

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-
Ясенецкого» Министерства здравоохранения России.

Кафедра нервных болезней с курсом ПО

Зав. кафедрой:
д.м.н, профессор Прокопенко С.В.

Реферат

Тема: Доброкачественный миоклонус младенчества
(синдром Феджермана).

Выполнила: ординатор 1 года обучения
кафедры нервных болезней с курсом ПО
специальности 31.08.42 Неврология
Парамонова А.И

Красноярск 2020

Введение. Пароксизмальные двигательные нарушения являются распространенной причиной обращения к детскому неврологу. Наиболее частой формой подобных нарушений являются миоклонии – внезапные короткие отрывистые движения в мускулатуре конечностей, туловища, лица, не сопровождающиеся потерей сознания. Миоклонус может возникать в одной или разных мышечных группах, сегментах тела или быть генерализованным. Выделяют физиологический, идиопатический, симптоматический и эпилептический миоклонус. Границу между эпилептическим и неэпилептическим миоклонусом иногда провести очень сложно. Для диагностики используют электроэнцефалографию (ЭЭГ), в том числе видео-ЭЭГ мониторинг (ВЭЭГ).

Синдром Феджермана – доброкачественный неэпилептический миоклонус младенчества (ДНММ) – сравнительно редкий тип пароксизмальных неэпилептических состояний, внешне практически не отличимых от эпилептических приступов, таких как инфантильные спазмы или миоклонические приступы. Изучение этого синдрома является важной задачей, так как правильная диагностика позволяет предотвратить назначение антиэпилептической и даже гормональной терапии здоровым младенцам из-за ошибочного диагноза.

Этиология и патогенез. Причины возникновения феномена ДНММ до сих пор активно обсуждаются. Некоторые ученые предполагают, что в происхождении синдрома играет роль генетически детерминированная транзиторная дисфункция нейротрансмиттерных систем (серотонин, ГАМК, дофамин и др.). По другим данным, причиной развития является «врожденная дисфункция нарушения процессов созревания мозга». В 2009г на основе исследования семей с детьми, страдающими ДММ, выявившего наличие высшего образования хотя бы у одного из родителей, была выдвинута теория о переизбытке стимулирующих воздействий на ребенка раннего возраста, но данное предположение требует дальнейшего изучения.

Клиника. Доброкачественный неэпилептический миоклонус младенчества возникает обычно на первом году жизни (чаще в 6 мес.), совпадая с возрастом дебюта синдрома Веста. В большинстве случаев ДНММ развивается у здоровых детей, не имеющих предшествующих факторов риска поражения ЦНС. Как и большинство неврологических расстройств, чаще встречается у мальчиков, в примерном соотношении 1.5:1. Клинические проявления могут отмечаться у детей относительно продолжительное время, но они всегда спонтанно прекращаются в течение последующих 2 недель - 8 месяцев после дебюта, т.е. чаще всего на втором году жизни.

Принципиально все двигательные пароксизмы у детей с неэпилептическим ДММ подразделяются на четыре категории:

1. Миоклонический тип (включает серийные миоклонии мышц конечностей и туловища).

2. Неэпилептические спазмы или кратковременные тонические мышечные сокращения (имитируют инфантильные спазмы или тонические судороги)

3. Приступы атонии или негативного неэпилептического миоклонуса (в первую очередь резкие кивательные движения головы, иногда с редукцией мышц верхнего плечевого пояса, но без падений)

4. Дрожательный тип (ознобopodobные пароксизмы, shuddering attacks).

В классическом варианте (тип 1), описанном еще в 1977 г., неэпилептические пароксизмы при синдроме Феджермана представляют собой одиночные или повторяющиеся произвольные симметричные сокращения мышц шеи, верхних или нижних конечностей, что приводит к резкому кивательному движению головы с элементами ротации, а также к приподниманию и приведению рук и ног различной интенсивности. Приступ может развиваться у ребенка как в горизонтальном, так и в вертикальном положении. В последнем случае во время пароксизма может отмечаться легкое приседание, но не падение, которое нередко наблюдается при атонически-астатических эпилептических приступах. Приступы никогда не сопровождаются утратой сознания, апноэ и вегетативными нарушениями. Отмечают также приступы с «резкими кивками головой» и редукцией мышечного тонуса туловища (тип 3), что визуально может напоминать эпилептические атонические приступы или негативный эпилептический миоклонус. Также у детей нередко наблюдаются приступы в виде «дрожания головы, рук и плечевого пояса» или ознобopodobные эпизоды (тип 4).

Пароксизмы в структуре ДММ у детей возникают во время бодрствования, значительно реже - в состоянии дремоты, никогда не встречаются в глубоких стадиях сна и не имеют тенденции к учащению после пробуждения, что служит одним из диагностически важных признаков дифференциации с инфантильными спазмами при синдроме Веста. Однако неэпилептический миоклонус имеет склонность к учащению при беспокойстве ребенка, отрицательных или положительных эмоциях (например, во время приема пищи или игры, плача, при виде родителей).

Отчетливый фокальный компонент при данных пароксизмальных состояниях не выявляют, за исключением случаев, когда у ребенка отмечается тенденция к резкому повороту или наклону головы в одну сторону. Миоклонические пароксизмы при ДММ могут быть одиночными либо представлены в виде кратковременной серии, как правило, продолжительностью не более 3-5 мин. По частоте повторений приступы

вариабельны: от очень редких до многократных ежедневных. В активном периоде, особенно в течение первых недель после дебюта, пароксизмы в ряде случаев имеют тенденцию к значительному учащению, что может привести к поспешной ошибочной диагностике эпилепсии. В данном случае стоит отметить, что большую роль играет психологическое давление родственников на врача, а также боязнь самого врача пропустить эпилепсию у маленького ребенка.

Данные ЭЭГ. Среди опорных признаков диагностики синдрома Феджермана данные электроэнцефалограммы играют одну из ключевых ролей. В межприступном периоде и в момент приступа, что принципиально важно, эпилептиформная активность, регистрация которой является критерием исключения для ДНММ, на ЭЭГ не отмечается. Видео-ЭЭГ-мониторинг позволяет дифференцировать миоклоническую атаку, приступы дрожания и другие моторные проявления синдрома от эпилептических приступов или негативного эпилептического миоклонуса. Однако существует вероятность регистрации артефактной активности на ЭЭГ при двигательных пароксизмах неэпилептической природы, что требует дифференциации и наличия опыта у врача-нейрофизиолога. При нейровизуализации (МРТ,КТ) у детей с ДНММ также не выявляются «эпилептогенные» структурные нарушения головного мозга.

Дифференциальный диагноз. При подозрении на синдром Феджермана дифференциальную диагностику необходимо проводить как с различными неэпилептическими пароксизмальными состояниями, так и с некоторыми формами эпилепсии, дебютирующими на первом году жизни.

При пароксизмальных дистониях атаки более продолжительны по времени, при этом значительно выражен тонический и адверсивно-ротаторный компоненты, часто наблюдается неврологический дефицит. Также стоит отличать тонический тип ДМНН от тонических позных феноменов в рамках стартл-рефлекса. При доброкачественном неонатальном миоклонусе сна дебют пароксизмов отмечается с первых дней жизни, проявления наблюдаются исключительно во сне. При синдроме Сандифера кратковременные тонические сокращения мышц рук и шеи ассоциировано с приемом пищи, в основе заболевания лежит явление ГЭР. Во всех перечисленных случаях эпилептиформная активность на ЭЭГ во время моторного феномена не регистрируется.

В некоторых случаях при визуальной оценке пароксизмов возникают сложности дифференциации с инфантильными спазмами (синдром Веста) или атоническими приступами (например, при миоклонически-астатической эпилепсии Дузе. В таких случаях данные ЭЭГ (гипсаритмия в совокупности с остановкой психомоторного развития в первом случае и иктальные короткие

генерализованные вспышки комплексов «пик-волна») позволяют подтвердить эпилептический генез данных состояний и исключить ДНММ.

Большую трудность представляет дифференциальная диагностика синдрома Феджермана и доброкачественной миоклонической эпилепсии младенчества. В том и другом случае состояние манифестирует в одинаковом возрастном промежутке и отличается сохранностью интеллектуального развития. Однако в случае эпилептического миоклонуса на ЭЭГ в момент приступа фиксируется эпилептиформная активность, что в совокупности с пароксизмами, возникающими во время сна, позволяет исключить диагноз ДНММ.

Лечение. Учитывая отсутствие риска формирования в последующем неврологического дефицита, эпилепсии, а также спонтанную регрессию симптомов, при корректно и своевременно выставленном диагнозе ДНММ использование антиконвульсантов, седативных средств и проведение более сложных диагностических мероприятий не требуется.

Прогноз. Согласно статистическим данным пароксизмы всегда спонтанно исчезают к возрасту 6-30 месяцев, при этом ни в одном случае не зафиксировано формирование речевых, интеллектуальных нарушений, значимых трудностей обучения и социальной дезадаптации.