

Оглавление

ПРЕДИСЛОВИЕ	17
ГЛАВА 1. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ И ВРОЖДЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И СИНДРОМЫ	18
АДРЕНОЛЕЙКОДИСТРОФИЯ	18
АЙКАРДИ СИНДРОМ	20
АКРОМЕГАЛИЯ	21
АКРОЦЕФАЛОСИНДАКТИЛИЯ I ТИПА	24
АКРОЦЕФАЛОСИНДАКТИЛИЯ II ТИПА	25
АКРОЦЕФАЛОСИНДАКТИЛИЯ III ТИПА	25
АКРОЦЕФАЛОПОЛИСИНДАКТИЛИЯ II ТИПА	26
АЛАЖУАНИНА СИНДРОМ	26
АЛЕКСИЯ	26
АЛЬЦГЕЙМЕРА БОЛЕЗНЬ	27
АМИОТРОФИЯ БУЛЬБАРНАЯ ФАЦИО—ЛОНДЕ	29
АМИОТРОФИЯ НЕВРАЛГИЧЕСКАЯ	30
АМИОТРОФИЯ НЕВРАЛЬНАЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ	30
АНГИОМАТОЗ НЕЙРОРЕТИНАЛЬНЫЙ	32
АНГИОМАТОЗ ЦЕРЕБРО-РЕТИНО-ВИСЦЕРАЛЬНЫЙ	33
АНГИОМАТОЗ ЭНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛЬНЫЙ	35
АНГИОНЕВРОТИЧЕСКИЙ ОТЕК	37
АНТИФОСФОЛИПИДНЫЙ СИНДРОМ	38
«АПРАКСИЯ» ГЛАЗОДВИГАТЕЛЬНАЯ ВРОЖДЕННАЯ	40
АРАХНОИДАЛЬНЫЕ КИСТЫ ВРОЖДЕННЫЕ	41
АРИНЭНЦЕФАЛИЯ	43
АТАКСИИ-АРЕФЛЕКСИИ СИНДРОМ	44
АТАКСИЯ ВЕСТИБУЛО-ЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ ПЕРИОДИЧЕСКАЯ	44
АТАКСИЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ ВРОЖДЕННАЯ	46
АТАКСИЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ ПОЗДНЯЯ	47
АТАКСИЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ ПРЕСЕНИЛЬНАЯ	48
АТАКСИЯ МОЗЖЕЧКОВАЯ С ЭКСТРАПИРАМИДНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ	50
АТАКСИЯ СПАСТИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ	50
АТАКСИЯ СПИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНАЯ	51
АТАКСИЯ СПИНОМОЗЖЕЧКОВАЯ III ТИПА	52
АТАКСИЯ СПИНОМОЗЖЕЧКОВАЯ V ТИПА	53
АТАКСИЯ СПИНОМОЗЖЕЧКОВАЯ VII ТИПА	54
АТАКСИЯ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ	55
БИЛЬШОВСКОГО—ДОЛЛИНГЕРА БОЛЕЗНЬ	56
БИМОНДА СИНДРОМ	57
БРАУНА СИНДРОМ	57
ВААРДЕНБУРГА СИНДРОМ	57
ВЗОРА ПАРАЛИЧА ЛАТЕРАЛЬНОГО СО СКОЛИОЗОМ СИНДРОМ	58
ВЕНОЗНОЙ МАЛЬФОРМАЦИИ ЧЕРЕПА И ВЕРХНЕГО ВЕКА СИНДРОМ	58
ВИВЕРА СИНДРОМ	59
ВИЛВОНСИДЕРА СИНДРОМ	60
GM ₁ -ГАНГЛИОЗИДОЗ I ТИПА	60
GM ₁ -ГАНГЛИОЗИДОЗ II ТИПА	61
GM ₁ -ГАНГЛИОЗИДОЗ III ТИПА	62
GM ₂ -ГАНГЛИОЗИДОЗ I ТИПА	63
GM ₂ -ГАНГЛИОЗИДОЗ II ТИПА	64

GM ₂ -ГАНГЛИОЗИДОЗ III ТИПА	66
GM ₂ -ГАНГЛИОЗИДОЗ IV ТИПА	66
GM ₃ -ГАНГЛИОЗИДОЗ I ТИПА	67
ГАРДНЕРА—ТЕРНЕРА СИНДРОМ	68
ГЕМИАТРОФИЯ ЛИЦА ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ	68
ГЕРСТМАННА—СТРАУССЛЕРА—ШЕЙНКЕРА СИНДРОМ	69
ГИГАНТИЗМА ЦЕРЕБРАЛЬНОГО СИНДРОМ	70
ГИДРАНЭНЦЕФАЛИЯ	70
ГИДРОЦЕФАЛИЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ	71
ГИПЕРОСТОЗ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫЙ НАСЛЕДСТВЕННЫЙ С АКРОМЕГАЛИЕЙ	73
ГЛАЗОДВИГАТЕЛЬНЫХ НАРУШЕНИЙ И ГЕМИПЛЕГИИ СИНДРОМ	73
ГЛАЗО-ЧЕРЕПНО-ЗУБНОЙ СИНДРОМ	74
ГОЛОВНОГО МОЗГА ВРОЖДЕННОЕ СМЕЩЕНИЕ В КАУДАЛЬНОМ НАПРАВЛЕНИИ	74
ГОМОЦИСТИНУРИЯ	76
ГРЕФЕ—СЬЁГРЕНА (ШЕГРЕНА) СИНДРОМ	78
ДАУНА БОЛЕЗНЬ	78
ДЕ БАРСИ—МОАНА—ДИРКА СИНДРОМ	80
ДЕГЕНЕРАЦИЯ БЛЕДНОГО ШАРА ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ С ПИГМЕНТНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИЕЙ СЕТЧАТКИ	81
ДЕГЕНЕРАЦИЯ ДИЭНЦЕФАЛЬНО-РЕТИНАЛЬНАЯ	81
ДЕГЕНЕРАЦИЯ КОРТИКО-СТРИОСПИНАЛЬНАЯ	82
ДЕГЕНЕРАЦИЯ ОКУЛО-АКУСТИКО-ЦЕРЕБРАЛЬНАЯ	84
ДЕГЕНЕРАЦИЯ ОПТИКО-КОХЛЕО-ДЕНТАЛЬНАЯ	85
ДЕГЕНЕРАЦИЯ РЕТИНО-ЦЕРЕБРАЛЬНАЯ	85
ДЕНДИ—УОКЕРА СИНДРОМ	86
ДИЗАВТОНОМИЯ СЕМЕЙНАЯ	88
ДИЗОСТОЗ КРАНИО-ФАЦИАЛЬНЫЙ СЕМЕЙНЫЙ	89
ДИЗЭНЦЕФАЛИЯ СПЛАНХНОКИСТОЗНАЯ	90
ДИСПЛАЗИЯ КРАНИО-МЕТАФИЗАРНАЯ ЛЕМАНА	90
ДИСПЛАЗИЯ КРАНИО-ФРОНТО-НАЗАЛЬНАЯ	91
ДИСПЛАЗИЯ НЕЙРОДЕРМАЛЬНАЯ ФЛИННА—ЭЙРДА	91
ДИСПЛАЗИЯ СЕПТОПТИЧЕСКАЯ	92
ДИСПЛАЗИЯ ФРОНТО-ФАЦИО-НАЗАЛЬНАЯ	93
ДИСПЛАЗИЯ ЦЕРЕБРО-ФАЦИО-ТОРАКАЛЬНАЯ	93
ДИСПЛАЗИЯ ЭНЦЕФАЛО-ОФТАЛЬМИЧЕСКАЯ СЕМЕЙНАЯ	93
ДИСПЛАЗИЯ ЯЗЫЧНО-ЛИЦЕВАЯ	94
ДИСТРОФИЯ ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛЬНАЯ	95
ДИСТРОФИЯ МЫШЕЧНАЯ ОКУЛОФАРИНГЕАЛЬНАЯ	97
ДИСТРОФИЯ МЫШЕЧНАЯ ОФТАЛЬМОПЛЕГИЧЕСКАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ	98
ДИСТРОФИЯ МЫШЕЧНАЯ ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ	99
ДИСТРОФИЯ МЫШЕЧНАЯ ЛИЦЕ-ЛОПАТОЧНО-ПЛЕЧЕВАЯ	101
ДИСТРОФИЯ МЫШЕЧНАЯ ВРОЖДЕННАЯ II ТИПА	102
ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА АТРОФИЯ БЕРА	103
ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА АТРОФИЯ ЛЕБЕРА	104
ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА АТРОФИЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ СО СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИЕЙ	106
ИДИОТИИ АМАВРОТИЧЕСКОЙ СЕМЕЙНОЙ ФОРМА	106
ИДИОТИЯ АМАВРОТИЧЕСКАЯ ПОЗДНЯЯ	107
КАРЛИКОВСТЬ АМСТЕРДАМСКАЯ	107
КАТАРАКТЫ-ОЛИГОФРЕНИИ-КАРЛИКОВСТИ-МОЗЖЕЧКОВОЙ АТАКСИИ СИНДРОМ	109
КЕРНСА—ШИИ СИНДРОМ	110
КОРЫ ГОЛОВНОГО МОЗГА АТРОФИИ СИНДРОМ	110
КРАНИОФАРИНГИОМА	111
КРОССА—МАК-КЬЮСИКА—БРИНА СИНДРОМ	113
КСАНТОМАТОЗ ЦЕРЕБРО-СУХОЖИЛЬНЫЙ	113
КУРУ	114

ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ ГЛОБОИДНО-КЛЕТОЧНАЯ	115
ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ КЭНЭВЭН—ВАН БОГАРТА—БЕРТРАНА	117
ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ МЕТАХРОМАТИЧЕСКАЯ	118
ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ МЕТАХРОМАТИЧЕСКАЯ АУСТИНА	120
ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ СУДАНОФИЛЬНАЯ	121
ЛИПОФУСЦИНОЗ НЕЙРОНАЛЬНЫЙ ЦЕРОИДНЫЙ ИНФАНТИЛЬНЫЙ	122
ЛИПОФУСЦИНОЗ НЕЙРОНАЛЬНЫЙ ЦЕРОИДНЫЙ ИНФАНТИЛЬНЫЙ ПОЗДНИЙ	123
ЛИПОФУСЦИНОЗ НЕЙРОНАЛЬНЫЙ ЦЕРОИДНЫЙ ЮВЕНИЛЬНЫЙ	124
ЛИССЭНЦЕФАЛИЯ	125
ЛИЦО «СФИНКСА»	126
МАРДЕНА—УОЛКЕРА СИНДРОМ	126
МАРШАЛЛА—СМИТА СИНДРОМ	127
MELAS СИНДРОМ	127
МЕНЬЕРА БОЛЕЗНЬ	129
МЁБИУСА СИНДРОМ (1)	130
МИАСТЕНИЯ ПСЕВДОПАРАЛИТИЧЕСКАЯ ЗЛОКАЧЕСТВЕННАЯ	130
МИГРЕНЬ БАЗИЛЯРНАЯ	132
МИГРЕНЬ ГЛАЗНАЯ	133
МИГРЕНЬ ОФТАЛЬМОПЛЕГИЧЕСКАЯ	135
МИГРЕНЬ РЕТИНАЛЬНАЯ	136
МИГРЕНЬ СЕМЕЙНАЯ ГЕМИПЛЕГИЧЕСКАЯ С ДЕГЕНЕРАЦИЕЙ СЕТЧАТКИ	136
МИЛЛЕРА—ДИКЕРА СИНДРОМ	137
МИОКЛОНУС-ЭПИЛЕПСИЯ	137
МИКРОЦЕФАЛИЯ	139
МИОПАТИЯ ВРОЖДЕННАЯ С ОФТАЛЬМОПЛЕГИЕЙ	140
МИОПАТИЯ ВРОЖДЕННАЯ С ПОРАЖЕНИЕМ ГЛАЗ И МОЗГА	141
МИОПАТИЯ МИОСКЛЕРОТИЧЕСКАЯ	141
МИОПАТИЯ ОФТАЛЬМОПЛЕГИЧЕСКАЯ	142
МИОПАТИЯ С КАТАРАКТОЙ, ОЛИГОФРЕНИЕЙ И ЭНДОКРИННЫМИ НАРУШЕНИЯМИ	143
МИОПАТИЯ ЦЕНТРОНУКЛЕАРНАЯ	143
МИОПАТИЯ ЮНОШЕСКАЯ	145
МИОТОНИЯ ВРОЖДЕННАЯ	146
МИОТОНИЯ ДИСТРОФИЧЕСКАЯ	148
МИОТОНИЯ ХОНДРОДИСТРОФИЧЕСКАЯ	150
МОЗГА КАЛЬЦИФИКАЦИЯ НЕАТЕРОСКЛЕРОТИЧЕСКАЯ	151
МОЗЖЕЧКА АТРОФИИ ВРОЖДЕННОЙ СИНДРОМ	152
МОРГАНЬИ—СТЮАРТА—МОРЕЛЯ СИНДРОМ	153
МУКОЛИПИДОЗ I ТИПА	155
МУКОЛИПИДОЗ II ТИПА	156
МУКОЛИПИДОЗ III ТИПА	157
МУКОЛИПИДОЗ IV ТИПА	158
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ I-N ТИПА	158
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II ТИПА	160
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ III ТИПА	161
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ IV ТИПА	161
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ I-S ТИПА	162
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ VI ТИПА	163
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ VII ТИПА	164
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ ПСЕВДОРЕВМАТИЧЕСКИЙ	165
НАНИЗМ ГИПОФИЗАРНЫЙ	165
НАНИЗМ С МИКРОЦЕФАЛИЕЙ И КАХЕКСИЕЙ	168
НЕВРИНОМЫ СЛУХОВЫХ НЕРВОВ ДВУСТОРОННЕЙ СИНДРОМ	169
НЕВРИТ ВЕРХНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ АМИЛОИДНЫЙ	169
НЕВРИТ ВЕРХНИХ И НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ АМИЛОИДНЫЙ	170
НЕВРИТ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ АМИЛОИДНЫЙ	171
НЕВРОПАТИЯ ЛИЦЕВОГО НЕРВА РЕЦИДИВИРУЮЩАЯ	171

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ	173
НЕЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ К БОЛИ ВРОЖДЕННАЯ	176
НИСТАГМ НАСЛЕДСТВЕННЫЙ	176
ОКУЛО-КРАНИО-СОМАТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	177
ОКУЛО-ЦЕРЕБРО-ОТО-РЕНАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	179
ОКУЛОФАРИНГЕАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	179
ОКУЛО-ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ ВРОЖДЕННЫЙ СИНДРОМ	179
ОКУЛО-ЦЕРЕБРО-РЕНАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	180
ОРТОСТАТИЧЕСКИЙ ГИПОТЕНЗИВНО-ДИСКИНЕТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	181
ПАЛЬЦЕБРО-МАНДИБУЛЯРНАЯ СИНКИНЕЗИЯ	183
ПАРАЛИЧ ГЛАЗОДВИГАТЕЛЬНОГО НЕРВА ВРОЖДЕННЫЙ ЦИКЛИЧЕСКИЙ	184
ПАРАЛИЧ ДЕТСКИЙ ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ	184
ПАРАЛИЧ ДРОЖАТЕЛЬНЫЙ	187
ПАРАЛИЧ ОКУЛО-ФАЦИАЛЬНЫЙ ВРОЖДЕННЫЙ	190
ПАРАЛИЧ ПРОГРЕССИВНЫЙ ИНФАНТИЛЬНЫЙ	191
ПАРАЛИЧ ЦЕРЕБРАЛЬНЫЙ СПАСТИЧЕСКИЙ	191
ПАРАМИОТОНΙΑ ЭЙЛЕНБУРГА ВРОЖДЕННАЯ	192
ПАССОВА СИНДРОМ	193
ПЛЕЙРОПЛЕГИЯ	193
ПОЛИНЕВРИТ ИНТЕРСТИЦИАЛЬНЫЙ ГИПЕРТРОФИЧЕСКИЙ ПРОГРЕССИРУЮЩИЙ	193
ПОРФИРИЯ ОСТРАЯ ИНТЕРМИТТИРУЮЩАЯ	195
ПСЕВДОТАБЕС ПУПИЛОТОНИЧЕСКИЙ	196
ПТОЗ НАСЛЕДСТВЕННЫЙ	198
РЕТИНО-КОХЛЕАРНЫЙ СИНДРОМ	198
СЕЙБИНА—ФЕЛЬДМАНА СИНДРОМ	199
СЕМЕЙНАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ РИГИДНОСТЬ	200
СИНДРОМ СИНОСТОЗА ШЕЙНЫХ ПОЗВОНКОВ	201
СИРИНГОМИЕЛИЯ	202
СКЛЕРОЗ ТУБЕРОЗНЫЙ	205
«СЧАСТЛИВОЙ КУКЛЫ» СИНДРОМ	207
СЬЕГРЕНА (ШЕГРЕНА)—ЛАРСОНА СИНДРОМ	207
ФИБРОЗ ЭКСТРАОКУЛЯРНЫХ МЫШЦ ВРОЖДЕННЫЙ	208
ХОРЕЯ ГЕНТИНГТОНА (ХАНТИНГТОНА)	209
ЦЕРЕБРО-ОКУЛО-ФАЦИО-СКЕЛЕТНЫЙ СИНДРОМ	212
ЦЕФАЛОПОЛИСИНДАКТИЛИИ СИНДРОМ	212
ЧЕРЕПА В ФОРМЕ ТРИЛИСТНИКА СИНДРОМ	213
ЧЕРЕПНО-МОЗГОВЫЕ ГРЫЖИ	213
ШИЗЭНЦЕФАЛИЯ	214
ЭЛДРИДЖА—БЕРЛИНА—МАК-КЬОСИКА СИНДРОМ	215
ЭНЦЕФАЛИТ ВРОЖДЕННЫЙ ИНТЕРСТИЦИАЛЬНЫЙ	216
ЭНЦЕФАЛОМИЕЛОПАТИЯ НЕКРОТИЗИРУЮЩАЯ ПОДОСТРАЯ	217
ЭНЦЕФАЛОЦЕЛЕ БАЗАЛЬНЫЙ	218
ЭПИЛЕПСИИ ЛОБНОЙ С НОЧНЫМИ ПАРОКСИЗМАМИ СИНДРОМ	218
ЭПИЛЕПСИИ ДОБРОКАЧЕСТВЕННОЙ ПАРЦИАЛЬНОЙ С ЗАТЫЛОЧНЫМИ ПАРОКСИЗМАМИ СИНДРОМ	219
ГЛАВА 2. СИМПТОМЫ, РЕАКЦИИ, РЕФЛЕКСЫ, ФЕНОМЕНЫ, ЭФФЕКТЫ	221
АБДУКЦИОННЫЙ ФЕНОМЕН	221
АКСЕНФЕЛЬДА ФЕНОМЕН	221
АМНЕЗИЯ ОПТИЧЕСКАЯ	221
АСТАХОВА СИМПТОМ	221
АСТАЦАТУРОВА НАЗОЛАБИАЛЬНЫЙ РЕФЛЕКС	222
АТАНАССИО СИМПТОМ	222
АУБЕРТА ФЕНОМЕН	222
БАЙЕРА СИМПТОМ	222
БАЛИНСКОГО СИМПТОМ	222
БАЛЛЕ СИМПТОМ	223

БАРРЕ СИМПТОМ (1)	223
БАРРЕ СИМПТОМ (2)	223
БЕЛЛА СИНКИНЕТИЧЕСКИЙ ФЕНОМЕН	223
БЕРА СИМПТОМ	223
БЕРГЕРА СИМПТОМ	223
БИЛЬШОВСКОГО М. СИМПТОМ	224
БОГОЛЕПОВА ДИСТАНС-ОКУЛЯРНЫЙ РЕФЛЕКС	224
БОГОЛЕПОВА СИМПТОМ ГИПОТОНИИ ВЕК	224
БОРДЬЕ— ФРЕНКЕЛЯ СИМПТОМ	224
БРИКНЕРА СИМПТОМ	224
БУЛЬБО-ФАЦИАЛЬНЫЙ СИМПТОМ	225
БУМКЕ СИМПТОМ	225
ВАГНЕР-ЯУРЕГА СИМПТОМ	225
ВАРТЕНБЕРГА ВИБРАЦИИ ВЕК СИМПТОМ	225
ВАРТЕНБЕРГА СИМПТОМ КАЧАНИЯ	226
ВЕЙССА СИМПТОМ	226
ВЕРКОВИЧА СИМПТОМ	226
ВЕРОКАЯ СИМПТОМ	226
ВЕРТИКАЛЬНОЙ СРЕДИННОЙ ЛИНИИ КАМПИМЕТРИЧЕСКИЙ СИМПТОМ	226
ВЗГЛЯДА ФОБИИ СИМПТОМ	226
ВЗОР ПО ТИПУ ПИНГ-ПОНГА	227
ВЗОРА АПРАКСИЯ	227
ВЗОРА СКРЫТОГО ПАРЕЗА СИМПТОМ	227
ВИЛЬБРАНДТА СИМПТОМ	227
ГЕМИАНОПСИИ НИЖНЕЙ СИМПТОМ	228
ГЕТЧИНСОНА СИМПТОМ	228
ГИЙЕНА (ГИЛЛЕНА) РЕФЛЕКС НАЗОПАЛЬПЕБРАЛЬНЫЙ	228
ГИППУС	228
ГЛАЗ И ЯЗЫКА СИМПТОМ ФИЛАТОВА	228
ГЛАЗА ЕНОТА СИМПТОМ	229
ГЛОНТИ СИМПТОМ	229
ГОВЕНА СИМПТОМ	229
ГОРНЕРА СИМПТОМ	229
ГРЕЙСЕРА СИМПТОМ	229
ГРЕФЕ СИМПТОМ (1)	230
ГРЕФЕ СИМПТОМ (2)	230
ГУДДЕНА СИМПТОМ	230
ГУЛЬДА СИМПТОМ	230
ГУННА СИМПТОМ ЗРАЧКОВЫЙ	230
ГУРЕВИЧА СИМПТОМ	231
ГУРЕВИЧА—МАННА СИМПТОМ	231
ГЮЙЕ СИНКИНЕЗИЯ	231
ДАВИДЕНКОВА СИМПТОМ	231
ДАЛЬРИМПЛЯ СИМПТОМ	231
ДЕРМОГРАФИЗМА УГАСАНИЯ СИМПТОМ	232
ДЮПЮИ-ДЮТАНА—СЕСТАНА СИМПТОМ	232
ЕЛЛИНЕКА СИМПТОМ	232
ЖОФФРУА СИМПТОМ	232
ЗАНД—ЗИЛЬБЕРЛАСТ СИМПТОМ (1)	232
ЗАНД—ЗИЛЬБЕРЛАСТ СИМПТОМ (2)	233
ЗАСЫПАНИЯ ФЕНОМЕН ШТОКЕРТА	233
ЗЁЛЬДЕРА РЕФЛЕКС КОРНЕО-МАНДИБУЛЯРНЫЙ	233
ЗРАЧКА ПАРАДОКСАЛЬНОЙ РЕАКЦИИ НА СВЕТ СИМПТОМ	233
ЗРАЧКА РАСШИРЕНИЯ ДВУСТОРОННЕГО СИМПТОМ	234
ЗРАЧКА РАСШИРЕНИЯ ОДНОСТОРОННЕГО СИМПТОМ	234
ЗРАЧКА СПАСТИЧЕСКАЯ МИДРИАТИЧЕСКАЯ НЕПОДВИЖНОСТЬ	235
ЗРАЧКА СУЖЕНИЯ ДВУСТОРОННЕГО СИМПТОМ	235

ЗРАЧКА СУЖЕНИЯ ОДНОСТОРОННЕГО СИМПТОМ	235
ЗРАЧКОВ АМАВРОТИЧЕСКАЯ НЕПОДВИЖНОСТЬ	236
ЗРАЧКОВ ГЕМИАНОПИЧЕСКАЯ РЕАКЦИЯ	236
ЗРАЧКОВ ПРЫГАЮЩИХ ФЕНОМЕН	236
ИЛТОНА СИМПТОМ	237
ИОЗ–СТЕРЛИНГА СИМПТОМ	237
КАЛЬБАУМА СИМПТОМ ГАЛЛЮЦИНАЦИЙ	237
КАПШИДЗЕ СИМПТОМ	237
КАТАФОРΙΑ	237
КЕННЕДИ–УОРТИСА СИМПТОМ	237
КЛЕЙНА СИМПТОМ	238
КНАППА СИМПТОМ	238
КОЛЛЕ СИМПТОМ	238
КОПИОПИИ ФЕНОМЕН	238
КОХАНОВСКОГО СИМПТОМ	238
КРОКОДИЛОВЫХ СЛЕЗ СИМПТОМ	239
КРОУ СИМПТОМ	239
КРУГОВОЙ МЫШЦЫ ГЛАЗА РЕФЛЕКС	239
КУИМОВА–КЕРЕРА СИМПТОМ	239
КУКОЛЬНЫХ ГЛАЗ РЕФЛЕКС	240
ЛАСЕГА СИМПТОМ	240
ЛЕВИ ВЕГЕТАТИВНЫЙ СИМПТОМ	240
ЛЕСТНИЦЫ СИМПТОМ	240
ЛИПМАННА ФЕНОМЕН	240
ЛУИ–БАР СИМПТОМ	241
МАРИ ПЬЕРА СИМПТОМ	241
МЕЙЕРА ФЕНОМЕН	241
МИНГАЦЦИНИ СИМПТОМ	241
НЕГРО СИМПТОМ	241
НИСТАГМ	241
НИСТАГМ АБДУКЦИОННЫЙ	242
НИСТАГМ, ВЫЗЫВАЕМЫЙ ПОВОРОТОМ ВЗОРА	242
НИСТАГМ ДИССОЦИИРОВАННЫЙ	242
НИСТАГМ ДИССОЦИИРОВАННЫЙ ВЕРТИКАЛЬНЫЙ	242
НИСТАГМ КОНВЕРГЕНТНЫЙ	243
НИСТАГМ МОЗЖЕЧКОВЫЙ	243
НИСТАГМ МОНОКУЛЯРНЫЙ	243
НИСТАГМ ОПТИЧЕСКИЙ	243
НИСТАГМ ОПТОКИНЕТИЧЕСКИЙ	243
НИСТАГМ ПЕРИФЕРИЧЕСКИЙ	244
НИСТАГМ ПИЛООБРАЗНЫЙ	244
НИСТАГМ ПОЗИЦИОННЫЙ	244
НИСТАГМ РЕТРАКЦИОННЫЙ	244
НИСТАГМ СПОНТАННЫЙ	244
НИСТАГМ ТОНИЧЕСКИЙ	245
НИСТАГМ ЦЕНТРАЛЬНЫЙ	245
НИСТАГМА КНИЗУ СИМПТОМ	245
НИСТАГМА «ШЕЙНОГО» ФЕНОМЕН	245
ОКУЛЯРНЫЙ БОББИНГ	245
ОКУЛЯРНЫЙ ДИППИНГ	246
ОКУЛОЦЕФАЛИЧЕСКИЙ РЕФЛЕКС	246
ОПСОКЛОНУС	246
ОФТАЛЬМОПЛЕГИЯ ИНТЕРНУКЛЕАРНАЯ НЕПОЛНАЯ	247
ОЧКОВ СИМПТОМ	247
ПАЛЬЦЕНОСОВАЯ ПРОБА	247
ПАЛЬЦЕ–ПАЛЬЦЕВАЯ ПРОБА	248
ПАЛЬЦЕУКАЗАТЕЛЬНАЯ ПРОБА	248

ПАРРО СИМПТОМ	248
ПЕЙПЕРА ГЛАЗНОЙ ФЕНОМЕН	248
ПЕЙПЕРА РЕФЛЕКС	248
ПЛАВАЮЩИХ ГЛАЗ СИМПТОМ	249
ПУЛЬФРИХА СТЕРЕОЭФФЕКТ	249
РЕВИЛЬО (РЕВИЙО) СИМПТОМ	249
РЕДЕРА СИМПТОМ	249
РЕДЛИХА СИМПТОМ (1)	250
РЕДЛИХА СИМПТОМ (2)	250
РЕСНИЦ СИМПТОМ	250
РОЗЕ–НАЙЛЕНА СИМПТОМ	250
РОЗЕНБАХА СИМПТОМ	250
РОМБЕРГА СИМПТОМ (ПРОБА)	250
РУККЕРА СИМПТОМ	251
РУССИ СИМПТОМ «СПИРАЛИ»	251
СЕДАНА СИМПТОМ	251
СЕСТАНА СИМПТОМ	251
СИНКИНЕЗИЯ ВЕКО-ПЛАТИЗМАЛЬНАЯ	252
СИНКИНЕЗИЯ ВЕКО-ЛОБНО-ГУБНАЯ	252
СИНКИНЕЗИЯ ВЕКО-УШНАЯ	252
СКВАЙРА СИМПТОМ	252
СЛЕЗНОГО ПОТЕНИЯ СИНДРОМ	252
СОЛНЦА ЗАХОДЯЩЕГО СИМПТОМ	252
СОМАГИ СИМПТОМ	253
СТРАБИЗМ КАЧАТЕЛЬНЫЙ	253
СУКЕРА СИМПТОМ	253
ТРИУМФОВА СИМПТОМ	253
УХО-КАШЛЕВОЙ СИМПТОМ	254
ФЕДОРОВА СИМПТОМ	254
ФЕРСТЕРА О. СИМПТОМ	254
ФЕРСТЕРА Р. СИМПТОМ	254
ФЛАТАУ–КУИМОВА СИМПТОМ	254
ФОТО ДЖЕКСОНА СИМПТОМ	255
ФУКСА СИМПТОМ	255
ХВОСТЕКА СИМПТОМ	255
ХЕРТОГА СИМПТОМ	255
ХЕРРЕНШВАНДА СИМПТОМ	256
ХОФФА–ШИЛЬДЕРА ФЕНОМЕН	256
ШАРКО СИМПТОМ	256
ШИЛЬДЕРА СИМПТОМ	256
ШТЕЛЛЬВАГА СИМПТОМ	256
ЭПШТЕЙНА СИМПТОМ	256
ГЛАВА 3. ПРИОБРЕТЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И СИНДРОМЫ	257
A, V, X СИНДРОМЫ	257
АБСЦЕССА ГОЛОВНОГО МОЗГА СИНДРОМ	258
АГНОЗИЯ ЗРИТЕЛЬНАЯ	260
АКУШЕРСКОГО ПАРАЛИЧА РУКИ СИНДРОМ	261
АМАВРОЗ	262
АМБЛИОПИИ ТРАНЗИТОРНОЙ СИНДРОМ	262
АНЕВРИЗМ ГОЛОВНОГО МОЗГА СИНДРОМЫ	263
АНЕВРИЗМЫ ВЕНОЗНОЙ ОРБИТАЛЬНОЙ СИНДРОМ	267
АНЕВРИЗМЫ ЗАДНЕЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ АРТЕРИИ СИНДРОМ	267
АПАЛЛИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	267
АПАТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	268
АПОПЛЕКСИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	269
АПОПЛЕКСИЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ	269

АРАХНОИДИТ	270
АРГАЙЛЛА (АРДЖИЛЛА) РОБЕРТСОНА СИНДРОМ	273
АРТЕРИИ БАЗИЛЯРНОЙ (ОСНОВНОЙ) ЗАКУПОРКИ СИНДРОМ	274
АРТЕРИИ ВЕРХНЕЙ МОЗЖЕЧКОВОЙ СИНДРОМ	275
АРТЕРИИ ГЛАЗНОЙ БОЛЕВОЙ СИНДРОМ	275
АРТЕРИИ ЗАДНЕЙ МОЗГОВОЙ СИНДРОМ	275
АРТЕРИЙ МОСТА МОЗГА СИНДРОМ	277
АРТЕРИИ ПЕРЕДНЕЙ ВОРСИНЧАТОЙ СИНДРОМ	279
АРТЕРИИ ПОЗВОНОЧНОЙ СИНДРОМ	279
АРТЕРИЙ ПРОДОЛГОВАТОГО МОЗГА СИНДРОМ	280
АРТЕРИИ ВНУТРЕННЕЙ СОННОЙ СИНДРОМ	281
АРТЕРИЙ СРЕДНЕГО МОЗГА СИНДРОМ	282
АРТЕРИИ СРЕДНЕЙ МОЗГОВОЙ СИНДРОМ	283
БАРРЕ ДИСТАРМОНИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	283
БАРРЕ—РЕЙЗА—МАРГУЛИСА ТРИАДА	284
БАУМАННА—ДЕПЕРИ СИНДРОМ	284
БЕЛЛА СИНДРОМ	284
БЕНХАМА СИНДРОМ	286
БЕРНАРА СИНДРОМ	286
БЕРНАРА—ГОРНЕРА СИНДРОМ	286
БЛЕФАРОСПАЗМА ЭССЕНЦИАЛЬНОГО СИНДРОМ	287
БЛОКАДЫ БОЛЬШОЙ ЦИСТЕРНЫ СИНДРОМ	289
БРАХИОЦЕРВИКАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	289
БРЕЙНА СИНДРОМ	289
БРУНСА СИНДРОМ	290
БУГОРКА ТУРЕЦКОГО СЕДЛА СИНДРОМ	290
БЮРНЬЕ СИНДРОМ	291
ВАКЕЗА—ЭСМЕЙНА СИНДРОМ	291
ВАРОЛИЕВА МОСТА ЛАТЕРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	291
ВАРОЛИЕВА МОСТА МЕДИАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	292
ВЕЛЛИГСА СИНДРОМ	292
ВЕНОЗНОГО ХРОНИЧЕСКОГО ЗАСТОЯ В МОЗГЕ СИНДРОМ	292
ВЕНСАНА—АЛАЖУАНИНА СИНДРОМ	293
ВЕРХНЕЙ ГЛАЗНИЧНОЙ ЩЕЛИ СИНДРОМ	293
ВИСОЧНОЙ КОСТИ ВЕРХУШКИ ПИРАМИДЫ СИНДРОМ	294
ВЕРШИНЫ ОРБИТЫ СИНДРОМ	295
ВЗОРА ПАРАЛИЧ	296
ВЗОРА ПАРАЛИЧ НАДЪЯДЕРНЫЙ	297
ВЗОРА ПАРАЛИЧА ПСИХИЧЕСКОГО СИНДРОМ	297
ВЗОРА СУДОРОГА	298
ВИЗУАЛЬНО-ЭКЗОФТАЛЬМИЧЕСКОЙ ДИССОЦИАЦИИ СИНДРОМ	298
ВИСОЧНОЙ ДОЛИ ГЛУБОКИХ СТРУКТУР СИНДРОМ	299
ВУДА СИНДРОМ	299
ВЫСОТНАЯ БОЛЕЗНЬ	300
ГАЛЛЮЦИНАТОРНЫЙ СИНДРОМ	300
ГАЛЛЮЦИНОЗ ПЕДУНКУЛЯРНЫЙ	301
ГЕМАТОМИЕЛИИ СИНДРОМ	301
ГЕМИАСОМАТОАГНОЗИЯ	302
ГЕМИПАРАЛИЧ МЯГКОГО НЁБА, ГОЛОСОВЫХ СВЯЗОК	303
ГЕМИПЛЕГИЯ АЛБЕРТЕРИРУЮЩАЯ НИЖНЯЯ	303
ГЕМИСПАЗМ ЛИЦЕВОЙ	304
ГЕМОРАГИИ ВЕНТРИКУЛЯРНОЙ СИНДРОМ	305
ГИДРОЦЕФАЛИЯ ОТОГЕННАЯ	306
ГИПЕРТЕНЗИЯ ВНУТРИЧЕРЕПНАЯ ИДИОПАТИЧЕСКАЯ	307
ГИПОТАЛАМИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	308
ГИПОТЕНЗИИ ВНУТРИЧЕРЕПНОЙ СИНДРОМ	310
ГИРША ТРИАДА	311

ГИСТАМИНО-ЦЕФАЛГИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	311
ГОЛОВНОГО МОЗГА ДИСЛОКАЦИОННЫЙ СИНДРОМ	312
ГОЛОВОКРУЖЕНИЕ ЭНДЕМИЧЕСКОЕ	315
ГОПАЛАНА СИНДРОМ	315
ГОРМЕТОНИЯ	315
ГОТВАЛЬДА—ХРАСТА СИНДРОМ	316
ДЕГЕНЕРАЦИИ КОРКОВОЙ СИНДРОМ	317
ДЕГЕНЕРАЦИЯ ЦЕРЕБРАЛЬНАЯ АЛКОГОЛЬНАЯ	317
ДЕЖАНА СИНДРОМ	318
ДЕННИ БРАУНА СИНДРОМ	318
ДЕЦЕРЕБРАЦИОННОЙ РИГИДНОСТИ СИНДРОМ	318
ДИАФРАГМАЛЬНО-ЗРАЧКОВЫЙ СИНДРОМ	319
ЖАКО ТРИАДА	319
ЖЕЛУДОЧКА III СИНДРОМ	320
ЖЕЛУДОЧКА IV СИНДРОМ	320
ЖЕЛУДОЧКА БОКОВОГО СИНДРОМ	321
ЗАДНЕЙ ГЛОТОЧНОЙ ОБЛАСТИ СИНДРОМ	321
ЗАПЕРТОГО ЧЕЛОВЕКА СИНДРОМ	322
ЗАТЫЛОЧНОГО ОТВЕРСТИЯ СИНДРОМ	323
ЗАТЫЛОЧНОЙ ДОЛИ СИНДРОМ	323
ЗРЕНИЯ ФУНКЦИОНАЛЬНОГО РАССТРОЙСТВА СИНДРОМ	325
ЗРИТЕЛЬНОГО БУГРА СИНДРОМ	325
ЗРИТЕЛЬНОГО ТРАКТА СИНДРОМ	327
ЗРИТЕЛЬНОЙ КОРЫ СИНДРОМ	327
ЗРИТЕЛЬНОЙ ЛУЧИСТОСТИ СИНДРОМ	328
ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ ЗАСТОЙНЫЕ ДИСКИ ОСЛОЖНЕННЫЕ	328
ИНСУЛЬБА ГЕМОРАГИЧЕСКОГО СИНДРОМ	329
ИНСУЛЬБА ИШЕМИЧЕСКОГО СИНДРОМ	332
ИНСУЛЬБА СПИНАЛЬНОГО СИНДРОМ	340
КАВЕРНОЗНОГО СИНУСА ПЕРЕДНИЙ СИНДРОМ	344
КАВЕРНОЗНОГО СИНУСА СРЕДНИЙ СИНДРОМ	344
КАВЕРНОЗНОГО СИНУСА ЗАДНИЙ СИНДРОМ	345
КАРДИО-БРАХИАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	345
КАРОТИДНОГО СИНУСА СИНДРОМ	345
КАРОТИДНО-КАВЕРНОЗНЫХ СОУСТИЙ СИНДРОМ	346
КАТАФОРЯ	348
КЛИНОВИДНОЙ КОСТИ БОЛЬШОГО КРЫЛА СИНДРОМ	348
КЛИНОВИДНОЙ КОСТИ МАЛОГО КРЫЛА СИНДРОМ	348
КНАППА СИНДРОМ	348
КОГАНА СИНДРОМ	349
КОЛЕНЧАТОГО ТЕЛА ЛАТЕРАЛЬНОГО СИНДРОМ	349
КОЛЕНЧАТОГО УЗЛА СИНДРОМ	349
КОЛЛЕ—ГОФФМАННА СИНДРОМ	350
КОЛЛЕРА СИНДРОМ	350
КОМАТОЗНЫЙ СИНДРОМ	350
КОММОЦИОННЫЙ СИНДРОМ	354
КОМПРЕССИОННЫЙ СИНДРОМ	355
КОНТУЗИОННЫЙ СИНДРОМ	357
КРАНИОСПИНАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	358
КРАСНОГО ЯДРА НИЖНИЙ СИНДРОМ	359
КРОВАВОГО ПОТА СИНДРОМ	359
КРОВОИЗЛИЯНИЯ В АДЕНОМУ ГИПОФИЗА СИНДРОМ	360
КРОУ—ФУКАЗЫ СИНДРОМ	361
КРЫЛОНЁБНОГО УЗЛА НЕВРАЛГИЯ	361
КРЫЛОНЁБНОЙ ЯМКИ СИНДРОМ	362
КУКОЛЬНЫХ ГЛАЗ СИНДРОМ	362
КУЛЕНКАМПФА—ТАРНОВА СИНДРОМ	363

КУШИНГА СИНДРОМ (1)	363
КУШИНГА СИНДРОМ (2)	364
ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛИТ СКЛЕРОЗИРУЮЩИЙ ПОДОСТРЫЙ	364
ЛИССАУЭРА СИНДРОМ	365
ЛОБНОЙ ДОЛИ НИЖНЕЙ ПОВЕРХНОСТИ СИНДРОМ	365
МАКРОГИПЕРГЛОБУЛИНЕМИЧЕСКИЙ НЕРВНО-ПСИХИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	366
МАРБУРГА ПЕНТАДА	367
МАРБУРГА ТРИАДА	367
МАРИН-АМАТА СИНДРОМ	367
МАРКОВА СЕКСТАДА	367
МАРФАНА—ДЕННИ СИНДРОМ	367
МЕЖПОЛУШАРНОГО РАЗОБЩЕНИЯ СИНДРОМ	368
МЕНИНГЕАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	368
МЕРЦАТЕЛЬНОЙ СКОТОМЫ СИНДРОМ	370
МИАСТЕНИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	370
МИАСТЕНИЯ ГЛАЗНАЯ	372
МОЗГА ОТЕК	372
МОЗГА ПРОДОЛГОВАТОГО АЛЬТЕРНИРУЮЩИЙ СИНДРОМ	375
МОЗЖЕЧКОВОГО НАМЕТА СИНДРОМ	375
МОНАКОВА СИНДРОМ	376
МОСТА МОЗГА АЛЬТЕРНИРУЮЩИЙ СИНДРОМ	376
МОСТО-МОЗЖЕЧКОВОГО УГЛА СИНДРОМ	377
НЕЙРОСИФИЛИС	377
НЕЙРОСПИД	380
НЕРВА БЛОКОВОГО СИНДРОМ	385
НЕРВА БЛУЖДАЮЩЕГО СИНДРОМ	385
НЕРВА ВИДИЕВА СИНДРОМ	387
НЕРВА ГЛАЗОДВИГАТЕЛЬНОГО СИНДРОМ	388
НЕРВА ЛИЦЕВОГО СИНДРОМ	390
НЕРВА ОТВОДЯЩЕГО СИНДРОМ	392
НЕРВА ПРЕДДВЕРНО-УЛИТКОВОГО (КОХЛЕОВЕСТИБУЛЯРНОГО) СИНДРОМ	393
НЕРВА ТРОЙНИЧНОГО НЕВРАЛГИЯ	396
НЕРВА ТРОЙНИЧНОГО СИНДРОМ	399
НЕРВА ЯЗЫКОГЛОТОЧНОГО НЕВРАЛГИЯ	402
НЕРВОВ РЕСНИЧНЫХ ДЛИННЫХ СИНДРОМ	403
НЕРВОВ ЧЕРЕПНЫХ «ГЕМИПЛЕГИЯ»	403
НИЛЬСЕНА СИНДРОМ	404
ОБМОРОК	404
ОБОЛОЧЕЧНО-РЕПЕРКУССИОННЫЙ (ГОМОЛАТЕРАЛЬНЫЙ) СИНДРОМ	409
ОКУЛОВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ СОСУДИСТЫЙ СИНДРОМ	410
ОКУЛОЛЕТАРГИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	410
ОПТИКО-ПИРАМИДНЫЙ СИНДРОМ	411
ОПТИКО-РЕТИНО-НЕВРИТА СИНДРОМ	411
ОПТОХИАЗМАЛЬНОГО ЛЕПТОМЕНИНГИТА МАКУЛЯРНЫЙ СИМПТОМ	412
ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКИЕ И НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ САХАРНОГО ДИАБЕТА	412
ОФТАЛЬМО-НЕВРАЛГИЧЕСКИЙ ОДНОСТОРОННИЙ СИНДРОМ	417
ОФТАЛЬМОПЛЕГИИ-АТАКСИИ-АРЕФЛЕКСИИ СИНДРОМ	417
ОФТАЛЬМОПЛЕГИИ БОЛЕВОЙ СИНДРОМ	418
ОФТАЛЬМОПЛЕГИЯ АЛЬТЕРНИРУЮЩАЯ РЕЦИДИВИРУЮЩАЯ	419
ОФТАЛЬМОПЛЕГИЯ МЕЖЪЯДЕРНАЯ	419
ОФТАЛЬМОПЛЕГИЯ НАДЪЯДЕРНАЯ ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ	420
ПАРАЛИТИЧЕСКАЯ ТРИАДА	421
ПАРАЛИЧ ВОСХОДЯЩИЙ	422
ПАРАЛИЧ СПИНАЛЬНЫЙ СИФИЛИТИЧЕСКИЙ	422
ПАРАЛИЧА АЛЬТЕРНИРУЮЩЕГО СИНДРОМ	423
ПАРАСИМПАТИКОТОНИЯ	423
ПАРАСИМПАТИЧЕСКИЙ КРИЗ	424

ПАРАТРИГЕМИНАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	426
ПАРИНО СИНДРОМ	426
ПЕДУНКУЛЯРНЫЙ АЛЬТЕРНИРУЮЩИЙ СИНДРОМ	427
ПЕЛЛИЦИ СИНДРОМ	427
ПЕЛЯ СИНДРОМ	428
ПЕРЕЛОМА ОСНОВАНИЯ ЧЕРЕПА СИНДРОМ	428
ПЕЩЕРИСТОГО СИНУСА СВИЩИ	429
ПЁТЦЛЯ СИНДРОМ	430
ПЛЕЧЕВОГО СПЛЕТЕНИЯ СИНДРОМ	430
ПОЛИНЕВРИТ СВИНЦОВЫЙ	432
ПОЛИНЕВРОПАТИЯ ДИФТЕРИЙНАЯ ПОЗДНЯЯ	433
ПОЛИОЭНЦЕФАЛОПАТИЯ ГАЙЕ–ВЕРНИКЕ	434
ПОЛИРАДИКУЛИТ ОСТРЫЙ ПЕРВИЧНЫЙ ИДИОПАТИЧЕСКИЙ	436
«ПОЛУТОРНЫЙ» СИНДРОМ	438
ПОЛУШАРНЫЙ СИНДРОМ РАССТРОЙСТВА ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ	438
ПОЛЯ 8 СИНДРОМ	439
ПОЛЯ ВЕРНИКЕ СИНДРОМ	440
ПОНТИННЫЙ АЛЬТЕРНИРУЮЩИЙ СИНДРОМ	440
ПРЕХОДЯЩИХ НАРУШЕНИЙ МОЗГОВОГО КРОВООБРАЩЕНИЯ СИНДРОМ	441
ПРОЗРАЧНОЙ ПЕРЕГОРОДКИ СИНДРОМ	444
ПСЕВДОУЛЬБАРНЫЙ СИНДРОМ	444
ПСЕВДОМИОТОНΙΑ	445
ПСЕВДООФТАЛЬМОПЛЕГИЯ	445
ПСЕВДОТАБЕС ГИПОФИЗАРНЫЙ	446
ПТИ (ПЕТИТА) СИНДРОМ	446
«ПУСТОГО» ТУРЕЦКОГО СЕДЛА СИНДРОМ	446
РАЙМОНА–СЕСТАНА СИНДРОМ	448
РАНСЕМА–ЗИМЕНА (ЗЕМАНА)–КИНГА СИНДРОМ	448
РАССЕЛЛА СИНДРОМ	449
РАСШИРЕННОГО ОПТИЧЕСКОГО КАРМАНА III ЖЕЛУДОЧКА СИНДРОМ	449
РЕЙНО (РЕНО) БОЛЕЗНЬ	450
СИЛЬВИЕВА ВОДОПРОВОДА СИНДРОМ	451
СИМПАТИКОТОНИИ СИНДРОМ	452
СИМПАТОАДРЕНАЛОВЫЙ КРИЗ	452
СКЛЕРОЗ РАССЕЯННЫЙ	454
СЛЕПОТА КОРКОВАЯ	458
СПАЗМ ЛИЦЕВОЙ	458
СПЯЧКИ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ СИНДРОМ	460
СТРОНА (СТРАХАНА)–СКОТТА СИНДРОМ	460
СУБКЛАВИОКАРОТИДНЫЙ СИНДРОМ	461
ТЕМЕННО-ЗАТЫЛОЧНЫЙ СИНДРОМ ДЕЖЕРИНА	461
ТЕРСИЛЯ СИНДРОМ	461
ТЕРСОНА СИНДРОМ	462
ТРЕХ «ГЕМИ» СИНДРОМ	462
ТРОМБОЗА ВЕРХНЕГО САГИТТАЛЬНОГО СИНУСА СИНДРОМ	463
ТРОМБОЗА ЗАДНЕЙ НИЖНЕЙ МОЗЖЕЧКОВОЙ АРТЕРИИ СИНДРОМ	464
ТРОМБОЗА ПЕЩЕРИСТОГО СИНУСА СИНДРОМ	464
ТРОМБОЗА ПОПЕРЕЧНОГО СИНУСА СИНДРОМ	465
ТРОМБОЗА СИГМОВИДНОГО СИНУСА СИНДРОМ	466
ТРОМБОФЛЕБИТОВ ВЕН МОЗГА СИНДРОМ	466
УГЛОВОЙ ИЗВИЛИНЫ СИНДРОМ	467
УИПЛА БОЛЕЗНЬ	468
ФОВИЛЛЯ–ВИЛЬСОНА СИНДРОМ	468
ФОСТЕРА КЕННЕДИ СИНДРОМ	468
ФУРНЬЕ СИНДРОМ	469
ХИАЗМАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	469
ХОЛМСА СИНДРОМ	470

ХОРТОНА–МАГАТА–БРАУНА СИНДРОМ	471
ЧЕТВЕРОХОЛМИЯ СИНДРОМ	473
ШАРКО БОЛЬШАЯ ИСТЕРИЯ	473
ШАРКО ТРИАДА	474
ШЕЙНОГО ВЕРХНЕГО СИМПАТИЧЕСКОГО УЗЛА СИНДРОМ	474
ШЕЙНО-ГРУДНОГО (ЗВЕЗДЧАТОГО) УЗЛА СИНДРОМ	475
ШЕЙНЫЙ ЗАДНИЙ СИМПАТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ	475
ШЕЙНЫЙ НЕЙРОВЕГЕТАТИВНЫЙ СИНДРОМ	476
ШИШКОВИДНОГО ТЕЛА ОПУХОЛИ СИНДРОМ	476
ШТЕХЕЛИНА–ФРИДЖЕРО–ЛЕВИ СИНДРОМ	477
ЭКОНОМО ТРИАДА	477
ЭНЦЕФАЛИТ ГЕМОМРАГИЧЕСКИЙ ОСТРЫЙ	478
ЭНЦЕФАЛИТ КЛЕЩЕВОЙ (ВЕСЕННЕ-ЛЕТНИЙ)	479
ЭНЦЕФАЛИТ КОРЕВОЙ	481
ЭНЦЕФАЛИТ ОСТРЫЙ НЕКРОТИЧЕСКИЙ (ГЕРПЕТИЧЕСКИЙ)	482
ЭНЦЕФАЛИТ ПОСТВАКЦИНАЛЬНЫЙ	484
ЭНЦЕФАЛИТ СТВОЛОВОЙ	484
ЭНЦЕФАЛИТ ЭПИДЕМИЧЕСКИЙ ЛЕТАРГИЧЕСКИЙ	485
ЭНЦЕФАЛОМИЕЛИТ ОПТИЧЕСКИЙ	488
ЭНЦЕФАЛОМИЕЛИТ ОСТРЫЙ РАССЕЯННЫЙ	488
ЭНЦЕФАЛОПАТИИ СИНДРОМ	490
ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ АТЕРОСКЛЕРОТИЧЕСКАЯ	490
ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩАЯ	492
ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ ПОСТТРАВМАТИЧЕСКАЯ ФРИДМАНА	493
ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ ПРЕСЕНИЛЬНАЯ НЕВИНА	493
ЯРЕМНОГО ОТВЕРСТИЯ СИНДРОМ	494
УКАЗАТЕЛЬ ЭПОНИМОВ	495
ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА	501

ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА АТРОФИЯ ЛЕБЕРА

(болезнь Лебера)

Заболевание обычно носит семейно-наследственный характер. В основе наследственной атрофии зрительного нерва Лебера лежат мутации преимущественно митохондриальной ДНК (мтДНК). Точковые мутации мтДНК обнаружены в нуклеотидных позициях 11778, 3460 и 14484 комплекса I дыхательной цепи. Невропатия Лебера может вызываться также точковыми мутациями в генах комплексов III и IV дыхательной цепи. Все эти мутации воздействуют на систему окислительного фосфорилирования и нарушают тем самым энергетический обмен в клетке. При нарушении функции ферментов, синтезируемых мтДНК, болезнь может передаваться потомству по наследству по материнской линии. Если нарушены функции ферментов, синтезируемых ядерной ДНК, *болезнь Лебера* передается по аутосомно-доминантному или аутосомно-рецессивному типу. Предполагается существование и X-сцепленного фактора, модифицирующего экспрессию дефекта митохондриальной ДНК. Вероятно, этим объясняется преобладание больных мужского пола. В последнее время все чаще встречаются спорадические случаи болезни.

Мутации мтДНК обнаруживаются у больных *болезнью Лебера* и членов их семей, не сочетаются друг с другом и обуславливают около 85% случаев *болезни Лебера* в европейской популяции. Они являются мутациями высокого риска заболевания, и выявление их обеспечивает высокую точность диагностики *болезни Лебера*, позволяя оценить прогноз заболевания и риск его передачи в последующие поколения.

Частота заболевания в популяции не менее 1 : 50 000. Полагают, что около 20% всех случаев двусторонних атрофий зрительных нервов вызвано патогенными мутациями мтДНК. Болеют преимущественно мужчины в возрасте 20–30 лет. Описаны случаи начала заболевания в младенческом и пожилом возрасте.

Глазные симптомы. Среди полного здоровья в течение нескольких дней или недель понижается зрение обоих глаз до нескольких десятых единицы и даже значительно ниже. Иногда наблюдается разрыв во времени (до 6 месяцев) поражения одного и другого глаза. При обследовании выявляют клиническую картину ретробульбарного неврита: на глазном дне легкая гиперемия дисков зрительных нервов с незначительной ступенчатостью границ, в поле зрения центральная скотома разной степени выраженности — от скотомы на цвета до абсолютной скотомы, периферическое зрение страдает редко, темновая адаптация нормальная. Нередко обнаруживают телеангиэктазии и расширение сосудов сетчатки, отек нейронального слоя сетчатки и ДЗН.

Через 1–2 недели после начала заболевания появляется бледность височной половины диска, а через 3–4 недели диагностируют частичную (височную) или полную атрофию зрительного нерва. Процесс может прогрессировать и примерно в 7% случаев приводит к слепоте. Возможно спонтанное улучшение зрительных функций чаще в виде небольших островков частично восстановленного зрения в пределах центральной скотомы. Реже центральное зрение улучшается до 0,5. Улучшение зрения может быть и односторонним и двусторонним. Степень улучшения зависит главным образом от типа патогенной мутации мтДНК. Так, при мутации 11778 только в 4% случаев обнаруживают спонтанное улучшение зрения, при мутации 3460 — в 22%, а при мутации 14484 — в 37% случаев. У осталь-

ных больных процесс стабилизируется и острота зрения сохраняется в пределах 0,05–0,1 секунды нормальными периферическими границами. Значительное нарушение зрительных функций у мужчин, по данным разных авторов, отмечается в 20–83%, а у женщин — в 4–32% случаев.

Установлено, что у больных с мутацией мтДНК в позиции 14484 прогноз в отношении зрения наиболее благоприятный, а в позиции 11778 — неблагоприятный. Полагали, что наиболее благоприятный прогноз отмечается при раннем (до 20 лет) дебюте болезни. Однако последние исследования не подтверждают это.

Другие клиничко-неврологические проявления. В оригинальном описании Лебера (1871) при заболевании отмечены раздражительность, нервозность, головная боль, утомляемость. В структуре клинических проявлений возможны головокружения, мигренеподобные цефалгии, эпилептиформные приступы, психопатологические нарушения, умственная отсталость. Часто наблюдаются тремор, атаксия, спастические парезы, симптомы полиневропатии с нарушением тактильной и вибрационной чувствительности, особенно в области голени и стоп, снижением или отсутствием ахилловых рефлексов. Полагают, что около 60% пациентов с *болезнью Лебера* имеют неврологические расстройства. Нередко отмечается нарушение сердечной проводимости. Могут быть арахнодактилия, спондилоэпифизарная дисплазия, кифоз. Типичным клиническим признаком у больных с *болезнью Лебера* и мутацией мтДНК в позиции 3460 является кифосколиоз. Некоторые авторы считают, что *болезнь Лебера* нужно рассматривать как полисистемное поражение из группы спиноцеребеллярных наследственных дегенераций.

При исследовании изолированных митохондрий тромбоцитов и мышечных клеток выявляют снижение активности комплекса I дыхательной цепи.

В **диагностике** помогает исследование паттерн-ЭРГ, выявляющее значительное снижение амплитуды компонента N_{95} . ЭОГ обычно не изменена. При регистрации ЗВП на вспышку отмечается снижение амплитуды компонента P_{100} .

Патологоанатомически обнаруживают выраженную атрофию нервных волокон с распадом мякотных влагалищ и разрастанием глии на всем протяжении зрительного нерва, атрофию ганглиозных клеток сетчатки, выраженные дегенеративные изменения в колленчатых телах и пучке Грасиоле. Характерным является полное отсутствие воспалительных изменений.

На основании гистохимических и ультраструктурных исследований выяснено, что преламинарные немиелинизированные аксоны (нервные волокна сетчатки) особенно зависимы от окислительного процесса, так как богаты митохондриями и ферментами дыхательной цепи. Предполагают, что они первыми поражаются при *болезни Лебера*.

При исследовании генетического риска *болезни Лебера* установлен максимальный риск развития заболевания у племянников, двоюродных братьев и родных братьев (42, 40, 34% соответственно).

Дифференцировать с поражениями зрительного нерва при рассеянном склерозе, амавротических идиотиях, оптохиазмальном арахноидите, краниофарингиоме, лейкоцистрофиях, со спиноцеребеллярными дегенерациями.

Лечение. Эффективного лечения в настоящее время не существует. Рекомендуют коэнзим Q_{10} , АТФ, витамины и другие средства, нормализующие трофику зрительных нервов. Проводятся исследования эффективности циклоспорина А. Считают, что он обладает защитным эффектом в отношении оксидативного клеточного стресса. Категорически не рекомендуют курить, употреблять

алкоголь, миндаль и некоторые другие орехи. Оперативное лечение больных с *болезнью Лебера* сопряжено с высоким риском осложнений и не может быть рекомендовано.

Описал в 1871 г. немецкий офтальмолог Т. Leber. Ранее это заболевание наблюдалось А. Von Graefe (1858).

ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА АТРОФИЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ СО СПАСТИЧЕСКОЙ ПАРАПЛЕГИЕЙ

Тип наследования чаще аутосомно-рецессивный, реже рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. В отдельных случаях описана аутосомно-доминантная передача гена.

Глазные симптомы. В возрасте 10–35 лет остро развивается *атрофия зрительных нервов типа Лебера* обоих глаз. Зрительные функции значительно снижаются. Слепота обычно не наступает. Выявляются центральные абсолютные скотомы, побледнение дисков зрительных нервов, особенно с височной стороны. Возможно развитие пигментной дегенерации сетчатки.

Другие клиничко-неврологические проявления. В 5–9-летнем возрасте появляются неврологические нарушения, характеризующиеся нижней спастической параплегией. Нередко наблюдаются атетоидные гиперкинезы. Эти симптомы прогрессируют в течение 1–2 лет, в дальнейшем заболевание принимает стационарный характер. У некоторых больных отмечаются умственная отсталость, глухота, дистальные амиотрофии, дизартрия, «полая стопа».

В **диагностике** заболевания большое значение имеют ЭРГ и зрительные вызванные корковые потенциалы, позволяющие выявлять скрытые изменения сетчатки и зрительных нервов. Для исключения органической патологии головного мозга при проведении дифференциальной диагностики показаны КТ, МРТ.

Дифференцировать с *атрофиями зрительного нерва Бера, Лебера, параплегией Штрюмпеля*, рассеянным склерозом, опухолью мозга, гепатодентиккулярной дегенерацией и др.

Лечение. В комплексном лечении необходимым является применение витаминов группы В, Е, АТФ, ретаболила, ноотропных препаратов. Показано применение препаратов, действие которых направлено на снижение спастического мышечного тонуса (баклофен, тизанидин), а также использование физиотерапевтических процедур (электрофорез с миорелаксантами, парафин, озокерит, массаж) и лечебной физкультуры.

Описали Bryn и Went в 1964 г.

ИДИОТИИ АМАВРОТИЧЕСКОЙ СЕМЕЙНОЙ ФОРМА (синдром Баттена (2))

Относится к наследственным болезням обмена липидов (липидоз).

Глазные симптомы. Развиваются раньше других и проявляются снижением темновой адаптации, цветоощущения, а затем значительным снижением остроты зрения. На глазном дне картина пигментной дегенерации сетчатки с умеренным побледнением диска зрительного нерва.

Другие клинико-неврологические проявления. Мышечная слабость (без параличей), умственная отсталость, доходящая до стадии идиотии.

Морфологические изменения характеризуются дегенерацией ганглиозных клеток мозга вследствие накопления в них липидов. В сетчатке отмечается первичная дегенерация нейроэпителлия без поражения других элементов и без атрофии зрительного нерва. Заболевание манифестирует в возрасте 2 лет и через 3–4 года заканчивается летально.

Картина болезни представляется переходной от *болезни Тея—Сакса* к *синдрому Баттена—Шпильмейера—Фогта*.

Синдром описан F. U. Batten в 1903 г.

ИДИОТИЯ АМАВРОТИЧЕСКАЯ ПОЗДНЯЯ

(болезнь Куфса)

Относится к болезням накопления липидов. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Болезнь манифестирует в возрасте 15–20 лет и медленно прогрессирует. Патогенез заболевания не вполне ясен.

Глазные симптомы. Никталопия, сужение полей зрения, снижение остроты зрения, обусловленные пигментной дегенерацией сетчатки, атрофией зрительных нервов и макулопатией по типу «бычьего глаза».

Другие клинико-неврологические проявления. В начальных стадиях болезни отмечаются уменьшение активности и сужение круга интересов больного. В дальнейшем интеллект снижается, развивается деменция с потерей навыков самообслуживания. Иногда наблюдаются случаи с галлюцинаторно-бредовыми и кататоническими расстройствами. В поздней стадии заболевания развиваются параличи, атаксия, эпилептиформные припадки, глухота.

В крови обнаруживают характерные для этой болезни вакуолизированные лимфоциты.

У больных обычно выявляют отложения цероид-липофусцина в пигментном эпителии; больные погибают в течение 10–15 лет после начала заболевания.

Патоморфологические исследования выявляют отложения цероид-липофусцина в пигментном эпителии, фоторецепторах и ганглиозных клетках сетчатки, клетках ЦНС и сердечной мышцы, гепатоцитах. Избыточное образование цероид-липофусцина и накопление его в тканях головного мозга, глаз, сердца, печени связывают с нарушением активности ряда пероксидаз, процессами окисления и последующей полимеризацией липидов.

Дифференцировать с другими формами амавротических идиотий.

Лечение симптоматическое.

Описал в 1924 г. немецкий невропатолог Н. Kufs.

КАРЛИКОВСТЬ АМСТЕРДАМСКАЯ

(синдром Де Ланге)

Редкое врожденное заболевание, проявляющееся сочетанием умственной отсталости со множественными физическими аномалиями.

Возможен аутосомно-доминантный характер наследования (в большинстве случаев как результат свежей мутации) и аутосомно-рецессивный с высокой пренатальной летальностью гомозиготных плодов. Дефектный ген CDL картирован в локусе 3q26.3. У 10–20% больных обнаруживают хромосомные транслокации, инверсии, частичные трисомии в различных хромосомах. Считают, что семейные случаи заболевания связаны с сегрегацией в семьях сбалансированной хромосомной перестройки. Риск для sibсов оценивается в 2–5%. Нередки спорадические формы синдрома. Придают значение родственным бракам и инфекционным заболеваниям матери во время беременности, вызывающим хромосомные аберрации во время деления клеток.

Страдают одинаково часто мужчины и женщины. Популяционная частота 1 : 12 000.

Глазные симптомы. Гипертелоризм, монголоидное расположение глаз, своеобразный синеватый оттенок кожи вокруг глаз, птоз верхних век, косоглазие, нистагм; иногда миопия, астигматизм, микрокорнея, атрофия или колобома зрительного нерва.

Другие клиничко-неврологические проявления. У всех больных отмечаются отставание в росте, значительная задержка умственного развития. Иногда умственная отсталость сочетается с аутоагрессией, а в некоторых случаях — со стереотипиями, то есть устойчивым бесцельным повторением движений, слов или фраз. У каждого пятого больного отмечается непостоянный судорожный синдром. Череп уменьшен в размерах, брахицефальной формы.

Характерно своеобразное *лицо клоуна*, позволяющее диагностировать синдром с первого взгляда: микробрахицефалия, густые, сросшиеся над переносицей брови, длинные загнутые ресницы, выраженные пушковые волосы, особенно на лбу, широкая переносица, короткий нос с открытыми спереди ноздрями, длинный фильтр, микрогения, тонкая загнутая внутрь верхняя губа, деформированные ушные раковины. У больных наблюдаются позднее прорезывание зубов (первые зубы появляются в возрасте 18 месяцев), большие промежутки между зубами, иногда расщелина нёба. Часто отмечаются дефекты конечностей: микромегалия, фокомелия, олигодактилия, клинодактилия V пальца, ограничение подвижности локтевых суставов. Наблюдаются пороки развития внутренних органов: пороки сердца, поликистоз почек, гидронефроз, трахеоэзофагия, пилоростеноз, удвоение или неполный поворот кишечника, паховые и диафрагмальные грыжи. Характерны слабый высокий голос, склонность к повторным респираторным инфекциям.

Больные часто умирают в раннем детском возрасте, иногда доживают до 30 лет.

Патоморфологическое исследование обнаруживает атрофию коры головного мозга, запоздалую миелинизацию, дегенерацию миелина, иногда гипоплазию вилочковой железы, надпочечников, половых желез.

С целью предупреждения рождения больных детей проводится пренатальная ультразвуковая диагностика синдрома на 20–25-й неделе беременности. Отсутствие в сыворотке матери и тканях плаценты плацентарного белка PAPPA может свидетельствовать о беременности плодом с *синдромом К. Де Ланге*. При обнаружении хромосомных аномалий у пробанда рекомендуют исследование кариотипа плода при последующих беременностях.

Дифференцировать с синдромом Коффина—Сириса, Рубинштейна—Тейби, Зеккела—Вирхова, Ульриха—Нунан.

Лечение симптоматическое (терапия психоречевых нарушений, негормональные препараты, стимулирующие рост, общеукрепляющая терапия). Необходимы раннее выявление и коррекция пороков развития, профилактика инфекционных заболеваний.

Описан голландским педиатром С. De Lange в 1933 г.

КАТАРАКТЫ-ОЛИГОФРЕНИИ-КАРЛИКОВОСТИ-МОЗЖЕЧКОВОЙ АТАКСИИ СИНДРОМ

(синдром Маринеску—Сьёгрена,
синдром Маринеску—Дрэгэнеску—Василиу)

Заболевание носит семейный характер и, по-видимому, обусловлено редкой аутосомно-рецессивной мутацией. Родители больных всегда здоровы; отмечается высокий процент (60%) кровного родства родителей.

Этиология и патогенез до конца не изучены. Полученные в последнее время данные позволяют считать этот синдром лизосомальной болезнью накопления (обнаружены внутриклеточные накопления липидов, которые, возможно, и вызывают патологические изменения в нервной ткани). Полагают также, что нарушается окислительное фосфорилирование в митохондриях.

Популяционная частота синдрома неизвестна. Описано немногим более 100 случаев этого заболевания. Оно проявляется в раннем возрасте и медленно прогрессирует.

Глазные симптомы. Наиболее характерна неуклонно прогрессирующая врожденная двусторонняя зонулярная катаракта. Часто наблюдаются эпикантус, прерывистый маятникообразный и вращательный нистагм, парезы взора, альтернирующее сходящееся косоглазие, аниридия. Иногда развивается атрофия зрительных нервов.

Другие клиничко-неврологические проявления. Выраженная задержка физического и психического развития, карликовость, долихоцефалия, деформация позвоночника, анкилозы коленных и локтевых суставов, слабость мышц конечностей, мышечная гипотония. Характерны мозжечковая, преимущественно динамическая атаксия, дизартрия, гипо- или арефлексия, пирамидные симптомы, гиперсаливация. У большинства больных отмечается гипергонадотропный гипогонадизм, у пробандов мужского пола иногда выявляют гипо- и эписпадию. Нередко нарушается рост зубов, появляются дистрофические изменения волос и ногтей. Возможны эпилептические припадки.

Диагностика. В крови у некоторых больных определяют повышение уровня молочной и снижение уровня пировиноградной кислоты, гипокальциемию. Рентгенологические исследования в ряде случаев выявляют задержку окостенения хрящей. На ЭМГ обнаруживают фибрилляционные потенциалы. При КТ и МРТ-исследованиях находят атрофию коры и червя мозжечка, ствола мозга, отсутствие задней доли гипофиза и/или уменьшение передней доли, разнообразные аномалии супратенториального отдела мозга, субарахноидальные кисты.

Дифференциальную диагностику необходимо проводить с лейкодистрофиями, миопатиями, митохондриальной патологией, *врожденной мозжечковой атаксией Баттена*, *болезнью Пьера Мари* и другими заболеваниями, сопровождаю-

щимися атаксией, а также с различными видами врожденной эндокринной патологии и заболеваниями опорно-двигательного аппарата.

Лечение симптоматическое.

Прогноз неблагоприятный. Чаще больные требуют специального ухода. В легких случаях возможно обучение больных во вспомогательных школах. Необходимо медико-генетическое консультирование родителей. Генетический риск для sibсов высок и составляет 25%.

Описали в 1931 г. румынские невропатологи G. Marinescu, C. Dregenesku и румынский офтальмолог D. Vasiliu, а в 1935 г. шведский невропатолог и психиатр T. Sjogren. В литературе иногда встречается под названием «**СИНДРОМ МАРИНЕСКУ—ШЕГРЕНА—ГАРЛЕНДА**» (H. Garland — английский врач).

КЕРНСА—ШИ СИНДРОМ

Предполагается, что *синдром Кернса—Ши* является вариантом *синдрома Кернса—Сейра* (окулокраниосоматического синдрома) с материнским наследованием (поражение митохондриальной ДНК)

Глазные симптомы. Прогрессирующая наружная офтальмоплегия, обусловленная первичным поражением глазодвигательных мышц.

Другие клиничко-неврологические проявления. Дисфагия, дизартрия, дисфония, прогрессирующее понижение слуха в сочетании с прогрессирующей дистрофией мышц лица, шеи, плечевого и тазового пояса, проксимальных групп мышц конечностей. В ликворе повышено количество белка.

Гистологические исследования выявляют диффузные дистрофические изменения мышц, скопление в них увеличенных в размерах митохондрий, содержащих паракристаллические включения.

Дифференцировать с окулофарингеальной мышечной дистрофией, *миодистрофией Беккера*, *миопатией Эрба—Рота*, спинальными амиотрофиями, глазной формой миастении, эндокринной офтальмопатией и др.

Лечение во многом сходно с тем, которое проводят при *синдроме Кернса—Сейра*.

Описали в 1958 г. американский офтальмолог T. P. Kearns и американский невропатолог G. M. Shy.

КОРЫ ГОЛОВНОГО МОЗГА АТРОФИИ СИНДРОМ

(болезнь Шольца—Бильшовского)

В основе заболевания лежит семейная прогрессирующая атрофия головного мозга с поражением главным образом клеток третьего слоя коры полушарий большого мозга и ганглиозных клеток сетчатки. Является формой *болезни Шоба* с медленно прогрессирующим течением.

Проявляется у детей в возрасте 8—11 лет.

Глазные симптомы. Атрофия зрительных нервов со значительным нарушением зрения, нередко с исходом в слепоту.

Другие клиничко-неврологические проявления. Деменция с корковой глухотой, расстройства артикуляции, нарушение функции черепных нервов, центральные параличи, судороги, хореоатетоз.

Лечение симптоматическое.

Описали в 1925 г. немецкий психоневролог W. Scholz и немецкий нейроофтальмолог M. Bielschowsky.

КРАНИОФАРИНГИОМА

(опухоль кармана Ратке, опухоль Эрдгейма, гипофизарная аденома)

Развитие опухоли связано с нарушением дифференцировки клеток *кармана Ратке* в эмбриональном периоде. Опухоль является дизэмбриогенетической и образована из многослойного плоского эпителия кожного типа.

Заболеваемость составляет 0,5–2,5 случая на 1 млн населения в год. Частота краниофарингиом по отношению к другим опухолям головного мозга у взрослых составляет 2–4,5%, у детей — от 7 до 13,4%. Краниофарингиома является самой частой супраселлярной опухолью у детей и одинаково часто выявляется у мальчиков и девочек.

По направлению роста краниофарингиомы могут быть эндоселлярными (локализуясь под диафрагмой турецкого седла), супраселлярными, выходящими за пределы турецкого седла, иногда они проникают в клиновидную и решетчатую пазухи. Опухоль гормонально неактивна. В основе ее клинических проявлений лежит механическое сдавление окружающих структур головного мозга. Новообразование обычно доброкачественное, малигнизация его наблюдается чрезвычайно редко, развивается в виде одиночного плотного узла величиной от 2 до 5 см. Нередко отмечаются кистозно перерожденные участки опухоли, содержащие от 10 до 50 мл (редко до 200 мл) густой жидкости желтого, янтарного или кофейного цвета. Часто в строме опухоли или стенке ее кисты появляются обызвествления в виде отдельных вкраплений мелких петрификатов.

Выделяют две клинико-патологические формы краниофарингиомы — аденоматозную и папиллярную. Папиллярную краниофарингиому выявляют исключительно у взрослых (чаще в возрасте 40–45 лет).

Глазные симптомы. Наиболее характерен так называемый *хиазмальный синдром*. Чаще краниофарингиома вызывает поражение хиазмы путем непосредственного давления на нее. Примерно у 70% больных наблюдается битемпоральная гемианопсия. Очень часто ей предшествует выпадение полей зрения на цвета. Характерно развитие первичной атрофии зрительных нервов. Однако при возникновении ликворного блока сначала наблюдаются застойные диски зрительных нервов, а затем развивается вторичная атрофия их. Иногда наблюдается значительная разница в зрительных функциях правого и левого глаза. Возможна и гомонимная гемианопсия — она отмечается при одностороннем поражении опухоли зрительного тракта. Возможны поражения глазодвигательного аппарата, диплопия, анизокория без расстройства зрачковых реакций. Характер этих изменений зависит от направления и темпа роста опухоли. При разрывах опухолевых кист происходит резкое падение остроты зрения (иногда на какое-то время до слепоты), отмечается желтушное окрашивание склер.

В некоторых случаях развивается **СИНДРОМ ЛАНЕРСОНА—КАНТОНЕ**, который представляет собой сочетание экзофтальма, косоглазия, протоза и мириаза с ядерными параличами экстраокулярных мышц, иннервируемых глазо-

двигательным нервом, и парезом мышц, иннервируемых блоковым и отводящим нервами.

Другие клиничко-неврологические проявления. Характеризуются обычно сочетанием симптомов внутричерепной гипертензии (головная боль, тошнота, рвота, судороги и др.) и эндокринно-обменного синдрома (задержка полового и физического развития с адипозогенитальным синдромом, гипопизарный нанизм, гипопитуитаризм, нарушение жирового, водного и углеводного обмена). При усиливающемся давлении растущей опухоли на диэнцефальные отделы головного мозга и третий желудочек усугубляются вегетативные, эмоционально-мотивационные расстройства, нарушаются терморегуляция, сон, появляется артериальная гипер- или гипотензия, общая адинамия, полидипсия, полифагия.

При супраселлярном росте краниофарингиомы возникают изменения, типичные для аденомы гипофиза с хиазмальным синдромом, влиянием опухоли на гипоталамическую область и желудочковую систему. При ретроселлярном росте манифестирует главным образом базальная симптоматика со стволовыми нарушениями и угнетением функций подкорковых образований. В случаях роста кпереди от хиазмы отмечается прогрессирующая потеря обоняния. При разрывах опухолевых кист наблюдаются остро возникающая резкая головная боль, многократная рвота, повышение температуры тела до 40–41°, двигательное беспокойство, расстройство сердечно-сосудистой деятельности, нарушение сознания, нередко эпилептические припадки, коматозное состояние.

Клиническое течение краниофарингиомы волнообразное: короткие или длительные ремиссии сменяются резким обострением и прогрессированием процесса. Продолжительность заболевания колеблется от нескольких месяцев до 10–15 лет.

В **диагностике** опухоли решающую роль играют нейрорадиологические методы исследования: КТ, МРТ, МРА, ангиография, рентгенография черепа и прицельные снимки турецкого седла (расширение и деструкции турецкого седла, наличие петрификатов над ним); возможен дефицит тропных гормонов гипофиза. У детей могут быть использованы ультразвуковые методы исследования — транскраниальная ультрасонография, Эхо-ЭЭГ. Важную косвенную информацию о локализации опухоли, направлении ее роста дает нейроофтальмологическое обследование.

Дифференциальную диагностику проводят с другими опухолями хиазмально-селлярной локализации, гипоталамическим синдромом (развившемся после ЧМТ, нейроинфекций и др.), вторичными эндокринно-обменными нарушениями, связанными с первичным поражением эндокринных желез, *синдромом Маринеску—Сьёгрена* в начальной стадии заболевания.

Лечение хирургическое, иногда в комбинации с протонотерапией и стереотаксическим введением в опухоль радиоизотопов. Выделяют следующие типы оперативного вмешательства: 1) полное или частичное удаление опухоли; 2) вскрытие или пункция опухолевой кисты; 3) паллиативные операции по поводу окклюзионной гидроцефалии; 4) декомпрессия. При развившемся гипопитуитаризме показана пожизненная заместительная терапия.

Прогноз для жизни всегда серьезный, так как хирургическое лечение не устраняет обменно-эндокринных расстройств. Кроме того, считают, что опухоль размером более 5 см невозможно удалить радикально, а большинство радикально удаленных опухолей рецидивируют в течение первых трех лет. Трудоспособность больных остается ограниченной.

Впервые детально описал в 1904 г. австрийский патолог J. Erdheim.

КРОССА—МАК—КЬЮСИКА—БРИНА СИНДРОМ

Некоторые исследователи относят заболевание к тирозинположительному альбинизму.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Глазные симптомы. Микрофтальм, энтофтальм, микрокорнеа, амавроз, иногда аниридия.

Другие клинико-неврологические проявления. Общая гипопигментация, выраженная задержка психомоторного и умственного развития, прогрессирующая спастическая диплегия, тонико-клонические судороги, атетоз, хореоатетоз, торзионный спазм. Нередко полная децеребрационная ригидность.

Описали в 1967 г. американский врач Н. Е. Cross, американский генетик и кардиолог V. A. McKusick, американский врач W. Breen.

КСАНТОМАТОЗ ЦЕРЕБРО-СУХОЖИЛЬНЫЙ

(синдром ван Богарта—Шерера—Эпштейна)

Является одной из форм нарушения липидного обмена. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Предполагают, что в его основе лежит ферментная недостаточность печени и накопление продуктов холестерина обмена (холестанола) в миелине центральной и периферической нервной системы и других тканях.

Глазные симптомы. На ранней стадии болезни сетчатка в области желтого пятна мутная, отечная, иногда наблюдаются кровоизлияния. Зрение ухудшается. Эти симптомы развиваются за несколько недель или месяцев до возникновения общих проявлений заболевания. В дальнейшем макулярная область приобретает вид округлого депигментированного пятна с пигментными отложениями вокруг него. Часто в возрасте 20–30 лет развиваются ксантелазмы век и двусторонняя зонулярная или коронарная катаракта. Возможны гемианопсии, параличи глазодвигательных мышц, зрительные агнозии. В терминальной стадии развиваются выраженные застойные ДЗН вследствие повышения внутричерепного давления.

Другие клинико-неврологические проявления. Основные из них: 1) нейропсихический синдром; 2) сухожильный ксантоматоз; 3) ранний атеросклероз. *Нейропсихический синдром* манифестирует в детстве и выражается в задержке интеллектуального развития, расстройстве поведенческих реакций. В период полового созревания происходит прогрессирование когнитивных нарушений, появляются миоклонические судороги, пирамидная недостаточность, мозжечковая атаксия. В поздней стадии — развернутая клиника стволочных расстройств с нарушением глотания, дизартрией, параличом мимической мускулатуры, вегетативно-висцеральными кризами. *Сухожильный ксантоматоз* проявляется в молодом возрасте объемными, болезненными образованиями в области ахиллова сухожилия, локтевых и коленных суставов. Они нарушают функции суставов и могут сочетаться с кожными ксантомами. Ранний атеросклероз проявляется в раннем старении больных. Характерны сухая, морщинистая, сероватого цвета кожа, дистрофия волос, преждевременное выпадение зубов, гипогенитализм. Часто наблюдаются коронарные заболевания, надпочечниковая и тиреоидная недостаточность, остеопороз с патологическими переломами костей, полая стопа.

Изредка встречаются случаи заболевания без деменции и неврологических проявлений.

Заболевание протекает длительно, иногда десятилетиями. Смерть наступает при явлениях сердечно-сосудистой недостаточности.

В **диагностике** учитывают анамнестические, клинические данные, результаты анализа генеалогических таблиц. При лабораторных исследованиях в плазме крови, желчи, моче определяется большое количество желчных спиртов, повышенный уровень плазменного и тканевого холестерина (уровень холестерина в плазме чаще снижен), нарушен синтез желчных кислот. При *рентгенологическом исследовании* выявляют остеопороз, кифосколиоз без грубых деструктивных изменений. Данные нейровизуализации (КТ, МРТ) указывают на явления атрофии и очаговой демиелинизации структур головного и спинного мозга.

При *гистологическом исследовании* выявляют диффузный отек клеток Пуркинье и накопление холестерина в мозжечке и некоторых других отделах головного и спинного мозга.

Дифференцировать следует с ксантоматозом, *синдромами Фридрейха, Пьера Мари*.

Лечение симптоматическое. Направлено на сохранение функций сетчатки и зрительного нерва, смягчение бульбарных расстройств. Возможна экстракция катаракты.

Описали в 1937 г. бельгийский невропатолог L. Van Bogaert, его сотрудник Н. J. Scherer и австрийский биохимик E. Epstein.

КУРУ

Заболевание относится к группе прионовых болезней — спонгиозным энцефалопатиям, протекающим с нейродегенеративными фатальными проявлениями. Болезнь распространена только среди аборигенов островов Папуа — Новой Гвинеи. Возникает при употреблении в пищу мозга больных людей во время ритуального каннибализма. Женщины болеют в три раза чаще, чем мужчины, так как преимущественно они занимаются погребальными обрядами. Инкубационный период может продолжаться в течение многих лет. Ранее из 35 000 человек местного населения ежегодно умирали 200 человек. В последнее время в связи с прекращением ритуального каннибализма значительно уменьшилось число больных. Считается, что инфицирование прионами (инфекционными агентами, состоящими только из измененных белковых молекул хозяина) возможно следующим образом: 1) при первичной мутации в гене PrP; 2) наследственной передаче мутировавшего гена по аутосомно-доминантному типу; 3) передаче инфекционного агента (протеина) алиментарным путем. Таким образом, прионовые болезни являются одновременно и инфекционными и наследственными болезнями.

В переводе с языка аборигенов Новой Гвинеи куру означает «дрожание от страха».

Глазные симптомы. Обусловлены сходящимся косоглазием.

Другие клинико-неврологические проявления. Характерными проявлениями, выраженными в разной степени для всех прионовых заболеваний, в том числе и для куру, являются: нарушения в двигательной сфере (атаксия, подкорко-

вые нарушения, параличи, атрофии мышц, в том числе дыхательных); расстройства чувствительной сферы (потеря и извращение чувствительности, нарушение функции органов чувств); изменения со стороны высших психических функций и эмоциональной сферы (снижение интеллекта, апраксии, депрессивные или агрессивные состояния), диссомнии и др. У больных появляется шаткая походка, мышечная слабость, скандированная речь, интенционное дрожание. Впоследствии развивается грубая атаксия, хорей, реже — хореоатетоз, миоклонии. Без посторонней помощи больные не могут передвигаться. В терминальной стадии усиливаются экстрапирамидные и бульбарные синдромы, прогрессирует деменция.

Болезнь продолжается обычно не более года и всегда приводит к летальному исходу.

В **диагностике** заболевания решающее значение имеет гистологическое исследование мозговой ткани, где находят спонгиоз с вакуолизацией нейронов, пролиферацию астроцитов и глии без признаков воспаления и демиелинизации. Клинические, биохимические исследования крови и ликвора не выявляют каких-либо существенных изменений, позволяющих уверенно поставить диагноз.

Лечение симптоматическое.

Прогноз неблагоприятный. Летальный исход наступает в период от нескольких месяцев до 3 лет на фоне бронхопневмоний, пролежней, сепсиса и другой соматически отягощенной патологии.

Описана в 1957 г. D. C. Gajdusck.

ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ ГЛОБОИДНО-КЛЕТОЧНАЯ

(диффузный инфантильный склероз Краббе, болезнь Краббе—Бенеке)

В основе заболевания лежит дефицит или снижение активности лизосомального фермента — галактозилцерамидазы. В результате этого нарушается переход галактоцереброзида в церамид. Это приводит к внутриклеточному накоплению галактоцереброзида, входящего в состав миелина, что является основной причиной образования шаровидных клеток в головном и спинном мозге. Шаровидные клетки образуются из микроглии при накоплении в них фагоцитированных продуктов распада аномального миелина и отличаются «кружевовидной» розового цвета цитоплазмой при окрашивании гематоксилин-эозином. Галактоцереброзиды (галактозилцерамиды) имеются в ткани мозга и в норме. Однако при *болезни Краббе—Бенеке* в глобоидных клетках белого и серого вещества мозга галактоцереброзиды накапливаются в больших количествах. Кроме того, там же накапливаются не встречающиеся в норме глюкоцереброзиды. Патогенез демиелинизации, развивающейся не только в центральной, но и в периферической нервной системе при этом заболевании, не совсем ясен.

В генетическом отношении заболевание, по-видимому, гетерогенно. Все его формы наследуются аутосомно-рецессивно. Мутантный ген *GALC* картирован в локусе 14q24.3—q32.1. Ген кодирует цепочку из 669 аминокислот. Описаны случаи наследования по рецессивному типу, сцепленному с X-хромосомой.

Популяционная частота точно не установлена. Чаще болеют мальчики.

В настоящее время выделяют *инфантильную, позднюю инфантильную — ювенильную форму* заболевания (или *форму с поздним дебютом*) и *форму с дебютом у взрослых*.

Глазные симптомы для всех форм болезни практически одинаковы. Развивается атрофия зрительных нервов, часто приводящая к слепоте, реже наблюдаются нарушения функций глазодвигательных мышц, нистагм, анизокория.

Другие клинико-неврологические проявления. Для *инфантильной формы* болезни характерны прогрессирующая мышечная ригидность, особенно в нижних конечностях, в сочетании с общим двигательным беспокойством, эпизодами пронзительного крика, приступами тонических судорог и потерей сознания. Развивается спастический тетрапарез с преобладанием тонуса в разгибательных группах мышц. Появляются необъяснимые периодические подъемы температуры до 41 °С. Возможны вегетативные нарушения в виде пойкилотермии: снижение температуры тела при снижении температуры окружающей среды. Типичным симптомом является уменьшение с возрастом (между 2 и 3 месяцами) размеров головы (на 2–3 стандартных отклонения), то есть развивается вторичная микроцефалия. Дети плаксивы, раздражительны, утрачивают полученные ранее двигательные навыки и не приобретают новых. Развивается деменция, которая может доходить до идиотии. На поздних стадиях болезни исчезают сухожильные рефлексы, развиваются кахексия, децеребрационная ригидность и слепота.

Болезнь начинается в возрасте 4–6 месяцев, редко позже. Летальный исход наступает обычно до 2-летнего возраста. Причиной его являются рецидивирующие бронхопневмонии, аспирационная пневмония.

Поздняя инфантильная — ювенильная форма болезни манифестирует чаще в возрасте 2–5 лет. Появляются атаксия, спастический гемипарез, а затем тетрапарез, возможны явления бульбарного паралича, развития судорожного синдрома. Примерно у половины детей с центральным тетрапарезом развивается полиневропатия. Большинство больных через 2–5 лет после начала болезни становятся умственно отсталыми. У 20% больных первым проявлением болезни является снижение центрального зрения. Продолжительность жизни нередко составляет 10–20 лет.

Форма с дебютом у взрослых характеризуется прогрессирующим спастическим тетрапарезом, демиелинизирующей полиневропатией. Иногда развиваются дизартрия, дисфагия, атаксия. У половины больных интеллект снижен.

В **диагностике** заболевания учитывают клинические данные, результаты медуико-генеалогического исследования, лабораторных анализов (повышение в ликворе уровня белка до 1–5 г/л, главным образом за счет альбумина и α_2 -глобулина, повышение в 6–10 раз активности β -глюкуронидазы ликвора, что не наблюдается при других прогрессирующих дегенерациях мозга). На ЭНМГ определяется снижение скорости проведения импульса по периферическим нервам. При МРТ выявляются признаки демиелинизации белого вещества с первоначальной локализацией в центральных областях и последующим распространением в другие области головного мозга. КТ-исследования обнаруживают повышение плотности вещества в области таламуса, задней ножки внутренней капсулы, паравентрикулярного белого вещества. Диагноз может подтверждаться энзиматическим методом (выявление недостаточности фермента β -галактозидазы в лейкоцитах или культивируемых фибробластах кожи).

Возможна *пренатальная диагностика* болезни. Она основана на определении в культуре хорионических ворсинок или амниотической жидкости активности фермента галактозилцерамидазы.

Дифференцировать с другими формами лейкодистрофий и дегенеративных заболеваний нервной системы.

Лечение. Эффективные методы лечения не разработаны. Проводится поддерживающая и симптоматическая терапия. Необходимо предупреждение аспирационной пневмонии и судорог. У больных с поздним дебютом болезни и дебютом у взрослых эффективна трансплантация костного мозга.

Впервые описал в 1916 г. датский невропатолог К. Н. Krabbe на основании результатов своих наблюдений за пятью случаями болезни в пяти семьях. Большое внимание патоморфологическим изменениям при этой болезни уделил немецкий патолог R. Beneke.

ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ КЭНЭВЭН—ВАН БОГАРТА—БЕРТРАНА (спонгиозная дегенерация центральной нервной системы)

Болезнь относится к наследственным болезням обмена липидов, группе лейкодистрофий с прогрессирующим характером течения. Патология обусловлена дефектом гена ASPA, ответственного за синтез фермента аспартоацилазы. Этот фермент расщепляет молекулы N-ацетиласпартата в ткани головного мозга. Снижение активности аспартоацилазы нарушает процесс расщепления N-ацетиласпартата с накоплением N-ацетиласпартриковой кислоты, которая токсична для олигодендроглиальных клеток, что приводит к демиелинизации белого вещества мозга. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Ген ASPA картирован на коротком плече 17-й хромосомы (локус 17pter-p13).

Наиболее часто встречается у евреев-ашкенази. Риск рождения ребенка с болезнью Кэнэвэн—ван Богарта—Бертрана среди них составляет 1 : 5000—1 : 6400. Симптомы болезни обычно появляются у детей в первые месяцы жизни. Большинство детей умирают, не достигнув 10-летнего возраста.

Выявляют *неонатальную, раннюю инфантильную и позднюю инфантильную* формы болезни.

Глазные симптомы. Обычно к 6 месяцам снижается острота зрения, нередко возникают сходящееся косоглазие и нистагм. В дальнейшем (через несколько месяцев) развивается атрофия зрительных нервов, острота зрения снижается до слепоты. Глазная патология встречается у половины всех больных.

Другие клиничко-неврологические проявления. *Неонатальная форма* характеризуется манифестацией симптомов болезни сразу после рождения быстрым прогрессирующим и гибелью ребенка в течение первого месяца жизни. При *ранней инфантильной форме* в возрасте 3–4 месяцев появляются судороги, гипотония шейных мышц и мышц конечностей, умеренная гидроцефалия, напряжение родничков, сонливость. По мере развития заболевания гипотония мышц сменяется их спастикой, вплоть до децеребрационной ригидности. Для *поздней инфантильной формы* болезни характерно позднее начало (на 6-м году жизни), превалирование мозжечковой симптоматики и более медленное прогрессирующее. Больные доживают до 15–20-летнего возраста.

Диагностика. Ведущее значение в диагностике принадлежит лабораторным методам исследования. В крови и моче обнаруживают резкое увеличение содержания ацетиласпартата и N-ацетиласпартриковой кислоты (содержание последней уве-

лично в крови в 20 раз, в моче — в 80–200 раз по сравнению с нормой). В культуре кожных фибробластов определяется снижение активности N-аспартоацилазы. Выявляют повышенное ликворное давление (до 500 мм вод. ст.). Нейрорадиологические методы исследования определяют расхождение черепных швов, КТ и МРТ головного мозга — диффузные аномалии белого вещества, расширение желудочков, атрофию коры мозга. Из инструментальных методов исследования у детей могут быть применены транскраниальная ультрасонография, Эхо-ЭЭГ.

Патоморфологические исследования указывают на кистозную трансформацию белого вещества, преимущественно его поверхностных слоев, при сохранности семиовального центра и внутренней капсулы, демиелинизация в белом веществе головного и спинного мозга. Иногда определяется аксональная дегенерация периферических нервов. *Пренатальная диагностика* основывается на определении в культуре хорионических ворсинок или клеток амниотической жидкости активности фермента N-аспартоацилазы.

Дифференциальную диагностику проводят с другими формами лейкоцистрофий, объемными процессами головного мозга.

Лечение. Проводится симптоматическая терапия. Экспериментально оцениваются возможности генной терапии. Ее суть заключается в том, чтобы клонировать здоровый ген и заменить им существующий (дефектный), который вызывает развитие *болезни Кэнэвн—ван Богарта—Бертрана*.

Американский невропатолог М. М. Canavan в 1931 г. описала спонгиозную дегенерацию белого вещества головного мозга. В 1949 г. бельгийский невропатолог L. Van Bogart и французский врач I. G. Bertrand описали распространенный процесс демиелинизации нервных волокон в головном мозге.

ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ МЕТАХРОМАТИЧЕСКАЯ

(диффузный мозговой склероз, лейкоцистрофия Шольца—Гринфилда)

В основе болезни лежит врожденный дефицит активности энзима церебродисульфатазы (арилсульфатазы А), участвующей в катаболизме сульфатидов, в результате чего сульфатид не превращается в галактоцереброзид (галактозилцерамид). Ферментативная недостаточность арилсульфатазы приводит к отложению накапливающегося сульфатида в виде метакроматических телец в различных структурах центральной нервной системы, сетчатке, канальцах почек, печени, лейкоцитах. Тельца названы метакроматическими из-за способности сульфатида, составляющего эти тельца, вести себя как хроматотроп, то есть окрашиваться в иной по сравнению с красителем цвет. Накопление сульфатида и, вероятно, недостаток цереброзидов приводит к снижению числа олигодендроцитов, производящих миелин. Развивается прогрессирующая обширная демиелинизация, спонгиозная дистрофия ткани мозга. Накопление сульфатидов в печени, почках обычно существенно не нарушают их функцию.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. Ген ARSA фермента арилсульфатазы А картирован на конце длинного плеча хромосомы 22, в локусе 22q13.31–qter. Существуют разнообразные мутации гена и даже различные этнические особенности мутации. В результате генетического полиморфизма возникают разнообразные формы заболевания. Полагают, что тотальный дефицит арилсульфатазы А детерминирует раннее начало и быстрое прогрессирование метакроматической лейкоцистрофии.

Выделяют *врожденную, инфантильную, позднюю инфантильную, ювенильную и взрослую* формы болезни.

Популяционная частота всех форм метахроматической лейкодистрофии неизвестна. Частота наиболее распространенной (60–70% всех случаев) поздней инфантильной формы составляет 1 : 40 000.

Глазные симптомы. При всех формах болезни наблюдается выраженное снижение зрительных функций, нередко слепота вследствие атрофии зрительных нервов. Иногда развивается отек сетчатки в заднем полюсе с *симптомом «вишневой косточки»* в центре макулы.

Другие клиничко-неврологические проявления. Различаются в зависимости от формы заболевания.

Врожденная форма манифестирует при рождении эпизодами апноэ, цианоза, брадикардии, а также судорожными припадками, резистентными к антиконвульсантной терапии. Течение быстро прогрессирующее. Дети погибают в первые дни после рождения.

Инфантильная форма болезни развивается в возрасте 6–12 месяцев. До этого дети обычно развиваются вполне удовлетворительно.

Поздняя инфантильная метахроматическая лейкодистрофия по клиническим признакам и течению сходна с инфантильной. Она развивается чаще в возрасте 12–16 месяцев и проявляется нарушением психомоторного развития (дети перестают ходить, плохо стоят, в 2–2,5 года не могут самостоятельно сидеть), мышечной гипотонией, дизартрией, расстройством глотания, судорогами, ухудшением слуха. Иногда формируется положение экстензорной спастичности. Больные апатичны, у них нарушается способность концентрировать внимание, утрачивается интерес к окружающему. Летальный исход наступает до 5-летнего возраста.

Ювенильная форма болезни проявляется в возрасте 4–10 лет преимущественно атаксией и нарушением походки. Заболевание носит медленно прогрессирующий характер. Родители этих детей нередко обращаются к врачу с жалобами на низкую успеваемость ребенка в школе из-за эмоциональной лабильности, неустойчивости внимания, снижения памяти.

Взрослая форма болезни развивается в возрасте старше 21 года и характеризуется психическими изменениями, нарастанием деменции. Неврологическая симптоматика проявляется в виде тетрапарезов, атаксии, тремора, нарушений зрения, слуха, расстройств высших психических функций. Больные обычно доживают до 40–50 лет.

Ювенильная и взрослая формы болезни отличаются относительно медленным прогрессированием. В терминальной стадии отмечаются слепота, глухота, глубокая умственная отсталость, выраженная мышечная ригидность, гипертермия центрального происхождения, судороги, кахексия.

В **диагностике** заболевания наиболее информативны: лабораторные методы исследования (*тест Аустина*: обнаружение метахроматических гранул — золотисто-коричневых телец при окрашивании осадка мочи толуидиновым синим; повышение в крови содержания сульфатидов, в ликворе — увеличение концентрации белка; энзиматическое исследование выявляет снижение активности арилсульфатазы А в сыворотке крови, моче, лейкоцитах и культуре фибробластов кожи); морфологический метод (обнаружение метахроматических отложений в биоптате *n. suralis*). Методы нейровизуализации (КТ, МРТ) выявляют признаки прогрессирующей атрофии мозговой ткани, ее демиелинизацию со снижени-

ем плотности. С помощью КТ обнаруживают симметричные очаги пониженной плотности в белом веществе лобных и теменных долей. Явления демиелинизации с дегенерацией пораженных волокон в большей степени определяются в области моста и продолговатого мозга. О поражении периферической нервной системы свидетельствует снижение скорости проведения нервного импульса, выявляемое с помощью ЭНМГ.

Дифференцировать с детским церебральным параличом, Gm1- и Gm2-ганглиозидозами, синдромами Краббе—Бенеке, Пелицеуса—Мерцбахера, рассеянным склерозом, моторно-сенсорной невропатии Дежерина—Сотта и др.

Возможна пренатальная диагностика болезни. Она осуществляется с помощью молекулярно-генетических методов и определения активности фермента арилсульфатазы А в культуре хорионических ворсинок или клеток амниотической жидкости. Для выявления носителей патологического рецессивного гена у родственников больных определяют активность фермента арилсульфатазы А в биологических жидкостях, лейкоцитах и культуре фибробластов кожи.

Лечение. Специфической терапии нет, проводится симптоматическое лечение. В отдельных случаях замедлить прогрессирование заболевания может трансплантация костного мозга в ранних стадиях болезни.

Описали в 1925 г. W. Scholz и в 1933 г. английский невропатолог J. G. Greenfield. Термин «метахроматическая дистрофия» был предложен L. Einarson и A. V. Nell в 1938 г.

ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ МЕТАХРОМАТИЧЕСКАЯ АУСТИНА (множественный дефицит сульфатаз, мукосульфатидоз)

В основе патогенеза лежит дефицит сульфатаз: арилсульфатаз А, В, С и четырех других сульфатаз, участвующих в расщеплении мукополисахаридов. В результате дефицита этих ферментов происходит накопление сульфатидов, мукополисахаридов и холестерилсульфата в головном мозге, периферических нервах, что приводит к повреждению миелина.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота в популяции не уточнена.

Глазные симптомы. Характерно резкое снижение зрительных функций, иногда до слепоты, вследствие атрофии зрительных нервов. В некоторых случаях развивается пигментная дегенерация сетчатки. Менее характерен симптом «вишневой косточки».

Другие клиничко-неврологические проявления. В возрасте 12–18 месяцев на фоне удовлетворительного развития у ребенка появляются мышечная слабость, неустойчивость, нарушается координация движений, снижаются или утрачиваются сухожильные рефлексы. Часто наблюдаются судорожные пароксизмы тонико-клонического или миоклонического характера. По мере прогрессирования болезни дети перестают самостоятельно сидеть и стоять, развиваются спастические тетрапарезы. У детей снижаются коммуникабельность, интерес к окружающему миру, не развиваются речевые функции, значительно снижен слух. Характерно появление симптомов, типичных для мукополисахаридозов: гротескные черты лица (узкий выступающий лоб, запавшее переносье, широкие брови), множе-