

УДК

**Маніфестація туберозного склерозу (хвороби Бурневілля-Прінгла)
у новонародженої дитини**

Казицька Н.М.¹, Дупленко Н.В.²

¹Державний заклад «Дніпропетровська медична академія МОЗ України». м. Дніпро, Україна

² Комунальний заклад «Дніпропетровський спеціалізований клінічний медичний центр матері та дитини ім.проф. М.Ф. Руднева ДОР», м. Дніпро, Україна

Резюме. Туберозний склероз рідке захворювання з маніфестацією повних клінічних ознак частіше на другому десятку життя, а більш ранні прояви хвороби визначають й більш тяжкий перебіг захворювання та поганий прогноз. У статті наведено випадок власного клінічного спостереження діагностики хвороби Бурневілля-Прінгла базуючись на родинному анамнезі, антенатальних змінах та клінічних проявах у новонародженої дитини.

Ключові слова: туберозний склероз, новонароджений, дитина, діагностика.

Kazytska N.M.¹, Duplenko N.V.²

¹ State establishment "Dnipropetrovsk medical Academy" Health Ministry of Ukraine". Dnipro, Ukraine

² Municipal agency "Dnipropetrovsk specialized clinical medical center of mother and child. name of prof M.F. Rudnev DOR ", Dnipro, Ukraine

Resume. Tuberous sclerosis rare disease manifestation of clinical signs often complete in the second ten of life, and the earlier manifestations of the disease and determine the severity of the disease and poor prognosis. The article presents a case of its own clinical observation of disease diagnosis Burnevillya-

Pringle based on family history, antenatal changes and clinical manifestations in the newborn baby.

Keywords: tuberose sclerosis, newborn, child, diagnosis.

Туберозний склероз (ТС) відноситься до факоматозів. В основі більшості факоматозів лежить генетично обумовлений дефект ембріонального розвитку (мутація в одному з генів людини). Загальним для всіх факоматозів є пухлинні розростання у вигляді фібром, ангіом, телеангіоектазій, а також порушення пігментації шкіри. У той же час для кожного різновиду характерні свої специфічні симптоми.

ТС в середньому зустрічається з частотою у новонароджених від 1:6000 до 1:10000. Успадковується за аутосомно-домінантним типом. Більшість випадків захворювання (80%) є наслідком мутації *de novo*. Хвороба відрізняється експресивністю, що варує і майже 100% пенетрантністю. Розвиток ТС визначається двома генами, локалізованими в ділянці 34 довгого плеча 9-ї хромосоми (ТС 1-го типу — TSC1, кодує білок гамартин) і в ділянці 13 короткого плеча 16-ї хромосоми (ТС 2-го типу — TSC2, кодує білок туберин). Ці гени відносяться до пухлинних супресорів, які обмежують надмірне розростання клітин. Захворювання проявляє себе такими ознаками:

Зміни шкіри та її придатків:

Гіпопігментовані (світлі) плями чисельністю від 3-4 до 100. Вони зустрічаються у 90% випадків і нерідко виявляються з народження або з'являються в перші три роки життя, будучи одним з маніфесних ознак захворювання. З віком спостерігається тенденція до збільшення їх числа. Гіпопігментні плями при ТС локалізуються переважно на тулубі і сідницях. Характерною їх особливістю є асиметричність розташування.

Знебарвлення пасм волосся, брів, вій.

Аденоми сальних залоз на обличчі (ангіофіброми) спостерігаються у 47 – 90% випадках. Це дрібні вузлики рожево-червонуватого кольору,

розташовані в носогубних складках, на щоках у вигляді «крил метелика», є облігатними ознаками захворювання, з'являються після 4-х років життя;

Фіброзні ущільнення (гамартоми) невеликого розміру, що створюють ефект шорсткості при пальпації. Скупчення таких ділянок, які злегка виступають над поверхнею шкіри та нагадують свинячу шкуру («шагренева шкіра») або «помаранчеву кірку», з'являються частіше на другому десятку життя, розмірами від 1 до 10 см, є облігатною ознакою з найчастішою локалізацією у попереково-крижовій ділянці;

Фіброзні пляшки є облігатною ознакою, зустрічаються у 25% випадків та з'являються на першому році життя (один з перших симптомів захворювання), мають бежевий колір, шорсткі на дотик та дещо виступають над поверхнею шкіри;

М'які фіброзні утворення на ніжках, у формі мішечків, поодинокі або множинні зустрічаються у 30% хворих на ТС. Частіше локалізуються на шиї, тулубі та кінцівках, а при їхньому скупченні мають вигляд «гусячої шкіри»;

Навколонігтьові фіброми (пухлини Коенена): тьмяні чисельні вузлики на пальцях, під нігтями (частіше на ногах) розмірами від маленьких та до 10 мм, з'являються після пубертатного періоду й частіше у жінок;

Ураження нервової системи клінічно проявляються у вигляді розумової відсталості різного ступеня виразності, епілептичними випадками, порушенням поведінки, зміни в циклі «сон – неспання».

Судорожні пароксизми — один з найбільш значущих симптомів — спостерігаються у 80–92% хворих та часто стають маніфесним симптомом захворювання. Судоми одночасно можуть перебігати як синдром Веста (інфантильні спазми), синдром Леннокса-Гасто (одна з форм міоклонічно-астетичної форми епілепсії), але частіше це недорозвинуті спазми, соматорні напади, клінічні напади вторинного характеру. Епілептичні пароксизми при ТЗ нерідко резистентні до протисудомної терапії, можуть приводити до розвитку порушень інтелекту та поведінки. Р. Curatolo, 1994 було визначено, що серед факторів, детермінуючих резистентність до проти судомної терапії,

найбільше значення мають: дебют у віці до 1 року, наявність декількох типів нападів, висока частота нападів, зміна характеру нападів з перебігом захворювання.

Розумова відсталість при ТЗ спостерігається в 48% випадків і варіює від помірного до глибокого ступеня. Однією з основних причин, які визначають її виникнення, є судоми, що виникають на першому році життя. Порушення інтелекту при ТЗ поєднується зі змінами поведінки у вигляді аутизму, гіперактивності, агресивності (до реакцій вибуховості), діти становляться повільними, втрачають комунікабельність.

Порушення сну проявляється повільним засинанням, частим прокиданням, сомнамбулізмом та безсонням.

Найбільш типовими ураженнями головного мозку при ТЗ є коркові тубери, субependимальні вузли і аномалії білої речовини мозку. Коркові тубери розрізняються за своїми розмірами, локалізацією, консистенцією та формою. Розмір коркових туберів варіює від декількох міліметрів до декількох сантиметрів. Вони розташовуються у вигляді виступів над одиничної або прилеглими борознами, розширюють борозну і згладжують грань між сірою та білою речовиною. Тубери можуть бути як поодинокими, так і множинними, мають дифузну локалізацію. Кальцифікація туберів відбувається в 54% випадків і збільшується з віком хворих. Найбільшу значимість у верифікації туберів при обстеженні хворих має магнітно-резонансна томографія (МРТ), яка дозволяє візуалізувати тубери в 95% випадків. *Субependимальні вузли* зустрічаються в 95% випадків і виявляються як при комп'ютерному томографічних (КТ), так і при МРТ-дослідженнях мозку. Субependимальні вузли в більшості випадків множинні, прилеглі один до одного. Локалізуються, як правило, в бічних стінках шлуночків, рідше — в стінках III і IV шлуночків мозку. При локалізації в бічних стінках шлуночків вони глибинною частиною можуть проникати у хвостате ядро або таламус. Зазвичай субependимальні вузли мають округлу або видовжену форму. По мірі росту дитини в субependимальних вузлах відбувається

поступове відкладення кальцію. На КТ домінуючою ознакою захворювання є множинні, повністю або частково кальцифіковані, субependимальні вузли округлої форми, що локалізуються в стінках бічних шлуночків. КТ-дослідження більш доречно, коли йдеться про виявлення кальцифікованих субependимальних вузлів. Субependимальні вузли нерідко трансформуються в *гігантоклітинну астроцитому* і виявляються у 10-15% хворих. Ці утворення маніфестують зазвичай між 5 і 10 роками життя (середній вік в момент виявлення пухлини — 13 років), як правило, мають тенденцію до зростання і завжди локалізуються у міжшлуночковому отворі. *Ураження білої речовини* головного мозку при ТЗ характеризується появою своєрідних острівців, що складаються з груп гетеротопічних кластерних клітин і розташовуються уздовж ліній, що з'єднують епендиму стінок шлуночків і тубери. Дані лінії відповідають нормальним міграційним шляхам спонгіобластів під час ембріогенезу. У 10% хворих при ТЗ описані ураження мозочка.

Патологія внутрішніх органів: доброякісні пухлини серця і легенів, ангіоміоліптоми і кісти нирок, поліпи кишечника;

Рабдоміоми серця нерідко служать першою клінічною ознакою ТС поряд з гіпопігментними плямами. Рабдоміоми зустрічаються в 30-60 % випадків та виявляються частіше в осіб чоловічої статі (співвідношення 2:1). Найбільш висока частота рабдоміом серця при ТЗ спостерігається у новонароджених (у 21 з 23 дітей) і дітей грудного віку (у 11 з 33 дітей) []. Пухлини можуть бути у вигляді одного вузла або множинними. Вони, як правило, локалізуються в шлуночках і мають змішаний інтраекстрамуральні характер. Рідко рабдоміоми можуть локалізуватися в передсердях, виходячи з міжпередсердної перегородки. Рабдоміоми розрізняються за своєю формою та розмірами, які варіюють від декількох міліметрів до декількох сантиметрів, мають неправильну форму і завжди чітко відмежовані від навколишніх тканин. Ультразвукове дослідження дозволяє виявити пухлину серця ще пренатально, починаючи з 21 тижнів гестації. У всіх випадках

внутрішньоутробної діагностики пухлини у новонародженого повинен бути виключений ТС навіть при відсутності сімейного анамнезу. МРТ-дослідження серця більш інформативно при визначенні ступеня проростання міокарда, оскільки дозволяє визначити «демаркаційну» лінію пухлини, що відокремлює від робочого міокарда. При пухлинах, що були діагностовані внутрішньоутробно, в 4 випадках з 11 спостерігалася внутрішньоутробна смерть плода. Приблизно у 50% новонароджених пухлина може виявитися випадково при проведенні планового ехокардіографічного обстеження з приводу ТС. Зазвичай ці пухлини не порушують гемодинаміку та не мають вираженого інтрамурального зростання. Відомі випадки діагностики рабдоміоми при обстеженні новонароджених з приводу пароксизмальної тахікардії. При великих пухлинах може спостерігатися внутрішньоутробна смерть плода або діти народжуються передчасно з низькою оцінкою за шкалою Апгар, мають поширені набряки і виражений ціаноз. Помічено, що рабдоміоми серця, як правило, швидко збільшуються під час другої половини вагітності, в основному досягають максимальних величин до моменту народження, а потім поступово зменшуються в розмірах. Більшість пухлин зникають безслідно. Спонтанна регресія рабдоміом, як у розмірі, так і в числі, спостерігалася у дітей молодше 6 років. Після 6 років пухлини зазвичай не зникають, проте можуть зменшуватися в розмірі. При вивченні кардіологічних порушень при ТЗ дуже часто виявляються різні порушення ритму і провідності серця, які можуть призводити до раптової смерті. У періоді новонародженості рабдоміоми супроводжуються порушеннями ритму серця у 13 з 33 дітей, у тому числі синдромом Вольфа–Паркінсона–Уайта і пароксизмальної тахікардією. У дітей старшого віку з ТС рідко можуть спостерігатися скороминуща блокада лівої ніжки пучка Гіса, псевдоішемічні зміни на електрокардіограмі.

Ураження органів дихання зустрічається у 1% хворих на ТС (частіше жінки). Легені втягуються в патологічний процес після 30 років. Найбільш типовим ураженням легень є кісти. Перші клінічні симптоми — це дихальна

недостатність та рецидивуючий пневмоторакс. На рентгенограмі грудної клітини виявляється посилений малюнок легеневої паренхіми і характерний патерн «стільникових» легень, який поширюється або на всю паренхіму або тільки на її ізольовані ділянки.

Найбільш типовою **патологією нирок** при ТС є ангіоміоліптоми і кісти, які найчастіше бувають множинними і двосторонніми; однак зустрічаються і поодинокі кісти і ангіоміоліптоми з локалізацією тільки в одній нирці. За даними різних авторів, ураження нирок при ТС зустрічається в 47-85% випадків, причому ізольоване ураження нирок у дебюті захворювання зустрічається у 1-2%, а при аутопсійному дослідженні, за даними клініки Мауо, в 100% випадків захворювання. При цьому ангіоміоліптоми виявлено у 48% хворих, кісти — у 35% і поєднання ангіоміоліпом і кіст — у 17% пацієнтів. Рідше зустрічаються й інші види пухлин, такі, як нирковоклітинна карцинома (5%), онкоцитوما, а також непухлинне ураження нирок — фокальний сегментарний гломерулосклероз. Описані також судинні дисплазії і вади ниркової тканини, тубулоінтерстиціальний нефрит, мембранопрліферативний гломерулонефрит і нефрокальциноз. Як правило, ураження нирок маніфестує у 2-3-й декадах життя, однак клінічні симптоми можуть проявлятися і в більш ранні терміни. При УЗ-дослідженні нирок ангіоміоліптоми виглядають як ехопозитивні округлі вогнища в нирковій паренхімі. При розмірах менше за 4 см у діаметрі, як правило, ніяких клінічних проявів не відзначається. При подальшому зростанні, в центрі ангіоміоліптоми може з'явитися ділянка просвітлення, що свідчить про потенційну можливість заочеревинної або внутришньониркової кровотечі. Кровотеча може бути як гострою, так і хронічною і кваліфікуватися як загрозовий для життя стан. При цьому відзначаються абдомінальні болі, падіння артеріального тиску, холодний піт, анемія, можлива гематурія та мікроальбумінурія. Як правило, для діагностики ангіоміоліпом досить УЗ-дослідження, однак при підозрі на нирково-клітинну карциному показано проведення КТ та МРТ. Високий вміст жирової тканини в ангіоміоліпомі

дозволяє чітко диференціювати її з карциномою. Однак при низькому вмісті жирової тканини у пухлині визначити її характер буває складно. Кісти нирок можуть розвиватися в будь-якому відділі нефрону, бувають поодинокими або множинними. При ТС основною причиною кіст є гіперплазія клітин канальцієвого епітелію, який при цьому має специфічні та унікальні риси: еозинофільність та велике гіперхромне ядро. Ці клітини утворюють скупчення, що порушують відтік ультрафільтрату плазми в нефроні, і викликають розширення верхніх відділів. Ниркові кісти виявляються при мутації як TSC1-, так і TSC2-генів. При мутації гена TSC1 кісти частіше солітарні, односторонні і виявляються рідше, ніж при мутації гена TSC2. Вік виявлення кіст різний: частіше вони діагностуються пізніше 10 років, проте в ряді випадків полікістоз виявляється у дітей раннього віку, і навіть при УЗ-дослідженні плода. Першими клінічними симптомами кістозу нирок можуть бути біль у попереку або гематурія. Винятком є рано виявлена полікістозна хвороба, яка може дебютувати артеріальною гіпертензією, зумовленою активацією ренін-ангіотензин-альдостеронової системи. Внутрішньовенна урографія проводиться в тих випадках, коли має місце деформація лоханкової системи з порушенням відтоку сечі, приєднання інфекції. Часто полікістоз ускладнюється артеріальною гіпертензією, інфекцією сечових шляхів, рідше — кровотечею. Зниження функції нирок, як правило, виявляється в 3-4-й декадах життя. Прогресування ниркової недостатності сприяють важкі фізичні навантаження, а також вагітність. Однак в цілому при ТС термінальна хронічна ниркова недостатність (ХНН) виникає не часто.

Зміни в органах шлунково-кишкового тракту при ТС відрізняються різноманітністю, зустрічаються відносно часто і проявляються патологією ротової порожнини, печінки і прямої кишки. Найбільш типові порушення, що виявляються при дослідженні *ротової порожнини*: вузлові пухлини, фіброми або папіломи. Вони локалізуються, головним чином, по передньому краю ясен, переважно на верхній щелепі, але також зустрічаються на губах, слизовій оболонці щік, спинці язика та піднебінні. Дефекти емалі зубів

спостерігаються практично у всіх хворих з ТС. Одним з найбільш типових порушень є дефект емалі зубів у вигляді заглиблень, число яких варіює від 1 до 11 на кожному зубі. Можливі кілька варіантів дефектів емалі зубів: невеликі поглиблення, невидимі без збільшення, близько 4 мкм в діаметрі; поглиблення в емалі зубів до 60 мкм у діаметрі; кратероподібні поглиблення в емалі зубів, видимі неозброєним оком, близько 100 мкм в діаметрі. При ТС в печінці з'являються поодинокі і множинні гамартоми і ангиоміоліпоми, які спостерігаються у 10% хворих. *Зміни в кишечнику* при ТС проявляються головним чином ректальними поліпами, які зустрічаються у 50-78% випадків. Ректальні поліпи, як правило, виявляються у хворих старше 20 років. Клінічно вони безсимптомні і лише в окремих випадках можливі болі при дефекації. Ректальні поліпи виявляються при пальцевому дослідженні прямої кишки і за допомогою інструментальних методів дослідження (колоноскопії, контрастної рентгенографії прямої кишки). Поліпи при ТС зазвичай мають сприятливий прогноз.

Ураження очей проявляється появою гамартом сітківки та зорового нерва, які виявляються приблизно у 50% хворих. У половини хворих вони множинні. Виділяють три найбільш типові варіанти гамартом сітківки: 1) найбільш поширений варіант, гамартоми мають ніжну, щодо плоску і гладку поверхню, оранжево-рожевий колір, округлу або овальну форму, локалізуються переважно в поверхневих шарах сітківки; 2) гамартоми мають вузлуватий вигляд і нагадують тутову ягоду, вони білого кольору, кальцифіковані, світлонепроникні; 3) гамартоми поєднують в собі ознаки перших двох, мають округлу форму з вузлуватим і кальцифікованим центром і напівпрозорою, гладкою периферією помаранчево-рожевого кольору. Клінічні прояви гамартом спостерігаються вкрай рідко. Основним симптомом є прогресуюче зниження зору.

Roach E. S., DiMario F. J. et al., 1999 були розроблені діагностичні критерії захворювання (табл.1):

Безсумнівний діагноз туберозного склерозу: одна або дві первинних ознаки + дві вторинних ознаки.

Можливий діагноз: одна первинна ознака + одна вторинна ознака.

Передбачуваний діагноз: або одна первинна ознака, або дві (та більше) вторинних ознаки.

Таблиця 1

Діагностичні критерії туберозного склерозу

Первинні ознаки	Вторинні ознаки
Ангіофіброми обличчя або фіброзні бляшки на лобі	Численні поглиблення в емалі зубів
Нетравматичні навколонігтьові фіброми	Гамартоматозные ректальні поліпи**
Гіпопігментовані плями (більше трьох)	Кісткові кісти***
Ділянка "шагреневої шкіри"	Міграційні тракти в білій речовині головного мозку
Множинні гамартоми* сітківки	Фіброми ясен
Коркові тубери	Гамартоми внутрішніх органів
Субепендимальні вузли	Ахроматична ділянка сітчастої оболонки ока
Гігантклітинна астроцитома	Гіпопігментні плями "конфетті" на шкірі
Рабдоміоми серця множинні або поодинокі	Множинні кісти нирок*
Лімфангіоматоз легенів	
Множинні ангіоміоліпоми нирок	

* Гамартома - пухлина, що складається з ембріональних незрілих тканин.

**Потребує гістологічного підтвердження.

***Достатньо рентгенологічного підтвердження.

При ТС лікування носить переважно симптоматичний характер. Підбір антиконвульсантів проводиться з урахуванням характеру судомних нападів. Як правило, хворі, через резистентності нападів до призначеної терапії, змушені приймати два протисудомних препаратів. Лікування інфантильних спазмів кортикотропними препаратами при ТС доказано призводить до значного зростання рабдоміом серця. При відсутності суттєвого ефекту від комбінованої протисудомної терапії, хворим на ТС рекомендовані нові типи

препаратів (топирамат, леветирацетам тощо). Однією з найскладніших проблем при лікуванні хворих з ТС стає корекція розумової відсталості. У зв'язку з наявністю судомних пароксизмів застосування ноотропних препаратів і стимулюючої терапії у багатьох випадках протипоказане. Тому базовий акцент при роботі з пацієнтами робиться на нейропсихологічну реабілітацію. Хірургічне лікування рабдоміоми показане, якщо пухлина викликає обструкцію плинину крові або зумовлює важкі порушення ритму серця. Трансплантація нирок при ТС, як правило, дає хороші результати (з 20 хворих тільки у одного був криз відторгнення). Перед трансплантацією рекомендується проводити бінефректомію — щоб уникнути кровотечі або малігнізації в збережених нирках [48]. При наявності раннього дебюту полікістозної хвороби при ТС необхідно своєчасне проведення добового моніторингу артеріального тиску, визначення рівня реніну і ангіотензину плазми для призначення патогенетичного лікування гіпертонії інгібіторами АПФ, дозволяє віддалити формування ХНН.

Клінічний випадок.

Дитина (дівчинка) 1 міс. 7 днів. Батьки звернулися зі скаргами на наявність шкірного висипу з народження і посмикування ручок протягом останніх двох-трьох днів. З анамнезу: дитина від 1-ї вагітності, що протікала із загрозою переривання в 1-2 триместрі (вагітна підлягала стаціонарному лікуванню). В 32 тижні вагітності, при проведенні УЗ-дослідження плода, була діагностована рабдоміома лівого шлуночка. Пологи в 39 тижнів, природні з епідуральною анестезією. Маса тіла при народженні 3300 г. Оцінка за шкалою Апгар 8/8 балів. З народження дитина на грудному вигодовуванні. Не вакцинована (відсутні вакцини). Виписана з пологового стаціонару на 4-ту добу в задовільному стані. На другому тижні життя обстежена в Науково-практичному медичному центрі дитячої кардіології та кардіохірургії МЗ України з приводу рабдоміоми: Ехо-КГ (мал.1), ЕКГ, консультація кардіолога. Висновок: Множинні рабдоміоми в області задньої

стілки лівого шлуночка. Одиначні суправентрикулярні екстрасистоли (1%).
Рекомендовано спостереження в динаміці.

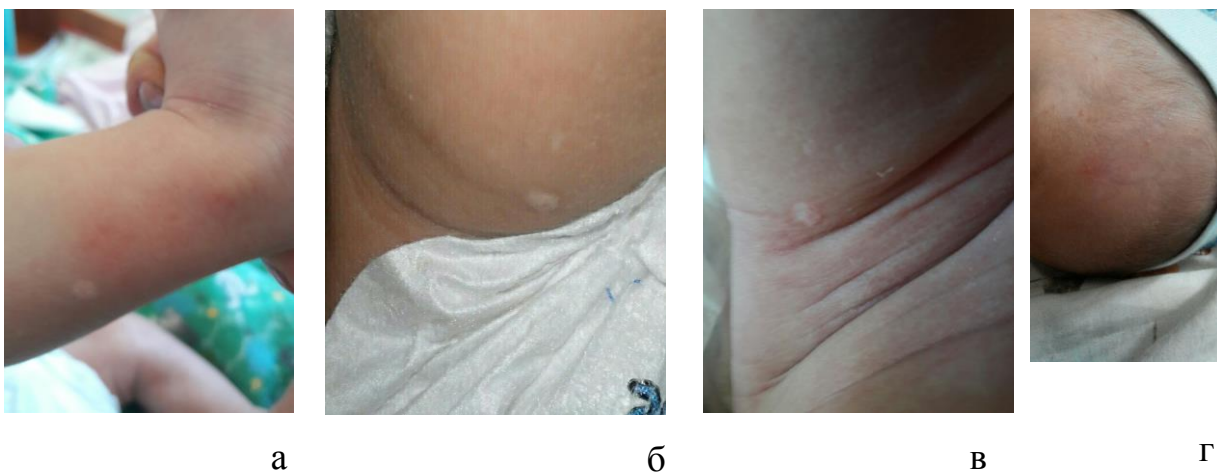
Сімейний анамнез обтяжений по лінії матері: з підліткового віку (з 14 років) у матері проводили багаторазове видалення новоутворень яєчників (кісти, тератоми) і молочних залоз. По лінії батька – без особливостей.

Об'єктивно: дівчинка правильного складання, нормального вигодовування.

На огляд реагує спокійно. Шкірні покриви субіктеричні 1-го ступеня за Крамером. В ділянці лівого променево-зап'ясткового суглоба, нижньої третини правої гомілки, на лівому плечі тощо, виявляються поодинокі фіброзні шкірні утворення до 0,5 см в діаметрі (плоскі, бежевого кольору, з шорсткою поверхнею) (мал.2).



Малюнок 1. Множинні рабдоміоми лівого шлуночка.



Малюнок 2. Фіброзні шкірні утворення: права гомілка (а), гіпогастральна ділянка (б), права пахва (в), лоб (г).

Крім того, на шкірі обличчя, спини, сідниць, передньої черевної стінки спостерігаються множинні, асиметрично розкидані щільні макули матово-білого кольору, розміром 0,1-0,6 см., досить легко знімаються, після чого залишається гіпопигментований слід (мал.3).

Лімфовузли не збільшені. Слизова ротової порожнини чиста. Над легенями дихання пуерильне, хрипів немає, частота дихання 36 за хвилину. Тони серця гучні, ритм правильний, ЧСС 132 уд/хв. Живіт дещо здутий, м'який, безболісний, печінка не збільшена. Пальпується полюс селезінки. Статеві органи сформовані за жіночим типом. Неврологічний статус: дитина в свідомості, погляд фіксує короткочасно. М'язовий гіпертонус в дистальних відділах, рефлекси



Малюнок 3. Гіпопигментні плями

жваві. Позитивний рефлекс Бабінського з обох сторін. Велике тім'ячко 1,5 на 1,5 см, врівень з кістками черепа, не пульсує. Менінгеальних знаків немає. Випорожнення до 6-8 разів на добу, жовта кашиця без патологічних домішок.

При амбулаторному огляді відзначається серія міоклонічних судом – короткочасні посмикування м'язів кінцівок, обличчя, поворот голови у бік, без втрати свідомості. Протягом години близько 5 нападів тривалістю близько хвилини. Зі слів матері, тривалість і сила судом протягом останніх днів різко зросла. Дитина терміново була госпіталізована в неврологічне відділення, де додатково обстежена. При аналізі КТ- головного мозку: в головному мозку визначаються множинні субependімальні та субкортикальні вогнища підвищеної щільності з різним ступенем кальцинування (близько 12 вогнищ), розміром до 7 мм. В лівій лобовій частці визначається субкортикальна слабо гіперденсивна ділянка з нерівними нечіткими контурами. Утворення середньої лінії не зміщені. Шлуночки звичайної конфігурації, не розширені. Селлярна ділянка не змінена. Субтенторіальні

структури без особливостей. Кістково-деструктивні зміни не визначаються. Висновок: КТ-ознаки туберозного склероза. ЕЕГ низькоамплітудна за рахунок повільнохвильової активності. Пароксизмальна активність у вигляді високоамплітудних тета-дельта і тета-хвиль. Альфа ритм представлений поодинокими групками хвиль. Типових комплексів епіактивності не виявлено. ЕХО-ЕГ: **VI-2,0, VI-2,2**. Ознаки внутрішньої гідроцефалії 1-го ступеня. ЕКГ: Синусова аритмія. Поодинокі суправентрикулярні екстрасистоли. Блокада периферичних розгалужень пучка Гіса. Порушення фази реполяризації шлуночків. УЗ-дослідження органів черевної порожнини: множинні кисти обох нирок та множинні кисти яєчників. Результати загального аналізу крові, загального аналізу сечі, глюкози крові – в межах вікової норми.

Спираючись на сімейний анамнез: велика кількість новоутворень яєчників та молочних залоз, тривале безпліддя та наявність діагностичних критеріїв у дитини (табл.1): **п'ять первинних ознак** (фіброзні бляшки на лобі, гіпопігментовані плями, коркові тубери, субependимальні вузли, рабдоміоми серця) й **одна вторинна ознака** (множинні кисти нирок) ставиться діагноз туберозного склерозу.

На теперішній час дитина знаходиться на етапі підбору протисудомної терапії (сироп Депакин). Діагноз відділення неврології: ТС, симптоматична епілепсія, синдром Веста. Множинні рабдоміоми в лівого шлуночка, поодинокі суправентрикулярні екстрасистоли. Множинні кисти нирок та яєчників.

Отже, незважаючи на низьку частоту зустрічальності ТС, для лікарів та батьків проблемою стає подальше спостереження та створення умов для підвищення якості життя дитині, бо лікування носить переважно симптоматичний характер та включає тривалий період підбору протисудомних препаратів, а нагляд за дитиною має враховувати визначення рівня функціонування практично всіх органів та систем: моніторингу артеріального тиску та серцевого ритму, постійне клінічне спостереження з

прицільною настороженістю на виявлення клінічних, інструментальних або лабораторних ознак серцевої, дихальної або ниркової недостатності, стану шлунково-кишкового тракту, органів зору тощо. Від педіатра вимагається створення мультидисциплінарної лікарської команди по кваліфікованому спостереженню за дитиною з ТС та проведення глибокої консультативної роботи з батьками в плані стимулюючого догляду за дитиною, вмінню виявити загрозові для життя симптоми, строкам лікарського спостереження та своєчасної соматичної або нейропсихологічної реабілітації. Тільки така тактика може значно поліпшити прогноз захворювання по відношенню до тривалості та якості життя малюка.

Список літератури:

Туберозний склероз / М.Ю. Дорофеева, О.С. Страхова, О.В. Катышева, Э.К. Осипова, О.И. Чумак, М.В. Добрынина // Лечащий доктор, 2005. - № 8. –

Roach E. S., DiMario F. J., Kandt R. S., Northrup H. Tuberos Sclerosis Consensus Conference: Recommendations for Diagnostic Evaluation. Journal of Child Neurology. 1999; 14: 401-407.

Curatolo P. Tuberos Sclerosis. In: Infantile Spasms and West Syndrome. Ed. by O. Dulac, H. T. Chugani, B. Dalla Bernardina. W. B. Saunders. Company Ltd, London, Philadelphia, Toronto, Sydney, Tokio. 1994; 192-202.

Jozwiak S. Cardiac and Vascular Involvement. In: Nuberous Sclerosis complex: from Basic Science to Clinical Phenotypes. Ed: Curatolo P. London, England: Mac Keith Press. 2003; 26-45.

Kadar K., Buzas E., Geczi E., Lozsadi K. Rhabdomyomas as a first manifestation of childhood tuberous sclerosis. Orv Hetil. 1998; 139: 2013-2015.

Mair D. D., Edwards W. D., Seward J. B. Cardiac Manifestations. Ed. M. Gomes, J. Sampson, V. Whittemore. New York; Oxford: Oxford University Press. 1999; 194-206.

Quek S. C., Yip W., Quek S. T. et al. Cardiac manifestatios in tuberous sclerosis: a 10-year rewiew. *J Paediatr Child Health*. 1998; 34: 624-628.

O'Callaghan F. J. K.,Clarke A. C., Joffe H. et al. Tuberous Sclerosis Complex and Wolff-Parkinson-White syndrome. *Arch Dis Child*. 1998; 78; 159-162.

Stillwell T. J., Gomez M. R., Kelalis P. P. Renal lesions in tuberous sclerosis. *J Urol*. 1987; 138: 477-481.