

В 1994 г. ген дофа-чувствительной дистонии был идентифицирован. Оказалось, что он кодирует синтез одного из ключевых ферментов дофаминового обмена – ГТФ-циклогидрогеназу 1 (ГЦГ-1) гена, получившего название GCH 1, который был картирован на хромосоме 14q22.1. При наличии мутации в гене, нарушается функция данного фермента, что приводит к каскаду биохимических нарушений, в результате чего развивается недостаточность выработки дофамина в черной субстанции.

Дофа-зависимая дистония относится к группе дистонии-плюс, характеризуется началом в детском возрасте, сочетанием дистонии с симптомами паркинсонизма, наличием медленно-прогрессирующего течения и высокой эффективностью лечения препаратами леводопы. Как правило, нижние конечности страдают сильнее. Имеется особенность распространения дистонии по принципу буквы «N»: симптомы болезни появляются в одной ноге, затем поражают руку с той же стороны, затем противоположную ногу, затем руку.

Есть еще ряд симптомов, характерных для дофа-чувствительной дистонии: колебания выраженности двигательных расстройств в течение дня с их уменьшением после сна и усилением к вечеру и основной отличительный признак – стойкий эффект малых доз препаратов леводопы, возмещающих эффект дофамина в головном мозге. Описаны случаи полного регресса неврологических симптомов на фоне приема препаратов леводопы.

Выводы. Для практического невролога заподозрить и выявить у пациента дофа-зависимую дистонию немаловажно, так как данное заболевание хорошо поддается лечению малыми дозами препаратов леводопы. Поскольку дофа-зависимую дистонию не всегда удается дифференцировать клинически, препараты леводопы целесообразно назначать во всех случаях генерализованной дистонии, развившейся в детском и юношеском возрасте.

РЕЗУЛЬТАТЫ ЧРЕСКОЖНОЙ ЭНДОСКОПИЧЕСКОЙ ГАСТРОСТОМИИ У ПАЦИЕНТОВ С БОКОВЫМ АМИОТРОФИЧЕСКИМ СКЛЕРОЗОМ

**Белоус Е. Н.¹, Лвошко И. М.¹, Жилевич Л. А.¹, Лихачев С. А.²,
Рушкевич Ю. Н.²**

¹ ГУ «РКГИВОВ им. П. М. Машерова»

² РНПЦ неврологии и нейрохирургии

Введение. Боковой амиотрофический склероз (БАС) хроническое, быстро прогрессирующее нейродегенеративное заболевание с избирательным поражением центрального и периферического мотонейронов, что приводит к развитию параличей, дыхательным и бульбарным нарушениям. Бульбарные расстройства, в частности дисфагия, усугубляет течение заболевания:

увеличивает вероятность аспирации (развития пневмонии, асфиксии); БАС-ассоциированной кахексии. С целью сохранения качества жизни и профилактики данных осложнений пациентам показана установка чрескожной эндоскопической гастростомы (ЧЭГ). Данная манипуляция может продлить жизнь пациентам, сохранить социальную активность, а также облегчить уход за пациентами.

Цель. Оценить результаты проведенной ЧЭГ у пациентов с БАС.

Материалы и методы: В условиях паллиативного отделения РКГИВОВ пролечено 68 пациентов с диагнозом БАС. С февраля 2017 года по февраль 2019 года ЧЭГ запланирована 34 пациентам. Успешно выполнена 30 пациентам (11 мужчинам и 19 женщинам) в возрасте от 39 до 81 года (средний возраст 67 [67;74] лет). ИМТ при поступлении – 22.55 [17.5;24.4]. Средние показатели клинических анализов: общий белок – 69.5 г/л (4 человека < нормы), альбумин – 38.8 г/л (2 человека < нормы), Hb м/ж – 138.0/127.2 (7 людей < нормы). Для установки ЧЭГ нами применялись гастростомы Kimberly-Clark, COOK medical (USA) и Kangaroo. Установка ЧЭГ проходила в условиях эндоскопического кабинета, под местной анестезией Sol. Lidokaini 2% 8-10 ml, седация Sol. Diazepamі 0.5% 2ml у 11(36.6%) пациентов, проведена антибиотикотерапия. Показаниями для установки ЧЭГ: в 19 (63.3%) случаях – выраженное нарушение функции глотания, в 11 (36.7%) – абсолютное отсутствие питания per os (зондовое, парентеральное). После выписки (перевода на амбулаторный этап) был проведен опрос пациентов и/или их родственников.

Результаты. Средняя длительность заболевания до установки ЧЭГ 16.5 [10;22.5] месяцев. В первые сутки у пациентов отмечались незначительные боли и дискомфорт в области установки гастростомы. Через 24 часа после установки ЧЭГ пациенты получили энтеральное питание. В течение следующих суток самочувствие пациентов улучшилось. За время дальнейшего пребывания в отделении у большинства пациентов отмечено увеличение: уровня общего белка, альбумина в биохимическом анализе крови, гемоглобина в общем анализе крови (у пациентов с анемией).

ЧЭГ не была установлена 4 запланированным пациентам: в 2-х случаях наблюдался «бампер-синдром» и невозможность реустановки из-за инфильтрации передней брюшной стенки, у 3-го пациента при проведении ФГДС появилось затруднение дыхания, стала нарастать одышка, операция отменена, в четвертом случае – из-за выраженной жировой прослойки была затруднена диафаноскопия, что явилось временным противопоказанием к проведению гастростомии.

Ретроспективно было опрошено 30 пациентов и/или их родственников. На момент опроса 15 пациентов умерло (летальность 50% за 2 года), средняя длительность жизни 17 [8.5;36] месяцев. Средняя продолжительность жизни от установки ЧЭГ до смерти составила 5 [2.5;5.5] месяцев. Выживаемость через 1 месяц – 29 (96.7%) человек живых, 3 месяца – 24 (80%) человека, 6 месяцев – 11 (63%) человек. Из оставшихся 15 опрошенных: 11 (73.3%) пациентов отмечают стабилизацию массы тела через 1-1.5 месяца после установки ЧЭГ,

еще 3 (20%) прибавили в весе на 1-6 кг и 1 (6.7%) пациентка продолжила терять вес, хотя до гастростомии все пациенты (100%) отмечали потерю массы тела; только 4(26.7%) пациента смогли продолжить частичное питание per os совмещая его с энтеральным (через ЧЭГ); 11 (73.3%) пациентов не смогли продолжить питание per os сразу, либо отказались от него в течение 2-3 недель после установки гастростомы.

Выводы. Таким образом, поздняя установка гастростомы, выполняющаяся на развернутой стадии болезни с дефицитом массы пациента и выраженными бульбарными нарушениями, обуславливают худшую выживаемость. Своевременно установленная ЧЭГ позволяет замедлить прогрессирование дефицита массы тела и улучшить функциональные возможности пациентов.

НОВЫЕ ВОЗМОЖНОСТИ КОМПЛЕКСНОГО ЛЕЧЕНИЯ ГЛИАЛЬНЫХ ОПУХОЛЕЙ ГОЛОВНОГО МОЗГА

**Борисейко А. В.¹, Смянович А. Ф.¹, Головко А. М.¹,
Жукова Т. В.²**

¹ РНПЦ неврологии и нейрохирургии

² РНПЦ травматологии и ортопедии

Введение. Успехи современной нейроонкологии позволили улучшить результаты комбинированного и комплексного лечения пациентов с глиальными опухолями, однако, несмотря на достижения в развитии хирургической техники и лучевой терапии, разработку и внедрение новых химиопрепаратов, медиана выживаемости данной категории пациентов остается непродолжительной, уровень инвалидизации также остается высоким. Это обуславливает постоянную необходимость поиска новых методик лечения. Одной из таких методик является противовирусная терапия, воздействие которой осуществляется на этиопатогенетическом уровне. Основным механизмом роста высокозлокачественных глиальных опухолей является то, что разница в экспрессии антиапоптотических (bcl-2) и апоптотических (p53) факторов для эндотелиальных клеток значительно больше, чем для опухолевых клеток ($p < 0,01$), что определяет первичный рост сосудов. Глиальные опухоли контаминированы вирусом простого герпеса (ВПГ) на 92-93%. ВПГ, в свою очередь, является этиопатогенетическим фактором продуктивного воспаления, характеризующимся Т-лимфоцитарной инфильтрацией. Механизм взаимодействия вирусного генома с опухолевой тканью заключается в том, что контаминация высокозлокачественных глиальных опухолей ВПГ увеличивает количество антиапоптотического фактора (bcl-2) эндотелиальной клетки в среднем на 3 раза, количество рецептора эпидермального фактора роста (EGFR) увеличивается в среднем в 2,5 раза. На