

Секция «Фундаментальная медицина»

ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКОГО ТЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ  
БУРНЕВИЛЛЯ-ПРИНГЛА У ДЕТЕЙ

Ожегов Павел Сергеевич

Студент

ФГАОУ ВПО "Северо-Восточный федеральный университет им. М. К.

Аммосова Медицинский институт, Якутск, Россия

E-mail: ozpashaserg@mail.ru

**Актуальность.** Болезнь Бурневилля—Прингла (син.: *туберозный склероз*) — наследственное заболевание, характеризующееся системным поражением внутренних органов, костей, глаз, кожи, нервной системы, патоморфологическим субстратом которого является гамартоматозная пролиферация различной локализации. Частота встречаемости туберозного склероза (ТС) у детей и подростков составляет 1 случай на 6800–12 000 детского населения (А. Hunt, С. Shepherd, 1993). Распространенность заболевания для всех возрастов около 1 на 30 000–50 000.

**Цель работы:** Проанализировать особенности клинического течения туберозного склероза у детей.

**Материалы и методы.** Работа проведена на базе психоневрологического отделения № 1 и № 2, клинико-консультативного отделения Республиканской больницы №1 Национального центра медицины (ПНО №1 и №2 РБЛ№1 НЦМ), кабинета городского детского эпилептолога ДГБ г.Якутска.

Использованы клинико-эпидемиологический, статистический методы исследования.

**Результаты и обсуждение.** В ходе проведенного исследования, за период 2008-2013 годы было выявлено 7 детей (мальчики) с диагнозом «туберозный склероз». Обследованные дети были в возрасте от 8 мес. до 10 лет, из них 8 мес. – 1 ребенок (14%), 2 года – 1 ребенок (14%), 3 года – 2 детей (29%), 5 лет – 1 ребенок (14%), 10 лет – 2 детей (29%).

У 3 матерей (43%), обследованных детей, наблюдался отягощенный акушерско-гинекологический анамнез: беременности протекали на фоне постоянной угрозы прерывания, хронической никотиновой интоксикации, токсикоза, анемии, хронического пиелонефрита.

Симптоматическая эпилепсия с генерализованными приступами отмечалась у 5 детей (71%), а симптоматическая фокальная эпилепсия встречалась у 2 детей (29%). Задержка психоречевого развития была выявлена у 3 детей (43%). На коже поясничной области участки измененной кожи по типу «шагреновой кожи», а также участки депигментации различных областей тела были выявлены у 3 (43%) обследованных, лицевой ангиофиброматоз (аденома Прингла) – у одного больного. При проведении нейровизуализационных методов исследования субэпендимальные узлы отмечались у всех обследованных детей, субэпендимальная гигантоклеточная астроцитома – у 1 (14%) ребенка. Осмотр глазного дна показал наличие ретинальных гамартом у 1 ребенка (14%). Проведенные параклинические методы исследования (УЗИ органов брюшной полости, ЭхоКГ, КТ грудной клетки) позволили диагностировать поликистоз почек у 2 детей (29%), почечную ангиомиолипому

у 1 ребенка (14%), множественные рабдомиомы сердца – у 2 детей (29%), лимфангиолейомиоматоз легких у 1 ребенка (14%).

**Вывод.** Несмотря на невысокую частоту встречаемости, болезнь Бурневилля—Прингла имеет тяжелое течение, высокий процент инвалидизации и плохо поддается коррекции. Своевременно поставленный диагноз позволяет определить дальнейшую тактику ведения больного, а также обеспечить медико-генетическое консультирование членам семьи, что должно способствовать снижению частоты рождения больных с тяжелыми формами заболевания.