

Клинический случай синдрома Клифстера и возможности БАК-терапии в его коррекции

7 июня 2018

Авторы:

Колчева Ю.А., Константинов К.В., Беникова Е.В., Иванова Н.Ю.

Санкт-Петербургский институт усовершенствования врачей экспертов, Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Институт экспериментальной медицины», Научно-исследовательское объединение «Клиника биоакустической коррекции», Федеральное бюджетное государственное учреждение науки Институт мозга человека им. Н.П. Бехтеревой РАН, Научно-практический Центр психофизиологии аномального развития, Научно-исследовательское объединение «Клиника биоакустической коррекции», Санкт-Петербург

Опубликовано: в материалах Международного Конгресса по детской неврологии 7-8 июня 2018 года Санкт-Петербург

Синдром Клифстера (9q34.3 микроделетирующий синдром) – редкое генетическое заболевание, возникающее в результате дефекта участка длинного плеча 9 хромосомы, кодирующего ген ЕНМТ1, при этом ведущими симптомами данного заболевания являются нарушения со стороны нервной системы. Синдром Клифстера впервые был описан сравнительно недавно в Нидерландах, в русскоязычной литературе встречаются только единичные сведения об этом заболевании. Нет данных о возможных способах коррекции неврологических нарушений у таких детей. В связи с этим приводимый клинический случай может быть полезен в диагностике данной генетической аномалии и коррекции

имеющихся церебральных нарушений детскими неврологами, психиатрами.

ЦЕЛЬ: установить эффективность БАК-терапии при синдроме Клифстера у мальчика 5 лет.

МАТЕРИАЛЫ и МЕТОДЫ: пациенту процедуры биоакустической коррекции (БАК) проводились с помощью устройства преобразования суммарной электрической активности головного мозга в звук музыкального диапазона для биоакустической нормализации психофизиологического состояния человека, компьютеризированного «Синхро-С». Сеанс БАК заключался в прослушивании пациентами акустического образа собственной ЭЭГ. Курс процедур состоял из 10-15 сеансов через день длительностью 15-20 минут. После каждого сеанса проводилась оценка регистрируемых параметров ЭЭГ, компьютеризированный анализ биоэлектрической активности головного мозга.

РЕЗУЛЬТАТЫ: Родители мальчика Елисея М. 5 лет обратились в клинику «Биоакустической коррекции» с жалобами на малопонятную речь, низкий словарный запас, понимание обращенной речи на бытовом уровне. В речи короткие простые фразы, без глаголов, существительных, нарушено согласование слов, сон тревожный, чуткий, часто наблюдается сноговорение, навязчивости в виде кручения предметов, стереотипных действий.

Беременность матери вторая (старший ребенок здоров) проходила на фоне приема гормональных препаратов. Роды самостоятельные на 41 неделе на фоне стимуляции родовой деятельности, наблюдался длительный безводный промежуток, обвитие пуповины вокруг шеи. Вес при рождении 4100, рост 55 см. По Апгар 7/8 баллов. После рождения наблюдалась затяжная гипербилирубинемия, спастическая кривошея, подвывих С1 позвонка. Моторное развитие на первом году жизни с

выраженной задержкой: голову стал держать с 5 месяцев, сел в 10 месяцев, ходит с 2-х лет. При осмотре выявлялась диффузная мышечная гипотония. На грудном вскармливании до 7 месяцев. Минимальная экспрессивная речь появилась только после 3-х лет, не жевал пищу до 4-х лет. При неврологическом осмотре было обращено внимание на наличие гиперсаливации, малоподвижность неба, отмечались положительные рефлекс орального автоматизма, асимметрия глубоких рефлексов D>S. Диффузная мышечная гипотония. двухсторонние координаторные нарушения, брахицефалия, широкий лоб, гипертелоризм, короткий вздернутый нос, приоткрытый рот, макроглоссия, прогнатизм нижней челюсти, вывернутая нижняя губа, сколиотические изменения позвоночника, усиление грудного кифоза., нестабильность шейного отдела позвоночника. Также было обращено внимание на наличие аутистических проявлений у ребенка.

На ЭЭГ легкие диффузные нарушения- дезорганизация биоэлектрической активности мозга. Очагов и эпилептиформных феноменов не выявлено. УЗДГ БЦА – венозная дисциркуляция в вертебрально-базиллярном бассейне. Клинический и биохимический анализы крови без патологии. Со стороны сердечно-сосудистой отклонений не было выявлено по данным дополнительных методов исследования. Ребенок длительное время наблюдался у невролога с диагнозом перинатальная энцефалопатия, получал длительные курсы ноотропной, сосудистой терапии с явлениями возбуждения, нарушением сна. Однако, положительных результатов в результате медикаментозной терапии достигнуто не было. В связи с наличием множественных стигм дизэмбриогенеза ребенку было рекомендовано пройти генетическое исследование. За рубежом в результате молекулярно-генетического тестирования был установлен 9q34.3 микроделетирующий синдром (синдром Клифстера).

Ребенок получал курсовое воздействие БАК-терапию с возраста 5 лет (10-15 процедур через день через каждые 3 месяца). Следует отметить, что

после первого курса проведенного лечения отчетливых результатов достигнуто не было. От медикаментозного лечения мать ребенка отказалась в связи с неэффективностью и развитием трудно купируемого возбуждения. В дальнейшем по мере выполнения повторного курса БАК у ребенка стали улучшаться показатели рецептивной речи (увеличился пассивный словарь), эмоциональный фон выровнялся, улучшилось качество сна, исчезло сноговорение, сон стал более ровным и глубоким, уменьшились аутистические проявления. В ходе продолжающейся терапии расширился активный запас слов, появились глаголы, прилагательные, согласование слов, сформировался стойкий интерес к окружающему, возникли сложные игры. К 8 годам на фоне лечения у ребенка стали постепенно формироваться школьные навыки, стало возможным чтение, простой счет до 10, появилось самостоятельное примитивное письмо. Однако, по-прежнему были снижены процессы абстрагирования, нарушена логика. В настоящее время ребенок с синдромом Клифстера продолжает обучение в речевом классе. В неврологическом статусе сохраняется диффузная мышечная гипотония, легкая асимметрия рефлексов, нарушение осанки, множественные стигмы дизэмбриогенеза. При анализе параметров ЭЭГ произошло нарастание выраженности альфа ритма, уменьшение представленности тета волн, улучшение зональности распределения альфа волн.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: Следует отметить, что положительная динамика со стороны центральной нервной системы, согласно литературным данным, не всегда наблюдается при данном синдроме. При этом, зачастую проводимая терапия оказывается безрезультатна. По-видимому, эффективность метода БАК при генетических аномалиях обусловлена нейропластическими модификациями нейронных ансамблей с построением эффективных компенсаторных функциональных систем, что становится возможным в условиях скоррелированности сенсорных стимулов с эндогенной активностью мозга. Скорее всего нейропластические изменения в данном случае затрагивают как корковый уровень, так и подкорковые структуры.

Представленный случай представляет интерес для клиницистов в связи с тем, что данное заболевание встречается относительно редко, в русскоязычной литературе недостаточно сведений об особенностях развития детей с подобными заболеваниями, не описано значение немедикаментозных методов в коррекции симптомов данного синдрома.