

Е.В. Малинина, С.А. Супрун, Е.А. Маркова

ГОУ ДПО «Уральская государственная медицинская академия
дополнительного образования Росздрава», Челябинск

Сочетание детского аутизма и эпилепсии: патогенетические аспекты

CONCOMITANCE OF INFANTILE AUTISM AND EPILEPSY: ETIOPATHOGENIC ASPECTS

E.V. Malinina, S.A. Suprun, E.A. Markova

Urals State Medical Academy of Postgraduate Education, Russian Agency of Health Care, Chelyabinsk

The pathogenetic aspects of a concomitance of infantile autism and epilepsy are considered. Data on the implication of genetic and organic disorders and epileptiform activity in the origin of these disorders are given. A case of congenital malformation (schizencephalia) with the symptomatic partial seizures occurring in the presence of autistic disorder is described.

Key words: infantile autism, epilepsy.

Elena Viktorovna Malinina: malinina.e@rambler.ru

Эпилепсия детского возраста часто сочетается с рядом психических заболеваний — умственной отсталостью, шизофренией, депрессией. К этой группе можно отнести и ранний детский аутизм. Особое значение проблемы коморбидности детского аутизма и эпилепсии обусловлено высокой частотой сочетания этих заболеваний — около 30—40% случаев [1]. Кроме того, одновременное наличие двух заболеваний приводит к изменению клинической картины, течения, прогноза и подходов к терапии, что требует эффективного взаимодействия невролога и психиатра.

Существует несколько точек зрения на происхождение аутизма. Важную роль играют генетическая предрасположенность и органическое повреждение головного мозга. Наиболее распространенным является мнение о наследственной причине расстройства. Аргументы в пользу генетической природы раннего детского аутизма опираются в основном на семейные и близнецовые, а в последнее время также на молекулярно-биологические исследования [2]. Кроме того, большое значение придается органическим повреждениям головного мозга, обуславливающим возникновение аутистических расстройств. С одной стороны, это разнообразная структурная патология головного мозга. Так, существуют мнения о функциональных нарушениях левого полушария [3], аномалиях стволовых отделов мозга [4], патологии процессов созревания головного мозга [5]. Высказываются некоторые специфические гипотезы, например, о недоразвитии червя мозжечка [6]. Некоторые исследователи [7], анализируя время возникновения расстройства, обнаружили, что у 54% больных аутизмом имеются аномалии коры головного мозга, развившиеся до 6-го месяца беременности и отсутствующие у детей без симптомов аутизма. Все это позволяет полагать, что повреждения и нарушения функций головного мозга играют большую роль в возникновении аутистических расстройств. Тем не менее пока нет единой точки зрения относительно связи между временем возникновения, локализацией повреждения и тяжестью расстройства [8]. Под-

тверждением органической природы раннего детского аутизма, как считает Х. Ремшмидт [8], и является развитие в 30% случаев эпилепсии у этих детей.

С другой стороны, в последнее время среди эпилептологов широко обсуждается вопрос о связи аутистических расстройств с эпилепсией и эпилептической активностью мозга [9—11]. Gurgini (2000) выделены даже формы эпилепсии, при которых эпилептические приступы могут отсутствовать, а клиническая картина представлена аутистическим поведением с эпилептиформной активностью на электроэнцефалограмме (ЭЭГ) [12]. Позже Gobbi (2002) добавлена и детализирована еще одна форма, которая была названа «когнитивная эпилептиформная дезинтеграция». Здесь также эпилептиформная активность (чаще типа доброкачественных эпилептиформных нарушений детства) сочетается с коммуникативными, когнитивными и поведенческими расстройствами [12].

В то же время сходство некоторых патогенетических факторов, лежащих в основе двух заболеваний, наличие эпилептиформной активности в определенных областях головного мозга, обуславливают возможность развития или усиления симптомов аутизма у больных эпилепсией [13]. По данным литературы, эпилептическая активность во сне обнаруживается у половины детей с аутистическими расстройствами, а наиболее характерными изменениями на ЭЭГ являются билатерально-синхронные разряды в лобных отведениях [14—16].

Если учитывать такое многообразие мнений о происхождении аутизма, можно полагать, что существуют различные подтипы данного расстройства. Не исключено, что будет выделен вариант аутизма, в основе которого лежит эпилептиформная активность. К сожалению, как свидетельствуют данные литературы, этот вопрос остается малоизученным.

В настоящее время на базе эпилептологического кабинета Челябинской областной клинической специализированной психоневрологической больницы №1 и

КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

кафедры детской, подростковой психиатрии и медицинской психологии УГМАДО проходит исследование взаимосвязи аутистических расстройств и эпилепсии, изучаются нейрофизиологические маркеры данной патологии, вопросы этиопатогенеза, клиники и лечения указанных нарушений.

Представляем наблюдение сочетания детского аутизма и эпилепсии.

Больной Д., 6 лет, поступил в детское психиатрическое отделение в связи с учащением эпилептических приступов и трудностями коммуникативного поведения.

Из анамнеза известно, что ребенок от 4-й беременности, протекавшей на фоне острого гестоза, уреоплазмоза, анемии, с хронической внутриутробной гипоксией плода. Роды 2-е, в срок, со слабостью родовой деятельности, проводилась стимуляция, наблюдалось тугое обвитие пуповиной вокруг шеи. Масса тела при рождении — 3230 г, оценка по шкале Апгар — 7/8 баллов. С раннего возраста наблюдался неврологом в связи с перинатальным поражением ЦНС. По данным нейросонографии определялись перивентрикулярная лейкомаляция I степени, диффузное изменение мозговой ткани. Проводились курсы лечебной физкультуры, массажа, магнитотерапии, получал витамины, ноотропные, сосудистые препараты. На первом году жизни был вялым. Отставал в психомоторном развитии (сидит с 9 мес, ходит с 2 лет, первые слова — с 1,5 лет, фразовая речь — с 3 лет). После первого года жизни стали появляться стереотипные действия в виде «покашливаний», потряхивающих движений руками, прыжков. С 1,5 лет наблюдались двигательная расторможенность, эмоциональная неустойчивость, раздражительность, агрессия по отношению к матери. На обращенную речь, на свое имя не реагировал. Себя называл в 3-м лице, повторял слова за окружающими, воспроизводил отрывки из увиденных ранее мультфильмов, меняя интонации. Имитировал и другие звуки (шум машины, дрели, лай собак). Ребенку нравилось играть крышками от кастрюль (стереотипно крутил их), машинками (разбирал, манипулировал деталями), переливать воду из одной емкости в другую. Боялся шумных бытовых приборов. Время проводил в одиночестве, в обществе детей замыкался, не мог ничем заниматься. С 4 лет наблюдается психиатром по по-

воду детского аутизма. С 5 лет (июль 2007 г.) впервые появились приступы с внезапной остановкой взгляда, иногда с закатыванием глазных яблок, тонической девиацией головы, падением поднятой руки, прерыванием речи, частота их достигала 30 в сутки, продолжительность — 30 с. Через месяц с интервалом в 2 ч развилось 2 вторично-генерализованных припадков, начавшихся с заведения глазных яблок вверх, вытягивания рук и ног, с последующими клоническими судорогами, непроизвольным мочеиспусканием. За несколько дней до описанных приступов усилились аффективная возбудимость, агрессивность. Получил лечение у невролога по поводу фокальной эпилепсии депакином хроно в дозе 20 мг/кг/сут, затем финлепсином 15 мг/кг/сут без существенного эффекта. В связи с частыми эпилептическими приступами, ухудшением поведения был направлен участковым психиатром в детское психиатрическое отделение.

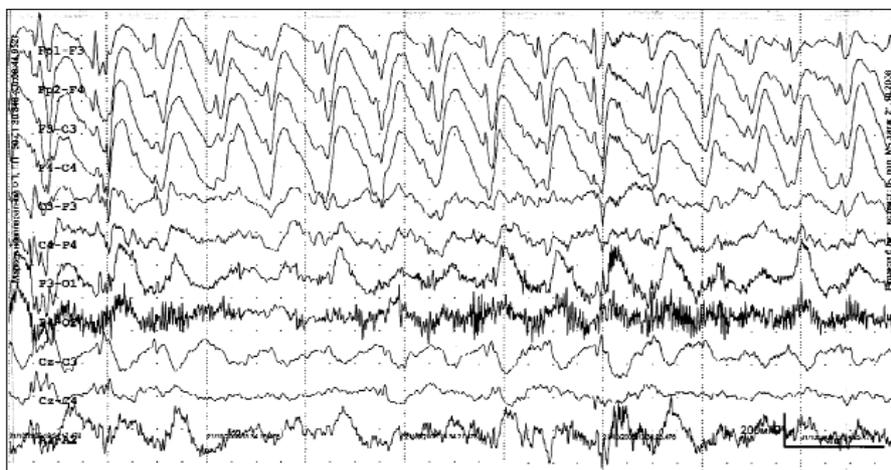
Психический статус при поступлении: контакт с ребенком малопродуктивен. Хаотично передвигается по кабинету, берет предметы со стола, облизывает их, кусает. На замечания практически не реагирует. Хлопает в ладоши, стучит руками по предметам, прыгает на месте. В речи эхололии, несколько раз ответил на вопрос (назвал цвета, предметы), остальные фразы произносит невпопад. Эмоции неустойчивые. Интеллект снижен, мнестические способности оценить не удается. Критика отсутствует. В отделении был двигательным расторможенным, эмоционально неустойчивым, совершал стереотипные движения, постукивал себя по голове. С детьми не общался, не играл, повторял услышанные слова. Себя называл чаще в 3-м лице. Ежедневно отмечались «замирания» с остановкой взгляда, прекращением речи, отсутствием реакции на обращение, длительностью 5—20 с.

Постепенно переведен на топамекс в дозе 100 мг/сут. Количество приступов уменьшилось.

Результаты обследований: магнитно-резонансная томография (МРТ) 22.08.2007: аномалия развития извилин головного мозга, признаки шизэнцефалии с закрытыми краями левой теменной области.

Рутинное ЭЭГ-исследование 20.07.2007: выраженные диффузные изменения биоэлектрической активности головного мозга, очаг медленно-волновой активности в левой передне-лобной области, пароксизмальная активность.

Видео-ЭЭГ 11.2008: регистрируется эпилептиформная активность в лобных отведениях в виде билатерально-синхронных комплексов — острая медленная волна с амплитудой 300—400 Гц, частотой 1,5—2 Гц и периодическим распространением на левые центрально-затылочные отведения, продолжительностью от 5 до 30 с. Началу и завершению разряда предшествует региональное бифронтальное замедление тета-диапазона (см. рисунок). Клинически синхронно с разрядами зарегистрированы приступы в виде «замираний» с остановкой взгляда, опусканием взгляда вниз, прекращением речи, отсутствием реакции на обращение, совершением медленных движений (привставание в кровати из положения сидя, отклонение назад с



Видео-ЭЭГ в состоянии активного бодрствования. Описание в тексте.
Диагноз: врожденная аномалия развития головного мозга (шизэнцефалия).
Симптоматическая фокальная эпилепсия. Синдром детского аутизма

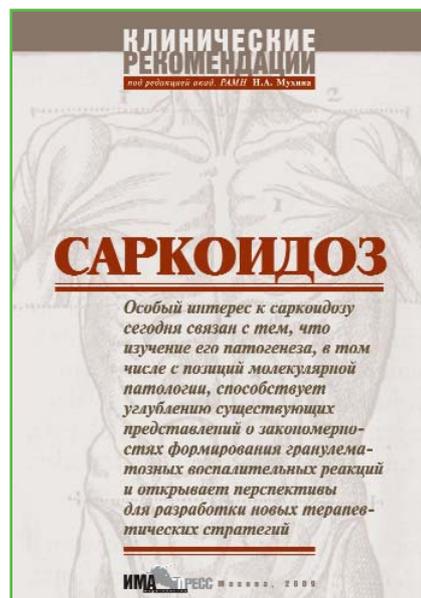
опорой на руки, возвращение в исходное положение сидя) длительностью 5—20 с.

Таким образом, данный клинический пример демонстрирует сочетание детского аутизма с эпилепсией. Особенность наблюдения заключается в том, что у пациента была выявлена врожденная аномалия развития головного мозга — шизэнцефалия. Хотя в большинстве случаев данные литературы свидетельствуют о наличии в психическом статусе у пациентов с шизэнцефалией преимущественно умственной отсталости, а ассоциация эпилептических приступов с данной патологией является редкой находкой [17], можно все же полагать, что и аутистические расстрой-

ство, и эпилепсия — клиническое (психоневрологическое) проявление врожденного порока развития головного мозга. Симптоматический характер эпилепсии определяет высокую частоту приступов, их резистентность к противоэпилептической терапии и, вероятно, влияет на выраженность аутистических расстройств. Дальнейшее изучение корреляций между клиническими проявлениями, верифицированным органическим повреждением определенных областей мозга и локализацией эпилептиформных изменений на ЭЭГ представляется важным для установления мозговых структур, дисфункция которых связана с появлением аутистических расстройств.

ЛИТЕРАТУРА

1. Психиатрия детского и подросткового возраста. Под ред. К. Гиллберга, Л. Хеллгrena. Рус. изд. под общ. ред. П.И. Сидорова; Пер. со швед. М.: ГОЭТАР-МЕД, 2004;544 с.
2. Rutter M. Genetic studies of autism: from the 1970s into the millennium. *Journal of Abnormal Child Psychology* 2000;28:3—14.
3. Fein D., Humes M., Kaplan E. et al. The origin of left-hemisphere dysfunction in autism. *Psychological Bulletin* 1984;95:258—81.
4. Fein D., Skoff B., Mirsky A.F. Clinical correlates of brainstem dysfunction in autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1981;11:303—16.
5. Bauman M., Kemper T.L. Histoanatomic observations of the brain in early infantile autism. *Neurology* 1985;35:866—74.
6. Courchesne E., Yeung-Courchesne R., Press G. et al. Hypoplasia of cerebellar vermal lobules VI and VII in autism. *New England Journal of Medicine* 1988;318:1349—54.
7. Piven J., Gayle J., Chase G. et al. A family history study of neuropsychiatric disorders in the adult siblings of autistic individuals. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 1990;29.
8. Ремшмидт Х. Аутизм. Клинические проявления, причины и лечение: Пер. с нем. М.: Медицина, 2003;120 с.
9. Tsail L.Y. Psychopharmacology in Autism. *Psychosom Med* 1999;61:651—65.
10. Зенков Л.П. Непароксизмальные эпилептические расстройства (руководство для врачей). М., 2006.
11. Зенков Л.П. Фармакотерапия когнитивных нарушений детского возраста. Фарма-тека 2008;15:28—33.
12. Мухин К.Ю., Петрухин А.С., Глухова Л.Ю. Эпилепсия. Атлас электроклинической диагностики. М.: Альварес Паблишинг, 2004;440 с.
13. Berney T.P. Autism — an evolving concept. *The British Journal of Psychiatry* 2000;176:20—5.
14. Hurley Robin A., Lewine J.D., Jones G.M. et al. Application of Magnetoencephalography to the Study of Autism. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2000;12:1—3.
15. Kawasaki Y., Yokota K., Shinomiya M. et al. Electroencephalographic paroxysmal activities in the frontal area emerged in middle childhood and during adolescence in a follow-up study of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1997;27:605—20.
16. Sobel D.F., Otsubo H., Smith M.C. Magnetoencephalography in Children with Landau-Kleffner Syndrome and Acquired Epileptic Aphasia. *American Journal of Neuroradiology* 2000;21:301—7.
17. Алиханов А.А., Петрухин А.С. Нейровизуализация при эпилепсии: Пособие. М.: ЛЕНОМ, 2001;240 с.



НОВЫЕ КНИГИ

Саркоидоз. Клинические рекомендации.

Под ред. акад. РАМН Н.А. Мухина. — М.: ИМА-ПРЕСС, 2009. — 128 с. — 18 ил.

Книга содержит современные рекомендации по диагностике и лечению саркоидоза — системного заболевания, опасного своими осложнениями. Подробно описаны закономерности формирования легочных и внелегочных проявлений саркоидоза, подходы к диагностике, оценке течения и активности, а также лечению заболевания.

Издание будет интересно не только пульмонологам и фтизиатрам, но и ревматологам, нефрологам, гастроэнтерологам, гепатологам, а также врачам общей практики.

Заказ книг: 721-48-20