

Л.П. Назаренко

ОЧЕРК О НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОМ СОТРУДНИЧЕСТВЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ РЕСПУБЛИКИ САХА (ЯКУТИЯ) И НИИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ СО РАМН

*Люди вместе могут совершить то,
чего не в силах сделать в одиночку;
единение умов и рук, сосредоточение
их сил может стать почти всемогущим.*

Д. Уэбстер

Поиск оптимальных путей снижения детской заболеваемости и смертности неизбежно приводит к необходимости изменения подходов к организации охраны здоровья матери и ребенка. Понимая важность сохранения здоровья будущего поколения, Министерство здравоохранения Республики Саха приняло решение о создании медико-генетической службы республики, которой в этом году исполняется 20 лет. Главным направлением медико-генетической службы является профилактика наследственных и врожденных заболеваний, снижение инвалидности и смертности обслуживаемого населения. Большой вклад в становление медико-генетической службы внесла талантливый организатор, профессионал, кандидат медицинских наук Ноговицына Анна Николаевна. На её плечи легли заботы по организации службы: подготовка кадров разного профиля – врачи лаборанты цитогенетики, биохимики, врачи-генетики, акушеры-гинекологи – специалисты по ультразвуковой диагностике. Уже 19 лет и до сегодняшнего дня не прекращается тесное сотрудничество с НИИ медицинской генетики СО РАМН г. Томска по проблемам медико-генетического консультирования и изучению «груза» наследственных и врожденных пороков развития в республике. В апреле 1990г. врач-генетик Ноговицына А.Н. обратилась за помощью в консультации больных, которую проводили заочно по выпискам и фотографиям специалисты института. Начало службы, её становление началось со специализации специалистов в ведущих институтах России. Трудности: отсутствие необходимых реактивов, оборудования, отсутствие необходимой литературы – всё сказывалось на работе, невероятное упорство Анны Николаевны позволяет не впасть в отчаяние и про-

должать строительство службы. 1991 год, декабрь, лютые морозы. Главный педиатр Минздрава РС (Я) Григорьева А.Н. приглашает сотрудников института на переговоры о научно-практическом сотрудничестве. Совместная консультация семей с патологией позволяет увидеть не только организаторскую, но и профессиональную работу врача. На переговорах была достигнута предварительная договоренность о совместной работе по наследственной и врожденной патологии в 1993-1994гг. Министр экологии и природопользования Республики Саха (Якутия) доктор технических наук Чемизов Е.Н. и директор НИИ медицинской генетики ТНЦ РАМН, член-корр. РАМН, профессор Пузырев В.П. заключают договор о совместной работе по теме «Изучение груза наследственных болезней и анализ врожденных пороков развития в Верхневилуйском и Амгинском районах Республики Саха (Якутия) в качестве основы генетических последствий загрязнения окружающей среды». В результате исследований уровня наследственных заболеваний и врожденных пороков развития Республики Саха (Я) в регионах, отличающихся антропогенной нагрузкой, показано, что средняя частота врожденных пороков развития выше в экологически неблагоприятном районе. Впервые проведено изучение уровня мутационного процесса по критерию хромосомных aberrаций и сестринских хроматидных обменов в лимфоцитах периферической крови людей длительно проживающих в экологически неблагоприятном районе и экологически чистом районе. Показано, что частота клеток с хромосомными мутациями у жителей экологически загрязненного района статистически достоверно превышает частоту клеток у лиц, проживающих в экологически чистом районе. Обобщенный анализ груза моногенной наследственной патологии (аутосомно-доминантной, аутосомно-рецессивной и X-сцепленной) проведен в 2 районах республики. Сравнение груза

наследственных заболеваний в двух обследованных районах позволило определить, что он выше в Амгинском районе. Данное обстоятельство исследователи объяснили высокой степенью этнической эндогамии и генетическим дрейфом. Июнь 1994г. 70 лет педиатрической службе, проведение совместно научно-практического семинара для специалистов республики. В работе семинара принимали участие специалисты республики: Яковлев П.Н., министр здравоохранения РС(Я); Гурьева Р.С., зам. министра МЗ РС(Я); заведующие кафедрами МИ ЯГУ: Ханды М.В., Барашкова Н.Н., главные специалисты МЗ РС(Я): Замураева Г.Е., Кирова Н.Н. Из НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН принимали участие директор института Пузырев В.П. и руководители лабораторий Назаренко С.А. и Назаренко Л.П. Для практических врачей прочитаны лекции: «Медико-генетические проблемы в педиатрии». Сотрудничество продолжалось не только научное, но и практическое. В НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН ежегодно обучались кадры для работы в медико-генетической службе республики: врачи-генетики, врачи для работы в лабораторной службе.

Широкая распространенность, динамика естественного развития, тяжесть проявления и значительное укорочение продолжительности жизни лиц с наследственными болезнями и пороками развития лежит тяжелым бременем на социальной жизни общества. Резко растёт и экономический ущерб, связанный со снижением трудоспособности и производительности труда, с затратами на реабилитацию, лечение и содержание в специализированных домах больных с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития. Для продолжения работы по определению генетического груза среди населения республики был предложен проект. Департаментом по охране генофонда народов РСЯ МОП РС (Я) (директор- Кириллина В.И). в 2000 г. заключён договор с институтом на выполнение темы «Комплексная

НАЗАРЕНКО Людмила Павловна - д.м.н., проф., зав.лаб. наследственной патологии, зам. директора по научной и лечебной работе НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск).

оценка техногенных воздействий на генофонд и биологическое здоровье народа саха Усть-Алданского и Нюрбинского улусов Республики Саха (Якутия)». Результаты совместной работы обсуждены на конференции «Достижения современной науки в решении проблем охраны генофонда народов». Подготовлена и опубликована совместная монография: Назаренко Л.П., Назаренко С.А., Кириллина В.И., Прокопьева Ю.Н. «Генетико-экологическая оценка состояния здоровья жителей Якутии» (Якутск, 2001). Ноговицына Анна Николаевна обобщила проделанную за это время работу и успешно защитила в 2001г.

диссертацию на тему «Отягощенность населения Республики Саха (Якутия) наследственной патологией и анализ работы региональной медико-генетической консультации». Совместная научно-практическая работа НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (директор – академик РАМН, профессор Пузырев В.П.) и Национального центра медицины МЗ РС (Я) позволила подготовить научных сотрудников, кандидатов медицинских наук: Банщикова Е.С., Максимову Н.Р., Сухомясову А.Л. Итогом совместной работы явилось создание Якутского научного центра РАМН и Правительства РС (Я) (директор - д.м.н.,

профессор Иванов А.И.) в настоящее время это Якутский научный центр комплексных медицинских проблем СО РАМН (директор - д.м.н. Томский М.И.). Ежегодно от трех до пяти сотрудников филиала и медико-генетической консультации республики стажировались в лабораториях института, осваивают новые технологии и с успехом внедряют их в лабораториях Якутска. Для повышения медико-генетических знаний врачей различных специальностей в 2007 г. организован выездной цикл лекций сотрудниками НИИ медицинской генетики СО РАМН по теме «Избранные вопросы медицинской генетики».

Г.Н. Бирюкбаева, А.Н. Ноговицына, Т.Я. Николаева, А.Б. Гехт
НОЧНАЯ ЛОБНАЯ ЭПИЛЕПСИЯ: ОПИСАНИЕ
КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

УДК 616.8

Приведён клинический случай наблюдения ночной лобной эпилепсии, которая является формой фокальной идиопатической эпилепсии с ночными пароксизмами. Количество наблюдений данной формы невелико. Аутосомно-доминантная лобная эпилепсия стала первым моногенным синдромом среди идиопатических парциальных форм, при которых был картирован дефектный ген хромосомы 20q13.2 – 13.3.

Ключевые слова: эпилепсия, фокальная форма, ночные пароксизмы, ген.

A clinical case of nocturnal frontal lobe epilepsy that is a form of focal idiopathic epilepsy with night paroxysms is presented. A quantity of the given form observations is small. Autosomal dominant lobe epilepsy becomes the first monogenic syndrome among idiopathic partial forms in which defective gene of 20q13.2-13.3 chromosome has been carted.

Keywords: epilepsy, focal form, night paroxysms, gene.

Лобные доли мозга – область повышенного интереса в эпилептологии. Так же, как и височные доли, лобные отделы мозга являются фокусом преимущественного эпилептогенеза, где инициируется и распространяется эпилептический потенциал. Чрезвычайное богатство соматотопическими проекционными зонами определяет наличие ярких моторных и психических проявлений лобных эпилепсий, а также их относительную тяжесть и полиморфизм клинических и электроэнцефалографических проявлений.

Согласно основным положениям Классификации эпилепсии и эпилептических синдромов (Нью-Дели, 1989), лобная эпилепсия (ЛЭ) детского возраста дифференцирована на идиопатическую аутосомно-доминантную лобную эпилепсию (АДЛЭ) с ночными пароксизмами (Schefer I. et al., 1995) и симптоматические формы [1,2,4,7].

Симптоматические формы лобной эпилепсии – те формы, при которых

очаг патологической активности локализуется в лобных отделах коры; ЛЭ – вторая по частоте (после височной) среди симптоматических локально обусловленных форм эпилепсии. Частота её в популяции детей с эпилепсией оценивается от 18 до 30% случаев.

Клиническая характеристика. Возраст больного при дебюте аутосомно-доминантной эпилепсии с ночными пароксизмами варьирует от 2 мес. до 52 лет (чаще 2-8 лет). Согласно I. Schefer с соавт. [6], несмотря на очевидную возрастную вариабельность манифестации заболевания, в 80% случаев аутосомно-доминантная форма эпилепсии с ночными пароксизмами дебютирует в первые 20 лет, причём в первую декаду жизни – 53%, во вторую – 35%.

Наиболее типичными особенностями приступов у больных с аутосомно-доминантной лобной эпилепсией являются ауры, ночной характер и высокая частота пароксизмов, дебютирующих с крика и характеризующихся преимущественно моторными симптомами. Аура, хотя и встречается у большинства больных, не является специфической. По данным I. Schefer с соавт. [6], наиболее частыми аурами у больных с аутосомно-доминантной лобной эпилепсией является генера-

лизованное дрожание, головная боль, слуховая аура. Аура обычно способствует внезапному пробуждению. Но в отдельных случаях больной вспоминает об ауре только на следующий день при целенаправленном опросе.

Нередко (61%) приступ начинается с внезапного затруднения дыхания, громкого всхлипывания, хрюканья, стоны или вскрикивания. Глаза обычно открыты, взгляд неподвижен, иногда наблюдаются вращательные движения глазных яблок. Моторные расстройства во время пароксизмов разнообразны: гиперкинезы, тонические вытягивания, клонические подёргивания. Поведенческие изменения в момент пароксизма включают попытку сесть, насильственную гиперэкстензию, положение на четвереньках.

Большинство (70%) больных не теряет сознания и являются «наблюдателями» своего приступа. Больные отмечают, что во время приступов не могут контролировать движения, отвечать на вопросы, но слышат. 33% больных испытывают испуг в момент приступа и боятся заснуть. После приступа в большинстве случаев засыпают. Частота приступов в течение ночи, а также в течение фиксированного наблюдения отрезка жизни вариабельна. В течение ночи, как правило,

БИРЮКБАЕВА Галина Николаевна – к.м.н., докторант кафедры неврологии и нейрохирургии РГМУ; **НОГОВИЦЫНА Анна Николаевна** – к.м.н., врач-генетик МГК ЦОМид, зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН; **НИКОЛАЕВА Татьяна Яковлевна** – д.м.н., проф., зав. кафедрой МИ ЯГУ; **ГЕХТ Алла Борисовна** – д.м.н., проф. РГМУ.