

## СЛУЧАЙ ГЕЛАСТИЧЕСКОЙ ЭПИЛЕПСИИ У РЕБЕНКА С ГАМАРТМОЙ ГИПОТАЛАМУСА

Полякова Елена Олеговна магистр медицины, ассистент кафедры общей  
врачебной практики №2

Султанмахмутова Салтанат Амангельдыевна ассистент кафедры общей  
врачебной практики №2

Погуляева Ирина Валерьевна ассистент кафедры общей врачебной  
практики №2

Уахитова Жулдыз Талгатовна ассистент кафедры общей врачебной  
практики №2

Карагандинский Государственный Медицинский Университет

Аннотация. Среди неврологических пароксизмальных состояний наиболее трудной на сегодняшний день остается дифференциальная диагностика эпилептических и неэпилептических приступов. В статье приведено описание клинического случая геластической эпилепсии у ребенка с гамартромой гипоталамуса, при обследовании которого были выявлены признаки супраселлярного солидного объемного образования размером 3,2-2,8-2,6 см. В клинической картине преобладали частые, резистентные к терапии приступы насильственного смеха, признаки преждевременного полового развития.

Ключевые слова: геластическая эпилепсия; гамартрома гипоталамуса.

Постановка проблемы. Среди различных типов эпилептических синдромов наиболее редкими являются геластические прикупы, характеризующиеся насильственным смехом, в сочетании с наличием гамартромы гипоталамуса. Геластические приступы могут быть связаны с височными и лобными фокальными очагами эпилепсии, опухолями, туберозным склерозом, гемангиомами, очагами инфекционного поражения, в том числе с гамартромой гипоталамуса. Анализ последних исследований и публикаций. Анализ результатов хирургического и лучевого лечения новообразований черепа посвящено множество исследований, но в последнее десятилетие возрастает особый интерес к оценке функциональных исходов, в частности – к качеству жизни пациентов. На сегодняшний момент не проведено исследований, одновременно анализирующих результаты хирургического и комбинированного лечения, динамику неврологической симптоматики и функциональные исходы заболевания, включая исследование качества жизни пациентов, на столь крупной серии больных с доброкачественными опухолями основания черепа. Выделение нерешенных ранее частей общей проблемы: Приступы насильственного смеха при гамартроме гипоталамуса могут сочетаться с различными вегетативными проявлениями, моторными и психическими симптомами, что в свою очередь затрудняет постановку диагноза и создает трудности при проведении дифференциальной диагностики. В связи с этим крайне опасны как гипердиагностика данного заболевания, так и гиподиагностика. Гипердиагностика ведет к необоснованному социальному «клейму», ограничению в правах, значительному снижению качества жизни пациента, проблемам в семье, назначению длительной антиэпилептической терапии, которая может приводить к возможным побочным эффектам.

Цель. Улучшение результатов ранней диагностики лечения больных с доброкачественными опухолями передних и средних отделов основания черепа путём оптимизации тактики лечения, основанной на анализе результатов хирургического и комбинированного лечения, динамики неврологической симптоматики, исходов заболевания и качества жизни больных.

Изложение основного материала. Гамартома по классификации опухолей ЦНС относится к виду «кисты и опухолевидные образования». Это объемное образование шаровидной формы, не склонное к экспансивному росту, представляющее собой очаг эктопии различных непропорционально развитых, малодифференцированных элементов ткани. Гамартома гипоталамуса морфологически представлена различным соотношением нейронов, глии, миелинизированных фиброзных волокон. Основными методами диагностики являются компьютерная томография и магнитно-резонансная томография. Клинически гамартома может как быть асимптомной, так и проявляться нейроэндокринными нарушениями и эпилепсией. Припадки насильственного смеха при гамартоме гипоталамуса могут сочетаться с вегетативными (мидриаз, гиперемия лица, дискомфорт в эпигастрии, недержание мочи), моторными и психическими (deja vu) симптомами.

Приводим случай гамартоты гипоталамуса. Ребенок — девочка (1 год) поступила в ОДКБ г. Караганда с жалобами: на приступы в виде смеха, с отведением взора влево, с беспорядочными движениями конечностей, продолжительностью до 10 сек., на увеличение грудных желез. Из анамнеза заболевания: со слов мамы впервые судорожный синдром был в роддоме. В 1 мес. осмотрена невропатологом, выставлен диагноз: судорожный синдром, назначен конвулекс 2 капли 2 раза в сутки. После этого была направлена в ОДКБ г. Караганда. Был выставлен диагноз: Последствия гипоксически-ишемически-инфекционного поражения ЦНС, эпилептиформные пароксизмы (насильственный смех). Был назначен повторно конвулекс, но связи с отсутствием эффекта была переведена на зептол 200мг по ½ таблетке 2 раза в сутки. На фоне терапии зептолом отмечался положительный эффект в виде уменьшения частоты и продолжительности приступов.

Осмотрена нейрохирургом, выставлен предварительный диагноз: Объемный процесс гипоталамуса (гамартома?). Судорожный синдром.

Была консультирована эндокринологом, был выставлен диагноз: ППР церебрального генеза. Гамартома гипоталамуса?

Из анамнеза жизни: ребенок от 1 беременности, 1 срочных родов. Беременность протекала на фоне анемии, ОРВИ на 30 неделе. Роды на 38 неделе. Продолжительность родов 14 часов. Вес при рождении 3800 кг, рост 57 см. Выписана из роддома на 4-е сутки. Находится на грудном вскармливании. Профилактические прививки по календарю. Наследственность не отягощена.

Объективные данные: состояние при поступлении средней степени тяжести за счет поражения ЦНС судорожного синдрома, синдрома преждевременного полового развития. Самочувствие не страдает, реагирует на осмотр, адекватна. Сознание ясное. Правильного телосложения, удовлетворительного питания. Кожные покровы бледно-розовые, сыпи нет. Язык чистый, влажный. Зев спокоен. Миндалины не увеличены. Костно-

суставная система без деформации. Периферические лимфоузлы не увеличены. Аускультативно в легких дыхание пуэрильное, хрипов нет. Сердечные тоны ясные, легкий систолический шум вдоль левого края грудины. Живот мягкий, при пальпации безболезненный. Печень +0,5 см из-под края реберной дуги, пальпация безболезненна. Селезенка не увеличена. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Стул регулярный, оформленный.

Неврологический статус: в сознании. На осмотр реагирует спокойным бодрствованием. Голова округлой формы. Окружность головы - 47 см, большой родничок - 2,0\*2,0 см, выполнен. Психомоторное развитие: голову держит хорошо, самостоятельно сидит, переворачивается со спины на живот, ползает, улыбается, произносит отдельные звуки, манипулирует игрушками. Лицо симметрично, язык по средней линии. Со стороны 12 пар ЧМН: глазные щели симметричны, зрачки ОД=ОС, фотореакции живые, взгляд фиксирует, следит. Мышечный тонус переменный. Сухожильные рефлексы вызываются. Менингеальные симптомы отсутствуют. Судороги в виде насильственного смеха во время бодрствования и во время сна перед пробуждением из-за чувства голода.

Эндокринологический статус: рост 77 см, вес 11,5 кг- SDS роста +1, 51, SDS ИМТ+ 1,24; - ФР соответствует возрастной норме. Щитовидная железа 0 степени по ВОЗ, клинически эутиреоз. Области грудных желез - слева пальпируется увеличенная железистая ткань, ареола соска не изменена.

Половое развитие: наружные половые органы сформированы по женскому типу, правильно, Ма2Р1.

Лабораторно-инструментальные данные: ОАК: гемоглобин - 113 г/л, эритроциты -  $3,7 \cdot 10^{12}$ /л, ЦП - 0,9, лейкоциты -  $6,3 \cdot 10^9$ /л, с/я -64%, лимфоциты - 36%, СОЭ -2мм/ч. ОАМ: светло-желтый, прозрачный, белок-нет, лейкоциты - 1-0в п/зр, плоский эпителий - 4-5 в п/зр. Биохимический анализ крови: общий белок -63г/л, глюкоза - 6,3 ммоль/л, АлаТ 43ед/л, АсаТ 69ед/л, бил.общ - 13 мкмоль/л, прямой - 3мкмоль/л. Щелочная фосфотаза - 234ед/л. Электролиты: натрий - 137ммоль/л, калий - 4,9ммоль/л, кальций - 1,06ммоль/л. Анализ крови на гормоны: ЛГ 7,25 мМед/мл (0,03-3,9), ФСГ 7,9 мМед/мл (0,68-6,7), эстрадиол 41,88 пг/мл (5,0-27,0) Проведена проба в трипторелином 0,1мг: ЛГ 6,31 мМед/мл, ФСГ 8,07 мМед/мл, через 1 час ЛГ 27,12мМед/мл, ФСГ 14,48 мМед/мл, через 4 часа ЛГ 28,5 мМед/мл, ФСГ 19,69 мМед/мл - проба положительная Копрограмма: к/о, цвет - желто-зеленый, нейтральный жир ++, жирные кислоты ++, мыла++, бактерии +, лейкоциты 4-2 в п/зр, прост, я/г-отриц.

МРТ головного мозга: МР-признаки супраселлярного солидного объемного образования, размером 3,2-2,8-2,6 см. Умеренная сочетанная гидроцефалия. На рисунке 1 представлена серия МРТ головного мозга пациентки. Ах T2 ВИ Ах T2 FLAIR DWI 3D FSPGR SAG T1 ВИ COR T1+contr Рисунок 1. МРТ головного мозга пациентки с гамартромой гипоталамуса.

Нейросонография: структуры головного мозга симметричны. Межполушарная щель ровная, срединные структуры не смещены. Рисунок паренхимы удовлетворительный. Эхогенность субэпидемальных зон обычная, таламических зон неоднородная. Перевентрикулярные зоны чистые, сосудистые

сплетения нерезко деформированы, неоднородны. Желудочковая система расширена, ассиметрична,  $S > D$ , передние рога  $S=11\text{мм}$ ,  $D=9\text{мм}$ , тела  $S=12\text{мм}$ ,  $D=9\text{мм}$ . Антральный отдел  $S=15\text{мм}$ ,  $D=14\text{мм}$ . 3 желудочек расширен до 7мм, межталамическая перетяжка. 4 желудочек, большая цистерна визуализируются достаточно. Умеренное скопление ликвора по лобной, теменной поверхностям - до 3 мм, в межполушарной щели - до 6 мм. Полость прозрачной перегородки еще открыта до 2 мм. По конвекситальным поверхностям патологических теней нет. Кровоток в ПМА удовлетворительный.

Заключение: Гидроцефалия внутренняя сообщающаяся. Умеренная гипорезорбция ликвора. Незрелость. Электроэнцефалография: эпилептиформная активность устойчивая региональная, регистрируется преимущественно во сне, индекс выраженности умеренный. Представлена высокоамплитудными двухфазными острыми волнами, локализованными в левой лобно-центрально-передневисочной области с максимумом в левой лобно-центральной области, периодически с распространением на всю левую височную область, редко на левую теменную область. Крайне редко регистрируются короткие латерализованные по левой гемисфере разряды эпилептической активности с максимумом в левой лобно-центрально-передневисочной области. После пробуждения судорожная активность подавляется. В период активного бодрствования после пробуждения крайне редко регистрируются одиночные редуцированные эпилептические паттерны прежней локализации.

Рентгенография левой кисти: костный возраст соответствует 3 годам по атласу Грейлих и Пайле. SDS костного возраста + 13,3 (патологическое опережение).

УЗИ органов малого таза: тело матки определяется, с ровными контурами, четкими границами. Размеры матки: длина общая 37мм, передне-задний размер 11мм, ширина 16мм. Эхоструктура миометрия однородная. Шеечно-маточный угол не дифференцируется. Полость матки не расширена. Эндометрий линейный 2мм. Правый яичник: 17\*12\*13 мм, объем 1,3 см<sup>3</sup>; в структуре фолликулы диаметром до 3-4 мм. Левый яичник: 20\*12\*16 мм, объем 1,9 см<sup>3</sup>; в структуре фолликулы диаметром до 3-4 мм. Свободный выпот и дополнительные образования в малом тазу не обнаружены. Заключение: Размеры матки и яичников соответствуют 8 годам развития.

На основании приведенных данных выставлен клинический диагноз: Гамартрома гипоталамуса, гормонально активная. Преждевременное половое развитие церебрального генеза. В настоящий момент пациентка получает медикаментозную терапию в виде антиконвульсантов. Решается вопрос о выборе метода хирургического удаления опухоли или возможности применения стереотаксической радиочастотной термокоагуляции в единственном в мире специализированном центре лечения гамартомы в Японии ( г. Ниигата).

Выводы и предложения. Несмотря на достигнутые успехи в диагностике ганглиоцитом на сегодняшний день гамартрома гипоталамуса остается одной из самых трудно диагностируемых опухолей. Описанный пример показывает необходимость проведения точной дифференциальной диагностики с целью раннего выявления причины симптоматической эпилепсии и определения тактики лечения больного.

Список литературы:

К вопросу о диагностике гамартомы гипоталамуса/ Л.Б. Богданова, М.В. Ростовцев, Н.А. Богданов, Е.А. Богданова // Радиология — практика. — 2008. — № 1. — С. 48-49.

Евтушенко С.К., Омеляненко А.А. Клиническая электроэнцефалография у детей: Руководство для врачей. — Донецк, 2005. — 865 с.

Карлов В.А., Андреева О.В. Эпилептические припадки смеха и индуцируемые смехом // Журн. неврол. и психиат. им. С.С. Корсакова. — 2006. — Т. 106, № 6. — С. 62-69.

Усачева Е.Л., Мухин К.Ю., Притыко А.Г. и др. Геластические припадки: этиология, семиология, терапевтические перспективы // Журн. неврол. и психиат. им. С.С. Корсакова. — 2003. — Т. 103, № 1. — С. 10-16.

Репозиторий КГМУ