

## СИНДРОМ РАЙЛИ-ДЕЙ

**И. И. Богомазова, Н. Е. Серова**

ФГБОУ ВО Тверской государственный медицинский университет Минздрава России

Синдром Райли-Дей (семейная дизавтономия) — тяжелая, генетически обусловленная сенсорно-вегетативная невропатия. Заболевание распространено преимущественно среди евреев и встречается с частотой 1 случай на 10-20 тыс. населения. Наследуется синдром по аутосомно-рецессивному механизму. Если оба родителя являются носителями патологического гена, то вероятность рождения больного ребенка составляет 25 %. В связи с полиморфностью клинических проявлений, сложностью диагностики и лечения, семейная дизавтономия представляет серьезную проблему для современной неврологии и педиатрии.

Цель исследования: изучить этиологию, патогенез, клинико-морфологические особенности и методы диагностики синдрома Райли-Дей.

Материалы и методы: анализ литературных источников по данной патологии. Использовали контент-анализ, изучение статистических данных, этиологии, патогенеза, способы диагностики, особенности течения заболевания, с обобщением материала.

Результаты: исследования в области генетики позволили установить, что наследственный характер патологии детерминирован генетическим дефектом в локусе 9q31 9-й хромосомы. Предполагается, что субстратом заболевания выступают нарушения метаболизма, в частности, норадреналина — базового нейромедиатора симпатических синапсов. Согласно другой точке зрения, синдром связан с избыточным накоплением в нервно-мышечных синапсах ацетилхолина и блокадой прохождения нервного импульса к мышечным волокнам. Так как в механизме развития синдрома Райли-Дей важную роль играет демиелинизация нервных структур, все клинические проявления напрямую связаны с дисфункцией того или иного внутреннего органа. Заболевание развивается в первые недели жизни ребенка и манифестирует следующими клиническими признаками: перманентным прогрессирующим нарушением терморегуляции, с гипергидрозом или шелушением кожных покровов. Также отмечается дисфагия, судорожный синдром, апноэ, артериальная гипотензия, полинейропатия периферических нервов, умственная отсталость, нарушение когнитивных функций, памяти и интеллекта, нарушение координации движений, сильная тошнота, периодическая рвота, снижение мышечных рефлексов, потеря ощущений запаха, слуха, тактильной и температурной чувствительности, нарушение зрения, изменение болевой чувствительности. В старшем возрасте присоединяются изменения со стороны опорно-двигательного аппарата: сколиоз, системный артрит, слабость связочного и мышечного аппаратов. Течение заболевания прогрессирующее,

прогноз неблагоприятный, больные не доживают до 30 лет. Диагноз базируется на характерном сочетании клинических симптомов, возникающих в раннем детском возрасте. Диагностическую ценность представляет гистаминовый тест. Большую роль в диагностике отводят магниторезонансной томографии для обнаружения очагов демиелинизации в головном мозге.

Выводы: знание эпидемиологии, этиологии, патогенеза в диагностике синдрома Райли-Дей может способствовать эффективной диагностике этой патологии.