

тивные нарушения. В зависимости от локализации очага поражения, уровня образования, гендерного признака и шкалы Бека значимых различий не выявлено.

Таблица 1 — Когнитивные нарушения обследованных пациентов

Признак	Балл по тесту MMSE
Вид инфаркта по патогенезу	
Атеротромботический	25,38 (19; 29)
Мультифокальный	26,75 (24; 30)
Лакунарный	29 (29)
Кардиоэмболический	26,5 (26; 27)
Локализация очага поражения	
ВББ	26,86 (25; 29)
ПКБ	25,17 (19; 30)
ЛКБ	26 (21; 29)
Кратность	
Первичный	26,38 (20; 30)
Повторный	23,4 (19; 29)
Уровень образования	
Среднее	25,45 (19; 29)
Высшее	26,5 (24; 30)
Пол	
Мужчины	25,65 (19,0; 30,0)
Женщины	26,67 (23,0; 29,0)
Шкала Бека	
Отсутствие депрессивных симптомов (0–9 б.)	25,95 (19; 30)
Субдепрессия (10–15 б.)	25,42 (20; 29)
Умеренная депрессия (16–19 б.)	24 (24)
Выраженная депрессия (20–29 б.)	25,75 (21; 28)
Тяжелая депрессия (> 30 б.)	—

### Выводы

У всех обследованных пациентов перенесших ОНМК обнаружены когнитивные нарушения различной степени выраженности, что указывает на необходимость реабилитации и восстановления высших корковых функций.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Стаховская, А. В. Инсульт: практ. руководство для врачей / А. В. Стаховская, С. В. Котова. М.: Медицинское информационное агентство, 2013. 391 с.
2. Kalaria, R. N. Stroke injury, cognitive impairment and vascular dementia / N. R. Kalaria // Biochimica et Biophysica Acta. 1862. 2016. С. 915–925.

УДК 616.831-007

## РОМБЭНЦЕФАЛОСИНАПСИС: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

*Зубрицкая Е. В. Голик В. Я.*

**Научный руководитель: ассистент Д. А. Ярмолович**

**Учреждение образования**

**«Гомельский государственный медицинский университет»**

**г. Гомель, Республика Беларусь**

### Введение

Ромбоэнцефалосинапсис (RES) — редкий порок развития задней черепной ямки, впервые описанный в 1914 г. Obersteiner как находка при патологоанатомическом исследовании, проведенном у 28-летнего мужчины [1].

РЭС имеет широкий спектр клинического проявления, который включает мышечную гипотонию, атаксию разной степени выраженности, спастичность,

аномальное движение глаз, дизартрию, головокружение, эпилепсию, произвольные движения головы. Пациенты могут также иметь умственную отсталость, психические расстройства, дефицит внимания, когнитивные нарушения и задержку развития. Другие церебральные аномалии, часто связанные с РЭС, включают слияние зубчатых ядер, деформацию четвертого желудочка и слияние ножек головного мозга. Супратенториальные проявления включают гидроцефалию, сращение таламуса, аномалии мозолистого тела и септооптическую дисплазию. Иногда также присутствуют экстрацеребральные аномалии: легкий дисморфизм, аномалии кистей и (или) стоп; офтальмологические, сердечные, почечные, маточные и анальные аномалии и болезнь Гиршпрунга. Также сообщалось о синдромальных ассоциациях: синдром Гомеса-Лопеса-Эрнандеса (или мозжечково-тригеминодермальная дисплазия), РС с двусторонней височно-теменной алопецией, анестезией в области тройничного нерва и краниостенозом [2].

Точная распространенность неизвестна. В одном исследовании сообщалось о значении 4 из 3000 педиатрических магнитно-резонансных томографов (МРТ), и около 50 случаев были описаны в литературе [1].

Неврологический прогноз варьирует от нормального IQ до более или менее выраженного интеллектуального дефицита с атаксией, дизартрией, косоглазием и (или) нистагмом, поведенческими проблемами (такими как обсессивно-компульсивное и аутоагрессивное поведение) [2].

#### **Цель**

Описание клинического случая ромбоэнцефалосинапсиса у ребенка, находящегося на стационарном лечении в УЗ «Гомельская областная детская клиническая больница». Изучение данных МРТ и клинических особенностей патологии.

#### **Материал и методы исследования**

Была проанализирована история болезни и проведен осмотр ребенка с диагнозом РЭС в неврологическом отделении новорожденных в УЗ «ГОДКБ».

#### **Результаты исследования и их обсуждение**

Ребенок, 1,6 лет, наблюдается в неврологическом отделении новорожденных в УЗ «ГОДКБ».

Ребенок от 3 беременности, протекавшей на фоне УП, диффузного зоба, роды 3-е срочные. Масса тела при рождении 2920 г, рост 51 см, ОГ 33 см. По Апгар 8/9б. В раннем неонатальном периоде: без особенностей. Ребенок не получал лечение. Привита по календарю. На смешанном вскармливании. Аллергологический анамнез: без особенностей. Наследственный анамнез: не отягощен.

Впервые на приеме у детского невролога ребенок был в 8 месяцев. При осмотре неврологом отмечались: сходящееся косоглазие, мышечный тонус нормальный, СПР D = S, спонтанная двигательная активность удовлетворительная. Голову удерживает, опора на предплечья +, проба на тракцию +, переворачивается на бок, живот. Не садиться, не ползает, не стоит на четвереньках. Улыбается, гулит, прослеживает за предметом, берет игрушки в руки, тянет их в рот, переключивает игрушки из руки в руку. Эмоциональный фон положительный. ОГ 46 см, Огр 45 см, БР 1,0×1,0. Диагноз: Задержка темпов роста, сходящееся косоглазие.

На основании МРТ головного мозга был выставлен диагноз: врожденный порок развития центральной нервной системы: ромбоэнцефалосинапсис.

С целью уточнения диагноза было проведено лабораторно-инструментальное и генетическое обследования. В биохимическом, общем анализе крови и общем анализе мочи патологии не выявлено.

При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости выявлено увеличение печени, селезенки; гиперплазия внутрибрюшных лимфоузлов. На ЭКГ: неполная блокада правой ножки пучка Гиса.

В 9 месяцев ребенку была проведена ДНК-диагностика: 1) кариотип крови № 538/21 — 46, XX — нормальный женский набор хромосом; 2) молекулярно-

генетическая диагностика микроделеционных синдромов — у пробанда исключены микроделеционные синдромы в исследуемых локусах; 3) молекулярно-генетическая диагностика теломерных потерь — у пробанда не выявлены делеции/дуплекации субтеломерных регионов; 4) исследуемое содержание аминокислот и ацилкарбинов в сухих пятнах крови методом тандемной масс-спектрометрии — диагностически значимых нарушений не выявлено. Проведенными лабораторными исследованиями нозологический диагноз не уточнен.

Ультразвуковая диагностика НСТ выявила: Минимальную венрикуломегалию. Вазодилатация по артериальному типу.

Консультация врача сурдолопедического отделения: слуховая функция сохранена.

На момент осмотра в 10-месячном возрасте отмечалось: сходящееся косоглазие, мышечный тонус снижен, СПР D = S, спонтанная двигательная активность снижена. Голову удерживает, опора на предплечья +, проба на тракцию +, переворачивается на бок, живот. Пытается садиться, не ползает, встает на четвереньки. Улыбается, гулит, прослеживает за предметом, берет игрушки в руки, тянет их в рот, перекладывает игрушки из руки в руку. Эмоциональный фон негативный. ОГ 46 см, Огр 45 см, БР 0,3×0,3. Диагноз: ВНР ЦНС: ромбоэнцефалосинапсис. Задержка психомоторного развития. Врожденные особенности развития.

Через 2 месяца, в возрасте 1 год, на осмотре отмечалось: сходящееся косоглазие, мышечный тонус снижен, СПР D = S, спонтанная двигательная активность удовлетворительная. Голову удерживает, опора на предплечья +, проба на тракцию +, переворачивается на бок, живот. Садиться, ползает, встает на четвереньки, пытается встать у опоры. Улыбается, гулит, прослеживает за предметом, берет игрушки в руки, тянет их в рот, перекладывает игрушки из руки в руку, произносит отдельные слоги. Эмоциональный фон положительный. Стереотипность движений головы. ОГ 46 см, Огр 46 см, БР 0,3×0,3. Диагноз: ВНР ЦНС: ромбоэнцефалосинапсис. Задержка психомоторного развития. Врожденные особенности развития.

В результате осмотра врача-офтальмолога в возрасте 1,3 года был выставлен диагноз: альтернирующее сходящееся косоглазие, подозрение на ЧАЗН.

Во время последнего осмотра, в 1,6 года, было отмечено: сходящееся косоглазие, мышечный тонус переменный, СПР D = S, спонтанная двигательная активность удовлетворительная. Голову удерживает, опора на предплечья +, проба на тракцию +, переворачивается на бок, живот. Садиться, ползает, встает на четвереньки, ходит у опоры, есть попытки самостоятельной ходьбы. Улыбается, гулит, прослеживает за предметом, берет игрушки в руки, тянет их в рот, перекладывает игрушки из руки в руку, произносит отдельные слоги. Эмоциональный фон положительный. Стереотипность движений головы. ОГ 48 см, Огр 51 см, БР закрыт. Диагноз: ВНР ЦНС: ромбоэнцефалосинапсис. Задержка психомоторного развития. Врожденные особенности развития.

Таким образом, результаты клинических и инструментальных методов исследования позволили диагностировать у ребёнка ромбоэнцефалосинапсис.

### **Выводы**

В период с 8 месяцев по 1,6 года результаты осмотра указывают на положительную динамику. Данный случай отражает клинические особенности патологии, требующие особого подхода и специальных знаний, особенности МРТ диагностики ромбоэнцефалосинапсиса, являющийся врожденной аномалией развития мозжечка. Были отмечены методы современной диагностики выявления данной патологии.

### **ЛИТЕРАТУРА**

1. Гросс, Х. Die Rhombencephalosynapsis, eine systemisierte Kleinhirnehlbildung / Х. Гросс // Arch Psychiatrist Z. 199 (1959). С. 537–552.
2. Ромбенцефалосинапсис: порок развития заднего мозга, связанный с неполным разделением среднего и переднего мозга, гидроцефалией и широким спектром тяжести / Г. Э. Исхак [и др.] // Мозг. 2012. № 135. С. 1370–1386.