

Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого" Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации

Кафедра нервных болезней, традиционной медицины с курсом ПО

Синдром Туретта

Парамонова А.И. 403 педиатрия

Прожкевич М.О. 403 педиатрия

Якубович Г.В. 416 лечебное дело

Цель

Изучить катамнестические данные у пациента с хроническими генерализованными моторными и вокальными гиперкинезами, синдромом Туретта.

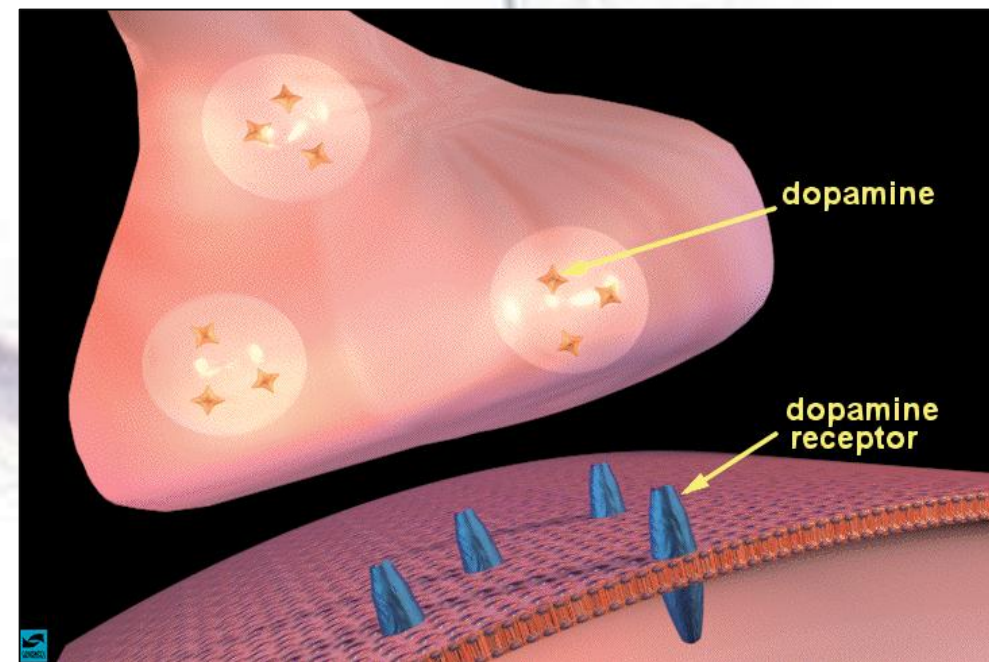
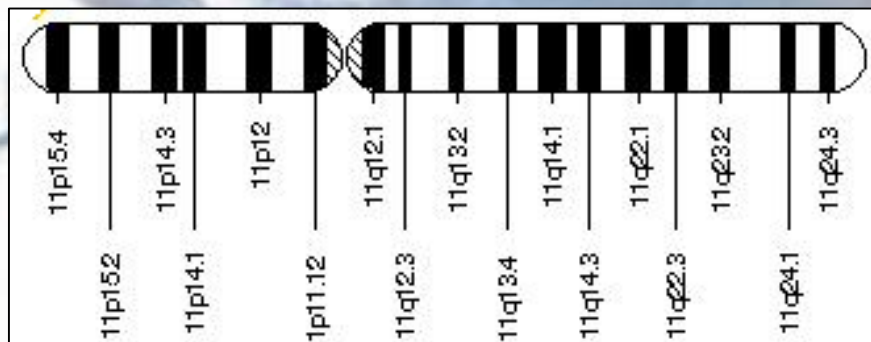


Задачи:

- Исследовать статистические данные по распространённости синдрома Туретта среди населения мира, России, Красноярского края.
- Рассмотреть клиническую картину заболевания на примере конкретного пациента
- Провести анализ методов диагностики и лечения в контексте рассматриваемого клинического случая
- Выявить проблемы ведения пациентов с данными нарушениями и внести предложения по оптимизации лечебно-диагностического процесса

Этиопатогенез синдрома Туретта

По данным современных исследований, является *моногенным* заболеванием с *аутосомно-доминантным* типом наследования, связанным с мутациями 11 хромосомы в области локуса, ответственного за обмен дофамина.



Этиопатогенез синдрома Туретта

Теории развития СТ:

- Концепция нейромедиаторной гетерогенности гиперкинезов
- Теория окислительного стресса с дефицитом СОД
- Теория дисфункции фронтально-височной коры левого полушария
- Теория парадигмы испуга с нарушением поведенческого стереотипа
- Инфекционно-иммунная теория

Провоцирующие факторы:

- стрессовые ситуации
- ОРВИ и стрептококковые инфекции
- ЧМТ
- психологические перегрузки
- нарушение режима сна и бодрствования

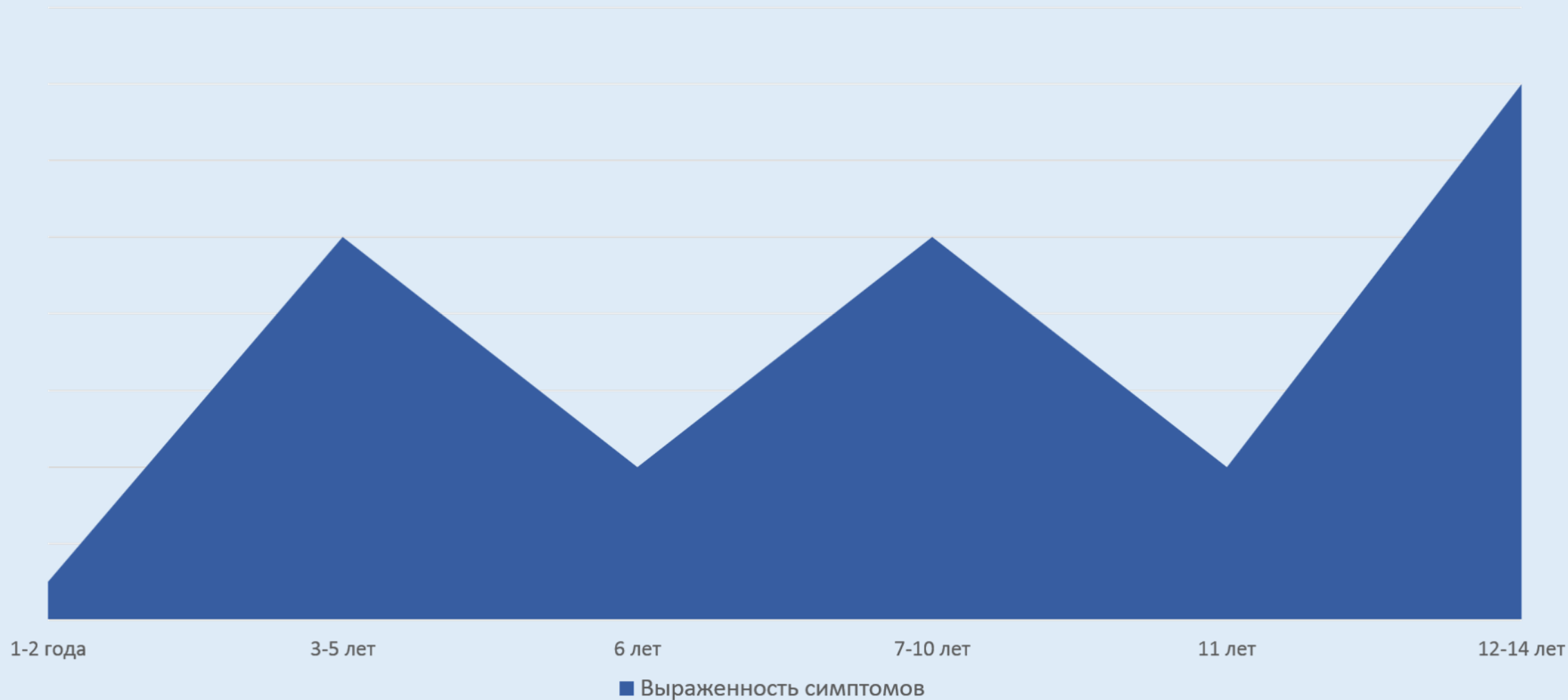
Эпидемиология:

Эпидемиология синдрома Туретта



Эпидемиология:

ПИКИ НАИБОЛЬШЕЙ РЕГИСТРАЦИИ СИНДРОМА ТУРЕТТА



Критерии диагностики синдрома Туретта (The Tourette Syndrome Classification Study Group, 2013)

1. Генерализованные моторные тики в сочетании с одним или более вокальным тиком (не обязательно в одно и то же время).
2. Тики возникают много раз в день, обычно сериями, почти ежедневно или периодически в течение не менее одного года.
3. Анатомическая локализация, число, частота, тип, сложность и тяжесть тиков меняется во времени.
4. Начало в возрасте до 21 года.
5. Отсутствуют клинические, лабораторные или инструментальные признаки заболеваний, способных вызвать непроизвольные движения и вокализации.
6. Дополнительные критерии: обсессивно-компульсивный синдром, синдром дефицита внимания, когнитивные расстройства; копролалия, палилалия, эхолалия, копропраксия.

Anamnesis vitae:

- Пациент А., 6 лет
- Родился от первой беременности, протекавшей физиологически. Роды первые. При рождении длина - 52 см, масса – 3780 г, оценка по шкале Апгар – 8/9 баллов.
- Сосательный рефлекс был выражен слабо, плохо набирал массу до 2х месяцев
- Родовая травма: кефалогематома, удалена на 17 день. Кривошея, гипертонус конечностей (получал массаж 95 курсов)

Anamnesis morbi:

в возрасте 1 год 4 месяца :

- Дистония мышц, больше выраженная слева : сидит с округлой спиной, ходит с поддержкой, неуверенно, с признаками туловищной атаксии, привлекает левую ногу, голову удерживает с наклоном к левому плечу.
- По данным МРТ головного мозга выявлена гипоплазия червя мозжечка. Ребенок плохо удерживает внимание, быстро истощается. Моторной речи нет, сенсорная речь на бытовом уровне по возрасту.

Anamnesis morbi:

в возрасте 5 лет:

- Речь – организована, заговорил с 3х лет
- Навязчивые движения, в виде единичных тиков век, усиливающиеся при волнении
- Неврозоподобный энурез ночной и дневной (без органического поражения со стороны почек и дисмиелопатии)
- В психостатусе: плаксивый, медлительный, раздражительный. Агрессивность, истерики. Выставлен синдром дефицита внимания
- После стационарного лечения (на фоне приема седативных нейролептиков) купированы тики и энурез

Anamnesis morbi:

В возрасте 6 лет (29.09.17):

- Навязчивые движения в лице, плечах, руках, вздрагивание; тики: моргание, выдвижение нижней челюсти, вскрикивания. Ходит неуклюже, часто спотыкается.
- Дневное недержание мочи.
- В психостатусе: эмоциональная лабильность, , неусидчивый, дурашливый, громко разговаривает, элементы дефицита эмоционально-волевой сферы (память и интеллект снижены).

Anamnesis morbi:

Неврологический статус:

- При осмотре отсутствуют органические симптомы пирамидной недостаточности, поражения со стороны ЧМН и нарушения координации.
- Присутствуют постоянные гиперкинезы в руках, лице, вокализмы, запрокидывание головы (усиливается при эмоциональной реакции).
- Отмечается ретроколлис.

Дифференциальная диагностика:

Диф. диагностика с болезнью Вильсона-Коновалова:

- Анализ крови: медь 0.019 мкг/мл (0.01-0.07), церулоплазмин 27 мг/дл (20-60)
- УЗИ паренхиматозных органов: без особенностей
- Осмотр офтальмолога: кольца Кайзера-Флейшера не выявлены
- б/х крови на печеночные пробы, о. билирубин: соответствует нормам

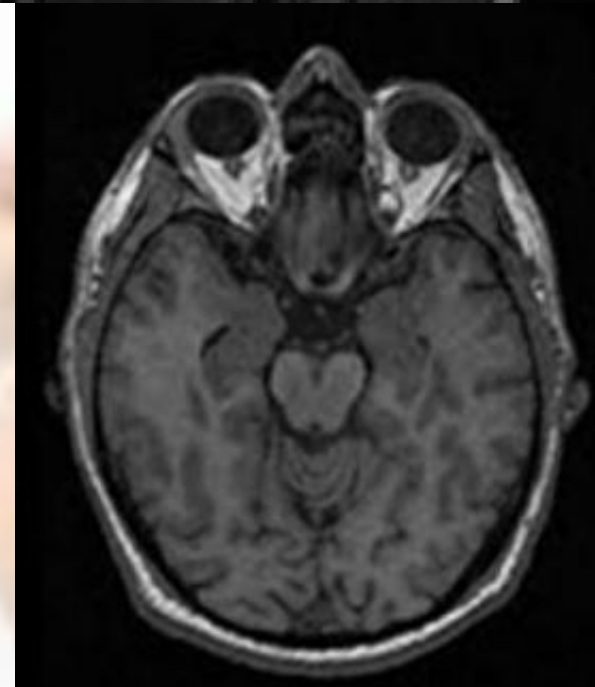
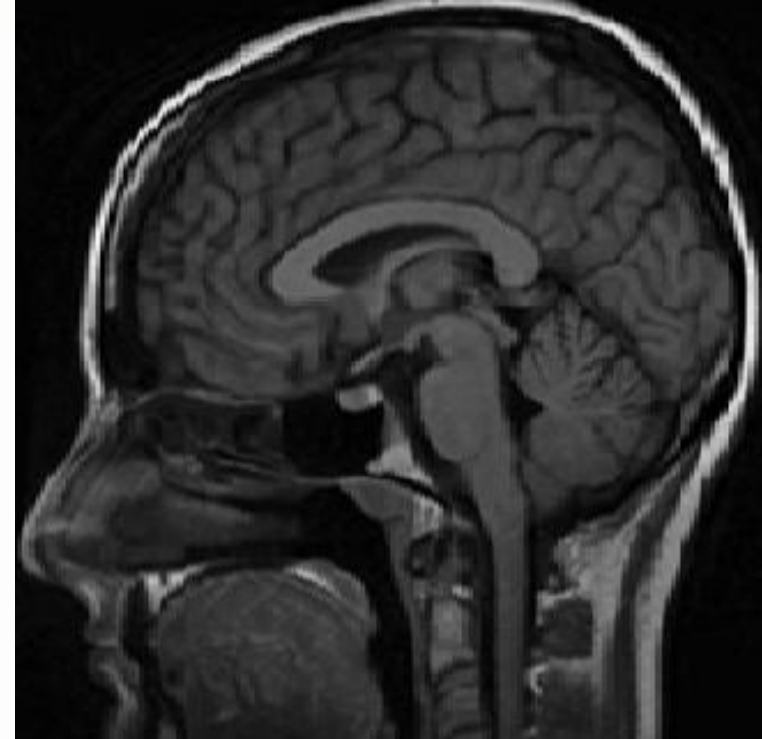
Диф. диагностика с эпилепсией:

- ЭЭГ мониторинг дневного сна: без эпилептической активности
- ЭКГ: ритм синусовый, ЧСС 92-95/мин, э.о.с. расположена вертикально

MPT головного мозга:

По данным нейровизуализации на серии обзорных снимков МРТ г. мозга значимых изменений не выявлено:

- минимально выраженные симметричные участки измененного МР сигнала в перивентрикулярном веществе (резидуального характера), МР признаки мелкой парагиппокампальной кисты справа.
- Гипоплазия червя мозжечка, выявленная при первой МРТ, не подтверждена.



Лечение:

Задачи лечения:

1. Обеспечить больному социальную адаптацию.
 2. Определить вариант терапии и обеспечить ее подбор в зависимости от семиотики гиперкинезов.
 3. Осуществить коррекцию синдромов минимальной мозговой дисфункции, синдрома гиперактивности, обсессивно-компульсивных расстройств, неврозоподобных синдромов.
 4. Определение тактики лечения, направленной на уменьшение количества моторных и вокальных гиперкинезов до единичных, а не полное их устранение
- Таб. Клоназепам 1 мг по 0,25 мг. 2 раз в день (утром и вечером) ежедневно
 - Нейропротекторная терапия: церебролизин 1,0 на 10 кг веса N10-15 в/м. Возможна комбинация с тиапридом 100-200 мг/сут., клоназепамом 1-2 мг/су
 - э/форез с натрий бромом №10

Динамика ребенка

На фоне лечения вокальные тики исчезли, интенсивность и количество моторных тиков уменьшилось до единичных, в поведении наблюдались выраженные эмоционально-волевые расстройства.



В начале января 2018 года без согласования с врачом на фоне медикаментозной ремиссии родителями было полностью отменено лечение, что спровоцировало рецидив генерализованных моторных гиперкинезов, вокалов, ретроколиса в течение 8 дней после отмены.

В течение последующих 4 дней принимал Клоназепам по 0,5 мг 1 раз в день, улучшения состояния не наблюдалось, после чего обратились к врачу. Была назначена терапия Клоназепамом по 1,25 мг в течение 5 дней.

На фоне терапии наблюдались частичные улучшения, регресс ретроколиса, частота гиперкинезов снизилась до единичных.

На данный момент ребенок получает Клоназепам в дозе 1,25мг в сутки.

Выводы:

- Тикозные расстройства являются большой гетерогенной группой, что обуславливает сложность и длительность постановки диагноза.
- Наличие поведенческих нарушений (ОКС, СДВГ) при синдроме Туретта обуславливает дополнительные трудности при диагностике, а также дальнейшей социализации пациентов.

Практические рекомендации по ведению больных с синдромом Туретта:

- Организация и введение междисциплинарного стандарта для ведения пациентов с синдромом Туретта
- Создание оптимальных условий для обучения и успешной социализации пациентов
- Целенаправленное обучение больных полному волевому контролю тиков на фоне минимальной фармакологической поддержки