



УКРАЇНА

(19) **UA** (11) **103362** (13) **U**
(51) МПК (2015.01)
A61B 10/00
G01N 35/00
G01N 33/50 (2006.01)

ДЕРЖАВНА СЛУЖБА
ІНТЕЛЕКТУАЛЬНОЇ
ВЛАСНОСТІ
УКРАЇНИ

(12) ОПИС ДО ПАТЕНТУ НА КОРИСНУ МОДЕЛЬ

(21) Номер заявки: u 2015 06462	(72) Винахідник(и): Кирилова Людмила Григорівна (UA), Ткачук Людмила Іванівна (UA), Шевченко Олександр Анатолійович (UA), Сілаєва Леся Юріївна (UA), Лисиця Вікторія Вікторівна (UA), Шевченко Тамара Борисівна (UA), Грабовенська Ірина Омелянівна (UA), Мірошніков Олександр Олександрович (UA)
(22) Дата подання заявки: 30.06.2015	
(24) Дата, з якої є чинними права на корисну модель: 10.12.2015	
(46) Публікація відомостей про видачу патенту: 10.12.2015, Бюл.№ 23	(73) Власник(и): ДЕРЖАВНА УСТАНОВА "ІНСТИТУТ ПЕДІАТРІЇ, АКУШЕРСТВА І ГІНЕКОЛОГІЇ НАЦІОНАЛЬНОЇ АКАДЕМІЇ МЕДИЧНИХ НАУК УКРАЇНИ", вул. Платона Майбороди, 8, м. Київ, 04050 (UA)

(54) СПОСІБ ДІАГНОСТИКИ КОГНІТИВНОЇ ЕПІЛЕПТИФОРМНОЇ ДЕЗІНТЕГРАЦІЇ З РОЗЛАДАМИ АУТИСТИЧНОГО СПЕКТРУ У ДІТЕЙ ДОШКІЛЬНОГО ВІКУ

(57) Реферат:

Спосіб діагностики когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру у дітей дошкільного віку включає застосування базового дослідження (рутинна ЕЕГ, МРТ головного мозку). Додатково проводиться ЕЕГ-моніторинг в період активності та сну дитини, дослідження рівня гальмівного нейромедіатора гамма-аміномасляної кислоти (ГАМК) в плазмі крові з визначенням критеріїв для діагностики захворювання: специфічних змін з боку структур головного мозку у вигляді гіпоксично-ішемічних уражень, макроцефалії, гіперплазії мозочка та черв'яка мозочка, гіпоплазії мозолистого тіла, переважно його задніх та середньосагітальних ділянок, гіперплазії мигдалевидного тіла, відносної гіпоплазії таламусу, гіпотрофії скроневих ділянок мозку за даними МРТ, та наявності епілептичної активності у скроневих та лобно-центральных відділах головного мозку (навіть при відсутності епілептичних нападів), зниження рівня ГАМК у плазмі крові у 2-3 рази відносно норми.

UA 103362 U

Корисна модель належить до медицини, зокрема педіатрії, неврології, психіатрії, реабілітології, і може бути застосована у медичній практиці з метою диференційованого підходу до діагностики когнітивних розладів у дітей.

Когнітивні функції - це складні інтегративні процеси переробки зовнішньої інформації, за допомогою яких відбувається пізнання світу та забезпечується взаємодія з ним. Процес когніції включає чотири основні компоненти: сприйняття інформації, увага, аналіз інформації, запам'ятовування і збереження інформації; обмін інформацією, побудова і здійснення програми дій. Погіршення у одній або декількох вказаних сферах, тобто зниження мнестичних та інтелектуальних здібностей, відносно вікової норми, свідчить про когнітивні розлади (Євтушенко С.К., 2009).

Основою патології розвитку є пренатальне порушення диференціювання нейронів, формування дендритних розгалужень і синаптичних зв'язків, тобто дезінтегративні процеси. Серед причин, що порушують дозрівання мозку, провідне місце належить структурним змінам внаслідок патологічного перебігу пререпринатального періоду (гіпоксично-ішемічні ураження ЦНС, вроджені вади розвитку головного мозку). Існує взаємозв'язок між локалізацією структурних змін у головному мозку та характером когнітивних порушень. Порушення соціальної взаємодії можуть виникати внаслідок ураження орбітофронтальної кори, передньої поясної кори, мигдалевидного тіла (ділянка локалізації "дзеркальних" нейронів). Комунікативні порушення - нижня лобна звивина (центр Брока), базальні ганглії, чорна субстанція, таламус, верхня скронева борозна. Стереотипна поведінка - таламус, орбітофронтальна кора, передня поясна кора, базальні ганглії (особливо хвостате ядро).

В останні десятиріччя незалежні дослідження у США, Великобританії, Німеччині, Росії та інших країнах у сферах дитячої неврології та дитячої психіатрії виявили групу хворих з вираженою дисфункцією мозку, що характеризується когнітивною недостатністю, порушенням мовлення і поведінки, які виникають без видимої причини. Дані світової наукової літератури і результати попередніх багаторічних власних досліджень дають підстави стверджувати, що у багатьох випадках в основі когнітивного регресу дітей дошкільного віку лежить формування епілептичних енцефалопатій. Епілептична енцефалопатія визначається як патологічний стан, при якому епілептиформні порушення самі по собі призводять до прогресуючого порушення функцій мозку (Engel Jr J., 2001). Для визначення особливого варіанту розладів вищих психічних функцій у хворих з епілептиформною активністю на ЕЕГ без наявності епілептичних нападів або з поодинокими нападами в анамнезі у російськомовній науковій літературі введено термін "когнітивна епілептиформна дезінтеграція" (КЕД) (Мухін К.Ю., 2011). Когнітивна епілептиформна дезінтеграція - це комплекс набутих порушень вищих психічних функцій у дітей, асоційованих з вираженою епілептиформною активністю на ЕЕГ при відсутності у них епілептичних нападів; при цьому допускається наявність поодиноких епілептичних нападів в анамнезі.

Тому розробка способу діагностики когнітивної епілептиформної дезінтеграції у дітей з розладами аутистичного спектру є важливою для вірного патогенетично-обґрунтованого лікування цієї патології, що буде сприяти зменшенню формуванню інвалідності, значних невинуватених фінансових витрат.

На сьогоднішній день існують лише одиничні запропоновані способи діагностики розладів аутистичного спектру у дітей. Відомий "Спосіб діагностики вертебро-базиллярної недостатності у хворих на аутизм" (Пат. 41159 UA), який стосується визначення порушень кровотоку судин шиї ультразвуковою методом з проведенням додаткових досліджень у різних положеннях хворого.

"Спосіб діагностики аутизму" (Пат. 2340900 RU) включає визначення наявності високих концентрацій певних пептидів у пробі крові чи плазми, або сироватці крові. Підвищення концентрації визначених пептидів у 10 разів відносно норми є маркером діагностики аутизму. "Спосіб діагностики порушень когнітивних функцій у розумово відсталих дітей на підставі об'єктивних параметрів сенсомоторних реакцій" (Пат. 70220 UA). "Спосіб діагностики наявності порушень перцептивно-когнітивного розвитку дітей на підставі оцінки стану зорового сприйняття" (Пат. 70222 UA). У всіх цих способах не враховується, що когнітивний розвиток дитини може супроводжуватись розладами аутистичного спектру, а в основі розладів аутистичного спектру може бути когнітивна епілептиформна дезінтеграція, в основі якої може не бути епілептичних нападів, але визначається епілептиформна активність при ЕЕГ дослідженні, також зниження рівня гальмівного нейромедіатора ГАМК у крові. Також, зважаючи на те, що в основі когнітивної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру, навіть при відсутності епілептичних нападів, та епілептиформної активності у головному мозку, мають місце порушення дозрівання головного мозку та специфічні структурні порушення, необхідним є проведення МРТ головного мозку.

Таким чином, найбільш близьким за технічною суттю є "Спосіб діагностики та оцінки ефективності комплексного лікування епілептичних синдромів та епілепсій у дітей" (Пат. 38622 UA), який включає проведення МРТ головного мозку і додатково - магнітно-резонансну спектроскопію головного мозку з визначенням основних метаболітів мозку.

5 Але цей спосіб пропонує діагностику епілептичних синдромів і епілепсій у дітей і не стосується когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру у них.

В основу корисної моделі поставлено задачу створення способу діагностики когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру у дітей дошкільного віку, який вирішується шляхом застосування базового дослідження: МРТ головного мозку, рутинна ЕЕГ, з
10 додатковим проведенням оцінки виявлених структурних змін, ЕЕГ-моніторингу в період активності та сну у дитини, дослідженням рівня гальмівного нейромедіатора ГАМК-крові.

Виявлення специфічних змін на МРТ головного мозку та специфічної епілептиформної активності на ЕЕГ при відсутності чи з поодинокими епілептичними нападами, зниженням рівня гальмівного нейромедіатора ГАМК крові, сприятиме встановленню діагнозу та додатковому
15 призначенні антиконвульсивної терапії, що повинно призвести не тільки до припинення нападів (якщо вони є), а і до поліпшення психо-мовленнєвого розвитку, поведінки, зниженню когнітивної дезінтеграції, інвалідизації у дітей з даною патологією.

Поставлена задача способу діагностики когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру у дітей дошкільного віку вирішується шляхом застосування
20 базових досліджень (МРТ головного мозку, рутинна ЕЕГ), згідно з корисною моделлю, додатково проводиться оцінка виявлених структурних змін, ЕЕГ-моніторинг у період активності та нічного сну дитини, дослідження рівню гальмівного нейромедіатора ГАМК у крові.

У відділенні психоневрології для дітей з перинатальною патологією та орфаними захворюваннями ДУ "ІПАГ НАМН України" проводиться НДР "Визначити критерії діагностики та розробити методи диференційованого лікування когнітивної епілептиформної дезінтеграції з
25 порушеннями аутистичного спектру у дітей дошкільного віку". Розроблено і апробовано спосіб діагностики когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру у дітей дошкільного віку із застосуванням МРТ головного мозку, ЕЕГ рутинної та ЕЕГ-моніторингу у період активності та нічного сну, дослідження рівня ГАМК у крові.

Критеріями включення у обстеження дітей з когнітивною епілептиформною дезінтеграцією і розладами аутистичного спектру були: наявність порушення мовленнєвого і психічного розвитку, соціально-комунікативні розлади. Виявлено, що в основі когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру часто знаходяться епілептичні енцефалопатії, які призводять до прогресуючого порушення функцій головного мозку, і не завжди супроводжуються епілептичними нападами. У більшості дітей спостерігаються структурні
35 порушення у головному мозку (за даними МРТ), реєструється епілептиформна активність на ЕЕГ та нейрометаболічні порушення - зниження рівня гальмівних нейромедіаторів, які призводять до серйозних патологічних зрушень у ЦНС, в тому числі виражених змін психічних функцій, що проявляються розладами спектру аутизму. Визначені порушення є достовірним показником необхідності включення у комплекс лікування цього захворювання не тільки
40 нейропротекторних і нейрометаболічних, а й антиконвульсивних препаратів.

Таким чином, оцінка стану структур головного мозку методом МРТ дозволяє виявити органічні ураження, в тому числі специфічні зміни (макроцефалія, гіперплазія мозочка, гіпоплазія мозолистого тіла, гіпоплазія таламусів та ін.), що є причиною епілептичних нападів, затримки психо-мовленнєвого розвитку та порушень поведінки; специфічні зміни на ЕЕГ з
45 моніторингом у період активності та сну (епілептиформні зміни фокального характеру у лобно-центральної та лівій скроневій ділянках); зниження рівня ГАМК у крові майже у 2-3 рази - є діагностичними критеріями, на основі яких проводиться диференціація когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру.

50 Спосіб здійснюється таким чином:

1. МРТ головного мозку. Обстеження повинне проводитися на МР-томографі з напруженістю магнітного поля не менше 1,5T та наявністю 16 каналів. Півторатеслові апарати - це золотий стандарт МРТ діагностики в усьому світі, вони дають більш широку зону дослідження при мінімальній різниці в якості від трьохтеслових систем. Другий важливий момент, що впливає на
55 якість і швидкість досліджень - це кількість каналів в апараті, яка дає можливість використовувати котушки нового покоління, як, наприклад, 16-ти канална котушка для дослідження голови та шиї. Мінімальна кількість послідовностей при виконанні МРТ дітям з КЕД і РАС має включати принаймні 3 різних послідовностей (T1, T2, і FLAIR) у 3 різних площинах. У дітей з епілептичними нападами (або при підозрі на їх наявність), МРТ повинна включати режим
60 Flair послідовності і T1-тонкі розрізи (1 мм) у фронтальній площині.

За результатами проведеного обстеження структурно-морфологічні зміни головного мозку виявлені у 55,6 % відносно усіх обстежених дітей з когнітивною епілептиформною дезінтеграцією та проявами розладів аутистичного спектру.

Найчастіше спостерігаються одиничні або множинні вогнища у різних ділянках паренхіми головного мозку, формування ділянок перивентрикулярної лейкомаляції, що описувались нейрорадіологами як ураження дисмієлогенного (затримка процесів мієлінізації) та перинатального гіпоксично-ішемічного ґенезу; атрофічні зміни кори півкуль головного мозку, арахноїдальні кісти, кіста шишкоподібної залози, атрофічні зміни скроневих ділянок, макроцефалія, гіперплазія мозочка та черв'яка мозочка, гіпоплазія мозолистого тіла (переважно його задніх та середньосагітальних відділів), гіперплазія мигдалевидного тіла, відносна гіпоплазія таламусу.

2. ЕЕГ (дослідження біоелектричної активності головного мозку). При проведенні ЕЕГ досліджуються п'ять діапазонів частот: дельта (1,5-3,5 Гц), тета (3,5-7,5 Гц), альфа (7,5-12,5 Гц), бета (12,5-30 Гц) і гамма (30-70 Гц). Крім цього, хоча він і не входить в стандартну класифікацію частот, досліджують альфаподібний ритм, так званий мю-ритм, що ретельно вивчається при розладах аутистичного спектру. Вважають, що мю-ритм відображає функцію системи дзеркальних нейронів (MNS) та, у свою чергу, їх дисфункція була запропонована для пояснення основного соціального дефіциту, що спостерігається при когнітивній епілептиформній дезінтеграції та розладами аутистичного спектру.

ЕЕГ-моніторинг в період активності та сну проводиться не менше 2 разів. При проведенні ЕЕГ-моніторингу в період активності та сну у дітей з когнітивною епілептиформною дезінтеграцією і розладами аутистичного спектру без клінічних проявів приступів виявляються епілептиформні зміни у 36 % та у 89 % - при їх наявності.

Тоді як при проведенні рутинної ЕЕГ у дітей з когнітивною дезінтеграцією та розладами аутистичного спектру епілептиформні зміни виявляються у 18 % (переважно у дітей з епілептичними нападами).

На ЕЕГ виявляються грубі епілептиформні зміни фокального характеру з локалізацією в лобно-центральної ділянках, частіше зліва та в лівій скроневій ділянці. У дітей з явними епілептичними нападами можуть фіксуватися білатерально синхронні спалахи високоамплітудних повільних хвиль з максимумом амплітуди в лобно-центральної відведеннях. Підтверджується залежність когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру від дисфункції системи дзеркальних нейронів. Лікування протисудомними препаратами у дітей з цим діагнозом може призвести до покращення функцій і зменшення симптомів захворювання.

Після проведення контрольних обстежень дітям, яким вперше призначалась протисудомна терапія і навіть у тих, в яких клінічно епілептичних нападів не було, виявлено значне зниження індексу патологічної активності, зменшення явищ загальної дезорганізації та дизритмії.

Співпадіння локалізації епілептичних розрядів в структурах, що відповідають за вищі психічні функції, зв'язок в часі між клінічними проявами та появою епілептиформних змін на ЕЕГ, ефект від протисудомної терапії підтверджують певну роль епілептиформних змін у розвитку даної категорії порушень.

3. Дослідження концентрації гальмівного нейромедіатора гамма-аміномасляної кислоти (ГАМК) у плазмі крові проводилось методом рідинної хроматографії та аналітичного методу.

Визначено, що концентрація гальмівного нейромедіатора гамма-аміномасляної кислоти (ГАМК) у плазмі крові дітей з когнітивною епілептиформною дезінтеграцією та розладами аутистичного спектру була нижче на 44,02 % порівняно зі значенням ГАМК у дітей контрольної групи (середнє значення ГАМК у крові $24,65 \pm 0,85$ мкг/мл, різниця статистично достовірна, $P < 0,001$), особливо на фоні структурних змін у головному мозку та наявності епілептичних нападів.

Спосіб характеризується наступними прикладами:

Клінічний випадок № 1.

Хлопчик О., 2 р. 10 міс., був госпіталізований у клініку дитячої психоневрології ДУ "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України" зі скаргами матері на наявність у дитини затримки психо-мовленнєвого розвитку (говорить не чітко, має власну мову), недоступність контакту (не реагує на власне ім'я, не завжди виконує інструкції), поведінка гіперактивна, розгальмована, виражені прояви негативізму.

З анамнезу відомо, що дитина народилась від 3-ї вагітності (1-ша закінчилась мимовільним аборт, від 2-ї дівчинка 5 р. здорова). Вагітність ускладнена багатоводдям, гіпертонусом матки (на 15-17 тиж.), носійством ЦМВ-інфекції. Пологи в терміні 39 тиж. фізіологічні, стрімкі. Закричав після народження відразу. За шкалою Апгар отримав 8-9 балів. Маса тіла при народженні 3500

г., зріст 51 см. Виписаний з пологового будинку на 3-тю добу. Розвивався до 1 року відповідно віковим нормам. В 1 рік не було вказівного жесту. До 1 р. вимовляв окремі слова, але згодом перестав. Ходити почав в 1 р. з опорою на носки В 1 р. 3 міс. переніс стоматит, фарингіт з лихоманкою до 39 °С. З 1,5 року батьки звернули увагу, що дитина не засвоює нові навички, погіршилась поведінка, з'явилися протестні реакції та негативізм. Зі слів матері періодично відмічаються пароксизми під час нічного сну у вигляді здригань, рухів нижніх кінцівок (з 1 року), також вдень помічала епізоди "застигань" тривалістю до 1 хв. (приблизно з 2-х років). Отримувал ноофен, лецитин, магне В6 з позитивним ефектом. При огляді загальний стан дитини не порушений. Контакт знижений, не відповідає на запитання. Говорить окремі слова. Виконує прості інструкції вибірково. На власне ім'я не реагує. Поведінка розгальмована, гіперактивна, з проявами аутистичної. Сюжетна гра відсутня. Любить маніпулювати неігровими предметами. Вибірковий у їжі. Обвід голови 51 см. За предметом слідкує. Фотореакція жива, симетрична. Ковтання, фонація не порушені. Сидить самостійно, ходить. Функції черепних нервів без патології. М'язові тонус та сила помірно знижені, D=S. Сухожилкові рефлекси живі, D=S. Опора при ході на кінчики пальців. Черевні рефлекси живі. Менінгеальні симптоми відсутні.

У відділенні дитині проведено загальний та біохімічний аналізи крові, загальний аналіз сечі, ЕКГ, УЗД ОЧП - патологічних відхилень не виявлено. Дитина оглянута ЛОР - виключено патологію слуху; окулістом - патологія зору відсутня.

Дитині проведено запис ЕЕГ під час нічного сну. Висновок: Фази та патерни сну збережені. У 2-й та 3-й фазах поряд з сонними веретенами та деформованими К-комплексами епілептиформна активність у вигляді комплексів пік-повільна хвиля, гостра-повільна хвиля частотою 2-3 кол. в сек. у лобно-центральної ділянках мозку з акцентом справа без тенденції до генералізації.

За даними МРТ головного мозку виявлено ознаки кісти прозорої перетинки, кісти шишкоподібної залози, гіпоплазії задніх відділів мозолистого тіла.

Дитина оглянута психологом та логопедом, встановлено наявність розладу аутистичного спектру з затримкою мовного розвитку.

Консультований генетиком. Проведено аналіз на каріотип, скринінг на метаболічні порушення - патології не виявлено.

Рекомендоване лікування в домашніх умовах:

1) топамакс 12,5 мг. (1/2 капс.) на ніч 5 днів, потім по 12,5 мг. 2 р/д тривало;

2) цитофлавін 1/4 таб. 3/д 1 міс. або когітум 5 мл. 2 р/д 1 міс.;

3) агвантар 2,5 мл. 2 р/д 1 міс.;

4) гліцисед 1 таб. 3 р/д 1 міс.

Повторний огляд проведено через 2 міс. При огляді: став більш частіше реагувати на ім'я. З'явилась сюжетна гра (грається машинками). Став менш гіперактивним, зменшились прояви стереотипної поведінки, негативізму.

Клінічний випадок № 2.

Дівчинка С., 3 р. 8 міс., була прийнята у клініку дитячої психоневрології ДУ "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології НАМН України" зі скаргами матері на наявність у дитини затримки психомовленнєвого розвитку (говорить приблизно 5 слів, є ехолоалії), недоступність контакту (не реагує на власне ім'я, виконує лише прості інструкції вибірково), в іграх з іншими дітьми повторює їх дії, не їсть самостійно, відсутні навички охайності, часто виникають істеричні, негативні стичні реакції, періодично виникають пароксизмальні стани у вигляді напруження та тремору кінцівок, з виразом страху на обличчі, що супроводжуються нестійкою ходою протягом кількох хвилин.

З анамнезу відомо, що дитина народилась від 1-ї вагітності. Вагітність ускладнена носійством токсоплазми. Пологи в терміні 39 тижнів, патологічні (вузький таз, великий плід), шляхом екстреного кесаревого розтину. Закричала після народження відразу. За шкалою Ангара отримала 7-8 балів. Маса тіла при народженні 4500 г., зріст 60 см. Виписана з пологового будинку на 8-у добу. Була жовтяниця до 1,5 міс. Розвивалася з затримкою: сидіти почала у 10 міс., ходити у 1 р. 4 міс. В 1 р. 3 міс. вимовляла близько 7 слів, але до 2-х р. мову втратила. У 11 міс., 1 р. 6 міс., 2 р. відмічалися пароксизми під час ГРВІ з гіпертермією: в'ялість, ціаноз носогубного трикутника, кінцівок. У 2 р. 7 міс. обстежена у ОДО м. Сімферополь, встановлено діагноз: "ранній дитячий аутизм". Отримувала мексидол без суттєвої позитивної динаміки. В 1 міс. діагностовано гіпотиреоз, з 9 міс. отримує L-тироксин.

При огляді загальний стан дитини не порушений. Контакт знижений, не відповідає на запитання. Не говорить. Виконує прості інструкції вибірково. На власне ім'я не реагує. Поведінка гіперактивна, з проявами аутистичної. Сюжетна гра відсутня. Обвід голови 51 см. За предметом

слідкує. Фотореакція жива, симетрична. М'язові тонус та сила знижені, D=S. Сухожилкові рефлексивні живі, D=S. Черевні рефлексивні живі. Сидить самостійно, ходить. Опора при ході з тенденцією на передні відділи стопи. У відділенні дитині проведено загальний та біохімічний аналізи крові, загальний аналіз сечі, ЕКГ, УЗД ОЧП - патологічних відхилень не виявлено.

5 Дитина оглянута ЛОР - виключено патологію слуху; окулістом - патологія зору відсутня. Обстежена генетиком, виявлено прояви дисплазії сполучної тканини. Під час проведення біохімічного аналізу крові на рівень лактату та пірувату виявлено виражений лактат-ацидоз, що наростає в динаміці після тесту з глюкозою, порушення співвідношення лактат/піруват, що дозволило встановити супутній діагноз "вторинна мітохондріальна недостатність". Під час запису ЕЕГ виявлено ознаки помірних дифузних неспецифічних змін біоелектричної активності головного мозку з регіональною епілептиформною активністю в скронево-парієтальних, з поширенням на потиличні відділи справа.

10 За даними МРТ головного мозку виявлено перивентрикулярна енцефаломалія, кіста прозорої перетинки, аномалія Арнольда-Кіарі 1-го типу, гіпоплазія задніх відділів мозолистого тіла, гіперплазія мозочка, кіста шишкоподібної залози. Рівень ГАМК крові знижений у 2 рази відносно норми.

Дитина оглянута психіатром, психологом та логопедом, встановлено наявність розладу аутистичного спектру з затримкою мовного розвитку.

20 На основі даних анамнезу, клінічних ознак та результатів інструментальних методів досліджень, дитині встановлено діагноз: когнітивна дезінтеграція з розладом аутистичного спектру на резидуально-органічному фоні (кіста прозорої перетинки, аномалія Арнольда-Кіарі 1-го типу, гіпоплазія задніх відділів мозолистого тіла, гіперплазія мозочка, кіста шишкоподібної залози).

25 Загальна недорозвиненість мови 1 ст. Вроджений гіпотиреоз. Вторинна мітохондріальна недостатність. Дисплазія сполучної тканини.

Рекомендоване лікування в домашніх умовах:

1) топамакс 12,5 мг. (1/2 капс.) на ніч 5 днів, потім по 12,5 мг. 2 р/д тривало;

2) когітум 5 мл. 2 р/д 1 міс.;

3) кудесан 20 кр. 1 р/д 1 міс.;

30 4) лецитин 10 мг. 2 р/д 2 міс.

Повторний огляд проведено через 2 міс. Стан дитини значно покращився. Зменшились кількість істеричних реакцій, вираженість рухового розгальмування, стереотипії, ехололій, покращилась концентрація уваги, почала відгукатись на ім'я, виконувати деякі інструкції, з'явився інтерес до ігор, гра більш емоційно забарвлена. З'явився контакт з дітьми.

35 Висновок: запропонований "Спосіб діагностики когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру у дітей дошкільного віку" надає не тільки критерії діагностики даного захворювання, а також сприяє призначенню патогенетично обґрунтованого лікування, яке включає застосування антиконвульсивних препаратів у сполученні з нейромедіаторними, що у свою чергу призводить до поліпшення психоемоційного та мовленнєвого розвитку дітей, формуванню соціально-комунікативних зв'язків і тим самим - зменшенню інвалідизації та соціальної дезадаптації дітей з цією патологією. Запропонований спосіб має застосовуватись у неврологічних стаціонарах, поліклініках.

45 ФОРМУЛА КОРИСНОЇ МОДЕЛІ

Спосіб діагностики когнітивної епілептиформної дезінтеграції з розладами аутистичного спектру у дітей дошкільного віку, що включає застосування базового дослідження (рутинна ЕЕГ, МРТ головного мозку), який **відрізняється** тим, що додатково проводиться ЕЕГ-моніторинг в період активності та сну дитини, дослідження рівня гальмівного нейромедіатора гамма-аміномасляної кислоти (ГАМК) в плазмі крові з визначенням критеріїв для діагностики захворювання: специфічних змін з боку структур головного мозку у вигляді гіпоксично-ішемічних уражень, макроцефалії, гіперплазії мозочка та черв'яка мозочка, гіпоплазії мозолистого тіла, переважно його задніх та середньосагітальних ділянок, гіперплазії мигдалевидного тіла, відносної гіпоплазії таламусу, гіпотрофії скроневої ділянки мозку за даними МРТ та наявності епілептичної активності у скроневої та лобно-центральної ділянок головного мозку (навіть при відсутності епілептичних нападів); зниження рівня ГАМК у плазмі крові у 2-3 рази відносно норми.

Комп'ютерна верстка Д. Шеверун

Державна служба інтелектуальної власності України, вул. Василя Липківського, 45, м. Київ, МСП, 03680, Україна

ДП "Український інститут інтелектуальної власності", вул. Глазунова, 1, м. Київ – 42, 01601