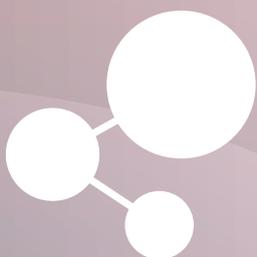




детские
реабилитологи
национальная
ассоциация



VIII НАЦИОНАЛЬНЫЙ
МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ КОНГРЕСС
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ
«ФИЗИЧЕСКАЯ И РЕАБИЛИТАЦИОННАЯ МЕДИЦИНА
В ПЕДИАТРИИ: ТРАДИЦИИ И ИННОВАЦИИ»

ТЕЗИСЫ

СОДЕРЖАНИЕ

Авторы/Название	Страница
Аргунова Г. В., Аргунова Р. А. КОРРЕКЦИЯ СПАСТИЧНОСТИ У ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ	4
Ахматханова Х.Х., Орлова Г.И., Вильданова Е.Л., Шенбергер Е.Б. НЕЙРОПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ РАЗВИТИЯ ДЕТЕЙ МЛАДШЕГО ШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С ТЯЖЕЛЫМИ НАРУШЕНИЯМИ РЕЧИ И ЗАДЕРЖКОЙ ПСИХИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ	6
Батышева Т.Т., Колчина Т.Ю., Орлова Г.И. РОЛЬ МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОГО ПОДХОДА В КОРРЕКЦИИ НАРУШЕНИЙ ПИСЬМЕННОЙ РЕЧИ У ШКОЛЬНИКОВ С НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИЕЙ В СИСТЕМЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ	10
Беркутова И.Ю. ОЦЕНКА ДЕФОРМАЦИЙ КИСТИ (СГИБАНИЕ И РАЗГИБАНИЕ) С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ ОЦЕНКИ ДЕФОРМАЦИИ КИСТИ У ДЕТЕЙ С ДЦП (NEUROLOGICAL HAND DEFORMITY CLASSIFICATION FOR CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY – NHDC)	13
Богданова О.В., Бондарева О.О., Галкина А.С., Харитонов П.Ю. ПОДГОТОВКА РУКИ РЕБЕНКА С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ К ПИСЬМУ	16
Бойко Е.А., Иванчук Е.В., Педан Е.В., Бакуменко В.И., Раков Д.В., Гунченко М.М. ЭФФЕКТИВНОСТЬ РОДИТЕЛЬСКОГО ПОВЕДЕНИЯ В СЕМЬЯХ ДОШКОЛЬНИКОВ С СДВГ	19
Букин А.М., Сорокина В.В., Алексеева М.В., Тихонов С.В., Батышева Т.Т. ПСИХОДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА СОСТОЯНИЯ ДЕТЕЙ С СОМАТОВЕГЕТАТИВНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ, АССОЦИИРОВАННЫМИ СО СТРЕССОМ	22
Быкова О.В., Гасан О.С., Репп Ф.С., Платонова А.Н. РАССЕЯННЫЙ СКЛЕРОЗ И ДРУГИЕ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ В МОСКВЕ ПО ДАННЫМ МОСКОВСКОГО ГОРОДСКОГО КАБИНЕТА РАССЕЯННОГО СКЛЕРОЗА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ	25
Гаджиалиева.З.М., Митрофанова В.В., Рубинова Ю.Л. АКТУАЛЬНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ ДИСФУНКЦИИ МОЧЕВОГО ПУЗЫРЯ МЕТОДОМ УЛЬТРАЗВУКОВОЙ ДИАГНОСТИКИ У ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ	29
Гиленкова С.В., Суворова С.А., Антропова И.М. ДЕТИ С ВРОЖДЕННОЙ ОПЕРИРОВАННОЙ СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖЕЙ. ОСОБЕННОСТИ РЕЧЕВОГО И ПСИХОЛОГИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ В УСЛОВИЯХ ДАННОГО НЕВРОЛОГИЧЕСКОГО ДЕФИЦИТА	31
Горина А.И., Глоба О.В. СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ РЕФСУМА	35
Гудис А.Д., Витебская А.В. ПАТОЛОГИЯ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА: ИНФОРМИРОВАННОСТЬ РОДИТЕЛЕЙ И ЭФФЕКТИВНОСТЬ РЕАБИЛИТАЦИИ	37
Ефремова Т.Е., Пискунова С.Г., Лобанова А.М., Бондарева О.И.,	41

Петренко А.В., Александрова В.С., Бондаренко Ю.С., Ефремов А.А. ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ РОБОТИЗИРОВАННОЙ СИСТЕМЫ В КОМПЛЕКСНОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ В ПРАКТИКЕ ОТДЕЛЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ОБЛАСТНОЙ ДЕТСКОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ БОЛЬНИЦЫ ГОРОДА РОСТОВА-НА-ДОНУ	
Ильичёва В.А., Кручинкина А.К., Глоба О.В. ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ II ТИПА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	44
Караваева И.С., Пирязева О.А., Бордун Е.В. БОБАТ-ТЕРАПИЯ ПРИ ЗАДЕРЖКЕ ДВИГАТЕЛЬНОГО РАЗВИТИЯ У РЕБЕНКА С ПЕРИНАТАЛЬНЫМ ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	46
Князева М.С., Мамедова А.Р. РЕАБИЛИТАЦИЯ ПАЦИЕНТА С НЕСВОЕВРЕМЕННО ДИАГНОСТИРОВАННОЙ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ	49
Куликова О.М., Пеганский Д.А. НЕЙРОСЕТЕВОЕ МОДЕЛИРОВАНИЕ В КОМПЛЕКСНОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ С ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ОПОРНО- ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА	52
Миронова С.Л. КОРРЕКЦИЯ РЕВЕРСИВНОГО ТИПА ГЛОТАНИЯ У ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА: МИОФУНКЦИОНАЛЬНЫЙ ПОДХОД В РАБОТЕ МЕДИЦИНСКОГО ЛОГОПЕДА	54
Моисеева (Бутенко) О.Г., Бундуки А.Г., Шевченко А.С., Дубоносова Т.К., Сорокан И.А. РОЛЬ И МЕСТО ВИДЕО-ЭЭГ МОНИТОРИНГА И ГОРМОНОТЕРАПИИ ПРИ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЯХ МЛАДЕНЧЕСКОГО ВОЗРАСТА (НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ СИНДРОМА ВЕСТА)	57
Мосина М.О., Кудрявцева О.И., Крят Л.Б., Репп Ф.С., Маскурова И.Л., Батышева Т.Т. РЕАБИЛИТАЦИЯ ДЕТЕЙ С ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИЕЙ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ ПОРАЖЕНИЕМ СТВОЛА ГОЛОВНОГО МОЗГА И СПИННОГО МОЗГА И ПОВЫШЕННЫМ ЛАКТАТОМ ПРИ МР- СПЕКТРОСКОПИИ (LBSL): СТРАТЕГИИ ПОВЫШЕНИЯ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ И ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ АДАПТАЦИИ	62
Наймушина И. А. Семенова Е. В. ТЕХНОЛОГИЯ СЕНСОРНОЙ ИНТЕГРАЦИИ ПРИ ФОРМИРОВАНИИ ЖИЗНЕННЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ У ОБУЧАЮЩИХСЯ С ДВИГАТЕЛЬНЫМИ И ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМ	65
Наумова Т.Л., Саржина М.Н. ВАЖНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ПРОВЕДЕНИЯ ДИАГНОСТИКИ ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА В УСЛОВИЯХ ДНЕВНОГО СТАЦИОНАРА	69
Новиков В.А., Умнов В.В., Умнов Д.В., Мустафаева А.Р. ВЛИЯНИЕ ДВИГАТЕЛЬНЫХ НАРУШЕНИЙ НА КАЧЕСТВО ЖИЗНИ ПАЦИЕНТОВ С ДЦП	70
Овсянникова Е.А., Нанкина И.А., Ларионова А.Н., Ковалева У.В., Батышева Т.Т. СПАСТИЧЕСКАЯ ПАРАПЛЕГИЯ 17 ТИПА С АМИОТРОФИЕЙ	73

КОНЕЧНОСТЕЙ, АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП (СИНДРОМ СИЛЬВЕРА). КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	
Плиева А.М., Пшемьская И.А., Богоманова Е.В. ВРОЖДЕННЫЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	77
Ребрейкина А.Б., Шапошникова А.Ф. НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПРОЦЕССА УСВОЕНИЯ НОВЫХ СЛОВ У ДЕТЕЙ С НАРУШЕНИЯМИ ЭКСПРЕССИВНОЙ РЕЧИ	80
Репп Ф.С., Хамохинова А.В., Зосимова С.С., Позднякова К.С., Воробьева К.В., Кудрявцева О.И., Мосина М.О., Крят Л.Б. МИОФИБРИЛЛЯРНАЯ ДЕСМИН-ЗАВИСИМАЯ МИОПАТИЯ: СЕМЕЙНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	83
Сафронова Н.А. Батышева Т.Т. «СЮРПРИЗЫ» ДИАГНОЗА ДЕТСКОГО ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГАНГИОЗИДОЗА 1, 2 ТИПА)	85
Сидорова К.Ю., Кузнецова Т.В., Клочкова Н.Н. КИНЕЗИОТЕЙПИРОВАНИЕ В СИСТЕМЕ КОМПЛЕКСНОГО ВОЗДЕЙСТВИЯ У ДЕТЕЙ С РАЗЛИЧНОЙ РЕЧЕВОЙ ПАТОЛОГИЕЙ	89
Сметанкина Е.В., Корнеева И.В. ТРАНСКРАНИАЛЬНАЯ МИКРОПОЛЯРИЗАЦИЯ В КОМПЛЕКСНОМ ЛЕЧЕНИИ ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА	91
Фридман З.З. ГЛАВНЫЕ АСПЕКТЫ ПРОБЛЕМЫ НАРУШЕНИЯ РАЗВИТИЯ МЫШЛЕНИЯ У ДОШКОЛЬНИКОВ С ДЦП	95
Чувилев А.О. ДИЗАРТРИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ И ИХ ВЛИЯНИЕ НА КАЧЕСТВО ЖИЗНИ У ПОДРОСТКОВ С РАССЕЯННЫМ СКЛЕРОЗОМ	97
Шадеркина А.И., Горина А.И., Глоба О.В. ДЕКОМПЕНСАЦИЯ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ НА ФОНЕ СМЕНЫ ТЕРАПИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	100
Шпакова Д.В., Тишаква А.А. ИСКУССТВЕННЫЙ ИНТЕЛЛЕКТ И НЕЙРОТЕХНОЛОГИИ В КОРРЕКЦИИ РЕЧЕВЫХ НАРУШЕНИЙ У ДЕТЕЙ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ	102

КОРРЕКЦИЯ СПАСТИЧНОСТИ У ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ

Аргунова Г. В., Аргунова Р. А.

ФГБУ «РРЦ «Детство» Минздрава России, Московская область

Реферат. Спастичность — скорость зависимое повышение мышечного тонуса вследствие поражения верхнего мотонейрона и гипервозбудимости рецепторов растяжения скелетных мышц. При детском церебральном параличе спастичность вызывает ограничение подвижности, болевой синдром, развитие ортопедических деформаций и сформировавшийся патологический двигательный стереотип. В работе рассмотрены методы коррекции, включая ботулинотерапию, физическую терапию, ортезирование и хирургические вмешательства. На основе анализа 50 клинических случаев показано, что комплексный подход позволяет снизить мышечный тонус на 40–60% и улучшить качество жизни пациентов.

Ключевые слова: *спастичность, дети, детский церебральный паралич, ботулинотерапия, ЛФК, ортезирование, реабилитация*

CORRECTION OF SPASTICITY IN CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY

Argunova G. V., Argunova R. A.

Federal State Budgetary Institution "RRC "Childhood" of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow Region

Abstract. Spasticity is a rate — dependent increase in muscle tone due to damage to the upper motor neuron and hyperexcitability of skeletal muscle stretching receptors. In cerebral palsy, spasticity causes limited mobility, pain, the development of orthopedic deformities, and a pathological motor stereotype. The paper considers correction methods, including botulinum therapy, physical therapy, orthotics and surgical interventions. Based on the analysis of 50 clinical cases, it has been shown that an integrated approach can reduce muscle tone by 40-60% and improve the quality of life of patients.

Key words: *spasticity, children, cerebral palsy, botulinum therapy, physical therapy, orthotics, rehabilitation*

Актуальность. Спастичность — неврологический синдром, который проявляется повышенным тонусом мышц, произвольными сокращениями, ограничением подвижности суставов и формированием контрактур. Спастичность выявляется у 80% детей с детским церебральным параличом (ДЦП) и является ведущей причиной инвалидизации. Снижение инвалидности и повышение качества жизни детей с ДЦП является чрезвычайно важной задачей современной медицины [1-3]. Эффективность комплексного восстановительного лечения двигательных и поструральных нарушений у детей с ДЦП определяется разработкой индивидуальной программы реабилитации, комплексным мультидисциплинарным подходом, соблюдением этапности с осуществлением контроля за ходом и результатом реабилитационных мероприятий [2,4].

Цель. Проведение оценки эффективности коррекции спастичности с применением современных методов реабилитации у детей с детским церебральным параличом со спастическими формами (средней тяжести).

Материалы и методы. Исследуемая группа: 50 детей (7–12 лет) со спастичностью.

Проведено клинико-неврологическое обследование 50 детей (средней тяжести): 18 детей со спастическим тетрапарезом, 15 - с левосторонним гемипарезом и 17 - с правосторонним гемипарезом. Методы:

1. Ботулинотерапия (препарат: Ботулинический токсин типа А - гемагглютинин комплекс, доза 20–30 ЕД/кг),

2. физическая терапия (протоколы проведения индивидуальных занятий лечебной физкультурой, пассивные растяжки: ежедневные упражнения для предотвращения развития контрактур, занятия 5 раз в неделю),

3. роботизированная механотерапия (Lokomat): тренировка ходьбы с помощью робота с целью инициации самостоятельной ходьбы, улучшения паттерна шага,

4. ортезирование (динамические ортезы на голеностоп для коррекции эквинуса, тугоры на ночь: фиксация суставов в физиологическом положении),

5. оценка результатов: шкала MAS (Modified Ashworth Scale), видеоанализ походки.

Результаты. Проведение комплексной медицинской реабилитации с применением современных методов реабилитации способствует восстановлению и формированию навыков ходьбы на 46%, коррекции поструральных нарушений на 24%, улучшению позы и локомоции больных. Результаты нашего исследования показали: снижение уровня спастичности у 42(84%) детей- показатель по шкале MAS уменьшился с 3 до 2 баллов, максимальный эффект достигнут при сочетании физической терапии, ботулинотерапии и ортезирования у пациентов с детским церебральным параличом, улучшение двигательных функций у 39 (78%) пациентов - увеличилась амплитуда движений в суставах, у 24 (48%) детей отмечена коррекция эквинусной, эквино-варусной походки. Побочные эффекты: отмечалась локальная слабость мышц (2 случая), купированная через 10 дней после перераспределения мышечного тонуса ребенком.

Выводы. С целью коррекции спастичности у детей с детским церебральным параличом в рамках проводимой медицинской реабилитации для каждого пациента междисциплинарной командой врачей-специалистов и педагогов, совместно с родителями ребенка, составляется индивидуальный план реабилитации [3,5]. Обучение ребенка двигательным навыкам необходимо проводить исходя из нейрофизиологической последовательности формирования навыков при активном выполнении ребенком упражнений. Коррекция патологического стереотипа движения ребенка, улучшение биомеханики движения достигается при использовании современных методов реабилитации [5,6]. Коррекция спастичности у детей требует непрерывного, многоуровневого подхода с участием неврологов, реабилитологов, ортопедов, психологов и семьи. Современные методы, такие как ботулинотерапия, роботизированные технологии и раннее ортезирование, позволяют способствует улучшению неврологических параметров, снижает выраженность поструральных расстройств в структуре неврологического дефицита и улучшить функциональные возможности ребенка. Ключевой фактор успеха — раннее начало реабилитации и адаптация программ под индивидуальные потребности ребенка [2,7].

Список литературы

1. Куренков А.Л., Ключкова О.А., Бурсагова Б.И., Кузенкова Л.М., Каримова Х.М., Мамедьяров А.М., Артеменко А.Р., Петрова С.А. // Применение препарата ботулинического токсина типа А (Ботокс) в лечении детского церебрального паралича/Невроно-мышечные болезни Оригинальные исследования №3, 2014, стр. 29

2. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с детским церебральным параличом.

3. Семенова К.А. Восстановительное лечение больных с резидуальной стадией детского церебрального паралича. М.: Антидор, 1999. 384 с.

4. Бадалян Л.О. Невропатология: учебник для студ. высш. уч. заведений. / Л.О. Бадалян. – Изд. 3-е, перераб. и доп. – М.: Издательский центр «Академия», 2006. – 400 с.

5. Белова А.Н. Руководство по реабилитации больных с двигательными

нарушениями / А.Н. Белова, О.Н. Щепетова. - М., 1999.- 872 с.

6. Andersson C, Grooten WJ, Hellstrom K, et al. Children with cerebral palsy: exploring attendance to physical therapy, child and parent characteristics. *Disabil Rehabil.* 2014;36(5):412-20.
7. Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A, et al. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. *Dev Med Child Neurol Suppl.* 2007;49:8-14.

Bibliography

1. Kurenkov A.L., Klochkova O.A., Bursagova B.I., Kuzenkova L.M., Karimova H.M., Mamedyarov A.M., Artemenko A.R., Petrova S.A. // The use of botulinum toxin type A (Botox) in the treatment of cerebral palsy/Neuromuscular diseases Original research No. 3, 2014, p. 29
2. Federal clinical guidelines for the provision of medical care to children with cerebral palsy.
3. Semenova K.A. Restorative treatment of patients with the residual stage of cerebral palsy. Moscow: Antidor, 1999. 384 p.
4. Badalyan L.O. Neuropathology: a textbook for students. higher educational institutions / L.O. Badalyan. – 3rd ed., revised, and supplemented – M.: Publishing Center "Academy", 2006. – 400 p.
5. Belova A.N. Guidelines for the rehabilitation of patients with motor disorders / A.N. Belova, O.N. Shchepetova. - M., 1999. - 872 p.
6. Andersson C, Grooten WJ, Hellstrom K, et al. Children with cerebral palsy: exploring attendance to physical therapy, child and parent characteristics. *Disabil Rehabil.* 2014;36(5):412-20.
7. Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A, et al. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. *Dev Med Child Neurol Suppl.* 2007; 49:8-14.

Сведения об авторах

Аргунова Галина Владимировна – заведующий отделением ФГБУ «РРЦ «Детство» Минздрава России, врач-невролог, кандидат медицинских наук, Россия, Москва. Контакт: info@rrcdetstvo.ru

Аргунова Раиса Алексеевна - студент 5 курса ФГБОУ ВО «Российского университета медицины» Минздрава России, Россия, Москва.- Контакт: info@rrcdetstvo.ru

Information about the authors

Argunova Galina Vladimirovna – Head of the department of the Federal State Budgetary Institution "RRC of Childhood" of the Ministry of Health of the Russian Federation, neurologist, Candidate of Medical Sciences, Moscow, Russia. Contact: info@rrcdetstvo.ru

Argunova Raisa Alekseevna – 5th-year student of the Russian University of Medicine of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia. Contact: info@rrcdetstvo.ru

УДК 376.2

НЕЙРОПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ РАЗВИТИЯ ДЕТЕЙ МЛАДШЕГО ШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С ТЯЖЕЛЫМИ НАРУШЕНИЯМИ РЕЧИ И ЗАДЕРЖКОЙ ПСИХИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ

Ахматханова Х.Х., Орлова Г.И., Вильданова Е.Л., Шенбергер Е.Б.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. Дети младшего школьного возраста с тяжелыми нарушениями речи (ТНР) имеют отличительные особенности показателей развития речевых функций от детей с задержкой психического развития (ЗПР) того же возраста. Однако дети с ТНР могут иметь более высокие показатели по таким параметрам, как праксис, гнозис и

интеллектуальные способности. Полученные результаты позволят расширить и углубить знания о нейропсихологических особенностях проблем обучения у детей младшего школьного возраста с ЗПР и ТНР. Результаты эмпирического исследования показали, что у детей младшего школьного возраста с тяжелыми нарушениями речи и задержкой психического развития наблюдается средний уровень нарушений по всем тестам нейропсихологической диагностики, следовательно, необходима разнонаправленная коррекционная программа, способная охватить все функции головного мозга.

Ключевые слова: задержка психического развития, тяжелые нарушения речи, нейропсихология.

NEUROPSYCHOLOGICAL FEATURES OF THE DEVELOPMENT OF PRIMARY SCHOOL CHILDREN WITH SEVERE SPEECH DISORDERS AND MENTAL RETARDATION

Akhmatkhanova N.H., Orlova G.I., Vildanova E.L., Schoenberger E.B.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. Children of primary school age with severe speech impairments (NDT) have distinctive features of speech function development indicators from children with mental retardation (DD) of the same age. However, children with TNR may have higher scores in terms of such parameters as praxis, gnosis, and intellectual abilities. The results obtained will make it possible to expand and deepen knowledge about the neuropsychological features of learning problems in primary school-age children with ASD and TNR. The results of an empirical study have shown that primary school children with severe speech disorders and mental retardation have an average level of impairment in all neuropsychological diagnostic tests, therefore, a multidirectional correction program is needed that can cover all brain functions.

Key words: mental retardation, severe speech disorders, neuropsychology.

Актуальность. С каждым годом растет потребность в оказании специализированной помощи для детей, испытывающих трудности в обучении и социализации и имеющих такие диагнозы как «задержка психического развития» (ЗПР) и «тяжелые нарушения речи» (ТНР). Одной из важнейших и актуальных задач является ранняя диагностика. Нейропсихологическая диагностика позволяет обнаружить изменения и разработать методы профилактики и коррекции школьной неуспеваемости [1]. У детей с ЗПР данные нарушения в основном обусловлены сложностями в быстром употреблении мыслительных процессов, а также нарушениями функционирования ЦНС, обуславливающих снижение темпа функционирования системы в целом. Детям с задержкой психического развития необходим замедленный темп работы, снижение сложности и объема заданий [2-4].

Цель. Изучение нейропсихологических особенностей проблем обучения детей младшего школьного возраста с ЗПР и ТНР.

Материалы и методы. Нами были обследованы 2 группы испытуемых, в каждой из которых было 30 детей с диагнозом ТНР, средний возраст которых составил 8,8 лет и 30 детей с диагнозом ЗПР, средний возраст которых составил 8,4 лет. Методы исследования: батарея нейропсихологического исследования по А.Р. Лурия; метод математической статистики t-критерий Стьюдента.

Результаты. При оценке общей характеристики поведения и эмоционально-личностных особенностей в группах ТНР и ЗПР нами были выявлены статистически значимые различия по параметру критичности, а также по общему уровню, что говорит о том, что дети с ЗПР менее вовлечены в процесс тестирования, более неадекватно реагируют на замечания специалиста, проводящего тестирование, при совершении

ошибок, используют менее адекватные методы для решения проблем, а также менее успешны при нахождении и исправлении своих ошибок. В группе ЗПР наблюдается средний показатель в 1,7 балла, что говорит о том, что они совершают определенное количество ошибок, которые не должны проявляться при нормальном развитии ребенка. Подобные результаты наблюдаются по всем шкалам у детей с задержкой психического развития. При оценке реципрокной координации, праксиса позы пальцев, орального праксиса и интегрального показателя наблюдаются статистически достоверные различия ($t_{\text{мп}}=3$ при $p \leq 0,01$, $t_{\text{мп}}=3,5$ при $p \leq 0,01$, $t_{\text{мп}}=2,4$ при $p \leq 0,05$, $t_{\text{мп}}=2,4$ при $p \leq 0,05$ соответственно), что говорит о лучшем контроле движений у детей младшего школьного возраста с ТНР по сравнению с детьми того же возраста с ЗПР. Хуже развит праксис у детей с ТНР, отвечающий за иннервацию лицевой мускулатуры, где в основе тяжелых нарушений речи лежат нарушения координированной работы мышц трех отделов периферического речевого аппарата: дыхательного, голосового и артикуляционного, работа которого, чаще всего, у детей с ЗПР не нарушена, т.е. у детей с нарушениями речи дефекты наблюдаются только при работе речевых функций, тогда как у детей с ЗПР могут страдать различные отделы головного мозга.

Самые большие статистические различия были получены по шкале праксиса позы пальцев ($t_{\text{мп}}=3,5$ при $p \leq 0,01$), что может говорить о том, что у детей с ЗПР показатель развития мелкой моторики рук ниже чем у детей с ТНР, что может быть связано с большей проблемой со сложными произвольными движениями, об этом говорит разница в результатах на 0.8 балла.

Статистически значимые различия были получены по таким шкалам как: оценка спонтанной речи ($t_{\text{мп}}=3,3$ при $p \leq 0,01$) и исследование автоматизированной речи ($t_{\text{мп}}=2,4$ при $p \leq 0,05$), причем в обеих шкалах результаты оказались хуже у детей с ТНР, чем у детей с ЗПР, что может говорить о недостаточном развитии фонематического восприятия у детей с тяжелыми нарушениями речи, а также о затруднениях в сфере интонационной выразительности, которые характеризуются нарушениями звукопроизношения и просодической стороны речи, обусловленные наличием неврологической микросимптоматики.

Выводы. Результаты эмпирического исследования показали, что у детей младшего школьного возраста с тяжелыми нарушениями речи и задержкой психического развития наблюдается средний уровень нарушений по всем тестам нейропсихологической диагностики, следовательно, необходима разнонаправленная коррекционная программа, способная охватить все функции головного мозга. Программа коррекционных мероприятий должна иметь индивидуальную форму занятий, проводимых на базе психокоррекционных организаций или образовательных, предполагающих наличие необходимых специалистов для работы с данной группой детей (ресурсные школы и детские сады). Практическая значимость исследования заключается в том, что на основании полученных результатов могут быть разработаны коррекционные программы для улучшения школьной успеваемости и повышения качества адаптации детей младшего школьного возраста с ТНР и ЗПР, учитывающие особенности их нейропсихологических характеристик, что, в свою очередь, может позволить повысить качество их жизни.

Список литературы

1. Актуальные проблемы нейропсихологии детского возраста. Учебное пособие / Под ред. Л. С. Цветковой. Цветкова Л.С., Семенович А.В., Котягина С.Н., Гришина Е.Г., Гогберашвили Т.К. – Москва: Воронеж: НПО «МОДЭК», 2006. – 296 с.
2. Дети с трудностями обучения: диагностика, коррекция, помощь // Новые исследования. – Москва, 2009. – №2 (19). – С. 18-93.
3. Донцов Д.А., Драчёва Н.Ю., Власова С.В., Тихолаз О.Е. Психосоциальная специфика развития личности в младшем школьном возрасте: базовые аспекты формирования личности // Педагогика и психология: актуальные вопросы теории и практики. – 2016. – № 2 (7). – С. 282-298.

4. Епифанцева Т.Б. Настольная книга педагога-дефектолога / Под ред. Епифанцева Т.О. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2007. – 486 с.

Bibliography

1. Current problems of childhood neuropsychology. Training manual / Edited by L. S. Tsvetkova. Tsvetkova L.S., Semenovich A.V., Kotyagina S.N., Grishina E.G., Gogberashvili T.K. – Moscow: Voronezh: NPO MODEK, 2006– 296 p

2. Children with learning difficulties: diagnosis, correction, help // New research. – Moscow, 2009. – №2 (19). – Pp. 18-93.

3. Dontsov D.A., Dracheva N.Yu., Vlasova S.V., Tikholaz O.E. Psychosocial specifics of personality development in primary school age: basic aspects of personality formation // Pedagogy and psychology: current issues of theory and practice. – 2016. – № 2 (7). – Pp. 282-298.

4. Epifantseva T.B. The textbook of the teacher-defectologist / Edited by Epifantseva T.O. – Rostov-on-Don: Phoenix, 2007. – 486 p.

Сведения об авторах

Хава Хуважибаудиевна Ахматханова – младший научный сотрудник научно-исследовательского отдела, медицинский психолог коррекционно-логопедической и психолого-педагогической службы ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Тел. 8-495-430-93-78. E-mail: eva.a.95@mail.ru

Галина Ивановна Орлова – заведующий отделением коррекционно-логопедической и психолого-педагогической службы, логопед ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. E-mail: info@npcdp.ru

Елена Леонидовна Вильданова – медицинский логопед коррекционно-логопедической и психолого-педагогической службы ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Тел. 8-495-430-93-78. E-mail: info@npcdp.ru

Евгения Борисовна Шенбергер – медицинский логопед коррекционно-логопедической и психолого-педагогической службы ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Тел. +7-965-206-83-78. E-mail: info@npcdp.ru

Information about authors

Khava Khuvazhibaudyevna Akhmatkhanova – the junior researcher in the research department, medical psychologist of correctional speech therapy and psychological and pedagogical service the Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74. Tel. 8-495-430-93-78. E-mail: eva.a.95@mail.ru

Galina Ivanovna Orlova – head of the department of correctional speech therapy and psychological and pedagogical services, speech therapist of the Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74. E-mail: info@npcdp.ru

Elena Leonidovna Vildanova – speech therapist of correctional speech therapy and psychological and pedagogical service the Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74. Тел. 8-495-430-93-78. E-mail: info@npcdp.ru

Evgenia Borisovna Shenberger – speech therapist of correctional speech therapy and psychological and pedagogical service the Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74. Tel. 8-495-430-93-78. E-mail: info@npcdp.ru

РОЛЬ МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОГО ПОДХОДА В КОРРЕКЦИИ НАРУШЕНИЙ
ПИСЬМЕННОЙ РЕЧИ У ШКОЛЬНИКОВ С НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИЕЙ В
СИСТЕМЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

Батышева Т.Т., Колчина Т.Ю., Орлова Г.И.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. Дети с неврологической патологией характеризуются разноуровневостью сочетания различных нарушений в развитии. Проведенное первичное комплексное психолого-педагогическое изучение детей младшего школьного возраста с неврологической патологией, поступающих на лечение в Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения Москвы, показало, что наряду с двигательными нарушениями и нарушениями познавательного развития, эта категория детей имеет нарушения речевого развития в подавляющем большинстве случаев. Результаты эмпирического исследования показали, что сочетание семейно-центрированного, пациент-ориентированного и биопсихосоциального подходов в лечении и коррекции нарушений развития обеспечивает устранение или стойкую минимизацию проявлений речевых нарушений, в том числе нарушений письменной речи, у детей с неврологической патологией

Ключевые слова. *Нарушение письменной речи, мультидисциплинарный подход, неврологическая патология.*

INTERDISCIPLINARY APPROACH TO CORRECTION OF WRITING DISORDERS
IN SCHOOLCHILDREN WITH NEUROLOGICAL PATHOLOGY IN THE HEALTHCARE
SYSTEM

T.T. Batsysheva, T.Y. Kolchina, G.I. Orlova

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Report. Children with neurological pathologies are characterized by a multi-level combination of various developmental disorders. The conducted primary comprehensive psychological and pedagogical study of primary school-age children with neurological pathology who are admitted for treatment at the GBUZ Scientific and Practical Center for Pediatric Neuropsychiatry DZM showed that along with motor disorders and cognitive development disorders, this category of children has speech development disorders in the vast majority of cases. The results of an empirical study have shown that a combination of family-centered, patient-oriented and biopsychosocial approaches in the treatment and correction of developmental disorders ensures the elimination or persistent minimization of manifestations of speech disorders, including writing disorders, in children with neurological pathology.

Key words. *Writing disorders, multidisciplinary approach, neurological pathology, speech therapy.*

Актуальность. Участвовавшие случаи нарушения внутриутробного развития, натальных повреждений и осложнений, а также неблагоприятий постнатального периода увеличивают риск развития патологий в дальнейшем, в том числе двигательных, речевых, когнитивных, сенсорных и пр. По данным исследователей, в 60% случаев детская неврологическая инвалидность связана с патологией перинатального периода, при этом

24% составляют дети с церебральным параличом. Речевые нарушения отмечаются у 70-80% больных с детским церебральным параличом (ДЦП)" [1-4]. Авторы сходятся во мнении, что факт отклонения в развитии устной речи при нарушении письменной речи закономерен [4] и полноценное овладение письмом и чтением невозможно без достаточной сформированности всех сторон устной речи [5-7]. Исходной базой письменной речи, как более поздней по времени ее возникновения, являются готовые механизмы устной речи [8-10], которые зачастую расстроены у детей с неврологической патологией. Нарушения письменной речи обусловлены несформированностью высших психических функций, участвующих в процессах чтения и письма. Такая сложность психологической структуры письменной речи указывает специалистам на необходимость опоры на междисциплинарный подход в ее диагностике и коррекции.

Цель. Изучение эффективности использования междисциплинарного подхода в коррекции нарушений письменной речи у младших школьников с неврологической патологией.

Материалы и методы. Нами было проведено первичное психолого-педагогическое изучение 19-ти детей младшего школьного возраста с неврологической патологией при поступлении на реабилитацию с целью установления наличия и степени выраженности нарушений в развитии, в том числе речевых нарушений. По результатам обследования пациентов мультидисциплинарной командой специалистов, каждому была рекомендована индивидуальная программа реабилитации, которую пациенты прошли в ходе госпитализации. Повторная диагностика указанной группы детей проводилась по мере поступления этих пациентов на повторные курсы реабилитации в течение одного года от времени их первичной диагностики.

Результаты. Стоит отметить, что постреабилитационные периоды у детей, участвующих в исследовании, были различными по протяженности. Такая разница позволила нам разделить детей на 2 группы: 1) группа детей, кто проходил реабилитационные курсы регулярно 3-4 раза в год и 2) группа детей, которые госпитализировались 1-2 раза в год. Стоит отметить, что пациенты и 1 и 2 группы получали логопедическую помощь по месту жительства в постреабилитационные периоды. В результате заключительной диагностики пациентов, отмечается, что психолого-педагогическое сопровождение без медицинской реабилитации оказалось недостаточно эффективным [2, 8-11] в сравнении с комплексной реабилитацией.

Выводы. Результаты эмпирического исследования показали, что только посредством междисциплинарного сотрудничества, семейно-ориентированного подхода, слаженной и целенаправленной деятельности специалистов в области медицины, физической реабилитационной медицины, психологии, дефектологии, специальной педагогики и психологии возможно добиться значимых успехов в коррекции речевых нарушений в возможно короткие сроки.

Список литературы

1. Батышева Т.Т. Физическая и реабилитационная медицина при церебральном параличе у детей. Национальное руководство. Часть I./[под ред.Т.Т. Батышевой]. Москва, 2021. –260с.
2. Семёнова К.А., Танюхина Э.И. Комплексная реабилитация детей с детским церебральным параличом. – М., СПб., 1998.– 439 с
3. Немкова С.А. Когнитивные нарушения при детском церебральном параличе: научное издание / С. А. Немкова. – М.: Триада-Х, 2013.– 439 с.
4. Немкова С.А. Нарушения психического развития при детском церебральном параличе: комплексная диагностика и коррекция / С.А. Немкова // Журнал неврологии и психиатрии. - 2018. – №2. –С. 105-113
5. Безруких М.М. Обучение письму/ М.М. Безруких. –Екатеринбург: Рама Палишинг, 2009. – 608 с.

6. Логопедия: Методическое наследие: Пособие для логопедов и студ. дефектол. факультетов пед. вузов/под ред. Л.С. Волковой: В 5 кн. –М.: Гуманитар. Изд. Центр ВЛАДОС, 2007. –Кн. IV: Нарушения письменной речи: Дислексия. Дисграфия. – 303 с.

7. Садовникова И.Н. Дисграфия, дислексия: технология преодоления: пособие для логопедов, учителей, психологов, студентов педагогических специальностей/И.Н. Садовникова. –М.: ПАРАДИГМА, 2012. – 279с.

8. Лазуренко С.Б., Намазова-Баранова Л.С., Конова С.Р., Ильин А.Г. Медико-психолого-педагогическая помощь детям с ограниченными возможностями здоровья: пути совершенствования / С.Б. Лазуренко, Л.С. Намазова-Баранова, С.Р. Конова, А.Г. Ильин // Специальная педиатрия и организация здравоохранения. – Из.: «Медицина», Союз Педиатров России. – 2013, № 2(17).– С. 39-43.

9. Левченко И.Ю. Психолого-педагогическая реабилитация больных детским церебральным параличом в условиях стационара / Левченко И. Ю., Павловская Н. Т. // Коррекц. педагогика. – 2006. –№ 2. –С. 5-12.

10. Лукина А.К. Комплексная медико-социально-психолого-пед. реабилитация детей-инвалидов ДЦП// Вестник психсоц. и коррекц.-реабилитац. работы, 2003. — № 4. – С.22

11. Семенова К.А. Медицинская реабилитация и социальная адаптация больных детским церебральным параличом / Под ред. Н.М. Маджидова. – Ташкент: Медицина, 1979.– 488 с.

Bibliography

1. Batysheva T.T. Physical and rehabilitation medicine for cerebral palsy in children. National guidelines. Part I./[edited by T.T. Batysheva]. Moscow, 2021. –260 p.

2. Semenova K.A., Tanyukhina E.I. Comprehensive rehabilitation of children with cerebral palsy. - M., St. Petersburg, 1998.– 439 p.

3. Nemkova S.A. Cognitive impairment in cerebral palsy: scientific publication / S. A. Nemkova. - M.: Triada-X, 2013.– 439 p.

4. Nemkova S.A. Mental development disorders in cerebral palsy: comprehensive diagnostics and correction / S.A. Nemkova // Journal of Neurology and Psychiatry. - 2018. - No. 2. -P. 105-113

5. Bezrukikh M.M. Teaching writing / M.M. Bezrukikh. -Ekaterinburg: Rama Palishing, 2009. - 608 p.

6. Speech therapy: Methodological heritage: Manual for speech therapists and students of speech pathology faculties of pedagogical universities / edited by L.S. Volkova: In 5 books. -M. : Humanitarian. Publishing Center VLADOS, 2007. -Book IV: Written speech disorders: Dyslexia. Dysgraphia. - 303 p.

7. Sadovnikova I.N. Dysgraphia, dyslexia: technology of overcoming: a manual for speech therapists, teachers, psychologists, students of pedagogical specialties / I.N. Sadovnikova. - M. : PARADIGM, 2012. - 279 p.

8. Lazurenko S.B., Namazova-Baranova L.S., Konova S.R., Ilyin A.G. Medical, psychological and pedagogical assistance to children with disabilities: ways of improvement / S.B. Lazurenko, L.S. Namazova-Baranova, S.R. Konova, A.G. Ilyin // Special pediatrics and organization of health care. - From: "Medicine", Union of Pediatricians of Russia. - 2013, No. 2 (17). - P. 39-43.

9. Levchenko I.Yu. Psychological and pedagogical rehabilitation of patients with cerebral palsy in a hospital setting / Levchenko I. Yu., Pavlovskaya N. T. // Correctional pedagogy. - 2006. - No. 2. - P. 5-12.

10. Lukina A.K. Comprehensive medical-social-psychological-pedagogical rehabilitation of disabled children with cerebral palsy // Bulletin of psychological and social and correctional rehabilitation work, 2003. - No. 4. - P. 22

11. Semenova K.A. Medical rehabilitation and social adaptation of patients with cerebral palsy / Ed. N.M. Majidov. - Tashkent: Medicine, 1979. - 488 p.

Сведения об авторах

Батышева Татьяна Тимофеевна - директор ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д.74. Тел.: 8-495-430-93-78

Колчина Татьяна Юрьевна – медицинский логопед отделения коррекционно-логопедической и психолого-педагогической службы ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д.74 Тел.: 8-495-430-93-78 E-mail: kolchinatu@rambler.ru

Орлова Галина Ивановна-заведующий отделением коррекционно-логопедической и психолого-педагогической службой ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д.74 Тел.: 8-495-430-93-78

Information about authors

Batysheva Tatyana Timofeevna - Director of the State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74 Tel.: 8-495-430-93-78

Kolchina Tatyana Yuryevna - medical speech therapist of the Department of Correctional, Speech Therapy and Psychological-Pedagogical Service of the State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Tel.: 8-495-430-93-78 E-mail: kolchinatu@rambler.ru

Orlova Galina Ivanovna - Head of the Department of Correctional, Speech Therapy and Psychological-Pedagogical Service of the State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74 Tel.: 8-495-430-93-78

УДК 615.825.5

ОЦЕНКА ДЕФОРМАЦИЙ КИСТИ (СГИБАНИЕ И РАЗГИБАНИЕ) С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ НЕВРОЛОГИЧЕСКОЙ ОЦЕНКИ ДЕФОРМАЦИИ КИСТИ У ДЕТЕЙ С ДЦП (NEUROLOGICAL HAND DEFORMITY CLASSIFICATION FOR CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY – NHDC)

Беркутова И.Ю.

ФГБУ ФНЦ ВНИИФК, г. Москва

Реферат. Коррекция деформаций кисти у детей с детским церебральным параличом (ДЦП) является сложным, трудным, длительным процессом, требующим комплексного подхода и участия междисциплинарной команды специалистов. Для планирования и организации помощи важна тщательная диагностика и анализ имеющихся нарушений. Для оценки функции рук используются различные диагностические инструменты, одним из которых является неврологическая оценка деформации кисти у детей с ДЦП (Neurological Hand Deformity Classification for children with cerebral palsy – NHDC) позволяющая оценить ограничения в сгибании и разгибании кисти.

Ключевые слова. *Верхние конечности, деформации кисти, ДЦП, диагностика, оценка деформаций.*

ASSESSMENT OF HAND DEFORMITIES (FLEXION AND EXTENSION) USING NEUROLOGICAL HAND DEFORMITY CLASSIFICATION FOR CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY – NHDC

Berkutova I.Yu.

*Federal State Budgetary Institution Federal Scientific Center of Physical Culture,
Moscow*

Abstract. Correction of hand deformities in children with cerebral palsy (CP) is a complex, difficult, lengthy process that requires an integrated approach and the participation of an interdisciplinary team of specialists. Careful diagnosis and analysis of existing disorders are important for planning and organizing care. Various diagnostic tools are used to assess hand function, one of which is the Neurological Hand Deformity Classification for children with cerebral palsy (NHDC), which allows assessing limitations in flexion and extension of the hand.

Key words: *Upper limbs, hand deformities, cerebral palsy, diagnostics, assessment of deformities.*

Актуальность. У большинства детей с детским церебральным параличом (ДЦП) имеются деформации верхних конечностей разной степени сложности, ограничивающие способность использовать свои руки во время бимануальной деятельности. Дети испытывают трудности в обращении с предметами в повседневной жизни, что мешает осваивать навыки самообслуживания. Своевременная и качественная диагностика функции рук позволяет поставить реалистичные реабилитационные цели, выстроить стратегии помощи, подобрать методы.

Цель. Провести оценку деформаций кисти (сгибание и разгибание) с использованием неврологической оценки деформации кисти у детей с ДЦП (Neurological Hand Deformity Classification for children with cerebral palsy – NHDC) [1,2].

Материалы и методы. Анализ литературы, наблюдение, оценка степени деформации кисти по шкале NHDC.

Результаты. Мы провели оценку деформации кисти (сгибание и разгибание) наиболее функциональной руки у 47 детей с диагнозом ДЦП в возрасте от 1 года до 16 лет, используя неврологическую оценку деформации кисти (Neurological Hand Deformity Classification for children with cerebral palsy – NHDC). Все участники исследования имели повышенный мышечный тонус в руках и в ногах. По классификации GMFCS 4 ребенка имели 1 уровень, 11 человек – 2 уровень, 12 человек – 3 уровень, 10 человек – 4 уровень, 10 человек – 5 уровень. По классификации MACS 8 детей имели 1 уровень, 15 человек – 2 уровень, 8 человек – 3 уровень, 6 человек – 4 уровень и 10 человек – 5 уровень.

Для того, чтобы различать деформацию сгибания и разгибания кисти классификация NHDC включает 4 отдельные категории деформации сгибания (от F1 до F4) и две категории для деформации разгибания кисти (E1 и E2). F1 – относится к положению руки, при котором запястье сгибается на 20 градусов или меньше. F2 и F3 – относятся к положениям рук, при которых сгибание запястья превышает 20 градусов. Разница в том, что в F2 ребенок может активно разгибать запястье, тогда как в F3 - активного разгибания запястья не наблюдается. F4 – запястье и пальцы согнуты и нет активных движений запястья и пальцев. E1 – относится к положению руки, при котором запястье находится в разогнутом положении, ребенок может совершать движения пальцами. E2 – категория, при которой запястье разогнуто, активных движений пальцами не наблюдается.

У 12 детей запястье сгибается на 20 градусов и меньше (F1). 12 детей свободно сгибают запястье более чем на 20 градусов и разгибают самостоятельно (F2), а 5 детей

могут сгибать, но не могут сами разогнуть (F3). У 4 детей запястье и пальцы согнуты и нет активных движений запястья и пальцев (F4). У 12 человек запястье находится в разогнутом положении, но при этом ребята могут самостоятельно совершать движения пальцами (E1). У 11 детей запястье также в состоянии разгибания, но активные движения пальцами отсутствуют (E2). Таким образом, у всех 47 детей – участников исследования имеются трудности в сгибании и разгибании кисти, оказывающее влияние на манипулятивную функцию рук.

Выводы. Данные исследования наглядно показали, что при повышенном мышечном тоне у детей с ДЦП присутствуют ограничения в сгибании и разгибании кисти разной степени сложности. Это снижает успешность использования рук в повседневной жизни, в освоении доступных навыков самообслуживания, влияет на графомоторные навыки. По мере роста наблюдается увеличение степени деформаций. Полученные данные мы используем в составлении плана реабилитации, выборе методов и подходов: физические упражнения, целенаправленная тренировка, ортезирование, бимануальный тренинг и др.

Список литературы

1. Гарбеллини С., Парсонс Д., Иммс К. Использование классификации неврологических деформаций кисти в клинической практике у детей с церебральным параличом: подход на основе ситуационного исследования. ДИСАБИЛЬ РЕХАБИЛЬ. 2025 Фев 5:1-9. DOI: 10.1080/09638288.2025.2458752. Epub перед печатью. PMID: 39905971.

2. Гарбеллини С., Рэндалл М., Стил М., Эллиотт С., Иммс К. Классификация неврологических деформаций кисти: конструктивная валидность, тест-ретест и межрейтинговая надежность. J Hand Ther. 2022 октябрь-декабрь; 35(4):581-589. DOI: 10.1016/j.jht.2021.03.005. Epub 2021 29 марта. PMID: 34011469.

Bibliography

1. Garbellini S, Parsons D, Imms C. Use of the Neurological Hand Deformity Classification in clinical practice for children with cerebral palsy: a case study approach. Disabil Rehabil. 2025 Feb 5:1-9. doi: 10.1080/09638288.2025.2458752. Epub ahead of print. PMID: 39905971.

2. Garbellini S, Randall M, Steele M, Elliott C, Imms C. The Neurological Hand Deformity Classification: Construct validity, test-retest, and inter-rater reliability. J Hand Ther. 2022 Oct-Dec;35(4):581-589. doi: 10.1016/j.jht.2021.03.005. Epub 2021 Mar 29. PMID: 34011469.

Сведения об авторах

Беркутова Ирина Юрьевна - кандидат педагогических наук, старший научный сотрудник ФГБУ ФНЦ ВНИИФК, главный специалист; специалист по эргореабилитации Центра адаптации особенных детей и поддержки их семей “Особенный сад”. Россия, г. Москва. E-mail: irina.kindness@gmail.com

Information about authors.

Irina Berkutova - Candidate of Pedagogical Sciences, Senior Researcher Federal Science Center of Physical Culture and Sport; Chief Specialist, specialist in ergorehabilitation at the Center for Adaptation of Special Children and Support for Their Families “Osobny Sad”. Russia, Moscow. E-mail: irina.kindness@gmail.com

УДК 376

ПОДГОТОВКА РУКИ РЕБЕНКА С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ
ЗДОРОВЬЯ К ПИСЬМУ

Богданова О.В., Бондарева О.О., Галкина А.С., Харитоновна П.Ю.

Реферат. У детей с недостаточно сформированными графомоторными навыками увеличивается нагрузка в школьный период. Чтобы избежать дополнительной нагрузки следует развивать графомоторные навыки с раннего возраста. Мы уделяем особое внимание информированию родителей об их роли в данном процессе.

Ключевые слова: графомоторные навыки, дети с ОВЗ, буквенный гнозис

PREPARING THE HAND OF A CHILD WITH DISABILITIES FOR WRITING

Bogdanova O.V., Bondareva O.O., Galkina A.S., Kharitonova P.Yu.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. Children with insufficiently developed graphomotor skills experience increased workload during the school period. To avoid additional workload, graphomotor skills should be developed from an early age. We pay special attention to informing parents about their role in this process.

Keywords: graphomotor skills, children with disabilities, letter gnosis

Актуальность. В настоящее время уделяется недостаточно внимания целенаправленной подготовке руки к письму в дошкольный период. Часто родители недостаточно обращают внимание на то, как ребенок держит пишущий инструмент, ориентируется ли ребенок на листе бумаги, соблюдает ли пропорции, изображая предметы. У многих родителей сложилось мнение, что подготовка руки к письму начинается за год до поступления в первый класс или, когда ребенка учат писать буквы. Это мнение ошибочное и важно понимать, что развитие графомоторного навыка закладывается в раннем возрасте. Именно поэтому так важен вклад родителей в данный процесс. У большинства детей старшего дошкольного и младшего школьного возраста, поступающих на реабилитацию в наш НПЦ, специалисты отмечают недостаточность сформированной графомоторных навыков, что приводит к дополнительной перегрузке ребенка в школьный период [**Ошибка! Источник ссылки не найден.**].

Материалы и методы. Развитие графомоторных навыков начинается еще с младенчества и включает в себя следующие этапы:

- На первом этапе ребенок должен научиться манипулировать с разными предметами. Здесь нужно учитывать, что каждый предмет подразумевает свой способ хвата, разные позы кисти и определенную координацию действий, поэтому необходимо тренировать разные хваты, которые должны быть автоматизированы.
- Второй этап- это обучение рисованию. Особенно на начальных этапах формирования этого навыка должна быть мотивация и поддержка ребенка со стороны взрослого. Здесь можно использовать прием совместного рисования (взрослый и ребенок рисуют одну картину). Ребенок в этот момент подражает взрослому.
- Третий этап – это освоение пред-письменных графических навыков. Здесь важно, чтобы ребенок сначала научился рисовать базовые элементы (палочки с разным наклоном, круги, овалы). В этот период ребенок учится удерживать строку; управлять штрихом (разные наклоны письма), рисовать элементы разного размера, под разным наклоном; с разным шагом (рисование между элементами), использовать разный нажим. Все это отрабатывается в рисунке. Роль взрослого при этом обучении придумывать такие задания и упражнения, в которых это все можно отработать. Все описанные выше навыки должны быть освоены ребенком к старшему дошкольному возрасту, когда начинают формироваться непосредственно графомоторные навыки. Графомоторные навыки- это привычное положение и движение пишущей руки, которые позволяют изображать буквы и

их соединения. Правильно сформированный навык позволяет написать буквы четко и разборчиво, красиво и быстро. Таким образом, успешность овладения письмом зависит от того, как хорошо подготовлена у ребенка рука и насколько у него развита мелкая моторика кистей и пальцев рук.

Во время дефектологического обследования ребенка, мы обращаем внимание на то, как ребенок при выполнении заданий манипулирует разными предметами, подстраивает ли хват под форму и размер предмета, насколько развита согласованность действий обеих рук, определение ведущей руки. Дети с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) нуждаются в соответствующих коррекционных мероприятиях, направленных на развитие интереса к данному виду деятельности, а также «готовности» руки к выполнению необходимых движений. На коррекционных- развивающих занятиях специалисты нашего центра используют различные методы для развития графомоторных навыков у детей с ОВЗ. Выбор этих методов зависит от возраста индивидуальных особенностей ребенка. Можно выделить основные направления коррекционной работы наших специалистов:

- использование игр с предметами на напряжение и расслабление пальцев рук (прищепки, пинцеты, пипетки, помещение предметов в определенную емкость с прорезями и т.д.);
- игры на согласованность действий рук (наматывание ниток на катушку, вырезание ножницами, шнуровка (ребенку предлагается нанизывать большие бусины на толстую и тугую веревку. Затем постепенно переходим на более тонкие веревки (шнурки, нитки) и бусины меньшего размера.) игры с кубиками и т.д);
- игры на зрительно-моторную координацию (прокалывание зубочистками дырок по контуру рисунка, «прохождение» лабиринтов и т.д);
- игры на развитие динамического праксиса рук (пальчиковая гимнастика);
- игры на развитие пространственного ориентирования (графические диктанты);
- игры на развитие графических навыков (штриховки, проведение линий по образцу и т.д);
- игры на формирование буквенного гнозиса и зрительного образа букв.

Также в своей работе мы используем упражнения для рук из методики Леонида Зельдина: разминка рук самомассажем (для повышения контроля положения кисти и пальцев рук); упражнения с карандашом (для улучшения владения инструментом и повышения пластичности кисти и вариативности движений); постановка захвата (для овладения правильной техники удержания карандаша, ручки и других письменных принадлежностей). Важно не забывать, что при работе с таким детьми специалисту нужно учитывать уровень развития мелкой и крупной моторики рук ребенка и степень выраженности заболевания [**Ошибка! Источник ссылки не найден.**]

Выводы. Подводя итоги всего вышесказанного следует напомнить, что навык – это действие, которое, благодаря многократному повторению, выполняется неосознанно, то есть доведено до автоматизма. Навыки бывают моторные, мыслительные, сенсорные и навыки поведения. Графомоторные навыки относятся к моторным и обозначаются как конкретное расположение и движения пишущей руки, которое дает возможность: рисовать, раскрашивать, копировать простые узоры, соединять точки, верно удерживать пишущий предмет. Формирование графомоторных навыков – это один из долгих и сложных процессов в развитии когнитивной сферы ребенка. Поэтому успешность овладения графическими навыкам во многом зависит от вовлеченности родителей в этот процесс, именно поэтому в своей работе мы уделяем особое внимание информированию родителей об их роли в данном процессе, об этапах формирования навыка, о важности закрепления и автоматизации каждого полученного ранее навыка. Если родители учитывают все данные им рекомендации от специалистов, то при каждой последующей госпитализации отмечается положительная динамика в освоении графомоторных навыков.

Список литературы

1. Кадыш, Д. С. Формирование мануального праксиса в работе по коррекции графомоторных навыков у детей младшего школьного возраста с дизартрией / Д. С. Кадыш. — Текст : непосредственный // Молодой ученый. — 2022.

2. Т. Б. Епифанцева, Т.Е. Киселенко, И.А. Могилева, И.Г. Соловьева, Т.В. Титкова Настольная книга педагога – дефектолога / Феникс, 2025

Bibliography

1. Kadysh, D. S. The formation of manual practice in the correction of graphomotor skills in children of primary school age with dysarthria / D. S. Kadysh. — Text : direct // Young scientist. — 2022.

2. Т. В. Epifantseva, Т.Е. Kiselenko, I.A. Mogileva, I.G. Solovyova, T.V. Titkova The textbook of the teacher – defectologist / Phoenix, 2025

Сведения об авторах

Богданова Ольга Владимировна – учитель – дефектолог, ОКЛ и ППС, НПЦ Детской Психоневрологии ДЗМ Адрес: г. Москва, Мичуринский проспект, 74

Телефон: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Бондарева Ольга Владимировна -- учитель – дефектолог, ОКЛ и ППС, НПЦ Детской Психоневрологии ДЗМ Адрес: г. Москва, Мичуринский проспект, 74

Телефон: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Галкина Анна Сергеевна -- учитель – дефектолог, ОКЛ и ППС, НПЦ Детской Психоневрологии ДЗМ Адрес: г. Москва, Мичуринский проспект, 74

Телефон: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Харитоновна Полина Юрьевна -- учитель – дефектолог, ОКЛ и ППС, НПЦ Детской Психоневрологии ДЗМ Адрес: г. Москва, Мичуринский проспект, 74

Телефон: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Information about the authors

Bogdanova Olga Vladimirovna -- teacher – defectologist, OCL and teaching staff, NPC of Pediatric Neuropsychiatry DM Address: Moscow, Michurinsky Prospekt, 74

Phone: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Bondareva Olga Olegovna -- teacher – defectologist, OCL and teaching staff, NPC of Pediatric Neuropsychiatry DM Address: Moscow, Michurinsky Prospekt, 74

Phone: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Galkina Anna Sergeevna -- teacher – defectologist, OCL and teaching staff, NPC of Pediatric Neuropsychiatry DM Address: Moscow, Michurinsky Prospekt, 74

Phone: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Haritonova Polina Urevna -- teacher – defectologist, OCL and teaching staff, NPC of Pediatric Neuropsychiatry DM Address: Moscow, Michurinsky Prospekt, 74

Phone: +7(495)430-80-07 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

УДК: 159.9.07

ЭФФЕКТИВНОСТЬ РОДИТЕЛЬСКОГО ПОВЕДЕНИЯ В СЕМЬЯХ ДОШКОЛЬНИКОВ С СДВГ

Бойко Е.А., Иванчук Е.В., Педан Е.В., Бакуменко В.И., Раков Д.В., Гунченко М.М.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Резюме. Исследование посвящено оценке эффективности родительского поведения и воспитательных стратегий у матерей дошкольников с синдромом дефицита внимания и гиперактивностью (СДВГ). Семейная среда и стиль воспитания оказывают значительное

влияние на симптомы СДВГ и социальную адаптацию детей. Методы исследования включали анкетирование 38 матерей с использованием «Шкалы родительского поведения» и «Алабамского опросника практик родительского воспитания (APQ-PR)». Основные результаты показали высокую распространённость неэффективного родительского поведения среди участников: поведение большинства матерей характеризуется «реактивностью», «многословностью», «мягкотелостью» и «непоследовательной дисциплиной». Полученные данные подчеркивают необходимость комплексной психологической поддержки семей, ориентированной не только на снижение проявлений СДВГ у детей, но также на гармонизацию стиля воспитания для повышения успешности социализации ребенка и улучшения качества жизни семьи.

Ключевые слова: синдром дефицита внимания, гиперактивность, семья, воспитание.

EFFECTIVENESS OF PARENTAL BEHAVIOR IN FAMILIES OF PRESCHOOL CHILDREN WITH ADHD

Boyko E.A., Ivanchuk E.V., Pedan E.V., Bakumenko V.I., Rakov D.V., Gunchenko M.M.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The study is devoted to the assessment of the effectiveness of parenting behavior and educational strategies of mothers of preschool children with attention deficit hyperactivity disorder (ADHD). Family environment and parenting style have a significant impact on ADHD symptoms and social adaptation of children. The research methods included a questionnaire survey of 38 mothers using the "Parenting Behavior Scale" and the "Alabama Parenting Practices Questionnaire (APQ-PR)". The main results showed a high prevalence of ineffective parenting behavior among the participants: the behavior of most mothers is characterized by "reactivity", "verbosity", "softness" and "inconsistent discipline". The data obtained emphasize the need for comprehensive psychological support for families, aimed not only at reducing the manifestations of ADHD in children, but also at harmonizing the parenting style to increase the success of the child's socialization and improve the quality of life of the family.

Key words: attention deficit hyperactivity disorder, hyperactivity, parenting, family.

Актуальность. Семейная среда играет ключевую роль в развитии психоэмоциональных характеристик ребенка, формировании когнитивных функций и социальной адаптации ребенка с синдромом дефицита внимания и гиперактивностью (СДВГ). Согласно современным исследованиям, стиль воспитания оказывает влияние на степень выраженности симптомов СДВГ и качество жизни ребенка: последовательность воспитательных мер, применение адекватных методов поощрения и наказания способствуют снижению уровня тревожности, улучшению исполнительных функций и эмоциональной регуляции у детей [1]. Применяемые родителями наказания влияют на социальное поведение ребенка: чрезмерно жесткие формы воздействия повышают уровень агрессии, а четко установленные правила способствуют формированию адаптивного поведения у детей с СДВГ [2]. Таким образом, исследование родительского поведения и гармонизация методов воспитания детей дошкольного возраста с СДВГ имеет значение для формирования гармоничной личности ребенка и предупреждения негативных последствий заболевания.

Цель. Оценить эффективность родительского поведения и воспитательных стратегий у матерей дошкольников с СДВГ.

Материалы и методы. На базе Дневного стационара №1 и Консультативного поликлинического отделения ГБУЗ «НПЦ ДП» ДЗМ была проведена оценка эффективности родительского поведения и воспитательных стратегий матерей дошкольников с СДВГ. В исследовании приняло участие 38 матерей детей от 5 до 7 лет с установленным диагнозом СДВГ и жалобами на поведение ребенка (импульсивность, неусидчивость, невнимательность, агрессию, неуправляемое поведение, непослушание, нарушение общественных норм поведения, трудности в подготовке к школе). Исследование эффективности родительского поведения и воспитательных стратегий проводилось при помощи «Шкалы родительского поведения» [3] и «Алабамского опросника практик родительского воспитания (APQ-PR)» [4].

Результаты. По результатам исследования у 84,2% матерей, воспитывающих дошкольников с СДВГ, выявляется неэффективное родительское поведение. Из них у 78,1% матерей отмечается высокий балл по шкале «реактивность», поведение таких матерей характеризуется импульсивностью, раздражительностью, периодическим применением физических наказаний. У 62,5% матерей наблюдается высокий балл по шкале «многословность», что отражает непонимание родителем возрастных особенностей ребенка, использование сложных распространенных фраз при взаимодействии, нечеткость формулировок. 84,4% матерей набрали высокий балл по шкале «мягкотелость», для их поведения характерно непоследовательность во взаимодействии и реализации установленных ранее правил, противоречивость требований, подверженность уговорам ребенка. Также по результатам исследования аспектов родительского воспитания, связанных с поведенческими проблемами детей (APQ-PR), у 86,8% матерей отмечается высокий балл по шкале «непоследовательная дисциплина», что совпадает с показателями «Шкалы родительского поведения». Тогда как, согласно исследованиям, четкая структура в воспитательном процессе важна для гармоничного развития и воспитания ребенка с СДВГ [5].

Выводы. Таким образом, психологическую помощь семьям с ребенком с СДВГ целесообразно направлять не только на коррекцию симптомов гиперактивности и дефицита внимания у ребенка, но и на гармонизацию стиля воспитания, что может облегчить социализацию ребенка, улучшить качество жизни семьи.

Список литературы

1. Mowlem, C., Kempster, P., Oades, R.D., & McCarthy-Jones, S.R. (2017). Parental Discipline Practices in Families of Children with Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD): A Systematic Review. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 45(3), 551–566.
2. Maedgen, J.W., & Carlson, C.L. (2000). Social functioning and emotional regulation in children with ADHD. *Clinical Child Family Psychology Review*, 3(1), 3–16.
3. D. S. Arnold, S. G. O'Leary, L. S. Wolff, M. M. Acker. The Parenting Scale: A measure of dysfunctional parenting in discipline situations // *Psychological Assessment*, 1993.
4. С. В. Логинова, Е. Р. Слободская, Е. А. Козлова, О. С. Корниенко. Адаптация опросника для изучения практик родительского воспитания детей дошкольного возраста (APQ-PR) // *Психологические исследования*, 2016. №47
5. Sonuga-Barke EJS, Daley D, Thompson MJ. Does maternal expressed emotion predict child outcome following treatment for ADHD? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2002 Jan;41(1):60-8. doi: 10.1097/00004583-200201000-00013. PMID: 11791031.

Bibliography

1. Mowlem, C., Kempster, P., Oades, R.D., & McCarthy-Jones, S.R. (2017). Parental Discipline Practices in Families of Children with Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD): A Systematic Review. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 45(3), 551–566.
2. Maedgen, J.W., & Carlson, C.L. (2000). Social functioning and emotional regulation in children with ADHD. *Clinical Child Family Psychology Review*, 3(1), 3–16.
3. D. S. Arnold, S. G. O'Leary, L. S. Wolff, M. M. Acker. The Parenting Scale: A measure of dysfunctional parenting in discipline situations // *Psychological Assessment*, 1993.

4. S. V. Loginova, E. R. Slobodskaya, E. A. Kozlova, O. S. Kornienko. Adaptation of the questionnaire for studying parental education practices of preschool children (APQ-PR) // Psychological research, 2016. No. 47

5. Sonuga-Barke EJS, Daley D, Thompson MJ. Does maternal expressed emotion predict child outcome following treatment for ADHD? J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2002 Jan;41(1):60-8. doi: 10.1097/00004583-200201000-00013. PMID: 11791031.

Сведения об авторах

Екатерина Алексеевна Бойко – клинический психолог, медицинский психолог, научный сотрудник ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д. 74, boykoea26@gmail.com

Елена Витальевна Иванчук – клинический психолог, медицинский психолог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д. 74, ev.ivanchuk@gmail.com

Елена Владимировна Педан – клинический психолог, когнитивно-поведенческий терапевт, медицинский психолог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы». 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д. 74, petrevlad007@gmail.com

Бакуменко Виктория Игоревна – детский невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» 119602, Москва, Мичуринский пр-т, д. 74, npcdp@zdrav.mos.ru

Дмитрий Владимирович Раков – детский невролог, заведующий отделением «Дневной стационар №1» ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» 119602, Москва, Мичуринский пр-т, д. 74, npcdp@zdrav.mos.ru

Марина Михайловна Гунченко – детский невролог, заместитель директора ГБУЗ «Научно-практического Центра детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы» 119602, Москва, Мичуринский пр-т, д. 74 8495-430-80-10, detb18@mail.ru

Information about authors

Ekaterina Alekseevna Boyko – Clinical Psychologist, Research Officer at the Scientific Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Department of Health Care of Moscow 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74, boykoea26@gmail.com

Elena Vitalievna Ivanchuk – Clinical Psychologist at the Scientific Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Department of Health Care of Moscow Moscow 119602 Michurinsky pr. 74, ev.ivanchuk@gmail.com

Elena Vladimirovna Pedan – Clinical Psychologist at the Scientific Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Department of Health Care of Moscow, Cognitive-Behavioral Therapist 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74, petrevlad007@gmail.com

Bakumenko Victoria Igorevna – pediatric neurologist of the Scientific Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Department of Health Care of Moscow 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74, npcdp@zdrav.mos.ru

Dmitry Vladimirovich Rakov –Department Head at the «Day Hospital №1» of the Scientific Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Department of Health Care of Moscow 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74, npcdp@zdrav.mos.ru

Marina Mikhailovna Gunchenko – Deputy Director of the Scientific Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Department of Health Care of Moscow Address: 119602, Moscow, Michurinsky pr-t, d. 74, detb18@mail.ru

ПСИХОДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ОЦЕНКА СОСТОЯНИЯ ДЕТЕЙ С
СОМАТОВЕГЕТАТИВНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ, АССОЦИИРОВАННЫМИ СО
СТРЕССОМ

Букинич А.М.^{1,2}, Сорокина В.В.^{1,2}, Алексеева М.В.^{1,2}, Тихонов С.В.^{1,2}, Батышева Т.Т.^{1,2}

¹Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы
«Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента
здравоохранения города Москвы», Москва, Россия.

²ФГБНУ «Федеральный научный центр психологических и междисциплинарных
исследований», Москва, Россия.

Аннотация. Работа посвящена оценке согласованности показателей тревожности и депрессии у детей на основании стандартизованных и рисуночных методик. Всего в исследовании поучаствовали 94 ребенка – 44 из них проходили комплексную медико-психологическую реабилитацию в связи с жалобами на соматовегетативные нарушения, другие 50 детей проходили восстановление после ортопедических операций, выступая контрольной группой. Результаты диагностики на основании стандартизованных психодиагностических методик и на основании рисуночных методик показали сходные при оценке тревоги и депрессии, отразив динамику состояния исследуемых групп. Делается вывод о том, что стандартизованные и рисуночные (проективные) психодиагностические методики могут использоваться как взаимодополняющие.

Ключевые слова: психодиагностика, депрессия, тревога, детская реабилитация, проективные методы, рисуночные методики.

Работа выполнена при финансовой поддержке проекта Российской Федерацией в лице Минобрнауки России (Соглашение № 075-15-2024-526)

PSYCHODIAGNOSTIC ASSESSMENT OF THE CONDITION OF CHILDREN WITH
SOMATOVEGETATIVE DISORDERS ASSOCIATED WITH STRESS

Bukinich A.M.^{1,2}, Sorokina V.V.^{1,2}, Alekseeva M.V.^{1,2}, Tikhonov S.V.^{1,2},
Batysheva T.T.^{1,2}

¹Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology Moscow, Moscow, Russian
Federation

²Federal Scientific Center for Psychological and Interdisciplinary Research, Moscow, Russian
Federation

Abstract. The work aims at consistency assessment of anxiety and depression indicators in children based on standardized and drawing methods. A total of 94 children participated in the study - 44 of them underwent complex medical and psychological rehabilitation for somatoform disorders, the other 50 children underwent recovery after orthopedic surgeries, acting as a control group. Diagnostic results of standardized psychodiagnostic techniques and of drawing techniques showed similar results, adequately reflecting the dynamics of the state of the studied groups. It is concluded that standardized and drawing (projective) psychodiagnostic methods can be used as complementary.

Key words: psychodiagnostics, depression, anxiety, children's rehabilitation, projective methods, drawing methods.

The work was carried out with the financial support of the project by the Russian Federation represented by the Ministry of Education and Science of the Russian Federation (Agreement №. 075-15-2024-526).

Актуальность. Актуальность данного исследования определяется трудностью диагностики эмоционального состояния детей с подозрениями на психосоматическую природу соматовегетативных нарушений. Стандартизированные психометрические методики подвержены искажению в случае, если ребенок желает исказить результаты, и в целом обладают невысокой надежностью [1]. При этом проективные методики снижают эффект желаемого искажения, однако подвержены влиянию фактора субъективности диагноста. При этом указывается их потенциал в эффективной оценке интересующих показателей именной у детей благодаря снижению влияния состояния речи (чтения) [2].

Цель. Оценить согласованность результатов стандартизированных по форме проведения и оценке результатов психодиагностических методик с результатами рисуночных методик.

Материалы и методы. Участниками исследования выступили 94 ребенка. Из них 44 человека (средний возраст 13.2 ± 2.89 лет, 23 девочки) проходили комплексную медико-психологическую реабилитацию в связи с жалобами на соматовегетативные нарушения, ассоциированные со стрессом (экспериментальная группа, ЭГ). Другие 50 детей (сред. возраст 11.2 ± 2.42 лет, 26 девочек) проходили восстановление после ортопедических операций (контрольная группа, КГ). Группы были сбалансированы по состоянию памяти и внимания. Дети оценивались дважды по показателям депрессии и тревоги стандартизированными и рисуночными диагностическими методиками. Использовались методики: рисунок несуществующего животного (РНЖ), опросник детской депрессии Ковач, проективный тест тревожности «Выбери нужное лицо» (для детей до 12 лет включительно), субшкала «Тревога» из Шкалы депрессии, тревоги и стресса (для детей с 13 лет). Сведение баллов по тревожности из разных методик в единый показатель осуществлялось путем перевода сырых баллов опросника DASS-21 в проценты (в них оценивается методика «Выбери нужное лицо»). В рамках повторного обследования (после проведения комплексной реабилитации ЭГ) набор методик повторялся, однако вместо РНЖ детям предлагалось выполнение методики «Рисунок человека» (РЧ). Оценка показателей тревожности и депрессии осуществлялась в связи по описанным индикаторам [3]. Анализ данных, включающий дисперсионный анализ с повторными измерениями (ДАПИ) и корреляционный анализ с расчетом коэффициента Спирмена осуществлялся в программе Japovi версии 2.3.28.

Результаты. Как стандартизированные, так и рисуночные методики показали сходную динамику в оценке состояния пациентов и по тревожности, и по депрессии: указанные параметры снижались у ЭГ и значимо не менялись у КГ. Результаты ДАПИ для тревожности: стандартизированные методики – $F(1, 92) = 47.9, p < 0.001, \eta_p^2 = 0.342$; рисуночные методики – $F(1, 92) = 79.5, p < 0.001, \eta_p^2 = 0.463$. Результаты ДАПИ для депрессии: стандартизированные методики – $F(1, 92) = 93.9, p < 0.001, \eta_p^2 = 0.505$; рисуночные методики – $F(1, 92) = 36.9, p < 0.001, \eta_p^2 = 0.286$. Уровень тревожности, измеренный с помощью стандартизированных методик, оказывается согласован с признаками тревоги в РНЖ (до реабилитации $Rho = 0.421, p < 0.001$, после реабилитации, $Rho = 0.262, p = 0.01$) и не согласован с РЧ ($p > 0.05$). Уровень депрессии по опроснику детской депрессии Ковач оказывается согласован с признаками депрессии в РНЖ (до реабилитации $Rho = 0.398, p < 0.001$, после реабилитации, $Rho = 0.344, p < 0.001$) и не согласован с РЧ ($p > 0.05$).

Заключение. Результаты диагностики на основании стандартизированных психодиагностических методик и на основании рисуночных методик показали сходные по смыслу результаты при оценке тревоги и депрессии, отразив динамику состояния ЭГ и

КГ. Они могут использоваться как взаимодополняющие и уточняющие в случае возникновения подозрений о недостоверности результатов одной из оценок по причине каких-либо искажений. При этом РНЖ представляется более чувствительной диагностической методикой по сравнению с РЧ.

Список литературы

1. White R., Gunstone R. Probing understanding. – Routledge, 2014.
2. Chang H. Y. et al. A systematic review of trends and findings in research employing drawing assessment in science education //Studies in Science Education. – 2020. – Vol. 56. – №. 1. – P. 77–110.
3. Венгер А. Л. Психологические рисуночные тесты. – М.: ВЛАДОС-ПРЕСС, 2003. – 160 с: ил.

Bibliography

1. White R., Gunstone R. Probing understanding. – Routledge, 2014.
2. Chang H. Y. et al. A systematic review of trends and findings in research employing drawing assessment in science education //Studies in Science Education. – 2020. – Vol. 56. – №. 1. – P. 77–110.
3. Venger A. L. Psychological drawing tests: illustrated handbook. Psixologicheskie risunochny`e testy` : illyustrirovannoe rukovodstvo (in Russ.). – М.: VLADOS-PRESS, 2003. – 160 p.

Сведения об авторах

Букинич Алексей Михайлович – Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Россия, младший научный сотрудник; ФГБНУ «Федеральный научный центр психологических и междисциплинарных исследований», Москва, Россия, научный сотрудник, aleksey.bukinich@mail.ru.

Сорокина Виктория Викторовна – Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Россия, младший научный сотрудник; ФГБНУ «Федеральный научный центр психологических и междисциплинарных исследований», Москва, Россия, научный сотрудник, forsv_22@mail.ru.

Алексеева Марина Валерьевна – кандидат медицинских наук, Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Россия, заместитель директора по организационно-методической работе; ФГБНУ «Федеральный научный центр психологических и междисциплинарных исследований», Москва, Россия, старший научный сотрудник, marina.lal@mail.ru.

Тихонов Сергей Владимирович – кандидат биологических наук, Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Россия, старший научный сотрудник; ФГБНУ «Федеральный научный центр психологических и междисциплинарных исследований», Москва, Россия, старший научный сотрудник, tihonov_sv@list.ru.

Батышева Татьяна Тимофеевна – доктор медицинских наук, Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы», Москва, Россия, директор; ФГБНУ «Федеральный научный центр психологических и

междисциплинарных исследований», Москва, Россия, заведующая лабораторией, detb18@mail.ru.

Information about authors

Bukinich Aleksei Mikhailovich – The Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare, Moscow, Russian Federation, junior researcher; Federal Scientific Center for Psychological and Interdisciplinary Research, Moscow, Russian Federation, researcher, aleksey.bukinich@mail.ru.

Sorokina Victoria Victorovna – The Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare, Moscow, Russian Federation, junior researcher; Federal Scientific Center for Psychological and Interdisciplinary Research, Moscow, Russian Federation, researcher, forsv_22@mail.ru.

Alekseeva Marina Valeriyevna – PhD in medicine, The Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare, Moscow, Russian Federation, deputy director for organizational and methodological work; Federal Scientific Center for Psychological and Interdisciplinary Research, Moscow, Russian Federation, senior researcher, marina.lal@mail.ru.

Tikhonov Sergei Vladimirovich – PhD in biology, The Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare, Moscow, Russian Federation, senior researcher; Federal Scientific Center for Psychological and Interdisciplinary Research, Moscow, Russian Federation, senior researcher, tikhonov_sv@list.ru.

Batysheva Tatyana Timofeevna – doctor of medicine, The Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare, Moscow, Russian Federation, head; Federal Scientific Center for Psychological and Interdisciplinary Research, Moscow, Russian Federation, head of laboratory, detb18@mail.ru.

УДК 616.832-004.2

РАССЕЯННЫЙ СКЛЕРОЗ И ДРУГИЕ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ В МОСКВЕ ПО ДАННЫМ МОСКОВСКОГО ГОРОДСКОГО КАБИНЕТА РАССЕЯННОГО СКЛЕРОЗА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ

Быкова О.В., Гасан О.С., Репп Ф.С., Платонова А.Н.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В работе проведен анализ основных статистических данных городского кабинета РС у детей и подростков за период 2023-2024гг в Москве. Распространенность РС в Москве у детей в 2024г. составила 1,99 на 100 000 детского населения (в 2023г аналогичный показатель был 2,17 на 100 000 детского населения). Все пациенты получали терапию препаратами, изменяющими течение РС (ПИТРС) 1 или 2 линии в полном объеме по федеральной или региональной программам льготного лекарственного обеспечения. Отмечается ежегодный рост числа детей с агрессивным течением РС, требующих назначения терапии ПИТРС 2 линии. В московском городском кабинете РС также наблюдались пациенты с другими демиелинизирующими заболеваниями.

Ключевые слова: рассеянный склероз, дети, препараты, изменяющие течение рассеянного склероза (ПИТРС), Москва

MULTIPLE SCLEROSIS AND OTHER DEMYELINATING DISEASES IN CHILDREN IN MOSCOW ACCORDING TO THE DATA OF THE MOSCOW CITY OFFICE OF MULTIPLE SCLEROSIS IN CHILDREN AND ADOLESCENTS

Bykova O.V., Gasan O.S., Repp F.S., Platonova A.N.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology Moscow

Abstract. The paper analyzes the main statistical data of the city office of MS in children and adolescents for the period 2023-2024 in Moscow. The prevalence of MS in Moscow in children in 2024 was 1.99 per 100,000 children (in 2023, the same indicator was 2.17 per 100,000 children). All patients received therapy with 1st or 2nd line MS disease-modifying drugs (DMARDS) in full under federal or regional programs of subsidized drug provision. There is an annual increase in the number of children with an aggressive course of MS requiring 2nd line DMARDS therapy. The Moscow City MS Office also observed patients with other demyelinating diseases.

Keywords: *multiple sclerosis, children, multiple sclerosis disease-modifying drugs, Moscow*

Актуальность. Рассеянный склероз (РС) – это хроническое демиелинизирующее заболевание, в основе которого лежит комплекс аутоиммунновоспалительных и нейродегенеративных процессов, приводящих к множественному очаговому и диффузному поражению центральной нервной системы, следствием которого является инвалидизация пациентов и значительное снижение качества жизни [1]

Диагностика и лечение больным с РС, согласно клиническим рекомендациям, должна оказываться в специализированных кабинетах или неврологических центрах по рассеянному склерозу [1]. В Москве с этой целью функционирует городской кабинет для лечения детей и подростков, страдающих рассеянным склерозом на базе Научно-практического центра детской психоневрологии (НПЦ ДП). В данный кабинет направляются все дети в возрасте до 17 лет (включительно) не только с рассеянным склерозом, но и при подозрении у пациента любого другого демиелинизирующего заболевания [2].

Диагностика РС у детей зачастую затруднена и требует проведения широкого комплекса исследований, которые обычно нельзя провести на первичном амбулаторном уровне. Диагноз РС в педиатрии часто является «диагнозом исключения», то есть диагноз РС устанавливается в случаях, когда клинические и диагностические критерии у пациента не могут быть обусловлены иными заболеваниями [3].

Цель. Провести анализ основных статистических данных городского кабинета РС у детей и подростков за период 2023-2024гг в Москве

Материалы и методы. Проведен анализ основных статистических данных городского кабинета РС у детей и подростков за период 2023-2024гг в Москве

Результаты. В 2024 г было проведено 374 консультаций пациентов в возрасте 0-17 лет (включительно), обратившихся в кабинет РС с подозрением на различные демиелинизирующие заболевания нервной системы. Консультации проводились неврологами на базе поликлинического отделения ГБУЗ НПЦ ДП или, по запросу Департамента здравоохранения Москвы, в выездном режиме, на базе других детских городских клинических больниц (ДГКБ): Морозовской ДГКБ, ДГКБ им Сперанского, ДГКБ им Башляевой, инфекционной клинической больницы (ИКБ) №1, НПЦ Психического здоровья детей и подростков, НПЦ специализированной медицинской

помощи детям им В.Ф. Войно-Ясенецкого. На конец 2024 года в московском регистре РС наблюдалось 46 пациентов в возрасте до 17 лет (включительно) с подтвержденным диагнозом РС (в 2023г- 50 детей). Распространенность РС у детей в Москве в 2024г составила 1,99 на 100 000 детского населения (в 2023г аналогичный показатель был 2,17 на 100 000 детского населения). Все 46 пациентов получали специфическую терапию препаратами изменяющими течение РС (ПИТРС) 1 или 2 линии в зависимости от тяжести течения заболевания и сопутствующей патологии. На первом месте по частоте назначения был препарат 2 линии для в/в инфузий – окрелизумаб (21,7% пациентов), на втором месте - инъекционный препарат 1 линии- глатирамера ацетат (17,4% детей), на третьем месте- инъекционный препарат 1 линии- интерферон бета 1b и таблетированный ПИТРС 1 линии диметилфумарат (по 13% случаев). Также пациенты получали инъекционный препарат 1 линии интерферон-бета-1a 44мг и таблетированный ПИТРС 1 линии терифлуномид (по 10,9% пациентов), финголимод (8,7% детей), по одному пациенту (2,2% детей) получали интерферон-бета-1a 22 и азатиоприн. (таблица 1). Отмечается ежегодный рост числа детей с агрессивным течением РС, требующих назначения терапии 2 линии (окрелизумаб). На базе городского кабинета РС было проведено 221 комиссионных осмотров с оформлением протоколов для льготного лекарственного обеспечения. Все пациенты , как и в прежние годы, продолжают получать препараты ПИТРС в полном объеме по федеральной или региональной программам льготного лекарственного обеспечения.

Таблица 1. Структура лечения препаратами, изменяющими течение рассеянного склероза (ПИТРС) у детей с РС, состоящих в регистре РС по г. Москве в 2023-2024гг

Наименование препарата	2023 год		2024 год		Δ
	Абс	%	Абс	%	
интерферон-бета-1a 44	4	8,0	5	10,9	2,9
интерферон-бета-1a 22	0	0,0	1	2,2	2,2
интерферон-бета-1a 30 в/м	1	2,0	0	0	-2,0
интерферон бета-1b	11	22,0	6	13	-9,0
глатирамера ацетат	8	16,0	8	17,4	1,4
терифлуномид	6	12,0	5	10,9	-1,1
окрелизумаб	8	16,0	10	21,7	5,7
азатиоприн	2	4,0	1	2,2	-1,8
диметилфумарат	6	12,0	6	13	1,0
финголимод	4	8,0	4	8,7	0,7
Итого:	50	100,0	46	100,0	
Смена терапии ПИТРС	14	28,0	5	10,8	17,2

В московском городском кабинете РС также наблюдались пациенты с другими демиелинизирующими заболеваниями (таблица 2).

Таблица 2. Структура диагнозов демиелинизирующей патологии (за исключением РС) детей 0-18 лет под наблюдением в московском городском кабинете РС

Диагноз патологии		2023 год		2024 год		Δ
МКБ 10	Название	Абс	%	Абс	%	
G04.0, G04.8	Энцефалиты, миелиты, ОРЭМ	17	23,9	9	15,7	-8,2
G09	Последствия воспалительных болезней нервной системы	15	21,1	2	3,5	-17,6
G36.8	Оптикомиелит (болезнь Девика)	5	7,0	8	14	7,0
G37.8,	Демиелинизирующие заболевания НС	7	9,9	35	61,4	51,5

G37.9						
G61.8	Воспалительные полиневропатии	27	38,0	3	5,3	-32,7
	Итого:	71	100,0	57	100,0	

Выводы. Московский городской кабинет для детей и подростков с РС является специализированной структурой, сотрудники которой проводят диагностику, подбор терапии, наблюдение пациентов с РС и другими демиелинизирующими заболеваниями нервной системы. Распространенность РС в Москве у детей в 2024г. составила 1,99 на 100 000 детского населения (в 2023г аналогичный показатель был 2,17 на 100 000 детского населения). Все пациенты обеспечены специфической терапией препаратами, изменяющими течение РС (ПИТРС) 1 или 2 линии в полном объеме по федеральной или региональной программам льготного лекарственного обеспечения. Отмечается ежегодный рост числа детей с агрессивным течением РС, требующих назначения терапии ПИТРС 2 линии.

Список литературы

1. Федеральные клинические рекомендации “Рассеянный склероз” Год утверждения: 2022

2. Приказ Департамента здравоохранения города Москвы №5 от 10.01.2007 «Об организации специализированного кабинета для лечения детей и подростков, страдающих рассеянным склерозом, в Детской психоневрологической больнице №18» на базе поликлинического отделения больницы.

3. Быкова О.В., Нанкина И.А., Платонова А.Н., Карпачева Н.Г., Петрова О.А., Горина Т.П., Батышева Т.Т., Серков С.В., Кузенкова Л.М. Дифференциальная диагностика рассеянного склероза с дебютом в детском и подростковом возрасте (опыт работы кабинета по лечению детей и подростков с рассеянным склерозом). Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. Спецвыпуски. 2013;113(10-2):61-68.

Bibliography

1. Federal Clinical Guidelines "Multiple Sclerosis" Year of approval: 2022

2. Order of the Moscow City Health Department No. 5 dated 10.01.2007 "On the organization of a specialized office for the treatment of children and adolescents suffering from multiple sclerosis in the Children's Psychoneurological Hospital No. 18" based on the outpatient department of the hospital.

3. Bykova O.V., Nankina I.A., Platonova A.N., Karpacheva N.G., Petrova O.A., Gorina T.P., Batysheva T.T., Serkov S.V., Kuzenkova L.M. Differential diagnostics of multiple sclerosis with onset in childhood and adolescence (experience of the office for the treatment of children and adolescents with multiple sclerosis). Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry. Special issues. 2013;113(10-2):61-68.

Сведения об авторах

Быкова Ольга Владимировна – д-р мед. наук, врач-невролог, заведующий научно-исследовательским отделом ГБУЗ Научно-практического центра детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москве, 119602, г. Москва, ул. Мичуринский пр-т, 74, Российская Федерация. E-mail: avt496709@yandex.ru

Гасан Ольга Сергеевна – врач невролог ГБУЗ Научно-практического центра детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы

Репп Фатима Семедовна – врач невролог ГБУЗ Научно-практического центра детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы

Платонова Анна Николаевна – канд. мед. наук, врач невролог, научный сотрудник научно-исследовательского отдела ГБУЗ Научно-практического центра детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы

Information about authors

Bykova Olga Vladimirovna – MD, PhD, doctor of medical sciences, Pediatric neurologist, Head of the research department Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology Moscow Healthcare Department, 119602, Moscow, st. Michurinsky Ave, 74, Russian Federation. E-mail: avt496709@yandex.ru

Gasan Olga Sergeevna – neurologist, Scientific and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of Moscow Health Department

Repp Fatima Semedovna – neurologist, Scientific and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of Moscow Department of Health

Platonova Anna Nikolaevna – PhD, neurologist, researcher of the Research Department of the Scientific and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of Moscow Department of Health

УДК 376.2

АКТУАЛЬНОСТЬ ДИАГНОСТИКИ ДИСФУНКЦИИ МОЧЕВОГО ПУЗЫРЯ МЕТОДОМ УЛЬТРАЗВУКОВОЙ ДИАГНОСТИКИ У ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ

Гаджиалиева.З.М., Митрофанова В.В., Рубинова Ю.Л.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В последние годы наблюдается рост числа случаев детского церебрального паралича (ДЦП), что обуславливает необходимость разработки и внедрения эффективных методов диагностики сопутствующих заболеваний, включая нарушения функции мочевого пузыря. Ультразвуковая диагностика (УЗД) представляет собой неинвазивный безопасный и высокоинформативный метод, позволяющий оценить состояние мочевого пузыря и его функциональные характеристики у детей с ДЦП.

Ключевые слова: *нейрогенный мочевой пузырь, ультразвуковая диагностика, детский церебральный паралич.*

RELEVANCE OF BLADDER DYSFUNCTION DIAGNOSTICS BY ULTRASONIC DIAGNOSTICS IN CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY

Gadzhialieva.Z.M, Mitrofanova V.V., Rubinova Y.L.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. In recent years, there has been an increase in the number of cases of cerebral palsy (CP), which necessitates the development and implementation of effective methods for diagnosing concomitant diseases, including bladder dysfunction. Ultrasound diagnostics (USD) is a non-invasive, safe and highly informative method that allows assessing the condition of the bladder and its functional characteristics in children with CP.

Keywords: *neurogenic bladder, ultrasound diagnostics, cerebral palsy.*

Актуальность. У пациентов с детским церебральным параличом (ДЦП) часто наблюдаются нарушения мочеиспускания, которые могут приводить к серьёзным осложнениям, таким как инфекция мочевыводящих путей и повреждения почек. Своевременная диагностика дисфункции мочевого пузыря с помощью ультразвуковой диагностики (УЗД) позволяет не только выявить патологию на ранних стадиях, но и разработать индивидуализированные подходы к лечению и реабилитации.

Цель. Оценить уровень диагностируемости нейрогенного мочевого пузыря методом УЗИ у детей с ДЦП, имеющих проблемы с мочеиспусканием.

Материалы и методы. В данном исследовании была проведена ретроспективная оценка 52 историй болезни пациентов с диагнозом ДЦП в период с 01.03.2025-30.03.2025, возраст которых составил от 4 до 17 лет. Анализ данных проводился с использованием стандартных статистических методов для определения частоты встречаемости нейрогенного мочевого пузыря среди обследованных пациентов.

Результаты. Из общего числа пациентов 13 прошли ультразвуковое исследование (УЗИ) почек и мочевого пузыря с определением уровня остаточной мочи. У 5 из этих 13 пациентов были выявлены признаки нейрогенного мочевого пузыря, что было подтверждено клиническими данными и результатами УЗИ.

Выводы. У детей с церебральным параличом наблюдается высокий уровень нарушений мочеиспускания, что значительно влияет на качество их жизни. Таким образом, исследование эффективности ультразвуковой диагностики в данной категории пациентов имеет важное значение для повышения качества жизни детей с ДЦП и оптимизации их медицинского обслуживания.

Список литературы

1. Ультразвуковое исследование в урологии и нефрологии. Монография / под ред. С.В. Капустин, Р. Оуэн, С.И. Пиманов - г. Москва, Умный доктор, 2017г - 176с
2. Ультразвуковая диагностика у детей. Учебное пособие / Эрик Бек, Рик Р. Ван Рейн, перевод с англ. ; под. Общ. ред. Пыкова М.И – г. Москва, МЕДпресс-информ 2020г – 728с.
3. Клиническая оценка расстройств мочеиспускания / под ред. Е.Л. Вишнеvский, О.Б. Лоран, А.Е. Вишнеvский. – М.: ТЕРРА, 2001. – 96 с.

Bibliography

1. Ultrasound examination in urology and nephrology. Monograph / edited by S.V. Kapustin, R. Owen, S.I. Pimanov - Moscow, Smart Doctor, 2017 - 176 p.
2. Ultrasound diagnostics in children. Study guide / Eric Beck, Rick R. Van Rijn, translated from English; under. General. editorship Pykov M.I. – Moscow, MEDpress-inform 2020 – 728 p.
3. Clinical assessment of urination disorders / edited by E.L. Vishnevsky, O.B. Loran, A.E. Vishnevsky. – M.: TERRA, 2001. – 96 p.

Сведения об авторах

Гаджиалиева Зумруд Магомедгаджиевна - заведующая отделением ультразвуковой и функциональной диагностики, врач ультразвуковой диагностики, врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы (Россия, Москва) Адрес г. Москва, Мичуринскиц пр-т, д.74. тел. 8-495-430-80-67.

Митрофанова Виктория Викторовна – врач ультразвуковой диагностики, врач-педиатр ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы (Россия, Москва) Адрес г. Москва, Мичуринскиц пр-т, д.74. тел. 8-495-430-80-67.

Рубинова Юлия Львовна - врач ультразвуковой диагностики, врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы (Россия, Москва) Адрес г. Москва, Мичуринскиц пр-т, д.74. тел. 8-495-430-80-67.

Information about authors

Gadzhialieva Zumrud Magomedgadzhievna - Head of the Department of Ultrasound and Functional Diagnostics, ultrasound diagnostics doctor, neurologist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Children's Psychoneurology of the Moscow Department of Health (Russia, Moscow) Address: Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Tel.: 8-495-430-80-67

Mitrofanova Viktoria Viktorovna – ultrasound diagnostics doctor, pediatrician, State Budgetary Healthcare Institution “Scientific and Practical Center for Children’s Psychoneurology, Moscow Health Department (Russia, Moscow) Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Tel.: 8-495-430-80-67

Rubnova Yulia Lvovna - ultrasound diagnostics doctor, neurologist, State Budgetary Healthcare Institution “Scientific and Practical Center for Children’s Psychoneurology, Moscow Department of Health (Russia, Moscow) Address: Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Tel.: 8-495-430-80-67

УДК 159.922.5

ДЕТИ С ВРОЖДЕННОЙ ОПЕРИРОВАННОЙ СПИННОМОЗГОВОЙ ГРЫЖЕЙ.
ОСОБЕННОСТИ РЕЧЕВОГО И ПСИХОЛОГИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ В УСЛОВИЯХ
ДАННОГО НЕВРОЛОГИЧЕСКОГО ДЕФИЦИТА

Гиленкова С.В., Суворова С.А., Антропова И.М.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В статье представлен комплексный анализ особенностей речевого и психологического развития детей с врожденной спинномозговой грыжей. Рассмотрены патогенетические механизмы нарушений, их взаимосвязь с неврологическим дефицитом, возрастная динамика и современные подходы к коррекции. Особое внимание уделено взаимовлиянию речевых и психологических нарушений, а также принципам коррекции.

Ключевые слова: *врожденная спинномозговая грыжа, дети, медицинский логопед, медицинский психолог, речь, коррекция, психологическое развитие, когнитивные функции, логопедическая коррекция, мультидисциплинарный подход, мультидисциплинарная реабилитационная бригада.*

CHILDREN WITH CONGENITAL OPERATED SPINAL HERNIA. FEATURES OF
SPEECH AND PSYCHOLOGICAL DEVELOPMENT IN THE CONDITIONS OF THIS
NEUROLOGICAL DEFICIT

Gilenkova S.V., Suvorova S.A., Antropova I.M.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The article presents a comprehensive analysis of the features of speech and psychological development of children with congenital spinal hernia. The pathogenetic mechanisms of disorders, their relationship with neurological deficits, age dynamics and modern approaches to correction are considered. Special attention is paid to the mutual influence of speech and psychological disorders, as well as the principles of correction.

Key words: *ongenital spinal hernia, children, medical speech therapist, medical psychologist, speech, correction, psychological development, cognitive functions, speech therapy correction, multidisciplinary approach, multidisciplinary rehabilitation team.*

Актуальность. Особую группу в работе медицинских логопедов и медицинских психологов составляют дети с оперированной врожденной спинномозговой грыжей. Спинномозговая грыжа — врожденный порок развития нервной трубки (позвоночника и спинного мозга), проявляющийся выпячиванием мозговых оболочек и содержимого позвоночного канала через дефект задних элементов позвонков [1]. У детей с данной

патологией очень часто имеются неврологические нарушения в виде отсутствия чувствительности и двигательной активности нижних конечностей, у большинства из них отмечаются нарушения функции тазовых органов [2]. Частота встречаемости пороков развития позвоночника и спинного мозга в разных странах достаточно широка и составляет 0,3–199,4 случая на 10 000 родов в мире [3]. Актуальность проблемы реабилитации таких детей обусловлена высокими показателями инвалидизации и проблемами социализации маленьких пациентов. Кроме ортопедических, неврологических, урологических проблем, такие дети имеют речевые и психологические нарушения, выраженные в разной степени, а у 80-90% пациентов наблюдаются сочетанные расстройства речевого и психологического развития, часто осложненные гидроцефалией и аномалией Киари, и требующие особого подхода к диагностике и коррекции [2, 4]. Речевые и психологические нарушения у детей с врожденной оперированной спинномозговой грыжей обусловлены первичным поражением ЦНС (коры, подкорковых структур); гидроцефалией различной степени выраженности; ограничением двигательной активности и сенсорного опыта; вторичными социально-психологическими факторами.

Цель. Исследовать речевые и психологические нарушения у детей с врожденной спинномозговой грыжей, выявить особенности психо-речевых нарушений у обследованных детей, проанализировать динамику их развития, проблемы коррекции и дальнейшую социализацию.

Материалы и методы. В нашем Центре дети с врожденной оперированной спинномозговой грыжей наблюдаются нами много лет. Пациентам проводилась логопедическая и психологическая диагностика и коррекционная работа при каждом поступлении в течение нескольких лет. Наблюдались 20 детей с младшего дошкольного возраста (3-5 лет) по младший школьный возраст (7-9 лет). При каждом поступлении в наш Центр, с детьми с оперированной спинномозговой грыжей, проводилось комплексное обследование пациентов в условиях мультидисциплинарной реабилитационной бригады и коррекционные занятия по преодолению речевых и психологических нарушений с учетом их психофизиологических особенностей развития (Архипова Е.Ф.[5], Мاستюкова Е.М.[6], Семенова К.А., Мастюкова Е.М., Смуглин М.Я.[7], Правдина О.В.[8], Ишполитова М.В., Мастюкова Е.М.[9]). Учитывались основные принципы: общепедагогические принципы: последовательность, системность, постепенность - заключается в непрерывности, регулярности, планомерности коррекционного процесса; принцип сознательности и активности - опирается на сознательное и активное отношение ребёнка, возникающее на интерес к предлагаемому заданию, сознательного его восприятия, стабильной мотивации; принцип доступности и индивидуальности - предусматривает учёт возрастных и физических особенностей; принцип комплексности - предполагает связь логопедических и психологических занятий с другими медицинскими воздействиями специалистов мультидисциплинарной реабилитационной бригады с учетом индивидуальных особенностей пациентов, в условиях комплексного лечения.

Результаты. С учетом компенсаторных возможностей детей, в коррекционном процессе отмечалась умеренная, либо высокая динамика, но к школьному возрасту, в связи с повышением требований к обучению в социуме, у всех детей с оперированной спинномозговой грыжей речевые и психологические особенности приводили к разным видам дисграфии и дислексии, требующих продолжения наблюдения логопедом и психологом, и проведения коррекционных занятий с детьми школьного возраста[10]. В результате исследования были получены следующие результаты:

В процессе работы с данной группой детей были выявлены общие проблемы речевого и психологического развития: у всех детей отмечались признаки дизартрии, разной степени выраженности, задержки речевого развития. Были выявлены нарушения в работе мышц артикуляционного аппарата, отмечалась гиперсаливация, нарушение речевого дыхания и голосообразования. Выявлены нарушения лексико-грамматического

стройка речи, фонематического восприятия, слоговой структуры, звукопроизношения. Познавательное развитие таких детей было ниже возрастной нормы. Данные нарушения осложнялись нарушением общей и мелкой моторики у детей с оперированной спинномозговой грыжей, отсутствием возможности ходить, часто снижением тактильной чувствительности и проприорецепции. Это отражалось на формировании пространственно-временной функции, оптико-пространственной ориентации, ориентации в схеме тела, эмоционально-личностной сферы. При вхождении таких детей в школьный возраст, выявлялась угроза по развитию нарушений письма и чтения. В дальнейшем это приводит к нарушениям письма в виде дисграфии и дислексии (таблица 1). Для определения образовательного маршрута родителям таких детей рекомендовалось прохождение психолого-медико-педагогической комиссии.

Таблица 1. Возрастная динамика речевых и психологических нарушений у детей с врожденной оперированной спинномозговой грыжей

	Младший дошкольный возраст (3-5 лет) % нарушений (степень нарушения функции)	Старший дошкольный возраст (5-7 лет) % нарушений (степень нарушения функции)	Младший школьный возраст (7-9 лет) % нарушений (степень нарушения функции)
Речевые нарушения	Задержка речевого развития (27%) Моторная алалия (23%) Системное недоразвитие речи у детей со сниженным интеллектом (43%) Псевдобульбарная дизартрия (100%) Неврозоподобное заикание (4%) Смешанная форма заикания (8%)	Общее недоразвитие речи (35%) Системное недоразвитие речи у детей со сниженным интеллектом (58%) Псевдобульбарная дизартрия (100%) Неврозоподобное заикание (4%) Смешанная форма заикания (8%)	Общее недоразвитие речи (25%) Системное недоразвитие речи у детей со сниженным интеллектом (58%) Псевдобульбарная дизартрия (100%) Неврозоподобное заикание (4%) Смешанная форма заикания (8%) Дисграфия (100%) Дислексия (100%)
Психологические нарушения	Задержка формирования предметной деятельности (65%) Трудности установления эмоционального контакта (36%) Пассивность в исследовательской деятельности (72%)	Недостаточность сюжетно-ролевой игры (48%) Трудности произвольной регуляции поведения (86%) Задержка формирования учебной мотивации (45%)	Трудности социальной адаптации (62%) Проблемы школьной успеваемости (78%) Возрастание психологических комплексов (83%)

Выводы. Таким образом, анализ наших клинических наблюдений за развитием детей с оперированной спинномозговой грыжей и данных литературы показывает, что данная врожденная патология в большинстве случаев приводит к проблемам в речевом и психологическом развитии. Особенности психологического развития детей с врожденной спинномозговой грыжей представляют собой важный аспект комплексной реабилитации. Данная патология оказывает значительное влияние на формирование психических функций, что обусловлено как первичным органическим поражением ЦНС, так и

вторичными факторами, связанными с ограничением двигательной активности и социального опыта [4,11]. В связи с этим, учитывая тесную взаимосвязь речевых и психологических нарушений, представляется целесообразным обязательное наблюдение у медицинского логопеда и медицинского психолога таких пациентов с раннего возраста и повышение информированности родителей о риске развития психо-речевой патологии. Это даст возможность родителям осознать возможности и трудности дальнейшего развития ребенка, активно включить родителей в процесс реабилитации как можно раньше, и вместе со специалистами максимально скорректировать речевые и познавательные нарушения до школы.

Список литературы

1. Коррекция деформаций позвоночника у детей и подростков со спинномозговыми грыжами/ И. А. Шавырин, С. В. Колесов. Лечащий врач № 4/2020; Номера страниц в выпуске: 16-21.

2. Иванов С.В., Кенис В.М., Щедрина А.Ю., Онуфрийчук О.Н., Ходоровская А.М., Осипов И.Б., Сарычев С.А. Spina bifida: мультидисциплинарная проблема (обзор литературы) // Российский вестник детской хирургии, анестезиологии и реаниматологии. 2021. Т. 11, № 2. С. 201–213.

3. Zaganjor I., Sekkarie A., Tsang B. L., et al. Describing the prevalence of neural tube defects worldwide: a systematic literature review // PloS One. 2016. Vol. 11, No. 4. P. e0151586. DOI: 10.1371/journal.pone.0151586

4. Лебединский В. В. Нарушения психического развития в детском возрасте: Учеб. пособие для студ. психол. фак. высш. учеб. заведений. — М.: Издательский центр «Академия», 2003. — 144 с.

5. Архипова Е.Ф. Коррекционно-логопедическая работа по преодолению стертой дизартрии у детей. 2008.

6. Мастюкова Е.М. Преодоление общего недоразвития речи у детей. 2011г.

7. Семенова К. А., Мастюкова Е. М., Смуглин М. Я. Клиника и реабилитационная терапия детских церебральных параличей.- М 1972.— С. 339—255.

8. Правдина О.В. Логопедия. Учеб. пособие для студентов дефектолог. фак-тов пед. ин-тов. - Изд. 2-е, доп. и перераб. - М.: Просвещение, 1973.

9. Мастюкова Е. М., Ипполитова М. В. Нарушение речи у детей с церебральным параличом: Кн. для логопеда. - М.: Просвещение, 1985.

10. Мамайчук И.И. Психологическая помощь детям с проблемами в развитии. СПб.:Речь. 2008. - 224с.

11. Шипицына Л.М., Мамайчук И.И. Психология детей с нарушениями функций опорно-двигательного аппарата: Учеб. пособие для студ. высш. учеб. заведений. — М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004. — 368 с: ил.

Bibliography

1. Correction of spinal deformities in children and adolescents with spinal hernias/ I. A. Shavyrin, S. V. Kolesov. Attending physician No. 4/2020; Page numbers in issue: 16-21.

2. Ivanov S.V., Kenis V.M., Shchedrina A.Yu., Onufriyчук O.N., Khodorovskaya A.M., Osipov I.B., Sarychev S.A. Spina bifida: a multidisciplinary problem (literature review) // Russian Bulletin of Pediatric Surgery, Anesthesiology and intensive care unit. 2021. Vol. 11, No. 2. pp. 201-213.

3. Zaganjor I., Sekkarie A., Tsang B. L., et al. Describing the prevalence of neural tube defects worldwide: a systematic literature review // PloS One. 2016. Vol. 11, No. 4. P. e0151586. DOI: 10.1371/journal.pone.0151586

4. Lebedinsky V. V. Disorders of mental development in childhood: Textbook for students. psychological fact. higher. studies. Moscow: Akademiya Publishing Center, 2003—144 p

5. Arkhipova E.F. Correctional and speech therapy work to overcome erased dysarthria in children. 2008.

6. Mastjukova E.M. Overcoming the general underdevelopment of speech in children. 2011.
7. Semenova K. A., Mastjukova E. M., Smuglin M. Ya. Clinic and rehabilitation therapy of cerebral palsy in children. Moscow, 1972. pp. 339-255.
8. Pravdina O.V. Speech therapy. Textbook for students defectologist. Faculty of Pedagogical Sciences, 2nd Ed., supplement and revision, Moscow: Prosveshchenie, 1973.
9. Mastjukova E. M., Ippolitova M. V. Speech disorders in children with cerebral palsy: A book for a speech therapist, Moscow: Prosveshchenie, 1985.
10. Mamaichuk I.I. Psychological assistance to children with developmental problems. St. Petersburg: Speech. 2008. - 224s.
11. Shipitsyna L.M., Mamaichuk I.I. Psychology of children with disorders of the musculoskeletal system: Textbook for students. higher. studies. institutions. — M.: Humanit. publishing house. VLADOS center, 2004. — 368 p.: ill.

Сведения об авторах

Гиленкова Светлана Валерьевна, медицинский логопед, ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. gilanaks@list.ru

Суворова Светлана Александровна, медицинский логопед, ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. logoped18@mail.ru

Антропова Ирина Михайловна, медицинский психолог, ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. irmian@rambler.ru

Information about authors

Gilenkova Svetlana Valerievna, speech therapist, Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74., gilanaks@list.ru

Suvorova Svetlana Aleksandrovna, speech therapist, Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74., logoped18@mail.ru

Antropova Irina Mikhailovna, medical psychologist, Scientific Research and Practical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky prospect, 74., irmian@rambler.ru

УДК: 616-039.42

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ РЕФСУМА

Горина А.И.¹, Глоба О.В.²

¹*ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), г. Москва*

²*ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г. Москва*

Реферат. Болезнь Рефсума - редкое наследственное заболевание, относящееся к группе пероксисомных болезней спектра синдрома Целльвегера. Распространенность заболевания варьируется от 1 случая на 1 миллион человек в популяции до 1 случая на 100 000.

Ключевые слова: *клинический случай, болезнь Рефсума, тугоухость, ген PEX6*

A FAMILY CASE OF REFSUM DISEASE

¹*Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education “First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov” of the Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University), Moscow*

²*Federal State Autonomous Institution “National Medical Research Center for Children's Health” of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow*

Abstract. Refsum disease is a rare hereditary disorder belonging to the group of peroxisomal disorders of the Zellweger syndrome spectrum. The prevalence of the disease varies from 1 case per 1 million people in the population to 1 case per 100,000.

Keywords: *clinical case, Refsum disease, hearing loss, PEX6 gene*

Актуальность. Болезнь Рефсума - это редкое генетическое заболевание относящееся к группе пероксисомных болезней спектра синдрома Целльвегера, с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное мутациями в 13 генах PEX, кодирующих фермент фитаноил-КоА-гидроксилазу [1]. Нарушение функционирования данного фермента способствует накоплению фитановой кислоты, что приводит к развитию ряда симптомов: периферической нейропатии, тугоухости, пигментной дегенерации сетчатки, атаксии и ихтиозу [2]. Больные нуждаются в пожизненной диетотерапии, исключающей продукты богатые фитановой кислотой.

Цель. Описание клинического семейного случая болезни Рефсума.

Результаты. Клинический случай: под наблюдением находились два ребенка из одной семьи с генетически подтвержденной болезнью Рефсума, инфантильная форма. Первый ребенок, мальчик родился в 2006 году от 2 беременности, протекавшей на фоне пиелонефрита, 1 родов в срок. Масса тела при рождении 3624г, рост 53 см, по Апгар -7/8 баллов. На 3 сутки жизни появились легкая желтушность кожных покровов и иктеричность склер. В возрасте 1 месяца, после вакцинации от гепатита В, у ребенка усилилась желтушность кожи, появилась рвота в связи с чем он был госпитализирован в стационар, где был выставлен диагноз: «Острый гепатит, неуточненной этиологии. Вторичная гипотромбинемия. Гипоксически-ишемическое поражение ЦНС». Желтушность кожи и субэпителиальная склер сохранялись до 8 месяца жизни. В год была диагностирована нейросенсорная тугоухость 4 степени. В 1 год 10 месяцев был поставлен диагноз: «Криптогенный цирроз печени. Органическое поражение ЦНС». Назначено лечение адеметионином и урсодезоксихолевой кислотой. В 2009 году при госпитализации в неврологическое отделение мальчик был консультирован генетиком. По результатам обследования в плазме крови было обнаружено повышение фитановой кислоты до 500 ммоль/л, мутаций в гене PEX1 выявлено не было. В 2021 году ребенок был повторно консультирован генетиком. По результатам обследования - в 1 экзоне гена PEX6 выявлен патогенный вариант, подтверждающий диагноз «болезнь Рефсума».

Второй ребенок, в этой же семье, девочка 7 лет 9 месяцев, родилась в 2016 году, от 3 беременности, 2 родов. Беременность протекала на фоне угрозы прерывания в 1 триместре. Роды путем кесарева сечения на 34 неделе, преждевременная отслойка плаценты. Масса тела при рождении 1800г, длина - 44 см, по Апгар - 6/6. На 8 сутки была переведена в отделение недоношенных в тяжелом состоянии за счет синдрома срыгивая и гипербилирубинемии. Желтуха купировалась к 1 месяцу жизни. В 8 месяцев при госпитализации был выставлен диагноз: «Гепатоспленомегалия. Задержка психомоторного развития. Гиперметропия высокой степени. Двусторонняя сенсоневральная тугоухость». В 2021 году девочка вместе с братом были консультированы генетиком. Результаты молекулярно-генетического исследования обоих детей совпадали, что подтверждает диагноз «болезнь Рефсума» и у брата, и у сестры.

Выводы. Представленный клинический случай демонстрирует необходимость своевременного выявления редких генетических болезней с целью предупреждения проявления тяжелых заболеваний у нескольких детей в одной семье, формулирования правильных выводов и своевременного назначения этиопатогенетического лечения при выявлении заболевания.

Список литературы

1. Болезнь Рефсума. Иванова (Цацулина) О.А. Болезнь Рефсума: [Электронный ресурс]//ГЕНОКАРТА Генетическая энциклопедия. 2019. – URL: https://www.genokarta.ru/disease/Bolezn_Refsuma (Дата обращения: 01.05.2025).
2. REFSUM DISEASE, CLASSIC // OMIM. URL: <https://omim.org/entry/266500> (дата обращения: 01.05.2025).

Bibliography

1. Refsum's disease. Ivanova (Tsatsulina) O.A. Refsum's disease: [Electronic resource] // GENOKARTA Genetic encyclopedia. 2019. – URL: https://www.genokarta.ru/disease/Bolezn_Refsuma (Accessed: 01.05.2025).
2. REFSUM DISEASE, CLASSIC // OMIM. URL: <https://omim.org/entry/266500> (Accessed: 01.05.2025).

Сведения об авторах

Горина Алина Ильинична – студент 6 курса, Клинический институт детского здоровья им.Н.Филатова ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), 119991. Адрес: Россия, г. Москва, ул. Трубецкая, д. 8, стр. 2. Email: gorina_alina01@mail.ru

Глоба Оксана Валерьевна – к.м.н. врач-невролог, старший научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия

Information about authors

Alina Ilyinichna Gorina – 6th year student, N. Filatov Clinical Institute of Children's Health, First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov. Sechenov» of the Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University), 119991. Address: Russia, Moscow, Trubetskaya St., 8, building 2. Email: gorina_alina01@mail.ru

Oksana Valerievna Globa – PhD, neurologist, senior researcher, Federal State Autonomous Institution «National Medical Research Center for Children's Health» of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia

УДК:616.4

ПАТОЛОГИЯ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ У ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ ДАУНА: ИНФОРМИРОВАННОСТЬ РОДИТЕЛЕЙ И ЭФФЕКТИВНОСТЬ РЕАБИЛИТАЦИИ

Гудис А.Д., Витебская А.В.

*Первый Московский государственный медицинский университет
имени И. М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации
(Сеченовский Университет), г. Москва*

Реферат. Синдром Дауна (СД) — это хромосомная аномалия, характеризующаяся наличием дополнительной 21-й хромосомы. У детей с СД часто наблюдаются нарушения функции щитовидной железы (ЩЖ), такие как гипотиреоз и тиреотоксикоз, что значительно влияет на физическое и когнитивное развитие. Проблемы с ЩЖ могут замедлять рост, ухудшать моторные навыки, внимание и память, а также вызывать

поведенческие проблемы. Результаты исследования показывают, что регулярный мониторинг уровня тиреоидных гормонов и своевременная терапия, включая назначение левотироксина, являются ключевыми для улучшения реабилитационного потенциала детей с СД. Однако уровень родительской осведомленности о необходимости контроля тиреоидного статуса остается недостаточным, особенно среди родителей детей без явных нарушений функции ЩЖ. Большая осведомленность выявлена среди родителей детей с установленным диагнозом, при наблюдении в профильном детском эндокринологическом отделении и отягощенным семейным анамнезом. Исследование подчеркивает важность просветительской работы и междисциплинарного подхода в реабилитации таких пациентов. Внедрение стандартных протоколов мониторинга и регулярного скрининга позволит повысить эффективность лечения и улучшить результаты реабилитации детей с СД и нарушениями функции ЩЖ

Ключевые слова: синдром Дауна, щитовидная железа, гипотиреоз, тиреотоксикоз, субклинический гипотиреоз, левотироксин, родительская осведомленность, мониторинг тиреоидного статуса

THYROID PATHOLOGY IN CHILDREN WITH DOWN SYNDROME: PARENTAL AWARENESS AND REHABILITATION EFFECTIVENESS

Goodis A.D., Vitebskaya A.V.

First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov, Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University), Moscow

Abstract. Down syndrome (DS) is a chromosomal abnormality characterized by the presence of an additional 21st chromosome. Children with DS often have thyroid dysfunction, such as hypothyroidism and thyrotoxicosis, which significantly affects physical and cognitive development. Thyroid problems can slow growth, impair motor skills, attention, and memory, and cause behavioral problems. The results of the study show that regular monitoring of thyroid hormone levels and timely therapy, including the administration of levothyroxine, are key to improving the rehabilitation potential of children with diabetes. However, the level of parental awareness of the need to monitor thyroid status remains insufficient, especially among parents of children without obvious thyroid dysfunction. Higher awareness was found among parents of children with an established diagnosis, when observed in a specialized pediatric endocrinology department and with a burdened family history. The study emphasizes the importance of educational work and an interdisciplinary approach in the rehabilitation of such patients. The introduction of standard monitoring protocols and regular screening will improve the effectiveness of treatment and improve the rehabilitation results of children with diabetes and thyroid dysfunction.

Key words: Down syndrome, thyroid gland, hypothyroidism, thyrotoxicosis, subclinical hypothyroidism, levothyroxine, parental awareness, thyroid status monitoring

Актуальность. Синдром Дауна (СД) — наиболее распространенная хромосомная аномалия, характеризующаяся наличием дополнительной 21-й хромосомы. Снижение секреции гормонов щитовидной железы (ЩЖ) (врожденный гипотиреоз и гипотиреоз вследствие хронического аутоиммунного тиреоидита (ХАИТ)) встречается у 30–50% детей с СД, усугубляя задержку физического и когнитивного развития. Дефицит свободных фракций трийодтиронина (св.Т3) и левотироксина (св.Т4) снижает мышечный тонус, замедляет рост, ухудшает адаптивные возможности. Гормональный дисбаланс влияет на поведение, вызывая повышенную утомляемость и апатию. Регулярный мониторинг и своевременная терапия левотироксином улучшают реабилитационный потенциал, требуя междисциплинарного подхода с участием эндокринологов,

реабилитологов и специалистов по развитию [1]. Субклинический гипотиреоз у детей с СД встречается чаще, чем в общей популяции; характеризуется изолированным повышением уровня тиреотропного гормона (ТТГ) при нормальных значениях свТ3 и свТ4. Заместительная терапия не требуется, если уровень ТТГ не превышает 10 мкМЕ/мл. Необоснованное назначение левотироксина может привести к ятрогенному гипертиреозу, что особенно опасно для пациентов с сердечно-сосудистой патологией [2]. Диффузно-токсический зоб (ДТЗ) – аутоиммунное заболевание, при котором избыточно вырабатываются тиреоидные гормоны; у детей с СД встречается чаще и требует обязательного лечения. Гипертиреоз может вызывать сердечно-сосудистые осложнения, ухудшать адаптивные возможности, вызывая эмоциональную лабильность, повышенную утомляемость, нарушение концентрации и внимания [3]. Согласно клиническим рекомендациям Американской академии педиатрии, пациентам с СД рекомендуется проверка уровня ТТГ при рождении, в 6 и 12 месяцев, а затем ежегодно. При повышенном титре антител к тиреопероксидазе (АТ к ТПО) исследование следует проводить каждые 6 месяцев [4]. Британские рекомендации предписывают проверку уровня ТТГ и, при необходимости, уровня свТ4, а также измерение АТ к ТПО не реже 1 раза в 2 года, начиная с 1 года. Исследования АТ к ТПО полезны для прогнозирования течения заболевания, поскольку пациенты с высоким титром антител имеют более высокий риск прогрессирования болезни до явного гипотиреоза [5].

Цель. Продемонстрировать частоту и спектр патологии ЩЖ у детей с СД, обосновать необходимость регулярного мониторинга и эндокринологического сопровождения в рамках комплексной реабилитации.

Материалы и методы. Проанализированы результаты лабораторного исследования гормонов ЩЖ, антитиреоидных антител и УЗИ ЩЖ 50 пациентов с СД (25 девочек и 25 мальчиков) в возрасте 9 (5; 13) лет. Родители 37 пациентов (74%) ответили на вопросы об осведомленности о необходимости регулярного контроля функции ЩЖ у детей с СД. Для оценки влияния родительской осведомленности на медицинские показатели пациенты были разделены на подгруппы с установленным нарушением функции ЩЖ (манифестный гипотиреоз, тиреотоксикоз), с субклиническими нарушениями (повышенный ТТГ при нормальном свТ4), без отклонений в функции ЩЖ. Для оценки влияния родительской осведомленности на эффективность контроля заместительной терапии пациенты, принимающие левотироксин, были разделены на тех, у кого тиреоидный статус был компенсирован и декомпенсирован. Номинальные данные описывались с указанием абсолютных значений и процентных долей; количественные показатели – с указанием медианы и процентилей Me (25%; 75%). Для выявления факторов, влияющих на осведомленность родителей и компенсацию тиреоидного статуса, рассчитывали отношение шансов (ОШ) и 95% доверительный интервал (ДИ).

Результаты. У 32 пациентов из 50 (64%) были выявлены патологические изменения ЩЖ, включая врожденный гипотиреоз (6 (12%)), ХАИТ с манифестным гипотиреозом (8 (16%)), ХАИТ с субклиническим гипотиреозом (3 (6%)), ХАИТ без нарушения функции ЩЖ (5 (10%)) субклинический гипотиреоз без ХАИТ (6 (12%)) и ДТЗ (4 (8%)). Из 37 опрошенных 12 относились к группе родителей пациентов без нарушения функции ЩЖ, 8 – с субклиническим гипотиреозом, 17 – с установленным нарушением функции. Родители 18 пациентов из 37 (49%) знали о необходимости регулярного контроля тиреоидного профиля. Семейный анамнез был отягощен по заболеваниям ЩЖ у 5 пациентов. Были значительно лучше осведомлены о необходимости регулярного контроля гормональных показателей родители пациентов с нарушением функции ЩЖ, приводящей к потребности в терапии (11 из 17 (65%)), по сравнению с не нуждающимися в терапии — ОШ 3,4 (95% ДИ 0,9–13,2); родители пациентов, наблюдавшиеся в детском эндокринологическом отделении (7 из 7 (100%) против 15 из 30 (50%), наблюдавшихся в остальных отделениях); родители пациентов с отягощенным семейным анамнезом (4 из 5 (80%)) — ОШ 3,1 (95% ДИ 0,3–31,0). Из 17 детей с нарушением функции ЩЖ, требующим назначения терапии,

чаще были компенсированы дети осведомленных родителей (5 из 9 (56%)) по сравнению с детьми неосведомленных (4 из 8 (50%) - %) — ОШ 1,3 (95% ДИ 0,2-8,4). О необоснованном назначении левотироксина натрия в прошлом (при уровне ТТГ 3,3 (2,2; 7,35) мкМЕ/мл) известно у 15 пациентов (30%); впоследствии лечение было прекращено.

Выводы. Результаты исследования подтверждают высокую распространенность заболеваний ЩЖ, у детей с СД, что может значительно влиять на их физическое и когнитивное развитие. Несмотря на это, уровень родительской осведомленности о необходимости регулярного контроля тиреоидного профиля остается недостаточным, особенно среди пациентов без установленных диагнозов. Более высокий уровень информированности наблюдается у родителей детей с уже установленными заболеваниями ЩЖ, наблюдаемых в профильном эндокринологическом отделении и у пациентов с отягощенным семейным анамнезом. Исследование показало, что осведомленность родителей чаще ассоциирована с компенсацией тиреоидного статуса, что подчеркивает важность просветительской работы. Полученные данные подчеркивают необходимость более активного взаимодействия специалистов из различных отделений (неврология, гастроэнтерология, пульмонология, ревматология) в ведении детей с СД. Также важно внедрение стандартных протоколов мониторинга тиреоидного статуса в программу комплексного медицинского сопровождения пациентов с СД. Это поможет повысить эффективность терапии и улучшить результаты реабилитации детей с СД.

Список литературы

1. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, et al. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5):e2022057010. DOI:10.1542/peds.2022-057010
2. Claret C, Goday A, Benaiges D, et al. Subclinical hypothyroidism in the first years of life in patients with Down syndrome. *Pediatr Res*. 2013;73(5):674-678. DOI:10.1038/pr.2013.26
3. Soriano Guillén L, Muñoz Calvo MT, Pozo Román J, Martínez Pérez J, Baño Rodrigo A, Argente Oliver J. Enfermedad de Graves en pacientes con síndrome de Down [Graves' disease in patients with Down syndrome]. *An Pediatr (Barc)*. 2003;58(1):63-66. DOI:10.1016/s1695-4033(03)77994-6
4. Hershkovitz E, Strich D. Editorial: Endocrine dysfunction in patients with Down syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2023;14:1336637. Published 2023 Dec 18. DOI:10.3389/fendo.2023.1336637
5. Dalrymple RA. Thyroid disorder in children and young people with Down syndrome: DSMIG guideline review. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2022 Feb;107(1):34-35. DOI: 10.1136/archdischild-2020-321080. Epub 2021 Feb 8. PMID: 33558303.

Сведения об авторах

Гудис Андрей Дмитриевич — аспирант кафедры детских болезней Клинического института детского здоровья имени Н.Ф. Филатова ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет). 119435, Россия, г. Москва, ул. Большая Пироговская, д. 19, стр. 2. E-mail: phelectro.work@gmail.com

Витебская Алиса Витальевна — к. м. н., доцент кафедры детских болезней Клинического института детского здоровья имени Н.Ф. Филатова ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет). 119435, Россия, г. Москва, ул. Большая Пироговская, д. 19, стр. 2. eLIBRARY.RU SPIN: 9857-9551. <http://orcid.org/0000-0001-5689-0194>. E-mail: dr.vitebskaya@gmail.com

Information about authors

Gudis Andrey Dmitrievich — postgraduate student of the Department of Children's Diseases of the Clinical Institute of Children's Health named after N.F. Filatov First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov of the Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University). 119435, Russia, Moscow, Bolshaya Pirogovskaya St., 19, building 2. E-mail: phelectro.work@gmail.com

Vitebskaya Alisa Vitalievna — MD, PhD, Associate Professor of the Department of Children's Diseases of the Clinical Institute of Children's Health named after N.F. Filatov First

Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov of the Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University). 119435, Russia, Moscow, Bolshaya Pirogovskaya St., 19, building 2. eLIBRARY.RU SPIN: 9857-9551. <http://orcid.org/0000-0001-5689-0194>. E-mail: dr.vitebskaya@gmail.com

УДК 616.832.21-002.1-053.2-036.868(470.61-25):004.896

ОПЫТ ПРИМЕНЕНИЯ РОБОТИЗИРОВАННОЙ СИСТЕМЫ В КОМПЛЕКСНОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ В ПРАКТИКЕ ОТДЕЛЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ОБЛАСТНОЙ ДЕТСКОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ БОЛЬНИЦЫ ГОРОДА РОСТОВА-НА-ДОНУ

Ефремова Т.Е.¹, Пискунова С.Г.¹, Лобанова А.М.¹, Бондарева О.И.¹, Петренко А.В.¹, Александрова В.С.¹, Бондаренко Ю.С.¹, Ефремов А.А.²

¹ ГБУ РО «Областная детская клиническая больница», отделение медицинской реабилитации г. Ростов-на-Дону, Ростовская область

² ГБОУ ВПО Ростовский Государственный медицинский университет Минздрава РФ, г. Ростов-на-Дону, Ростовская область

Реферат. Работа посвящена комплексной реабилитации у детей с установленным диагнозом детский церебральный паралич с двигательными нарушениями различной степени выраженности. Авторами предложена методика, сочетающая в себе использование физической реабилитации (ЛФК, ФТЛ, массаж), медикаментозной и логопедической коррекции, а также использование роботизированной системы

Ключевые слова: комплексная реабилитация, детский церебральный паралич, роботизированная система, comprehensive rehabilitation, cerebral palsy, robotic system.

EXPERIENCE OF USING THE ROBOTIC SYSTEM IN COMPREHENSIVE REHABILITATION OF CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY IN THE PRACTICE OF THE MEDICAL REHABILITATION DEPARTMENT OF THE REGIONAL CHILDREN'S CLINICAL HOSPITAL OF ROSTOV-ON-DON

Efremova T.E.¹, Piskunova S.G.¹, Lobanova A.M.¹, Bondareva O.I.¹, Petrenko A.V.¹, Aleksandrova V.S.¹, Bondarenko Yu.S.¹, Efremov A.A.²

¹ State Budgetary Institution of the Rostov Region "Regional Children's Clinical Hospital", Department of Medical Rehabilitation, Rostov-on-Don, Rostov Region

² State Budgetary Educational Institution of Higher Professional Education Rostov State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Rostov-on-Don, Rostov Region

Abstract. The work is devoted to comprehensive rehabilitation in children with an established diagnosis of cerebral palsy with motor impairments of varying severity. The authors propose a technique that combines the use of physical rehabilitation (exercise therapy, physical therapy, massage), drug and speech therapy correction, as well as the use of the robotic system.

Keywords: comprehensive rehabilitation, cerebral palsy, robotic system, comprehensive rehabilitation, cerebral palsy, robotic system.

Актуальность. Восстановление функции ходьбы у детей - важнейшая задача медицинской реабилитации. Своевременная диагностика и раннее начало комплексных

реабилитационных мероприятий способствуют полноценному восстановлению функций различных систем организма и опорно-двигательного аппарата, а также адаптации пациента к повседневной жизни, позволяя вернуть способность выполнять определенные движения, снизить инвалидизацию. Наиболее частой причиной возникновения двигательных нарушений у детей является наличие детского церебрального паралича. [1]. Низкий уровень участия связан с соответствующим уровнем физической активности и ухудшением физической формы, что еще больше снижает подвижность и активность [2]. Для восстановления двигательных функций применяются комплексные реабилитационные мероприятия. Особое значение уделяется лечебной физкультуре и механотерапии. Одним из современных способов является использование роботизированной системы. Для восстановления навыков походки пациенты надевают роботизированный ортез с регулируемыми параметрами и следуют паттерну ходьбы, сохраненному в системе управления, куда вводятся данные о параметрах тела пациента. Затем надевают подвесной корсет, после чего он слегка поднимается подъемным устройством с применением противовеса и на него крепится робот.

Цель. Изучение эффективности применения роботизированной системы по восстановлению функции ходьбы в рамках комплексной медицинской реабилитации у детей с установленным диагнозом детский церебральный паралич с двигательными нарушениями различной степени выраженности.

Материалы и методы. В исследовании приняли участие 30 пациентов в возрасте от 4 до 12 лет (средний возраст 7+1,6) со спастическими формами детского церебрального паралича. Все исследуемые прошли три курса комплексной медицинской реабилитации с промежутком между курсами в 90 дней в отделении медицинской реабилитации Областной детской клинической больницы г. Ростова-на-Дону за период с августа 2024 года по май 2025 года. Все пациенты были разделены на две группы: контрольная - 15 человек (6 девочек, 9 мальчиков) и исследовательская - 15 человек (5 девочек, 10 мальчиков). Каждая группа согласно возрасту была разделена на две подгруппы: 1-ая подгруппа - дети от 4 до 6 лет и 2-ая подгруппа – дети от 7 до 12 лет. План реабилитации всех пациентов обеих групп включал: медикаментозную коррекцию препаратами из группы миорелаксантов - баклофен и ботулинический токсин типа А (расчет дозировки лекарственных препаратов с учетом массы тела), лечебную физкультуру, механотерапию, массаж, физиотерапевтическое лечение, занятия с логопедом и психологом. Пациенты исследовательской группы дополнительно использовали роботизированную систему.

Результаты. В ходе нашего исследования выявлена положительная динамика в виде улучшения паттерна шага, а также формирование ранее отсутствующего навыка ходьбы у детей с ДЦП, которые прошли трехкратный курс комплексной реабилитации, включающий применение роботизированной системы. Это улучшение было более выражено в сравнении с контрольной группой, где дети получали комплексную реабилитацию без использования роботизированной системы.

Выводы. Применение комплексной реабилитации с применением системы достаточно эффективно, что подтверждено динамическим улучшением показателей и позволяет достичь лучших результатов за минимальный промежуток времени.

Список литературы

1. Imms, C. Children with cerebral palsy participate: A review of the literature. *Disabil. Rehabil.* 2008, 30, 1867–1884. [CrossRef] [PubMed]
2. Van Wely, L.; Balemans, A.C.; Becher, J.G.; Dallmeijer, A.J. Physical activity stimulation program for children with cerebral palsy did not improve physical activity: A randomised trial. *J. Physiother.* 2014, 60, 40–49. [CrossRef] [PubMed]

Bibliography

1. Imms, C. Children with cerebral palsy participate: A review of the literature. *Disabil. Rehabil.* 2008, 30, 1867–1884. [CrossRef] [PubMed]

2. Van Wely, L.; Balemans, A.C.; Becher, J.G.; Dallmeijer, A.J. Physical activity stimulation program for children with cerebral palsy did not improve physical activity: A randomised trial. J. Physiother. 2014, 60, 40–49.[CrossRef] [PubMed]

Сведения об авторах

Татьяна Евгеньевна Ефремова – главный внештатный детский специалист по медицинской реабилитации ЮФО, заведующая отделением медицинской реабилитации ГБУ РО «ОДКБ», г. Ростов-на-Дону, врач-невролог высшей категории, 344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339 Стрелковой дивизии 14. Тел. 8(863)224-24-86. E-mail: efremova.tatiana1@yandex.ru

Светлана Геннадьевна Пискунова – к.м.н., главный врач ГБУ РО «ОДКБ», 344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339-й Стрелковой дивизии, 14. Тел. 8(863)218-97-90. E-mail: pgv@odbro.ru

Алена Михайловна Лобанова – врач-невролог отделения медицинской реабилитации ГБУ РО «ОДКБ» г. Ростова-на-Дону, 344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339 Стрелковой дивизии 14. Тел. 8(863)224-24-86. E-mail: alena.pivneva.92@mail.ru

Оксана Игоревна Бондарева – врач-невролог отделения медицинской реабилитации ГБУ РО «ОДКБ» г. Ростова-на-Дону, 344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339 Стрелковой дивизии 14. Тел. 8(863)224-24-86. E-mail: X.Bondareva@yandex.ru

Андрей Викторович Петренко – врач-невролог отделения медицинской реабилитации ГБУ РО «ОДКБ» г. Ростова-на-Дону, 344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339 Стрелковой дивизии 14. Тел. 8(863)224-24-86. E-mail: petrenko.andrei@list.ru

Виктория Сергеевна Александрова – врач-невролог отделения медицинской реабилитации ГБУ РО «ОДКБ» г. Ростова-на-Дону, 344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339 Стрелковой дивизии 14. Тел. 8(863)224-24-86. E-mail: vika110391@mail.ru

Юлия Сергеевна Бондаренко – врач-невролог отделения медицинской реабилитации ГБУ РО «ОДКБ» г. Ростова-на-Дону, 344015, г. Ростов-на-Дону, ул. 339 Стрелковой дивизии 14. Тел. 8(863)224-24-86. E-mail: fifi0289@mail.ru

Андрей Алексеевич Ефремов – студент 6 курса лечебно-профилактического факультета Ростовского государственного медицинского университета, 344022 г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29. E-mail: efremov.andriei@mail.ru

Information about the Authors

Tatyana Yevgenievna Efremova - chief freelance children's specialist in medical rehabilitation of the Southern Federal District, head of the Department of Medical Rehabilitation of GBU RO «ODKB», Rostov-on-Don, neurologist of the highest category, 344015, Rostov-on-Don, ul. 339 Strelkovoj divizii 14. Tel. 8(863)224-24-86 E-mail: efremova.tatiana1@yandex.ru

Svetlana Gennadievna Piskunova - candidate of Medical Sciences, head physician of GBU RO «ODKB»; 344015, Rostov-on-Don, 14 339 Strelkovoi Divisii Street. Tel. 8(863) 218-97-90. E-mail: pgv@odbro.ru

Alena Mikhailovna Lobanova – neurologist of the Department of Medical Rehabilitation GBU RO «ODKB» in Rostov-on-Don, 344015, Rostov-on-Don, ul. 339 Strelkovoj divizii 14. Tel. 8(863)224-24-86. E-mail: alena.pivneva.92@mail.ru

Oksana Igorevna Bondareva - neurologist of the Department of Medical Rehabilitation of the GBU RO "ODKB", Rostov-on-Don, 344015, Rostov-on-Don, ul. 339 Strelkovoj divizii 14, Tel. 8(863)224-24-86. E-mail: x.bondareva@yandex.ru

Andrey Viktorovich Petrenko - neurologist of the Department of Medical Rehabilitation of the GBU RO " ODKB ", Rostov-on-Don, 344015, Rostov-on-Don, ul. 339 Strelkovoj divizii 14, Tel. 8(863)224-24-86. E-mail: petrenko.andrei@list.ru

Victoria Sergeevna Alexandrova - neurologist of the Department of Medical Rehabilitation of the GBU RO "ODKB", Rostov-on-Don, 344015, Rostov-on-Don, ul. 339 Strelkovoj divizii 14, Tel. 8(863)224-24-86. E-mail: vika110391@mail.ru

Yulia Sergeevna Bondarenko - neurologist of the Department of Medical Rehabilitation of the GBU RO "ODKB"; Rostov-on-Don, 344015, Rostov-on-Don, ul. 339 Strelkovoij divizii 14, Tel. 8(863)224-24-86. E-mail: fifi0289@mail.ru

Andrey Alekseevich Efremov - 6nd year student of the Medical and Preventive Faculty of the Rostov State Medical University, 344022 Rostov-on-Don, 29 Nakhichevanskiy Lane. E-mail: efremov.andriei@mail.ru

УДК 616-056.7-053.3

ГЛУТАРОВАЯ АЦИДУРИЯ II ТИПА: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Ильичёва В.А.¹, Кручинкина А.К.¹, Глоба О.В.²

¹ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), г. Москва,

²ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, г. Москва

Реферат. Описан вариант течения глутаровой ацидурии II типа (ГАII) у ребенка. Подчеркнута сложность постановки диагноза при отсутствии характерных изменений спектра ацилкарнитинов крови и органических кислот мочи.

Ключевые слова: глутаровая ацидурия 2 типа, органические ацидемии, β -окисление жирных кислот, наследственные болезни обмена.

GLUTARIC ACIDURIA TYPE II: A CLINICAL CASE

Ilyicheva V.A.¹, Kruchinkina A.K.¹, Globa O.V.²

¹Sechenov First Moscow State Medical University of the Russian Ministry of Health (Sechenov University), Moscow,

²National Medical Research Center for Children's Health of the Russian Ministry of Health, Moscow

Abstract. The article describes a variant of the course of glutaric aciduria type II (GAII) in a child. The complexity of diagnosis in the absence of characteristic changes in the spectrum of acylcarnitines in the blood and organic acids in the urine is emphasized.

Keywords: glutaric aciduria type 2, organic acidemia, β -oxidation of fatty acids, hereditary metabolic diseases.

Актуальность. Ранняя диагностика глутаровой ацидурии II типа (ГАII) имеет принципиальное значение для своевременного начала диетотерапии, поэтому формирование настороженности относительно данного заболевания и информирование о различных вариантах его течения является актуальной задачей [1,2].

Цель. Представить клинический случай ГАII с малоинформативными лабораторными данными.

Материалы и методы. Представлен клинический случай.

Результаты. Девочка 9 лет 2 месяца. Ребенок от 3 беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания на 16 неделе, истмико-цервикальной недостаточности с 31 недели; от 2 срочных родов. Оценка по шкале Апгар - 8/9 баллов. С рождения мышечная гипотония, приобретение основных моторных навыков с задержкой сроков на 1,5-2 месяца. С 2 месяцев - эпизоды рвоты. В 4 месяца в связи с учащением эпизодов рвоты -

госпитализация, симптоматика расценена как пилоростеноз, в копрограмме - стеаторея 2 типа. В связи с сочетанием мышечной гипотонии и периодической рвоты ребенок консультирован генетиком, выполнено исследование спектра ацилкарнитинов и аминокислот в крови (норма) и исследование спектра органических кислот в моче (повышение концентрации 2-гидроксибутирата, 3-гидроксибутирата, ацетоацетата, 4-гидроксифенилацетата). Выявленные изменения интерпретированы как проявление кетоацидоза или следствие загрязнения пробы. В возрасте 11 месяцев - повышение АСТ - 63 Ед/л. В 1 год 5 месяцев заподозрена митохондриальная миопатия, назначена метаболическая терапия (левокарнитин, убидекаренон) с положительным эффектом. В 1 год 6 месяцев ребенок был госпитализирован для обследования в отделение психоневрологии Национального медицинского исследовательского центра здоровья детей (НЦЗД). Повторно проведено исследование спектра ацилкарнитинов в крови натощак (норма) и с белковой нагрузкой (обнаружено повышение С6DC). Продолжена метаболическая терапия. В дальнейшем ребёнок наблюдался в отделении психоневрологии НЦЗД, проводились курсы реабилитации и метаболической терапии. В 2 года 10 месяцев во время плановой госпитализации выявлено повышение лактата (до 3,3 ммоль/л) и аммиака (до 56 мкмоль/л) натощак. Проведено полноэкзомное секвенирование, выявлены мутации в гетерозиготном состоянии в гене ETFB, результаты подтверждены секвенированием по Сэнгеру. Установлен диагноз Глутаровая ацидурия II типа, назначена низкобелковая диета. С момента установления диагноза ребенок проходит курсы метаболической терапии и реабилитационных мероприятий, растет и развивается по возрасту, метаболических кризов не отмечалось. В динамике проводится исследование лактата, аммиака, ацилкарнитинов и аминокислот в крови, органических кислот в моче, ЭКГ, ЭхоКГ, ЭЭГ. При последнем наблюдении сохранялся умеренно выраженный миопатический синдром, повышение лактата и аммиака натощак; выявлена миграция водителя ритма с брадикардией.

Выводы. Диагноз ГАII установлен спустя 2 года 8 месяцев после манифестации. Отсутствие выраженных неврологических нарушений можно объяснить сочетанием нетяжёлого фенотипа и началом метаболической терапии до постановки диагноза.

Список литературы

1. Prasun P. Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. 2020 Jun 18. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558236/>
2. Li Q, Yang C, Feng L, Zhao Y, Su Y, Liu H, Men H, Huang Y, Körner H, Wang X. Glutaric Acidemia, Pathogenesis and Nutritional Therapy. Front Nutr. 2021 Dec 15;8:704984. doi: 10.3389/fnut.2021.704984. PMID: 34977106; PMCID: PMC8714794.

Bibliography

1. Prasun P. Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. 2020 Jun 18. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558236/>
2. Li Q, Yang C, Feng L, Zhao Y, Su Y, Liu H, Men H, Huang Y, Körner H, Wang X. Glutaric Acidemia, Pathogenesis and Nutritional Therapy. Front Nutr. 2021 Dec 15;8:704984. doi: 10.3389/fnut.2021.704984. PMID: 34977106; PMCID: PMC8714794.

Сведения об авторах

Ильичёва Валентина Александровна – студент 5 курса Клинического института детского здоровья им. Н.Ф.Филатова, ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России; Москва, Россия; e-mail: valya.ilyichuova@mail.ru

Кручинкина Анна Константиновна – студент 5 курса Клинического института детского здоровья им. Н.Ф.Филатова, ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России; Москва, Россия; e-mail: kruchinkina.anna@bk.ru;

Глоба Оксана Валерьевна – к.м.н., врач-невролог, старший научный сотрудник отделения психоневрологии и психосоматической патологии ФГАУ "НЦЗД" Минздрава России

Information about authors

Pyicheva Valentina Aleksandrovna – 5th-year student of the Clinical Institute of Children's Health named after N.F. Filatov, First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov, Ministry of Health of the Russian Federation; Moscow, Russia; e-mail: valya.ilyichuova@mail.ru

Kruchinkina Anna Konstantinovna – 5th-year student of the Clinical Institute of Children's Health named after N.F. Filatov, First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov, Ministry of Health of the Russian Federation; Moscow, Russia; e-mail: kruchinkina.anna@bk.ru;

Globa Oksana Valerievna – PhD, neurologist, senior researcher of the Department of Psychoneurology and Psychosomatic Pathology of the Scientific Center of Children's Health of the Ministry of Health of the Russian Federation

УДК 616

БОБАТ-ТЕРАПИЯ ПРИ ЗАДЕРЖКЕ ДВИГАТЕЛЬНОГО РАЗВИТИЯ У РЕБЕНКА С ПЕРИНАТАЛЬНЫМ ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Каравая И.С., Пирязева О.А., Бордун Е.В.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В работе представлен клинический случай применения Бобат-терапии у ребенка 10 месяцев с задержкой двигательного развития, обусловленной перинатальным поражением центральной нервной системы. До начала терапии пациентка могла лишь кратковременно сидеть и предпринимала попытки сесть через бок. После первого двухнедельного курса Бобат-терапии отмечено формирование устойчивого сидения и ползания на четвереньках. После второго и третьего курсов — начало вставания у опоры, а затем передвижение вдоль опоры. Был проведен четвертый курс, после которого ребенок смог самостоятельно удерживать вертикальное положение без опоры в течение 5 секунд и совершать до 5 самостоятельных шагов. Данный клинический случай демонстрирует эффективность Бобат-терапии в восстановлении двигательных функций у детей раннего возраста с поражением ЦНС.

Ключевые слова: *Бобат-терапия, перинатальное поражение ЦНС, задержка моторного развития, нейроразвивающий подход, ранняя реабилитация.*

BOBATH THERAPY IN A CHILD WITH MOTOR DEVELOPMENT DELAY DUE TO PERINATAL CNS DAMAGE: CLINICAL CASE

Karavaeva I.S., Piriayeva O.A., Bordun E.V.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. This paper presents a clinical case of using Bobath therapy in a 10 months old child with motor developmental delay due to perinatal central nervous system injury. Prior to therapy, the patient could only sit briefly and attempted to sit through lateral movement. After the first two-week Bobath course, stable sitting and crawling on all fours were achieved. Following the second course, the child began to stand with support; after the third course —

move along support; and following another course — briefly stand independently and take up to 5 steps unassisted. This case demonstrates the effectiveness of the Bobath neurodevelopmental approach in motor rehabilitation of young children with CNS damage.

Key words: *Bobath therapy, perinatal CNS injury, motor development delay, neurodevelopmental approach, early rehabilitation.*

Актуальность. Задержка моторного развития вследствие перинатального поражения ЦНС остается одной из актуальных проблем детской неврологии и медицинской реабилитации. Эффективная терапия, направленная на формирование основных двигательных навыков в раннем возрасте, играет ключевую роль в профилактике стойкой инвалидизации и формировании компенсаторных механизмов. Метод Бобат-терапии, основанный на принципах нейроразвивающего подхода, нацелен на нормализацию мышечного тонуса, улучшение постурального контроля и формирование целенаправленных движений.

Цель. На примере клинического случая продемонстрировать эффективность применения Бобат-терапии у ребенка с задержкой двигательного развития вследствие перинатального поражения ЦНС.

Материалы и методы. Пациентка 10 месяцев наблюдалась и проходила курсы реабилитации в условиях ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии». Программа включала Бобат-терапию, нейромышечную активацию, обучение родителей элементам терапии. Эффективность оценивалась по развитию моторных навыков до и после каждого этапа терапии.

Результаты. На старте реабилитации: нестойкое сидение, попытки сесть через бок, отсутствие ползания. После первого курса: устойчивое сидение, ползание на четвереньках. После второго: вставание у опоры. После третьего: передвижение вдоль опоры. После четвертого: стояние без опоры до 5 секунд и до 5 шагов самостоятельно. Отмечена положительная динамика по всем этапам двигательного развития.

Выводы. Применение Бобат-терапии у детей раннего возраста с задержкой моторного развития на фоне перинатального поражения ЦНС позволяет добиться значительных результатов в формировании двигательных навыков. Индивидуальный подход, мультидисциплинарное сопровождение и активное участие родителей способствуют положительной динамике и улучшению качества жизни пациента.

Список литературы

1. Zanon M.A. et al. Neurodevelopmental Treatment (Bobath) for Children With Cerebral Palsy: A Systematic Review. *Journal of Child Neurology*. 2019;34(11):679–686. DOI:10.1177/0883073819852237, PubMed:31179823
2. Ungureanu A. et al. The Benefits of Combining Bobath and Vojta Therapies in Infants with Neurological Motor Development Issues. *Children (Basel)*. 2023;10(10):1481. DOI:10.3390/children10101481,PMC:PMC10608564
3. Cabezas-López J., Bernabéu-Brotóns J.J. The Effects of Bobath Therapy on Children with Cerebral Palsy: A Systematic Review. *International Journal of Therapy and Rehabilitation*. 2021;28(8):1–10. DOI:10.12968/ijtr.2021.0089
4. Butko N. Bobath Therapy for Cerebral Palsy: An Efficacy Study. *Sport Mont*. 2022;20(1):3–7.
5. Garófalo-Gómez N. et al. Outcome at Age Five Years or Older for Children with Perinatal Brain Injury Treated With Neurohabilitation or Neurodevelopmental Therapy. *EC Paediatrics*. 2019;8(5):1–10.
6. Novak I. et al. A Systematic Review of Interventions for Children with Cerebral Palsy: State of the Evidence. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2013;55(10):885–910. DOI:10.1111/dmcn.12246
6. Physiopedia. Bobath Approach. URL: https://www.physio-pedia.com/Bobath_Approach

Сведения об авторах

Караваева Инна Сергеевна – врач ЛФК ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Тел. 8-495-430-80-67. E-mail:

Пирязева Ольга Алексеевна – врач ЛФК ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Тел. 8-495-430-80-67. E-mail: oli_enot@rambler.ru

Бордун Евгения Валентиновна – врач ЛФК ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Тел. 8-495-430-80-67. E-mail:

Information about authors

Karavaeva Inna Sergeevna - psychiatrist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Tel. 8-495-430-80-67. E-mail:

Piriazeva Olga Alekseevna - psychiatrist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Tel. 8-495-430-80-67. E-mail: oli_enot@rambler.ru

Bordun Evgenya Valentinovna - psychiatrist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Tel. 8-495-430-80-67. E-mail:

УДК: 616

РЕАБИЛИТАЦИЯ ПАЦИЕНТА С НЕСВОЕВРЕМЕННО ДИАГНОСТИРОВАННОЙ ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ

Князева М.С., Мамедова А.Р.

*ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский
Университет), г.Москва*

Реферат. Галактоземия – это аутосомно-рецессивное наследственное нарушение обмена углеводов, при котором в организме накапливается избыток галактозы и её метаболитов (галактозо-1-фосфата и галактитола), что обуславливает клиническую картину заболевания и формирование отсроченных осложнений. Данный клинический случай иллюстрирует развившееся тяжёлое необратимое осложнение в виде поражения подкорковых структур головного мозга у ребёнка в возрасте 21 дня, имеющего подтверждённый на неонатальном скрининге диагноз редкого обменного заболевания – галактоземии 1 типа. Диагноз также был подтверждён генетически: в возрасте 9,5 месяцев путем полногеномного секвенирования были выявлены патогенные варианты гена GALT: мутация с .563A<G и вариант Дуартес. 940A<G в гетерозиготном состоянии, характерные для данного заболевания. В дальнейшем клиническая симптоматика представляла собой нарушение мышечного тонуса, избыточное напряжение в мышцах с асимметрией позы, наличие гиперкинезов, задержку темпов моторного и психического развития, неравномерный рост зубов. Реабилитация данного ребёнка с ДЦП смешанной формы и задержкой психо-речевого развития должна быть комплексной и непрерывной и учитывать его особенности.

Ключевые слова: галактоземия, диетотерапия, метаболический криз, реабилитация.

REHABILITATION OF A PATIENT WITH UNTIMELY DIAGNOSED GALACTOSEMIA

Knyazeva M.S., Mamedova A.R.

Sechenov First Moscow State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University), Moscow

Abstract. Galactosemia is an autosomal recessive hereditary disorder of carbohydrate metabolism, in which the body accumulates excess galactose and its metabolites (galactose-1-phosphate and galactitol), which causes the clinical picture of the disease and the formation of delayed complications. This clinical case illustrates the development of a severe irreversible complication in the form of damage to the subcortical structures of the brain in a 21-day-old child with a diagnosis of a rare metabolic disease, galactosemia type 1, confirmed by neonatal screening. The diagnosis was also confirmed genetically: at the age of 9.5 months, pathogenic variants of the GALT gene were identified by whole-genome sequencing: a mutation with .563A<G and a Duarte variant. 940A<G in a heterozygous state, characteristic of this disease. Subsequently, clinical symptoms were a violation of muscle tone, excessive tension in the muscles with an asymmetry of posture, the presence of hyperkinesia, a delay in the rate of motor and mental development, uneven growth of teeth. Rehabilitation of this child with mixed cerebral palsy and a delay in psycho-speech development should be comprehensive and continuous and take into account his characteristics.

Keywords: galactosemia, diet therapy, metabolic crisis, rehabilitation.

Актуальность. Галактоземия — это врождённое нарушение углеводного обмена, которое проявляется неспособностью усвоения галактозы и превращения её в глюкозу, сахар, который является основным источником энергии в организме, вследствие нарушения работы ферментов метаболического пути галактозы [1]. С биохимической точки зрения заболевание характеризуется гипергалактоземией, состоянием, связанным с повышенным уровнем галактозы в крови, что может проявляться поражением многих органов, таких как печень, почки, глаза, органы репродуктивной системы, и быть потенциально смертельным, если вовремя не диагностировать. По этой причине галактоземия была включена в неонатальный скрининг в рамках приказа Минздравсоцразвития России №185 от 22.03.2006 года «О массовом обследовании новорождённых детей на наследственные заболевания» [2].

Целью описания данного клинического случая является демонстрация необратимого поражения центральной нервной системы после метаболического криза, случившегося на 21 день жизни у ребёнка, находившегося на грудном вскармливании, и комплексность подхода к его реабилитации [3].

Результаты. Ребёнок от 3 беременности, 2 родов (1-я беременность - ребёнок здоров, 2-я беременность - замершая). Настоящая беременность протекала на фоне токсикоза, угрозы прерывания, анемии, гипоксии плода, ОРЗ, ВСД по гипотоническому типу, хронического гайморита, панкреатита. Роды на 38 неделе гестации, физиологические. Масса тела при рождении- 4180г, рост - 50см. Оценка по шкале Апгар 9/9. В первые 72ч жизни в роддоме у ребёнка была взята кровь для проведения неонатального скрининга. По результатам исследования: галактоза 77,7 мг/дл (положительный результат при уровне >10 мг/дл). На пятнадцатый день было принято решение о проведении повторного тестирования в связи с расцениванием первого

результата как «ложно – положительный». Все это время с момента рождения ребёнок находился на грудном вскармливании. Период новорожденности протекал на фоне манифестной неонатальной желтухи, по поводу чего находился на стационарном лечении (цифры билирубина достигали 798 мкмоль/л, ГАО 77мг, АСТ 193 ед/л, АЛТ 93 ед/л). На 21-ый день ребёнок был доставлен в ОРИТ в состоянии метаболического криза. Результаты повторного тестирования были запрошены врачами реанимации: галактоза 71,4 мг/дл. Выставлен диагноз «Галактоземия». Сведения о заболевании были поданы в региональный сегмент федерального регистра. С момента постановки диагноза пациенту назначена индивидуальная строгая пожизненная безмолочная диета, специализированная смесь. После ребёнка наблюдался генетиком, гастроэнтерологом, неврологом. На фоне диеты и метаболической терапии состояние ребенка улучшилось: стал активнее, крик стал громче, желтушность значительно уменьшилась. Выписан с диагнозом: «Энцефалопатия сочетанного генеза (перинатальная, дисметаболическая). Синдром угнетения нервно-рефлекторной возбудимости. Белково-энергетическая недостаточность умеренной степени». При проведении энзимодиагностики в лаборатории селективного скрининга ФГБНУ им.Н.П.Бочкова выявлено резкое снижение активности фермента галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы до 0,82 (при норме 4,4-15 Е/гНб). Активность фермента у отца - 3,94 Е/гНб (45% от нормы), у матери - 4,25 Е/гНб (48 % от нормы). При проведении в возрасте 9,5 месяцев полногеномного секвенирования были подтверждены патогенные варианты гена GALT. После этого было проведено секвенирование по Сенгеру пробанда и родителей: у ребёнка выявлены 2 патогенных варианта гена GALT: мутация с .563A<G и вариант Дуартес. 940A<G в гетерозиготном состоянии. У матери ребёнка выявлен 1 патогенный вариант: с .563A<G в гетерозиготном состоянии. Сибс не обследован. На первом году жизни длительно сохранялся синдром холестаза (2,5 нормы). В возрасте 10 месяцев был выставлен диагноз: "Детский церебральный паралич: спастический тетрапарез, гипоксически-дисметаболическое поражение ЦНС. Галактоземия".

Далее ежегодно поступал на плановую госпитализацию (последняя в 2 года 4 месяца). Состояние на момент последней госпитализации: ребёнок беспокойный, выраженные гиперкинезы, тремора нет, поза асимметричная, видимые костные деформации отсутствуют, тонус верхних и нижних конечностей дистоничный. Движения в плечевых/локтевых/лучезапястных, тазобедренных/коленных/голеностопных суставах ограничены из-за тонусных нарушений и гиперкинезов. При пальпации мышцы развиты удовлетворительно. В положении на животе голову удерживает, чаще поворачивает голову влево; опирается на предплечья под грудной клеткой, самостоятельно руки не выводит, кисти зажаты в кулак. При постановке на ноги опора на передне-внутреннюю часть стопы. Навыки: периодически поворачивается со спины на бок (больше за счёт тонусных нарушений и гиперкинезов), посаженный с поддержкой может сидеть, удерживая голову. При целенаправленных движениях проявления гиперкинезов усиливаются.

Помимо основной медикаментозной терапии пациент проходит на постоянной основе консультации различных специалистов и реабилитационные мероприятия [1], в основе которых лежат общие принципы: комплексный подход (сочетание ЛФК, физиотерапии и логопедии), индивидуальный подход - учёт особенностей ребёнка (тонусные нарушения, гиперкинезы, эмоциональное состояние), регулярность и систематичность проведённых занятий, активное участие родителей (родители должны быть вовлечены в процесс реабилитации и обучены необходимым навыкам). Целью ЛФК является стимуляция моторных навыков, таких как повороты, опора на предплечья и кисти [4]. Методами её достижения являются: прикладное физиологическое позиционирование (обеспечение правильного положения тела), стимуляция аутохтонной мускулатуры (мышц, поддерживающих осанку), раскрытие кисти (важно для развития мелкой моторики и хватательных навыков), стимуляция устойчивого положения на животе с опорой на предплечья и кисти (в том числе на валике), трёхопорная стойка, по

возможности змейка. упражнение по методике Войта, упражнения по методике Бобат. Важно учитывать тонусные нарушения и гиперкинезы, избегать резких движений, которые могут их провоцировать и обучать родителей базовым методам ЛФК, чтобы продолжать занятия дома. Целью физиотерапии является коррекция мышечного тонуса, улучшение микроциркуляции и трофики мышц, оказание успокаивающего эффекта [5]. Методы её достижения: курс низкоинтенсивной магнитотерапии на область поясничного и грудного отдела позвоночника, курс сухих иммерсионных ванн. Целью логопедии является нормализация тонуса артикуляционных мышц, увеличение объёма движений губ, языка и нижней челюсти, формирование укладов звуков, стимуляция звуковой активности и развитие речевых навыков. Методы: логопедическое воздействие в щадящем режиме, учитывая особенности ребёнка (непроизвольные движения языка и губ, саливация), согласование эмоционально-мимических реакций с воздействием взрослого (эмоциональным, речевым, тактильным), стимуляция и поддержание звуковой активности в режимных моментах, увеличение звукового наполнения, развитие слухового и зрительного восприятия.

Выводы. Представленный клинический случай демонстрирует важность комплексной и систематической реабилитации пациента с метаболическим кризом в анамнезе. Несмотря на выраженные гиперкинезы и тонусные нарушения, наблюдается положительная динамика в поддержании и стимуляции двигательных и речевых навыков благодаря такому подходу. Ключевой фактор – индивидуализация программы реабилитации с учётом особенностей ребёнка, регулярность занятий и активное вовлечение родителей в процесс. Постоянное продолжение реабилитационных мероприятий, направленных на коррекцию мышечного тонуса, стимуляцию двигательной активности и развитие речи, является необходимым для улучшения качества жизни и социальной адаптации пациента. Особое внимание следует уделять обучению родителей базовым методам ЛФК и логопедии для поддержания непрерывности реабилитационного процесса в домашних условиях.

Список литературы

1. Клинические рекомендации. Нарушения обмена галактозы (Галактоземия) – 2021-2022-2023.
2. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 N 185 "О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания"
3. Куранова Л. Б., Херодинов Б. И. СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ РЕАБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ С ДЕТСКИМ ЦЕРЕБРАЛЬНЫМ ПАРАЛИЧОМ, 2019.
4. Ryan JM, Cassidy EE, Noorduyn SG, O'Connell NE. Exercise interventions for cerebral palsy. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017;6(6):CD011660. Published 2017 Jun 11. doi:10.1002/14651858.CD011660.pub2
5. Inamdar K, Molinini RM, Panibatla ST, Chow JC, Dusing SC. Physical therapy interventions to improve sitting ability in children with or at-risk for cerebral palsy: a systematic review and meta-analysis. *Dev Med Child Neurol.* 2021;63(4):396-406. doi:10.1111/dmcn.14772

Bibliography

1. Clinical guidelines. Galactose metabolism disorders (Galactosemia) – 2021-2022-2023.
2. Order of the Ministry of Health and Social Development of the Russian Federation of March 22, 2006 N 185 "On mass screening of newborns for hereditary diseases"
3. Kuranova LB, Kherodinov BI. MODERN METHODS OF REHABILITATION OF CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY, 2019.
4. Ryan JM, Cassidy EE, Noorduyn SG, O'Connell NE. Exercise interventions for cerebral palsy. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017;6(6):CD011660. Published 2017 Jun 11. doi:10.1002/14651858.CD011660.pub2

5. Inamdar K, Molinini RM, Panibatla ST, Chow JC, Dusing SC. Physical therapy interventions to improve sitting ability in children with or at-risk for cerebral palsy: a systematic review and meta-analysis. *Dev Med Child Neurol.* 2021;63(4):396-406. doi:10.1111/dmcn.14772

Сведения об авторах

Князева Марина Сергеевна - студент 15 группы 6 курса Клинического института детского здоровья им Н.Ф. Филатова ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет) knyazeva613@yandex.ru

Мамедова Айтадж Рагим кызы - студент 3 группы 6 курса Клинического института детского здоровья им Н.Ф. Филатова ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет) aytadzh.mamedova@bk.ru

Information about authors

Knyazeva M. S. - student of the 15th group of the 6th year. Clinical Institute of Child Health named after N.F. Filatov Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University) knyazeva613@yandex.ru

Mamedova A. R. - student of the 3th group of the 6th year. Clinical Institute of Child Health named after N.F. Filatov Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University) aytadzh.mamedova@bk.ru

УДК 617.58 + 616.7

НЕЙРОСЕТЕВОЕ МОДЕЛИРОВАНИЕ В КОМПЛЕКСНОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ДЕТЕЙ С ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА

Куликова О.М., Пеганский Д.А.

ООО "Агентство "АСТ", г. Омск

Реферат. Исследование направлено на разработку алгоритмов для мониторинга биомеханики ходьбы детей 7–12 лет с заболеваниями опорно-двигательного аппарата (ОДА) с использованием технологий компьютерного зрения и параметрической геометрии. В отличие от предыдущих работ, ключевыми особенностями являются: применение широкодоступных RGB-камер (смартфоны Honor 200 Pro 5G NFC), обработка данных комбинацией метода скользящего окна и фильтра Савицкого-Голея с оптимизацией параметров через генетический алгоритм, а также анализ биомеханических показателей для каждой фазы ходьбы в сравнении с эталонными значениями Эдинбургской визуальной шкалы оценки походки (EVGS).

Ключевые слова: Биомеханика ходьбы, компьютерное зрение, заболевания опорно-двигательного аппарата, дети, Эдинбургская визуальная шкала оценки походки (EVGS), генетический алгоритм, параметрическая геометрия, мониторинг реабилитации.

NEURAL NETWORK MODELING IN COMPLEX REHABILITATION OF CHILDREN WITH MUSCULOSKELETAL DISORDERS

Kulikova O.M., Peganskiy D.A.

LLC «Agency «AST»

Abstract. The research is aimed at developing algorithms for monitoring the biomechanics of walking in children aged 7-12 with diseases of the musculoskeletal system (ODE) using computer vision technologies and parametric geometry. Unlike previous work, the key features are: the use of widely available RGB cameras (Honor 200 Pro 5G NFC smartphones), data processing using a combination of the sliding window method and the Savitsky-Golay filter with parameter optimization through a genetic algorithm, as well as the analysis of biomechanical parameters for each phase of walking in comparison with the reference values of the Edinburgh Visual Assessment Scale. gaits (EVGS).

Keywords: *Biomechanics of walking, computer vision, diseases of the musculoskeletal system, children, Edinburgh Visual Gait Assessment Scale (EVGS), genetic algorithm, parametric geometry, rehabilitation monitoring.*

Актуальность. В настоящее время становятся актуальными вопросы мониторинга результатов реабилитации детей с заболеваниями опорно-двигательного аппарата.

Цель. Разработать комплекс алгоритмов моделирования биомеханики ходьбы детей с вышеуказанными заболеваниями с применением технологий компьютерного зрения и параметрической геометрии. Данное исследование отличается от предыдущих по следующим направлениям: 1) применением RGB-камер, которые в настоящее время имеют широкое распространение и используются, в том числе, в смартфонах; 2) применением сочетания метода скользящего окна и фильтра Савицкого-Голея (Savitzky-Golay filter) для предобработки полученных данных и удаления артефактов в полученном массиве данных координат, настройка параметров фильтра осуществляется с применением генетического алгоритма; 3) расчетом показателей биомеханики для каждой фазы ходьбы и сравнением их с эталонными значениями.

Материалы и методы. В исследовании анализировались движения 5 пациентов 7-12 лет с заболеваниями опорно-двигательного аппарата во время ходьбы на беговой дорожке в условиях тренажерного зала. Видеосъемка осуществлялась на два смартфона Honor 200 Pro 5G NFC, установленных перпендикулярно друг другу на штативах. Формирование координат точек по видеофрагментам выполнялось с применением нейросети OpenPose. В расчетах использована модель Body_25 и Эдинбургская визуальная оценка походки (EVGS) [1]. Расчеты выполнены с применением языка программирования Python 3.13. Валидизация результатов расчетов осуществляется с применением программы видеоанализа Kinovea.

Результаты. Определено, что у исследуемой категории пациентов наблюдаются отклонения в ключевых показателях EVGS, связанные с биомеханикой суставов, мышечным тонусом и координацией.

Выводы. Применение результатов исследования повысит объективность диагностики пациентов с заболеваниями опорно-двигательного аппарата, и расширит возможности применения технологий телемедицины в современных условиях.

Список литературы

1. Abe, H., Koyanagi, S., Kusumoto, Y., & Himuro, N. (2022). Intra-rater and inter-rater reliability, minimal detectable change, and construct validity of the Edinburgh Visual Gait Score in children with cerebral palsy. *Gait & Posture*, 94, 119-123.

Сведения об авторах

Куликова Оксана Михайловна – кандидат технических наук, доцент, заместитель директора по научно-техническому развитию ООО "Агентство "АСТ", г. Омск. Адрес: 644046, Омская область, город Омск, ул. Пушкина, д. 133 к. 3, офис 1. E-mail: ya.aaaaa11@yandex.ru

Пеганский Денис Анатольевич – директор ООО "Агентство "АСТ", г. Омск. Адрес: 644046, Омская область, город Омск, ул. Пушкина, д. 133 к. 3, офис 1. E-mail: ya.aaaaa11@yandex.ru

Information about the authors

Oksana Mikhailovna Kulikova – candidate of technical sciences, associate professor, deputy director for scientific and technical development of LLC «Agency «AST», Omsk. E-mail: ya.aaaaa11@yandex.ru. Address: 644046, Omsk region, Omsk, Pushkin St., 133 K. 3, office 1

Denis Anatolyevich Pegansky – director of LLC «Agency «AST», Omsk. E-mail: ya.aaaaa11@yandex.ru Address: 644046, Omsk region, Omsk, Pushkin St., 133 K. 3, office 1

УДК: 376.3

КОРРЕКЦИЯ РЕВЕРСИВНОГО ТИПА ГЛОТАНИЯ У ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА: МИОФУНКЦИОНАЛЬНЫЙ ПОДХОД В РАБОТЕ МЕДИЦИНСКОГО ЛОГОПЕДА

Миронова С.Л.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. Формирование соматического типа глотания у детей после 3 лет – это важный этап в развитии ребенка. Он тесно связан с орофациальным и психологическим здоровьем. Правильно сформированный тип глотания способствует нормальному развитию челюстно-лицевой системы, влияет на правильное формирование зубного ряда и прикуса. У детей с расстройством аутистического спектра (РАС) часто отмечаются нарушения пищевого поведения, родители отмечают повышенную сенсорную чувствительность и говорят о трудностях, связанных с гигиеной полости рта и наличие вредных ортодонтических привычек. В связи с этим, у данной категории пациентов мы часто отмечаем сохранение инфантильного типа глотания, а также сопутствующие миофункциональные и ортодонтические проблемы. Коррекция реверсивного типа глотания у детей с РАС представляет собой сложную задачу, требующую комплексного логопедического подхода. В статье рассматриваются методы работы медицинского логопеда, направленные на нормализацию функций глотания: формирование соматического типа глотания и профилактику вторичных нарушений. Особое внимание уделяется сочетанию миофункционального подхода в логопедии и поведенческих стратегий с учетом особенностей детей с РАС. Приводятся практические рекомендации по проведению артикуляционной гимнастики, логопедического массажа и использованию специальных миофункциональных аппаратов. Результаты демонстрируют эффективность предложенного подхода и позволяет его использовать в условиях стационара.

Ключевые слова: *орофациальное здоровье, миофункциональная коррекция, соматический тип глотания, расстройство аутистического спектра (РАС), логопедия, орофациальные расстройства, реверсивный тип глотания.*

CORRECTION OF REVERSE SWALLOWING PATTERN IN CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER: MYOFUNCTIONAL APPROACH IN MEDICAL SPEECH THERAPY PRACTICE

Mironova S.L.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The development of a somatic swallowing pattern in children after the age of 3 is a critical stage in child development, closely linked to orofacial and psychological health. A properly formed swallowing pattern contributes to the normal development of the maxillofacial system, influences the correct formation of the dental arch, and ensures proper occlusion. In

children with autism spectrum disorder (ASD), eating disorders are frequently observed, with parents reporting heightened sensory sensitivities, difficulties with oral hygiene, and the presence of harmful orthodontic habits. As a result, this group of patients often retains an infantile swallowing pattern, along with associated myofunctional and orthodontic issues. Correcting a reverse swallowing pattern in children with ASD presents a complex challenge, requiring a comprehensive speech therapy approach. This article examines the methods employed by medical speech therapists to normalize swallowing functions, including the establishment of a somatic swallowing pattern and the prevention of secondary complications. Special emphasis is placed on combining myofunctional therapy in speech pathology with behavioral strategies tailored to the specific needs of children with ASD. Practical recommendations are provided for conducting articulation exercises, speech therapy massage, and the use of specialized myofunctional appliances. The results demonstrate the effectiveness of the proposed approach and support its application in clinical settings.

Keywords: *orofacial health, myofunctional correction, somatic swallowing pattern, autism spectrum disorder (ASD), medical speech therapy, orofacial disorders, reverse swallowing.*

Актуальность. Проблема коррекции реверсивного типа глотания у детей с расстройствами аутистического спектра (РАС) представляет собой важную междисциплинарную задачу. Клиническая значимость данной проблемы обусловлена высокой распространённостью, так как инфантильный тип глотания сохраняется у большинства детей с аутизмом после 3 лет. Это часто связано с нарушением пищевого поведения, в частности с предпочтением мягкой пищи, что в свою очередь приводит к нарушению жевания, так как нарушается распределение жевательной нагрузки на зубной ряд. Это все приводит по итогу к миофункциональным нарушениям. Отмечается смешанный тип дыхания, дисбаланс в работе орофациальных мышц, который приводит к зубочелюстным аномалиям (дистальной окклюзии, перекрестному прикусу и другим ортодонтическим нарушениям). Происходит нарушение функций артикуляции, влияющие на разборчивость речи. Некорректируемый реверсивный тип глотания приводит к прогрессирующим аномалиям прикуса, что также снижает качество жизни пациента и его семьи [1,2]. Посещение стоматолога и ортодонта для детей с РАС часто связано с большими сложностями, а лечение бывает порой доступно только при использовании медикаментозного сна. Это связано с поведенческими, сенсорными и коммуникативными особенностями у данной категории пациентов. Разработка специализированных миофункциональных протоколов, учитывающих как физиологические, так и поведенческие аспекты, представляет собой насущную потребность в области реабилитации детей с расстройством аутистического спектра работе логопеда.

Цель. Основная цель нашей работы, рассказать о коррекции реверсивного типа глотания в условиях стационара у детей с расстройством аутистического спектра в работе медицинского логопеда. Определить распространённость и клинические проявления нарушений глотания у данной группы пациентов. Мы рассматривали взаимосвязь между реверсивным глотанием, орально-моторными дисфункциями и сопутствующими сенсорными нарушениями. Одной из важных задач в нашей работе являлась разработка алгоритма диагностики нарушений глотания у детей с РАС в стационаре, с учетом их особенностей поведения, адаптации и коммуникации. Мы рассматривали влияние дифференцированного логопедического массажа, пастурального положения кормления и контроль поступающей жидкости при питье и кормлении, артикуляционные упражнения, направленные на развитие орального праксиса, упражнения для дыхания, жевания.

Материалы и методы. В вопросах диагностики и коррекции мы опирались на труды Софи Фрей [3], Архиповой Е.Ф. [4], на принципы прикладного анализа поведения [5], для анализа и диагностики миофункциональных нарушений использовали видео и фото-протокол, анкетирование родителей. В работе мы исследовали результаты 20

человек, которые были разделены на 2 группы. В обеих группах применялся дифференцированный логопедический массаж с изоляцией щек и активный массаж твердого неба. Применялись упражнения на дифференциацию носового и ротового дыхания. Использовался в работе граббер для тренировки жевания (средней жесткости), вестибулярная пластина(пластиковая) для тренировки носового дыхания. Было дано упражнение на формирование правильного положения языка в полости рта. Еще 10 детей дополнительно использовали монофункциональный аппарат, так как родителям это показалось удобным.

Результаты. За полтора года мы рассмотрели 20 случаев реверсивного типа глотания у детей с аутизмом, возраст от 4 до 17 лет. Группа неоднородная, но тем не менее объединяется основным диагнозом (аутизм) и нарушенным типом глотания. У всех детей отмечалась неврологическая симптоматика в артикуляционной мускулатуре легкой степени выраженности. Все родители отмечали пищевую избирательность. Также у детей отмечался нарушенный тип дыхания и ненормативный зубной ряд. Во время наблюдения за актом глотания, мы отмечали наличие миофункциональных нарушений, реверсивное движение языка и его межзубное положение. С учетом того, что дети в стационаре лежали от 14 до 21 дня, наша работа включала два этапа: подготовительный и основной. Подготовительный этап включал нормализации тонуса мышц, снижение гиперчувствительности, установку руководящего контроля и адаптацию, разработку поведенческого протокола. Основной этап включал формирование правильного паттерна глотания через миофункциональные упражнения с дополнительным использованием аноэтического миофункционального аппарата в зависимости от выбора родителей. По итогу работы мы отмечали прогресс в первой группе (с миофункциональными аппаратами) у 7 из 10 человек и во второй группе (только упражнения и логопедический массаж) у 6 из 10 человек. У всех 20 пациентов отмечалось увеличение объема артикуляционных движений губ и языка. Всем пациентам были даны рекомендации по продолжению формирования соматического типа глотания в домашних условиях[1].

Выводы. Нарушения глотания по реверсивному типу у детей с расстройствами аутистического спектра представляют собой серьезную мультидисциплинарную проблему, оказывающую комплексное негативное воздействие на различные аспекты развития ребенка. Данная патология не только способствует формированию стойких ортодонтических дефектов (открытый прикус, сужение зубных рядов, деформации нёба), но и выступает значимым фактором, усугубляющим речевые нарушения и затрудняющим процесс социализации [6]. В этой связи коррекция глотательных нарушений становится неотъемлемым компонентом работы медицинского логопеда с данной категорией пациентов, наряду с традиционными направлениями логопедического воздействия. Практический опыт демонстрирует, что даже в условиях ограниченного временного ресурса стационарного лечения возможно достичь значимых результатов в формировании соматического типа глотания. Ключевыми факторами успеха при этом являются:

- Разработка индивидуализированных краткосрочных программ коррекции и поведенческого протокола;
 - Применение интенсивных тренировочных методик с элементами биологической обратной связи;
 - Вовлечение в процесс родителей и работа с их мотивацией [3, 5].
- Особое внимание в работе уделяется мотивационному компоненту, который реализуется через:
- Разработку персонифицированных систем поощрения для ребенка [5];
 - Проведение регулярных консультативных встреч с родителями;
 - Создание наглядных материалов (памятки, видеоинструкции) для домашнего использования.

Таким образом, коррекция реверсивного типа глотания у детей с РАС в условиях стационара представляет собой сложный, но крайне важный аспект комплексной

реабилитации, требующий от специалиста не только профессиональных компетенций в области миофункциональной терапии, но и навыков психолого-педагогической работы с семьей пациента [6].

Список литературы

1. Миронова, С. Л. Психология и физиология орофациального здоровья / С. Л. Миронова, В. В. Геча // Вестник Московской международной академии. – 2023. – № 2. – С. 90-94. – EDN AILITI.
2. Clark GT, Koyano K, Browne PA. (1993) Oral motor disorders in humans. J Calif Dent Assoc. 21(1):19–30.
3. Фрей С. Нарушения глотания у детей. Междисциплинарный подход: Монография / С. Фрей. - 2-е изд., эл.. - Москва : Теревинф, 2023. - 536 с. - ISBN 9785421206545.
4. Архипова, Елена Филипповна Миофункциональная коррекция и профилактика нарушений звукопроизношения. Трейнер "INFANT". Конспекты логопедических занятий. Методическое пособие / Архипова Елена Филипповна. - М.: Секачев В., 2017. - 928 с.
5. Джон О Купер, Тимоти Э Херон, Уильям Э Хьюард "Прикладной анализ поведения"/М: Практика, 2015.-840с.
6. Филльоза, И. (2017) Как понять ребенка. В сердце эмоций. Слезы, смех, испуг, удивление. Москва: КоЛибри, 320 с.

Bibliography

1. Mironova, S. L. Psychology and physiology of orofacial health / S. L. Mironova, V. V. Gecha // Bulletin of the Moscow International Academy. - 2023. - No. 2. - P. 90-94. - EDN AILITI.
2. Clark GT, Koyano K, Browne PA. (1993) Oral motor disorders in humans. J Calif Dent Assoc. 21(1):19–30.
3. Frey S. Swallowing disorders in children. An interdisciplinary approach: Monograph / S. Frey. - 2nd ed., el.. - Moscow: Terevinf, 2023. - 536 p. - ISBN 9785421206545.
4. Arkhipova, Elena Filippovna Myofunctional correction and prevention of pronunciation disorders. Trainer "INFANT". Abstracts of speech therapy classes. Methodological manual / Arkhipova Elena Filippovna. - M.: Sekachev V., 2017. -- 928 p.
5. John O Cooper, Timothy E Heron, William E Heward "Applied behavior analysis" / M: Praktika, 2015.-840 p.
6. Fillioza, I. (2017) How to understand a child. In the heart of emotions. Tears, laughter, fear, surprise. Moscow: KoLibri, 320 p.

Сведения об авторах

Миронова София Леонидовна Медицинский логопед, ГБУЗ НПЦ ДП ДЗМ, г. Москва, Россия e-mail: logoped.mironovasl@ya.ru

Information about authors

Mironova Sofia Leonidovna Medical speech therapist, State Budgetary Healthcare Institution Scientific and Practical Center for Children's Health, Moscow, Russia e-mail: logoped.mironovasl@ya.ru

УДК 616.853

РОЛЬ И МЕСТО ВИДЕО-ЭЭГ МОНИТОРИНГА И ГОРМОНОТЕРАПИИ ПРИ ЭПИЛЕПТИЧЕСКИХ ЭНЦЕФАЛОПАТИЯХ МЛАДЕНЧЕСКОГО ВОЗРАСТА (НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ СИНДРОМА ВЕСТА)

Моисеева (Бутенко) О.Г.¹, Бундуки А.Г.², Шевченко А.С.³, Дубоносова Т.К.³,
Сорокан И.А.³

¹МЦ «Медин», Приднестровская Молдавская Республика, г. Тирасполь, Республика

Молдова,
²МЦ «Кардиоприма», г. Кишинёв, Республика Молдова,
³ГУ "Бендерский центр матери и ребенка", Приднестровская Молдавская Республика, г.
Бендеры, Республика Молдова

Реферат. Эпилептические энцефалопатии младенческого возраста, такие как синдром инфантильных эпилептических спазмов (ранее известный как синдром Веста), представляют серьёзную проблему современной детской неврологии из-за высокого риска формирования стойких неврологических и когнитивных нарушений. В работе представлено клиническое наблюдение ребёнка с синдромом инфантильных спазмов, у которого гормональная терапия была начата спустя три месяца после дебюта заболевания. Диагностика включала этапный подход: видео-ЭЭГ-мониторинг с регистрацией сна и бодрствования, КТ головного мозга, неврологическое обследование. Исследование выявило наличие модифицированной, регионально акцентуированной гипсаритмии и выраженные структурные изменения в головном мозге. Проведённая гормональная терапия (метилпреднизолон) в сочетании с противосудорожной терапией обеспечила купирование эпилептических спазмов и положительную динамику в психомоторном развитии, несмотря на позднее начало лечения. Полученные данные подтверждают диагностическую значимость видео-ЭЭГ мониторинга и эффективность гормональной терапии при синдроме инфантильных эпилептических спазмов даже в случае запоздалого начала лечения. Работа подчёркивает необходимость использования ВЭМ в ранней диагностике эпилептических энцефалопатий с выявлением специфических ЭЭГ-паттернов и обращает внимание на необходимость гормональной терапии не только для купирования спазмов, но и для предотвращения прогрессирования необратимого психомоторно-когнитивного дефицита.

Ключевые слова: младенческая эпилептическая энцефалопатия, видео-ЭЭГ мониторинг, гормональная терапия, синдром эпилептических инфантильных спазмов.

THE ROLE AND PLACE OF VIDEO-EEG MONITORING AND HORMONE THERAPY IN INFANTILE EPILEPTIC ENCEPHALOPATHIES (BASED ON A CLINICAL CASE OF WEST SYNDROME)

Moiseeva (Butenko) O.G.¹, Bunduki A.G.², Shevchenko A.S.³, Dubonosova T.K.³, Sorokan I.A.³

¹MC "Medin", the Pridnestrovian Moldovan Republic (PMR), Tiraspol, Republic of
Moldova,

²MC "Cardioprima", Chisinau, Republic of Moldova,

³State Institution "Bendery Center for Mother and Child", Pridnestrovian Moldavian Republic,
Bendery, Republic of Moldova

Abstract. Infantile epileptic encephalopathies, such as the syndrome of infantile epileptic spasms (previously referred to as West syndrome), constitute a significant challenge in contemporary pediatric neurology due to the high risk of persistent neurological and cognitive impairments. This paper presents a clinical case of a child with infantile spasms syndrome, in whom hormonal therapy was initiated three months after disease onset. The diagnostic process followed a staged approach, including video-EEG monitoring during both sleep and wakefulness, brain computed tomography (CT), and comprehensive neurological evaluation. The investigation revealed modified, regionally accentuated hypsarrhythmia alongside pronounced structural brain abnormalities. Combined hormonal therapy with methylprednisolone and anticonvulsant treatment resulted in the cessation of epileptic spasms and demonstrated positive trends in psychomotor development, despite the delayed initiation of therapy. These findings underscore the diagnostic value of video-EEG monitoring and support the efficacy of hormonal

therapy in managing infantile spasms syndrome, even when treatment commencement is delayed. The study emphasizes the critical role of video-EEG monitoring in the early detection of epileptic encephalopathies through the identification of specific EEG patterns and highlights the necessity of hormonal therapy not only for the suppression of spasms but also for the prevention of irreversible psychomotor-cognitive deficits.

Keywords: *infantile epileptic encephalopathy, video-EEG monitoring, hormonal therapy, infantile spasms syndrome.*

Актуальность. Эпилептические энцефалопатии младенческого возраста, в частности синдром инфантильных эпилептических спазмов (ранее синдром Веста), представляют серьёзную проблему в современной детской неврологии в связи с высоким риском формирования стойких необратимых неврологических и когнитивных нарушений [1]. Видео-ЭЭГ мониторинг остается "золотым стандартом" диагностики, позволяющим выявлять характерные электроэнцефалографические паттерны и их клинические корреляты [2]. Особую актуальность приобретает вопрос своевременного назначения гормонотерапии (АКТГ, кортикостероидов), которая, по современным данным, не только купирует эпилептические приступы, но и оказывает нейропротективное действие, модулируя патогенетические механизмы заболевания. Однако в клинической практике сохраняется проблема поздней диагностики и несвоевременного начала патогенетического лечения, что существенно ухудшает прогноз. Актуальность такого лечения обусловлена необходимостью максимально раннего вмешательства с целью предотвращения необратимых неврологических нарушений. Современные исследования подтверждают, что своевременная гормонотерапия улучшает когнитивный прогноз [3].

Несмотря на доказанную эффективность, ответ на терапию зависит от сроков начала лечения и этиологии заболевания. В 2023 году EAN (Европейская Академия Неврологии) подтвердила приоритет ранней гормональной терапии на основе новых данных. Метаанализ показал, что задержка лечения >4 недель снижает шансы на ремиссию на 40%.

Цель. Оценить диагностическую значимость видео-ЭЭГ мониторинга при эпилептических энцефалопатиях на примере анализа клинического случая синдрома инфантильных эпилептических спазмов (синдрома Веста) с поздним началом гормональной терапии (через 4 месяца после дебюта заболевания). Определить эффективность гормональной терапии при поздней диагностике.

Материалы и методы. В исследовании представлен клинический случай пациента с верифицированным синдромом инфантильных эпилептических спазмов (синдромом Веста). Диагностический алгоритм был построен поэтапно и включал проведение видео-ЭЭГ-мониторинга с регистрацией фаз сна и бодрствования для выявления характерных паттернов гипсаритмии, применение методов нейровизуализации, таких как компьютерной томографии головного мозга, с целью выявления структурных изменений, а также стандартизированную оценку неврологического статуса для объективизации клинической картины. Терапевтическая тактика предусматривала назначение гормональной терапии для купирования эпилептических приступов, эпилептиформной активности на ЭЭГ и снижение проявлений эпилептической энцефалопатии. Проводилось динамическое наблюдение за пациентом с регулярной оценкой эффективности лечения и коррекцией терапевтической тактики при необходимости.

Результаты. В данной статье представлен клинический случай синдрома инфантильных эпилептических спазмов (синдрома Веста) у ребёнка 11 месяцев, родившегося на сроке 36 недель путём экстренного кесарева сечения (в связи с острой возникшей брадикардией у плода), с оценкой по шкале Апгар 3/5/6 баллов.

После рождения ребёнку было выполнено КТ головного мозга, на котором выявлены: тромбоз хориоидального сплетения, тромбоз внутренних вен мозга, тромбоз

вены Галена, тромбоз нижнего сагиттального синуса, сигмовидных синусов, а также вен Розенталя. Развитие ребёнка в первый год жизни протекало с задержкой моторных и эмоционально-предречевых навыков, в связи с чем ребёнок получал активные курсы реабилитации, включавшие массаж, кинезиотерапию и нейропротекторную терапию. В возрасте 8 месяцев у пациента впервые появились приступы судорог в виде "раскидывания рук", которые поначалу были расценены как проявления рефлекса Моро. Только спустя три месяца был проведён видео-ЭЭГ-мониторинг с регистрацией сна и бодрствования. Исследование выявило эпилептиформную активность в виде модифицированной гипсаритмии (регионально акцентуированной) и типичные иктальные паттерны для эпилептических спазмов в виде диффузного элетродекремента + LAFA (диффузное подавление электрической активности и наслоение ритмической низкоамплитудной быстроволновой активности). Параллельно наблюдался регресс в психомоторном развитии: ребёнок утратил ранее приобретённые навыки - перестал переворачиваться на живот, удерживать голову, реагировать на родителей. Пациент был госпитализирован в неврологическое отделение «БЦМиР», где ему была назначена гормональная терапия в виде пульс-терапии метилпреднизолоном с последующим переходом на таблетированную форму. Также был назначен базовый противосудорожный препарат - вальпроевая кислота в форме сиропа.

Проведённая гормональная пульс-терапия привела к полному купированию эпилептических спазмов, исчезновению иктальных/приступных электрических паттернов, подавлению патологического паттерна гипсаритмии, на ЭЭГ, и формирование физиологических ритмов бодрствования и паттернов сна. Отмечена положительная динамика в неврологическом статусе: ребёнок начал уверенно удерживать голову в вертикальном положении и лёжа на животе, самостоятельно переворачиваться на живот, сидеть без поддержки. Появился лепет, ребёнок стал узнавать близких и эмоционально реагировать на них. Тем не менее, сохраняются умеренные нарушения психомоторного развития, но они связаны в основном с этиологическим фактором - структурным повреждением мозга.

Выводы.

1. Видео-ЭЭГ мониторинг сохраняет ключевое значение в диагностике эпилептических энцефалопатий даже при позднем начале заболевания.
2. Гормональная терапия демонстрирует высокую эффективность в купировании эпилептических спазмов и уменьшении степени тяжести энцефалопатий даже при относительно позднем начале терапии.
3. Представленный клинический случай подтверждает необходимость разработки алгоритмов раннего скрининга эпилептических энцефалопатий в группах риска.
4. Полученные данные подчеркивают важность образовательных программ для педиатров и неврологов по раннему распознаванию эпилептических инфантильных спазмов.
5. Результаты исследования подчеркивают важность раннего применения видео-ЭЭГ мониторинга и своевременного начала гормональной терапии, что может существенно улучшить прогноз у пациентов с эпилептическими энцефалопатиями младенческого возраста.

Список литературы

1. ILAE консенсус и классификация 2022. Zuberi, S. M., Wirrell, E., Yozawitz, E., Wilmschurst, J. M., Specchio, N., Riney, K., Pressler, R., Auvin, S., Samia, P., Hirsch, E., Galicchio, S., Triki, C., Snead, O. C., Wiebe, S., & Cross, J. H. (2022). ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia, 63*(6), 1349–1397. <https://doi.org/10.1111/epi.17239>

2. Katyayan A, Lee ST, Martinez L, Takacs DS. Characteristics of overnight video-EEG monitoring in infantile epileptic spasms syndrome at 2-week follow-up. *Epilepsia*. 2024 Dec;65(12):3583-3594. doi: 10.1111/epi.18143. Epub 2024 Oct 15. PMID: 39404253.

3. Мухин К.Ю., Глухова Л.Ю., Холин А.А. Эпилепсия. Атлас электроклинической диагностики и терапии. Том 2. — М.: Русский Печатный Двор, 2024. — 183 стр.

Bibliography

1. ILAE Consensus and Classification 2022. Zuberi, S. M., Wirrell, E., Yozawitz, E., Wilmschurst, J. M., Specchio, N., Riney, K., Pressler, R., Auvin, S., Samia, P., Hirsch, E., Galicchio, S., Triki, C., Snead, O. C., Wiebe, S., & Cross, J. H. (2022). ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*, 63(6), 1349–1397. <https://doi.org/10.1111/epi.17239>

2. Katyayan A, Lee ST, Martinez L, Takacs DS. Characteristics of overnight video-EEG monitoring in infantile epileptic spasms syndrome at 2-week follow-up. *Epilepsia*. 2024 Dec;65(12):3583-3594. doi: 10.1111/epi.18143. Epub 2024 Oct 15. PMID: 39404253

3. Mukhin, K.Yu., Glukhova, L.Yu., & Kholin, A.A. (2024). *Epilepsy: Atlas of Electroclinical Diagnostics and Therapy. Volume 2*. Moscow: Russkiy Pechatny Dvor, 2024.- 183стр

Сведения об авторах

Моисеева (Бутенко) Ольга Григорьевна - врач детский невролог 1 категории, врач ультразвуковой диагностики. Медицинский центр «Медин», Республика Молдова, Приднестровская Молдавская Республика, г. Тирасполь. E-mail: olga-butenko@mail.ru

Бундуки Анна Георгиевна - врач нейрофизиолог-эпилептолог высшей категории. Медицинская клиника «Кардиоприма», Республика Молдова, г. Кишинев. Email: anabunduchi@mail.ru.

Шевченко А.С.- врач педиатр, главный врач ГУ "Бендерский центр матери и ребенка", Республика Молдова, Приднестровская Молдавская Республика, г. Бендеры. E-mail: allashev-2011@mail.ru

Дубносова Т.К. - врач анестезиолог-реаниматолог, заведующая «Педиатрическим реанимационно-анестезиологическим отделением» ГУ "Бендерский центр матери и ребенка", Республика Молдова, Приднестровская Молдавская Республика, г. Бендеры. E-mail: dubnsva@mail.ru

Сорокан И.А.- врач детский невролог, заведующая «Республиканским неврологическим отделением» ГУ "Бендерский центр матери и ребенка", Республика Молдова, Приднестровская Молдавская Республика, г. Бендеры. E-mail: kleopatra42335@mail.ru

Information about authors

Moiseeva (Butenko) Olga Grigorievna - Pediatric neurologist of the 1st category, ultrasound diagnostics doctor. Medical Center "Medin", Republic of Moldova, the Pridnestrovian Moldovan Republic (PMR), Tiraspol. E-mail: olga-butenko@mail.ru

Bunduki Anna Georgievna - neurophysiologist-epileptologist of the highest category. Medical Clinic "Cardioprima", Republic of Moldova, Chisinau. E-mail: anabunduchi@mail.ru

Shevchenko A.S. - pediatrician, Chief Physician of the State Institution "Bendery Center for Mother and Child", Republic of Moldova, the Pridnestrovian Moldovan Republic (PMR), Bendery. E-mail: allashev-2011@mail.ru

Dubonosova T.K. - anesthesiologist-resuscitator, Head of the Pediatric Resuscitation and Anesthesia Department of the State Institution "Bendery Center for Mother and Child", Republic of Moldova, the Pridnestrovian Moldovan Republic (PMR), Bendery. E-mail: dubnsva@mail.ru

Sorokan I.A.- Pediatric neurologist, Head of Department of the Republican Neurological Department of the State Institution "Bendery Center for Mother and Child", Republic of Moldova, the Pridnestrovian Moldovan Republic (PMR), Bendery. E-mail: kleopatra42335@mail.ru

УДК 616.8-056.76

РЕАБИЛИТАЦИЯ ДЕТЕЙ С ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИЕЙ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ ПОРАЖЕНИЕМ СТВОЛА ГОЛОВНОГО МОЗГА И СПИННОГО МОЗГА И ПОВЫШЕННЫМ ЛАКТАТОМ ПРИ МР-СПЕКТРОСКОПИИ (LBSL): СТРАТЕГИИ ПОВЫШЕНИЯ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ И ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ АДАПТАЦИИ.

Мосина М.О., Кудрявцева О.И., Крят Л.Б., Репп Ф.С., Маскурова И.Л., Батышева Т.Т.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением ствола головного мозга и спинного мозга и повышенным лактатом при МР-спектроскопии (LBSL) — ультраредкое генетическое заболевание, характеризующееся прогрессирующим поражением белого вещества головного мозга, ствола и спинного мозга, что приводит к тяжелым неврологическим нарушениям. Болезнь дебютирует преимущественно в детском возрасте, влияя на двигательные, когнитивные и сенсорные функции. Пациентам с данной патологией показаны курсы реабилитации, направленные на замедление функционального ухудшения, адаптацию к повседневной жизни и поддержку психологического и социального благополучия.

Ключевые слова: лейкоэнцефалопатия, детский возраст, LBSL, двигательные нарушения, реабилитация.

REHABILITATION OF CHILDREN WITH LEUKOENCEPHALOPATHY WITH PREFERENTIAL LESIONS OF THE BRAIN STEM AND SPINAL CORD AND INCREASED LACTATE IN MR SPECTROSCOPY (LBSL): STRATEGIES FOR IMPROVING QUALITY OF LIFE AND FUNCTIONAL ADAPTATION.

Mosina M.O., Kudryavtseva O.I., Kryat L.B., Repp F.S., Maskurova I.L., Batysheva T.T.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. Leukoencephalopathy with predominant involvement of the brainstem and spinal cord and elevated lactate on MR spectroscopy (LBSL) is an ultra-rare genetic disorder characterized by progressive damage to the white matter of the brain, brainstem and spinal cord, which leads to severe neurological impairment. The disease debuts mainly in childhood, affecting motor, cognitive and sensory functions. Patients with this pathology are shown rehabilitation courses aimed at slowing down functional deterioration, adaptation to everyday life and maintaining psychological and social well-being.

Key words: leukoencephalopathy, childhood, LBSL, movement disorders, rehabilitation.

Актуальность. Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением ствола головного мозга и спинного мозга и повышенным лактатом при МР-спектроскопии

(LBSL) — редкое наследственное заболевание из группы митохондриальных лейкоэнцефалопатий, скрывающееся под масками других нозологий. Основная причина — мутации в гене DARS2 (расположен на хромосоме 1q25.1), кодирующем митохондриальную аспартил-tPHK-синтетазу. Тип наследования: аутосомно-рецессивный. Для развития болезни ребенок должен унаследовать две копии дефектного гена (по одной от каждого родителя-носителя) [1,2]. На сегодняшний день клинические рекомендации по данной нозологии не разработаны, а в мировой литературе имеются описания единичных пациентов, в связи с чем особенную актуальность представляет информированность врачей о данном заболевании. Для улучшения качества жизни и функциональной адаптации пациентов с LBSL необходим мультидисциплинарный подход для определения программы реабилитационного лечения.

Цель. Разработать и оценить эффективность реабилитационной программы для детей с LBSL, объединяющей физическую терапию, эрготерапию, нейропсихологическую коррекцию и семейно-ориентированную поддержку.

Материалы и методы. На основании опыта лечения пациентов детского возраста на базе 8 психоневрологического отделения ГБУЗ Научно-практического центра детской психоневрологии ДЗМ и изучения данных мировой литературы разработан возможный план восстановительного лечения у пациентов с данной патологией нервной системы. На сегодняшний день не существует специфического лечения LBSL, поэтому терапия направлена на симптоматическую коррекцию.

Симптомы LBSL разнообразны и зависят от возраста дебюта [3,4]:

- Ранние признаки (2–6 лет): задержка моторного развития (трудности при ходьбе, частые падения), мышечная слабость и повышение мышечного тонуса по спастическому типу, нарушение координации (атаксия), тремор.
- Поражение ствола мозга: дизартрия, дисфагия, нистагм, снижение слуха.
- Спинальные симптомы: слабость в конечностях, потеря чувствительности, нарушение контроля мочеиспускания и дефекации.
- Когнитивные и поведенческие нарушения: снижение памяти, трудности с концентрацией внимания, эмоциональная лабильность, тревожность.

По результатам проведенных клинических осмотров, оценке неврологических нарушений сформулирован план реабилитационной программы, направленный на поддержание функций и улучшение качества жизни [5]:

- Симптоматическая терапия: препараты для снижения спастичности (баклофен, ботулинотерапия), противосудорожные средства (при эпилепсии), коррекция лактатацидоза (левокарнитин, витамины группы В).
- Реабилитация: физическая терапия (упражнения для укрепления мышц, улучшения баланса и мобильности с использованием адаптивных технологий (роботизированные тренажеры, вертикализаторы), эрготерапия (обучение навыкам самообслуживания), логопедия (коррекция речи и глотания), когнитивно-поведенческая поддержка (тренинги памяти, внимания и коммуникации с применением цифровых платформ).

Также в настоящее время изучаются экспериментальные методы генной терапии и препараты, стабилизирующие митохондриальную функцию.

Результаты. Улучшение показателей по шкалам моторной функции (GMFM-88), Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ) и качества жизни (PedsQL). Снижение частоты вторичных осложнений (контрактуры, пролежни). Повышение уровня социальной интеграции и академической успеваемости.

Выводы. LBSL — тяжелое заболевание, которое существенно ограничивает жизнь ребенка. Несмотря на отсутствие этиотропного лечения, ранняя диагностика и комплексная реабилитация способны замедлить прогрессирование симптомов и улучшить

качество жизни. Развитие генетических технологий и исследований митохондриальных дисфункций дает надежду на появление новых терапевтических стратегий в будущем.

Список литературы

1. Айкарди Ж., Бакс М., Гиллберг К., ред. Заболевания нервной системы у детей. 3-е изд. М.; 2013. Т. 1. С. 360-363.

2. Казанцев А.Ю., Матвеева Т.В. Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением ствола мозга и спинного мозга и повышенным лактатом при магнитно-резонансной спектроскопии (LBSL): клиническое наблюдение. *Анналы клинической и экспериментальной неврологии* 2020; 14(2): 93–98.

3. Клинические проявления и молекулярно-генетическая диагностика лейкоэнцефалопатии с преимущественным поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом у детей. Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Банин А.В., Демушкина А.А., Петрухин А.С. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2009. Т. 109. № 9. С. 16-22.

4. Clinically asymptomatic adult patient with extensive LBSL MRI pattern and DARS2 mutations. Labauge P., Dorboz I., Eymard-Pierre E., Boespflug-Tanguy O., Dereeper O. *Journal of Neurology*. 2011. Т. 258. № 2. С. 335-337.

5. The clinseq project: piloting large-scale genome sequencing for research in genomic medicine. Biesecker L.G., Mullikin J.C., Facio F.M., Turner C., Cherukuri P.F., Blakesley R.W., Bouffard G.G., Chines P.S., Hansen N.F., Teer J.K., Manolio T.A., Wilson A.F., Green E.D., Cruz P., Maskeri B., Young A.C., Finkel T., Hwang P., Arai A., Remaley A.T. et al. *Genome Research*. 2009. Т. 19. № 9. С. 1665-1674.

Bibliography

1. Aicardi J., Bax M., Gillberg K., eds. *Diseases of the nervous system in children*. 3rd ed. Moscow; 2013. Vol. 1. P. 360-363.

2. Kazantsev A.Yu., Matveeva T.V. Leukoencephalopathy with predominant lesions of the brainstem and spinal cord and elevated lactate on magnetic resonance spectroscopy (LBSL): a clinical observation. *Annals of Clinical and Experimental Neurology* 2020; 14(2): 93–98.

3. Clinical manifestations and molecular genetic diagnostics of leukoencephalopathy with predominant lesions of the brainstem, spinal cord and elevated lactate in children. Mikhailova S.V., Zakharova E.Yu., Banin A.V., Demushkina A.A., Petrukhin A.S. *Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2009. Vol. 109. No. 9. P. 16-22.

4. Clinically asymptomatic adult patient with extensive LBSL MRI pattern and DARS2 mutations. Labauge P., Dorboz I., Eymard-Pierre E., Boespflug-Tanguy O., Dereeper O. *Journal of Neurology*. 2011. Vol. 258. No. 2. P. 335-337.

5. The clinseq project: piloting large-scale genome sequencing for research in genomic medicine. Biesecker L.G., Mullikin J.C., Facio F.M., Turner C., Cherukuri P.F., Blakesley R.W., Bouffard G.G., Chines P.S., Hansen N.F., Teer J.K., Manolio T.A., Wilson A.F., Green E.D., Cruz P., Maskeri B., Young A.C., Finkel T., Hwang P., Arai A., Remaley A.T. et al. *Genome Research*. 2009. Т. 19. No. 9. P. 1665-1674.

Сведения об авторах

Мосина Мария Олеговна - врач невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва) Адрес: 119602, г. Москва, ул. Мичуринский проспект, д. 74. Тел. 8-495-430-80-98

Кудрявцева Ольга Игоревна – врач невролог, заведующий 8 психоневрологическим отделением ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва) Адрес: 119602, г. Москва, ул. Мичуринский проспект, д. 74. Тел. 8-495-430-80-98

Крят Лина Борисовна - врач невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва) Адрес: 119602, г. Москва, ул. Мичуринский проспект, д. 74. Тел. 8-495-430-80-98

Репп Фатима Семедовна - врач невролог, заведующий 4 психоневрологическим отделением ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва) Адрес: 119602, г. Москва, ул. Мичуринский проспект, д. 74. Тел. 8-495-430-80-98

Маскурова Изабелла Львовна - врач ординатор ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва) Адрес: 119602, г. Москва, ул. Мичуринский проспект, д. 74. Тел. 8-495-430-80-98

Батышева Татьяна Тимофеевна - директор ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д.74. Тел.: 8-495-430-93-78

Information about authors.

Maria Olegovna Mosina – neurologist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow) Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74 Phone: +7-495-430-80-98

Olga Igorevna Kudryavtseva – neurologist, head of the 8th Psychoneurological Department, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74 Phone: +7-495-430-80-98

Lina Borisovna Kryat – neurologist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Phone: +7-495-430-80-98

Fatima Semedovna Repp – neurologist, head of the 4th Psychoneurological Department, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Phone: +7-495-430-80-98

Isabella Lvovna Maskurova – resident neurologist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Phone: +7-495-430-80-98

Batysheva Tatyana Timofeevna - Director of the State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74 Tel.: 8-495-430-93-78

УДК 376.2+376.42

ТЕХНОЛОГИЯ СЕНСОРНОЙ ИНТЕГРАЦИИ ПРИ ФОРМИРОВАНИИ ЖИЗНЕННЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ У ОБУЧАЮЩИХСЯ С ДВИГАТЕЛЬНЫМИ И ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫМИ НАРУШЕНИЯМ

Наймушина И.А., Семенова Е.В.

*ГБОУ Свердловской области «Центр психолого-педагогического, медицинского и социального сопровождения «Ресурс», г. Екатеринбург, Свердловская область,
ФГБОУ ВО «Уральский государственный педагогический университет», г.
Екатеринбург, Свердловская область*

Реферат. В статье рассматриваются особенности сенсорных дисфункций у детей с двигательными и интеллектуальными нарушениями (ДИН). Акцент на специфике особенностей формирования жизненных компетенций с учетом особых образовательных потребностей. Крайне актуальным становится поиск эффективных технологий для

формирования жизненных компетенций у детей ДИН. Метод сенсорной интеграции эффективно влияет на формировании жизненных компетенций у детей ДИН.

Ключевые слова: сенсорные дисфункции, дети с двигательными и интеллектуальными нарушениями, жизненные компетенции, особые образовательные потребности, сенсорная интеграция.

TECHNOLOGY OF SENSORY INTEGRATION IN THE FORMATION OF LIFE COMPETENCIES IN STUDENTS WITH MOTOR AND INTELLECTUAL DISABILITIES

Naimushina I. A. Semenova E. B

*State budget institution Sverdlovskregion «Center Resource» Yekaterinburgcity,
Sverdlovsk region,
FGBOU VO «Ural State Pedagogical University», Yekaterinburg, Sverdlovsk region*

Abstract. The article deals with the peculiarities of sensory dysfunctions in children with motor and intellectual disabilities (IDD). The attention is emphasized on the specifics of the peculiarities of the formation of life competences taking into account special educational needs. Nowadays, the search for effective methods for the formation of life competencies in children with IDD becomes extremely relevant. The method of sensory integration has effectively influenced the formation of life competencies in children with IDD.

Key words: *sensory dysfunctions, children with motor and intellectual disabilities, life competencies, special educational needs, sensory integration.*

Актуальность. Большую часть обучающихся с двигательными и интеллектуальными нарушениями (ДИН) составляют дети с детским церебральным параличом (ДЦП). Многие трудности в обучении и поведении обучающихся ДИН, связаны с проблемами в восприятия сенсорной информации. Эти обучающиеся испытывают сложности с интеграцией сенсорных сигналов от разных органов чувств, что мешает им формировать адекватное представление о себе и об окружающем мире. Например, некоторые обучающиеся не могут одновременно воспринимать речь и тактильные ощущения: они либо понимают слова, но не чувствуют прикосновений, либо чувствуют прикосновения, но не понимают сказанного. В результате информация, поступающая извне, может искажаться, что приводит к неправильным адаптивным реакциям организма на определённые условия сенсорного воздействия.

В настоящее время актуальность темы/проблемы в том, что в современном обществе сформировался устойчивый запрос, не на «обученную», а на социально адаптированную личность. В нормативно-законодательных актах сегодняшнего специального образования в России подчеркивается необходимость формирования у обучающихся ДИН жизненных компетенций, в связи с их подготовкой к социализации и социальной интеграции.

В современной специальной педагогике сложилось противоречие: значение сформированности жизненных компетенций у обучающихся ДИН с одной стороны, с другой - недостаточные разработанность и внедрение технологий формирования жизненных компетенций у данных обучающихся с использованием потенциала сенсорной интеграции в решении приоритетных задач развития специального и инклюзивного образования в России.

Цель. Анализ эффективности технологии сенсорной интеграции по формированию жизненных компетенций у обучающихся ДИН.

Материалы и методы. В исследовании показателей сформированности жизненных компетенций у обучающихся ДИН приняли участие 8 детей с ДЦП в возрасте 10-12 лет, обучающихся по ФАООП НОО НОДА вариант 6.4 в условиях ГБОУ СО «Екатеринбургская школа-интернат «Эверест». Данная категория обучающихся при

выраженной неоднородности имеет особые образовательные потребности. Дети имеют тяжёлые опорно-двигательные нарушения неврологического генеза и - как следствие - полную или почти полную зависимость от посторонней помощи в передвижении, самообслуживании и деятельности. Большинство детей не могут самостоятельно удерживать своё тело в сидячем положении. Спастичность конечностей часто осложнена гиперкинезами. Процесс общения затруднен из-за несформированности языковых средств и речемоторных функций. Степень интеллектуальных нарушений - от выраженной до глубокой. Дети данной группы с менее выраженным интеллектуальным недоразвитием имеют предпосылки для формирования представлений, умений и навыков, значимых в социальной адаптации. У большинства детей проявляется интерес к общению и взаимодействию, что позволяет обучать их пользованию невербальными средствами (жесты, мимика, графические изображения и проч.); наличие двигательных действий (захват, удержание предмета, контролируемые движения шеи и проч.), создаёт предпосылки для обучения детей самообслуживанию и предметно-практической деятельности. Обучение строится с учётом специфики развития каждого ребёнка и в соответствии с типологическими особенностями развития данных детей. Для изучения показателей сформированности жизненных компетенций выбран метод экспертной оценки, определены параметры: коммуникативные навыки, эмоциональное развитие, двигательное развитие, навыки самообслуживания, слуховое восприятие, зрительное восприятие, осязательное восприятие, пространственная ориентировка; деятельность, речь. В основе экспертной оценки - метод констатирующего наблюдения команды специалистов коррекционно-развивающего сопровождения и родителей (законных представителей). Результаты наблюдения - в форме индивидуального педагогического профиля оценки уровня их самостоятельности при выполнении осваиваемых ими действий от 0 до 5 баллов.

Анализ результатов: у обучающихся ДИН показатели сформированности жизненных компетенций на низком уровне. Выявленный факт указывает на необходимость создания педагогической технологии с использованием метода сенсорной интеграции (автор - эрготерапевт Дж. Айрес), который позволяет стимулировать развитие функциональных жизненно необходимых навыков у обучающихся с особыми образовательными потребностями, в частности, имеющих интеллектуальные и двигательные нарушения.

Формирование жизненных компетенций обучающихся ДИН охватывает следующие направления:

—развитие навыков коммуникации и речи, развитие альтернативных способов коммуникации;

—познавательное развитие (развитие способов познания через наблюдение, игру, расширение знаний ребенка о самом себе, других людях и окружающем мире);

—социальное взаимодействие (обеспечение приобретения навыков общения с другими людьми, понимание и выражение эмоций);

—развитие движений (обеспечение возможности менять и удерживать позу, дотягиваться, брать, удерживать и манипулировать предметами, передвигаться в пространстве, в случае невозможности самостоятельного выполнения различных движений подбор вспомогательного оборудования);

—навыки самообслуживания и заботы о себе (формирование предпосылок к приёму пищи, одеванию, раздеванию и др.) [1-3].

В соответствии с концепцией сенсорной интеграции в ходе реализации технологии формирования жизненных компетенций необходимо применять разные виды стратегии сенсорного вмешательства на оборудовании сенсорно-динамического зала «Дом Совы»: вестибулярной, тактильной, проприоцептивной, зрительной, слуховой.

Результаты. Об эффективности использования данной технологии свидетельствует положительная динамика изменения показателей сформированности жизненных

компетенций по следующим параметрам у всех обучающихся: «характер общения», «вариативность средств коммуникации», «эмоциональное развитие и поведение»; у 6 человек - навыки самообслуживания, слухового восприятия, осязательного восприятия, пространственной ориентировки. За время индивидуальных занятий у каждого ребенка наблюдался эмоциональный отклик на взаимодействие с педагогом, улучшились саморегуляция, точность и координация движений. Дети с желанием и старанием выполняют непростые для них игровые задания сенсорно-динамического зала «Дом Совы».

Выводы. Технология сенсорной интеграции в формировании жизненных компетенций у обучающихся ДИН имеет потенциал для использования. Сложность заданий в сенсорно-динамическом зале подбирается специалистом по сенсорной интеграции (педагогом-психологом) с учетом индивидуальных психофизических особенностей обработки сенсорной информации обучающегося с ДИН.

Список литературы

1. Абкович А.Я., Крутякова Е.Н. «Подходы к оценке динамики формирования жизненной компетенции обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата: методическое пособие по вопросам диагностики детей с нарушениями опорно-двигательного аппарата» ИКП РАО, М., 2021. - 45 с.

2. Айрес, Энн Джин. Ребенок и сенсорная интеграция понимание скрытых проблем развития: с практическими рекомендациями для родителей и специалистов 2018. - 268 с.

3. Организация образования обучающихся по специальным индивидуальным программам развития (СИПР): методическое пособие [электронный ресурс] / О.Г. Болдинова, Л.А. Головчиц, И.Ю. Левченко, М.В. Переверзева, Е.В. Семенова, А.М.Царев, О.В.Шохова

https://ikprao.ru/wpcontent/uploads/2024/02/Organizaciya_obrazovaniya_obuchajushhihsya_a_po_specialnym_individualnym.pdf

Bibliography

1. Abkovich A.Y., Krutyakova E.N. «Approaches to assessing the dynamics of formation of life competence of students with impairments locomotor apparatus: a methodical manual on the issues of diagnostics of children with locomotor apparatus disorders. Children with musculoskeletal disorders» ICP RAO, Moscow, 2021. - 45 с.

2. Ayres, Ann Jean. The child and sensory integration understanding hidden developmental problems: with practical recommendations for parents and professionals 2018. - 268 с.

3. Organization of education of students on special individual development programs (SIPR): a methodological manual [electronic resource] / O.G. Boldinova, L.A. Golovchits, I.Yu.Levchenko, M.V. Pereverzeva, E.V. Semenova, A.M. Tsarev, O.V. Shokhova

https://ikprao.ru/wpcontent/uploads/2024/02/Organizaciya_obrazovaniya_obuchajushhihsya_a_po_specialnym_individualnym.pdf

Сведения об авторах

Наймушина Ирина Александровна, педагог-психолог, alnaimushin@mail.ru Государственное бюджетное образовательное учреждение Свердловской области «Центр психолого-педагогического, медицинского и социального сопровождения «Ресурс». Магистрант, ФГБОУ ВО «Уральский государственный педагогический университет»

Семенова Елена Владимировна, научный руководитель, iso.semenova@yandex.ru кандидат психологических наук, доцент кафедры специальной педагогики и специальной психологии, ФГБОУ ВО «Уральский государственный педагогический университет»

Information about authors

Naimushina Irina Alexandrovna educational psychologist, alnaimushin@mail.ru, State budget institution Sverdlovsk region «Center Resource» Yekaterinburg city, Master's student, FGBOU VO «Ural State Pedagogical University»

Semenova Elena Vladimirovna, Supervisor, iso.semenova@yandex.ru, Candidate of Psychological Sciences, Associate Professor of the Department of Special Pedagogy and Special Psychology FGBOU VO «Ural State Pedagogical University»

УДК 616.8

ВАЖНЫЕ ОСОБЕННОСТИ ПРОВЕДЕНИЯ ДИАГНОСТИКИ ДЕТЕЙ С РАССТРОЙСТВОМ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА В УСЛОВИЯХ ДНЕВНОГО СТАЦИОНАРА

Наумова Т.Л., Саржина М.Н.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В тезисах рассматриваются особенности проведения диагностики детей с расстройством аутистического спектра (РАС) и специфики системной помощи, а также прогноза и траектории психического развития ребенка в рамках абилитационного периода.

Ключевые слова: *расстройство аутистического спектра (РАС), сенсорные искажения, диагностика, наблюдение*

IMPORTANT FEATURES OF CONDUCTING DIAGNOSIS OF CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER IN A DAY CLINIC

Naumova T.L., Sarzhina M.N.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The abstract examines the features of diagnostics of children with autism spectrum disorder (ASD) and the specifics of systemic assistance, as well as the prognosis and trajectory of mental development of the child within the habilitation period.

Keywords: *Autism spectrum disorder (ASD), sensory distortions, diagnostics, observation*

Актуальность. Расстройством аутистического спектра (РАС) принято считать комплексные нарушения психического развития, характеризующиеся социальной дезадаптацией, неспособностью к общению и социальному взаимодействию, а также стереотипным поведением (многократным повторением однообразных действий) [1]. Ежегодно в мире выполняется не менее 10 000 англоязычных научных исследований так или иначе связанных с РАС. Но практически во всех этих методах исследований группа детей с РАС рассматривается как единая и относительно гомогенная. При этом практикам хорошо известно, что дети с РАС значительно, иногда кардинально отличаются друг от друга по таким параметрам, как история развития, поведение, особенности коммуникации, сенсорика, моторика, когнитивные возможности (в том числе речь) и многим другим.

Цель. Выявление устойчивых «ключевых» признаков различных вариантов аутистического расстройства в рамках лечебно-реабилитационного процесса.

Материалы и методы. В период с марта 2024 г по март 2025г. обследовано 60 (100%) детей с расстройством аутистического спектра (РАС). К основным методам относятся: беседа с родителями - детальная оценка истории развития, жалоб, проблем; наблюдение за поведением, действиями и аффективными реакциями ребенка; построение диагностической гипотезы о варианте расстройства; игровое диагностическое взаимодействие с использованием специальных методов и приемов [2].

Результаты. У 42 (70%) пациентов диагностика выявила искажения психического развития регрессивного характера (регрессивные аутистические расстройства), еще 18 (30%) пациентов показали искажения психического развития по типу раннего детского аутизма (эволютивный аутизм) за тот же период [3].

Выводы. Только выделив устойчивые признаки различных вариантов аутистического расстройства, мы можем оказать более адресную и эффективную помощь детям каждой из выделяемых категорий. Любая диагностика всегда должна «выходить» на логику дальнейшей помощи ребенку, ее объем и последовательность различных мероприятий.

Список литературы

1. К.С. Лебединская, В.В. Лебединский «Нарушения психического развития в детском и подростковом возрасте»: Год издания: 2013 Язык: Русский, Твердый переплет, 304 стр.

2. Гринспен Стэнли, Уидер Серена «На ты с аутизмом: использование методики FLOORTIME для развития отношений, общения и мышления». Редактор Дименштейн Мария Переводчик Ильин-Томич А. А. Издательство Теревинф, 2017

3. Бородина Л. Г., Семаго Н. Я., Семаго М. М. «Типология отклоняющегося развития. Варианты аутистических расстройств». Издательство Генезис Серия Учебник 21 века. Год издания 2020, 368 стр.

Bibliography

1. K.S. Lebedinskaya, V.V. Lebedinsky "Mental development disorders in childhood and adolescence": Year of publication: 2013 Language: Russian, Hardcover, 304 pp.

2. Greenspan Stanley, Wider Serena "On a first-name basis with autism: using the FLOORTIME method to develop relationships, communication and thinking." Editor Dimenshtein Maria Translator Ilyin-Tomich A.A. Publishing house Terevinf, 2017

3. Borodina L.G., Semago N.Ya., Semago M.M. "Typology of deviant development. Variants of autistic disorders." Publishing house Genesis Series Textbook of the 21st century. Publication year 2020, 368 pages

Сведения об авторах

Наумова Т.Л., ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», учитель дефектолог, 7(495)430-02-55, tatuananaum@mail.ru

Саржина М.Н., ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», заместитель директора по медицинской части, тел.: +7(495)430-02-55, sarzhinamn@zdrav.mos.ru.

Information about authors

Naumova T.L., State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Children's Psychoneurology of the Moscow Health Department", teacher-defectologist, 7 (495) 430-02-55, tatuananaum@mail.ru

Sarzhina M.N., State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Children's Psychoneurology of the Moscow Health Department", Deputy Director for Medical Affairs, tel.: +7 (495) 430-02-55, sarzhinamn@zdrav.mos.ru.

УДК 617.3

ВЛИЯНИЕ ДВИГАТЕЛЬНЫХ НАРУШЕНИЙ НА КАЧЕСТВО ЖИЗНИ ПАЦИЕНТОВ С ДЦП

Новиков В.А., Умнов В.В., Умнов Д.В., Мустафаева А.Р.

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России, г. Санкт-Петербург

Реферат. Вторичные ортопедические осложнения значительно ухудшают качество жизни детей с ДЦП, снижая их повседневную активность. Выявленная корреляция между контрактурами суставов нижних конечностей и функциональными доменами подчеркивает необходимость комплексного подхода к реабилитации и оптимизации нейроортопедического лечения.

Ключевые слова: ДЦП, качество жизни, двигательные нарушения, контрактуры, PedsQL.

INFLUENCE OF MOVEMENT DISORDERS ON THE QUALITY OF LIFE OF PATIENTS WITH CEREBRAL PALSY

Novikov V.A., Umnov V.V., Umnov D.V., Mustafayeva A.R.

Federal State Budgetary Institution "National Medical Research Center of Children's Traumatology and Orthopedics named after G.I. Turner" of the Ministry of Health of the Russian Federation, St. Petersburg

Abstract. Secondary orthopedic complications significantly worsen the quality of life of children with cerebral palsy, reducing their daily activity. The revealed correlation between contractures of the lower limb joints and functional domains emphasizes the need for an integrated approach to rehabilitation and optimization of neuroorthopedic treatment.

Keywords: cerebral palsy, quality of life, movement disorders, contractures, PedsQL.

Актуальность. Детский церебральный паралич (ДЦП) является одной из ведущих причин инвалидности в детском возрасте, сопровождается развитием и прогрессированием двигательных нарушений [1]. Ко вторичным ортопедическим осложнениям относятся: контрактуры суставов, деформации верхних и нижних конечностей, а также деформации позвоночника. Эти патологические изменения, как правило, прогрессируют с возрастом и значительно ухудшают качество жизни детей, ограничивая их ежедневную активность, усиливая болевой синдром и затрудняя социальную адаптацию. Оценка качества жизни пациентов с ДЦП приобретает всё большее значение в клинической практике нейроортопеда, поскольку она отражает не только объективное функциональное состояние, но и субъективное восприятие ребёнком собственного здоровья, уровень социальной адаптации и психоэмоциональное благополучие семьи. Анализ влияния вторичных ортопедических осложнений на качество жизни позволяет обоснованно выбрать тактику лечения и разработать персонализированные подходы к ортопедической коррекции и реабилитации данной группы пациентов.

Цель. Основной целью настоящего исследования являлась оценка влияния ортопедических двигательных нарушений на качество жизни пациентов со спастической формой ДЦП.

Материалы и методы. В исследование были включены 62 ребенка от 6 до 13 лет с симметричной двусторонней спастической формой ДЦП, с двигательным уровнем по шкале GMFCS от I до IV. Всем пациентам был проведен клинический ортопедический осмотр, включающий оценку спастичности по модифицированной шкале Ashworth и определения выраженности контрактур суставов нижних конечностей. Для оценки качества жизни детям и их законным представителям был предоставлен валидированный опросник Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL 3.0, модуль «Церебральный паралич») охватывающий следующие домены: «Повседневная деятельность», «Школьные занятия», «Перемещение и равновесие», «Боль», «Усталость», «Приём пищи» и «Речь и общение» [2].

Результаты. Функциональное состояние детей с ДЦП находится в тесной взаимосвязи с выраженностью вторичных ортопедических осложнений. Одним из ведущих факторов, ограничивающих двигательную активность пациентов, являются контрактуры суставов нижних конечностей, преимущественно тазобедренных и коленных. Наличие контрактур существенно влияет на ключевые аспекты повседневной жизни, такие как перемещение, поддержание равновесия и самообслуживание. Это сопровождается развитием повышенной утомляемости и, в некоторых случаях, формирование стойкого болевого синдрома, что приводит к ограничению способности к передвижению, снижает участие пациента в социальной жизни и способствует постепенной, а затем и полной утрате двигательных возможностей ребенка.

Установлена статистически значимая корреляционная связь между уровнем по шкале GMFCS и наличием контрактуры в тазобедренных ($r=0,36$) и коленных ($r=0,4$) суставах. Уровень GMFCS также продемонстрировал положительную корреляцию с доменами качества жизни: «Повседневная деятельность» ($r=0,498$, $p<0,05$), «Перемещение и равновесие» ($r=0,381$, $p<0,002$) и «Прием пищи» ($r=0,386$, $p<0,002$). В родительской версии опросника значимые корреляции также были выделены в доменах «Школа» ($r=0,443$, $p=0,001$) и «Речь и общение» ($r=0,29$, $p=0,02$). При клиническом осмотре контрактуры тазобедренных суставов были выявлены у 58,7%, коленных суставов - у 50,8%, а эквинусная деформация - у 63,5%. Наличие контрактур суставов нижних конечностей коррелировало со снижением качества жизни в следующих доменах: «Перемещение и равновесие» ($r=0,381$ по оценкам детей, $r=0,451$ по оценкам родителей). Дополнительно установлено, что контрактуры в тазобедренных и коленных суставах оказывали наиболее выраженное влияние на домены «Боль» и «Усталость».

Следует отметить, что в 11,2% случаев наблюдалась эпилепсия, наличие которой умеренно коррелировало с доменами «Усталость» ($r=0,322$) и «Речевые нарушения» ($r=0,376$). У пациентов с ДЦП на фоне увеличения двигательного уровня по шкале GMFCS, наличие стойких контрактур тазобедренных и коленных суставов, а также сопутствующая эпилептическая активность приводит к снижению минеральной плотности костной ткани, что, в свою очередь, увеличивает риск развития низкоэнергетических переломов нижних конечностей [3]. Анатомические особенности костной ткани у пациентов с ДЦП усложняют выбор тактики хирургического лечения переломов. В настоящее время отсутствуют специализированные металлоконструкции для остеосинтеза, адаптированные к сниженной механической прочности у данной категории пациентов. Это значительно ограничивает возможность достижения стабильной фиксации и увеличивает риск несостоятельности остеосинтеза, в том числе замедленной консолидации на уровне костных фрагментов и, в ряде случаев, развития ложных суставов.

Сравнительный анализ самооценки качества жизни пациентов с ДЦП и оценки состояния детей родителями выявил значимые различия, степень которых коррелировала с уровнем двигательной активности ребенка. Родительские оценки, как правило, характеризовались большей пессимистичностью по сравнению с самооценкой детей, особенно в домене «Повседневная деятельность» где было выявлено больше различий. Эти результаты подчёркивают необходимость комплексной интерпретации данных, как от самих пациентов, так и от их законных представителей. Использование обеих версий опросника способствует повышению достоверности оценки качества жизни детей с ДЦП за счёт минимизации влияния субъективных искажений, как детей, так и их родителей.

Выводы. Контрактуры суставов нижних конечностей являются одним из ключевых факторов препятствующих полноценной жизни детей с ДЦП, что, в свою очередь, отражается на всех аспектах повседневной и социальной активности пациентов. Проведенный анализ помог выявить домены качества жизни наиболее чувствительные к воздействию вторичных ортопедических осложнений, что имеет важное значение в планировании реабилитационных программ и подходов к лечению. Следовательно,

лечение пациентов с ДЦП должно основываться на комплексном междисциплинарном подходе, включающем ортопедическую коррекцию, нейропсихологическую поддержку, устранение болевого синдрома и оптимизацию социальной адаптации. Будущие исследования должны быть направлены на оценку качества жизни до и после проведения хирургического лечения, а также изготовления специализированных металлоконструкций учитывая особенность костной ткани данной группы пациентов. Такой интегрированный подход позволит добиться существенного улучшения качества жизни детей с ДЦП в долгосрочной перспективе.

Источники финансирования. Финансирование научных и научно-технических проектов образовательных и научных организаций, расположенных на территории Санкт-Петербурга, выполняемых совместно с организациями Республики Беларусь на основании заключенного договора от 20.12.2023 № 23-РБ-05-31 по проекту «Разработка устройства для металлоостеосинтеза бедренной кости после корригирующей надмышцелковой остеотомии бедренной кости в условиях снижения костной плотности».

Список литературы

1. Himmelmann K., Uvebrant P. The panorama of cerebral palsy in Sweden. XI. Changing patterns in the birth-year period. *Acta. Paediatr.* 2014;103:618–624.
2. Varni J.W., Burwinkle T.M., Sherman S.A., et al. Health-related quality of life of children and adolescents with cerebral palsy: hearing the voices of the children. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 2005; 47(9): 592–597.
3. Granild-Jensen J.B., Pedersen A.B., Kristiansen E.B., et al. Fracture rates in children with cerebral palsy: a Danish, nationwide register-based study // *Clin Epidemiol.* 2022. Vol. 14. P. 1405–1414. doi: 10.2147/CLEP.S381343

Сведения об авторах

Новиков Владимир Александрович – к. м. н, заведующий отделом нейроортопедии, системных и орфанных заболеваний, ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской травматологии и ортопедии имени Г. И. Турнера» Минздрава России, Санкт-Петербург

Умнов Валерий Владимирович – д. м. н., ведущий научный сотрудник отдела нейроортопедии, системных и орфанных заболеваний ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г. И. Турнера» Минздрава России, Санкт-Петербург

Умнов Дмитрий Валерьевич – к. м. н, ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г. И. Турнера» Минздрава России, Санкт-Петербург

Мустафаева Алина Романовна – аспирант ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии имени Г. И. Турнера» Минздрава России, Санкт-Петербург

Information about authors

Vladimir A. Novikov, Cand. Sci. (Med), Head of the Department of Neuroorthopedics, Systemic and Orphan Diseases. [H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopedics and Trauma Surgery, Saint Petersburg, Russia] Email: novikov.turner@gmail.com

Valery V. Umnov, DSC (Med), Leading researcher of the Department of Infantile Cerebral Palsy. [H. Turner National Medical Research Center for Children's Orthopedics and Trauma Surgery, Saint Petersburg, Russia] E-mail: umnovvv@gmail.com

Dmitriy V. Umnov, MD, PhD, Cand. Sci. (Med)] e-mail: dmitry.umnov@gmail.com

Alina R. Mustafaeva, MD, PhD student]. e-mail: alina.mys23@yandex.ru

УДК: 616.8-009.11-031.58, 616.8-056.76, 616-009.12

СПАСТИЧЕСКАЯ ПАРАПЛЕГИЯ 17 ТИПА С АМИОТРОФИЕЙ
КОНЕЧНОСТЕЙ, АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП (СИНДРОМ СИЛЬВЕРА).
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Овсянникова Е.А., Нанкина И.А., Ларионова А.Н., Ковалева У.В., Батышева Т.Т.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В материале представлено описание семейного клинического случая ребёнка со спастической параплегией 17 типа. Показано разнообразие неврологических проявлений среди членов семьи. Сделаны выводы о важности анамнестических данных, в том числе семейного анамнеза и необходимости генетической диагностики пациентов с клинической картиной спастической параплегии.

Ключевые слова: наследственная спастическая параплегия, синдром Сильвера, верхний мотонейрон, нижний мотонейрон.

TYPE 17 SPASTIC PARAPLEGIA WITH LIMB AMYOTROPHY, AUTOSOMAL DOMINANT TYPE (SILVER SYNDROME). CLINICAL CASE

Ovsyannikova E.A., Nankina I.A., Larionova A.N., Kovaleva U.V., Batysheva T.T.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The paper presents a clinical case of the patient with spastic paraplegia type 17. The variety of neurological manifestations among family members is shown. Conclusions are drawn about the importance of anamnestic data, including family history and the need of genetic diagnosis of patients with spastic paraplegia.

Key words: hereditary spastic paraplegia, Silver syndrome, upper motor neuron, lower motor neuron.

Актуальность. Группа наследственных спастических параплегий насчитывает около 80 клинико-генетических форм, обозначаемых как SPG (Spastic Paraplegia Gene) с нумерацией по хронологии картирования генов [1]. Спастическая параплегия 17 типа (синдром спастической параплегии Сильвера; синдром Сильвера; спастическая параплегия с амиотрофией кистей и стоп) – редкое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, относится к осложнённому варианту спастических параплегий. Характеризуется появлением симптомов в возрасте от первого до седьмого десятилетия жизни, медленным прогрессированием, вовлечением верхних мотонейронов (нарушение походки с пирамидными знаками, варьирующимися от лёгкой до тяжёлой степени спастичности с гиперрефлексией нижних конечностей и варьируемыми разгибательными подошвенными реакциями), вовлечением нижних мотонейронов (амиотрофия малоберцовых мышц и мелких мышц кисти), а также деформацией стоп. Тяжесть заболевания вариативна [2-4].

Цель. Представление семейного клинического случая редкого генетического заболевания с клиникой спастической параплегии.

Материалы и методы. Клинический случай был рассмотрен на базе Научно-практического центра детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы (НПЦ ДП).

Результаты. Пациент М., 11 лет, наблюдается в НПЦ ДП с 6 лет 8 месяцев. Впервые госпитализирован в декабре 2020 года в стационар в сопровождении отца с жалобами на прогрессирующее нарушение походки, повышение утомляемости, одышку после физической нагрузки, боли в ногах после длительной ходьбы. Возраст появления первых жалоб 4-5 лет. Перинатальный анамнез отягощён: беременность на фоне угрозы прерывания, отслойки плаценты в третьем триместре, родоразрешение путём экстренного кесарева сечения. Ранний неонатальный период протекал без особенностей, психомоторное развитие по возрасту. Мать ребенка является инвалидом детства по диагнозу

«Детский церебральный паралич, спастическая диплегия». В неврологическом статусе пациента отмечалась диффузная мышечная гипотония, ограничение тыльного сгибания стоп до 85° с обеих сторон, симметричное повышение сухожильных рефлексов, мышечная слабость, преобладающая в мышцах-разгибателях, а также выраженная мышечная утомляемость. Ходил ребёнок с широкой базой опоры, туловищной атаксией, ходьба на пятках была невозможна, прыжки на двух ногах с низкой амплитудой, на одной ноге резко затруднены, снижена мелкая моторика кистей рук. Также отмечалась выраженная плоско-вальгусная деформация стоп.

Проведена магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга, по результатам которой выявлена картина субкортикальных очагов в белом веществе больших полушарий, вероятно, сосудистого генеза, подкорковая субатрофия затылочных долей головного мозга, а также перивентрикулярная лейкопатия. Игольчатая электромиография зарегистрировала низкоамплитудные кривые с высокоамплитудными неритмичными потенциалами фасцикуляций с мышц верхних и нижних конечностей. По данным МРТ мышц бёдер и голени патологических изменений в структуре мышечной ткани на исследуемом уровне не было выявлено. Ребёнок был осмотрен врачом-генетиком. Проведён поиск крупных делеций/дупликаций в генах SPAST и ATL1, регистрируемых при спастической параплегии Штрюмпеля, протяженных мутаций не выявлено. Рекомендовано проведение клинического секвенирования экзона.

При повторной госпитализации (апрель 2021 года) отмечено ухудшение походки, прогрессирование деформации стоп (эквино-вальгус), нарастание мышечной утомляемости. Ребенок госпитализирован с матерью, у которой наблюдалась спастико-паретическая походка, нарушение моторики кистей рук. При более подробном сборе анамнеза матери выяснено, что нарушение ходьбы отмечается у нескольких родственников по материнской линии. Раннее психо-моторное развитие матери пациента протекало по возрасту, нарушение походки стало заметно после трёх лет. В возрасте 16 лет была проведена удлиняющая ахиллопластика с двух сторон, плантотомия справа в связи с прогрессирующей деформацией стоп. Также со старшего школьного возраста женщина стала отмечать ограничение объем движений в суставах пальцев.

В мае 2021 года пациенту был проведен генетический анализ (панель «Спастические параплегии» - поиск мутаций в 63 генах, ответственных за SPG), по данным которого выявлен описанный ранее как патогенный (CM040382) вариант нуклеотидной последовательности в 3 экзоне гена BSCL2 (chr11:62469965G>A), приводящий к Миссенс-замене (p.(Ser90Leu), NM_032667.6) в гетерозиготном состоянии. Мутации в гене BSCL2 в гетерозиготном состоянии описаны у пациентов с синдромом Сильвера (Silver spastic paraplegia syndrome, OMIM: 270685). По совокупности сведений, выявленный вариант нуклеотидной последовательности был расценён как патогенный, в связи с чем методом прямого автоматического секвенирования проведен поиск патогенного варианта с.269C>T в экзоне 3 гена BSCL2 (NM_032667.6) у родителей ребёнка, и такой же вариант выявлен у матери. На основании проведённого генетического исследования поставлен диагноз: Спастическая параплегия 17 типа с амиотрофией конечностей, аутосомно-доминантный тип (синдром Сильвера, OMIM 270685).

Выводы. Семейный анамнез имеет крайне важное значения для постановки диагноза при подозрении на наследственное заболевание у ребёнка. Возможна вариативность неврологических проявлений у членов семьи, имеющих одинаковую мутацию. Генетическое исследование позволяет поставить точный диагноз и определить прогноз развития заболевания.

Список литературы

1. Руденская Г.Е., Кадникова В.А., Сидорова О.П., и др. Наследственная спастическая параплегия 4-го типа у российских больных. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2019; 119(11):11-20.

2. Ito D. *BSCL2*-Related Neurologic Disorders / Seipinopathy. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; December 6, 2005.

3. Silver, J. R. Familial spastic paraplegia with amyotrophy of the hands. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.* 29: 135-144, 1966

4. Patel H, Hart P, Warner T, et al. The Silver syndrome variant of hereditary spastic paraplegia maps to chromosome 11q12-q14, with evidence for genetic heterogeneity within this subtype. *Am J Hum Genet.* 2001;69(1):209-225. <https://doi.org/10.1086/321267>

Bibliography

1. Rudenskaya GE, Kadnikova VA, Sidorova OP, et al. Hereditary spastic paraplegia type 4 (SPG4) in Russian patients. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry.* 2019; 119(11):11-20. (In Russ.)

2. Ito D. *BSCL2*-Related Neurologic Disorders / Seipinopathy. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; December 6, 2005.

3. Silver, J. R. Familial spastic paraplegia with amyotrophy of the hands. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.* 29: 135-144, 1966

4. Patel H, Hart P, Warner T, et al. The Silver syndrome variant of hereditary spastic paraplegia maps to chromosome 11q12-q14, with evidence for genetic heterogeneity within this subtype. *Am J Hum Genet.* 2001;69(1):209-225. <https://doi.org/10.1086/321267>

Сведения об авторах

Овсянникова Екатерина Алексеевна, врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, Москва, Мичуринский прт, д. 74. Tel. 8-495-430-80-92, E-mail: info@npcdp.ru.

Нанкина Ирина Аркадьевна, к.м.н., врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, Москва, Мичуринский прт, д. 74. Tel. 8-495-430-80-92, E-mail: info@npcdp.ru.

Ларионова Анна Николаевна, заведующая отделением, врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Tel. 8-499-430-80-92, E-mail: info@npcdp.ru.

Ковалева Ульяна Владиславовна, врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, Москва, Мичуринский прт, д. 74. Tel. 8-495-430-80-92, E-mail: info@npcdp.ru.

Батышева Татьяна Тимофеевна, д.м.н., профессор, заслуженный врач России, директор Научно-практического центра детской психоневрологии ДЗ г. Москвы; 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д. 74. Тел. 8-495-430-93-78. E-mail: info@npcdp.ru.

Information about authors

Ovsyannikova Ekaterina Alekseevna, neurologist, Scientific and Practical Center of Pediatric psychoneurology of Moscow Healthcare department (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt 74. Tel. 8-499-256-80-92, E-mail: info@npcdp.ru

Nankina Irina Arkadyevna, PhD, neurologist, Scientific and Practical Center of Pediatric psychoneurology of Moscow Healthcare department (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt 74. Tel. 8-499-256-80-92, E-mail: info@npcdp.ru

Larionova Anna Nikolaevna, neurologist, Head of the department of psychoneurology №2, Scientific and Practical Center of Pediatric psychoneurology of Moscow Healthcare department (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt. Tel. 8-499-256-80-92, E-mail: info@npcdp.ru

Kovaleva Uliana Vladislavovna, neurologist, Scientific and Practical Center of Pediatric psychoneurology of Moscow Healthcare department (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt 74. Tel. 8-499-256-80-92, E-mail: info@npcdp.ru.

Batysheva Tatiana Timofeevna, Doctor of Medical Science, Professor, Honored Doctor of Russia, Director of Scientific and Practical Center of Pediatric psychoneurology of Moscow Healthcare department (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt 74. Tel. 8-499-256-93-78, E-mail: E-mail: info@npcdp.ru.

УДК 616.8

ВРОЖДЕННЫЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Плиева А.М., Пшемьская И.А., Богоманова Е.В.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В работе представлен клинический случай течения врожденной мышечной дистрофии (ВМД) - это редкая группа генетических заболеваний, характеризующихся повреждением мышечной ткани, что приводит к прогрессирующей мышечной слабости, проявляющихся в раннем возрасте и вскоре после рождения. В представленном клиническом случае заболевание началось с рождения, в неврологическом статусе отмечалась мышечная гипотония, больше выраженная в дистальных отделах верхних конечностей, задержка формирования моторных навыков. На примере особенностей течения заболевания в представленном клиническом случае показали необходимость проведения своевременного реабилитационного лечения без использования «агрессивных» методик с целью профилактики предотвращения образования контрактур, деформаций скелета, дыхательных нарушений, а также для стимуляции формирования двигательных навыков.

Ключевые слова: мышечная дистрофия, миопатия Бетлема

CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHIES: CLINICAL CASE

Plieva A.M., Pshemyskaya I.A., Bogomanova E.V.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The paper presents a clinical case of congenital muscular dystrophy (CMD) - a rare group of genetic diseases characterized by muscle tissue damage, which leads to progressive muscle weakness, manifested at an early age and soon after birth. In the presented clinical case, the disease began at birth, in the neurological status, muscle hypotonia was noted, more pronounced in the distal parts of the upper limbs, a delay in the formation of motor skills. Using the example of the features of the course of the disease in the presented clinical case, the need for timely rehabilitation treatment without the use of "aggressive" methods was shown in order to prevent the formation of contractures, skeletal deformities, respiratory disorders, as well as to stimulate the formation of motor skills.

Key words: muscular dystrophy, Bethlem myopathy

Актуальность. Врожденные мышечные дистрофии (ВМД) составляют клинически и генетически гетерогенную группу мышечных заболеваний. Врожденные мышечные дистрофии проявляются с рождения или в первые 12 месяцев жизни. Они сопровождаются гипотонией и прогрессирующей слабостью мышц, задержкой

двигательного развития, формированием контрактур, изменениями со стороны внутренних органов (дыхательными нарушениями, поражением сердечной мышцы) [1,2]. В связи с этим наибольшую актуальность приобретает вопрос своевременного проведения восстановительного лечения у детей с ВМД [3] с целью профилактики контрактур, деформаций скелета, а также для стимуляции формирования двигательных навыков, что значительно улучшает прогноз течения заболевания, повышает качество жизни.

Цель. На примере особенностей течения заболевания в представленном клиническом случае разобрать необходимость проведения своевременного реабилитационного лечения без использования «агрессивных» методик у детей с ВМД с целью профилактики предотвращения образования контрактур, деформаций скелета, дыхательных нарушений, а также для стимуляции формирования двигательных навыков.

Материалы и методы. Клинический случай был рассмотрен на базе Научно-практического центра детской психоневрологии ДЗМ, дополнительно был произведен литературный обзор в базе данных PubMed.

Результаты. Пациент А, 9 месяцев, поступил в Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗМ впервые в возрасте 4 месяцев с жалобами на задержку моторного развития (не держит голову), чрезмерное отведение в тазобедренных суставах, с диагнозом: «G96.8 Последствия перинатального поражения нервной системы, синдром мышечных нарушений. Синдромальная форма задержки моторного развития» для прохождения курса реабилитационного лечения и обследования. Из анамнеза известно, что ребенок от 1 беременности, ЭКО, протекавшей без особенностей, роды 1, плановое кесарево сечение на 39 неделе., при рождении оценка по шкале Апгар 8/9 баллов, вес 3280 г., длина 52 см, выписана домой на 3 с.ж. На нейросонограмме проведенной в 1,5 мес. жизни патологических изменений не выявлено. В возрасте 3 месяцев жизни ребенок осмотрен генетиком: «Наследственное нервно-мышечное заболевание», рекомендована панель "нервно-мышечные заболевания". В неврологическом статусе: мышечная гипотония, больше выраженная в дистальных отделах верхних конечностей, сухожильные рефлексy с рук и ног живые, задержка формирования моторных навыков (не было достаточной стабилизации головы, опорная функция рук и функция захвата снижены, при тракции за руки группировалась слабо). На нейросонограмме УЗ- признаки постгипоксических изменений в виде дилатации подболобочных пространств и боковых желудочков, легкой степени; киста сосудистого сплетения слева. На ЭНМГ по данным проведенного исследования не выявлено достоверных признаков поражения периферического нейромоторного аппарата нижних конечностей, так как при игольчатом исследовании значения средней длительности потенциалов двигательных единиц находятся в рамках нормы, спонтанной активности не было, паттерн рекрутирования полный. При этом скорость распространения возбуждения по периферическим нервам ног снижена, параметры М-ответов не изменены. Ребенок получил курс лечебной физической культуры (ЛФК), физиотерапевтическое лечение (ФТЛ), выписан с положительной динамикой: улучшился мышечный тонус, лучше стабилизирует голову, группируется блоком. В возрасте 6 месяцев жизни повторная госпитализация, в неврологическом статусе сохраняется мышечная гипотония, больше выраженная в дистальных отделах верхних конечностей, сухожильные рефлексy с рук и ног живые, задержка формирования моторных навыков (голову удерживает, переворачивается на бок, в положении лежа на животе опора на предплечья. ползает по-пластунски непродолжительно), речь – гуление, осмотрен генетиком: Молекулярно-генетическая панель «Нервно-мышечная»: выявлен вероятно патогенный гетерозиготный нуклеотидный вариант с.6230G>T, p.Gly2077Val (chr2: 237360140C>A) в гене Col6A3, связанном с миопатией Бетлема и врожденной мышечной дистрофией Ульриха с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типами наследования и перекрывающимися клиническими фенотипами. Валидация методом Сэнгера и обследование родителей ребенка на носительство выявленного варианта- в работе. Заключение: COL6-ассоциированная дистрофия (миопатия Бетлема)

(?). Осмотрен ортопедом: Ds: Другие врожденные вальгусные деформации стопы. Вальгусная установка стоп (Q66.6). Получил курс восстановительного лечения (ФТЛ, ЛФК), в результате проведенного лечения отмечалась положительная динамика: улучшился мышечный тонус, возросла двигательная активность, дольше выдерживает физические нагрузки.

В возрасте 8 месяцев методом прямого автоматического секвенирования был исследован ген COL6A3. Нуклеотидная замена chr2:237360140>A обнаружена в гетерозиготном состоянии.

В возрасте 9 месяцев жизни повторная госпитализация в НПЦ ДП, в неврологическом статусе: мышечная гипотония, нормализации мышечного тонуса в дистальных отделах верхних конечностей, сухожильные рефлексy с рук и ног живые, отмечается положительная динамика моторных навыков (голову удерживает, переворачивается на бок, в положении лежа на животе опора на предплечья. ползает попластунски непродолжительно, сидит самостоятельно), гулит. Ребенок осмотрен генетиком, подтвержден диагноз: молекулярно-генетическая панель «Нервно-мышечная»: выявлен вероятно патогенный гетерозиготный нуклеотидный вариант с.6230G>T, p.Gly2077Val (chr2: 237360140C>A) в гене Col6A3, связанном с миопатией Бетлема и врожденной мышечной дистрофией Ульриха с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивными типами наследования и перекрывающимися клиническими фенотипами. Вариант валидирован методом Сэнгера. У родителей ребенка вариант не обнаружен. Подтвержден диагноз: COL6-ассоциированная дистрофия (миопатия Бетлема).

Выводы. Таким образом, данный клинический случай демонстрирует, что несмотря на прогрессирующее течение заболевания, дети нуждаются в получении реабилитационного лечения без использования «агрессивных» методик лечения для предотвращения образования контрактур, деформаций скелета, дыхательных нарушений, под контролем функций легких, сердца, контроль КФК, печеночных ферментов.

Список литературы

1. Divij Pasrija, Prasanna Tadi. Congenital Muscular Dystrophy. 2023 Jul 3. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 32644382
2. Anna Annunziata , Gerardo Langella , Rosa Causeruccio , Luigi Fiorentino , Giuseppe Fiorentino. Severe progressive respiratory involvement requiring ventilator support in autosomal recessive Bethlem myopathy. A case report . Acta Myol. 2024 Dec;43(4):149-152. doi: 10.36185/2532-1900-654.
3. Mah JK, Korngut L, Fiest KM, Dykeman J, Day LJ, Pringsheim T, Jette N. A Systematic Review and Meta-analysis on the Epidemiology of the Muscular Dystrophies. Can J Neurol Sci. 2016 Jan;43(1):163-77.

Bibliography

1. Divij Pasrija, Prasanna Tadi. Congenital Muscular Dystrophy. 2023 Jul 3. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. PMID: 32644382
2. Anna Annunziata, Gerardo Langella , Rosa Causeruccio , Luigi Fiorentino , Giuseppe Fiorentino. Severe progressive respiratory involvement requiring ventilator support in autosomal recessive Bethlem myopathy. A case report. Acta Myol. 2024 Dec;43(4):149-152. doi: 10.36185/2532-1900-654.
3. Mah JK, Korngut L, Fiest KM, Dykeman J, Day LJ, Pringsheim T, Jette N. A Systematic Review and Meta-analysis on the Epidemiology of the Muscular Dystrophies. Can J Neurol Sci. 2016 Jan;43(1):163-77.

Сведения об авторах

Плиева Амилта Микаиловна-врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес:119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д.74, тел. 8-495-430-80-93. e-mail: pleva_amilta@mail.ru

Пшемьская Инна Александровна-врач-невролог ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес:119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д.74, тел. 8-495-430-80-93. e-mail: innapshem@gmail.com

Богоманова Елена Витальевна-врач-невролог ГБУЗ ««Научно-практический центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы» (Россия, Москва). Адрес:119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д.74, тел. 8-495-430-80-93. e-mail: elenbogomanova@gmail.com

Information about authors

Pleva Amilta Mikailovna-neurologist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health " (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74, Tel. 8-495-430-80-67. e-mail: pleva_amilta@mail.ru

Pshemyskaya Inna Alexandrovna-neurologist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health " (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74, Tel. 8-495-430-80-67. e-mail: innapshem@gmail.com

Bogomanova Elena Vitalievna- neurologist, State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Health " (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74, Tel. 8-495-430-80-67. e-mail: elenbogomanova@gmail.com

УДК 159.95

НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ПРОЦЕССА УСВОЕНИЯ НОВЫХ СЛОВ У ДЕТЕЙ С НАРУШЕНИЯМИ ЭКСПРЕССИВНОЙ РЕЧИ

Ребрейкина А.Б.^{1,2}, Шапошникова А.Ф.²

¹ *Институт высшей нервной деятельности и нейрофизиологии Российской академии наук (ФГБУН ИВНД и НФ РАН), г. Москва,*

² *ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы*

Резюме. Статистическое научение, то есть способность извлекать закономерности из окружающей среды, играет важную роль в усвоении языка. У детей с нарушениями речевого развития статистическое научение может быть снижено и обычной частоты восприятия слов может быть недостаточно для их усвоения, исходя из этого, М. Альт с коллегами была предложена методика для стимулирования освоения слов, заключающаяся в многократном повторении слов в различных контекстах во время занятия. В настоящем исследовании мы изучали нейрофизиологические характеристики усвоения новых слов после одного занятия, основанного на теории статистического научения, у детей с расстройством экспрессивной речи. Было выявлено, что однократное занятие облегчает обработку новых слов, что выражалось в снижении амплитуды вызванных потенциалов на эти слова, чем на новые слова, которые не повторяли на занятии. Кроме того, на повторенные новые слова наблюдался более выраженный эффект несоответствия слова картинке, чем на неповторенные.

Ключевые слова: усвоение новых слов, нарушение экспрессивной речи, потенциалы связанные с событиями.

NEUROPHYSIOLOGICAL CHARACTERISTICS OF THE NEW WORDS ACQUISITION IN CHILDREN WITH EXPRESSIVE SPEECH DISORDERS

¹ *Institute of Higher Nervous Activity and Neurophysiology of the Russian Academy of Sciences, Moscow,*

² *Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow*

Abstract. Statistical learning, i.e. the ability to extract patterns from the environment, plays an important role in language acquisition. In children with speech developmental disorders, statistical learning may be reduced and the usual frequency of word perception may be insufficient for word acquisition; therefore, M. Alt and colleagues proposed a method to stimulate word acquisition by repeatedly repeating words in different contexts during class. In the present study, we investigated the neurophysiological characteristics of new word acquisition after a single session, based on statistical learning theory, in children with expressive language disorder. It was found that a single session facilitated the processing of new words, which was reflected in a lower amplitude of evoked potentials for these words than for new words that were not repeated in the session. In addition, a more pronounced effect of word-picture mismatch was observed for repeated new words than for unrepeated words.

Keywords: *new words acquisition, expressive language impairment, event-related potentials, ERPs.*

Актуальность. Статистическое научение, то есть способность произвольно усваивать закономерности во входящей информации, является одним из механизмов, необходимых для усвоения речи [1]. Полагают, что у детей с нарушением речевого развития статистическое научение может быть снижено, им необходимо более продолжительное и интенсивное, чем в обычной жизни, восприятие материала для усвоения слов [2, 3]. М.Альт с коллегами предложила методику, основанную на теории статистического научения, для стимулирования освоения новых слов детьми с нарушениями речевого развития [2,3]. Суть данной методики заключается в многократном за время занятия повторении слов в различных контекстах. В настоящем исследовании мы изучали нейрофизиологические характеристики усвоения новых слов после одного занятия, основанного на теории статистического научения, у детей с расстройством экспрессивной речи.

Материалы и методы. В исследовании приняли участие 18 детей в возрасте от 3 до 9 лет (mean=5.48, SD=1.36), имеющих диагноз F80.1 «Расстройство экспрессивной речи» по МКБ-10, которые проходили лечение в НПЦ ДП ДЗМ. Исследование было одобрено этическим комитетом НПЦДП, все родители давали информированное согласие на участие в исследовании. В 1-й день исследования детям предъявляли на экране монитора картинки и называли слова соответствующие им: 30 пар знакомых картинок/слов и 30 пар новых придуманных картинок/слов (псевдослов). Каждая пара картинка/слово предъявлялась по 4 раза. Изображения предъявлялись на мониторе компьютера в течение 2000 мс. Через 900 мс после появления изображения звучало слово. Через 2-3 дня после этого с ребенком проводили индивидуальное 20-ти минутное занятие, во время которого педагог в игровой форме по 30 раз произносил в различных предложениях 15 из этих псевдослов и показывал их изображения. На следующий день ребенку предъявляли все 30 пар изображений и псевдослов из первого этапа, как повторенные, так и не повторенные, и регистрировали ЭЭГ. Каждое псевдослово предъявлялось 3 раза с соответствующим изображением (конгруэнтное условие) и 3 раза с не подходящим изображением (неконгруэнтное условие). Анализировали среднюю амплитуду вызванных потенциалов (ВП) в интервале 600-1000 мс для конгруэнтных и неконгруэнтных условий на псевдослова, повторенные на занятии, и на псевдослова, которые не повторяли.

Результаты. В лобно-центрально-теменных областях было выявлено значимое взаимодействие факторов Конгруэнтность*Электрод и факторов Конгруэнтность*Повторение*Электрод ($F(9, 153)=3.88, p=0.0002$; $F(9,153)=3.47, p=0.0006$). В конгруэнтном условии “повторенные” псевдослова вызывали менее негативный вызванный потенциал, чем не повторенные в лобных, височных, центральных и теменных областях левого полушария ($F(1, 17) 6,32, p=0.023$).

Эффект неконгруэнтности для “повторенных” наблюдался в лобно-центральных отведениях обоих полушарий и левом центрально-теменном отведении по сравнению с конгруэнтным условием (FCz, C3, C4, FC3, FC4, CP3).

Эффект “неконгруэнтности” для “неповторенных” псевдослов наблюдался в меньшем числе отведений (Cz, FCz, C3, FC4, CP3). Общий эффект неконгруэнтности (независимо от того, повторяли их или нет) наблюдался в правых лобно-центральных и лобно-теменных отведениях.

Выводы. После одного занятия, основанного на теории статистического научения, во время которого новые слова многократно повторялись, наблюдалось облегчение их обработки, что отражалось в снижении амплитуды вызванных потенциалов в конгруэнтном условии, по сравнению с вызванными потенциалами на новые слова, которые не были повторены. Это свидетельствует об усилении следов памяти для новых слов после такой тренировки.

Неконгруэнтное условие вызывало большую негативность потенциала: для “повторенных” на занятии псевдослов различия наблюдались в более обширном регионе, чем для “неповторенных”.

Увеличение негативности в неконгруэнтном условии на новые слова, которые были предъявлены вместе с соответствующей картинкой всего 4 раза во время первого эксперимента, свидетельствует о быстром произвольном формировании ассоциации слово-картинка, она сохраняется по крайней мере 4-5 дней.

Список литературы

1. Saffran JR, Aslin RN, Newport EL. Statistical learning by 8-month-old infants. *Science*. 1996 Dec 13;274(5294):1926-8. doi: 10.1126/science.274.5294.1926.
2. Alt M, Meyers C, Oglivie T, Nicholas K, Arizmendi G. Cross-situational statistically based word learning intervention for late-talking toddlers. *J Commun Disord*. 2014 Nov-Dec;52:207-20. doi: 10.1016/j.jcomdis.2014.07.002.
3. Alt, M., Mettler, H. M., Erikson, J. A., Figueroa, C. R., Ethers-Thomas, S. E., Arizmendi, G. D., & Oglivie, T. (2020). Exploring Input Parameters in an Expressive Vocabulary Treatment With Late Talkers. *Journal of speech, language, and hearing research: JSLHR*, 63(1), 216–233. https://doi.org/10.1044/2019_JSLHR-19-00219

Сведения об авторах

Ребрейкина Анна Борисовна - кандидат биологических наук, Институт высшей нервной деятельности и нейрофизиологии Российской академии наук (ФГБУН ИВНД и НФ РАН) (Российская Федерация, г. Москва), старший научный сотрудник; Научно-практический Центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы, (НПЦ ДП ДЗМ) (Российская Федерация, г. Москва), главный научный сотрудник. E-mail: anna.rebreikina@gmail.com.

Шапошникова Антонина Фекликсовна - кандидат медицинских наук, Научно-практический Центр детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы, (НПЦ ДП ДЗМ) (Российская Федерация, г. Москва), заведующая психоневрологическим отделением 13.

Information about the authors

Rebreikina Anna Borisovna - Candidate of Biological Sciences, Institute of Higher Nervous Activity and Neurophysiology of the Russian Academy of Sciences (Russian Federation, Moscow), senior researcher; Scientific and Practical Centre for Child

Psychoneurology of the Moscow Department of Health, (Russian Federation, Moscow), chief researcher. E-mail: anna.rebreikina@gmail.com.

Shaposhnikova Antonina Fekliksovna - Candidate of Medical Sciences, Scientific and Practical Centre for Child Psychoneurology, Department of Health of the Moscow City Department of Health, (Russian Federation, Moscow), Head of the Psychoneurological Department 13.

УДК 616

МИОФИБРИЛЛЯРНАЯ ДЕСМИН-ЗАВИСИМАЯ МИОПАТИЯ: СЕМЕЙНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Репп Ф.С., Хамохинова А.В., Зосимова С.С., Позднякова К.С., Воробьева К.В.,
Кудрявцева О.И., Мосина М.О., Крят Л.Б.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. В статье представлен семейный клинический случай миофибриллярной десмин-зависимой миопатии (МФМ1) — редкого наследственного заболевания, обусловленного мутацией в гене DES. У пациентов наблюдались прогрессирующая мышечная слабость, птоз век, гипомимия, кардиомиопатия и дыхательные нарушения. Диагноз подтвержден молекулярно-генетическим исследованием (выявлена мутация с.1289-741G>A в гомо-/гемизиготном состоянии). У членов семьи отмечен феномен антиципации с усилением тяжести симптомов в последующих поколениях. Лечение включало симптоматическую терапию, респираторную и кардиологическую поддержку. Результаты подчеркивают необходимость ранней диагностики для профилактики жизнеугрожающих осложнений.

Ключевые слова: *миофибриллярная десмин-зависимая миопатия, DES-ген, наследственная миопатия, клинический случай.*

DESMIN-RELATED MYOFIBRILLAR MYOPATHY: FAMILY CASE REPORT

Repp F.S., Khamokhinova A.V., Zosimova S.S., Pozdniakova K.S., Vorobyeva K.V.,
Kudryavtseva O.I., Mosina M.O., Kryat L.B.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The article presents a family case of desmin-related myofibrillar myopathy (MFM1), a rare hereditary disorder caused by a mutation in the DES gene. Patients exhibited progressive muscle weakness, ptosis, hypomimia, cardiomyopathy, and respiratory dysfunction. The diagnosis was confirmed by molecular genetic testing (c.1289-741G>A mutation in homo-/hemizygous state). Anticipation phenomenon with increasing severity in subsequent generations was observed. Treatment included symptomatic therapy, respiratory and cardiac support. The results highlight the importance of early diagnosis to prevent life-threatening complications.

Key words: *desmin-related myofibrillar myopathy, DES gene, hereditary myopathy, clinical case.*

Актуальность. Миофибриллярная десмин-зависимая миопатия (МФМ1) — редкое наследственное заболевание, связанное с мутациями в гене DES, кодирующем белок десмин [1]. Клинически проявляется прогрессирующей мышечной слабостью,

поражением сердца и дыхательной системы [2]. В работе описан семейный случай МФМ1 с анализом клинических и генетических особенностей.

Цель. Изучение клинической гетерогенности миофибриллярной десмин-зависимой миопатии, особенностей наследования, пенетрантности в рамках одной семьи.

Материалы и методы. Обследованы 6 пациентов из одной семьи. Проведены клиничко-неврологический осмотр, игольчатая электромиография, МРТ мышц, молекулярно-генетическое исследование (секвенирование гена DES).

Результаты. Молекулярно-генетическое исследование выявило у всех 6 пациентов семьи патогенную мутацию с.1289-741G>A в гене DES в гомо-/гемизиготном состоянии. Клинический анализ позволил выделить следующие закономерности:

Неврологические проявления: прогрессирующая проксимальная мышечная слабость (100% случаев), затруднения при ходьбе, подъеме по лестнице, использовании компенсаторных приемов (симптом Говерса); гипомимия (83%), двусторонний птоз (67%), дисфагия и дисфония (50%); «крыловидные» лопатки, пронационные установки предплечий, гипотрофия мышц ладоней по типу «обезьяньей лапы» (у пациентов старше 10 лет).

Кардиологические нарушения: кардиомиопатия (дилатационная или гипертрофическая) выявлена у 60% пациентов; наджелудочковые аритмии (33%), атриовентрикулярная блокада II степени (17%); 40% пациентам рекомендована установка кардиовертера-дефибриллятора.

Данные инструментальной диагностики: МРТ мышц: жировая инфильтрация задней группы мышц бедер, медиальной группы голеней (100%), отек камбаловидных мышц (33%); ЭМГ: признаки первично-мышечного поражения (полифазные потенциалы, снижение амплитуды двигательных единиц) в 83% случаев; повышение уровня КФК до 350–1118 МЕ/л (норма: 26–308) у 67% пациентов.

Генетические особенности: у пациентки Ф. обнаружена сочетанная мутация в генах DES и MYH2, однако фенотип не отличался от остальных случаев; наблюдался феномен антиципации: дебют заболевания сместился с 10–15 лет (II поколение) до 1,9–3 лет (V–VI поколения) с нарастанием тяжести симптомов (раннее вовлечение дыхательной и бульбарной мускулатуры).

Динамика на фоне терапии: прием пиридостигмина бромида (30 мг/сут) у пациента А. привел к уменьшению птоза и улучшению толерантности к нагрузкам; реабилитационные программы (кинезиотерапия, электростимуляция) временно замедляли прогрессирование мышечной слабости у 50% пациентов.

Таким образом, клиническая картина МФМ1 в описанной семье характеризуется полиморфизмом симптомов с доминированием проксимальных парезов, кардиореспираторных нарушений и феноменом антиципации, не типичным для DES-мутаций.

Выводы. МФМ1 требует комплексной диагностики, включая генетическое тестирование. Раннее выявление позволяет своевременно корректировать кардиологические и дыхательные нарушения. Отсутствие патогенетической терапии подчеркивает важность паллиативной помощи и исследований в области генной коррекции.

Список литературы

1. Clemen C.S. et al. Desminopathies: pathology and mechanisms. *Acta Neuropathologica*, 2013.
2. Goldfarb L.G., Dalakas M.C. Tragedy in a heartbeat: malfunctioning desmin causes skeletal and cardiac muscle disease. *J Clin Invest*, 2009.

Bibliography

1. Clemen C.S. et al. Desminopathies: pathology and mechanisms. *Acta Neuropathologica*, 2013.

2. Goldfarb L.G., Dalakas M.C. Tragedy in a heartbeat: malfunctioning desmin causes skeletal and cardiac muscle disease. J Clin Invest, 2009.

Сведения об авторах

Репп Фатима Семедовна – врач-невролог, заведующая психоневрологическим отделением №4, ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», г. Москва, Мичуринский проспект 74, ReppFS@zdrav.mos.ru. ORCID iD 0009-0009-0234-7474.

Зосимова Серафима Сергеевна – врач-невролог, ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», г. Москва, Мичуринский проспект 74.

Позднякова Кристина Сулхановна – врач-ординатор, ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», г. Москва, Мичуринский проспект 74. ORCID iD 0009-0007-9476-6427.

Воробьева Ксения Валерьевна – врач-ординатор, ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», г. Москва, Мичуринский проспект 74.

Кудрявцева Ольга Игоревна - врач-невролог, заведующая психоневрологическим отделением №8, ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», г. Москва, Мичуринский проспект 74.

Мосина Мария Олеговна – врач-невролог, ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», г. Москва, Мичуринский проспект 74

Крыт Лина Борисовна - врач-невролог, ГБУЗ «НПЦ Детской психоневрологии ДЗМ», г. Москва, Мичуринский проспект 74

Information about authors

Fatima S. Repp – neurologist, Head of the Psychoneurological Department No. 4, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia, ReppFS@zdrav.mos.ru. ORCID iD 0009-0009-0234-7474.

Alexandra V. Khamokhinova – neurologist, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia.

Serafima S. Zosimova – neurologist, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia.

Christina S. Pozdniakova – resident doctor, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia. ORCID iD 0009-0007-9476-6427.

Ksenya V. Vorobyeva - resident doctor, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia

Olga I. Kudryavtseva - neurologist, Head of the Psychoneurological Department No. 8, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia.

Maria O. Mosina - neurologist, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia.

Lina B. Kryat - neurologist, Research and Clinical Center of Pediatric Psychoneurology of the Moscow Healthcare Department, 74 Michurinsky Prospekt, Moscow, Russia.

УДК 616-009.12

«СЮРПРИЗЫ» ДИАГНОЗА ДЕТСКОГО ЦЕРЕБРАЛЬНОГО ПАРАЛИЧА
(КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГАНГИОЗИДОЗА 1, 2 ТИПА)

Резюме. Нейрометаболические заболевания представляют собой наследственные болезни обмена (НБО), протекающие с преимущественным поражением нервной системы у детей, и характеризуются прогрессирующей неврологической деградацией. Большинство НБО дебютируют в детском возрасте, клинически разнообразны и зависят от ведущего механизма патогенеза, метаболической значимости поражённого пути и тканеспецифичности ферментного белка. Лизосомные болезни накопления – редкие наследственные заболевания. Большая часть лизосомальных болезней связана с генетическим дефектом одного из лизосомальных ферментов, участвующих в расщеплении специфического вещества. Ганглиозидозы относят к группе гликофинголипидозов и связаны с дефицитом кислой бета- галактозидазы.(ген 3pter-3p21)

Ключевые слова: *детский церебральный паралич, нейрометаболические заболевания, лизосомные болезни накопления, ганглиозидозы.*

THE "SURPRISES" OF THE DIAGNOSIS OF CEREBRAL PALSY (CLINICAL CASE OF TYPE 1, TYPE 2 GANGLIOSIDOSIS)

Safronova N.A.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. Neurometabolic diseases are hereditary metabolic diseases that occur with a predominant lesion of the nervous system in children, and are characterized by progressive neurological degradation. Most HMD make their debut in childhood, are clinically diverse, and depend on the leading mechanism of pathogenesis, the metabolic significance of the affected pathway, and the tissue specificity of the enzyme protein. Lysosomal storage diseases are rare hereditary diseases. Most lysosomal diseases are associated with a genetic defect in one of the lysosomal enzymes involved in the breakdown of a specific substance. Gangliosidoses belong to the group of glycosphingolipidoses and are associated with deficiency of acid beta-galactosidase.(3pter-3p21 gene)(2).

Key words: *cerebral palsy, neurometabolic diseases, lysosomal storage diseases, gangliosidosis.*

Актуальность. Детский церебральный паралич (ДЦП) определяется как совокупность нарушений двигательной функции, движений и положения тела, вызванных непрогрессирующим повреждением или аномалией головного мозга, возникающими в развивающемся/незрелом головном мозге. Важной особенностью этих нарушений является, то что они имеют постоянный, но неизменный характер [1].

Лизосомные болезни накопления – редкие наследственные заболевания. Суммарная частота оценивается 1: 5000-1:7000 живых новорождённых. Все они обусловлены мутациями генов, которые контролируют процесс внутрилизосомного гидролиза таких макромолекул, как гликозаминогликаны, гликолипиды, гликопротеины. Мутации соответствующих генов могут нарушать синтез, созревание, а также транспорт лизосомных ферментов– активаторов или белков, контролирующих транспорт субстратов, подлежащих гидролизу [2].

Большая часть лизосомальных болезней связана с генетическим дефектом одного из лизосомальных ферментов, участвующих в расщеплении специфического вещества [3].

Ганглиозидозы относят к группе гликофинголипидозов и связаны с дефицитом

кислой бета- галактозидазы (ген 3pter-3p21) [1].

Различают GM1-ганглиозидоз и GM2-ганглиозидоз. GM1-ганглиозидоз (MIM#230500): генерализованный ганглиозидоз Нормана-Ландинга. Частота заболевания 1:40000. Это аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутацией гена GLB1, который картирован на 3p21-p14.21, кодирующего б-D-галактозидазы. Накопление галактозосодержащих олигосахаридов сопровождается цитотоксическим эффектом, приводит к гибели нейронов и церебральной дисфункции, а также гепатоспленомегалии, миопатии, кардиомиопатии, скелетным деформациям вследствие дегградации хрящевой ткани. Течение для всех форм неуклонно прогрессирующее. Лечение симптоматическое [2]. В зависимости от времени манифестации симптомов выделяют младенческую (дебют обычно в возрасте от 3-6 месяцев, смертельный исход наступает через 2-3 года), позднюю младенческую/юношескую форму (дебютирует на первом году жизни или в возрасте от 2-6 лет, чаще с задержки психомоторного развития, медленно прогрессирует с неблагоприятным исходом на втором десятилетии) и редкую хроническую (взрослую форму) (дебют в 3-8лет, неуклонно прогрессирует в течение жизни) [2]. Поздняя младенческая/юношеская форма GM-1 2 тип чаще дебютирует задержкой психомоторного развития. С 2-6лет появляется дизартрия, динамическая атаксия, мышечная гипотония с трансформацией в спастический тетрапарез, утрата имевшихся навыков, могут отмечаться судороги.

Материалы и методы. Представлен клинический случай.

Результаты. Пациент С. 17лет, обратился на консультацию с жалобами на нарушение гладкости речи, прогрессирующее нарушение походки («ушло равновесие»), ухудшение моторных навыков с течением времени, трудности с коммуницированием в связи с речевыми нарушениями, трудности с засыпанием, боли в спине, медленный рост. Анамнез жизни и заболевания: пациент от 1 беременности, протекавшей с угрозой прерывания в 9нед, от 1 срочных родов, экстренным кесаревым сечением (клинически узкий таз, «застрял в родовых путях»), вес- 3210,0, по Апгар 7/8б. Моторное и речевое развитие соответствовало возрасту, фразовая речь появилась с 1г 6 мес. Дошкольное учреждение начал посещать с 2 лет. Примерно с 2,5 лет мать отметила появление двигательной неловкости ("балансировал, по лестнице стал ходить за руку"). В 4 года дебютировали речевые нарушения: «пришёл из детского сада и не мог говорить». Данные проявления были расценены как заикание, в связи с чем впоследствии посещал коррекционный детский сад. В 6 лет возникли 2 приступа билатеральных тонико-клонических судорог, в связи с чем получал вальпроевую кислоту до 14 лет. В 7лет в стационаре г. Москвы впервые был выставлен диагноз: детский церебральный паралич, смешанная форма. Установлена инвалидность. Обучался в начальной школе по общеобразовательной программе для детей с речевыми нарушениями. В 5 классе переведен на коррекционную программу в связи с прогрессирующими интеллектуальными нарушениями. Несмотря на регулярные курсы восстановительного лечения, с течением времени отмечалось прогрессирующее ухудшение двигательной активности: ухудшилась координация, появилась скованность, «стал ходить боком», нарушилось общение в результате значимого нарушения артикуляции, появились скелетные деформации. Наблюдался ортопедом с диагнозом: вторичный правосторонний поясничный сколиоз 2 степени, вторичный кифоз грудного отдела позвоночника 1-2 степени. Платиспондилия. При осмотре: в физическом развитии задержан, габитус специфический- монголоидный разрез глаз, оттопыренные диспластичные ротированные ушные раковины, S-образный сколиоз. В сознании, во времени, месте и себе ориентирован в полном объёме, зрительный контакт устанавливает легко, поддерживает продолжительное время. Обращённую речь понимает, в полном объёме, вербальный контакт значительно затруднён за счёт выраженной дизартрии. Менингеальных знаков нет. Черепные нервы: обоняние ориентировано сохранено, острота зрения снижена (коррекция очками), реакции зрачков симметричные, живые, движения глазных яблок в полном

объёме, горизонтальный среднеразмашистый нистагм в крайнем правом отведении, движения нижней челюсти симметрично ограничены, лицо в покое симметричное, при попытке что-либо произнести -перекос лица вправо. Слух сохранён. Явления дисфагии, нёбные рефлексы оживлены, рефлексы с мягкого неба и задней стенки глотки сохранены. Язык отклонён вправо. Мышечный тонус изменен по типу "зубчатого колеса", отмечаются дистонические установки кистей. Активные и пассивные движения ограничены, мышечная сила -до 4 баллов, мышечных атрофий нет. Сухожильные рефлексы высокие, с клonusами стоп, патологических стопных знаков нет. Походка с широкой базой, гипогенезия. Страдает самообслуживание за счёт выраженного ригидного синдрома. По результатам МРТ головного мозга были выявлены патологические изменения МР-сигнала от базальных ганглиев. В связи с жалобами, анамнезом, клиническими проявлениями, прогрессирующим характером течения заболевания было заподозрено генетически детерминированное заболевание, в том числе из группы НБО. Было проведено медико-генетическое консультирование в лаборатории молекулярной патологии «Геномед»: ТМС-данных за аминокислотопатии, органические ацидурии, нарушение митохондриального б-окисления жирных кислот не выявлено. Скрининг ЛБН-3-выявлено снижение активности б—D-галактозидазы до 1.38нМ/мл/час (2-30). Панель «Нейродегенеративные заболевания»-выявлены 2 ранее описанных варианта в гене GLB1 с. 1442G>A, приводящая к аминокислотной замене р.Gly481Glu и с/245C>T, приводящий к аминокислотной замене р.Thr82Met.По результатам валидации выявленного варианта у ребёнка и родителей(трио) вариант выявлен у отца пробанда. Учитывая данные анамнеза, клинической картины, лабораторных исследований (низкий уровень активности б-D-галактозидазы, наличие 2 ранее описанных вариантов в гене GLB1, диагноз GM1-ганглиозидоз не вызывает сомнений. Более вероятно ювенильная форма 2 типа. Таким образом, появление и прогрессирующий характер неврологического дефицита у пациента с нормальными темпами моторного и речевого развития до дебюта заболевания, а также полисистемность поражения (задержка физического развития, поражение нервной и костно-мышечной систем, прогрессирующее ухудшение зрения и интеллектуальных функций) позволили заподозрить нейрометаболическое заболевание в данном случае. Что было подтверждено данными генетического обследования

Выводы. Несмотря на то, что нейрометаболические заболевания относятся к редко встречающимся и для большинства из них на сегодняшний день не существует эффективного лечения, информированность врачей-клиницистов позволяет своевременно их заподозрить и принять все необходимые меры к поддержанию социальной активности и максимальной дееспособности пациента.

Список литературы

1. Жан Айкарди «Заболевания нервной системы у детей» 1 том, Москва, «Бином»2013г, с221
2. С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин «Нейрометаболические заболевания у детей и подростков», 3 изд. , Москва, «Литтерра», 2024г, с10-11, с158-164
3. Источник: <https://meduniver.com/Medical/Neurology/gangliozidozi.html> MedUniver

Bibliography

1. Jean Aycardi "Diseases of the nervous system in children" Volume 1, Moscow, Binom 2013, с221
2. S.V. Mikhailova, E.Y. Zakharova, A.S. Petrukhin "Neurometabolic diseases in children and adolescents", 3rd ed., Moscow, Litterra, 2024, с10-11, с158-164
3. Source: <https://meduniver.com/Medical/Neurology/gangliozidozi.html> MedUniver

Сведения об авторах

Сафронова Н.А. «ГБУЗ» НПЦ ДП ДЗМ г. Москва, Россия, дневной стационар №3. Алтуфьевское шоссе 30 Б, 8-499-903-62-93, reg.ds3@yandex.ru

Батышева Татьяна Тимофеевна- директор ГБУЗ «Научно-практический центр

детской психоневрологии Департамента здравоохранения Москвы» (Россия, Москва). Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский проспект, д.74. Тел.: 8-495-430-93-78

Information about authors

Safronova N.A. GBUZ NPC DP DZM, Moscow, Russia, day hospital No. 3 Altufevskoe highway 30 B, 8-499-903-62-93. reg.ds3@yandex.ru

Batysheva Tatyana Timofeevna - Director of the State Budgetary Healthcare Institution "Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology of the Moscow Department of Healthcare" (Russia, Moscow). Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74 Tel.: 8-495-430-93-78

УДК 376

КИНЕЗИОТЕЙПИРОВАНИЕ В СИСТЕМЕ КОМПЛЕКСНОГО ВОЗДЕЙСТВИЯ У ДЕТЕЙ С РАЗЛИЧНОЙ РЕЧЕВОЙ ПАТОЛОГИЕЙ

Сидорова К.Ю., Кузнецова Т.В., Клочкова Н.Н.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. У детей с различными ЗППР, двигательными и мышечными нарушениями, РАС часто наблюдаются такие виды речевых расстройств, как дислалии, дизартрии, апраксии. В свою очередь, данные речевые нарушения сопровождаются такими симптомами как гиперсаливация, дисфагия, дискинезии, диспраксии и апраксии, гипотонус и гипертонус артикуляционной мускулатуры, парезы различного генеза. Изучение влияния логопедического кинезиотейпирования на изменения клинической симптоматики и выраженности симптомов при различных речевых нарушениях позволяют расширить и углубить знания о дополнительных методах коррекции, повышая реабилитационный потенциал ребенка.

Ключевые слова: дисфагия, гиперсаливация, кинезиотейпирование.

KINESIOTAPING IN THE SYSTEM OF COMPREHENSIVE IMPACT IN CHILDREN WITH VARIOUS SPEECH PATHOLOGIES

Sidorova K.Yu., Kuznetsova T.V., Klochkova N.N.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. Children with various speech delays, motor and muscular disorders, ASD often have such types of speech disorders as dyslalia, dysarthria, apraxia. In turn, these speech disorders are accompanied by such symptoms as hypersalivation, dysphagia, dyskinesia, dyspraxia and apraxia, hypotonia and hypertonia of the articulatory muscles, paresis of various genesis. Studying the effect of speech therapy kinesiотейпирование on changes in clinical symptoms and severity of symptoms in various speech disorders allows us to expand and deepen knowledge about additional correction methods, increasing the child's rehabilitation potential.

Key words: dysphagia, hypersalivation, kinesiотейпирование.

Актуальность. С каждым годом возрастает частота рождения детей с различными неврологическими нарушениями, приводящими к дисфагиям, нарушениям мышечного тонуса глотки, ротовой полости, гиперсаливацией. Дети с дисфагией — особенная

категория пациентов, поскольку само по себе такое нарушение всегда сказывается на здоровье ребенка и формирует его реабилитационный потенциал [1-4].

Цель. Изучение влияния логопедического кинезиотейпирования на клиническую симптоматику и выраженность симптомов при различных речевых нарушениях.

Материалы и методы. С февраля 2019 года по настоящее время в рамках комплексной реабилитации детей с расстройством аутистического спектра (РАС), детским церебральным параличом (ДЦП), задержкой психо-речевого развития (ЗПРР) и другими расстройствами развития в НПЦ ДП ДЗМ ежедневно проводилось логопедическое кинезиотейпирование. Нами были обследованы 2 группы испытуемых, в каждой из которой было 25 детей, а именно: 25 детей с диагнозом «дисфагия нейрогенная», средний возраст которых составил 5,5 лет, и 25 детей с сочетанием диагнозов «тяжёлые нарушения речи, дизартрии, гиперсаливация», средний возраст которых составил 5,3 лет. Методы исследования: шкала оценки Вассерман, шкала оценки дисфагии.

Результаты. Нами было обследовано 50 детей в возрасте от 2 до 9 лет. Нарушения выявлены у 50% детей: гипотонус, гипертонус артикуляционной мускулатуры, дисфагия, нарушение дифференциации ротового и носового выдоха, гиперсаливация, у 20% детей-апраксия. У 40% обследованных детей отмечалось нарушение звукопроизношения. Мы использовали классические кинезиотейпы. Форма тейпов, место наложения и степень натяжения тейпа зависели от клинической картины и от степени выраженности симптомов. Курс кинезиотейпирования включал в себя ежедневное проведение массажа и последующего наложения тейпов с выполнением в них (по возможностям ребенка) артикуляционной гимнастики. Артикуляционная гимнастика проводилась в кинезиотейпах с целью увеличения нагрузки на мышцы артикуляционного аппарата и улучшения проприорецепции. На наших занятиях мы контролировали нагрузку на мышцы, учитывая индивидуальные особенности пациента. По окончании 8-10-дневного курса проводилась оценка эффективности воздействия логопедического кинезиотейпирования и оценивались полученные результаты. В результате проведения данных занятий у 25% детей улучшились навыки жевания и глотания, у 35% детей уменьшилась саливация, у 65% детей увеличилась подвижность мышц артикуляционного аппарата, улучшился артикуляционный праксис. Также родителями была отмечена положительная динамика в заинтересованности детей к выполнению артикуляционной гимнастики перед зеркалом. Дети отмечали, что в тейпах лучше ощущали свое лицо и что им сложнее было выполнять статические упражнения. Применяя кинезиотейп в зонах локального мышечного гипертонуса или гипотонии, в зоне диафрагмы при нарушении носового типа дыхания, специалист может добиться нормализации работы мышц, значимого улучшения двигательного контроля.

Выводы. Использование кинезиотейпирования в системе комплексной реабилитации детей с различными речевыми нарушениями позволяет добиться максимальной коррекции дефекта и способствует увеличению эффективности использования других логопедических методов коррекции речевых нарушений.

Список литературы

1. Ачкасов Е. Е., Белякова А. М., Касаткин М. С. и др. Клиническое руководство по кинезиологическому тейпированию / Под ред. М. С. Касаткина, Е. Е. Ачкасова. М., 2017.
2. Камаева О.В., Монро П. Мультидисциплинарный подход в ведении и ранней реабилитации неврологических больных. Ч.3 Логопедия. Глотание. Метод. пособие. - СПбГМУ, СПб, 2003.
3. Касаткин М. С., Ачкасов Е. Е., Добровольский О. Б. Основы кинезиотейпирования. Учебное пособие / Касаткин М. С., Ачкасов Е. Е., Добровольский О. Б. М.: Спорт, 2016.
4. Логопедия: Учебник для студентов дефектол. фак. пед. высш. учеб. заведений / Под ред. Л. С. Волковой. — 5-е изд., перераб. и доп. М.: Гуманитар. изд. центр ВЛАДОС, 2008.

Bibliography

1. The Achkasov Family. Family., And Belyakov. M., M. Kasatkina. S. not others. Guidelines for clinical and kinesiological testing of boilers and ground rents. M. S. Kasatkin, Family. Family. Achkasova. M., 2017.
2. Did Not Knock.In., Very Monroe. This is not suitable for the multidisciplinary rehabilitation of neurological patients of the early century. p.3 speech therapy. Swallowing. Method. to help. - St. Petersburg State University, St. Petersburg, 2003.
3. M. Kasatkin, S., Achkasov Family. Family., Not Dobrovolsky. B. Fundamentals of kinesiotaping. Teaching aid / M. Kasatkin, S., Achkasova Family. Family., Not Dobrovolsky. B. M.: Sport, 2016.
4. Speech therapy: A textbook for students of defectology. It's not. for higher education. establishments / land rent. boiler. A clatter by S. Volkov. — The 5th is decreasing., redevelopment ne dopov. M.: Humanitar. it is decreasing. Vlados Center, 2008.

Сведения об авторах

Сидорова Ксения Юрьевна - медицинский логопед ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗМ», Москва, Россия. Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д.74 Тел. 8 (495) 430-80-40 E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Кузнецова Татьяна Владимировна - медицинский логопед ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗМ», Москва, Россия. Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д.74. Тел. 8 (495) 430-80-40. E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Клочкова Наталья Николаевна – медицинский логопед ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗМ», Москва, Россия. Адрес: 119602, г. Москва, Мичуринский пр-т, д.74 Тел. 8 (495) 430-80-40. E-mail: npcdp@zdrav.mos.ru

Information about authors

Sidorova Kseniya Yuryevna is a medical speech therapist at the Scientific and Practical Center for Pediatric Neuropsychiatry DZM, Moscow, Russia. Address: 74 Michurinsky Ave., Moscow, 119602, Tel. 8 (495) 430-80-40 Email address: npcdp@zdrav.mos.ru

Kuznetsova Tatyana Vladimirovna is a medical speech therapist at the Scientific and Practical Center for Pediatric Neuropsychiatry DZM, Moscow, Russia. Address: 74 Michurinsky Ave., Moscow, 119602, Tel. 8 (495) 430-80-40 Email address: npcdp@zdrav.mos.ru

Natalia Nikolaevna Klochkova is a medical speech therapist at the Scientific and Practical Center for Pediatric Neuropsychiatry DZM, Moscow, Russia. Address: 74 Michurinsky Ave., Moscow, 119602, Tel. 8 (495) 430-80-40. Email address: npcdp@zdrav.mos.ru

УДК: 615.843

ТРАНСКРАНИАЛЬНАЯ МИКРОПОЛЯРИЗАЦИЯ В КОМПЛЕКСНОМ ЛЕЧЕНИИ ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С РАССТРОЙСТВАМИ АУТИСТИЧЕСКОГО СПЕКТРА

Сметанкина Е.В., Корнеева И.В.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. Проанализирована эффективность комплексной терапии с использованием транскраниальной микрополяризации (ТКМП) у 30 детей 4—6 лет с расстройствами аутистического спектра. У 74% детей установлен хороший лечебный эффект после курса ТКМП в виде уменьшения количества стереотипных движений, улучшения зрительного контакта, активации рече-моторных функций, повышения устойчивости внимания и улучшения процессов восприятия, что способствовало ускорению развития

коммуникативного поведения и повышению результативности познавательной деятельности на занятиях по психолого-педагогической коррекции.

Ключевые слова: дети, транскраниальная микрополяризация, расстройства аутистического спектра

TRANSCRANIAL DIRECT CURRENT STIMULATION IN THE COMPLEX TREATMENT OF PRESCHOOL CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDERS

Smetankina E.V., Korneeva I.V.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

Abstract. The effectiveness of complex therapy using transcranial micropolarization in 30 4-6-year-old children with autism spectrum disorders was analyzed. 74% of children had a good therapeutic effect after a course of TCM in the form of reducing the number of stereotypical movements, improving eye contact, activating speech motor functions, increasing attention stability and improving perception processes, which accelerated the development of communicative behavior and increased the effectiveness of cognitive activity in classes on psychological and pedagogical correction.

Key words: children, transcranial direkt current stimulation, autism spectrum disorders

Актуальность. Расстройства аутистического спектра (РАС) – это широкий круг расстройств, сопряженных с аномальным поведением, характеризующихся качественными нарушениями социального взаимодействия, вербальной и невербальной коммуникации, стереотипными паттернами поведения, интересов и активности [1-3]. Частота встречаемости расстройств аутистического спектра в детском возрасте за последние 30—40 лет для большинства стран, где учитывается статистика данного заболевания, поднялась от 4—5 человек на 10 000 детей до 50—116 случаев на 10 000 детей [1]. Поэтому проблема медицинской реабилитации пациентов с РАС является чрезвычайно важной. Анализ концепций о механизмах аутизма свидетельствует, что в основе психических расстройств пациентов с РАС лежит органическое поражение нейронов, связанное с межнейрональными сигнальными взаимодействиями [4]. Учитывая то, что в настоящий момент ни один лекарственный препарат не имеет доказательств способности влиять на ключевые симптомы РАС, одним из актуальных вопросов является выбор немедикаментозных методов лечения [5-7].

В последние годы в клинической неврологии как один из нефармакологических способов направленной коррекции нарушений функций ЦНС находит применение метод транскраниальной микрополяризации (ТКМП). ТКМП занимает одно из ведущих мест среди немедикаментозной коррекции когнитивных и речевых нарушений у детей [2]. Транскраниальная микрополяризация – метод физиотерапевтического лечения, основанный на неинвазивном воздействии постоянным электрическим током малой силы на корковые проекции головного мозга. Согласно литературным данным, применение слабого постоянного электрического тока является наиболее адекватным и физиологическим способом воздействия на нервную систему [6, 8].

Цель. Изучить эффективность применения транскраниальной микрополяризации у пациентов дошкольного возраста с расстройствами аутистического спектра.

Материалы и методы. В исследовании приняли участие 30 детей (14 девочек и 16 мальчиков) в возрасте от четырех до шести лет, находившихся на стационарном лечении в психиатрическом отделении ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗМ г. Москвы». Дети были распределены на две группы по нозологическим критериям. В первую группу вошли 15 детей (7 девочек и 8 мальчиков) с диагнозом: Детский аутизм (F 84.0). Во второй группе было также 15 детей (7 девочек и 8 мальчиков) с диагнозом:

Другие общие расстройства развития (F 84.8). Диагнозы были установлены на основании экспертной оценки команды специалистов, в которую входили психиатр, невролог, логопед, дефектолог, психолог. Критерии включения: отсутствие острой психотической симптоматики; отсутствие ноотропной терапии и изменения схемы терапии нейрорепетитивными, антидепрессантами (если таковая присутствовала); отсутствие эпилептических приступов и их эквивалентов, эпилептиформной активности по данным электроэнцефалографического исследования (ЭЭГ).

Для оценки динамики и эффективности проводимого лечения использовалась русскоязычная версия шкалы теста АТЕС (Autism Treatment Evaluation Checklist). Выраженность аутистических проявлений оценивали по 4 категориям теста АТЕС до и после одного курса ТКМП.

Результаты. Анализ клинических данных показал, что при диагностике перед ТКМП у 1 (7%) ребенка из первой группы отмечалась тяжелая степень аутизма, у 9 (60%) – умеренная степень аутизма, и в 5 (33%) случаях – средняя степень аутизма по тесту АТЕС. Тогда как во второй группе 9 (60%) детей проявляли признаки умеренной степени аутизма, а 6 (40%) детей – средней степени аутизма.

После ТКМП по тесту АТЕС во всех группах отмечалась положительная динамика в виде увеличения количества детей с более легкой степенью аутизма по тесту АТЕС. Так, в первой группе количество пациентов с умеренной степенью возросло с 9 до 11. У пациентов второй группы после курса ТКМП количество детей с умеренной степенью аутизма увеличилось с 9 до 12, а также уменьшилось количество детей со средней степенью аутизма с 6 до 3. Таким образом, во второй группе пациентов наблюдалась более выраженная положительная динамика лечения, что связано с изначально более высоким уровнем психического развития и меньшей степенью аутистических проявлений у них. После ТКМП наиболее выраженная положительная динамика (уменьшение количества баллов) отмечалось во всех категориях теста АТЕС, особенно в категориях «Социализация»: улучшение зрительного контакта, проявление интереса к окружающему, повышение концентрации внимания, усидчивости; «Сенсорные навыки/познавательные способности»: проявление заинтересованности, реакция на похвалу; «Здоровье/физическое развитие/поведение»: улучшение сна, уменьшение нежелательных форм поведения. При оценке в категории «Речь/язык/коммуникативные навыки» после курса ТКМП в речи пациентов отмечалось появление новых звуков, слогов, отдельных слов, а также улучшение коммуникативных навыков.

Выводы. Полученные в ходе исследования результаты демонстрируют эффективность ТКМП в комплексном лечении детей с расстройствами аутистического спектра уже после первого курса лечения. Положительные изменения клинических и психологических показателей в виде уменьшения количества стереотипных движений, улучшения зрительного контакта, активации рече-моторных функций (появление новых звуков, слогов, слов), повышения устойчивости внимания и улучшения процессов восприятия способствуют ускорению развития коммуникативного поведения, повышению результативности познавательной деятельности на занятиях со специалистами (дефектолог, логопед, психолог). Полученные результаты могут быть использованы для дальнейшего изучения эффективности ТКМП у детей с РАС.

Список литературы

1. Ахмерова И. Аутизм: болезнь или уникальность //Ватандаш. – 2019. – №. 4. – С. 166-168.
2. Кузенкова Л. М. и др. Опыт применения транскраниальной микрополяризации у детей с расстройствами аутистического спектра //Неврологический журнал имени ЛЮ Бадаляна. – 2021. – Т. 2. – №. 1. – С. 22-28.
3. Мамохина, У.А. Особенности речи при расстройствах аутистического спектра // Аутизм и нарушения развития. - 2017 - Т. - 15 № 3 С. 24—33. doi: 10.17759/autdd.2017150304

4. Рева Г. В., Гульков А.Н., Биктулова А.В., Денисова А.С., Шикалова М.С., Рева Д.В., Горбатенко Р.С., Шиндина А.Д., Тудаков В.С., Коробкин А.И., Сергиевич А.А., Рева И.В. Патогенез когнитивных расстройств при аутизме // Современные проблемы науки и образования. – 2020. – №. 2. – С. 127-127.

5. Bennabi D., Haffen E. Transcranial Direct Current Stimulation (tDCS): A Promising Treatment for Major Depressive Disorder? *Brain Sci.* 2018; 8(5): 81. DOI: 10.3390/brainsci8050081.

6. Howes O. D. et al. Autism spectrum disorder: Consensus guidelines on assessment, treatment and research from the British Association for Psychopharmacology // *Journal of Psychopharmacology.* – 2018. – Т. 32. – №. 1. – С. 3-29.

7. Hyman S. L. et al. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder // *Pediatrics.* – 2020. – Т. 145. – №. 1.

8. Stagg C.J., Antal A., Nitsche M.A. Physiology of Transcranial Direct Current Stimulation. *J ECT.* 2018; 34(3): 144–52. DOI: 10.1097/YCT.0000000000000510.

Bibliography

1. Akhmerova I. Autism: disease or uniqueness? // *Vatandash.* - 2019. - No. 4. - P. 166-168.

2. Kuzenkova L. M. et al. Experience of using transcranial micropolarization in children with autism spectrum disorders // *Neurological journal named after L. O. Badalyan.* - 2021. - Vol. 2. - No. 1. - P. 22-28.

3. Mamokhina, U. A. Features of speech in autism spectrum disorders // *Autism and developmental disorders.* - 2017 - Vol. - 15 No. 3 P. 24-33. doi: 10.17759/autdd.2017150304

4. Reva G. V., Gulkov A. N., Biktulova A. V., Denisova A. S., Shikalova M. S., Reva D. V., Gorbatenko R. S., Shindina A. D., Tudakov V. S., Korobkin A. I., Sergievich A. A., Reva I. V. Pathogenesis of cognitive disorders in autism // *Modern problems of science and education.* - 2020. - No. 2. - P. 127-127.

5. Bennabi D., Haffen E. Transcranial Direct Current Stimulation (tDCS): A Promising Treatment for Major Depressive Disorder? *Brain Sci.* 2018; 8(5): 81. DOI: 10.3390/brainsci8050081.

6. Howes O. D. et al. Autism spectrum disorder: Consensus guidelines on assessment, treatment and research from the British Association for Psychopharmacology // *Journal of Psychopharmacology.* – 2018. – Т. 32. – No. 1. – P. 3-29.

7. Hyman S. L. et al. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder // *Pediatrics.* – 2020. – Т. 145. – No. 1.

8. Stagg C.J., Antal A., Nitsche M.A. Physiology of Transcranial Direct Current Stimulation. *J ect.* 2018; 34(3): 144–52. DOI: 10.1097/YCT.0000000000000510.

Сведения об авторах

Сметанкина Елена Валентиновна, врач-физиотерапевт физиотерапевтического отделения ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗМ г. Москвы», тел.: 8 (495) 430 02 44, эл. почта: SmetankinaEV@zdrav.mos.ru

Корнеева Ирина Валерьевна, врач-физиотерапевт физиотерапевтического отделения ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗМ г. Москвы», тел.: 8 (495) 430 02 44, эл. почта: KorneevaIV3@zdrav.mos.ru

Information about the authors

Smetankina Elena Valentinovna, physiotherapist at the physiotherapy department of the Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow, tel.: 8 (495) 430 02 44, e-mail: SmetankinaEV@zdrav.mos.ru

Korneeva Irina Valeryevna, physiotherapist at the physiotherapy department of the Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow, tel.: 8 (495) 430 02 44, e-mail: KorneevaIV3@zdrav.mos.ru

ГЛАВНЫЕ АСПЕКТЫ ПРОБЛЕМЫ НАРУШЕНИЯ РАЗВИТИЯ МЫШЛЕНИЯ У
ДОШКОЛЬНИКОВ С ДЦП

Фридман З.З.

*Автономная некоммерческая организация «Детский научно-практический центр
физической реабилитации и спорта «Гросско», Москва*

Реферат. Детский церебральный паралич (ДЦП) является серьёзным заболеванием, которое отрицательно сказывается на развитии мышления у дошкольников. Дети с ДЦП сталкиваются с трудностями в моторной координации, восприятии, речи и когнитивной деятельности. Эти аспекты влияют на формирование навыков мышления, что требует адаптации методов обучения и воспитания. Эффективная поддержка включает специализированные подходы к коррекции, направленные на развитие логических операций и исполнительных функций, чтобы помочь детям с особыми образовательными потребностями раскрыть свой потенциал и научиться справляться с возникающими трудностями. В этой работе рассматриваются ключевые проблемы работы с детьми с ДЦП.

Ключевые слова: ДЦП, наглядно-действенное, наглядно-образное мышление, речь.

MAIN ASPECTS OF THE PROBLEM OF THINKING DISORDERS IN PRESCHOOL
CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY

Fridman Z.Z.

*Autonomous Non-Commercial Organization "Children's Scientific and Practical Center
for Physical Rehabilitation and Sports "Grossko", Moscow*

Abstract. Cerebral palsy (CP) is a serious disease that negatively affects the development of thinking in preschoolers. Children with CP face difficulties in motor coordination, perception, speech and cognitive activity. These aspects affect the formation of thinking skills, which requires adaptation of teaching and education methods. Effective support includes specialized approaches to correction aimed at developing logical operations and executive functions to help children with special educational needs to reveal their potential and learn to cope with emerging difficulties. This paper examines the key issues of working with children with CP.

Key words: cerebral palsy, visual-active, visual-figurative thinking, speech

Актуальность изучения особенностей нарушения мышления у дошкольников с ДЦП обусловлена важностью понимания их психического и физического развития. Заболевание оказывает влияние на центральную нервную систему, затрудняет не только двигательную активность, но и приводит к задержкам в развитии когнитивных функций, включая мышление и восприятие. Внимание к этой теме поможет в разработке более эффективных методик воспитания и обучения, что, в свою очередь, будет способствовать улучшению качества жизни таких детей и их интеграции в общество. Так же проблема воспитания и образования дошкольников с особыми образовательными потребностями и подготовки их к школьному обучению является одной из наиболее важных и актуальных проблем на современном этапе развития отечественной системы образования. Понимание этих аспектов представляет собой важный шаг для педагогов и специалистов, работающих с детьми с особыми потребностями. Ещё Л.С. Выготский писал, что развитие всех форм мышления ребёнка-дошкольника обеспечивается обогащением его практического и

познавательного опыта и постепенным, овладением речью и способами мыслительной деятельности [1].

Цель. Посвящена проблемам развития наглядно-действенного, наглядно – образного мышления у детей дошкольного возраста, с детским церебральным параличом (ДЦП).

Материалы и методы. В исследовании принимали участие 14 детей с ДЦП, в возрасте 5 -7 лет, с характерным отставанием в развитии мышления и речи, вызванное нарушениями активной деятельности и общим состоянием здоровья. Занятия с детьми проводились в 2 этапа. 1 этап: наглядно-действенного мышления путём манипуляций с различными предметами дети осуществляли элементарный предметный анализ, вычлняя такие свойства, как пространственное положение предметов, функциональные свойства, выступающие в жизненных ситуациях, выделяли яркие и знакомые признаки (цвет, форма, величина) [2]. 2 этап: занятия проводились по наглядно-образному мышлению, где дети учились оперировать образами предметов (с включением определенной «техники» оперирования образами), и осуществлять уже в умственном плане, возникшими у них в связи с наглядной ситуацией, осуществлять различного рода мысленные перемещения предметов в пространстве. Эти средства Н.Н. Поддьаков называет: «операторными эталонами. К ним, в частности, относятся представления, которые служат основой мысленного преобразования [3]. На этом же этапе к наглядно-образному мышлению добавлялась речь, которая помогала играть роль «орудия» мышления умение оперировать словами и понимать логику рассуждений. Слово в этом случае выступает и как элемент речи, и как элемент словесного мышления, поскольку содержит такие виды семантики как значение – общая единица речи и мышления, смысл и предметная отнесенность.

Результаты. Проведённые исследования показали, что в течение 30 регулярных занятий у 9 (64%) детей была отмечена высокая положительная динамика в развитии навыков предметного анализа пространственного восприятия и выделения ключевых признаков предметов. У 3 (21%) детей средний уровень сформированности навыка. Только 2 (14%) ребёнка показали низкий уровень сформированности навыка. На этапе наглядно-образного мышления оперирование образами предметов была отмечена высокая положительная динамика у 6 (43%) детей, неоднородный уровень развития наглядно-образного мышления у 5 (36%)детей, а также у 3 (21%) детей отмечаются трудности в понимании инструкций

Выводы. Исследования показали, что после 30 регулярных занятий наблюдалась положительная динамика у детей в развитии навыков предметного анализа пространственного восприятия и выделения ключевых признаков предметов – 64%; - наглядно-образного мышления оперирование образами предметов – 43%. Низкий уровень сформированности навыка и трудности в понимании инструкции испытывали только 14-29% детей. В исследовании отмечается недостаточная познавательная активность детей с ДЦП, которая нередко сочетается с быстрой утомляемостью и истощаемостью. Поэтому для успешного развития детей с ДЦП необходим специализированный и регулярный подход в педагогической практике. Дети с ДЦП отличаются пониженной, по сравнению с возрастной нормой, умственной работоспособностью, особенно при усложнении деятельности. Они испытывают большие трудности при выделении общих, существенных признаков в группе предметов; при абстрагировании существенных признаков от несущественных, при переключении с одного признака классификации на другой. Внедрение коррекционно-развивающий программ, учитывающие индивидуальные особенности детей, позволит значительно улучшить их речевые и познавательные навыки, а так же общую эффективность обучения. Результаты данного исследования помогут выявить пути коррекции и поддержки детей с ДЦП в их познавательном развитии.

Список литературы

1. Выготский Л.С. Мышление и речь / Л.С.Выготский // Собр. соч.: В 6 т.- Том
2. Гальперин П.Я. Психология мышления и учение о поэтапном формировании умственных действий / П.Я.Гальперин.- М., 1966
3. Поддьяков Н.Н. Мышление дошкольника / Н.Н.Поддьяков. – М.:, Просвещение, 2014.-272 с.

Bibliography

1. Vygotsky L.S. Thinking and speech / L.S. Vygotsky // Collected works: In 6 volumes. - Volume
2. Galperin P.Ya. Psychology of thinking and the doctrine of the stage-by-stage formation of mental actions / P.Ya. Galperin. - M., 1966
3. Poddyakov N.N. Thinking of a preschooler / N.N. Poddykov. - M .:, Education, 2014.- 272 p.

Сведения об авторах

Фридман Зоряна Зиновьевна, логопед – дефектолог, Автономная некоммерческая организация «Детский научно-практический центр физической реабилитации и спорта «Гросско», Москва, E-mail: zaryana2004@mail.ru

Information about authors

Friedman Zoryana Zinovyevna, speech therapist - defectologist, Autonomous Non-Commercial Organization "Children's Scientific and Practical Center for Physical Rehabilitation and Sports "Grossko", Moscow, E-mail: zaryana2004@mail.ru

УДК 616.89

ДИЗАРТРИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ И ИХ ВЛИЯНИЕ НА КАЧЕСТВО ЖИЗНИ У ПОДРОСТКОВ С РАССЕЯННЫМ СКЛЕРОЗОМ

Чувиллов А.О.

ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

Реферат. Настоящее исследование посвящено изучению дизартрических нарушений у подростков с рассеянным склерозом и их влиянию на качество жизни. Представлен обзор патогенетических механизмов дизартрии, ее клинических форм (спастической, атаксической и смешанной), а также сопутствующих речевых нарушений (дисфонии, нарушений просодии, речевого дыхания). Особое внимание уделено влиянию речевых расстройств на социальную адаптацию, эмоциональное состояние и академическую успеваемость подростков. Обоснована необходимость комплексной диагностики и междисциплинарного подхода к реабилитации с включением логопедических, нейропсихологических и психосоциальных методов. Подчеркивается актуальность проблемы и недостаточная её разработанность применительно к подростковому возрасту.

Ключевые слова: *рассеянный склероз, подростки, дизартрия, речевые нарушения, качество жизни, логопедическая реабилитация, психосоциальная поддержка.*

DYSARTHIC DISORDERS AND THEIR IMPACT ON THE QUALITY OF LIFE IN ADOLESCENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS

Chuvilov A.O.

Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology Moscow

Abstract. The present study is devoted to the study of dysarthric disorders in adolescents with multiple sclerosis and their impact on quality of life. An overview of the pathogenetic mechanisms of dysarthria, its clinical forms (spastic, ataxic, and mixed), as well as concomitant speech disorders (dysphonia, dysody disorders, and speech respiration) is presented. Special attention is paid to the influence of speech disorders on the social adaptation, emotional state and academic performance of adolescents. The necessity of a comprehensive diagnosis and an interdisciplinary approach to rehabilitation with the inclusion of speech therapy, neuropsychological and psychosocial methods is substantiated. The urgency of the problem and its lack of elaboration in relation to adolescence are emphasized.

Keywords: *multiple sclerosis, adolescents, dysarthria, speech disorders, quality of life, speech therapy rehabilitation, psychosocial support.*

Актуальность. Рассеянный склероз (РС) у подростков, несмотря на наименьшую распространенность по сравнению со взрослыми пациентами, вызывает значимые речевые нарушения, оказывающие влияние на социальную, эмоциональную и академическую сферы жизни ребенка [1]. Проблематика дизартрических нарушений нашла широкое отражение в трудах как отечественных, так и зарубежных исследователей. Основы понимания нейропсихологических механизмов речи были заложены в работах А.Р. Лурии, а физиологические аспекты регуляции речевой функции – в теории функциональных систем П.К. Анохина [2, 3]. Существенный вклад в логопедическую практику внесли Е.Ф. Архипова (методика логопедического массажа) [4], О.С. Орлова (коррекция голосовых нарушений), К.А. Семенова (реабилитация при органических поражениях ЦНС) [5], О.В. Быкова (логопедическая помощь детям при неврологических заболеваниях) [6] и Т.Т. Батышева (современные подходы к детской неврологии и мультидисциплинарной реабилитации) [1]. Среди зарубежных авторов фундаментальными считаются работы Darley, Aronson и Brown, которые предложили классификацию различных форм дизартрии, а также исследования Wolinsky, Comi и Hartung, посвященные рассеянному склерозу и его влиянию на когнитивные и речевые функции. Несмотря на обилие трудов, большая часть исследований сосредоточена на взрослой популяции. Дизартрические нарушения у подростков с рассеянным склерозом остаются малоизученными, что объясняется меньшей распространенностью заболевания, диагностическими трудностями и отсутствием целенаправленных клинических и логопедических исследований [6]. Это обуславливает актуальность представленной работы, направленной на системный анализ речевых нарушений у подростков с РС и разработку практико-ориентированных рекомендаций по реабилитации.

Цель. Анализ типов дизартрии у подростков с РС, их патогенетических механизмов и влияние на качество жизни, а также разработка рекомендаций по диагностике и реабилитации. Задачи: 1. Изучить клинические и патофизиологические особенности дизартрии у подростков с рассеянным склерозом, 2. Проанализировать распространенность и типологию речевых нарушений в данной группе, 3. Определить влияние дизартрических нарушений на качество жизни подростков, включая социальную, эмоциональную и образовательную сферы, 4. Выявить особенности диагностики у подростков с РС с учетом возрастной специфики и вариативности симптоматики, 5. Разработать рекомендации по логопедической и комплексной междисциплинарной реабилитации, направленной на коррекцию речевых нарушений и повышение качества жизни. Объект исследования: подростки с рассеянным склерозом, у которых наблюдаются речевые нарушения, преимущественно дизартрического характера. Особое внимание уделяется подростковой возрастной группе (от 13 до 18 лет), как наиболее уязвимой в контексте психосоциальной адаптации. Предмет исследования: дизартрические нарушения у подростков с рассеянным склерозом, их клинико-речевые проявления, влияния на различные сферы качества жизни (социальную, эмоциональную,

академическую), а также подходы к диагностике и коррекционно-реабилитационному воздействию. Методология исследования: комплексная логопедическая и нейропсихологическая диагностика с использованием наблюдения, стандартизированных тестов и инструментальных методов (например, акустический анализ).

Результаты. До 40% подростков с РС могут иметь дизартрические нарушения. Наиболее распространенные формы – спастическая, атаксическая и смешанная дизартрия. Помимо дизартрии, у подростков с РС часто встречаются сопутствующие речевые нарушения (дисфония, нарушение просодии, речевое дыхание). Нарушения речи усугубляют социальную изоляцию, снижают самооценку, влияют на успеваемость и психоэмоциональное состояние, понижая качество жизни подростков. Пациентам были рекомендованы: индивидуализированная логопедическая коррекция (артикуляционная гимнастика, дыхательные и фонационные упражнения), когнитивная нейрореабилитация, психологическая поддержка и участие семьи, использование вспомогательных коммуникационных технологий при выраженных нарушениях.

Выводы. Дизартрия у подростков с РС требует ранней диагностики и междисциплинарного подхода к коррекции, что способствует повышению качества жизни и социальной интеграции.

Список литературы

1. Батышева Т.Т. Детская неврология: национальное руководство. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
2. Лурия А.Р. Основы нейропсихологии. — М.: Изд-во МГУ, 1973.
3. Анохин П.К. Принципиальные вопросы общей теории функциональных систем. — М.: Наука, 1973.
4. Darley F.L., Aronson A.E., Brown J.R. Motor Speech Disorders. — Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1975.
5. Орлова О.С. Система логопедической работы по коррекции и предупреждению нарушений голоса у педагогов. — М., 1998.
6. Быкова О.В. Логопедическая помощь детям с нарушениями речи при заболеваниях нервной системы. — М.: Просвещение, 2016.

Bibliography

1. Batysheva T.T. Pediatric neurology: a national guide. Moscow: GEOTAR-Media, 2017.
2. Luria A.R. Fundamentals of neuropsychology. Moscow: Moscow State University Publishing House, 1973.
3. Anokhin P.K. Fundamental issues of the general theory of functional systems. Moscow: Nauka, 1973.
4. Darley F.L., Aronson A.E., Brown J.R. Motor Speech Disorders. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1975.
5. Orlova O.S. System of speech therapy for correction and prevention of voice disorders among teachers. Moscow, 1998.
6. Bykova O.V. Speech therapy for children with speech disorders in diseases of the nervous system. Moscow: Prosveshchenie, 2016.

Сведения об авторах

Чувиллов Алексей Олегович – медицинский логопед государственного бюджетного учреждения “Научно-практический центр детской психоневрологии” департамента здравоохранения, Россия, г. Москва, медицинский логопед; преподаватель кафедры логопедии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Московский педагогический государственный университет». Адрес: 119602, г.Москва, Мичуринский пр-т, д.74 E-mail: AlexeyChuvilov@gmail.com

Information about the author

Alexey O. Chuvilov – medical speech therapist at the State budgetary institution "Scientific and Practical Center for Pediatric Neuropsychiatry" of the Department of Health, Moscow, Russia, medical speech therapist; lecturer at the Department of Speech Therapy at the Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education "Moscow Pedagogical State University". Address: 74 Michurinsky Ave., Moscow, 119602, E-mail: AlexeyChuvilov@gmail.com

УДК: 616-056.7

ДЕКОМПЕНСАЦИЯ ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ НА ФОНЕ СМЕНЫ ТЕРАПИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Шадеркина А.И.¹, Горина А.И.², Глоба О.В.³

¹ГБУЗ Научно-практический центр детской психоневрологии ДЗ г. Москвы

²ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), г.Москва,

³ ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г.Москва

Реферат. В представленной работе описан клинический случай атипичной формы гиперфенилаланинемии, ассоциированной с мутацией в гене PTS, ухудшение клинического течения которой было связано с заменой сапроптерина на эквивалентный препарат с той же химической формулой, после длительного периода компенсации. Данный клинический случай подчеркивает необходимость длительного наблюдения за пациентами с метаболическими заболеваниями для своевременной коррекции появляющихся в ходе терапии нарушений и осложнений.

Ключевые слова: гиперфенилаланинемия тип А, атипичная фенилкетонурия, сапроптерин, клинический случай

DECOMPENSATION OF HYPERPHENYLALANINEMIA DUE TO CHANGE OF THERAPY: A CLINICAL CASE

Shaderkina A.I.¹, Gorina A.I.², Globa O.V.³

¹Research and clinical Center of Pediatric psychoneurology, Moscow

²Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education "First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov" of the Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University), Moscow,

³ Federal State Autonomous Institution "National Medical Research Center for Children's Health" of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow

Abstract. Here we describe a clinical case of an atypical form of hyperphenylalaninemia associated with a mutation in the PTS gene, the worsening of the clinical course of which was associated with the replacement of sapropterin with an equivalent drug with the same chemical formula, after a long period of compensation. This clinical case emphasizes the necessity of long-term follow-up of patients with metabolic diseases for timely correction of disorders and complications appearing during therapy.

Keywords: hyperphenylalaninemia type A, atypical phenylketonuria, sapropterin, clinical case.

Актуальность. Гиперфенилаланинемия относится к заболеваниям нарушения обмена аминокислот, которые проявляются тяжелыми неврологическими симптомами при несвоевременной или неадекватной терапии [1]. Особый интерес представляют атипичные формы фенилкетонурии, связанные с дефицитом тетрагидробиоптерина (ВН4-дефицитные гиперфенилаланинемии), поскольку гипофенилаланиновая диета для таких пациентов не будет приводит к уменьшению уровня фенилаланина и соответственно, к снижению выраженности симптомов заболевания [2]. При недостаточном объеме терапии данный вид гиперфенилаланинемии сопровождается развитием неврологической симптоматики, включая генерализованные эпилептические приступы, что значительно утяжеляет течение заболевания. Поскольку ВН4-ассоциированные гиперфенилаланинемии диагностируются на этапе неонатального скрининга, но требуют другого подхода к лечению, необходимо проведение молекулярно-генетического тестирования для дифференциальной диагностики и своевременного начала патогенетического лечения [3].

Цель. Целью данной работы является демонстрация клинического случая атипичной фенилкетонурии.

Результаты. Клинический случай. Пациент, мальчик в возрасте 15 лет 10 месяцев, диагноз фенилкетонурии был выявлен в рамках программы неонатального скрининга и подтвержден молекулярно-генетическим тестированием с установлением формы ГФА – биоптерин-дефицитная гиперфенилаланинемия тип А, средняя форма (ассоциированная с мутацией в гене PTS. С первых месяцев жизни получал терапию сапроптерином и леводопой. С 2 месяцев отмечались судороги, в связи с чем была назначена противосудорожная терапия, которая с пятилетнего возраста была полностью прекращена в связи с отсутствием приступов и стабилизацией состояния.

С декабря 2023 года, после смены оригинального препарата сапроптерина на дженерик, наблюдалось учащение судорог и появление генерализованных тонико-клонических приступов. В августе 2024 года пациент был госпитализирован в тяжелом состоянии после эпилептического приступа продолжительностью более 30 минут. Проведена коррекция терапии с отменой вальпроевой кислоты, назначением леветирацетама, увеличением дозы сапроптерина, подключением низкобелковой диеты и терапии леводопой в повышенных дозах.

В рамках видео-ЭЭГ мониторинга была выявлена эпилептиформная активность, представленная региональными острыми волнами, спайками, комплексами спайк-медленная волна, в правой и независимо в левой центрально-теменной области, а также генерализованными, с акцентом в лобно-центральных отделах, в виде сгруппированных ритмичных острых волн, спайков, амплитудой до 160 мкВ, продолжительностью до 5 секунд. На повторной ЭЭГ был зарегистрирован генерализованный билатеральный тонико-клонический приступ и генерализованные акинетические приступы. В связи с повторяющимися приступами, пациент был переведен в отделение реанимации, и назначена терапия перампенелом. Уровень фенилаланина в крови — в пределах нормы. На фоне лечения удалось достичь уменьшения частоты приступов и стабилизации состояния. Было оформлено извещение о развитии нежелательной реакции на смену препарата, и проведена врачебная комиссия о необходимости обеспечения оригинальным препаратом.

Выводы. Представленный случай демонстрирует важность персонализированного подхода к лечению редких форм гиперфенилаланинемии. На фоне смены терапии сапроптерином наблюдалась декомпенсация гиперфенилаланинемии и возникновение метаболической эпилепсии, что указывает на необходимость соблюдения осторожности при замене жизненно важных препаратов. Данный случай подчеркивает важность длительного наблюдения за такими пациентами для контроля эффективности получаемой терапии и своевременной ее коррекции.

Список литературы

1. Chen A, Pan Y, Chen J. Clinical, genetic, and experimental research of hyperphenylalaninemia. *Front Genet.* 2023;13:1051153. Published 2023 Jan 4. doi:10.3389/fgene.2022.1051153

2. Opladen, T., López-Laso, E., Cortès-Saladelafont, E., Pearson, T. S., Sivri, H. S., Yildiz, Y., Assmann, B., Kurian, M. A., Leuzzi, V., Heales, S., Pope, S., Porta, F., García-Cazorla, A., Honzík, T., Pons, R., Regal, L., Goetz, H., Artuch, R., Hoffmann, G. F., Horvath, G., ... International Working Group on Neurotransmitter related Disorders (iNTD) (2020). Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies. *Orphanet journal of rare diseases*, 15(1), 126. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01379-8>

3. Himmelreich, N., Blau, N., & Thöny, B. (2021). Molecular and metabolic bases of tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies. *Molecular genetics and metabolism*, 133(2), 123–136. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2021.04.003>

Сведения об авторах

Шадеркина Анастасия Игоревна – младший научный сотрудник Научно-практического центра детской психоневрологии Департамента здравоохранения г. Москвы. Адрес: 119602, Москва, Мичуринский просп., 74. Телефон: +74954308067. Email: Nastyashade01@yandex.ru

Горина Алина Ильинична – студент 6 курса, Клинический институт детского здоровья им.Н.Филатова ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), 119991. Адрес: Россия, г. Москва, ул. Трубецкая, д. 8, стр. 2.

Глоба Оксана Валерьевна – к.м.н. врач-невролог, старший научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия

Information about authors

Shaderkina Anastasia Igorevna – Junior Researcher, Scientific and Practical Center for Child Psychoneurology, Moscow Department of Health. Address: 119602, Moscow, Michurinsky Prospekt, 74. Phone: +74954308067. Email: Nastyashade01@yandex.ru

Gorina Alina Ilyinichna – 6th year student, N. Filatov Clinical Institute of Child Health, I.M. Sechenov First Moscow State Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation (Sechenov University), 119991. Address: Russia, Moscow, Trubetskaya St., 8, building 2.

Globa Oksana Valerievna – PhD. neurologist, senior researcher at the Federal State Autonomous Institution "National Medical Research Center for Children's Health" of the Ministry of Health of the Russian Federation, Moscow, Russia

УДК: 616.89-008.434-053.2:004.8

ИСКУССТВЕННЫЙ ИНТЕЛЛЕКТ И НЕЙРОТЕХНОЛОГИИ В КОРРЕКЦИИ РЕЧЕВЫХ НАРУШЕНИЙ У ДЕТЕЙ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Шпакова Д.В., Тишакова А.А.

ИАТЭ НИЯУ МИФИ, г. Обнинск, Калужская область

Реферат. В условиях стремительной цифровизации образования и роста числа детей с задержкой речевого развития (ЗРР) особую актуальность приобретает изучение возможностей применения современных технологий, в частности гаджетов, искусственного интеллекта и нейротехнологий, в логопедической практике. Настоящее исследование направлено на анализ эффективности использования альтернативных и дополненных средств коммуникации (ААС-приложений), таких как Articulation Station, «Голос ОК» и Focus Pocus, в коррекции речевых нарушений у детей. Через изучение

клинического случая мальчика с диагнозом моторной алалии прослеживается влияние комплексного подхода, сочетающего традиционные логопедические методы и цифровые инструменты, на развитие экспрессивной и рецептивной речи. Проведённые тестирования DEFS и REEL-3 зафиксировали положительную динамику после двухмесячной интеграции технологий в коррекционные занятия: улучшения были выявлены в фонематическом слухе, артикуляционной моторике, понимании инструкций и формировании простых предложений. Это позволяет сделать вывод о перспективности использования технологий в логопедии, при условии их правильного применения и учета индивидуальных особенностей ребенка. Работа подчеркивает необходимость создания методических рекомендаций для специалистов и родителей, а также развития адаптированных цифровых приложений, способствующих эффективной и целенаправленной помощи детям с речевыми нарушениями.

Ключевые слова: *Искусственный интеллект (ИИ); Нейротехнологии; Задержка речевого развития (ЗРР); Моторная алалия; Коррекция речевых нарушений; AAC-приложения (альтернативная и дополнительная коммуникация).*

ARTIFICIAL INTELLIGENCE AND NEUROTECHNOLOGIES IN THE CORRECTION OF SPEECH DISORDERS IN CHILDREN: A CLINICAL CASE

Shpakova D.V., Tishakova A.A.

IATE NRNU MEPHI, Obninsk, Kaluga region

Abstract. In the context of rapid digitalization of education and the growth of the number of children with speech delay, the study of the possibilities of using modern technologies, in particular gadgets, artificial intelligence and neurotechnology, in speech therapy practice is of particular relevance. This study is aimed at analyzing the effectiveness of using alternative and augmented communication tools (AAC applications), such as Articulation Station, Voice OK and Focus Pocus, in the correction of speech disorders in children. The study of a clinical case of a boy diagnosed with motor alalia is used to trace the influence of an integrated approach combining traditional speech therapy methods and digital tools on the development of expressive and receptive speech. The conducted DEFS and REEL-3 tests recorded positive dynamics after a two-month integration of technologies into remedial classes: improvements were found in phonemic hearing, articulatory motor skills, understanding of instructions and the formation of simple sentences. This allows us to conclude that the use of technologies in speech therapy is promising, provided that they are used correctly and take into account the individual characteristics of the child. The work emphasizes the need to create methodological recommendations for specialists and parents, as well as the development of adapted digital applications that promote effective and targeted assistance to children with speech disorders.

Keywords: *Artificial intelligence (AI); Neurotechnology; Speech development delay (SD); Motor alalia; Correction of speech disorders; AAC applications (alternative and augmentative communication).*

Актуальность. По данным ВОЗ от 2023 года до 30% детей дошкольного возраста имеет задержку речевого развития (ЗРР) или другие нарушения развития речи (алалия, дизартрия). Их поздняя диагностика приводит к школьной дизоптации, нарушениям коммуникации и когнитивным трудностям. Но традиционные методы логопедической коррекции требуют длительного времени и индивидуального подхода, который, к сожалению, не всегда доступен.

Цель. Оценить эффективность комбинированного применения искусственного интеллекта (ИИ) и нейротехнологий в коррекции ЗРР на примере клинического случая.

Материалы и методы. Пятилетний ребенок с диагнозом "моторная алалия" (F80.1) прошел комплексное обследование и курс коррекции, сочетающий традиционные и инновационные методы. В представленной работе технологии играют ключевую роль в процессе реабилитации детей с задержкой речевого развития (ЗРР), выступая в качестве дополнительного инструмента, усиливающего традиционные логопедические методы. Участие технологий реализуется через интеграцию в занятия мобильных приложений, интерактивных игр и видеомоделирования, что позволяет активизировать речевую деятельность ребёнка, повысить его мотивацию к коммуникации и создать комфортную, стимулирующую среду обучения. В частности, использовались такие приложения, как «Голос ОК», направленное на автоматизацию произношения конкретных звуков, и Focus Pocus — нейроигра, тренирующая внимание и когнитивные функции, что особенно важно для детей с речевыми нарушениями. Эти инструменты способствуют не только развитию фонематического слуха и артикуляционной моторики, но и формированию словарного запаса, навыков понимания речи и построения простых фраз. Дополнительно в рамках методики применялось видеомоделирование: ребёнку предлагалось просматривать мультфильмы с чёткой артикуляцией персонажей и последующим повторением, что позволяло формировать элементарные речевые конструкции и развивать связную речь. Эффективность использования технологий отслеживалась с помощью стандартизированных тестов (DEFS и REEL-3), результаты которых показали положительную динамику по всем основным параметрам речевого развития [1-5]. Таким образом, участие технологий в реабилитации в данной работе реализовано как целенаправленное и методически выверенное включение цифровых ресурсов в логопедическую практику, что позволяет не только ускорить процесс коррекции, но и сделать его более интересным и доступным для ребёнка.

Результаты. В результате комплексного применения ИИ- платформ и нейроинтерфейсов у ребенка с моторной алалией достигнуты значительные улучшения: словарный запас увеличился на 40%, заметно улучшилась артикуляция, количество ошибок в произношении сложных словосочетаний сократилось на 25%. Важным достижением стало повышение мотивации ребенка благодаря геймифицированному формату занятий, что сделало коррекционный процесс более увлекательным. Обсуждение эффективности метода выявило как преимущества, так и ограничения. К ключевым плюсам относится объективность ИИ-оценивания и автоматическая адаптация программы под текущий уровень развития ребенка. Однако, внедрение таких технологий требует соответствующей технической инфраструктуры, а чрезмерное увлечение цифровыми инструментами может потенциально снижать уровень живого общения и социализации. Таким образом, оптимальным представляется сбалансированный подход, сочетающий инновационные технологии с традиционными методами логопедической коррекции и социального взаимодействия.

Выводы. Комбинация ИИ и нейротехнологий показала хорошую эффективность в коррекции задержки речевого развития в нашем конкретном клиническом случае. Данный вид диагностики и реабилитации может стать дополнением к традиционной логопедии, но при этом метод требует дальнейших исследований.

Список литературы

1. Магутина А.А.. Применение альтернативных средств общения при обучении коммуникации детей с ограниченными возможностями здоровья. DOI 10.7256/2306-434x.2016.3.18844 // Педагогика и просвещение. 01.03.2016 (дата обращения: 28.04.2025).
2. Юрий Швец. Цифровизация и ИИ в здравоохранении Российской Федерации: роль промышленной политики и инновационных технологий. DOI 10.17213/2312-6469-2023-6-13-28 // Drukerovskij vestnik. 01.12.2023 URL: (дата обращения: 28.04.2025).
3. С А Немкова, О И Маслова, Георгий А. Каркашадзе, Н. Н. Заваденко, Ю. Н. Курбатов. Актуальные вопросы диагностики и лечения когнитивных расстройств у детей с детским церебральным параличом. DOI 10.15690/pf.v9i3.327 // Педиатрическая фармакология.

- 15.06.2012(дата обращения: 28.04.2025).
4. Елена Анатольевна Ларина, Светлана Владимировна Лебед. ОСОБЕННОСТИ СЛОГОВОЙ СТОРОНЫ РЕЧИ У ДЕТЕЙ ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА С ОБЩИМ НЕДОРАЗВИТИЕМ РЕЧИ. DOI 10.12731/2658-4034-2019-10-61-72 // Russian Journal of Education and Psychology. 21.10.2019 (дата обращения: 28.04.2025).
5. М. В. Белоусова, Вероника А. Меркулова, Ирина Ю. Гаврикова. Сравнительное исследование образовательных моделей в семьях детей с поведенческими, речевыми и аутистическими расстройствами. DOI 10.20969/vskm.2018.11(3).7-12 // The Bulletin of Contemporary Clinical Medicine. 01.03.2018(дата обращения: 28.04.2025).

Bibliography

1. Magutina A.A. Use of alternative means of communication in teaching communication to children with disabilities. DOI 10.7256/2306-434x.2016.3.18844 // Pedagogy and education. 01.03.2016 (date of access: 28.04.2025).
2. Yuri Shvets. Digitalization and AI in healthcare of the Russian Federation: the role of industrial policy and innovative technologies. DOI 10.17213/2312-6469-2023-6-13-28 // Drukerovskij vestnik. 01.12.2023 URL: (date of access: 28.04.2025).
3. S. A. Nemkova, O. I. Maslova, Georgy A. Karkashadze, N. N. Zavadenko, Yu. N. Kurbatov. Current issues of diagnostics and treatment of cognitive disorders in children with cerebral palsy. DOI 10.15690/pf.v9i3.327 // Pediatric pharmacology. 15.06.2012 (date of access: 28.04.2025).
4. Elena Anatolyevna Larina, Svetlana Vladimirovna Lebed. FEATURES OF THE SYLLABLE SIDE OF SPEECH IN PRESCHOOL CHILDREN WITH GENERAL SPEECH UNDERDEVELOPMENT. DOI 10.12731/2658-4034-2019-10-61-72 // Russian Journal of Education and Psychology. 21.10.2019 (date of access: 28.04.2025).
5. M. V. Belousova, Veronika A. Merkulova, Irina Yu. Gavrikova. Comparative study of educational models in families of children with behavioral, speech and autistic disorders. DOI 10.20969/vskm.2018.11(3).7-12 // The Bulletin of Contemporary Clinical Medicine. 01.03.2018 (date of access: 28.04.2025).

Сведения об авторах

Шпакова Д.В. - студентка 3 курса по специальности «Лечебное дело» ИАТЭ НИЯУ МИФИ г.Обнинск, квартал Студенческий городок 1, корпус 6. Почта: info@iate.obninsk.ru

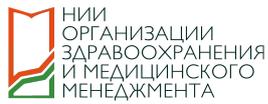
Тишакова А.А. студентка 3 курса по специальности «Лечебное дело» ИАТЭ НИЯУ МИФИ г.Обнинск, квартал Студенческий городок 1, корпус 6. Почта: info@iate.obninsk.ru

Information about authors

Shpakova D.V. - 3rd year student in the specialty "General Medicine" IATE NRNU MEFPhI, Obninsk, Student City 1 quarter, building 6. Mail: info@iate.obninsk.ru

Tishakova A.A. 3rd year student in the specialty "General Medicine" IATE NRNU MEFPhI, Obninsk, Student City 1 quarter, building 6. Mail: info@iate.obninsk.ru

ОРГАНИЗАТОР:



НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ
ЦЕНТР ДЕТСКОЙ
ПСИХОНЕВРОЛОГИИ



детские
реабилитологи
национальная
ассоциация



РОССИЙСКОЕ
ПСИХОЛОГИЧЕСКОЕ
ОБЩЕСТВО



ГЕНЕРАЛЬНЫЙ СПОНСОР:



-Heel
Healthcare designed by nature

СПОНСОР:

