

Проблемная комиссия «Эпилепсия. Пароксизмальные состояния» РАМН  
и Министерства здравоохранения Российской Федерации

Российская Противозепилептическая Лига

# ЭПИЛЕПСИЯ и пароксизмальные состояния

2013 Том 5 №2



Включен в перечень ведущих  
рецензируемых журналов  
и изданий ВАК

# ПРОГРЕССИРУЮЩИЕ МИОКЛОНУС-ЭПИЛЕПСИИ

*Одинак М.М., Прокудин М.Ю., Скиба Я.Б., Труфанов А.Г.,  
Ефимцев А.Ю., Прокудина С.С., Гайкова О.Н., Онищенко Л.С.*

**П**од наблюдением в клинике нервных болезней ВМедА с 2000 г. находилось девять пациентов с прогрессирующими миоклонус-эпилепсиями, из них с синдромом MERFF – три пациента (1-я группа), болезнью Унферрихта-Лундборга два (2-я группа), цероидным нейрональным липофусцинозом (ЦНЛ) – один (3-я группа), неустановленной формой заболевания – три пациента (4-я группа). Целью исследования являлось выявление особенностей клинических проявлений, специфичности и информативности дополнительных методов обследования у больных с различными формами заболевания.

Исходя из самого определения, миоклонические приступы являются ведущим клиническим проявлением у больных с прогрессирующими миоклоническими эпилепсиями, однако их клиническая выраженность в отдельных случаях является незначительной (у одного пациента с синдромом MERFF и цероидным нейрональным липофусцинозом). Электроэнцефалографический «миоклонический» паттерн выявляется отчетливо во всех случаях. В группе больных с болезнью Унферрихта-Лундборга позитивные и негативные миоклонии, как правило, наблюдались при попытке выполнить любое целенаправленное движение, захватывали все мышечные группы и сочетались с выраженными явлениями динамической мозжечковой атаксии, неразрывно были связаны друг с другом, определяя, тем самым, миоклоно-атактический синдром. Генерализованные тонико-клонические приступы наблюдались во всех случаях, сочетались с атипичными атоническими абсансами у больных с синдромом MERFF и ЦНЛ. У пациента с ЦНЛ выявлялся стартл-синдром, который характеризовался утратой сознания с тоническим мышечным компонентом в ответ на резкий громкий звук, хлопок, не сопрово-

ждаясь эпилептической активностью на электроэнцефалограмме.

Когнитивные нарушения присутствовали в различной степени выраженности в 1-й, 3-й, 4-й группах. Синдром когнитивных нарушений подтверждался на основании результатов нейропсихологического тестирования в виде снижения кратковременной памяти, внимания, концептуализации (по шкалам MMSE, FAB, тесту рисования часов, шкале Маттиса). Как правило, эти нарушения сочетались со снижением критики больного к своему состоянию, эйфоричностью. При болезни Унферрихта-Лундборга когнитивные нарушения отсутствовали, резко контрастируя с общей инвалидизацией пациентов и необходимостью постоянной помощи со стороны родственников, даже при выполнении простейших бытовых действий.

Помимо когнитивных нарушений у больных с синдромом MERFF и ЦНЛ в неврологическом статусе выявлялся пирамидный синдром, умеренные мозжечковые нарушения. Миопатический синдром наблюдался при митохондриальных заболеваниях, проявлялся снижением мышечной силы в верхних, нижних конечностях и подтверждался результатами электромиографии (признаки миогенного первично-мышечного поражения).

Среди инструментальных методов обследования проводился ЭЭГ-видеомониторинг, МРТ головного мозга, МР спектроскопия, биопсия кожно-мышечного лоскута. ЭЭГ не имело строгой внутрigrupповой специфичности, во всех случаях наблюдалось замедление основной активности, с наличием разрядной генерализованной медленной «пик-волновой», «полипик-волновой» активности. Проведение МРТ головного мозга позволило выявить легкие атрофические изменения конвексимальной поверхности полушарий головного мозга и в области мозжечка. Ре-

зультаты МР-спектроскопии также не имели строгой специфичности, однако указывали на метаболические нарушения в ЦНС. Во всех группах в проекции семиовальных центров наблюдалось резкое снижение N-ацетиласпарата, что отражает снижение нейрональной плотности, функции нейронов, аксональное повреждение, и указывает на клеточную гибель нейронов на фоне протекающей гипоксии (выявляемый лактат).

Биопсия кожно-мышечного лоскута, с последующим электронно-микроскопическим исследованием биоптата показала высокую специфичность в отношении синдрома MERFF. При электронной микроскопии встречались скопления митохондрий внутри мы-

шечных пучков (фокальная плейокония), выраженная плейокония митохондрий в разрушенной субсарколеммной зоне. Митохондрии нередко имели очень плотные кристы, разнообразную форму (овальную, треугольную, змеевидную) и иногда замещали Z-диски. Отдельные митохондрии либо тесно срастаются с липидными включениями, либо содержат внутри себя липиды, либо превращаются в миелоноподобные структуры.

Таким образом, диагностика прогрессирующих миоклонус-эпилепсий в первую очередь основывается на тщательном анализе клинических проявлений, а инструментальные методы исследования позволяют подтвердить форму заболевания.