

ЛИТЕРАТУРА

1. Berkovic S.F., Scheffer I.E. Genetics of the epilepsies. *Epilepsia* 2001; 42: 5: 16—23.
2. Hirose S. et al. Genetics of idiopathic epilepsies. *Epilepsia* 2005; 46: Suppl 1: 38—43.
3. Мухин К.Ю., Петрухин А.С. Идиопатические формы эпилепсии: систематика, диагностика, терапия. М: Арт-Бизнес-Центр 2000; 319.
4. Dravet Sh., Bureau M. Benign myoclonic epilepsy in infancy. In *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. J. Roger, M. Bureau, Ch. Dravet et al. (eds)- 4nd edition. Montrouge: John Libbey & Company Ltd 2005; 77—88.
5. Мухин К.Ю., Петрухин А.С., Пылаева О.А и др. Доброкачественная миоклоническая эпилепсия младенчества. Журн неврол и психиат 1999; 99: 10: 4—8.
6. Карлов В.А., Андреева О.В. Стимулсенситивная эпилепсия. М 2006; 113.
7. Capovilla G. Photosensitive Benign Myoclonic Epilepsy in Infancy. *Epilepsia* 2007; 48: 1: 96—100.
8. Hirsch E., Panayiotopoulos C.P. Childhood absans epilepsy and related syndromes. In *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. J. Roger, M. Bureau, Ch. Dravet et al. (eds.). 4nd edition. Montrouge: John Libbey & Company Ltd 2005; 315—335.
9. Giannakodimos S., Panayiotopoulos C.P. Eyelid myoclonia with absences in adults: a clinical and video-EEG study. *Epilepsia* 1996; 37: 1: 36—44.
10. Петрухин А.С., Мухин К.Ю., Колтакчи Л.М., Шпрехер Б.Л. Миоклония век с абсансами. Журн неврол и психиат 1997; 97: 12: 58—61.
11. Panayiotopoulos C.P. Syndromes of Idiopathic Generalized Epilepsies Not Recognized by the International League Against Epilepsy. *Epilepsia* 2005; 46: Suppl 9: 57—66.
12. Кудрявцева Е.П., Артемьев Д.В., Морозов А.А., Роговина Е.Г. Фотосенситивная эпилепсия. Миоклония век с абсансами. Неврол журн 2005; 2: 24—29.
13. Benlounis et al. Genetics predisposition to the severe myoclonic epilepsy in infancy. *Epilepsia* 2001; 42: 2: 204—209.
14. Gérard F. Clinical and genetic analysis of a new multigenerational pedigree with GEFS+ (Generalized Epilepsy with Febrile Seizures Plus). *Epilepsia* 2002; 43: 6: 581—586.
15. Мухин К.Ю., Петрухин А.С., Рыкова Е.А. Генерализованная эпилепсия с миоклонически-астатическими приступами: диагностика и терапия. Неврол журн 1996; 1: 18—21.
16. Bureau M., Tassinari C.A. The syndrome of myoclonic absence. In *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. J. Roger, M. Bureau, Ch. Dravet et al. (eds.). 4nd edition. Montrouge: John Libbey & Company Ltd 2005; 337—344.
17. Elia M. Myoclonic absence-like seizures and chromosome abnormality syndromes. *Epilepsia* 1998; 39: 6: 660—663.

Поступила 20.11.08

Методы исследования при мочекаменной болезни и нефрокальцинозе у детей

Diagnostic examination of the child with urolithiasis or nephrocalcinosis

B. Hoppe, M.J. Kemper

Pediat Nephrol 2008 Dec 23 [Epub ahead of print]

Мочекаменная болезнь и нефрокальциноз встречаются у детей гораздо чаще, чем принято считать. Однако дифференциальная диагностика этих заболеваний нередко вызывает затруднение, и такие больные не всегда тщательно обследуются. В частности, обследованию для исключения мочекаменной болезни должны подвергаться все пациенты с кишечной коликой и гематурией.

Первыми признаками появления камней в почках могут быть боли в животе. Важное значение в диагностике придается семейному анамнезу и физикальным методам. При этом определяется локализация кальцификатов, выявляются аномалии развития мочевой системы и наличие острой обструкции, вызванной мочекаменной болезнью. Наличие камня зачастую легко подтвердить при помощи обычного ультразвукового исследования, однако иногда приходится прибегать к дополнительным рентгенологическим методам, например рентгенографии брюшной полости или более чувствительной компьютерной томографии.

Причиной указанных заболеваний у детей часто являются метаболические нарушения, поэтому процесс обследования ребенка должен быть очень скрупулезным, чтобы можно было выявить характер метаболических расстройств, приводящих к рецидивирующей мочекаменной болезни или даже к почечной недостаточности (например, первичная гипероксалурия и др.). Необходимо помнить, что наличие камня само по себе не является заболеванием, но служит важным признаком болезни. Таким образом, необходимо отметить, что тщательное обследование является обязательным у детей с камнями в почках и нефрокальцинозом.

Референт А.И. Асманов