ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ НАУЧНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ

«НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ»

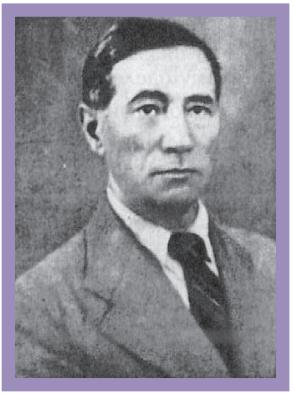
Кузенкова Л.М.

МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД В ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ

АКТОВАЯ РЕЧЬ

**на торжественном собрании,
посвященном 251-й годовщине учреждения**

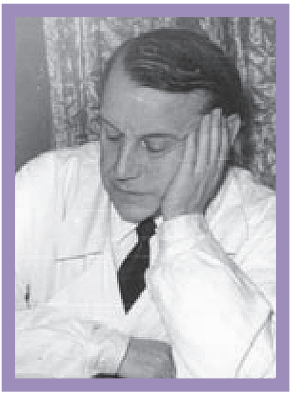
**Москва
ПедиатрЪ
2014**



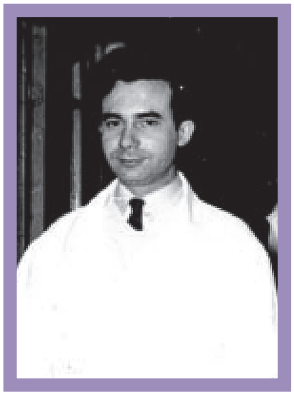
Моисей Маркович Модель



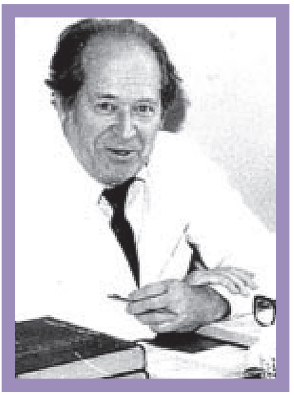
Татьяна Павловна Симпсон



Борис Никодимович Клосовский



Вольдемар Рихардович Пурин



Борис Викторович Лебедев



Ольга Ивановна Маслова

Глубокоуважаемые члены Ученого совета,
уважаемые гости, коллеги, друзья!

Позвольте выразить искреннюю благодарность руководству ФГБНУ Научный центр здоровья детей и лично его директору, академику РАН А.А.Баранову, за оказанную честь выступить с актовой речью на торжественном заседании Ученого совета, посвященном 251 годовщине нашего учреждения.

Научные исследования по различным аспектам детской неврологии всегда были в фокусе внимания руководства нашего Центра. Подтверждением тому служат выступления с актовой речью ведущих детских неврологов: действительного члена АМН СССР, профессора Б.Н. Клосовского («Актуальные вопросы медицинской генетики в педиатрии», 1963г.), профессора Б.В. Лебедева («Пути развития неврологии детского возраста», 1980г.), заслуженного деятеля науки РФ, профессора О.И. Масловой («Проблемы неврологии в педиатрии», 1999г.).

В настоящее время по данным официальной статистики ведущими причинами формирования инвалидности в детском возрасте являются психические расстройства (24,7%), болезни нервной системы (22,3%), врожденные аномалии (19,2%). При этом современная патология характеризуется высокой степенью общесистемных поражений, наблюдается абсолютный и относительный рост врожденных и наследственных заболеваний, прогрессирующий рост хронических форм патологии, обусловливающей развитие тяжелых последствий болезней, приводящих к инвалидности и социальной дезадаптации.

В этих условиях особое значение приобретает детская неврология. На ранних сроках развития заболевания гораздо легче нивелировать его клинические проявления и предотвратить инвалидизацию пациента, поскольку в детском возрасте возможности приобретения и восстановления нервно-психических функций значительно выше за счет высокой способности мозга ребенка изменять свою функциональную и структурную организацию.

Детская неврология представляет собой симбиоз двух наук – неврологии и педиатрии. Это наука изучает структуру, функции, закономерности развития нервной системы ребенка в сравнительно-возрастном аспекте, а также различные неврологические заболевания у детей. Из «взрослой» детская неврология почерпнула основные принципы обследования нервной системы с нацеленностью на этиологию, топику и суть патологического процесса, из педиатрии – знание возрастной эволюции структур и функций мозга, а также критериев соответствия развития нервно-психических функций возрасту ребенка. Необходимо подчеркнуть, что поражение нерв-

ной системы ребенка ни в коей мере не должно рассматриваться изолированно, вне связи со всеми особенностями больного в целом. Детская неврология, возникшая, как и другие педиатрические науки, на основе педиатрии, тесно связана с неонатологией, психиатрией, генетикой, кардиологией, гастроэнтерологией, аллергологией, ортопедией, хирургией, детскими инфекциями и др. С уверенностью можно утверждать, что мультидисциплинарный подход в диагностике и лечении детей с патологией нервной системы лежит в основе ее эффективности.

Весь исторический путь ФГБНУ НЦЗД является тому подтверждением. Еще в 1799 году, согласно Высочайшему повелению императрицы Екатерины II, в терапевтическом отделении созданного при Московском воспитательном доме «Отделенного госпиталя» были организованы палаты для детей с заболеваниями нервной системы. А уже начиная с 1860 года, в медицинских отчётах по грудным отделениям Воспитательного дома отдельно стали выделяться такие нозологические единицы, как менингит, энцефалит, гидроцефалия.

Позднее, воплощая в жизнь идеи великого российского педиатра Г.Н. Сперанского, сотрудники детской психоневрологической клиники (рук. – Гальперин Л.И.) Государственного научного института охраны материнства и младенчества (ГНИОММ), правопреемника Московского воспитательного дома, и позднее реорганизованных из нее клиники нервных болезней (рук. — проф. Модель М.М.) и клиники психопатологии (рук. — проф. Симпсон Т.П.) еще в далеком 1930 году применили мультидисциплинарный подход к решению актуальной проблемы того времени – инфекционным заболеваниям и нейроинфекциям. Детские неврологи в основу своей работы ставили задачи по изучению неврологической и психопатологической симптоматики гнойного менингита, эпидемического и коревого энцефалита, туберкулеза, полиомиелита и др. Своими исследованиями в инфекционном (рук. – проф. Доброхотова А.И.) и терапевтическом (рук. – проф. Розенталь А.С.) отделениях они показали, что при инфекционных и соматических болезнях наряду с различными органами и системами страдает нервная система, но именно от состояния последней во многом зависят течение и исход заболевания.

В годы Великой отечественной войны под руководством член-корр. АМН СССР, профессора Щелованова Н.М. сотрудники отдела развития и воспитания здорового ребенка, совместно с детскими неврологами, исследовали влияние гипотрофии на формирование нервно-психических отклонений у детей раннего возраста. В 30–60-е годы XX века этот авторский коллектив, используя онтогенетический метод исследования, разработал нормативы становления моторных функций, этапов развития речи, навыков самообслуживания у детей раннего возраста, изучили формирование ритмов суточного сна и бодрствования. Результаты исследований были

обобщены в монографии Н.М. Щелованова и Н.А. Аксариной «Воспитание детей раннего возраста в детских учреждениях», неоднократно переизданной и переведенной на разные языки мира и остающейся актуальной и в наши дни.

В этот же период в Лаборатории по изучению развития мозга академиком АМН СССР, лауреатом Государственной премии СССР Б.Н. Клосовским и его учениками были получены первые данные по закономерностям онтогенетического развития мозга и систем, его питающих, ликворной и кровеносной, по росту и развитию капилляров мозга. В дальнейшем эти данные легли в основу монографий «Развитие мозга ребенка», «Развитие капилляров мозга», а также монографии «Циркуляция крови в мозгу», удостоенной в 1952 году Государственной премии.

Совместно с сотрудниками туберкулезного отделения Института Педиатрии АМН СССР (рук. – проф. Цимблер И.В.) детские неврологи проводили изучение патогенеза туберкулезного менингита, были описаны ликворологические изменения, осложнения и остаточные изменения данной формы церебральной патологии (Рачинский С.В., Ефимова А.А., Егорова Н.С., Таточенко В.К.).

В инфекционном отделении под руководством член-корреспондента АМН, профессора А.И. Доброхотовой изучались изменения нервной системы у детей при острых инфекционных заболеваниях. Заслуживает упоминания работа К.С. Ладодо по клиническим и морфологическим изменениям нервной системы при коклюше и присоединении к нему гриппозной инфекции. Проведенные исследования являются одним из ярких примеров совместной работы педиатров и детских неврологов. Уже в те годы в стенах Центра был применен мультидисциплинарный подход к ведению пациентов как с соматической, так и с неврологической патологией.

В 60-е годы XX века в развитии патологии нервной системы у детей все большую роль стали играть последствия поражения мозга ребенка во внутриутробном периоде и родах. В экспериментальных (Киселева З.Н.) и клинических исследованиях (Лебедев Б.В.) было доказано влияние гипоксии на нарушение баланса процессов торможения и возбуждения нервной системы в пользу последних. Эти и другие факты позволили Б.Н. Клосовскому впервые в нашей стране высказать идею о повреждающем воздействии ряда неблагоприятных факторов внутренней и внешней среды на развивающийся мозг во время внутриутробного периода и в родах.

Проблемам нервно-психического развития недоношенных детей, неразрывно связанным с особенностями онтогенеза незрелой нервной системы и высоким риском перинатального поражения мозга, были посвящены труды учеников и соратников Г.Н. Сперанского – Т.Н. Чеботаревской, Е.А. Ивенской, Э.М. Кравец, Л.Е. Пробатовой. Докторская диссертация Е.Ч. Новиковой «Особенности развития недоношенных детей» заложила основы системного анализа функциональных си-

стем в периоде постнатальной адаптации, прежде всего – созревания интегративных функций нервной системы новорожденного.

Эти годы ознаменовались также стремительным развитием медицинской генетики с последующим внедрением в клиническую практику методов цитогенетического и специального биохимического исследования. Именно в эти годы мировыми учеными была разработана методика изучения хромосом человека и показано, что многие врожденные заболевания, протекающие с поражением нервной и других систем, связаны с изменением числа и структурными аберрациями хромосом. Тогда же биохимическая генетика открыла патогенетическую основу таких «модных» сейчас наследственных заболеваний обмена аминокислот, углеводов и жиров, как фенилкетонурия, галактоземия, гомоцистинурия, гистидинемия, мукополисахаридозы, липидозы. Ученые Института педиатрии АМН СССР не остались в стороне от мировых достижений. В 60-е годы XX века в нашем учреждении начаты исследования по изучению хромосомных болезней, наследственных дефектов обмена, нервно-мышечных заболеваний. Из института вышли одни из первых отечественных работ, посвященные цитогенетическим исследованиям при синдроме Дауна и синдроме Шерешевского-Тернера (Клосовский Б.Н.), было проведено клинико-цитогенетическое изучение половых аномалий, связанных с хромосомными аберрациями (Шелковский В.И.). Шагая в ногу с мировыми исследователями, наши ученые сосредоточили свое внимание на фенилкетонурии (Лебедев Б.В., Блюмина М.Г., Булахова Л.А.). Выявление этих больных было начато в 1962-1963 годах, особенно высокой частота фенилкетонурии (ФКУ) оказалась в специализированных учреждениях для умственно отсталых детей. Сотрудники отдела питания, входившего в те годы в состав НИИ питания АМН (Ладодо К.С., Рыбакова Е.П., Копылова Н.В.), совместно с неврологами нашего Центра показали, что применение у детей раннего возраста с ФКУ специального питания позволяет предотвратить или минимизировать развитие интеллектуальной недостаточности. Кроме того, благодаря совместной работе были разработаны диетические режимы и созданы прописи для выпуска отечественных продуктов питания для таких больных, то есть был применен метод мультидисциплинарного ведения пациентов.

В 70–90 годах прошлого века сотрудниками лаборатории мозга и психоневрологического отделения (Пурин В.Р., Лебедев Б.В.) было продолжено изучение механизмов развития и исходов гипоксически-ишемического поражения ЦНС. Установлено, что тяжелая гипоксия или асфиксия нарушает величину и скорость мозгового кровотока (Ходов Д.А.), а также обуславливает нарушение аминокислотного состава мозговой ткани и процессов синтеза белка (Жукова Т.П., Сорокина Е.Г.). Разработанные под руководством Пурина В.Р. и Жуковой Т.П. экс-

периментальные модели гипоксии плода и новорожденного вызвали большой интерес у финских, шведских и немецких коллег. Результаты совместных исследований легли в основу коллективных монографий: «Гипоксия плода и новорожденного» [под ред. Студеникина М.Я. и Халлмана Н. (Финляндия); 1984] и «Перинатальная патология» [под ред. Студеникина М.Я. и Эггерса (ГДР); 1984].

В этот же период сотрудниками отделения для недоношенных детей в содружестве с детскими неврологами было проведено изучение патогенетических механизмов перинатальных гипоксических поражений нервной системы как у доношенных, так и у недоношенных младенцев, а также разработаны новые методики оценки степени тяжести неврологической патологии с определением сывороточных маркеров поражения мозга, оценкой изменений общей и мозговой гемодинамики (Барашнев Ю.И., Антонов А.Г., Яцык Г.В., Сюткина Е.В., Мочалова Л.Д., Макаров А.А., Жукова Т.П., Сорокина Е.Г.). Впервые в РФ были определены особенности становления околосуточных и околонедельных ритмов различных параметров жизнедеятельности ребенка (Беляева И.А., Митиш М.Д., Турти Т.В.). Все это позволило разработать конкретные методики оптимизации терапии перинатальных поражений мозга, прежде всего – немедикаментозные (Михеева А.А., Моисеева Т.Ю., Житкова Е.Е., Бомбардирова Е.П.), и обосновать новые организационно-методические подходы в этапной реабилитации пациентов.

Особое внимание детские неврологи обращали на тяжелые последствия гипоксически-ишемического поражения ЦНС: детский церебральный паралич, (Маслова О.И.), микроцефалию (Комолова Т.И.), эпилепсию (Минасян Ж.М.), гидроцефалию (Пурин В.Р., Жукова Т.П., Морозова Н.А., Кузенкова Л.М.). Созданная в 1974 году Пуриным В.Р. и Жуковой Т.П. классификация врожденной гидроцефалии у детей до настоящего времени не потеряла своей актуальности. Также были продолжены исследования наследственной патологии обмена (Лебедев Б.В., Рыбакова Е.П., Ладодо К.С., Райлян Г.П.), нервно-мышечных заболеваний (Мазаева И.В.).

С 1991 по 2006 год психоневрологическим отделением руководила заслуженный деятель науки РФ, доктор медицинских наук, профессор О.И. Маслова. В это время стало активно разрабатываться направление когнитивной неврологии, позволившее внедрить мультидисциплинарный подход в диагностику и лечение когнитивных дисфункций у детей с хронической неврологической и соматической патологией. Свидетельством тому явился ряд диссертационных работ, в том числе выполненных с использованием новых компьютерных технологий – тестовых компьютерных систем (Немковский И.Б., Дзюба С.В., Передерий Е.Э., Кирдяшкина М.А., Макулова Н.Д.).

Под руководством Масловой О.И. были начаты чрезвычайно актуальные исследования рассеянного склероза (Гусева М.Е., Быкова О.В., Высоцкая Л.М.), митохондриальной патологии (Глоба О.В.), синдрома Ретта (Андреенко Н.В.). Продолжилось изучение эпилепсии (Нурматов Е.Д., Шамансуров Ш.Ш., Бакаева А.К., Каркашадзе Г.А., Аникин А.В., Каркашадзе М.З., Звонкова Н.Г.), врожденных пороков развития головного мозга и гидроцефалии (Ишханова С.Ю., Кузенкова Л.М.), нервно-мышечной патологии (Хачатрян Л.Г.), синдрома дефицита внимания с гиперактивностью (Гурьева М.Б.), цефалгий (Бурсагова Б.И., Пак Л.А.).

На современном этапе в отделении психоневрологии и психосоматической патологии НИИ педиатрии совместно с педиатрами, нейрофизиологами, генетиками, биохимиками, микробиологами, вирусологами и специалистами в области информационных и компьютерных технологий продолжается изучение влияния экзогенных и эндогенных факторов на процессы развития мозга у детей при перинатальной патологии, наследственных нарушениях метаболизма, хромосомных заболеваниях (Кузенкова Л.М., Студеникин В.М., Куренков А.Л., Подклетнова Т.В., Андреенко Н.В., Бурсагова Б.И., Увакина Е.В.). Изучаются этиопатогенетические проблемы эпилептологии и осуществляется оптимизация антиэпилептического лечения с использованием методов ЭЭГ-видеомониторинга (Кременчугская М.Р., Глоба О.В., Букш А.А.); ведутся исследования в области этиологии/патогенеза пароксизмальных состояний неэпилептического генеза, а также рассеянного склероза и других демиелинизирующих заболеваний нервной системы (Нечаева Н.Л., Куренков А.Л., Бурсагова Б.И.). В сотрудничестве с отделением питания здорового и больного ребенка разрабатываются и оптимизируются специализированные лечебные диеты для применения при различных алиментарнозависимых неврологических заболеваниях: некоторых рефрактерных формах эпилепсии, ФКУ, пропионовой и метилмалоновой ацидемиях, лейцинозе, галактоземии и т.д. (Кузенкова Л.М., Студеникин В.М., Бушуева Т.В., Боровик Т.Э., Подклетнова Т.В., Увакина Е.В., Турсунхужаева С.Ш., Звонкова Н.Г.). Продолжается разработка и совершенствование методов медико-социальной реабилитации для детей с ДЦП и органическими расстройствами функций ЦНС (Куренков А.Л., Андреенко Н.В., Бурсагова Б.И.), а также изучение состояния когнитивной сферы у детей с неврологической и соматической патологией (Увакина Е.В., Днепрова Л.И.).

По инициативе руководства Центра в 1993 году в состав ФГБНУ НЦЗД вошло отделение восстановительного лечения детей с церебральными параличами, руководимое с 1968 по 2002 год заслуженным деятелем науки РФ, профессором К.А.Семеновой, а с 2002 года – д.м.н. Левченковой В.Д.

Приоритетным направлением работы отделения является разработка и внедрение в практику современных методов реабилитации больных детским церебральным параличом (Левченкова В.Д., Титаренко Т.Ю. Батышева Т.Т.). Созданный заслуженным деятелем науки, проф. Семеновой К.А. метод динамической проприоцептивной коррекции при помощи рефлекторно-нагрузочных устройств типа «Адели», «Гравистат» и «Гравитон» до настоящего времени широко применяется в системе комплексной реабилитации при ДЦП как в России, так и за рубежом (Центр «Евромед», Польша; центры восстановительного лечения в Чехии и Словакии).

В созданном в 1982 году отделении неотложной хирургии и травм детского возраста под руководством профессора Л.М. Рошаля максимальное внимание уделяется: разработке стандартов всех этапов оказания помощи детям с черепно-мозговой травмой. Совместно с различными клиническими и лабораторными подразделениями Центра проводятся фундаментальные исследования, направленные на изучение механизмов повреждения и влияния терапии на течение и прогноз тяжелой черепно-мозговой травмы (Семенова Ж.Б., Валлиулина С.А., Карасева О.В., Пинелис В.Г., Сорокина Е.Г.).

Впечатляющие возможности по внедрению в клиническую практику передовых достижений диагностики, лечения и реабилитации детей с неврологической патологией появились у детских неврологов в результате создания в октябре 2006 года по инициативе академика РАН, директора ФГБНУ НЦЗД А.А. Баранова НИИ профилактической педиатрии и восстановительного лечения (НИИ ПП и ВЛ). Являясь уникальным медицинским учреждением нового типа, институт, возглавляемый его директором, член-корреспондентом РАН, Л.С. Намазовой–Барановой, объединил в себе все современные возможности диагностики, лечения, профилактики и реабилитации детей с различной соматической и неврологической патологией в условиях дневного стационара. В настоящее время в институте работает ряд научных и клинических подразделений, занимающихся изучением различных аспектов психоневрологической патологии.

Главной целью создания в 2007 году отделения восстановительного лечения детей с заболеваниями нервной системы НИИ ПП и ВЛ ФГБНУ НЦЗД (рук. – к.м.н. Мамедьяров А.М.). явился перенос богатых традиций диагностики, лечения и реабилитации в форму дневного стационара, а также расширение и дополнение существующих наработок новыми современными технологиями.

Основываясь на идеологии мультидисциплинарного подхода, сотрудники отделения сконцентрировали свой научный интерес на создании и внедрении в практику современных эффективных методов восстановительного лечения детей с детским церебральным параличом, рассеянным склерозом, нервно-мышечной

патологией, эпилепсией, нейродегенеративными заболеваниями ЦНС, наследственно обусловленными нарушениями обмена веществ. За непродолжительный срок сотрудниками отделения были разработаны методы комплексной коррекции нарушений психо-речевого и двигательного развития детей с различными формами ДЦП с применением фармакотерапии, кинезиотерапии, вспомогательных средств реабилитации. Одно из ведущих направлений клиники – проведение исследований по применению ботулинического токсина в комплексной реабилитации детей со спастическими формами ДЦП (Мамедъяров А.М., Клочкова О.А., Каримова Х.М., Мазурина Е.М., Сергиенко Н.С, Гольцова Н.В., Высоцкая Л.М.).

В 2009 г. в структуре института профилактической педиатрии и восстановительного лечения в связи с недооценкой в педиатрической практике проблемы когнитивных нарушений при соматических заболеваниях, был создан специализированный отдел психо-эмоциональной разгрузки, когнитивной поддержки и коррекционно-восстановительной помощи, который возглавила профессор Маслова О.И. В состав отдела вошли отделения когнитивной педиатрии, пре- и перинатального здоровья детей, а также лаборатория специальной психологии и коррекционного обучения.

Основными научными направлениями отделения когнитивной неврологии (рук. – к.м.н. Каркашадзе Г.А.) являются исследования когнитивных и поведенческих нарушений у детей с разнообразной психоневрологической и соматической патологией; компьютерные методы количественной оценки когнитивной деятельности детей; применение метода функциональной МРТ в диагностике и лечении легких когнитивных нарушений; клинико-физиологические аспекты нейропластичности мозга (Каркашадзе Г.А., Немкова С.А., Мурадова О.И., Гогберашвили Т. Ю., Константиниди Т. А.). В отделении пре- и перинатального здоровья детей (рук. – к.п.н. Лазарев М.Л.) приоритетное внимание уделяется изучению психофизиологических резервов организма пренатального ребенка, разработке методов их повышения, изучению влияния пренатального опыта на развитие ребенка после его рождения и др. Деятельность специалистов лаборатории специальной психологии и коррекционного обучения (рук. – д.п.н. Лазуренко С.Б.), направлена на изучение особенностей психического развития детей с нарушениями здоровья и определение направлений психолого-педагогической помощи, способствующей их успешной социализации.

В начале третьего тысячелетия спектр научных и практических проблем в детской неврологии стал значительно шире. На развитие этого научного направления существенное влияние оказала технологическая революция в ряде наукоемких областей и, прежде всего, в молекулярной биологии, молекулярной генетике, биохимии, компьютерных и информационных технологиях, включая современные

методы нейровизуализации. Генеральная тенденция развития детской неврологии заключается в ее интеграции с другими педиатрическими специальностями и постепенное превращение в мультидисциплинарную отрасль медицины (появление нейропедиатрии).

Под руководством директора Центра А.А. Баранова и заместителя директора Л.С. Намазовой-Барановой сегодня разработана система междисциплинарного взаимодействия, означающая участие команды различных специалистов в диагностике как самого заболевания, так и его осложнений, оказании всех видов медицинской помощи в условиях круглосуточного и дневного стационаров в зависимости от текущих потребностей пациента, организации социальной и паллиативной помощи. Для реализации мультидисциплинарного подхода создана мощная лабораторная и инструментально-диагностическая база, а также внедрены современные высокотехнологичные методы лечения и реабилитации. С уверенностью можно сказать, что ни одно педиатрическое учреждение РФ не может конкурировать с ФГБНУ НЦЗД по имеющимся техническим и интеллектуальным возможностям.

Стратегически важными научными направлениями, на которых сфокусировано пристальное внимание детских неврологов нашего Центра являются: демиелинизирующая патология (рассеянный склероз), цереброваскулярные заболевания, ДЦП, наследственные и дегенеративные заболевания нервной системы, митохондриальные болезни, пароксизмальные нарушения детского возраста, нейрореабилитация, когнитивная неврология и, наконец, проблема редких болезней, как одна из основных мишеней неврологии.

Чрезвычайно актуальной во всем мире остается проблема демиелинизирующих заболеваний и, прежде всего, рассеянного склероза (РС). За последние 50 лет заболеваемость РС возросла практически вдвое, составив 50 случаев на 100000 населения. Значительно увеличилось количество случаев РС среди детей и подростков, что обусловлено несколькими причинами: истинным ростом заболеваемости, повышением качества диагностики, а также расширением возможностей терапии. РС считается мультифакториальным заболеванием. Принято выделять две большие группы этиологических факторов, среди которых различают наследственные (генетически обусловленные) и внешние (Быкова О.В. и Маслова О.И.).

В ФГБНУ НЦЗД накоплен колоссальный опыт диагностики и лечения РС у детей и подростков. За последние 20 лет в отделениях неврологического профиля Центра проведено обследование и лечение более 450 детей с различными формами РС. Благодаря исследованиям сотрудников Центра значительно расширились представления о патогенезе заболевания. Впервые в педиатрической практике были установлены закономерности изменений продукции матриксных металлопротеи-

Рис. 1. Изменения уровней маркёров апоптоза в зависимости от клинической стадии ремиттирующего рассеянного склероза

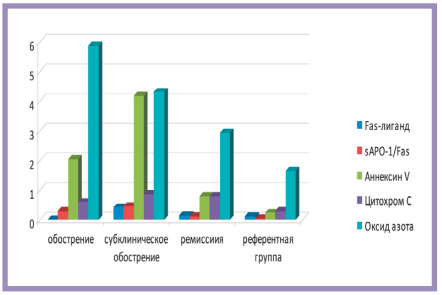
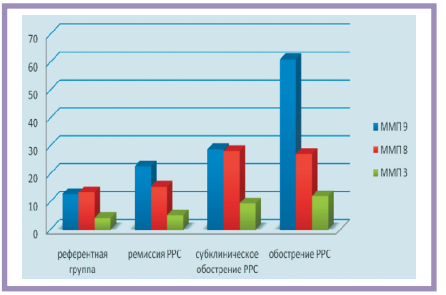


Рис. 2. Изменения уровней биологически активных субстанций в зависимости от клинической стадии ремиттирующего рассеянного склероза



наз-9, -8, -3, тканевого ингибитора матриксной металлопротеиназы-1, тканевого ростового фактора-β1 и фактора некроза опухоли-α в сыворотке крови детей с ремиттирующим РС. Показано, что степень повышения уровней этих биологически активных соединений зависит от стадии заболевания.

На основании специфических клинико-лабораторных показателей выделена группа субклинического обострения течения ремиттирующего РС, характеризующаяся на нейрохимическом уровне выраженным увеличением продукции матриксных металлопротеиназ и повышением в крови содержания провоспалительных цитокинов при отсутствии значимой клинико-томографической симптоматики. Доказано, что данное состояние необходимо расценивать как предиктор развивающегося обострения болезни, а также как один из критериев эффективности проводимого лечения. (Шатилова Н.Н., Кузенкова Л.М., Смирнов И.Е., Кучеренко А.Г., Аникин А.В., Каркашадзе М.З., Кузнецова Г.В).

Под руководством профессора Масловой О.И. доктором Быковой О.В. на основании длительного катамнеза было установлено, что для детей и подростков в дебюте педиатрического РС характерно поражение черепной иннервации, преимущественно в виде оптических невритов, симптомов поражения глазодвигательного и лицевого нервов. Чрезвычайно важными в прогностическом плане явились установленные закономерности, показавшие, что начало РС у детей в возрасте 4-8 лет коррелирует с быстрым прогрессированием болезни с формированием необратимой инвалидности при редких обострениях. При начале РС у детей в возрасте 11-15 лет на фоне частых обострений отмечается более медленное прогрессирование заболевания. В последние годы у детей и подростков с РС с диагностической

и прогностической целью апробированы и широко применяются метод определения олигоклональных антител в ликворе и сыворотке крови (Маянский Н.А., Филянская Е.Г., Родионова Т.В.) и транскраниальная магнитная стимуляция (Быкова О.В., Куренков А.Л.).

В клинической картине РС у детей и подростков, помимо стойких очаговых неврологических симптомов, встречаются такие пароксизмальные расстройства, как симптом Лермитта, кратковременные эпизоды дизартрии, акинезии, атаксии, а также эпилептические приступы. Платоновой А.Н. была установлена связь частоты пароксизмальных состояний с длительностью заболевания и отсутствие связи с длительностью проводимого лечения. Полученные данные позволили внедрить в практику применение индивидуального подхода к каждому случаю заболевания с подбором не только базовой терапии, но и симптоматического лечения.

В исследованиях гормональной сферы подростков с РС нами было обнаружено множество особенностей, отличающих их от здоровых детей. Так у подростков с РС выявлено повышение содержание пролактина, причем с более высоким уровнем гормона в фазу обострения заболевания. Доказано, что генез гиперпролактинемии связан с дисфункцией гипоталамо-гипофизарной области, повреждение которой подтверждается данными нейровизуализации (Аникин А.В., Каркашадзе М.З., Кузнецова Г.В). На основе результатов исследования было сделано заключение о том, что пролактин оказывает провоспалительное действие и может выступать в роли маркера обострения аутоиммунного процесса (Гольцова Н.В.).

В конце XX-го века существенно изменилась ситуация с лечением РС, который перешел из категории неизлечимых в разряд курабельных заболеваний. Это произошло, в первую очередь, благодаря использованию современных иммуномодуляторов (интерферонов-β) – препаратов, изменяющих течение РС (ПИТРС), в большинстве случаев предотвращающих развитие обострений заболевания (Высоцкая Л.М.) и тормозящих наступление инвалидизации (Шатилова Н.Н.). Анализ изменений сывороточных уровней матриксных металлопротеиназ у детей с ремиттирующим РС, на фоне лечения препаратами интерферона-β1а и без него, показал, что применение ПИТРС сопровождается существенным уменьшением содержания ММП-9 (более чем в 2 раза) и нормализацией содержания тканевого ингибитора матриксной металлопротеиназы-1 в сыворотке крови, что способствует уменьшению активности патологического процесса (Шатилова Н.Н. Смирнов И.Е., Кучеренко А.Г.).

Как известно, ПИТРС являются патогенетическим лечением и способствуют лишь замедлению прогрессирования заболевания. Тем не менее, при продолжительном сроке заболевания или при слабой эффективности ПИТРС течение ремит-

Рис. 3. Зависимость уровня пролактина от длительности обострения у подростков с РС

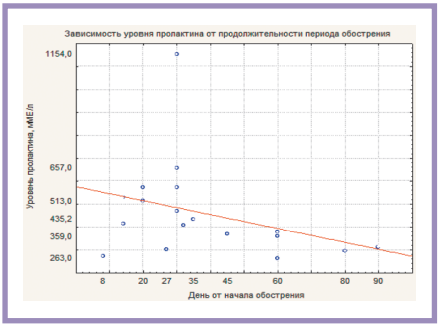
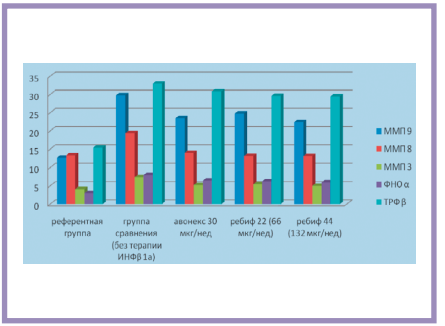


Рис. 4. Влияние терапии препаратами ИНФ-β на уровни ММП и цитокинов



тирующего РС переходит во вторично-прогрессирующее. В этом случае необходимо более агрессивное лечение, включающее цитостатические препараты, иногда в высоких дозах. В течение последних 10 лет нами была рутинизирована практика лечения детей со вторично-прогрессирующим и первично-прогрессирующим РС при помощи различных цитостатических препаратов (митоксантрон, азатиоприн) и их сочетания с гормональной пульс-терапией и сеансами плазмафереза. У части детей удалось добиться значительного снижения индекса инвалидизации и, соответственно, повышения качества жизни (Нечаева Н.Л., Бурсагова Б.И., Студеникин В.М., Александров А.Е., Тепаев Р.Ф.).

Вопросы качества жизни детей с различными заболеваниями актуальны как никогда; задачами современной медицины является не только купирование симптомов заболевания или даже лечение его первопричины, но и создание для ребёнка и родителей максимально комфортной психологической атмосферы. Для детей с РС это особенно важно, поскольку в структуре данного заболевания отмечаются различные психоэмоциональные нарушения: аффективные расстройства, тревожность и астенические проявления. Оценка качества жизни подростков с ремиттирующим РС по шкале PedsQL показала снижение всех показателей данной шкалы в период обострения заболевания относительно здоровых школьников. Установлено также, что в период развития обострения заболевания у этих детей значительно повышается уровень личностной и ситуативной тревожности, возрастают проявления депрессии, что обусловливает необходимость не только максимально быстрого купирования обострений, но и помощи психолого-педагогической службы. Значительных успехов в нормализации психо-эмоционального состояния пациентов с РС удалось добиться благодаря активной работе сотрудников лаборатории специ-

альной психологии и коррекционного обучения НИИ ПП и ВЛ (Платонова А.Н., Кузенкова Л.М., Винярская И.В., Лазуренко С.Б., Спивак И.М.)

Совместная работа невролога, психолога, врачей реабилитационной службы, других узких специалистов, т.е. реализация мультидисциплинарного подхода к ведению пациентов, приводит к наиболее полному функциональному восстановлению ребенка. При сохранении остаточного неврологического дефицита после медикаментозного купирования обострения РС в комплексе реабилитации нами применены различные физические способы лечения. Совместно с отделом разработки профилактических, диагностических, лечебных и реабилитационных технологий НИИ ПП и ВЛ запатентована технология воздействия пульсирующим электростатическим полем на остаточные сенсорные и/или двигательные нарушения у детей с ремиттирующим РС. Применение данной технологии позволило снизить индекс инвализизации больных на 28,7%. Доказано также, что включение в лечебный комплекс подростков с ремиттирующим РС тренировок координации на основе зрительной биологической обратной связи приводит к дополнительной коррекции двигательно-координаторных нарушений (Кущ Е.М., Конова О.М. Кузенкова Л.М.). В комплексном лечении двигательных нарушений при РС важную роль играют также приёмы кинезо- и механотерапии. Разработаны специальные программы лечебной гимнастики для пациентов с парезами, атаксией и нарушением осанки (Поляков С.Д., Корнеева И.Т.).

Другой важной стороной развития научно-практической деятельности в медицине является персонифицированный подход к лечению заболеваний. В отношении РС на сегодняшний день наиболее актуальна проблема эффективной базовой терапии ПИТРС, неразрывно связанная с вопросом переносимости этих препаратов, а также формированием их вторичной неэффективности. Препараты интерферона-β являются продуктами генно-инженерных технологий и обладают определённой иммуногенностью. Доказано, что при длительном лечении у ряда пациентов запускается механизм антителообразования, при этом часть связывающих интерфероны антител являются нейтрализующими, снижая тем самым эффективность вводимого препарата. В настоящее время начата работа по изучению факторов риска развития вторичной неэффективности иммуномодулирующей терапии с определением уровней нейтрализующих антител в крови и изучением генетических и молекулярных особенностей конкретного пациента с РС. При неэффективности ПИТРС 1 ряда (интерферон-β и глатирамера ацетат) в мировой практике при педиатрическом РС с высокой эффективностью применяют препарат моноклональных антител к α4-интегрину – натализумаб, а также цитостатик для перорального применения – финголимод. Хотя в настоящее время применение данных

видов терапии у детей в РФ не разрешено, исследования в этой области являются новой, перспективной целью детских неврологов Центра.

Еще одной важной темой является осторое нарушение мозгового кровообращения у детей (ОНМК) и его последствия. Несмотря на то, что ОНМК в детском возрасте считается редкой патологией, оно входит в первую десятку причин смерти детей. С ростом диагностических возможностей современной медицины выявляемость инсультов у больных педиатрического возраста значительно увеличилась, стало возможным оценить истинную инвалидизацию детей после ОНМК, включая перинатальные инсульты, исходом которых зачастую становится ДЦП. При этом за счёт феномена нейропластичности даже после обширного ОНМК маленький пациент имеет хорошие возможности для функционального восстановления, что заставляет детских неврологов и педиатров уделять больше внимания проблеме детского инсульта, искать пути профилактики и улучшения исхода нарушений мозгового кровообращения.

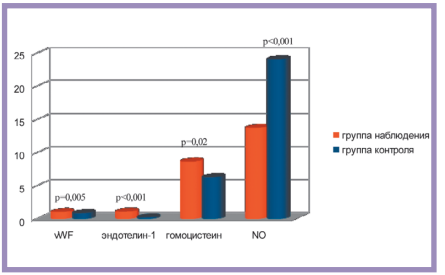
В течение последних 10 лет появлялись лишь единичные работы, посвящённые поиску причин и факторов риска детского инсульта, крайне осторожно и с большими ограничениями проводятся исследования терапии острого и восстановительного периодов ОНМК у детей.

Наравне с мировыми научными институтами наш Центр одним из первых начал изучение проблемы детского инсульта. Базируясь на данных мировых исследований по проблеме ОНМК у детей, а также на основании собственных наблюдений нами разработан обширный диагностический алгоритм, реализации которого способствует участие в лечебно-диагностическом процессе беспрецедентно широкого круга специалистов. Неврологи, педиатры, гематологи, кардиологи, генетики, биохимики, физиотерапевты, логопеды, психологи, врачи ЛФК – вот неполный список тех, кто реализует мультидисциплинарный подход к ведению маленьких пациентов с инсультом.

В проведенных исследованиях по установлению этиопатогенетических механизмов развития ОНМК по ишемическому типу (Нечаева Н.Л. Смирнов И.Е., Кузенкова Л.М., Кучеренко А.Г., Пинелис В.Г.) было показано, что в этиологической структуре детского инсульта первые места занимают тромбофилия (20%) и сочетанная патология (20%). У 28% пациентов этиологический фактор ишемического инсульта остается неустановленным, что полностью соотносится с данными мировой литературы. Полученные результаты свидетельствуют о малой изученности вопроса детского инсульта, что диктует необходимость более глубоких и обширных эпидемиологических и популяционных исследований.

Не менее важными оказались результаты исследования патогенетических молекулярных механизмов развития ишемии. Впервые в российской детской популяции

Рис. 5. Изменения уровней эндотелиальных факторов у детей с ишемическим инсультом



были определены закономерности изменений молекулярных маркеров эндотелиальной дисфункции у детей с последствиями ОНМК по ишемическому типу, свидетельствующие о том, что нарушения функции эндотелия являются ведущим фактором риска развития заболевания. Повышенный уровень фактора Виллебранда (основной молекулы адгезии тромбоцитов к стенке сосуда) в крови у детей с ишемическим инсультом является признаком нарушения антикоагулянтных свойств эндотелия и, следовательно, увеличения тромботической активности у этих пациентов. Наиболее выраженные изменения маркеров эндотелиальной дисфункции имеют место у детей с самыми тяжелыми клиническими последствиями перенесенного ОНМК (Кузенкова Л.М., Смирнов И.Е., Нечаева Н.Л., Кучеренко А.Г.).

Изменения в регуляции сосудистого тонуса также приводят к повышению риска ишемического инсульта: доказана роль снижения уровня оксида азота и повышения содержания эндотелина-1 в развитии ОНМК у детей.

Учитывая выявленные корреляции биохимических показателей с клиническими характеристиками, нами была разработана математическая модель прогнозирования долгосрочного функционального исхода у детей, перенесших нарушение мозгового кровообращения по ишемическому типу:

$$Y=0,7+10,94*X_1-0,4*X_2;$$

где Y – прогнозируемая оценка по шкале PSALM, X_1 – содержание фактора Виллебранда в крови (Ед/мл), X_2 – значение соотношения NO/эндотелин (уровень NO в крови оценивается в мкмоль/мл; уровень эндотелина-1 – в фмоль/мл). Подана заявка на патент: «Способ прогнозирования исходов ишемического инсульта у детей» от 15.04.2014.

Возможность прогнозировать состояние больного поднимает на новый уровень оказание медицинской помощи детям с данной патологией, поскольку адекватная оценка двигательных и когнитивных возможностей ребенка в отдаленном периоде ОНМК позволяет разработать для каждого пациента индивидуальный план реабилитационных мероприятий.

У детей, перенесших ишемический инсульт, с высокой частотой встречаются протромботические состояния, обусловленные различными мутациями в генах системы свертывания крови. Согласно нашим результатам, носительство одиночных мутаций в генах фибриногена, ингибитора активатора плазминогена-1, гликопротеина IIIa, протромбина, V и VII факторов не приводит к повышению риска развития ишемического инсульта, а сочетание у одного пациента трех и более мутаций в любых из семи исследованных генов повышают этот риск более чем в 2 раза. При этом одиночная мутация в гене метилентетрагидрофолатредуктазы (MTHFR), как гетерозиготная, так и гомозиготная, достоверно увеличивает риск возникновения ишемического инсульта за счет повышения уровня гомоцистеина в крови. (Кузенкова Л.М., Пинелис В.Г., Нечаева Н.Л., Арсеньева Е.Н., Громыко О.Е.). Нарушения в работе MTHFR являются одной из точек приложения для вторичной профилактики повторного инсульта, поскольку высокий уровень гомоцистеина корректируется назначением фолатов. Другие точки вторичной профилактики ОНМК – патология свертывающей системы крови, кардиомиопатия, врожденные и приобретенные пороки сердца.

Одновременно с диагностикой, лечением и вторичной профилактикой инсульта в рамках мультидисциплинарного подхода разработаны и успешно применяются комплексные программы реабилитации двигательных и речевых нарушений у пациентов с последствиями ОНМК с привлечением кинезиотерапевтов (Поляков С.Д., Корнеева И.Т.), логопедов и педагогов (Лазуренко С.Б., Павлова Н.Н., Буслаева А.С., Масленникова В.А.), физиотерапевтов. Высокую эффективность в реабилитационном процессе показал метод биоуправляемой интерактивной механокинезитерапии на тренажере Huber, позволяющий восстанавливать и развивать сложные навыки координации движений (Конова О.М., Дмитриенко Е.Г., Сахарова Е.В.).

Еще более высокоуровневой задачей современной профилактической педиатрии является вопрос первичного выявления групп риска детей для предотвращения развития ОНМК. Для этого необходимо активно развивать в Центре направление генетического скрининга нарушений системы коагуляции, а также углублять исследования патогенеза инсульта у детей.

Как уже говорилось выше, диагностика и лечение перинатальных поражений ЦНС и, прежде всего, одного из наиболее часто встречаемых его исходов – детского церебрального паралича (ДЦП), всегда было одним из основных направлений научно-практической деятельности детских неврологов Центра.

Актуальность исследований при детском церебральном параличе (ДЦП) связана с высокой распространенностью (в РФ – 2,2-3,3 случая на 1000 детей) и тяжестью инвалидизации детей при этом заболевании. Признавая мультифакториальный

генез заболевания, сегодня современные неврологи обозначают ДЦП как группу нарушений развития движений и осанки, вызывающих ограничение активности, возникающих в результате непрогрессирующих нарушений развивающегося мозга плода или младенца.

Большую роль в раннем выявлении, а также дифференциальной диагностике ДЦП играют нейровизуализация (нейросонография, компьютерная и магнитно-резонансная томография головного мозга), а также получающие все большее распространение методы биохимической и молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний (тандемная масс-спектрометрия, кариотипирование, хромосомный микроматричный анализ и др.), позволяющие не только своевременно установить заболевание, но и исключить те состояния, которые ранее скрывались под маской ДЦП.

Особой проблемой в педиатрии являются недоношенные дети. Установлено, что в группе недоношенных детей частота ДЦП возрастает до 1%, у новорожденных с массой тела меньше 1500г распространенность ДЦП увеличивается до 5-15%, а при массе тела меньше 1000г – достигает 25-30%. Это связано с очень большим процентом развития перивентрикулярной лейкомаляции у глубоко недоношенных детей. Помимо неврологических нарушений недоношенные дети имеют целый спектр соматических проблем (бронхолегочная дисплазия, ретинопатия и др.), что часто приводит к резкому снижению эффективности реабилитации детей с ДЦП.

В конце прошлого века значительно изменились не только диагностика ДЦП, но и сама концепция лечения этого заболевания. Если в 70-90 годы прошлого века во главу угла ставилось проведение восстановительного лечения с направленностью на достижение «нормализации» всех психических и двигательных функций, то в настоящее время как зарубежные, так и отечественные ученые пришли к однозначному выводу, что лечение пациентов с ДЦП не может быть направлено на достижение функционального состояния здорового организма. Конечной целью восстановительного лечения должна стать максимальная адаптация больного к жизни согласно его возможностям и профилактика вторичных осложнений, в первую очередь – ортопедических деформаций. С развитием доказательной медицины и международного научного сотрудничества в нашем Центре были накоплены сведения о современных методах клинической оценки моторного развития и двигательных нарушений у пациентов с ДЦП. Это позволило усовершенствовать и внедрить в рутинную практику приемы гониометрии, шкалы классификации и оценки глобальных моторных функций, а также специализированные функциональные шкалы для тестирования верхних конечностей. Широкое применение этих знаний и технологий позволяет уже на ранних сроках развития заболевания максимально точно определять

уровень двигательного развития ребенка, оценивать его истинный реабилитационный потенциал, а также объективно прогнозировать ответ на разные методы лечения. С практической точки зрения это дает возможность дифференцированно и объективно определять цели лечения для детей с разной степенью тяжести поражения нервной системы. Сегодня абсолютно понятно, что применение всего арсенала реабилитационных методик у пациента с максимальным (пятым) уровнем нарушений глобальных моторных функций не только не приведет к какому-либо позитивному результату, но и во многом может навредить больному за счет усугубления неврологической и соматической патологии. Поэтому в данном случае наиболее предпочтительными являются социальная адаптация, применение механизированных средств передвижения и ухода за пациентом, оказание паллиативной помощи. Тогда как ребенок с минимальным (первым) уровнем нарушения глобальных моторных функций нуждается в наиболее полном, систематическом реабилитационном лечении. То есть в одном случае это должна быть максимальная интенсификация всех видов восстановительного лечения, в другом – преимущественно паллиативная и социальная помощь (Мамедъяров А.М., Жердев К.В., Кузенкова Л.М., Маслова О.И.).

Практическая деятельность неврологической службы строится в строгом соответствии с международными рекомендациями по лечению ДЦП (Европейский консенсус по применению ботулинотерапии при ДЦП – Heinen et al., 2010; рекомендации по медикаментозному лечению ДЦП – Delgado et al., 2010), а результаты научных исследований, докладываются на Российских и Международных конгрессах. В Центре создана уникальная и эффективно работающая система абилитации и реабилитации больных с церебральным параличом, в которой максимально реализован мультидисциплинарный лечебный подход. Главные принципы этой системы – раннее начало, преемственность, непрерывность и поэтапность лечения. Преемственность в лечении детей с ДЦП реализуется в тесной связи отделения для недоношенных детей (зав. отд. Беляева И.А.), отделения патологии раннего детского возраста (зав. отд. Акоев Ю.С.), отделения восстановительного лечения детей с перинатальной патологией (Турти Т.В., Зимина Е.П.) с отделением восстановительного лечения детей с патологией нервной системы (зав. отд. Мамедъяров А.М.) и отделением психоневрологии и психосоматической патологии (зав. отд. Кузенкова Л.М.). Комплексное консервативное лечение сочетает все современные подходы с возможностью оказания медицинской помощи, как в условиях амбулаторного приема, так и в режиме дневного и круглосуточного стационара, при участии детских неврологов, а также врачей других специальностей.

Основой достижения наилучших результатов комплексного, непрерывного и поэтапного лечения детей с ДЦП является работа мультидисциплинарной реаби-

литационной команды специалистов. При обследовании и реабилитации пациента с ДЦП на разных этапах лечебного процесса, помимо педиатра и невролога, участвуют врач ЛФК, физиотерапевт, логопед, дефектолог, детский психиатр, специалист по ортезированию, ортопед, и другие профильные специалисты (окулист, оториноларинголог, специалист по функциональной диагностике, генетик). Спектр специалистов обусловлен частым сочетанием двигательных нарушений при ДЦП с симптоматической эпилепсией, расстройствами слуха и зрения, когнитивным дефицитом, нарушениями внимания и поведения, эмоциональной неустойчивостью. Мультидисциплинарный подход к лечению ДЦП обеспечивает индивидуальное ведение каждого пациента, максимально точное планирование восстановительного лечения и оптимальную адаптацию ребенка к имеющимся нарушениям.

Большинство исследований, проведенных в нашем Центре в последние годы, было направлено на разработку новых подходов и методов лечения, повышение качества жизни детей, максимальную компенсацию имеющегося двигательного дефицита и социализацию детей с церебральным параличом (Хачатрян Л.Г., Куренков А.Л., Кожевникова В.Т., Клочкова О.А., Титаренко Н.Ю.). Одно из центральных мест в консервативном лечении ДЦП занимает ботулинотерапия. Широкое применение этого метода в неврологических отделениях Центра в последние годы стало действительным прорывом в комплексном лечении пациентов с ДЦП. В первую очередь это касается детей со сформированным навыком ходьбы или имеющих реальные возможности для вертикализации. В настоящее время в нашем Центре инъекции препаратов ботулинического токсина типа А проводятся под контролем УЗИ, что позволяет осуществлять лечение больных на самом высоком технологическом и лечебном уровне. Подобный подход уникален в нашей стране и соответствуют самым высоким международным стандартам проведения инъекций при ДЦП. Сотрудниками ОВЛД с болезнями нервной системы реализовано применение ботулинотерапии при спастичности у детей с ДЦП как в условиях дневного стационара, так и амбулаторно-поликлинических условиях. На базе Консультативно-диагностического центра НИИ ПП и ВЛ (гл.врач – к.м.н. Геворкян А.К.) работает специализированный кабинет ботулинотерапии, оснащенный стационарным ультразвуковым прибором и аппаратурой, необходимой для проведения седации и наркоза на время процедуры. Подана заявка на патент по комплексному использованию ботулинотерапии при ДЦП под контролем УЗИ с общей анестезией. Уникальным также является проведение инъекций ботулотоксина в мышцы верхних конечностей у детей с ДЦП (Клочкова О.А., Куренков А.Л., Намазова-Баранова Л.С.), что позволяет не только значимо улучшить функционирование рук, но и проводить эффективную профилактику развития контрактур.

Рис. 6. Ботулинотерпия под УЗИ контролем с седацией пациента



Совместно с отделом научной разработки профилактических, диагностических, лечебных и реабилитационных технологий НИИ ПП и ВЛ разработан способ комплексной коррекции двигательных нарушений у детей со спастическими формами ДЦП на основе применения электростимуляции мышц после проведения ботулинотерапии.

Подана заявка на патент (Конова О.М., Кузенкова Л.М., Мамедъяров А.М., Куренков А.Л.). В комплексной реабилитации больных с ДЦП широко применяются методы кинезо- и механотерапии, актуализированы программы массажа и лечебной гимнастики (Поляков С.Д., Корнеева И.Т., Лупандина-Болотова Г.С.).

В Центре проводится научная и практическая работа по изучению распространенности и выраженности избыточного слюноотделения у детей и подростков с ДЦП, а также применению препаратов ботулинического токсина типа А с целью коррекции гиперсаливации в рамках оптимизации комплексной терапии (Куренков А.Л., Бурсагова Б.И., Клочкова О.А., Дворяковская Г.М.). Это имеет огромное медицинское значение (профилактика аспирации и развития тяжелых бронхо-легочных осложнений), так и социальное (облегчение коммуникации и обучения), особенно у детей с высокими когнитивными функциями.

Формирование вторичных ортопедических нарушений (контрактур суставов, деформаций конечностей, нестабильность суставов) является тяжелым осложнением ДЦП. Развитие системы профилактики, раннего выявления и лечения вторичных ортопедических нарушений при ДЦП – одна из первоочередных задач, которая стоит перед неврологами и ортопедами. Международное сотрудничество с отделением нейроортопедии клиники «Annastift» г. Ганновер (Германия) позволило усовершенствовать лечебные подходы и достичь значимых успехов в консервативном и хирургическом ортопедическом лечении детей с церебральным параличом (Жердев К.В., Мамедъяров А.М., Бурсагова Б.И., Челпаченко О.Б., Каримова Х.М, Клочкова О.А., Гольцова Н.В., Мазурина Е.М.). Впервые в РФ сотрудниками отделения нейроортопедии НИИ детской хирургии ФГБНУ НЦЗД внедрены в клиническую практику симультанные мно-

гокомпонентные оперативные вмешательства для детей с нейроортопедической патологией; разработаны оригинальные методики коррекции различных деформаций стоп у детей младшей возрастной группы, успешно применяется монокортикальная остеотомия пяточной кости по Evans, что способствовало снижению числа рецидивов деформации стоп. Также внедрен способ остеотомии таза при лечении дисплазии вертлужной впадины у детей с ДЦП (Решение о выдаче патента от 06.08.2013г.), в том числе тройной остеотомии таза (Жердев К.В., Челпаченко О.Б., Малахов О.А.).

Неотъемлемым компонентом системы нейроортопедического лечения является ортезирование. Наш Центр тесно сотрудничает с ведущим мировым производителем ортезов, компанией «OttoBock». За 1,5 года совместно с ортопедами из клиники «Annastift» и ортопедами-техниками компании проконсультировано 240 детей. В ближайшем будущем на территории ФГБНУ НЦЗД откроется уникальная в России ортопедо-техническая лаборатория, профильным направлением которой будет индивидуальное ортезирование детей с нейроортопедической патологией; планируется внедрение функциональных нейрохирургических методов лечения детей с ДЦП. Все это позволит полностью замкнуть круг реабилитационных мероприятий у больных с данным видом церебральной патологии.

Современные тенденции развития паллиативной медицины находят свое отражение и в детской неврологии. Так, пациенты с ДЦП с IV и V уровнями по шкале «Системы оценки глобальных моторных функций» (GMFCS) имеют тяжелые двигательные нарушения и их реабилитация, как правило, направлена на уменьшение выраженности болевого синдрома и/или дискомфорта, а также облегчение ухода за пациентом.

С этой целью разработано и применяется введение препаратов БТА для коррекции позы тела, профилактики контрактур и облегчения использования технических средств реабилитации (Куренков А.Л., Клочкова О.А., Жердев К.В., Мамедъяров А.М.). Определена также тактика оперативного лечения при гастроэзофагеальной рефлюксной болезни у детей с бульбарными нарушениями (Джилавян М.Г.,

Рис. 7. Обмен опытом с ортопедами из клиники «Annastift» (Германия).

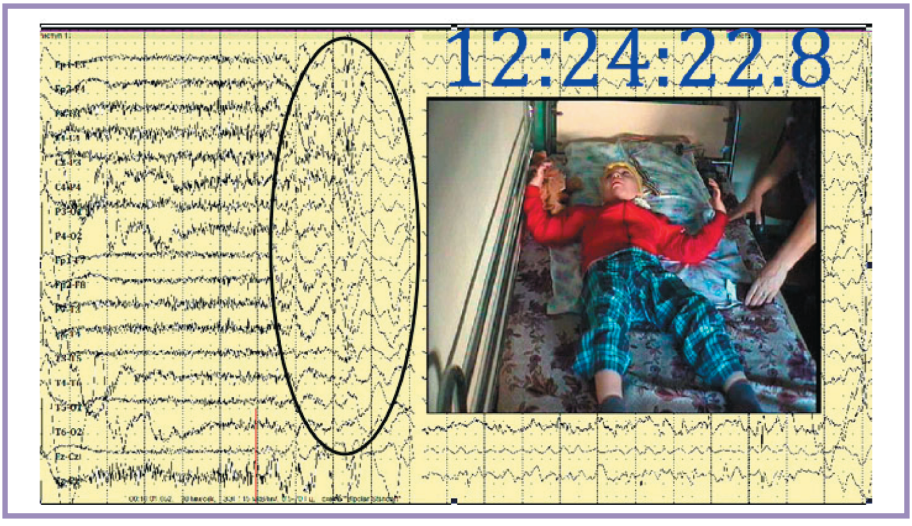


Кузенкова Л.М., Киргизов И.В.). Важным аспектом оказания паллиативной помощи является максимально интенсивная работа психолого-педагогической службы с ребенком и его семьей, что эффективно применяется в нашем Центре (Лазуренко С.Б., Павлова Н.Н., Буслаева А.С., Масленникова В.А.).

Перспективы развития помощи детям с ДЦП заключаются в создании оптимальной многоуровневой системы реабилитации, совершенствовании практической помощи пациентам, как неврологической (индивидуальный подход, раннее терапевтическое лечение, создание системы непрерывной курации ребенка, максимальная интеграция и интенсификация работы со специалистами физической реабилитации), так и ортопедической (внедрение новейших ортопедических методов лечения и средств реабилитации, планирование развития собственной службы ортезирования). Важным аспектом совместной работы детского невролога и кинезиотерапевта является изменение подхода к физической реабилитации детей раннего возраста с ДЦП, который заключается в обучении родителей простым и эффективным методам кинезиотерапии и создании единого алгоритма работы врача и родителей по адаптации пациента к имеющемуся двигательному стереотипу (Лупандина-Болотова Г.С.).

Проводятся дальнейшие научные исследования пластичности мозга с использованием методов функциональной МРТ, МРТ-трактографии, транскраниальной магнитной стимуляции, что позволит осуществить прорыв в диагностике и диффе-

Рис.8. Длительное видео-ЭЭГ мониторирование с фиксацией судорожного пароксизма



ренциальной диагностике ДЦП, а также в научном определении и прогнозировании реабилитационного потенциала ребенка с этим заболеванием.

На базе ФГБНУ НЦЗД планируется создание учебного центра по вопросам применения ботулинотерапии в детской неврологической практике, теоретическое и практическое обучение курсантов из различных регионов РФ и зарубежья.

Эпилептология – одно из приоритетных направлений детской неврологии, что сопряжено с «многоликостью» и значительной вариабельностью этиопатогенеза, проявлений и течения эпилепсии, а также с неоднозначностью терапевтических подходов к этой группе болезней.

Изучение патогенеза эпилепсии охватывает множество смежных специальностей, кроме самой неврологии. К настоящему времени при некоторых видах эпилепсии установлены или предполагаются аутоиммунные механизмы патогенеза. В ФГБНУ НЦЗД с использованием расширенной панели моноклональных антител были изучены особенности клеточного иммунитета при эпилепсии и других хронических пароксизмальных расстройствах у детей (Звонкова Н.Г., Мазурина Е.М., Каркашадзе М.З.). Полученные данные позволили объективно подтвердить аутоиммунный компонент эпилепсии, что актуализирует необходимость проведения исследований на стыке различных дисциплин: иммунологии, эндокринологии, неврологии.

Достижения в области нейрогенетики позволили добиться лучшего понимания этиопатогенеза эпилепсии, оптимизировать ее диагностику и терапию. Важным направлением исследований является изучение генетических составляющих различных типов эпилепсии и проблемы персонализации антиэпилептического лечения на основании индивидуального реагирования пациентов на различные фармакопрепараты. По данным исследования Глоба О.В., Пинелиса В.Г. и др., разную переносимость и эффективность противосудорожных препаратов демонстрируют дети с различными генетическими полиморфизмами белков, вовлеченных в фармакодинамические процессы – субъединиц цитохрома Р450, второй фазы детоксикации, а также гена MTHFR.

Актуальной проблемой современной детской неврологии является разработка эффективных схем применения противосудорожных препаратов, и прежде всего, поиск оптимального баланса эффективности и безопасности фармакотерапии, а также альтернативных методов лечения. В нашем Центре впервые в РФ изучен спектр побочных эффектов наиболее широко применяемых при эпилепсии у детей препаратов вальпроевой кислоты (Каркашадзе М.З.), а также определено место кетогенной диеты и альтернативных методов лечения при фармакорезистентных формах эпилепсии (Звонкова Н.Г.). В 2011 году получен первый опыт по имплан-

тации стимулятора n.vagus пациенту с фармакорезистентной эпилепсией с выраженным положительным эффектом в виде сокращения частоты приступов на 65% (Кузенкова Л.М., Киргизов И.В.).

Сегодня применение комплексного анализа клинических проявлений эпилепсии, электроэнцефалографических и нейровизуализационных характеристик не только служит основой для выработки новых терапевтических подходов в лечении заболевания, но также позволяет решать вопросы успешной реабилитации больных. Являясь самым информативным методом в диагностике эпилепсии, видео-ЭЭГ-мониторинг нашел широкое применение в неврологических, соматических, а также реанимационных отделениях. При изучении эпилептического статуса в младенческом и раннем детском возрасте было установлено, что продолжительные и серийные эпилептические приступы, как и сама эпилептиформная активность, способствуют формированию нарушений психомоторного развития и инвалидизации пациентов. Доказано, что применение видео-ЭЭГ мониторинга в диагностике эпилептического статуса позволяет существенно оптимизировать тактику лечения этого тяжелого осложнения эпилепсии и нивелировать развитие когнитивных и двигательных нарушений (Букш А.А., Кременчугская М.Р.).

Актуальным направлением работы детских неврологов, неонатологов, нейрофизиологов, генетиков является изучение факторов формирования клинико-параклинических особенностей и исходов бессудорожных форм эпилепсии, электрического эпилептического статуса медленноволнового сна, феномена продолженной эпилептиформной активности на ЭЭГ. Необходимо продолжить исследования, направленные на раннюю диагностику симптоматических фокальных эпилепсий, оптимизацию подходов к их лечению с применением наиболее эффективных и хорошо переносимых антиэпилептических препаратов или их комбинаций, а также препаратов нового поколения. Важной задачей является также разработка и определение тактики выбора альтернативных методов лечения (кетогенная диета, гормональное и иммуномодулирующее лечение, хирургические методы лечения, имплантация стимулятора блуждающего нерва и др.) в тех случаях, когда стандартная противоэпилептическая терапия оказывается неэффективной, или тогда, когда фармакорезистентность можно прогнозировать, например, при различных вариантах пороков развития головного мозга. Непременным условием успешности лечения эпилепсии у детей является применение современных методов контроля за состоянием пациента: фармакомониторинга, видео-ЭЭГ мониторинга, нейровизуализации.

Исследование познавательной сферы детей, возможности определения дефицита когнитивных функций и методы их коррекции являются приоритетной задачей современной детской неврологии. Сегодня основой оценки когнитивной деятель-

ности стало использование стандартизированных целенаправленных заданий с учетом возрастных показателей ребенка, а также применение методов количественного определения параметров когнитивных функций с целью объективизации результатов исследования.

Под руководством профессора Масловой О.И., обосновавшей новые научно-практические направления, «Когнитивная педиатрия» и «Когнитивная неврология», с 1995 года в Центре для исследования когнитивных функций у детей внедрена новая технология – Тестовые Компьютерные Системы (ТКС). ТКС объединяет методики объективного исследования когнитивной сферы детей дошкольного и школьного возраста, позволяющие изучать такие функции, как восприятие, внимание, память, аналитико-синтетические процессы, психомоторная деятельность. Главная особенность ТКС состоит в получении количественных характеристик когнитивных функций, что делает возможным проведение объективного статистического анализа полученных данных с целью изучения отдельных высших психических функций и определения степени их дефицита. Важные достоинства ТКС – возможность использования при динамическом контроле развития когнитивной сферы, а также применение в качестве экспресс-метода при скрининге в детских садах, школах.

На сегодняшний день исследования, проводимые в этом направлении, можно условно разделить на три блока: изучение когнитивных функций у здоровых детей, у больных с соматической и неврологической патологией.

Нарушение когнитивной сферы здоровых детей возникает в период школьного обучения и носит социальный характер. В исследовании по изучению взаимосвязи неврологического статуса с состоянием высших психических функций младших школьников, проведенным совместно сотрудниками лаборатории возрастной психофизиологии, охраны психического здоровья и психогигиены Института гигиены детей и подростков и психоневрологического отделения НИИ педиатрии ФГБНУ НЦЗД, было установлено, что у детей с функциональной патологией центральной нервной системы (церебрастенический синдром, цефалгии напряжения и др.) имеет место достоверное снижение показателей когнитивных функций, а также развиваются нарушения психо-эмо-

Рис. 9. Проведение компьютерного тестирования на ТКС «Психомат»



циональной сферы (Сухарева Л.М., Надеждин Д.С., Андреенко Н.В., Глоба О.В., Сахаров В.Г., Гончарова Г.А.).

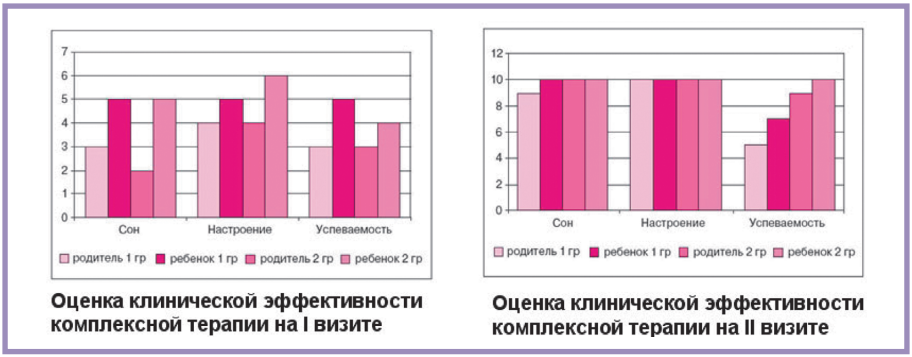
При изучении познавательной сферы у детей с йододефицитом (Макулова Н.Д., Маслова О.И.) было установлено, что 85,5% детей в районе умеренного йодного дефицита имеют ту или иную степень недостаточности по основным познавательным функциям.

Сотрудники отделения когнитивной педиатрии института профилактической педиатрии и восстановительного лечения впервые в отечественной детской неврологии выделили и актуализировали как отдельную проблему группу умеренных когнитивных нарушений, которые формируют трудности в повседневной познавательной и учебной деятельности и лежат в основе низкой успеваемости детей, обучающихся в общеобразовательных школах (Каркашадзе Г.А.). По оценочным расчетам их распространенность в стране составляет не менее 10% среди всего детского населения. Экономические потери от комплекса медико-психологических причин социальной дезадаптации детей и подростков, формирующейся вследствие школьной неуспешности, огромны даже по неполным подсчетам. Материальный ущерб от таких сопутствующих школьной неуспешности проблем, как табакокурение, алкоголизм и наркомания, сопоставим с 3,8% внутреннего валового продукта РФ. Реальные экономические потери существенно выше, так как сложно подсчитать ущерб от других проявлений когнитивно-эмоционально-личностных нарушений, приводящих к низкой производительности труда, несостоятельности в браке, уголовным преступлениям, социальной травматизации семьи и общества в целом.

Одной из актуальных задач в решении проблемы умеренных когнитивных нарушений является создание единой системы обследования, обработки результатов, их хранения и обмена данными с помощью компьютеризированных методов диагностики. С этой целью сотрудниками отделения когнитивной педиатрии проведена стандартизация параметров исследования когнитивной деятельности с помощью компьютерного психофизиологического комплекса, которая дает возможность проводить сравниваемые обследования в различных регионах страны. Так, на основе полученных совместно с Якутским медицинским институтом результатов в настоящее время осуществляется масштабное научное исследование параметров когнитивной деятельности школьников Якутии. Эта совместная работа является отработкой модели централизованной системы оценки параметров когнитивной деятельности российских школьников, что имеет не только прикладное, но и фундаментальное научное значение (Мурадова О.И.).

Недооцененной проблемой в педиатрии остаются когнитивные и поведенческие нарушения при хронических соматических заболеваниях у детей.

Рис. 10. Влияние комплексной терапии на качество жизни детей с аллергическим ринитом



Оценка клинической эффективности комплексной терапии на I визите

Оценка клинической эффективности комплексной терапии на II визите

Повышение качества жизни, получение образования, обеспечение адекватной социальной адаптации детей с хроническими соматическими заболеваниями и сопровождающими их отклонениями в нервно-психическом развитии делает задачу оценки когнитивных функций у этой категории больных чрезвычайно актуальной. Под руководством Л.С. Намазовой-Барановой на основе применения ТКС были проведены исследования когнитивной сферы больных с аллергическими заболеваниями.

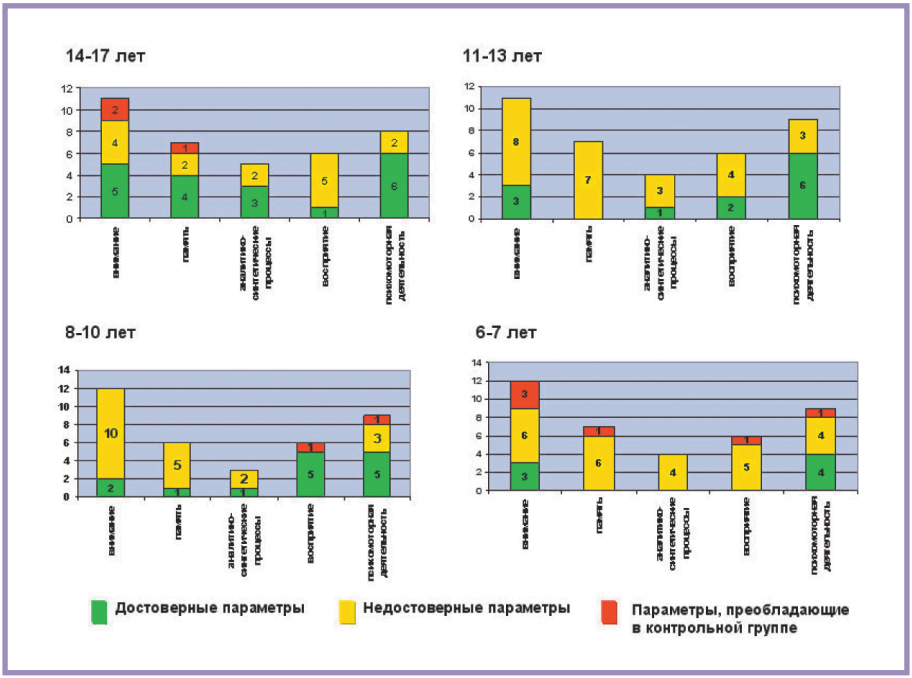
Установлено, что у детей с круглогодичным аллергическим ринитом в 77,0-95,3% случаев имеет место парциальный когнитивный дефицит (Томилова А.Ю., Мурадова О.И., Торшхоева Р.М.), в коррекции которого наиболее оптимальный результат дает совместное применение адекватной противовоспалительной и ноотропной терапии (Томилова А.Ю.).

В более чем трети случаев (37,7%) парциальные когнитивные нарушения выявляются также и у детей с ювенильным артритом, причем степень выраженности этих нарушений находится в прямой зависимости от длительности и варианта течения заболевания, а также продолжительности применения глюкокортикостероидной терапии (Подклетнова Т.В., Алексеева Е.И., Кузенкова Л.М.).

В настоящее в ФГБНУ НЦЗД продолжается изучение механизмов формирования когнитивных и поведенческих нарушений при заболеваниях аллергического спектра, проводятся исследования когнитивной и эмоциональной сферы детей с муковисцидозом и печеночной формой гликогеновой болезни, а также часто болеющих респираторными заболеваниями.

Исследования состояния когнитивных функций у детей с различными заболеваниями нервной системы продолжают находиться в фокусе внимания

Рис. 11. Количественная характеристика достоверности параметров когнитивных функций в разных возрастных группах детей с ювенильным артритом



детских неврологов. При большинстве неврологических заболеваний в качестве ведущего синдрома выступает нарушение познавательной деятельности, степень изменения которой зачастую является определяющей в прогнозе развития и социализации ребенка. При изучении нейропсихологических особенностей у подростков с ремиттирующим РС было установлено, что при среднем показателе интеллектуального развития в пределах возрастных норм более 70% подростков с РС имеют парциальные когнитивные нарушения: долговременной памяти – 40%, внимания – 68% (Платонова А.Н., Кузенкова Л.М., Винярская И.В.). Важно помнить, что при достаточной эффективности базовой терапии ПИТРС дети и подростки с ремиттирующим РС при отсутствии выраженного неврологического дефицита могут длительно сохранять работоспособность, формировать семью и иметь детей. Коррекция когнитивного дефицита, подбор специальных методик обучения, разработанных и применяемых в комплексной реабилитации детей с неврологической патологией в нашем

Центре, позволяет обеспечить подросткам с РС возможность полноценного участия в школьном образовании, перспективу получения высшего образования, профессии.

Оценка с применением ТКС когнитивных функций у детей с синдромом дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ) показала, что для данной категории больных характерно дисгармоничное нарушение когнитивных функций с преимущественной недостаточностью внимания, сенсомоторной деятельности, восприятия. В наибольшей степени снижены скорость простых и сложных сенсомоторных реакций, а также показатели устойчивости, концентрации и распределения внимания, которые прямо коррелируют со снижением мотивации к обучению (Гурьева М.Б., Кирдяшкина М.А.). На основе полученных данных совместно с психологами, логопедами–дефектологами (Днепрова Л.И., Головкина И.Д.) и педиатрами разработаны лечебно-коррекционные программы, включающие в себя курсы нейрометаболической терапии, психолого-педагогические методики, тренинги на ТКС, позволяющие улучшить психофизиологические функции пациентов с СДВГ (Маслова О.И., Кузенкова Л.М.).

Таким образом, исследование когнитивной сферы как здоровых детей, так и детей с различной неврологической и/или хронической соматической патологией, установление структуры повреждения, выявление более значимых параметров повреждения когнитивных функций, является основанием для формирования комплексного междисциплинарного подхода к профилактике, лечению и социальной адаптации данных групп детей.

Многие научно-практические аспекты когнитивной педиатрии нуждаются в дальнейшей разработке. В частности, в настоящее время совместно с отделением лучевой диагностики проводятся исследования когнитивной деятельности детей с применением функциональной МРТ, что должно способствовать дополнению и широкой детализации фундаментальных данных о формировании и перестройке когнитивных процессов у детей в норме и при патологии. Применительно к детям раннего возраста метод позволяет картировать функцию восприятия речи, установить базовые механизмы формирования нарушений и предложить объективный метод их раннего выявления (Каркашадзе Г.А., Аникин А.В., Лазуренко С.Б.).

Другое актуальное направление – создание и внедрение в практическую деятельность скрининговых компьютерных программ (в том числе на базе ТКС), позволяющих в короткий промежуток времени оценить основные параметры когнитивных функций ребенка, вне зависимости от места его пребывания (детский сад, школа, кабинет врача). Своевременное выявление дефицита определенных когни-

тивных функций позволит в короткие сроки разработать программу комплексной реабилитации ребенка в зависимости от степени и объема поражения последних (Увакина Е.В., Мурадова О.И.).

Табл. 1. Соотнесение параметров методик КПФК к блокам когнитивных функций.

Название топического блока	Название параметров теста
Психомоторная деятельность	Простая сенсомоторная реакция: среднее моторное время. Сложная сенсомоторная реакция: среднее моторное время. Статическая координация: частота касаний, среднее время касаний, интегральное значение Динамическая координация: время выполнения, среднее время касаний, интегральное значение Ритмотест: средний интервал реакции «Ритм»
Произвольное внимание	Простая сенсомоторная реакция: среднее латентное время. Сложная сенсомоторная реакция: среднее латентное время. Корректирующая проба: количество ошибок, средний темп ответов Мнемотест: среднее число правильных ответов на один СО** (%) среднее время воспроизведения СО** Бинатест: общий уровень ошибок.
Зрительно-пространственное восприятие	Корректурная проба: успешность ответов, средний темп ответов Мнемотест: среднее число правильных ответов
Зрительно-пространственная память	Мнемотест: среднее число правильных ответов на один СО, индекс зрительно-пространственной памяти (ИЗПП)***.

**СО – световой образ.

***ИЗПП – индекс зрительно-пространственной памяти.

Начало третьего тысячелетия ознаменовалось крупными достижениями в области изучения наследственной патологии, абсолютное большинство которой относится к категории редких (орфанных) заболеваний. В наши дни раскрыта генетическая структура наиболее распространенных наследственных болезней, в том числе с поражением нервной системы. Разработаны и внедрены в практику наиболее точные методы молекулярной диагностики – клинической, пресимптоматической и пренатальной, ставшие основой для первичной профилактики и снижения уровня груза генетической патологии в популяции.

В это же время объективной реальностью стала специфическая терапия многих нозологических форм, считавшихся до недавнего времени некурабельными. Появ-

ление эффективных методов патогенетического лечения с применением орфанных препаратов позволило при своевременном начале лечения продлить жизнь больного, а также значительно улучшить его состояние, вплоть до остановки прогрессирования болезни и полной социальной адаптации в обществе. Сегодня патогенетическое лечение применяется уже при 300 орфанных болезнях.

Профилактика, ранняя диагностика, лечение и комплексная реабилитация больных с орфанными заболеваниями, а также образовательная деятельность по данной проблеме стали одним из ключевых направлений работы всех педиатров ФГБНУ НЦЗД.

Наше учреждение уже многие десятилетия занимается проблемой редких нозологий. За эти годы сотрудники различных клинических и научных подразделений накопили бесценный опыт наблюдения и лечения пациентов с такими заболеваниями, как болезнь Гоше (Кошель И.В., Басистова А.А., Павлова Е.В., Гундобина О.С.), мукополисахаридозы, болезнь Фабри, болезнь Помпе (Намазова-Баранова Л.С., Геворкян А.К., Кузенкова Л.М., Вашакмадзе Н.Д., Басаргина Е.Н., Подклетнова Т.В., Журкова Н.В., Жердев К.В.), фенилкетонурия, галактоземия (Лебедев Б.В., Блюмина, М.Г. Булахова Л.А., Ладодо К.С., Рыбакова Е.П., Копылова Н.В., Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Студеникин В.М., Турсунхужаева С.Ш.), гликогеновая болезнь (Чистова Л.В., Гарина И.Я., Чибисов И.В., Попович Ю.Г., Уварова Е.В., Сурков А.Н.), болезнь Коновалова-Вильсона (Потапов А.С., Четкина Т.С.), муковисцидоз (Рачинский С.Д., Середа Е.В., Симонова О.И., Томилова А.Ю.), органические аминоацидопатии и ацидурии (Подклетнова Т.В., Бурсагова Б.И., Бушуева Т.В.), несовершенный остеогенез (Маргиева Т.В., Ресненко А.Б., Геворкян А.К., Вашакмадзе Н.Д.), цистиноз (Цыгин А.Н., Картамышева Н.Н.), тирозинемия (Полякова С.И.) и др. За эти годы в нашем Центре проведено обследование и лечение более 1300 детей с различными формами редких заболеваний.

Мультидисциплинарный подход в ведении больных с редкими заболеваниями реализован в научно-практической деятельности сотрудников различных структурных подразделений НИИ педиатрии, НИИ профилактической педиатрии и восстановительного лечения, Консультативно-диагностического центра, НИИ детской хирургии ФГБНУ НЦЗД.

Ярким примером вышеозначенного подхода является опыт организации медицинской помощи пациентам с мукополисахаридозами, болезнью Фабри, болезнью Помпе. Диагностика, лечение и реабилитация больных с этими редкими заболеваниями основывается на применении дисциплинарных и междисциплинарных знаний более 20 специалистов, как клинического, так и лабораторного профиля.

Лабораторией экспериментальной иммунологии и вирусологии, лабораториями клинической биохимии, молекулярной генетики и клеточной биологии внедрены современные методы биохимической диагностики редких заболеваний: определение уровней гликозаминогликанов в моче, энзимодиагностика (Маянский Н.А.), жидкостная хроматография (Баканов М.И.). В созданной в 2011 году по инициативе директора Центра, академика РАН А.А. Баранова лаборатории молекулярной генетики и клеточной биологии (рук. – Савостьянов К.В.) за неполных три года разработана и внедрена диагностика 139 наследственных заболеваний, в том числе 57 заболеваний с поражением нервной системы, выявлена 191 мутация, приводящая к развитию наследственных заболеваний. Результаты исследований неоднократно публиковались в зарубежной научной литературе, а также были представлены на международных конгрессах.

Сегодня в Центре внедрены метод измерения активности ферментов в сухих пятнах крови при болезнях Гоше, Помпе, Фабри, Краббе, Ниманна-Пика тип А/В, мукополисахаридозе I типа, а также определение спектра аминокислот и ацилкарнитинов методом тандемной масс-спектрометрии при наследственных болезнях обмена веществ (Савостьянов К.В., Пушков А.А., Журкова Н.В.).

У детей с подозрением на митохондриальную патологию при анализе полного митохондриального генома методом секвенирования нового поколения в 85% случаев установлены мутации и полиморфизмы в митохондриальном геноме. Для определения генетической предрасположенности индивидов к развитию тромбозов разработан метод мультиплексного анализа 8 полиморфных маркеров генов системы гемостаза и генов фолатного цикла с помощью ПЦР в реальном времени. За 2013-2014 годы проведено 1700 исследований, у 150 пациентов выявлены генетические факторы, приводящие к снижению фибринолитической активности крови.

Свое место в диагностическом алгоритме синдрома карпального канала (СКК) при мукополисахаридозах нашла также электронейромиография (ЭНМГ). Применение в клинической практике ЭНМГ срединного нерва в области запястного канала позволило установить высокую частоту развития синдрома СКК у детей с МПС I, II и VI типов (80,9-100%). Это явилось основой разработки алгоритма проведения ЭНМГ данной категории больных с целью выявления ранних признаков СКК, а также своевременного направления ребенка на хирургическое лечение, позволяющее сохранить функцию кисти, необходимую для адекватного развития (Куренков А.Л., Бурсагова Б.И.).

Специалисты Центра обобщили и описали основные неврологические проявления болезни Фабри, болезни Помпе, мукополисахаридозов. В частности показано, что 94% больных с различными типами мукополисахаридозов имеют нарушения

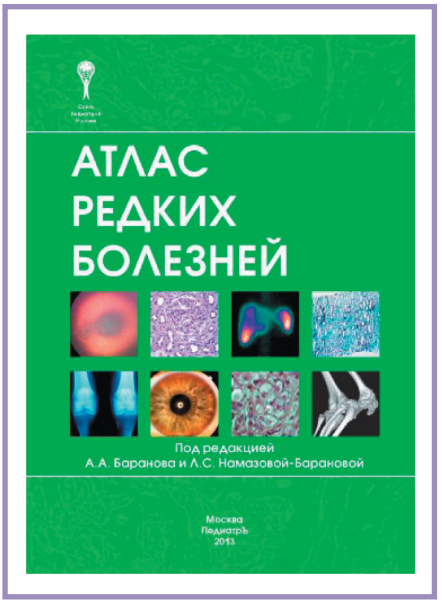
поведения, 80% – задержку психоречевого развития или регресс имеющихся интеллектуальных навыков, 82% – синдром карпального канала, 76% – нейросенсорную тугоухость, 65% – псевдобульбарный синдром, 33% – гидроцефалию, 30% – центральный тетрапарез, 24% – симптоматическую эпилепсию, 2% – миелопатию шейного или грудного отделов спинного мозга (Подклетнова Т.В., Кузенкова Л.М., Куренков А.Л., Нечаева Н.Л.). Также получены данные о состоянии системы гемостаза и функции печени у больных мукополисахаридозами различных типов (Вашакмадзе Н.Д., Сурков А.К., Бабайкина Е.Г., Чернавина Т.В., Гордеева О.Б., Маянский Н.А.), изучен синдром нарушения дыхания (Алтунин В.В., Кожевникова О.В.).

Впервые в РФ сотрудники различных клинических подразделений на основе междисциплинарных знаний об особенностях заболевания разработали и внедрили в практику ряд лечебных мероприятий: анестезиологическое пособие (Александров А.Е., Хмызова С.А., Рыбалко А.С.), хирургическую декомпрессию нервных стволов при синдроме карпального канала и коррекцию деформации и контрактур нижних конечностей (Жердев К.В., Челпаченко О.Б.), аденотомию и тонзиллэктомию (Поляков Д.П., Полунина Т.А.), стоматологическую и хирургическую помощь (Хрусталева Н.И., Зудилин А.Ю., Джилавян М.Г., Киргизов И.В., Прудникова Т.А., Нелюбина О.В.).

В 1998 году впервые в детской практике нашей страны нами внедрен и рутинизирован метод ферментозаместительной терапии при болезни Гоше (Басистова А.А., Гундобина О.С.), в 2009 году – при мукополисахаридозах различных типов, болезни Фабри (Кузенкова Л.М., Геворкян А.К., Подклетнова Т.В., Вашакмадзе Н.Д.), болезни Помпе (Басаргина Е.Н., Березнева Н.А., Архипова Е.Н., Дегтярева Т.Д.). Разработана тактика ведения больных, имеющих анафилактоидные реакции на введение ферментозаместительных препаратов (Намазова-Баранова Л.С., Геворкян А.К.). В соответствии с особенностями клинической картины редких (орфанных) болезней в системе комплексной реабилитации применены методы восстановительного лечения (Поляков С.Д., Конова О.М., Христочевский А.Д., Корнеева И.Т., Лупандина-Болотова Г.С.). В тесном сотрудничестве со специалистами различных профилей сотрудники отдела разработки профилактических, диагностических, лечебных и реабилитационных технологий НИИ ПП и ВЛ разработали метод комплексной реабилитации, направленный на уменьшение выраженности суставных контрактур у детей с МПС: фонофорез ферментных препаратов в пораженные суставы в комбинации с «сухой» иммерсией (Конова О.М., Дмитриенко Т.Г.).

Исследовательская работа по проблемам фенилектонурии ведется в нашем Центре уже более полувека. Сотрудники отдела питания Центра совместно со спе-

Рис. 12. Атлас редких болезней



циалистами других научных и клинических подразделений создали многоуровневую систему помощи больным ФКУ, начиная от разработки алгоритма клинической и лабораторной диагностики на ранней стадии заболевания и внедрения в клиническую практику специализированного питания зарубежных производителей, до активного участия в лабораторном, а затем производственном изготовлении отечественно продукта питания и разработки диетических режимов для больных с ФКУ разного возраста. В настоящее время продолжается изучение клинико-лабораторных особенностей различных аминоацидопатий и органических ацидурий у детей: классической галактоземии, фенилкетонурии, пропионовой и метилмалоновой ацидурии. Проведено изучение спектра неврологических проявлений, оценка эффективности длительного применения диетотерапии, актуализированы подходы и алгоритмы диетотерапии как при ФКУ, так и при других видах наследственной патологии аминокислотного обмена (Бушуева Т.В., Боровик Т.Э., Студеникин В.М., Кузенкова Л.М. и др.).

Обширный клинический опыт ведения пациентов с орфанными заболеваниями лег в основу «Атласа редких болезней», выпущенного Союзом педиатров России в 2013 году под редакцией А.А. Баранова и Л.С. Намазовой-Барановой, который в настоящее время по просьбе зарубежных коллег переведен на английский язык.

За выдающийся вклад в области решения вопросов пациентов с редкими заболеваниями многие сотрудники нашего Центра были удостоены национальной общественной премии в области редких заболеваний «Синяя птица» (Баранов А.А., Намазова – Баранова Л.С., Басаргина Е.Н., Вашакмадзе Н.Д., Геворкян А.К., Гундобина О.С., Журкова Н.В., Кузенкова Л.М., Савостьянов К.В., Цыгин А.Н.).

Однако необходимо констатировать, что на современном этапе развития науки редкие болезни изучены недостаточно. Актуальными задачами медицинской науки являются генетический анализ новых заболеваний и выявление феногенотипиче-

ских корреляций на основе широкого внедрения в практику методов медико-генетического анализа с применением секвенирования нового поколения и полноэкзомного секвенирования, разработка способов повышения биодоступности и эффективности патогенетической терапии с установлением факторов риска развития ее вторичной неэффективности. До настоящего времени не изучены причины и механизмы возникновения токсического эффекта при назначении стандартных доз антиконвульсантов у больных с симптоматической эпилепсией при МПС. Необходимо определить целесообразность и тактику лечения нарушений минерального обмена у этой категории больных. Остаются неоднозначными в мировом медицинском и научном сообществе этические проблемы редких заболеваний: возраст инициации ферментозаместительной терапии в случае отсутствия значимых клинических проявлений, целесообразность и длительность применения лечения (часто дорогостоящего) у пациентов с грубым нарушением функции ЦНС или на поздних стадиях болезни. Не решена до сих пор и проблема низкой приверженности пациентов лечению.

Применение дисциплинарных и междисциплинарных знаний педиатров различных специальностей должно найти свое место в разработке законодательных и социальных норм сопровождения пациента с орфанным заболеванием, оказании психологической помощи детям и членам их семей, развитии паллиативной службы.

Важной задачей является расширение перечня заболеваний, выявляемых при проведении неонатального скрининга. В настоящее время массовый скрининг новорожденных, организованный в ходе реализации национального проекта «Здоровье», охватил лишь 5 заболеваний (фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз), но это является ка-

Рис. 13. Вручение премии «Синяя птица»



плей в море по сравнению с общим числом наследственных болезней. Для сравнения – в США неонатальный скрининг проводится на 29, а в некоторых штатах и на 50 заболеваний, в Германии – на 14, в Австрии – на 13 заболеваний.

Нерешенной проблемой остается малая информированность врачей первичного звена по большинству редких заболеваний. Отсутствие знаний лежит в основе диагностических ошибок и является одной из причин несвоевременного выявления заболевания и позднего оказания медицинской помощи, иногда приводящих к необратимым последствиям. Другой причиной отсрочки в постановке диагноза является то, что возможности для диагностики существуют лишь в ряде лабораторий научно-исследовательских институтов РФ и практически отсутствуют в регионах. Хотя в РФ буквально за десять последних лет произошел существенный прорыв в решении разноплановых проблем «орфанных» болезней, еще многое необходимо сделать в ближайшее время.

В заключение позвольте сказать: наш Центр, как флагман отечественной педиатрической науки, смело вступил в новую эру медицины – эру комплексного подхода к изучению заболеваний, их лечению и профилактике, что позволило всем сотрудникам ФГБНУ НЦЗД идти в ногу с мировой практической медициной. Применение мультидисциплинарного подхода в научной и практической деятельности, использование последних достижений медицинской науки и высоких технологий в лечебно-диагностическом процессе обусловило получение наиболее значимых результатов в лечении и реабилитации детей с неврологической патологией.

Наш Центр постоянно взаимодействует с федеральными законодательными и исполнительными органами в сфере здравоохранения, участвуя в разработке стандартов оказания медицинской помощи детям с различной неврологической патологией, определяя порядки обследования и лечения детей в медицинских учреждениях различного уровня. Многочисленные публикации в отечественных медицинских журналах отражают результаты непрерывной работы в сфере развития медицинской науки и дают возможность другим медицинским учреждениям, независимо от их масштаба, перенимать опыт мультидисциплинарного подхода и индивидуальной работы с каждым пациентом. Взаимная поддержка и координация работы, наличие обратной связи между всеми звеньями системы здравоохранения должны привести к формированию стройной системы оказания медицинской помощи детям.

Перспективы развития нейропедиатрии неразрывно связаны с развитием всего ФГБНУ НЦЗД. В непростое для Российской медицины, и в частности для педиатрии, время реорганизации важнейшей задачей является сохранение идеологической и практической целостности такого уникального научного и практического учреждения, ведь наш Центр является ориентиром для многих медицинских

учреждений страны. Экстраполяция нашего опыта в области мультидисциплинарного подхода на все детское здравоохранение может поднять оказание медицинской помощи на качественно новый уровень, давая надежду больным детям на исцеление.

Хочу выразить искренние слова благодарности нашим учителям, всем коллегам и друзьям!

Спасибо за внимание!

Для заметок