

Особенности развития высших психических функций у детей и подростков с прогрессирующими миодистрофиями и врожденными структурными миопатиями

В.А. Ерохина, Л.А. Троицкая, Д.А. Харламов, С.Б. Артемьева

Московский городской психолого-педагогический университет; Научно-исследовательский клинический институт педиатрии, Москва

The specific features of the development of higher mental functions in children and adolescents with progressive muscular dystrophies and congenital structural myopathies

V.A. Erokhina, L.A. Troitskaya, D.A. Kharlamov, S.B. Artemieva

Moscow City University of Psychology and Education; Research Clinical Institute of Pediatrics, Moscow

Цель исследования: определение характера нарушений нервно-психического развития детей и подростков с прогрессирующими миодистрофиями ($n=19$) и врожденными структурными миопатиями ($n=10$). Использовался метод синдромного анализа нарушений высших психических функций, разработанный А.Р. Лурия. У пациентов были выявлены нарушения зрительно-пространственной функции, соматосенсорного гнозиса и тактильной чувствительности. Нейropsychологический дефицит у детей и подростков с прогрессирующими мышечными дистрофиями был выше, чем у пациентов с врожденными структурными миопатиями. Характер нарушений высших психических функций позволит дать прогноз дальнейшего умственного развития ребенка и подобрать адекватные методы психолого-педагогической коррекции.

Ключевые слова: дети, подростки, прогрессирующие мышечные дистрофии, врожденные структурные миопатии, когнитивная сфера, зрительно-пространственные функции.

The purpose of the study was to determine the pattern of neuropsychic developmental disorders in children and adolescents with progressive muscular dystrophies ($n=19$) and congenital structural myopathies ($n=10$). The syndrome method developed by A.R. Luria was used to analyze the higher mental functions. The patients were found to have impairments in visual-spatial function, somatosensory gnosis, and tactile sensitivity. In the children and adolescents with progressive muscular dystrophies, neuropsychological deficit is higher than that in the patients with congenital structural myopathies. The pattern of higher mental dysfunctions will be able to predict the future mental development of a child and to choose adequate methods of psycho-pedagogical correction.

Key words: children, adolescents, progressive muscular dystrophies, congenital structural myopathies, cognitive sphere, visual-spatial functions.

В последние десятилетия вопросами психического развития детей с наследственными заболеваниями активно занимаются специалисты разного профиля: психиатры, педиатры, клинические генетики и медицинские психологи. Внимание к психическим расстройствам при наследственных болезнях отражает прогрессивную гуманистическую реформацию взглядов на систему помощи больному ребенку и его семье. Своевременная коррекция этих расстройств способствует адаптации ребенка в социальной среде [1, 2].

Наследственные нервно-мышечные заболевания являются наиболее частыми среди всех наследственных болезней. Интерес к ним в последнее время возрос в связи с появлением новых перспективных методов терапии и увеличением продолжительности жизни пациентов. Ранее нашей группой было проведено нейropsychологическое исследование пациентов с митохондриальными заболеваниями, у которых, в частности, имеются признаки поражения мышц [3]. Выявлены два основных варианта нейropsychологических синдромов, развивающихся в зависимости от возраста дебюта заболевания. В представленном исследовании участвовали дети с наиболее часто встречающимися в клинике Научно-исследовательского клинического института педиатрии наследственными миопатиями: прогрессирующими мышечными дистрофиями и врожденными структурными миопатиями.

Прогрессирующие мышечные дистрофии представляют собой группу наследственных миопатий, имеющих первые клинические проявления как в детстве и подростковом возрасте, так и у взрослых.

© Коллектив авторов, 2014

Ros Vestn Perinatol Pediat 2014; 6:84–88

Адрес для корреспонденции: Ерохина Вера Анатольевна — асп. каф. нейро- и патопсихологии развития Московского городского психолого-педагогического университета

Троицкая Любовь Анатольевна — д.п.н., проф. той же каф.

127051 Москва, ул. Сретенка, д. 29

Харламов Дмитрий Алексеевич — к.м.н., в.н.с. отделения психоневрологии и эпилептологии НИКИ педиатрии

Артемьева Светлана Брониславовна — к.м.н., зав.отделением психоневрологии того же института

127412 Москва, ул. Талдомская, д. 2

Для этих заболеваний характерно различное по скорости постепенное нарастание мышечной слабости. Прогрессирующие мышечные дистрофии имеют общие патоморфологические признаки: некрозы мышечных волокон с явлениями регенерации. Пролиферация соединительной и жировой ткани приводит к появлению псевдогипертрофий.

Врожденные структурные миопатии — гетерогенная группа генетически детерминированных заболеваний с разными типами наследования и многообразием вариантов течения. Для патологических процессов, лежащих в основе этих заболеваний, характерным является отсутствие некрозов мышечных волокон и признаков миодистрофии. Функциональная недостаточность мышечной ткани проявляется на фоне развития специфических патологических структур в мышечных волокнах, часто дающих название нозологической форме [4].

Давно замечено, что заболевания мышц нередко сочетаются с нарушениями познавательной сферы. Обнаружено, что 32% пациентов с миодистрофией Дюшенна имеют коэффициент Векслера менее 75 и только у 24% IQ соответствует уровню популяции [5]. Чем объясняются эти нарушения? Высказано предположение о плейотропии (способности одного гена влиять на несколько фенотипических признаков) пораженных генов при мышечных дистрофиях [6]. А. Етегу и соавт. [7] изучали гетерогенность нарушений психических функций при болезни Дюшенна, сравнивая группу мальчиков с выраженной умственной отсталостью и группу с отсутствием когнитивных расстройств. У больных, имеющих тяжелую умственную отсталость, был отмечен более поздний дебют заболевания, у них позже наступала необходимость в инвалидном кресле, и они имели менее выраженное снижение уровня креатинфосфокиназы с возрастом. Т. е. тяжесть поражения мышц не соответствовала уровню нарушения интеллекта. В другом исследовании [8] не установлено связи тяжести умственной отсталости с размером делеции в гене дистрофина. В последнее время признана роль нарушений дистрофин-гликопротеинового комплекса в развитии спектра аномалий головного мозга, проявляющихся когнитивными расстройствами как при отсутствии видимых дефектов головного мозга, так и при выраженных нарушениях миграции нейронов [9].

Нарушения когнитивных функций при врожденных структурных миопатиях мало изучены. Причины их возможного возникновения нам видятся в следующих обстоятельствах. Первое — нарушения развития с позиций системогенеза и рефлекторной теории. Отсутствие адекватного двигательного акта может приводить и к нарушению формирования нейронных связей головного мозга. Второе — возникновение в перинатальном периоде гипоксических поражений нервной системы, связанных с отсутствием адек-

ватной моторной активности. Третье — нарушения функций митохондрий, которые могут приводить к полиорганным расстройствам. Четвертое — часто имеющая место социальная изоляция пациентов.

В работах отечественных и зарубежных психологов мы не обнаружили исследований, посвященных нейропсихологическому анализу локализации нарушений когнитивной сферы у детей и подростков с наследственными миопатиями.

ХАРАКТЕРИСТИКА ДЕТЕЙ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Исследование проведено в отделении психоневрологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии. Обследованы 19 пациентов (3 девочки и 16 мальчиков) с прогрессирующими мышечными дистрофиями и 10 больных (3 девочки и 7 мальчиков) с врожденными структурными миопатиями (см. таблицу). Все пациенты обучались по программе общеобразовательной школы.

Для определения характера нейропсихологического дефицита у детей и подростков с прогрессирующими мышечными дистрофиями и врожденными структурными миопатиями использовался метод синдромного анализа нарушений высших психических функций, разработанный А. Р. Лурия [10] и его школой [11, 12] и адаптированный для данного контингента пациентов. Нейропсихологическое обследование включало следующие тесты:

- пробы, направленные на оценку зрительно-пространственного гнозиса и праксиса: проба Хеда, копирование рисунков, фигуры Рея—Тейлора, фигуры с поворотом на 180°, узнавание времени по часам без стрелок, проба на понимание логико-грамматических конструкций;
- пробы, направленные на оценку динамического праксиса: проба кулак—ребро—ладонь, проба на реципрокную координацию рук;
- пробы, направленные на оценку кинестетической организации;
- пробы, направленные на исследование соматосенсорного гнозиса: локализацию прикосновений и дермолексию;
- пробы, направленные на оценку памяти: пробы на слухоречевую и зрительную память;
- пробы, направленные на оценку слухомоторной координации: воспроизведение ритмов по образцу и по инструкции;
- пробы, направленные на оценку предметного гнозиса: узнавание реалистических изображений, перечеркнутых, наложенных и незаконченных изображений;
- пробы, направленные на оценку мышления: пробы на понимание смысла сюжетных картин, методика «четвертый лишний», решение задач.

Таблица. Характеристика пациентов

Группа детей	Возраст детей, годы	Количество детей	Пол	
			муж.	жен.
ПМД — 1-я группа	7—10	11	11	0
ПМД — 2-я группа	11—17	8	5	3
ВСМ — 1-я группа	7—10	3	2	1
ВСМ — 2-я группа	11—17	7	4	3

Примечание. ПМД — прогрессирующие мышечные дистрофии; ВСМ — врожденные структурные миопатии.

Количественная оценка полученных результатов осуществлялась с учетом возрастных нормативов выполнения отдельных проб [11, 12]. Выраженность выявленных нарушений оценивалась по балльной системе: 0 баллов — отсутствие нарушений; 1 балл — легкие нарушения и возможность самостоятельной коррекции ошибок (до 30% ошибок); 2 балла — средняя степень выраженности дефекта, возможность коррекции и выполнения задания при подсказках экспериментатора (от 30 до 70% ошибок); 3 балла — выраженный дефект (от 70 до 100% ошибок).

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

В проведенном исследовании был выявлен нейропсихологический дефицит, который выражался в недостаточности зрительно-пространственной деятельности, соматосенсорного гнозиса и тактильной чувствительности. На рис. 1 представлен характер нарушений высших психических функций у больных с прогрессирующими мышечными дистрофиями и врожденными структурными миопатиями.

В результате исследования когнитивных функций у детей и подростков с наследственными прогрессирующими мышечными дистрофиями и врожденными структурными миопатиями отмечаются следующие нарушения, соответствующие определенным нейропсихологическим факторам и зонам мозга.

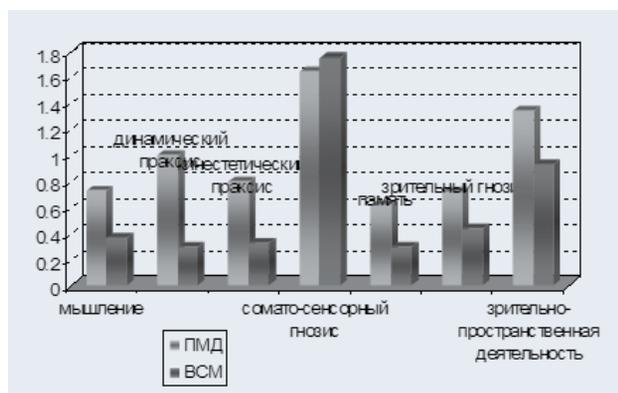


Рис. 1. Характер нарушений высших психических функций у больных с прогрессирующими мышечными дистрофиями (ПМД) и врожденными структурными миопатиями (ВСМ). По оси ординат — штрафные баллы, по оси абсцисс — область нарушений высших психических функций.

- **Фактор пространственного и квазипространственного восприятия (височно-теменно-затылочные отделы мозга).** В синдром входят нарушение пространственной организации движений и действий, ошибки восприятия пространственных признаков зрительных стимулов, пространственные ошибки в пробах на конструктивный праксис и праксис позы, нарушения понимания логико-грамматических отношений.

- **Фактор кожно-кинестетического восприятия (теменные отделы мозга).** В синдром входят нарушения тактильной памяти и тактильного внимания, нарушения кинестетической основы движений, нарушения кинестетической основы речевого моторного акта.

- **Фактор зрительного и зрительно-пространственного восприятия (затылочные, затылочно-теменные отделы мозга).** В синдром входят нарушение восприятия предметных изображений, букв, сужение объема непосредственной зрительной памяти.

- **Фактор объема вербально-акустического восприятия и слухоречевой памяти (височные отделы мозга).** В синдром входят трудности в оценке и воспроизведении ритмических структур, сужение объема непосредственной слухоречевой памяти, повышенная тормозимость следов в слухоречевой памяти, трудности воспроизведения слов в стимульной последовательности, номинативные трудности.

- **Фактор программирования, регуляции и контроля (переднелобные отделы мозга).** В синдром входят симптомы нарушения программирования и контроля, дефекты регуляции сложных произвольных движений и действий, упрощение двигательной программы, фрагментарность анализа, нарушение обобщения по ситуативным признакам, трудности понимания скрытого смысла рассказа и смысла сюжетной картины, замена программы упроченным стереотипом, соскальзывание на побочные ассоциации.

- **Кинетический фактор (заднелобные отделы мозга).** В синдром входят нарушение плавности, автоматизированности, последовательности двигательных актов, элементарные персеверации.

- **Фактор активации—инактивации (глубинные структуры мозга).** В синдром входят повышенная утомляемость, флуктуации внимания, импульсивность.

На рис. 2 представлена выраженность нейропси-

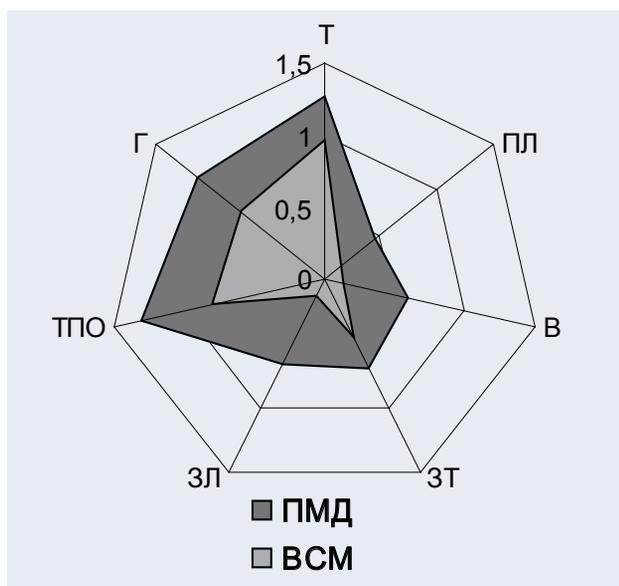


Рис. 2. Выраженность нейропсихологических синдромов у больных с прогрессирующими мышечными дистрофиями (ПМД) и врожденными структурными миопатиями (ВСМ). Здесь и на рис. 3: ПЛ, ЗЛ — передне-, заднелобный, В — височный, Т — теменной, ТПО — височно-теменно-затылочный, ЗТ — затылочно-теменной, Г — глубинный синдромы.

хологического дефицита у детей и подростков с прогрессирующими мышечными дистрофиями и врожденными структурными миопатиями. Для всех возрастных категорий была выявлена одинаковая тенденция: наиболее выраженными являлись синдром «ТПО» (принятое сокращение, означающее височно-теменно-затылочные области), теменные и глубинные синдромы.

В ходе исследования установлено, что недостаточность когнитивной сферы детей и подростков с прогрессирующими мышечными дистрофиями более выражена, чем у больных с врожденными структурными миопатиями. Полученный результат, по всей видимости, можно объяснить значением нарушений дистрофина в развитии головного мозга у больных с миодистрофиями.

При анализе возрастной динамики нейропсихологических синдромов обнаружено, что независимо от формы наследственных миопатий с возрастом уменьшается степень выраженности отдельных симптомов, входящих в синдромы, относящиеся ко всем блокам мозга. Возраст ребенка оказывает влияние на наличие и выраженность тех или иных симптомов нарушения высших психических функций. Это приводит к тому, что в синдромах, характеризующих состояние разных психических функций и дефицитность разных мозговых структур, с возрастом происходят изменения: уменьшается выраженность симптоматики, в большей степени снижается удельный вес симптоматики, относящейся к третьему и первому блокам мозга. По А. Р. Лурия, третий блок — блок программирования, регуляции и контроля де-

тельности, расположен в передних отделах больших полушарий; первый блок — энергетический блок, поддерживающий тонус, необходимый для нормальной работы коры больших полушарий головного мозга, расположен в подкорковых отделах и в стволе мозга. В меньшей степени с возрастом снижается симптоматика, связанная с кожно-кинестетическим и зрительно-пространственным восприятием, свидетельствующая о дефицитности теменных и височно-теменно-затылочных отделов.

На рис. 3 представлена выраженность нейропсихологического дефицита у детей 7–10 лет (1-я группа) и подростков 11–17 лет (2-я группа) с прогрессирующими мышечными дистрофиями (рис. 3, а) и врожденными структурными миопатиями (рис. 3, б).

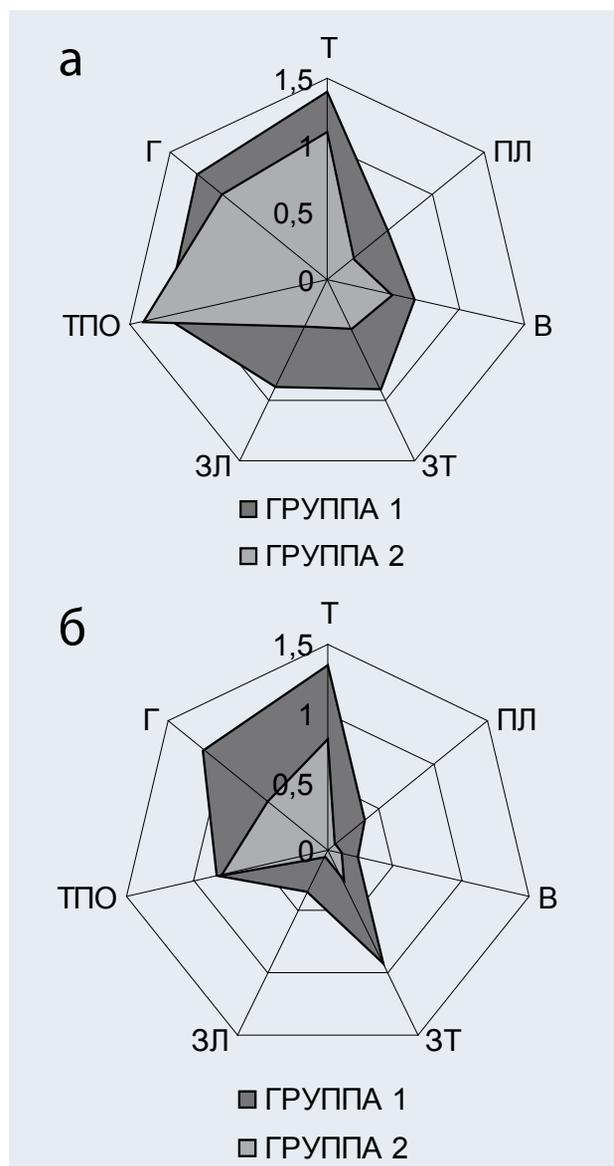


Рис. 3. Выраженность нейропсихологических синдромов у больных с прогрессирующими мышечными дистрофиями (ПМД; а) и врожденными структурными миопатиями (ВСМ; б) 1-й и 2-й групп.

Мы надеемся, что проведенное нами нейропсихологическое исследование позволяет определить характер нарушений нервно-психического развития пациентов с прогрессирующими миодистрофиями

и врожденными структурными миопатиями и в дальнейшем, возможно, применить адекватные методы психолого-педагогической коррекции для улучшения социальной адаптации детей.

ЛИТЕРАТУРА

1. *Мамайчук И.И.* Психокоррекционные технологии для детей с проблемами в развитии. СПб: Речь 2006; 400. (Mamaichuk I. I. Psychocorrection technology for children with developmental problems. St-Petersburg: Rech' 2006; 400.)
2. *Троицкая Л.А.* Особенности эмоциональной сферы и познавательной деятельности у детей и подростков в норме и при патологии ЦНС: Автореф. дисс. ... д-ра психол. наук. М 2009; 42. (Troitskaya L.A. Features of the emotional sphere and cognitive activity in children and adolescents in health and disease of the CNS: Avtoref. diss. ... d-ra psychol. Moscow 2009; 42.)
3. *Ерохина В.А., Троицкая Л.А., Николаева Е.А.* Особенности когнитивной сферы у детей и подростков с митохондриальными заболеваниями. Рос вестн перинатол и педиат 2012; 4: 2: 76—79. (Erokhina V.A., Troitskaya L.A., Nikolaeva E.A. Specific features of the cognitive sphere in children and adolescents with mitochondrial diseases. Ros vestn perinatol i pediat 2012; 4: 2: 76—79.)
4. *Сухоруков В.С., Харламов Д.А.* Врожденные миопатии. М 2010; 155. (Sukhorukov V. S., Kharlamov D. A. Congenital myopathy. Moscow 2010; 155.)
5. *Bresolin N., Castelli E., Comi P. et al.* Cognitive impairment in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromusc Disord* 1994; 4: 359—369.
6. *Zellweger H., Niedermeyer E.* Central nervous system manifestations in childhood muscular dystrophy (CMD) I. *Ann Paediat* 1965; 205: e 25—42.
7. *Emery A.E.H., Skinner R., Holloway S.* A study of possible heterogeneity in Duchenne muscular dystrophy. *Clin Genet* 1979; 15: 444—449.
8. *Bushby K.M.D., Appleton R., Anderson L.V.B. et al.* Deletion status and intellectual impairment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 1995; 37: 260—269.
9. *Waite A., Brown S.C., Blake D.J.* The dystrophin-glycoprotein complex in brain development and disease. *Trends Neurosci* 2012; 35: 8: 487—496.
10. *Лурия А.Р.* Основы нейропсихологии. Учебное пособие. М: Академия 2006; 384. (Luria A.R., Fundamentals of neuropsychology. Textbook. Moscow: Akademia 2006; 384.)
11. *Ахутина Т.В., Пылаева Н.М.* Преодоление трудностей учения: нейропсихологический подход. СПб: Питер 2008; 320. (Akhutina T.V., Pylaeva N.M. Overcoming the difficulties of the exercise: neuropsychological approach. St-Petersburg: Piter 2008; 320.)
12. *Глозман Ж.М.* Нейропсихология детского возраста. Учебное пособие. М: Академия 2009; 272. (Glozman Zh.M. Neuropsychology of childhood. Textbook. Moscow: Akademia 2009; 272.)

Поступила 02.10.14