

пола было хуже, чем у мужчин.

4. У всех пациентов в раннем восстановительном периоде ИИ выявлены легкие когнитивные расстройства.

5. Женщины лучше демонстрировали категориальное обобщение предметов и выполняли тест рисования часов, чем мужчины.

6. Несмотря на более низкое функциональное состояние после инсульта у женщин, их степень выраженности когнитивных расстройств меньше, чем у мужчин.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Боголепова А.Н. Роль нейропсихологических исследований у больных, перенесших ишемический инсульт (обзор) /А.Н. Боголепова // Журнал неврологии и психиатрии имени С.С. Корсакова. – 2005, Инсульт. – № 13. – С. 72 – 75.

2. Бугрова С.Г. Проблемы диагностики и лечения сосудистых когнитивных нарушений (точка зрения врача-невролога) /С.Г. Бугрова //Русский медицинский журнал. – 2008. – N 5. – С. 270 – 273.

3. Дамулин И.В. Сосудистые когнитивные нарушения: клинические и терапевтические аспекты /И.В. Дамулин //Русский медицинский журнал. – 2006. – N 9. – С. 658 – 664.

4. Кушнир Г.М. Диагностические и экспертные шкалы в неврологической практике /Г.М. Кушнир, В.В. Могильников, Л.Л. Корсунская. – Симферополь, 2010. – 34 с.

5. Опыт применения мемантина в терапии когнитивных расстройств при различных органических заболеваниях нервной системы /Я.А. Гончарова [и др.] //Международный неврологический журнал. – 2011. – N 2. – С. 47 – 50.

### **ОСОБЕННОСТИ И ТРУДНОСТИ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА НЕЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ БОЛИ У РЕБЕНКА**

**Агранович О.В.<sup>1,2</sup>, Агранович А.О.<sup>1</sup>, Хапаева М.М.<sup>1</sup>, Лобода Е.С.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>ГБУЗ СК "Краевая детская клиническая больница" г. Ставрополь, Россия

<sup>2</sup>Ставропольский государственный медицинский университет,  
г. Ставрополь, Россия

Впервые синдром был описан в 1963 году врачом А.Г. Swanson у двух братьев [11]. Позднее, Р.Д. Дуск выделил 5 типов наследственных сенсорных и автономных невропатий, которые являются генетически и клинически гетерогенной группой заболеваний, связанных с сенсорной дисфункцией [5]. Предполагают, что генетический дефект, ассоциированный с мутацией в гене NTRK1 (NEUROTROPHIC TYROSINE KINASE, RECEPTOR, TYPE 1),

расположенный на хромосоме 1 (1q21-q22) кодирует рецептор тирозинкиназы 1 типа, который играет ключевую роль в регуляции ноцицептивной чувствительности [2, 8, 9]. Наличие ангидроза реализуется отсутствием иннервации протоков потовых желёз [3, 6, 12]. Всего на сегодняшний день описано менее 50 случаев данного заболевания.

Развитие клинической картины синдрома нечувствительности боли с ангидрозом развивается, как правило, в первый год жизни ребенка отсутствием болевой чувствительности при сохранности вкусовой и тактильной чувствительности, ангидрозом и постоянным повышением температуры тела. Температура не реагирует на жаропонижающие препараты. В клинической картине заболевания характерны задержка психического развития и аутоагрессия. Отличительной особенностью неврологического статуса является отсутствие или снижение корнеального рефлекса при нормально вызывающихся остальных рефлексах. Электронейромиография (ЭМГ) не выявляет признаков нарушения проводимости по двигательным волокнам нервов. У больных может выявляться патология органов зрения – язвы роговицы, кератоконус, раннее выпадение зубов, рецидивирующий остеомиелит, асептические некрозы [1, 4, 7]. Прогноз при синдроме нечувствительности боли с ангидрозом неблагоприятный. Отсутствие болевых рефлексов значительно повышает вероятность травм, риск перегревания тела при инфекциях, особенно в течение первых трех лет жизни [10]. Вследствие нарушения роста зубов имеет место дисфункция артикуляционного аппарата, дизартрии, а чувствительные нарушения обуславливают самоповреждения дёсен и щёк.

Клинический пример.

Ребенок П., 4 месяца, поступил в инфекционное отделение с жалобами на постоянное повышение температуры тела до 39С, которые отмечались с рождения, при этом самочувствие ребенка не страдало. У ребенка никогда не отмечалось потоотделения. Жаропонижающие препараты были не эффективны.

При поступлении состояние расценивалось как тяжелое. Реакция на осмотр вялая, неактивная, отмечалась выраженная неврологическая симптоматика: голову удерживает неуверенно, взгляд не фиксирует, нет опоры, физиологические рефлексы частично не вызывались. Диагноз при поступлении: лихорадка неясного генеза, ВУИ (ЦМВ). В процессе обследования существенных

изменений в клинических и биохимических анализах крови и мочи, в инструментальных исследованиях головного мозга, органов брюшной полости, почек, (ЭКГ, ЭМГ, УЗИ, рентгенография, КТ и др.) не выявлено. Маркёры инфекционных заболеваний (вирусного гепатита, ВИЧ, сифилиса, хламидийной и микоплазменной инфекции) отрицательные.

Показатели проведенного исследования глобальной и стимуляционной электронейромиографии были в норме. В моторной сфере патологии не отмечалось. Вкусовая и тактильная чувствительность были сохранены.

Было обращено особое внимание на то, что при проведении инъекций и других медицинских манипуляций ребёнок не реагировал на боль, что сыграло решающую роль в постановке диагноза – синдрома нечувствительности боли с ангидрозом. Проведенный дифференциальный диагноз, позволил исключить наследственные сенсорные и автономные невропатии, заболевания эктодермального роста, сфинголипидоз Фабри, семейную дизавтономию, синдром Райли-Дея и выставить диагноз – Синдром врожденной нечувствительности боли с ангидрозом.

Катамнестическое наблюдение ребенка в течение последующих 3-х лет позволило подтвердить поставленный нами диагноз: отмечались дефекты формирования зубов, асептический некроз дистальных отделов пальцев и деформация ногтей на руках и ногах, утолщение кожи на ладонях. Выраженная задержка психомоторного развития сочеталась с гипермоторным поведением и эмоциональной неустойчивостью. В 3 года мальчик не говорит.

Таким образом, на основании данных анамнеза и результатов проведенного клинического и лабораторно-инструментального обследования ребёнку впервые в возрасте 4-х месяцев был выставлен диагноз: синдром врожденной нечувствительности боли с ангидрозом. Это наиболее ранний срок постановки правильного диагноза, из описанных случаев в изученной нами мировой литературе.

В настоящее время ещё не разработаны специфические методы лечения синдрома врожденной нечувствительности боли с ангидрозом. Однако, возможна дородовая диагностика этой патологии с использованием молекулярно-генетических методов.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Синдром нечувствительности боли с ангидрозом у ребёнка 6 лет / М.О. Смирнова [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2009. – Т.54. - №4. – С. 54-58.
2. Bidel, M. Neurotrophins key regulators of fate and cell shape in the vertebrate nervous system / M. Bidel, Y.A. Barde // Genes Dev. – 2000. – Vol. P. 2919 - 2937.
3. Bonkowsky, J.L. An infant with primary loss and palmar hyperkeratosis: a novel mutation in the NTRK1 gene causing congenital insensitivity to pain with anhidrosis / J.L.Bonkowsky, J.Johnson, J.C. Carey // Pediatrics. 2003. – Vol. 112. – P. 237 – 241.
4. Bongarzone, I. High frequency of activation of tyrosine kinase oncogenes in human papillary throid carcinoma / I. Bongarzone, M.A. Pierotti N. Monzini // Oncogene. – 1989. – Vol. 4. – P. 1457 - 1462.5.
5. Dyck, P.J. Neuronal atrophy and degeneration predominantly affecting peripheral sensory and autonomic neurons / P.J. Dyck, P.K. Thomas, J.W. Griffin // Peripheral neuropathy. Philadelphia: WB Saunders, 1993. P. 1065 - 1093. 6.
6. Ismail, E.A. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: lack of eccrine sweat gland innervation confirmed / E.A. Ismail, N. Shammari, J.T., A. Anim Moosa // J. Child. Neurol. 1998. – Vol. 13. – P. 243 – 246.
7. Lambiase, A. Molecular basis for keratoconus: lack of TrkA expression and its transcriptional repression by Sp3 / A. Lambiase, D. Merlo, C. Mollinari // Proc. Natl. Acad. Sci. USA. 2005. – Vol. 102. – № 46. – P. 16795 - 16800. 8.
8. Okuno, T. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis. A case report / T. Okuno, A. Inoue, S. Izumo // J. Bone Joint. Surg. 1990. – Vol. 72. – P. 279 - 282. 9.
9. Rafel, E. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis / E. Rafel, R. Alberca, J. Bautista // Muscle Nerve. – 1980. – Vol. 3. – P. 216 - 220.
10. Rosemberg, S. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV) / S. Rosemberg, S.K.N. Marie // Pediatr. Neurol. – 1994. – Vol. 11. – P. 50 - 56.
11. Swanson, A.G. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis / A.G. Swanson // Arch. Neurol. – 1963. – Vol. 8. – P. 299 – 306. 12.
12. Yagev, R. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: ocular and systemic manifestations / R. Yagev, J. Levy, Z. Shorer // Am. J. Ophthal. – 1999. – Vol. 127. – P. 322 - 326.

## ОСОБЕННОСТИ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ПОДРОСТКОВ, ПОПАВШИХ В ТРУДНУЮ ЖИЗНЕННУЮ СИТУАЦИЮ

**Алексина М.М., Судакова А.А., Шестакова В.Н.**

*ГБОУ ВПО «Смоленский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации*

**Актуальность.** Состояние здоровья детей подросткового возраста РФ характеризуется устойчивыми тенденциями к росту