

Міністерство охорони здоров'я України
Науково-дослідний інститут реабілітації інвалідів
Вінницького національного медичного університету ім. М.І. Пирогова



**ОСОБЛИВОСТІ МЕДИКО-СОЦІАЛЬНОЇ
РЕАБІЛІТАЦІЇ ДІТЕЙ ВНАСЛІДОК
ВРОДЖЕНИХ АНОМАЛІЙ НЕРВОВОЇ
СИСТЕМИ**

Методичні рекомендації

Вінниця 2013

Міністерство охорони здоров'я України
Науково-дослідний інститут реабілітації інвалідів
Вінницького національного медичного університету ім. М.І. Пирогова

ЗАТВЕРДЖУЮ
Начальник відділу МСЕ
МОЗ України
_____ Черняк С.І.
«__» _____ 2013 р.

**ОСОБЛИВОСТІ МЕДИКО-СОЦІАЛЬНОЇ
РЕАБІЛІТАЦІЇ ДІТЕЙ ВНАСЛІДОК ВРОДЖЕНИХ
АНОМАЛІЙ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ**
Методичні рекомендації

Вінниця 2013

Установа розробник: Науково-дослідний інститут реабілітації інвалідів
Вінницького національного медичного університету ім.М.І.Пирогова

Автори: д.м.н., професор Шевчук В.І., к.м.н., ст.н.с. Сторожук Л.О.,
к.м.н. Безсмертна Г.В., Довгалюк Т.В.

Рецензенти: д.м.н., професор Зозуля І.С., проректор з наукової роботи НМАПО
ім.П.Л.Шупика,

В методичних рекомендаціях представлені фактори ризику виникнення вроджених вад та аномалій нервової системи, наведені основні патологічні стани внаслідок вроджених дефектів, особливості медико-соціальної експертизи та реабілітації дітей-інвалідів.

ВСТУП

Дитяча інвалідність, її поширеність і структура в Україні, як і в усьому світі є інтегральним показником здоров'я населення, умов життя, праці, побуту, середовища існування. У масштабах держави інвалідність являє собою одну з найважливіших проблем органів охорони здоров'я та соціального захисту населення.

За даними літератури, в останні десятиріччя в Україні прогресивно погіршується стан навколишнього природного середовища, умов праці, знижується життєвий рівень населення, погіршується стан його здоров'я. Всі ці умови значною мірою позначаються на рівні інвалідизації населення.

Інвалідність, як і захворюваність, обумовлена впливом різних чинників. Практично інвалідність є складною мультифакторною проблемою і залежить від ряду факторів: демографічних, соціально-економічних, медичних, експертних та ін.

Інвалідність є одним з найважливіших показників соціального неблагополуччя населення, відображає соціальну зрілість – економічну спроможність, моральну повноцінність суспільства і характеризує порушення взаємозв'язків людини-інваліда і суспільства. У країні щорічно вперше визнається інвалідами понад 1 млн. чоловік, з них більше 50% працездатного віку. Спостерігається щорічне зростання кількості дітей-інвалідів.

Величезний соціально-економічний і моральний збиток, що наноситься інвалідизацією суспільству, додає особливої актуальності вивченню проблем інвалідності в усьому світі.

В даний час інвалід характеризується як особа, яка має порушення здоров'я зі стійким розладом функцій організму, обумовлене захворюваннями, наслідком травм або дефектами, що призводить до обмеження життєдіяльності та викликає необхідність її соціального захисту.

На основі міжнародної статистичної бази даних експерти ООН зробили висновок, що частка осіб з обмеженою життєдіяльністю становить близько 10% населення земної кулі (приблизно 500 млн. чоловік), з них більше 100 млн. – діти.

Дитяча інвалідність є найгострішою проблемою сучасного суспільства. За даними експертів ВООЗ, частка важкої дитячої інвалідності становить в світі 1-2% від дитячої популяції і, згідно з прогнозами, буде збільшуватися. Число дітей-інвалідів за останні п'ять років збільшилось в 2 рази. Інвалідність серед дітей не тільки росте, але й відзначається у все більш ранньому віці. Найбільш високі темпи зростання інвалідності відзначаються у віковій групі дітей від 0 до 3 років.

Оскільки дитяча інвалідність тільки формується як самостійна багатопланова проблема, досліджень і публікацій у цій галузі мало, коло авторів вузьке. Роботи присвячені в основному питанням чисельності дітей-інвалідів і не зачіпають глибинних аспектів проблеми.

Багатьма дослідниками відзначається зростання вроджених вад і спадкових хвороб серед інвалідизуючої патології дитячого населення.

Виникненню інвалідності у дітей сприяють такі чинники, як погіршення екологічної обстановки, патологія перебігу вагітності та пологів, відсутність нормальних умов для здорового способу життя, високий рівень захворюваності у батьків, недостатній рівень матеріально-технічного забезпечення медичних установ.

Стан здоров'я дитини багато в чому визначається умовами перебігу вагітності, обставинами пологів, а також видом і тяжкістю патології, перенесеної в ранні терміни після народження.

РОЗДІЛ I

АНАТОМО-ФІЗІОЛОГІЧНІ ОСОБЛИВОСТІ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ У ДІТЕЙ. ПОРУШЕННЯ ЕМБРІОГЕНЕЗУ ЯК ОСНОВА ПРИРОДЖЕНИХ АНОМАЛІЙ РОЗВИТКУ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ

Центральна і периферична нервова система у дітей має багато морфологічних та функціональних особливостей, які потрібно знати кожному лікарю для вирішення цілого ряду практичних завдань.

У дітей раннього віку характерною є функціональна слабкість нервової системи. Імпульси, що поступають з рецепторів, викликають пасивне, довготривале, іноді замежне гальмування. Основні життєві функції новонародженого регулюються проміжним мозком (надкорковими центрами таламопалідарної системи).

По мірі дозрівання кори рухи стають більш точними, цілеспрямованими; підкоркові вузли залишаються регуляторами тону м'язових груп.

До моменту народження органи чуття структурно сформовані, але функціонально незрілі.

Органи зору і слуху закладаються і розвиваються паралельно з розвитком ЦНС. У новонароджених спостерігаються фізіологічна світлобоязнь (перші 2 тижні), косоокість (на 1-2-му міс.), ністагм; відсутність розширення зіниць при сильних больових подразниках (на 1-му році життя), низька гострота зору (0,02 – в першому півріччі; 0,1 – до 1-го року; 1,0 – до 5 років). Орган смаку функціонує уже при народженні, до 4-5 міс. диференціюється повністю. Різкі запахи дитина розрізняє з перших місяців життя, до 7-8 міс. добре розрізняє і слабкі запахи. Орган дотику, відчуття достатньо диференційований, оскільки подразнення шкіри викликає у дитини загальну реакцію у вигляді неспокою. В 7-8 міс. дитина може точно торкнутися до місця подразнення. На больові подразнення немовля реагує місцевою та загальною реакцією. Рефлекс Пейпера – у відповідь на світловий подразник дитина стуляє повіки і закидає голову назад.

В корі головного мозку у дітей раннього віку переважають процеси гальмування. Аналізаторна і умовно-рефлекторна діяльність відсутні.

Дифузні процеси головного мозку переважають над локальними.

Фактори підвищеної судомної готовності дитячого мозку: незрілість нейрогліальних структур (переважно кори великих півкуль); недосконалість механізмів гальмівного контролю за біоелектричною активністю; недостатність мієлінізації; підвищена чутливість до гіпоксії; висока гідрофільність мозкової паренхіми і проникність клітинних мембран; лабільність основних поза- і внутрішньочерепних гомеостатичних механізмів.

Морфологічні особливості спинного мозку: за своєю будовою більш закінчений, ніж головний мозок; відносно довший, ніж у дорослих; у плодів доходить до крижового каналу, у новонароджених – до нижнього краю 2 поперекового хребця. У старших – до 1 поперекового хребця; маса спинного мозку при народженні – 2-6 г, до 5 років вона подвоюється, до 20 років збільшується у 8-9 разів.

Особливості ембріогенезу нервової системи:

Формування нервової системи припадає на 3-й тиждень ембріонального розвитку, коли з дорсальної частини зовнішнього зорового листка (ектодерми) утворюється нервова пластинка; в подальшому формується замкнена нервова трубка. З нижнього (хвостового) відділу нервової трубки утворюється спинний мозок, з іншого (переднього) – всі відділи головного мозку (довгастий мозок, міст і мозочок, середній, проміжний мозок, великі півкулі).

До кінця 4-го тижня внутрішньоутробного розвитку в краніальній частині зародка є три мозкових міхура: передній (prosencephalon), середній (mesencephalon) і задній або ромбовидний (rhombencephalon). В подальшому задній мозковий міхур ділиться на дві частини і дає початок задньому (metencephalon) і довгастому (myelencephalon) мозку. З кінцевого мозку розвиваються півкулі головного мозку.

З проміжного мозку формується зоровий горб, гіпоталамус, шишковидне тіло, із середнього мозку – ніжки мозку, пластинка даху (чотири горбика), із заднього – мозочок і міст мозку,

Порожнини мозкових міхурів в процесі розвитку перетворюються у шлуночки мозку і центральний канал спинного мозку. З порожнини першого мозкового міхура утворюються бокові шлуночки, з порожнини другого – III шлуночок, з порожнини третього – Сильвіїв водопровід, з порожнини четвертого і п'ятого – IV шлуночок.

З 4-7-го міс. починається структурна диференціація клітин внутрішньої коркової пластинки, а з 3-го міс. утворюється латеральна (Сильвієва борозна).

Причини вад розвитку нервової системи

В результаті порушення ембріогенезу на тому чи іншому етапі виникають вроджені вади. Основне значення в порушеннях ембріонального розвитку надається не стільки природі шкідливого фактора, скільки часовому співпаданню його дії з періодами інтенсивного формування нервової системи – так званими критичними періодами. Порушення ембріонального розвитку в I триместрі приводить до грубих вад розвитку нервової системи – дефектів змикання нервової трубки, порушенню росту та диференціації мозкових гемісфер і шлуночкової системи мозку. Патологічні впливи на пізніх стадіях вагітності і в перинатальному періоді, як правило, не викликають важких вад

розвитку, а ведуть до порушення мієлінізації структур нервової системи, зменшенню росту дендритів і т.д. Аномалії і вади розвитку мозку часто супроводжуються множинними малими аномаліями розвитку (дизембріогенетичними стигмами). Це зумовлене тим, що шкіра і нервова система розвиваються з одного ембріонального зачатка – ектодерми. Високий поріг стигматизації, коли число малих аномалій розвитку у однієї дитини перевищує 5-7, свідчить про несприятливий перебіг внутрішньоутробного розвитку і про можливість аномалій і вад розвитку нервової системи.

Загальна частота вроджених вад розвитку складає 15-42 на 1000 народжених. З них на долю вад нервової системи припадає 26-28%. У 1 на 100 новонароджених виникає дефект закриття невральної трубки, у абортусів – у 20%, які може поєднуватися з іншими вадами.

Розрізняють генні; хромосомні; зовнішньосередовищні фактори розвитку вад нервової системи. В організмі 4-5 генів відповідають за ваду.

Хромосомні вади носять синдромальний характер – крім патології нервової системи спостерігаються вади інших органів.

Вроджені вади розвитку нервової системи

I. Вади кінцевого мозку:

- аненцефалія – відсутність великого мозку та кісток черепа;
- гідраненцефалія – великі півкулі повністю відсутні і заміщені порожниною, наповненою рідиною.

II. Вади в результаті нерозділення кінцевого мозку:

- голопрозенцефалія – гемісфери не розділені на півкулі, мозкові шлуночки представлені однією порожниною.

III. Вади розвитку хребта і спинного мозку:

- спинномозкова кила – поєднана вада розвитку спинного мозку внаслідок дефекту закриття нервової трубки;
- Spina bifida occulta – 1:1000 новонароджених;
- менінгоцеле – вибухання в дефект хребта оболонок спинного мозку;
- менінгорадиколоцеле – вибухання в грижове вип'ячування оболонок і корінців спинного мозку;
- мієломенінгоцеле – у вип'ячування втягуються оболонки і спинний мозок;
- мієлоцистоцеле – вип'ячування в дефект оболонок і спинного мозку з різко розширеним центральним каналом.

Аномалії розвитку нервової системи можна умовно розділити на ті, що з соматичними вадами, і на обмежені лише межами нервової системи (ураження нервової системи має місце при 60% від загального числа). Доцільна також класифікація аномалій розвитку та вроджених вад на групу, обумовлену придбаними або зовнішніми факторами, і на генетично детерміновану групу. Проте в деяких випадках в їх основі лежить складна взаємодія генетичних факторів та умов навколишнього середовища.

Несприятливий вплив будь-яких факторів на мозок у період його розвитку являє собою складну похідну від ступеня тяжкості ушкодження, його тривалості, специфічного біологічного впливу шкідливого агента в певній стадії розвитку, під час якого цей вплив виявляється. Особливо важливо знати причини, що викликали аномалії, пов'язані з впливами навколишнього середовища, оскільки їх можна усунути.

Важливими причинами травмування нервової системи на етапі її розвитку може бути патологія утероплацентарного апарату і пологів. Результатом їх часто бувають гіпоксично-ішемічні ушкодження мозку, як пре-, так і перинатального характеру, у тому числі порушення розвитку мозку, ішемічний некроз, інфаркт мозку і поренцефалія. Ці ушкодження супроводжуються наявністю гермінативного матриксу і внутрішньошлуночкових крововиливів у недоношених немовлят з респіраторним дистрес-синдромом і функціональною нестабільністю серцево-судинної системи. Ці ушкодження, залежно від їх тяжкості, призводять до чутливих, психічних та рухових розладів.

Геномні дефекти, як точкові мутації, так і хромосомні аномалії, можуть обумовлювати глибокі порушення розвитку ЦНС. Хромосомні аномалії майже неминуче викликають дефекти розвитку мозку і його функцій; до їх числа відносяться деякі найбільш поширені форми розумової відсталості. Серед них синдром Дауна (обумовлений трисомією або транслокацією хромосоми 21); синдром фрагільної (ламкої) X-хромосоми, маніфестуючий соматичними ознаками (великі вуха, збільшення яєчок), відставанням у психічному розвитку і дефектами мови (поєднується з ламкістю локусу X-хромосоми, що виявляється при культивуванні клітин в середовищі з недоліком фолату); синдром Прадера-Віллі, який характеризується гіпотонією в ранньому дитячому віці, патологічним ожирінням і помірною затримкою психомоторного розвитку (пов'язаний з делецією хромосоми 15); аномалії статевих хромосом (XB, XXU, XYU, XXX та ін.), що супроводжуються легкими або помірними соматичними і психічними відхиленнями.

Аномалії розвитку нервової системи служать підтвердженням складних взаємодій генетичних факторів і впливу зовнішнього середовища.

Типовим прикладом стану детермінованої взаємодії генетичних і зовнішніх чинників є *spina bifida*.

Дефекти розвитку нервової системи, головним чином сімейного та спадкового, а також набутого характеру, спостерігаються і при менш значних порушеннях розвитку у дітей, що позначаються насамперед на їх інтелекті, мові, поведінці та емоційній сфері. До числа цих станів відносяться дизлексії, недостатня концентрація уваги, гіперактивність, аутизм і афективні розлади (велика депресія і маніакальна депресія).

Ураження нервової системи, що виникають в ранньому періоді життя, можуть бути класифіковані за такими групами:

1) вроджені вади розвитку черепа, хребта та інших структур (включаючи карликовість);

- 2) спадкові хвороби, що починаються в дитячому віці і що простежуються протягом усього життя, деякі з них мають прогресуючий перебіг;
- 3) хвороби, що призводять до затримки рухового, мовного та психічного розвитку;
- 4) епілепсія.

Вроджені вади

Вади розвитку черепа, хребта і кінцівок

Вважають, що окремі відхилення з боку розмірів і форми голови, які спостерігаються у дорослих осіб, формуються в пренатальному періоді або ранньому дитинстві. Після 4-5-річного віку розміри мозку дитини наближаються до таких у дорослого; шви черепа закриваються, причому настільки щільно, що ураження мозку, придбані пізніше, відносно слабо впливають на череп. Збільшення розмірів голови може бути обумовлено як макроцефалією, тобто великою величиною мозку (при цьому шлуночки мозку істотно не розширені), так і гідроцефалією. Макроцефалію можна випадково виявити в осіб, які не мають будь-яких неврологічних порушень, але нерідко вона супроводжує такі захворювання, як нейрофіброматоз і синдром церебрального гігантизму (макроцефалія, високий зріст, розумова відсталість та епілептичні напади).

Мікроцефалія обумовлюється відсутністю зростання мозку або деструктивним його ураженням в ранні періоди життя. Існує кілька рідкісних форм генетично детермінованої мікроцефалії. Крім того, мікроцефалія може виявитися результатом хромосомних хвороб, внутрішньоутробних інфекцій, асфіксії і будь-яких згубних впливів. Як правило, зниження інтелектуальних здібностей знаходиться в прямій залежності від ступеня вираженості мікроцефалії.

Незвичайна форма голови, як правило, обумовлена краніосиностозом. Якщо сагітальний шов закривається передчасно, то голова набуває подовжену і звужену форму (скафоцефалія) з виступаючими надбрівними дугами і потилицею; при ранньому закритті вінцевого шва збільшений поперечний, а не подовжний розмір голови (брахіцефалія). Раннє закриття всіх швів призводить до формування характерної «баштової» форми черепа (акроцефалія), мілких очних ямок і екзофтальму. Останній стан, якщо його не розпізнано вчасно і не зроблено висічення ліній швів, перешкоджає росту мозку і призводить до підвищення внутрішньочерепного тиску. Синдром Апера (краніосиностоз і синдактилія) часто поєднується з розширенням шлуночків та розумовою відсталістю. При ахондроплазії спостерігається справжня мегаленцефалія, а неспівмірність між основою черепа і головним мозком приводить в деяких випадках до внутрішньої гідроцефалії.

У новонароджених та дітей раннього віку гідроцефалія викликає витончення лобових часток і збільшення окружності черепа різного ступеня вираженості (зазвичай більше 60 см, що перевищує 97-й перцентиль). Приблизно в 50% випадків основною патологією служить вроджена вада, наприклад аномалія Арнольда-Кіарі, після якої за частотою йдуть менінгеальний фіброз навколо стовбура мозку в результаті перенесеного

субарахноїдального крововиливу або менінгіту, стеноз сильвієвого водопроводу, синдром Денді-Уокера (кістозні розширення IV шлуночка мозку, обумовлені недостатнім відкриттям отворів Мажанді і Люшка) і кіста задньої черепної ямки. Розвиток гідроцефальних станів може припинитися, але надалі з віком знову проявитися головними болями, спастикою, атрофією зорових нервів, а також поведінковими, емоційними та інтелектуальними порушеннями. Прихована безсимптомна гідроцефалія у дорослих може бути декомпенсована при черепно-мозковій травмі, яка сама по собі представляється легкою.

Таким чином, важливо відзначити, що окружність черепа – це інформативний індекс церебрального об'єму, який служить відображенням захворювань, що починаються в ранньому віці.

Аномалії хребта

Загальна кількість неврологічних синдромів, що спостерігаються у людини протягом усього життя, обумовлені аномаліями хребетного стовпа. Деякі з них, наприклад вроджений недорозвиток половини хребця, платібазія, злиття атланта з потиличної кісткою або шийними хребцями, вроджена дислокація атланта, є наслідками вад розвитку хребетного стовпа, а укладений всередині нього спинний мозок може залишатися інтактним, але може також залучатися в патологічний процес. При інших синдромах, таких як *spina bifida occulta*, спинальні менінгоцеле і мієломенінгоцеле, дізрафізм, до процесу залучається вся невральна трубка, в тому числі спинний мозок, його оболонки, тіла хребців, і навіть вище розміщені шкірні покриви і підшкірні тканини. Існують, нарешті, спадкові хвороби обміну, що супроводжуються прогресуючим ураженням спинного мозку в дитячому та підлітковому віці (наприклад, мукополісахаридози).

Первинні аномалії хребців. Ці порушення частіше спостерігаються у верхньошийному відділі. Деформація Кліппеля-Фейля характеризується недорозвиненням і зрощенням двох і більше шийних хребців, що призводять до вкорочення шиї і обмеження її рухливості. Нижня межа волосся розташована низько, часто на рівні першого грудного хребця. Ці дефекти часто супроводжуються неврологічними симптомами, але їх може і не бути. Небезпека даної деформації хребта полягає в тому, що вона часто поєднується з іншими аномаліями, особливо з платібазією і сирингомієлією, які можуть не проявлятися до досягнення підліткового або дорослого віку.

При деформації краніоцервікального зчленування і нестабільності атлантаосьового суглоба можлива компресія шийного відділу спинного мозку. Атлантаосьова дислокація може виявитися наслідком недорозвинення зубовидного паростка, що зустрічається при синдромі Дауна, синдромі Моркіо і спонділоепіфізарній дисплазії.

Платібазія і базилярна імпресія. При даній рідкісній деформації спостерігають сплюснення основи черепа або потиличної кістки з вдавнення верхньої частини шийного відділу хребетного стовпа в задню черепну ямку. Часто відзначають неповноцінність формування великого потиличного отвору і злиття атланта з потиличної кісткою. Базилярна імпресія може бути викликана групою захворювань спадкової природи, що супроводжуються біохімічними і структурними аномаліями кісткової тканини. Іноді дані стани протікають

безсимптомно, але часто виявляються скупчення, деформації та компресія спинного мозку, довгастого мозку, нижніх черепних і шийних спінальних нервів. Набута форма базилярної імпресії розвивається при рахіті та хворобі Педжета (деформуюча остеодистрофія). Зазвичай вона протікає безсимптомно, але іноді в процес залучаються нижні черепні нерви, і спостерігається нормотензивна гідроцефалія.

Обумовлена цими порушеннями клінічна картина варіабельна. Симптоми можуть проявитися як у ранньому дитинстві, так і пізніше, а також у підлітків і навіть у дорослих. Першими з'являються напади «нудоти» або «слабкості» і ністагм при нахилах голови, а також ознаки підвищення внутрішньочерепного тиску (головний біль), невралгія потиличного нерва, блювота, мінущі парестезії в області потилиці, шиї та рук, парестезії на обличчі, глухота, носовий відтінок голосу і дисфагія, мозочкова атаксія і нижній спастичний парепарез. Спочатку ці симптоми носять тимчасовий характер, але в будь-який момент в залежності від перебігу хвороби вони можуть наростати при напрузі, рухах голови і при певних положеннях голови і шиї. Поставити діагноз можна при звичайному огляді. Загальна конфігурація голови і шиї не змінена. Шия вкорочена, вуха і лінія росту волосся розташовані низько, рухи шиї обмежені. Нормальний шийний лордоз відсутній або різко посилений, іноді до такого ступеня, що потилиця лежить майже на верхньодорсальній стороні хребта і плечах.

Платібазія і близькі до неї аномалії хребта треба підозрювати у всіх хворих з прогресуючими синдромами ураження мозочка, стовбура мозку і шийного відділу спинного мозку. Часто у подібних випадках помилково ставлять діагноз розсіяного склерозу або спіноцеребелярної дегенерації. У деяких пацієнтів виявляють типовий сирингомієлітичний синдром, і їм ставлять діагноз сирингомієлії. Діагноз платібазія та інші аномалії хребта підтверджують за допомогою правильно проведеної рентгенографії черепа в боковій проекції.

Аномалія Арнольда-Кіарі. Стан, при якому довгастий мозок і задньонижні відділи півкуль мозочка опускаються в каудальному напрямку через великий потиличний отвір і часто досягають рівня другого шийного хребця, часто служить причиною гідроцефалії. Нерідко його супроводжують спінальні мієломенінгоцеле або менінгоцеле, деформація шийного відділу хребта і шийно-потиличного зчленування. У дітей молодшого віку в клінічній картині переважають симптоми гідроцефалії. При більш легкому перебігу симптоматика розвивається у підлітків або у дорослих осіб та характеризується синдромами, описаними в розділі «платібазія і базилярна імпресія». При іншому варіанті аномалії Арнольда-Кіарі у хворих відсутній менінгомієлоцеле, але часто виникає сирингомієлія.

Аномалії розвитку, що поєднуються з дефектом закриття дужок хребців. До числа цих аномалій відносяться краніоцеле, спінальне менінгоцеле, менінгомієлоцеле, spina bifida occulta і норицеві тракти.

Дуже небезпечні норицеві тракти попереково-крижової і потиличної локалізації, оскільки в будь-якому віці вони можуть стати причиною бактеріального менінгіту. На них часто вказують невеликі западини на шкірі або пучки волосся, що локалізуються по середній лінії на задній поверхні тулуба вище сідниць. Їх можуть супроводжувати дермоїдні кісти в центральній

частині тракту. Ознаки, що свідчать про наявність таких трактів, слід шукати у всіх випадках менінгіту, особливо при його рецидивуванні. До цієї групи не слід відносити *pilonidal sinus*.

Зустрічаються також інші вроджені кісти (дермоїди) і доброякісні пухлини (ліпоми), які можуть давати прогресуючу симптоматику в результаті здавлення спинного мозку і залучення в патологічний процес його корінців. Так звана фіксація спинного мозку, що зумовлена міцною *filum tenninale*, відтягує його вниз; така тракція здатна викликати ішемічну травму конуса і нижче розташованих спінальних сегментів. Діастематомієлія являє собою форму дізрафії, що характеризується наявністю кісткового виросту по середній лінії, що сполучається з частковим здавленням спинного мозку на тому ж рівні; вона може супроводжуватися симптомами спинального ураження.

У пацієнтів (у підлітків і дорослих) з безсимптомними або симптоматичними *spina bifida*, менінгоцеле і дізрафії спинного мозку встановлені клінічні синдроми повільно прогресуючого ураження:

- 1) прогресуючий спастичний парез нижніх кінцівок;
- 2) гострий синдром кінського хвоста, що розвивається після незвичних дій або нещасних випадків, наприклад веслування або падіння в положенні сидячи. Вважається, що ураження чутливих і рухових корінців обумовлено їх раптовим і повторним розтягуванням. Недостатність контролю сечового міхура, імпотенція (у чоловіків), оніміння стоп і гомілок, а також парез стоп становить клінічний синдром;
- 3) прогресуючий синдром кінського хвоста в попереково-крижовій області;
- 4) сирінгомієлія.

Низькорослість в поєднанні з неврологічними захворюваннями

Примітно, що більшість пацієнтів з розумовою відсталістю нижче зростом в порівнянні з нормою, а одним з проявів багатьох окремих синдромів служить карликовість. Сказане відноситься до синдрому Дауна та інших хромосомних хвороб. Існують також і інші хвороби, при яких спадковий чи набутий метаболічний дефект вражає мозок і разом з тим пригнічує ріст кісток скелета (наприклад, кретинізм і мукополісахаридози). Для багатьох карликів із захворюванням мозку типова мікроцефалія.

Спадкові хвороби

Факоматози

Це своєрідна група спадкових захворювань. Вони характеризуються неврологічними порушеннями, вродженими дефектами шкіри, сітківки та інших органів. Для визначення цих захворювань вживають такі терміни: «вроджені ектодермальні дисплазії», «вроджені нейрошкірні синдроми» і «Факоматози (від грец. «Phakes» – «сочевиця», «родимка», «веснянка»). До числа основних синдромів відносяться нейрофіброматоз, туберозний склероз, енцефалотрігемінальний синдром, рідше зустрічаються атаксія-телеангіектазії, церебеллоретінальний гемангіобластоматоз і синдром Кліппеля-Треноне-Вебера. Хвороба Ослера-Ранд-Вебера, аутосомно-домінантний розлад, що супроводжується аномаліями судин шкіри, слизових оболонок, шлунково-кишкового і сечостатевого трактів, іноді проявляється також у вигляді ангіом,

що локалізуються в спинному і головному мозку і можуть служити джерелом кровотеч. Абсцес мозку – це інше ускладнення даного стану з залученням в процес ЦНС.

Захворювання, що супроводжуються затримкою розвитку

Порушення рухової функції (дитячий церебральний параліч)

Дані неврологічні дефекти характеризуються непрогресуючими порушеннями рухової функції, що виникають в натальному чи післянатальному віці. Такі стани прийнято називати терміном «церебральний параліч». Його використовують як загальну назву, що означає непрогресуючі, стаціонарні розлади рухової функції, які спостерігаються з народження або з раннього віку і викликані різноманітними енцефалокластичними ушкодженнями ЦНС під час вагітності, в перинатальний період та період новонародженості. В більшості випадків – це результат ішемічно-гіпоксичних ушкоджень, але такий же результат іноді можуть викликати інфекції, крововиливи і травми. Сімейні (спадкові), метаболічні та дегенеративні хвороби з даної класифікації повинні бути виключені.

Форми церебрального паралічу визначаються згідно з особливостями рухових розладів. Найпоширеніша форма, на частку якої припадає близько 50% випадків церебрального паралічу, – це спастична диплегія (у назві підкреслюється спастичність в парних кінцівках, але на практиці вона переважає в ногах); її вважають найменш важкою. Лише приблизно у 8% пацієнтів зі спастичною диплегією відзначають розумову відсталість. Більшість таких хворих можуть пересуватися самостійно. Зниження рухливості, незграбні рухи нижніх кінцівок, які постійно утримуються в положенні розгинання і приведення, зазвичай не привертають уваги в перші кілька тижнів або місяців після народження. У деяких пацієнтів виникають епілептичні напади. Нерідко спостерігається затримка термінів становлення всіх функцій в порівнянні з нормальними і особливо тих, які залежать від розвитку рухової системи. Вже при перших спробах ходьби, які зазвичай відбуваються набагато пізніше, ніж це буває у здорових дітей, виявляються характерні пози, які дитина приймає, перебуваючи в положенні стоячи і при ходьбі. Ригідність в нижніх кінцівках наростає при ходьбі короткими кроками, причому кожна нога переміщується по дузі кола; часто аддукція виражена настільки, що супроводжується перехрещуванням ніг (ходьба у вигляді «ножиць»), при цьому гомілки вивернуті назовні, стопи зігнуті і звернені всередину, п'яти не торкаються землі. У підлітків і дорослих хворих ноги вкорочені і виглядають невеликими, хоча значній атрофії м'язи не піддаються. При дослідженні пасивних рухів в кінцівках виявляють виражену спастичу в екстензорах і аддукторах, а також невеличке скорочення литкових м'язів. Кисті й руки страждають незначно або залишаються інтактними; іноді можна виявити невправність рухів пальців. У деяких хворих помітно виражена слабкість і спастика. Мова може бути як чітко артикульованою, так і досить незрозумілою; іноді обличчя застигає з виразом спастичної посмішки. Сухожилльні рефлекси підвищені, більше в ногах, ніж в руках, і виявляються розгинальні рефлекси. Функції сфінктерів зазвичай не порушені, хоча часто здатність контролювати їх у хворих дітей з'являється дещо пізніше, ніж у їхніх здорових однолітків. У деяких пацієнтів є атетоїдні

установки і гіперкінез м'язів обличчя, язика і кистів рук, які можуть приховувати слабкість, пов'язану з ураженням пірамідних шляхів. Існують також атактична і гіпотонічна форми.

Нейрофіброматоз (хвороба фон Реклінгхаузена). Це аутосомно-домінантне захворювання, що характеризується появою пігментних плям на шкірі і множинних нейрофібром. Його поширеність становить 1 на 3000; близько 50% випадків, очевидно, виникають спорадично. Вважають, що причиною служить недорозвинення клітин, що походять з нервового валика. Пігментні плями коричневого кольору («кава з молоком») неправильної форми мають відносно рівні краї, розмір їх від декількох міліметрів до декількох сантиметрів.

Вони найбільш виражені на тулубі, в пахвових западинах і в області тазу. Аналогічні зміни зустрічаються в осіб без ознак нейрофіброматозу, але в таких випадках діаметр плям зазвичай менше 1,5 см, і їх число менше п'яти. Пухлини розвиваються з нейролемних оболонок (шванівських клітин) периферичних нервів. Зазвичай вони бувають множинними, розміри їх коливаються від мікроскопічних до великих пухлин по кілька сантиметрів у діаметрі. Більшість з них гладкі і округлі або часточкові, м'які або щільні і іноді можуть зустрічатися по ходу периферичних нервів. Нерідко навіть при незначному зусиллі вони вдавлюються в підшкірну жирову клітковину. Як і пігментні плями, пухлини частіше зустрічаються на тулубі, ніж на кінцівках. З віком зони пігментації (за гігантських меланосом в пігментних епітеліальних клітинах), а також пухлини з оболонок нервів стають більш вираженими. Найчастіше пухлини не проявляються будь-якими симптомами, але іноді при нетиповій локалізації та досягненні масивних розмірів вони здавлюють прилеглі нерви. Пухлини спінальних корінців можуть компримувати спинний мозок і в той же час поширюватися через міжхребетні отвори у вигляді великих об'ємних утворень у задне середостіння (пухлини у вигляді «гантелі»). Невриноми слухового нерва при нейрофіброматозі, зазвичай мають двосторонню локалізацію, можуть призводити до глухоти і появи інших симптомів ураження мостомозочкового кута; дана форма, очевидно, являє собою окремих варіант. У таких хворих майже ніколи не спостерігають ніяких периферичних нейрошкірних симптомів нейрофіброматозу. Інші гістологічні типи пухлин (менінгіома, гліома) при нейрофіброматозі зустрічаються частіше, ніж у загальній популяції. Іноді виявляються дифузні розростання шванівських клітин і фібробластів, в результаті чого утворюються плексиформні невроми. Ці пухлини можуть викликати потворні деформації, часто проростаючи в нижче розташовану кістку. Можливо також формування кісткових кіст. Більшість з цих супутніх пухлин рідко спостерігаються в дитячому віці. Винятком є гліома зорового нерва і хіазми. Останнє завжди слід брати до уваги при диференціальній діагностиці у випадках односторонньої (рідше двосторонньої) сліпоти, проптоза та паралічу зовнішніх очних м'язів у дітей, особливо за наявності ознак хвороби Реклінгхаузена. Діагноз підтверджують за допомогою комп'ютерної томографії (КТ). Рідкісною, але досить характерною зміною при нейрофіброматозі є пульсуючий екзофтальм, зумовлений вродженою відсутністю частини клиноподібної кістки. Рідкісною супутньою

патологією буває феохромоцитома. Приблизно в 5-10% випадків нейрофіброматозу одна з пухлин набуває злоякісного характеру.

Супутніми порушеннями при нейрофіброматозі бувають фіброзна дисплазія, вроджені аномалії хребців, локальний гігантизм кінцівки, субперіостальні кісткові кісти і псевдоартроз великогомілкової кістки. Поширений сколіоз, так що нейрофіброматоз слід віднести до числа причин нейрогенного і міогенного кіфосколіозу (іншими є сирингомієлія, атаксія Фридрейха, прогресуюча м'язова дистрофія і поліомієліт). У деяких хворих з нейрофіброматозом діагностують стеноз сильвієвого водопроводу і обструктивну гідроцефалію. Іноді спостерігають також помірну затримку психічного розвитку, обумовлену, ймовірно, аномаліями розвитку кори головного мозку. Можуть зустрічатися *spina bifida*, гіпоспадія, глаукома і слоновість. У хворих з нейрофіброматозом виявлені стенози судин (нирок, головного мозку і легенів).

Приблизно у 30% пацієнтів нейрофіброматоз виявляють випадково під час звичайного огляду, причому хворі не пред'являють скарг. Інші хворі (теж близько 30%) звертаються за консультацією з приводу косметичних порушень. Деякі мають той чи інший неврологічний синдром. У хворих з неврологічною симптоматикою можна спостерігати лише незначні шкірні зміни. Крім резекції пухлин, що викликають клінічні порушення, інших методів лікування не існує.

Туберозний склероз. Це аутосомно-домінантне захворювання проявляється судомними нападами, інтелектуальною недостатністю та аденомами сальних залоз. Останні мають вигляд множинних, нагадують бородавчасті утворення, розташовані переважно у формі «метелика» на щоках, носі і лобі. Розміри їх коливаються від 0,1 до 1 см. Вони підносяться над поверхнею шкіри і мають рожеве або рожево-жовте забарвлення. Крім того, шкіра в поперековій області стоншується, стає шорсткою з жовтуватим відтінком («шагренева шкіра»). Спочатку шкірні зміни мають вигляд гіпопігментованих плям, за формою нагадують листя ясена («білі плями»). Вони локалізуються на тулубі і кінцівках і добре видні при ультрафіолетовому освітленні (під лампою Вуда). Від аваскулярних невусів і вітіліго вони відрізняються розмірами, обрисами і мають велику діагностичну цінність, являючись часто найбільш ранньою вказівкою на етіологію розумової відсталості та дитячої епілепсії. За ступенем вираженості інтелектуальна недостатність може залишатися відносно стабільною або прогресувати. Епілептичні припадки, як правило, бувають генералізованими, рідше – фокальними. Перераховані порушення можуть поєднуватися з пухлинами сітківки та іншими видимими аномаліями.

У пацієнтів з найбільш важкою формою туберозного склерозу відзначають виражену розумову відсталість, але не всі вони є глибокими інвалідами. У загальнотерапевтичних клініках нерідко доводиться бачити пацієнтів із середнім рівнем інтелекту, епілептичними припадками і незначними шкірними змінами. Іноді у випадках осередкового церебрального синдрому при біопсії з'ясовується, що в основі його лежать типовий «горбок» або супутня гліома, але раніше хворому не ставили діагноз туберозного склерозу. Вивчення родоvodu часто не дає результату, оскільки близько 50%

випадків являються спорадичними і, ймовірно, обумовлюються мутацією.

Патологоанатомічно шкірні ураження являють собою фіброми, а не справжні аденоми. Деякі з них пронизані судинами, і в них визначаються телеангіектазії. Ділянки ураження мозку утворені аномально сформованою корою з вираженим астрогліозом і своєрідною «сумішню» з гліобластом і гігантських нервових клітин. Іноді відзначають кальцифікацію. Субependимарна гліальна тканина утворює вузлики, які виступають на стінках шлуночків і бувають помітні при КТ. Досить часто рабдоміома серцевого м'яза поєднується з туберозним склерозом. Пухлинні мальформації можна спостерігати також у нирках, печінці, надниркових і підшлунковій залозах.

У постановці діагнозу допомагає КТ. Виявляються вузли кальцифікатів, особливо в скроневи частках і поблизу шлуночків. Якщо вони досягають великих розмірів, то можуть призвести до обструкції отвору Монро і викликати одно- або двосторонню гідроцефалію. При введенні контрастної речовини центр вузла характеризується більш високою щільністю, ніж периферія. На межі між корою і білою речовиною нерідко виявляють зони зниженої щільності. Електроенцефалограма носить патологічний характер, але не має специфічних особливостей. У спинномозковій рідині змін найчастіше не виявляється, але іноді в ній визначають збільшення загального вмісту білка.

Лікування симптоматичне, при необхідності пухлини видаляють. Прогноз у осіб старше 30 років несприятливий. Летальний результат обумовлений епілептичними нападами, супутніми пухлинами та інтеркурентними захворюваннями. В обов'язки лікаря входить здійснення генетичного консультування.

Церебелоретинальний гемангіобластоматоз (синдром Гіппеля-Ліндау). Даний синдром проявляється у вигляді судинних мальформацій сітківки і мозочка. Ураження сітківки представлені капілярними ангіомами, зазвичай множинними, які викликають прогресуючу втрату зору; патологічні зміни в мозочку характеризуються повільно зростаючою гемангіобластомою, а нерідко – множинними її вогнищами з вираженою схильністю до кістоутворення, що робить необхідним хірургічне видалення пухлини; спостерігаються також спинальні і медулярні гемангіобластоми. У хворих відзначають прогресуючу мозочкову атаксію, головні болі, набряк дисків зорових нервів. Іноді з поверхні голови прослуховується судинний шум. Поліцитемію, можливо, пов'язану з утворенням еритропоєтину, виявляють у багатьох випадках, у деяких хворих вона зникає після видалення пухлини. Захворювання успадковується за аутосомно-домінантним типом, але досить часто виникає спорадично. Зрідка ці пухлини діагностують у дітей. Про можливість такого діагнозу важливо пам'ятати при обстеженні всіх хворих з синдромом мозочкової пухлини. Ретинальні зміни – істотний компонент хвороби Гіппеля-Ліндау – відзначають не у всіх хворих. Як правило, виникає гемангіобластома мозочка, але лише в числі інших аномалій, що включають ангіоми і кісти печінки, підшлункової залози, нирок, а також пухлини придатка яєчка і нирки (останні можуть стати причиною летального результату). При цій та інших формах фактоматозів можлива поява феохромоцитом. У деяких хворих спостерігають сирингомієлію, і якщо на тому чи іншому рівні провести

ретельне обстеження, то гемангіобластому часто вдається виявити у пацієнтів з сирингомієлітичною порожниною.

При гемангіобластомі мозочка показано хірургічне лікування, і якщо пухлинний вузол виявляють у стінці кісти і видаляють, то результати втручання добрі. Якщо пухлину видалити не вдається у зв'язку з її розмірами або множинністю, то можна рекомендувати променеву терапію. Розвиток уражень сітківки, якщо вони невеликі, можна зупинити за допомогою фотокоагуляції.

Енцефалотригемінальний синдром (хвороба Штурге-Вебера). Хвороба характеризується капілярними або кавернозними гемангіомами, що з'являються на одній стороні (але не завжди) в межах зони шкірної іннервації трійчастого нерва, а також переважно венозними гемангіомами на м'якій мозковій оболонці над потиличною, тім'яною і лобовою частками з тієї ж сторони. Внутрішньочерепні та шкірні ураження можна спостерігати незалежно один від одного. Хвороба виникає, як правило, спорадично; сімейні випадки є винятковими.

Патологоанатомічно кора, що розташована під патологічно зміненими оболонковими судинами, піддається прогресуючому ураженню, ймовірно, зумовленому уповільненням кровотоку з подальшою гіпоксією; в деяких випадках усередині вогнища ураження утворюється кальцієва смужка, що повторює хід борозни, визначає характерну рентгенографічну ознаку «рейкової колії». Рідко супутньою аномалією бувають артеріовенозні мальформації, що знаходяться в глибинних структурах.

Першим неврологічним симптомом зазвичай служать фокальні судомні напади на стороні, протилежній ураженню шкіри. Після деяких випадків можливий розвиток минушого (параліч Тодда) або стійкого паралічу. Найчастіші розлади – параліч, втрата чутливості і стійкий дефект полів зору – можуть починатися непомітно, повільно прогресувати або виникати апоплектиформно. Часто зустрічається сліпота на стороні невуса, яка майже завжди зумовлена глаукомою. Більшість пацієнтів з цим захворюванням живуть досить довго (багато років), але часто мають резидуальний інтелектуальний дефект і геміпарез.

Як правило, осередки змін занадто великі й не можуть бути повністю піддані хірургічному лікуванню. При резистентному перебігу епілепсії деякі хірурги рекомендують гемісферектомію. Показано застосування антиконвульсантів, проте іноді судомні напади не піддаються контролю.

Гемангіоми тулуба і верхніх або нижніх кінцівок можуть поєднуватися з судинними мальформаціями спинного мозку (синдром Кліппеля-Треноне-Вебера). Іноді спостерігається гіпертрофія кінцівки. Судинна мальформація може стати джерелом крововиливу в спинний мозок і явитися причиною інфаркту нервової тканини, викликавши тим самим розвиток спінальних рухових і чутливих розладів. Хірургічна ревізія з декомпресією рідко дають позитивні результати.

Атаксія – телеангіектазії. Даний стан викликає значний інтерес у зв'язку з теоретичними уявленнями про особливості його етіології та патогенезу. Успадковане за рецесивним типом, неврологічно воно характеризується прогресуючою мозочковою атаксією, апраксією рухів очних яблук і

хореоатетозом, що виникають в дитячому віці. Не всі неврологи розцінюють це захворювання як факоматози, у зв'язку з його прогресуючим перебігом і супутніми імунними порушеннями. Телеангіектазії на кон'юнктиві очей і шкірі, особливо біля вушних раковин, на шиї, згинальних поверхнях ліктювих і колінних суглобів, з'являються дещо пізніше в дитячому або підлітковому віці. У багатьох хворих відзначають рецидивуючі інфекційні ураження легень та синусів і виявляють дефіцит IgA і дефект сповільненої клітинної гіперчутливості. Діагноз підтверджується на підставі виявлення порушень гуморального і клітинного імунітету, збільшення рівнів альфа-фетопротеїну і цитогенетичних аномалій. Фібробласти і лімфоцити, взяті у пацієнтів з даною патологією, характеризуються підвищеною радіочутливістю *in vitro*, зумовленою недостатністю ферментних систем, які відновлюють ДНК. Супутні патологічні зміни характеризуються поширеною руйнацією клітин Пуркінє мозочка і, можливо, дегенерацією нейронів підкіркових вузлів. Встановлена також дисплазія тимуса. Смерть настає на другому або третьому десятиріччя життя від інфекції або ретикулоендотеліальної пухлини.

Сімейна вегетативна дисфункція (синдром Райлі-Дея). Це захворювання характеризується вегетативною нестабільністю (порушене потовиділення, втрата вазомоторного контролю, лабільна гіпертензія), розладами смаку в зв'язку з відсутністю грибоподібних сосочків, зниженням больової і температурної чутливості, гіпорексией, епізодичною лихоманкою, нападами блювоти, відсутністю сльозотечі, анестезією і ульцерацією рогівки.

Клінічні ознаки проявляються незабаром після народження і характеризуються утрудненнями при годуванні (дисфагія) і руховими порушеннями, які стають все більш вираженими в дитячому віці. До дорослого віку доживають лише деякі хворі, оскільки смертність в цій групі висока через рецидивуючі легеневі інфекції, що супроводжуються неадекватними вегетативними реакціями. Істотною проблемою для більшості хворих служить емоційна лабільність. Інтелектуальні здібності в одних пацієнтів знаходяться в межах норми, тоді як у інших вони знижені, фізичний ріст з неясних причин уповільнений, при цьому простежуються тенденція до схуднення та сколіозу. Описані нейропатичні суглоби (Шарко) у зв'язку з відсутністю больової чутливості та супутніми травмами.

Підтвердження порушень з боку вегетативної нервової системи ґрунтуються на результатах спеціальних тестів, таких як відсутність почервоніння шкіри після введення гістаміну та штрихового подразнення шкіри (втрата аксонального рефлексу) і гіперчутливість, як до холінергічних, так і до адренергічних засобів. Швидкість проведення імпульсів по периферичних нервах знижена. Кількісні патологоанатомічні дослідження периферичної та вегетативної нервової системи показали значне зменшення аксонів дрібного калібру в периферичних нервах (чим може бути пояснено зниження больової і температурної чутливості) і зменшення числа дрібних нейронів у міжхребцевих вузлах, симпатичних і циліарних гангліях (які знаходяться в основі деяких симптомів вегетативної дисфункції). Первинний ферментативний дефект встановити не вдалося. Інтермедіолатеральні клітинні стовбури спинного мозку

знаходяться в нормальному стані, як і решта структур ЦНС.

При проведенні диференціального діагнозу необхідно брати до уваги інші форми полінейропатичного ураження тонких волокон, що супроводжуються аналгезією і вегетативною дисфункцією (включаючи вроджену нечутливість до болю і амілоїдоз), а також синдром Шая-Дрейджера (дегенеративне захворювання клітин бічних рогів спинного мозку і підкіркових вузлів).

РОЗДІЛ II

ОСОБЛИВОСТІ МЕДИКО-СОЦІАЛЬНОЇ ЕКСПЕРТИЗИ ДІТЕЙ-ІНВАЛІДІВ З ВРОДЖЕНИМИ ВАДАМИ РОЗВИТКУ НЕРВОВОЇ СИСТЕМИ

Дитина, що має вроджені аномалії та вади розвитку нервової системи визнається інвалідом за умови наявності стійких розладів функцій організму, які призводять до обмеження життєдіяльності, тобто до повної або часткової втрати дитиною здатності або спроможності до самообслуговування, орієнтування, спілкування, можливості контролювати свою поведінку та навчатись, а також необхідності соціального захисту та реабілітації.

В Україні категорія «дитина-інвалід» визначається в залежності від ступеня обмеження життєдіяльності терміном на 2 роки, 5 років або до досягнення віку 18 років згідно з Наказом МОЗ України від 08.11.2001 р. №451/471/516 «Про затвердження Переліку медичних показань, що дають право на одержання державної соціальної допомоги на дітей-інвалідів віком до 16 років». Наказом МОЗ України від 04.12.2001 р. №482 «Про затвердження порядку видачі медичного висновку про дитину-інваліда віком до 16 років та Наказом МОЗ України від 11.07.2005 р. №342 «Про внесення змін до наказу МОЗ України від 04.12.2001 р. №482 (змінено вік з “16” на “18” років)».

Медична реабілітація в цьому випадку не є основною, а інші види реабілітаційної допомоги дають змогу дитині-інваліду отримати освіту, соціально адаптуватись, мати сім'ю в майбутньому.

До основних видів порушення функцій організму дитини, які виникають внаслідок різних вад розвитку та аномалій нервової системи, належать:

- порушення психічних функцій (сприйняття, пам'яті, мислення, інтелекту, емоцій, волі, свідомості, поведінки, психомоторних функцій);
- порушення мовних функцій з вадами усної та письмової мови;
- порушення сенсорних функцій (зору, слуху, нюху, дотику, тактильної, больової, температурної та інших видів чутливості);
- порушення стато-динамічних функцій (рухових функцій голови, тулуба, кінцівок, статики та координації рухів);
- порушення, які обумовлені фізичними вадами (деформації голови, обличчя, тулуба, зміни розмірів тіла (невідповідність віковим нормам).

Для встановлення дитині з вродженими вадами та аномаліями нервової системи категорії «дитина-інвалід» необхідно об'єктивізувати наявність у неї патології, яка призводить до стійкого помірного, вираженого або значно вираженого порушення функцій організму, що супроводжується обмеженням життєдіяльності хоча би по одній з вище наведених категорій.

Стійкість порушення функцій визначається клінічною формою вродженого патологічного стану: вроджені вади розвитку, спадкові та хромосомні хвороби, наслідки перинатальних ушкоджень, а ступінь вираженості порушення функцій залежить від ступеня компенсації цих порушень. Крім того у дитини важливо оцінювати наявність несприятливого або сумнівного клінічного прогнозу, що може бути підставою для визначення дитині інвалідності навіть на фоні тимчасово збережених функцій організму та стану життєдіяльності. При цьому необхідно відрізнити прогноз для життя та

прогноз до одужання. Як правило вроджені патологічні стани, які призводять до інвалідності дітей, мають несприятливий для одужання прогноз (винятком можуть бути випадки, при яких показані радикальні оперативні втручання), а для життя прогноз може бути сприятливим, сумнівним або несприятливим. При сумнівному та несприятливому для життя прогнозі експертне рішення буде складатись на користь визначення дитині інвалідності.

Дані огляду хворої дитини відображаються в медико-соціальному експертному заключенні, в якому має бути зазначено:

- розгорнутий клініко-функціональний діагноз (із зазначенням коду МКХ);
- психологічний діагноз;
- оцінка освітнього, соціально-побутового та соціально-навколишнього статусу;
- категорія та ступінь обмеження життєдіяльності;
- реабілітаційний потенціал;
- реабілітаційний прогноз;
- термін встановлення інвалідності;
- потреба дитини в заходах соціального захисту та допомозі з рекомендаціями з медико-соціальної реабілітації зі складанням індивідуальної програми реабілітації (ІПР).

Мета реабілітації полягає в тому, що дитина з важкими вадами розвитку може отримати оптимальну та адекватну соціальну допомогу для соціальної адаптації. Реабілітаційний потенціал дитини-інваліда визначається обмеженням життєдіяльності, і він тим нижчий, чим більше у дитини обмежень життєдіяльності. Реабілітаційний прогноз визначається можливим та очікуваним зниженням обмежень життєдіяльності внаслідок проведення реабілітаційних заходів згідно з розробленою ІПР.

Потреба дитини-інваліда внаслідок вроджених вад та аномалій нервової системи в різних видах реабілітаційної допомоги (медичної, соціальної, психолого-педагогічної та професійної) визначається ступенем порушення функцій організму. При наявності вроджених патологічних станів, які супроводжуються стійкими стато-динамічними, сенсорними та психічними порушеннями функцій організму дитини, як правило, має місце стабільний дефект зі сприятливим для життя прогнозом.

РОЗДІЛ III

МЕДИКО-СОЦІАЛЬНА РЕАБІЛІТАЦІЯ ДІТЕЙ-ІНВАЛІДІВ ВНАСЛІДОК ВРОДЖЕНОЇ АНОМАЛІЇ

Основні принципи формування індивідуальної програми реабілітації при вродженій аномалії розвитку у дітей

Загальними принципами формування ІПР дітей-інвалідів є: індивідуальність, безперервність, послідовність, наступність, комплексність.

Також при формуванні ІПР необхідно враховувати наступні чинники:

- Біологічний (клінічний) фактор, що включає характеристику інвалідизуючої патології, ступінь порушень функцій організму і пов'язаних з ними структури і ступеня обмежень життєдіяльності;
- Психологічний фактор, що відображає особистісні особливості дитини-інваліда;
- Соціальний фактор, що враховує умови соціально-середовищного оточення (структура сім'ї, освітній ценз сім'ї, виховні цілі, виховні позиції, спосіб життя, стиль поведінки і ставлення членів сім'ї до інваліда).

Структура ІПР для контингенту дітей-інвалідів з вродженими вадами нервової системи включає кілька розділів: заходи медичної, психолого-педагогічної, соціальної реабілітації, технічні засоби реабілітації та послуги з реабілітації.

1. Блок медичної реабілітації включає в себе такі заходи, як:

- Реконструктивна хірургічна корекція. Даний захід є основним при необхідності хірургічного лікування вродженої вади.
- Протезування і ортезування. У цьому реабілітаційному заході мають потребу діти-інваліди з вадами опорно-рухової системи (аплазія і гіпоплазія верхніх і нижніх кінцівок).
- Відновне лікування (медикаментозна терапія, масаж, ЛФК, ІРТ і т.д.). Цей вид лікування показаний при вадах після повторного або багаторазового етапного оперативного лікування, а також у період після хірургічних втручань.
- Санаторно-курортне лікування показано як засіб доліковування після оперативної корекції вади і як загальнозміцнюючий засіб з метою профілактики збільшення важкості порушених функцій організму і обмежень життєдіяльності.

2. Блок психолого-педагогічної реабілітації. Психолого-педагогічна та соціально-педагогічна реабілітація – комплекс заходів психолого-педагогічної та соціальної підтримки і діагностико-корекційних програм з подолання різних форм дитячо-підліткової дезадаптації по включенню, інтегруванню дитини у соціальну сферу, що виконує функції інститутів соціалізації (сім'я, школа, спілкування однолітків). Заходи з психолого-педагогічної реабілітації включали в себе:

- Отримання дошкільного виховання та навчання з визначенням типу і видів дошкільного закладу (з I по VIII);
- Отримання загальної освіти. Дана рекомендація включає в себе тип шкільного освітнього закладу за аналогією з отриманням дошкільного виховання і навчання.

- Отримання професійної освіти (для дітей старше 14 років).

3. Блок соціальної реабілітації. Заходи з соціальної реабілітації включають в себе:

- Соціально-средовищну реабілітацію;
- Соціально-педагогічну реабілітацію;
- Соціально-психологічну реабілітацію;
- Соціокультурну реабілітацію;
- Соціально-побутову адаптацію.

На підставі порівняльного аналізу різних параметрів: вік дитини, вид вродженої вади, тяжкість вади, обсяг проведеного лікування для формування ІПР можливо рекомендувати наступне:

Від 0 до 3 років (з урахуванням фізіологічної соціальної недостатності) :

- Діти до оперативного лікування: реконструктивно-відновна хірургія, відновлювальна терапія, соціальна реабілітація (акцент на сім'ю);
- Діти після оперативного лікування: відновна терапія, соціальна реабілітація (акцент на сім'ю);
- Діти з вадами, що не вимагають оперативного лікування: протезно-ортопедична допомога, відновлювальна терапія, соціальна реабілітація з максимальним залученням сім'ї в реабілітаційний процес.

Від 4 до 7 років:

- Діти на етапі оперативного лікування: завершення або продовження реконструктивної хірургічної корекції, відновлювальна терапія, протезування та ортезування, психолого-педагогічна корекція (логопедична допомога), соціальна реабілітація (перебування в корекційних установах, участь сім'ї);
- Діти з вадами, що не вимагають оперативного лікування: відновна терапія, протезування та ортезування, психолого-педагогічна корекція (логопедична допомога), соціальна реабілітація (перебування в корекційних установах, участь сім'ї).

Від 8 до 14 років:

- Діти на етапі оперативного лікування: завершення або продовження реконструктивної хірургії, відновлювальна терапія, протезування та ортезування, особлива роль психолого-педагогічної корекції (логопедична допомога), соціальна реабілітація (перебування в корекційних установах, участь сім'ї);
- Діти з вадами, що не вимагають оперативного лікування: відновна терапія, протезування та ортезування, особлива роль психолого-педагогічної корекції (логопедична допомога), соціальна реабілітація (перебування в корекційних установах, участь сім'ї).

Від 15 до 17 років:

- Відновна терапія;
- Протезування і ортезування;
- Психолого-педагогічна корекція, соціальна реабілітація (перебування в корекційних установах, участь сім'ї);
- Проведення профорієнтації;
- Професійна реабілітація;
- Соціальна реабілітація (у тому числі за участю сім'ї). Кінцевою метою реабілітації дитини – інваліда стало відновлення (формування) його

соціального статусу, успішна соціалізація та інтеграція у суспільство.

Роль сім'ї в соціальній адаптації (соціалізації) дітей-інвалідів

У ранньому дитинстві, коли навички ще не сформувалися, передчасно говорити про відновлення і, отже, про реабілітацію. У зв'язку з цим зрозуміла спроба деяких дослідників користуватися терміном "абілітація". Однак для цього віку більш правильно використовувати соціологічний термін – "соціалізація". Сім'я розглядається як базова основа соціалізації. У міру дорослішання дитини-інваліда здійснюється передача на принципах наступності соціально-середовищного впливу з одного середовища – сім'ї, в інше – середовище однолітків, тому важливим науково-практичним завданням стає вивчення медико-соціальної характеристики сімей, що мають дітей-інвалідів, та їх соціальної адаптації.

На жаль, за результатами досліджень виявляється, що сім'я активно бере участь в реабілітаційному процесі лише в 25% випадків. Пасивність сім'ї зумовлена низьким освітнім цензом батьків, переважно матері, недостатньою медичною грамотністю, недостатнім інформуванням сім'ї про реабілітаційні заходи і послуги, а також небажанням сім'ї брати участь у реабілітаційному процесі (низька реабілітаційна спрямованість в цих випадках була зумовлена рентною установкою).

Як показує практика, всі діти-інваліди потребують соціалізації. У перелік заходів щодо соціально-побутової адаптації слід включати:

- Інформування та консультивання сім'ї, яка має дитину-інваліда, з питань його реабілітації;
- Адаптаційне навчання сім'ї, яка має дитину-інваліда;
- Навчання дитини-інваліда самообслуговуванню;
- Навчання навичкам самостійного пересування;
- Організація життя дитини-інваліда в побуті.

Найкращі результати соціальної реабілітації дітей з обмеженими можливостями досягаються в тих випадках, коли здійснюється системна, цілеспрямована робота з активізації внутрішнього позитивного потенціалу сім'ї. Саме від батьків в значній мірі залежить організація необхідних умов для розвитку, спілкування й навчання дитини з обмеженими можливостями. У зв'язку з цим необхідно:

- 1) удосконалювати систему законодавства ;
- 2) розробити комплексну систему високопрофесійної допомоги сім'ям, які мають дітей-інвалідів;
- 3) створити ринок соціальних послуг, де особливе місце визначити соціальній підтримці сім'ї, жінкам і дітям.

ЗМІСТ

| | |
|---|----|
| Вступ | 3 |
| Розділ I. Анатомо-фізіологічні особливості нервової системи у дітей. Порушення ембріогенезу як основа природжених аномалій розвитку нервової системи..... | 4 |
| Розділ II. Особливості медико-соціальної експертизи дітей-інвалідів з вродженими вадами розвитку нервової системи..... | 19 |
| Розділ III. Медико-соціальна реабілітація дітей-інвалідів внаслідок вродженої аномалії..... | 21 |

*Здано до складання 25.11.2013 р.
Підписано до друку 06.12.2014 р.
Формат 60x84/16. Папір офсетний.
Гарнітура Times New Roman. Друк офсетний.
Умовн. друк. арк. 1,39
Замовлення № 372
Тираж: 300 шт.*

*Виготовлювач ФОП Рогальська І.О.
м. Вінниця, Хмельницьке шосе, 145
Тел.: (0432) 43-51-39, 57-65-44
E-mail: dilo2007dilo@rambler.ru
Свідоцтво ВОЗ № 635744 від 01.03.2010 р.*