

children's population of Russia/ K.V. Savostyanov, A.N. Surkov, L.S. Namazova-Baranova [et al.]/Russian Pediatric Journal. 2017; 20(3): 132-139.

5. Сурков А.Н. Гликогеновая болезнь у детей: новые аспекты патогенеза, современные подходы к диагностике, оптимизация ведения пациентов: автореф. дис. ... д.м.н. М., 2019. 47 с.

Surkov A.N. Glycogen disease in children: new aspects of pathogenesis, modern approaches to diagnosis, optimization of patient management. diss. Doctor of Medical Sciences, 2019. Moscow. 47p.

6. Уварова Е.В. Течение гликогеновой болезни печени у детей в условиях комплексной терапии: Автореф. дис. ... канд. мед. наук. М., 2005. 28с.

Uvarova E.V. The course of glycogen liver disease in children in conditions of complex therapy // Autoref. dis. ... candidate of Medical Sciences. Moscow. 2005 28с.

7. Terry GJ, Derks C, Rijn M. Lipids in hepatic glycogen storage diseases: pathophysiology, monitoring of dietary management and future directions// J. Inherit Metab Dis. 2015;38:537-543. <https://doi.org/10.1007/s10545-015-9811-2>

DOI 10.25789/YMJ.2023.84.33

УДК 616.853-06:[616.133.33+616.145.11]-007-053.1:004.42

Е.А. Народова, Н.А. Шнайдер, Е.Е. Ерахтин, А.А. Народов

ВОЗМОЖНОСТИ КОНТРОЛЯ БИЛАТЕРАЛЬНЫХ ТОНИКО-КЛОНИЧЕСКИХ ПРИСТУПОВ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ПРИЛОЖЕНИЯ EPI TAPP® ПРИ РЕЗИСТЕНТНОЙ ЭПИЛЕПСИИ НА ФОНЕ АРТЕРИОВЕНОЗНОЙ МАЛЬФОРМАЦИИ

Представлено клиническое наблюдение применения приложения EpiTapp® у 29-летнего пациента с фармакорезистентной эпилепсией (ФРЭ). Использована авторская методика кистевого теппинга EpiTapp® (патент РФ №2606489 от 10.01.2017). Применение приложения EpiTapp® позволило в 85% случаев снизить тяжесть и продолжительность фокальных приступов и более чем в 50% случаев предотвратить вторичную билатеральную трансформацию начинающихся билатеральных тонико-клонических приступов. Данный клинический пример демонстрирует возможность эффективного использования приложения EpiTapp® у пациента с ФРЭ на фоне артериовенозных мальформаций в качестве элемента реабилитационной программы, направленного на возможность контроля над эпилептическими приступами.

Ключевые слова: эпилепсия, кистевой теппинг, EpiTapp®, реабилитация.

A clinical observation of using the EpiTapp® application in a 29-year-old patient with pharmacoresistant epilepsy (FE) is presented. The author's EpiTapp® brush-tapping technique was used (RF patent No. 2606489 dated 01/10/2017). The use of the EpiTapp® application allowed in 85% of cases to reduce the severity and duration of focal seizures and in more than 50% of cases to prevent secondary bilateral transformation of incipient bilateral tonic-clonic seizures. This clinical example demonstrates the possibility of effective use of the EpiTapp® application in a patient with FE against the background of arteriovenous malformations as an element of a rehabilitation program aimed at the possibility of controlling epileptic seizures.

Keywords: epilepsy, carpal tapping, EpiTapp®, rehabilitation.

НАРОДОВА Екатерина Андреевна – к.м.н., доцент ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России, г. Красноярск, eLIBRARY.RU SPIN: 9353-6628. <http://orcid.org/0000-0002-6184-9206>, katya_n2001@mail.ru; **ШНАЙДЕР Наталья Алексеевна** – д.м.н., проф., гл.н.с., зам. руководителя Института персонализированной психиатрии и неврологии ФГБУ «НМИЦ ПН им. В.М. Бехтерева» Минздрава России, Санкт-Петербург, eLIBRARY.RU SPIN:6517-0279, <http://orcid.org/0000-0002-2840-837X>, naschnaider@yandex.ru; **ЕРАХТИН Евгений Евгеньевич** – врач-нейрохирург КГБУЗ «Красноярская межрайонная клиническая больница скорой медицинской помощи им. Н.С. Карповича», eepn2014@gmail.com; **НАРОДОВ Андрей Аркадьевич** – д.м.н., проф. ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России, eLIBRARY.RU SPIN: 781225, <http://orcid.org/0000-0001-7384-0682>, narodov_a@mail.ru.

Введение. Артериовенозные мальформации (АВМ) – это врожденная аномалия сосудов, являющаяся результатом шунтирования между артериями с высокой пропускной способностью и венозными сосудами с низкой пропускной способностью, образуя диспластический сосудистый очаг в паренхиме головного мозга [10]. Частота распространенности АВМ головного мозга в популяции варьирует от 1,12 до 1,42 случая на 100 тыс. населения. Вместе с тем одним из наиболее частых осложнений всех первичных АВМ головного мозга (до 68 % случаев) является кровоизлияние [6]. Второе наиболее распространенное осложнение АВМ, которое возникает у 20–45% пациентов – развитие структурной фокальной эпилепсии (СФЭ). Механизмы возникновения эпилепсии при АВМ многообразны. С одной стороны, эпилептические приступы могут раз-

виться непосредственно вследствие кровоизлияний и гемосидероза, с другой – причиной может быть феномен сосудистого обкрадывания головного мозга [9]. Абсолютными показаниями к инвазивному лечению АВМ являются кровоизлияние вследствие разрыва мальформации. Вопрос лечения неразрывавшихся АВМ до сих пор остается дискуссионным. В нейрохирургической практике широко используется классификация по Spetzler-Martin (1986 г.) (табл. 1), которая позволяет оценить возможный риск хирургического вмешательства.

На сегодняшний день для лечения больных с АВМ применяют симптоматическую терапию и наблюдение, эндоваскулярную эмболизацию, микрохирургическое удаление мальформации и радиохирургию. Мнение нейрохирургов часто расходится в вопросах тактики ведения пациентов с

Таблица 1

Классификация АВМ (по Spetzler-Martin, 1986)

<i>По размеру:</i> Менее 3 см – 1 балл 3–6 см – 2 балла Более 6 см – 3 балла <i>По локализации:</i> Вне функционально значимой зоны* – 0 баллов В пределах функционально значимой зоны – 1 балл <i>Подразделение АВМ по характеру дренирования:</i> Отсутствие глубоких дренирующих вен – 0 баллов Наличие глубоких дренирующих вен** – 1 балл	По этой классификации большинством нейрохирургов определяется степень операбельности мальформации. Существует 5 градаций мальформации: при I (1 балл) градации риск оперативного вмешательства незначительный, при V градации (5 баллов) – возникают большие технические сложности, высок риск глубокой инвалидизации и летального исхода.
---	---

* Функционально значимые зоны – сенсомоторная зона, центры Брока и Вернике, затылочные доли, таламус, глубинные структуры височной доли, ствол.

** Глубокие венозные коллекторы – дренирующие вены, впадающие в систему большой вены мозга, прямого синуса.

АВМ. По мнению одних специалистов, пациенты с АВМ всегда требуют хирургического вмешательства, другие специалисты выбирают консервативную тактику лечения, а третьи утверждают, что данную группу пациентов необходимо просто наблюдать, так как риск негативных последствий использования любых методов инвазивного лечения превышает риски естественного течения заболевания [7]. Известно, что все методы инвазивного лечения направлены на тотальное выключение АВМ из кровотока с целью исключения риска кровоизлияния, ликвидации феномена обкрадывания мозга, снижения или регресса неврологического дефицита, а также контроля над эпилептическими приступами [5]. В литературе описаны данные о том, что тотальное выключение АВМ методом открытого хирургического вмешательства обеспечивает эффективный контроль над эпилептическими приступами с избавлением от припадков более чем в 70% случаев [8]. Учитывая тот факт, что структурная эпилепсия у пациентов с АВМ почти всегда является фармакорезистентной, что связано с наличием функционирующей АВМ, единственным и наиболее эффективным способом лечения этого заболевания является тотальное резекционное нейрохирургическое лечение. Однако при локализации АВМ в функционально значимой зоне (3 - 5 баллов по шкале градации Spetzler-Martin) могут возникнуть большие технические сложности при проведении инвазивного вмешательства, возрастает риск глубокой ин-

валидации и летального исхода. Таким образом, данная группа пациентов испытывает значительное снижение качества жизни в связи с фармакорезистентной эпилепсией и нуждается в дополнительных немедикаментозных методах реабилитации, направленных на возможность осуществления контроля над эпилептическими приступами.

Цель: представить уникальное клиническое наблюдение, демонстрирующее возможность контроля над билатеральными тонико-клоническими приступами посредством применения приложения EpiTapp® у 29-летнего па-

циента с фармакорезистентной структурной фокальной эпилепсией, развившейся на фоне АВМ, расположенной в функционально значимой зоне коры головного мозга.

Материалы и методы. В работе была использована авторская методика кистевого теппинга (патент РФ №2606489 от 10.01.2017) в виде приложения EpiTapp® для смартфона. Пациент регулярно использовал приложение EpiTapp® в качестве реабилитации СФЭ амбулаторно в период возникновения фокального моторного гемифациального приступа либо в период фокального начала билате-

Таблица 2

Дизайн исследования авторского метода кистевого теппинга EpiTapp® у пациента А. 29 лет

Мероприятие	Визит 1 рандомизация	Визит 2 включение в исследование	Визит 3 через 3 месяца	Визит 4 через 6 месяцев
Анамнез жизни	+	-	+	+
Анамнез заболевания	+	-	+	+
Анализ дневника наблюдения за приступами	+	+	+	+
Неврологическое обследование	+	+	+	+
Видеомониторинг ЭЭГ	+	-	-	+
МРТ головного мозга по протоколу «Эпилепсия»	+	-	-	-
Терапевтический лекарственный мониторинг ПЭП в крови	+	-	-	-
Шкала оценки качества жизни больных с эпилепсией «Качество жизни при эпилепсии – QOLIE – 31»	-	+	+	+
Авторская шкала оценки эффективности и безопасности EpiTapp® «Исследования эффективности метода кистевого теппинга EpiTapp®»	-	-	+	+
Обучение методике EpiTapp®	-	+	-	-
Сеанс EpiTapp®	-	+	+	+

рального тонико-клонического приступа. Предварительно пациенту было проведено электроэнцефалографическое исследование (ЭЭГА – 21/24, элитная версия «Энцефалан – 131 - 03», модификация 10 и 11 (Россия) с трехмерной локализацией источников эпилептиформной активности (Brain Loc)) и обучение неврологом-эпилептологом использованию приложения EpiTarr® самостоятельно в домашних условиях. В исследовании также использовались: шкала качества жизни при эпилепсии – QOLIE – 31 и шкала эффективности авторской методики кистевого теппинга.

Пациенту была произведена установка приложения EpiTarr® на мобильное устройство на базе ОС Android. После этого пациентом самостоятельно было пройдено три калибровочных тестирования для автоматической настройки приложения в терапевтическом режиме самопомощи. Во время возникновения первых признаков начинающегося эпилептического приступа пациент самостоятельно запускал приложение и осуществлял постукивание указательным или средним пальцем субдоминантной (левой) руки по экрану смартфона, одновременно с автоматической подачей звукового и вибрационного сигналов этим устройством, запрограммированных лечащим врачом в режиме ритма здорового человека (1,13 Гц) без эпилептических приступов [4].

Дизайн настоящего исследования включал 4 контрольных визита пациента (табл. 2).

Проведение настоящего исследования одобрено локальным этическим комитетом КрасГМУ имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого, Красноярск (протокол No77/2017 от 26.06.2017). Пациент перед началом исследования подписывал добровольное информированное согласие. Пациент не получал никакого вознаграждения за участие в настоящем исследовании. Исследователи не получали никакого вознаграждения за проведение настоящего исследования.

Результаты и обсуждение. Пациент А. в 15-летнем возрасте (в 2009 г.) перенес оперативное нейрохирургическое вмешательство по поводу злокачественного новообразования (астроцитомы) головного мозга. После этого ежегодно проходил контрольную магнитно-резонансную томографию головного мозга (МРТ ГМ). В 2015 г. на очередном плановом МРТ ГМ была обнаружена АВМ в бассейне левой средней мозговой

артерии (рис. 1). Учитывая расположение АВМ в функционально значимой зоне (левая лобная и теменная доли головного мозга) III градации по Spetzler – Martin, пациенту было отказано в нейрохирургическом лечении открытым доступом.

В 2018 г. пациент А. в возрасте 24 лет был консультирован нейрохирургами г. Новосибирска. Пациенту было предложено проведение этапных парциальных эмболизаций АВМ. Спустя год, в 2019 г., происходит первая этапная парциальная эмболизация АВМ. В 2019 - 2022 гг. пациенту было проведено всего шесть этапных парциальных эмболизаций. В начале июля 2022 г. происходит последняя, 6-я эмболизация, после чего пациенту было рекомендовано дальнейшее радиохирургическое лечение (рис. 2).

В конце июля 2022 г. развивается первый фокальный моторный гемифациальный эпилептический приступ. 15 сентября 2022 г. происходит первый генерализованный тонико-клонический приступ (ГТКП). Спустя две недели самочувствие пациента ухудшается, раз-

вивается повторный ГТКП, гемифациальные, фокальные моторные приступы становятся ежедневными. В связи с этим пациент А. был проконсультирован эпилептологом с последующим назначением противосудорожной терапии (вальпроевая кислота 1000 мг в сут). Явного положительного эффекта не наблюдалось. Частые фокальные моторные и билатеральные тонико-клонические приступы беспокоили пациента ежедневно (до 3 - 4 раз в день), качество жизни и способность пациента к труду значительно снизились. Так, согласно проведенному анализу результатов анкетирования по шкале «Качество жизни при эпилепсии – QOLIE - 31» в модификации авторов (Народова Е.А. и соавт. 2021) у пациента А. отмечалось значительное снижение качества жизни на фоне эпилепсии (4 балла по пятибалльной субшкале, где 5 баллов - наилучший результат). Мужчина низко оценивал свое состояние здоровья (12 баллов по столбчатой субшкале, где 100 баллов - наилучший результат). Частые эпилептические приступы не позволяли пациенту зани-

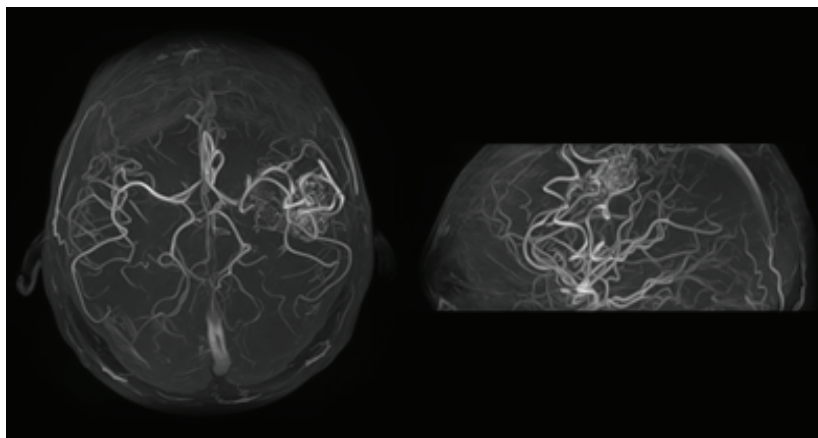


Рис. 1. Магнитно-резонансная ангиография головного мозга пациента А. (29 лет): АВМ в бассейне левой средней мозговой артерии

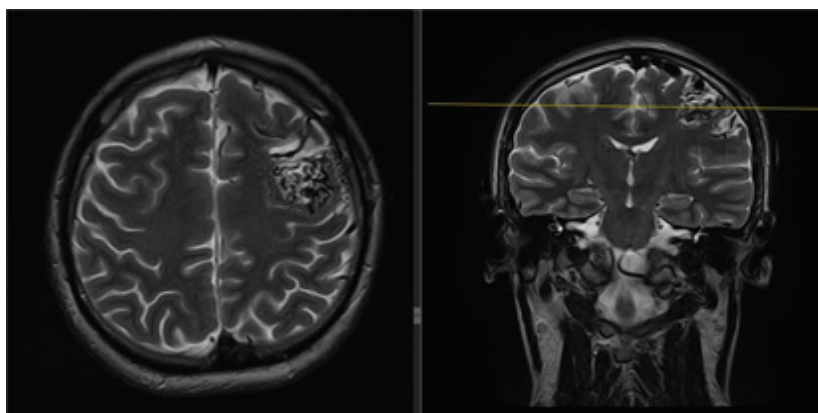


Рис. 2. Магнитно-резонансная томография головного мозга пациента А. (29 лет): состояние после парциальных эмболизаций АВМ

маться привычной трудовой деятельностью, несмотря на то, что будучи профессиональным программистом, он имел возможность работать в домашних условиях.

В октябре 2022 г. пациент проходил повторное радиологическое лечение, после которого ему была увеличена доза вальпроевой кислоты до 1250 мг в сутки, а также был добавлен препарат нового поколения - перампанел в дозе 6 мг в сутки (с медленной титрацией). На этом фоне наблюдалась положительная динамика. Однако билатеральные тонико-клонические приступы (БТКП) продолжали беспокоить пациента до 4 раз в месяц. Фокальное начало в это время имело кратковременный характер (до 3 с), и пациент не успевал предпринять меры, направленные на предотвращение травматизации на фоне последующего развития генерализованного тонико-клонического приступа. Также у пациента сохранялись частые фокальные моторные приступы до 5 - 10 раз в неделю (рис. 3).

В феврале 2023 г. на приеме у эпилептолога было принято решение о добавлении болезнь-модифицирующей терапии (дифуфелон в дозе 400 мг в сут с последующим увеличением до 800 мг в сут по схеме) [1-3], а также было рекомендовано использование приложения EpiTarr при первых признаках начинающегося фокального приступа в качестве реабилитационной программы самоуправления эпилептическими приступами.

Согласно критериям включения/исключения, пациент был включен в исследование. Дата начала использования приложения пациентом 18.02.2023. Длительность использования методики 7 месяцев. Пациент использовал приложение EpiTarr® при фокальных моторных приступах в качестве экстренной самопомощи (дома, на улице, в транспорте, магазине).

Уже через неделю регулярного использования приложения EpiTarr® у пациента появилась возможность останавливать начинающийся фокальный моторный приступ. Более того, на фоне коррекции медикаментозной терапии уже через 2 недели у пациента наблюдалось изменение характера БТКП в виде удлинения фокального моторного начала. В связи с этим пациенту было рекомендовано активное использование приложения EpiTarr® не только во время фокальных приступов, но и во время фокального моторного начала БТКП (рис. 4).

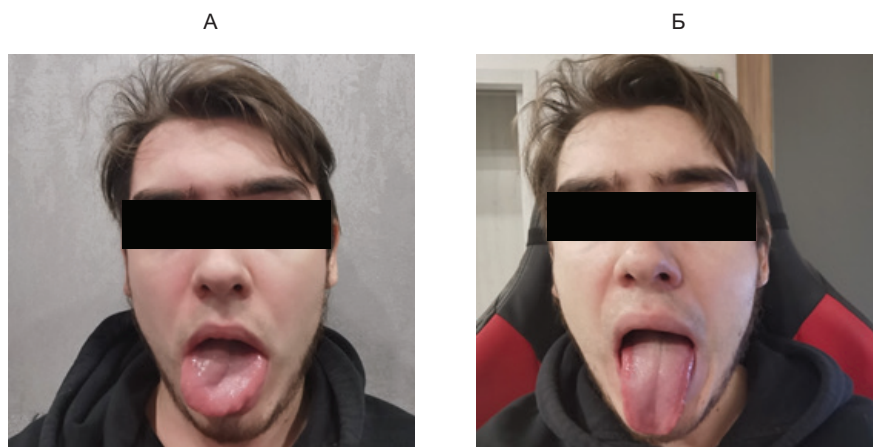


Рис. 3. Тоддовский парез мышц языка после фокального моторного гемифациального эпилептического приступа: А – сразу после приступа; Б – через 15 мин после приступа



Рис. 4. Использование приложения EpiTarr® пациентом А. (29 лет) в домашних условиях как элемента ургентной самопомощи при возникновении БТКП с фокальным моторным гемифациальным началом в правой половине лица: А – начало фокального моторного гемифациального приступа; Б – остановка приступа использованием приложения EpiTarr®

Согласно дневнику самонаблюдения за приступами пациенту удавалось купировать начинающийся БТКП на этапе фокального начала более чем в 50% случаев, что в значительной степени улучшило качество жизни пациента (рис. 5).

На визите 4 (через 6 месяцев от начала использования приложения EpiTarr®), согласно дизайну исследования, пациенту А. было проведено итоговое анкетирование по шкале эффективности и безопасности авторского метода кистевого теппинга. Анализ полученных данных показал, что на фоне использования приложения пациент отмечал улучшение качества жизни на 58% в связи с возможностью останавливать фокальные приступы и предотвращать развитие БТКП более чем в 50% случаев. В связи с этим пациент смог вернуться к трудовой деятельности, появилась возможность работать не только в домашних условиях, но и выезжать в офис. У пациента

4 декабря
18 декабря
22 декабря
14 января
29 января приступ был дольше
3 февраля
20 февраля (1 минута 20 сек)
04 марта (сбил)
12 марта (сбил)
26 марта
05 апреля (1 минута, 4 сек)
14 апреля (сбил, по ощущению долго)
29 апреля (сбил, довольно легко)
08 мая (не понятно, вроде как приступ, но сбил за сек 10-15)
27 мая (20 сек), второй приступ (20-30 сек)
1 июня (сбил)
7 июня (сбил)
7 (второй, не сбил)

Рис. 5. Фрагмент дневника приступов, предоставленного пациентом А. после коррекции схемы противосудорожной терапии и начала использования приложения EpiTarr®

в 85% случаев появилась возможность останавливать начинающийся фокальный приступ, снижая его степень тяжести и продолжительность.

Заключение. Таким образом, применение приложения EpiTapp® позволило молодому мужчине с терапевтически резистентной СФЭ, в 85% снизить тяжесть и продолжительность фокальных приступов и более чем в 50% случаев предотвратить вторичную билатеральную трансформацию начинающихся БТКП. Данный клинический пример демонстрирует возможность эффективного использования приложения EpiTapp® у пациента с фармакорезистентной структурной фокальной эпилепсией на фоне АВМ в качестве элемента реабилитационной программы, направленного на возможность контроля над эпилептическими приступами.

Литература

1. Антиэпилептогенные эффекты фенозановой кислоты (Дибуфелон) на модели хронической фокальной эпилепсии / А.А. Яковлев [и др.] // *VolgaMedScience*. 2022. С. 673-675.
Antiepileptogenic effects of phenosanic acid (Dibufelon) on a model of chronic focal epilepsy / A.A. Yakovlev [et al.] // *VolgaMedScience*. 2022. P. 673-675.

2. Балимчук Е.В., Коваленко Н.В. Разработка стратегии продвижения нового лекарственного препарата на фармацевтическом рынке на основе swot анализа (на примере ООО "ПИК-ФАРМА") // *ИНТЕР-НАУКА Учредители: Общество с ограниченной ответственностью "Интернаука"*. С. 35-37.

Balimchuk E.V., Kovalenko N.V. Development of a strategy for pro-moting a new drug on the pharmaceutical market based on swot analysis (by example PIK-PHARMA LLC) // *INTER-NAU-KA Founders: Limited Liability Company "Inter-nauka"*. P. 35-37.

3. Клинические результаты и перспективы применения фенозановой кислоты у взрослых пациентов с фокальной эпилепсией / С.Г. Бурд [и др.] // *Журнал неврологии и психиатрии им. СС Корсакова*. 2021. Т. 121, №. 10. С. 52-9.

Clinical results and prospects for the use of phenosanic acid in adult patients with focal epilepsy / S.G. Burd [et al.] // *Journal of Neurology and Psychiatry*. SS Korsakov. 2021; 121(10): 52-9.

4. Опыт применения приложения EpiTapp при структурной фокальной эпилепсии / Е.А. Народова [и др.] // *Эпилепсия и пароксизмальные состояния*. 2021;13(4):367-376. <https://doi.org/10.17749/2077-8333/epi.par.con.2021.066>

Experience of using the EpiTapp application for structural focal epilep-sy / Narodova E.A. [et al.] // *Epilepsy and paroxysmal states*. 2021;13(4):367-376. <https://doi.org/10.17749/2077-8333/epi.par.con.2021.066>

5. Результаты инвазивного лечения больных с эпилептическим типом течения артериовенозных мальформаций головного мозга / А.Л. Кривошапкин, К.Ю. Орлов, А.С. Брусаянская [и др.] // *Сибирский научный медицин-*

ский журнал. 2018. №6. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/rezultaty-invazivnogo-lecheniya-bolnyh-s-epilepticheskim-tipom-techeniya-arteriovenoznyh-malformatsiy-golovnogo-mozga>

Results of invasive treatment of patients with epileptic type of course of arteriovenous malformations of the brain / A.L. Krivoshapkin, K.Y. Orlov, A.S. Brusyanskaya [et al.] // *Siberian Scientific Medical Journal*. 2018. No.6. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/rezultaty-invazivnogo-lecheniya-bolnyh-s-epilepticheskim-tipom-techeniya-arteriovenoznyh-malformatsiy-golovnogo-mozga>

6. Abecassis I.J., Xu D.S., Batjer H.H., Bendok B.R. Natural history of brain arteriovenous malformations: a systematic review // *Neurosurg. Focus*. 2014 E7

7. Arteriovenous malformations // *The Neurosurgeon's Handbook* / Ed. G. Samandouras. Oxford Univ. Press, 2010. 588-598

8. Krivoshapkin A.L., Melidy E.G. Microsurgery for cerebral arteriovenous malformation management: a Siberian experience // *Neurosurg. Rev*. 2005; 28 (2): 124-130

9. Krivoshapkin A., Orlov K., Brusyanskaya A., Berestov V., Gaytan A., Ser-geev S. Whether first line embolization and subsequent microsurgery is solution to control seizures in patients with cerebral AVMs or not? // *Controversies and solutions in neurosurgery: abstr. Congr., Venice, October 1-5, 2017. Venice, 2017.598*

10. Soldo S, Norat P, Yağmurlu K, Sokolowski JD, Sharifi KA, Tvrdik P, Park MS, Kalani MYS. Arteriovenous malformation presenting with epilep-sy: a multimodal approach to diagnosis and treatment. *Neurosurg Focus*. 2020 Apr 1;48(4):E17. doi: 10.3171/2020.1.FOCUS19899. PMID: 32234990

DOI 10.25789/YMJ.2023.84.34

УДК 616-053.2 (571.56)

М.С. Саввина, О.Н. Иванова, Т.Е. Бурцева, И.С. Иванова

СИНДРОМ CHARGE У ДЕТЕЙ

В статье представлен клинический случай синдрома CHARGE у ребенка 4 лет. Приводятся данные литературы и описание клинического наблюдения CHARGE-синдрома.

Ключевые слова: синдром CHARGE, дети, колобома, атрезия хоан, врожденный порок сердца, anomalies развития.

The article presents a clinical case of CHARGE syndrome in a 4-year-old child. Literature data and a description of the clinical observation of CHARGE syndrome are given.

Keywords: CHARGE syndrome, children, coloboma, hoan atresia, congenital heart disease, developmental abnormalities.

Введение. Синдром CHARGE (синдром Холла-Хиттнера; МКБ-10: Q87.8) – редкое наследственное заболевание. Впервые синдром описан в 1979 г. авторами Hittner и Hall, которые независимо друг от друга выявили

фенотипические особенности при данном синдроме [1, 3, 7]. В 1981 г. было предложено объединить основные признаки проявления заболевания в аббревиатуру: CHARGE: Coloboma (колобома – дефект оболочки глаза), Heart disease (болезнь сердца), choanal Atresia (атрезия хоан – заращение задних отделов полости носа), growth and mental Retardation (задержка физического и психического развития), Genital anomalies (аномалии мочеполовой системы). В 2004 г. исследователи Vissers L.E. и соавт. выявили патологические изменения в гене у

пациентов с синдромом CHARGE, тем самым определив генетическую причину заболевания [5, 7, 8]. CHARGE синдром вызывается мутацией гена *CHD7*, наследуется по аутосомно-доминантному типу. У детей встречается с частотой от 1:12000 до 1:15000 среди новорожденных по всему миру [1, 2, 10]. При наличии у ребенка признаков, вызывающих подозрение на данный синдром, проводится генетическое исследование для подтверждения диагноза. Из-за широкого спектра результатов у детей CHARGE-синдром сложно установить. Для подтверждения ди-

САВВИНА Майя Семеновна – к.м.н., с.н.с. ЯНЦ КМП, maya_savvina@mail.ru; **ИВАНОВА Ольга Николаевна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ им. М.К. Аммосова; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф. МИ СВФУ, зав. лаб. ЯНЦ КМП; **ИВАНОВА Ирина Семеновна** – студент 4 курса МИ СВФУ.