поводу рубца на матке). Масса при рождении 2990 г, оценка по шкале Апгар 8/9 б. При нейросонографии в возрасте 2 мес патологии не выявлено. Наследственность по пароксизмальным состояниям не отягощена.

При неврологическом обследовании ребёнка отмечена задержка психомоторного развития: самостоятельно не садится, сидит только при поддержке. Для уточнения клинической картины пароксизмов матери рекомендовано проводить их видеофиксацию. Так как все приступы возникали на фоне глеча, изначально складывалось

впечатление о синдроме гиперовзбудимости с аффективно-респираторными припадками. Однако анализ видеозаписи показал, что феномена апноэ у ребенка нет, и он продолжает плакать даже во время «судорог». Хотя в момент приступа мальчик на окружающее не реагировал, четко оценить уровень сознания было затруднительно. По клинической феноменологии пароксизмы соответствовали тоническим адверсивным парциальным припадкам с поворотом головы и/или глаз вправо или, реже, влево и часто сопровождались фаринго-оральными автоматизмами или «педалированием» ноги, противоположной стороне адверсии. Приступы возникали не каждый день, но всегда серийно, до 10-15 раз в сутки, длились от 30 до 60 с. В эти «плохие» дни мать периодически отмечала у ребенка меньшую активность правых (реже - левых) конечностей в течение нескольких часов, что могло быть следствием постприпадочного тождовского гемипареза. При МРТ головного мозга очаговых изменений вещества обнаружено не было, но найдена небольшая киста шишковидной железы. На ЭЭГ, записанной во сне, выявлена эпилептиформная активность в виде одиночных комплексов острая-медленная волна в правой лобной доле. Учитывая клинко-электроэнцефалографическую картину был установлен диагноз «криптогенная фокальная эпилепсия» и назначен окскарбазепин с постепенной титрацией до 40 мг/кг/сут.

После выписки из НО, несмотря на постепенное увеличение дозы профильного для парциальных припадков антиконвульсанта, приступы стали чаще (серии до 20-30 в сутки) и разнообразнее. Кроме тонической адверсии головы и/или глазных яблок возникали выгибания туловища по типу «опистогонуса», автоматизмы жевания или «педалирования» одной ногой в течение 1 мин. До или после серий приступов, а иногда и без них, родители замечали «скованность» движений и «слабость» в правой или, реже, левой руке длительностью от нескольких часов до 2-3 суток. При этом «вялости» в обездвиженной конечности не отмечалось: кулачок был немного сжат, ручка подогнута. Во сне гиперкинезов не было, сила «восстанавливалась».

Через 3 нед после выписки, при очередном ухудшении состояния ребёнок был вновь экстренно госпитализирован в НО. При поступлении удалось записать ЭЭГ непосредственно во время серии моторных феноменов в виде адверсии головы и глаз вправо. При этом регистрировались артефакты движения, но никакой эпилептиформной активности зафиксировано не было, что

подтвердило неэпилептический характер пароксизмов. Окскарбазепин был постепенно отменен, что не изменило частоту и длительность приступов. В связи с подозрением на группу пароксизмальных дискинезий проведено пробное лечение блокатором кальциевых каналов циннаризином, которое к эффекту не привело. Ребёнку установлен рабочий диагноз «пароксизмальная дискинезия с альтернирующими гемипарезами» и рекомендовано молекулярно-генетическое обследование.

После выписки из отделения в частном порядке ребёнку была взята кровь для проведения клинического секвенирования экзона с поиском патогенных мутаций, ассоциированных с пароксизмальными дискинезиями, альтернирующей гемиплегией и наследственными формами эпилепсии. Через 4 месяца получен результат: выявлена ранее описанная гетерозиготная мутация в 17 экзоне гена АТР1А3, приводящая к замене аминокислоты в 814 позиции белка. Мутация описана в гетерозиготной форме у пациентов с альтернирующей гемиплегией детского возраста, тип 2 (OMIM: 182350.0009). Хотя эта мутация была описана позднее, чем мутации в генах АТР1А2 и САСNА1А, также вызывающие АГД, но именно ею обусловлено 75 % случаев болезни [2]. Ген АТР1А3 кодирует субъединицу Na⁺/K⁺- насоса и при его мутации также может развиваться дистония-паркинсонизм с ранним дебютом.

Заключение

Таким образом, данное клиническое наблюдение демонстрирует сложность диагностического поиска при малозвестной патологии – альтернирующей гемиплегии детского возраста. Наличие пароксизмов, клинически неотличимых от моторных парциальных припадков, давало повод к диагностике эпилепсии. Однако неэффективность профильной антиконвульсантной терапии и, главное, отсутствие эпилептической активности во время приступа позволили заподозрить, а в дальнейшем и подтвердить правильный диагноз. ■

Малов А.Г., Кафедра неврологии им. В.П. Первушина ФГБОУ ВО ПГМУ им. академика Е.А. Вагнера Минздрава России, г. Пермь; Вишнев М.И., Боровкова Н.А., ГБУЗ ПК ДКБ им. Пичугина П.И., г. Пермь; Автор, ответственный за переписку - Малов А.Г., 614000, Пермь, ул. 25 октября 42, ДКБ им. Пичугина П.И., сот. тел. 8-950-44-504-13, E-mail: malovag1959@mail.ru

Литература:

1. Bourgeois M, Aicardi J, Goutieres F. Alternating hemiplegia of childhood. *J Pediatr* 1993; 122 (5 Pt 1): 673–9.
2. Heuven E.L., Swoboda K.J., Hitomi Y. et al. De novo mutations in АТР1А3 cause alternating hemiplegia of childhood. *Nat Genet* 2012; 44(9): 1030–4.
3. Panagiotakaki E., Gobbi G., Neville B. et al. Evidence of a non-progressive course of alternating hemiplegia of childhood: study of a large cohort of children and adults. *Brain* 2010; 133 (Pt 12): 3598–610.
4. Sweney M.T., Silver K., Gerard-Blanluet M. et al. Alternating hemiplegia of childhood: early characteristics and evolution of a neuro-developmental syndrome. *Pediatrics* 2009; 123 (3): 534–41.