

**Г.Б. Кадржанова, А.Р. Смагулова, С.З. Ешимбетова, Н.Д. Тулекова**  
*НУО Казахстанско-Российский медицинский университет, г. Алматы*  
*Кафедра психиатрии, наркологии и неврологии*  
*Центр ранней детской реабилитации г. Алматы*

### **УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ С ЛОКАЛИЗОВАННОЙ ФОРМОЙ ГИПЕРТРИХОЗА, КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ**

В статье представлен литературный обзор врожденного гипертрихоза с умственной отсталостью у детей. Приведен случай собственного клинического наблюдения девочки с когнитивными нарушениями, общим недоразвитием речи в сочетании с локализованной врожденной (первичной) формой гипертрихоза.

**Ключевые слова:** первичный локализованный гипертрихоз у детей, умственная отсталость

#### **Актуальность**

Гипертрихоз - это клиническое состояние, характеризующееся чрезмерным ростом волос без андрогенной стимуляции [1]. Если нет основной причины чрезмерного роста волос, его называют первичным гипертрихозом, который далее классифицируется как врожденный или приобретенный, основанный на возрасте начала и генерализованный или локализованный, основанный на распределении волос на теле [2]. Первичный гипертрихоз у детей встречается редко, происхождение неизвестно [3].

Врожденные локализованные гипертрихозы, как правило, не связаны с другими расстройствами и представляют собой в основном эстетические проблемы. Они обычно наследуются аутосомно-рецессивно. Hipertrichosis cervical posterior возникает при рождении, связан с кифосколиозом и считается сущностью с аутосомно-доминантным или рецессивным наследованием, связанным с X [4]. Врожденный передний локализованный цервикальный гипертрихоз был описан Trattner и коллегами в 1991 году. Он состоит из «пучка волос» на переднем шейном уровне чуть выше гортанного выступа. Зарегистрировано 28 случаев переднего цервикального гипертрихоза. Изолированный гипертрихоз может быть связан с умственной отсталостью, вальгусной деформацией, нарушениями сетчатки, лицевым дисморфизмом или сенсорной и моторной периферической нейропатией [5]. Среди различных описанных ассоциаций выделяются неврологические изменения (чувствительная или двигательная периферическая невропатия и умственная отсталость), офтальмологические изменения (атрофия зрительного нерва), вальгусная деформация и синдром Тернера [6,7,8]. Локализованная форма гипертрихоза с интеллектуальным недоразвитием описана у 9 детей обоего пола Г.С. Маринчевой и соавт. в 1976 г. С равной частотой поражаются оба пола. Выявлена различная глубина интеллектуального дефекта. Очень характерны для рассматриваемого синдрома расстройства речи, поэтому он назван «умственная отсталость с гипертрихозом и речевым недоразвитием». Речевые нарушения выражены больше, чем обычно при умственной отсталости. Иногда речевой дефект является ведущим симптомом в психическом статусе (особенно при неглубокой интеллектуальной недостаточности) [9].

#### **Материалы и методы. Собственное наблюдение**

Мы сообщаем о случае девочки с первичным локализованным гипертрихозом в сочетании с умственной отсталостью. Приводим описание собственного наблюдения, демонстрирующего клиническое сходство с вышеописанным синдромом. Девочка 13 лет наблюдается в детской поликлинике с диагнозом: Умственная отсталость умеренная. Родители здоровы. Ребенок родился от первой беременности, срочных родов в 39-40 недели. Вес тела при рождении 3000,0 г., рост – 53 см. Оценка по шкале Апгар 6-7 баллов. В анамнезе во время первого триместра беременности мама лечилась противотуберкулезными препаратами от туберкулеза легких. В родильном доме поставлен диагноз: Церебральная ишемия, синдром мышечной гипотонии. Ребенок родился с малыми аномалиями развития: выраженный локализованный гипертрихоз на шее, спине, низкая линия роста волос на шее. С рождения девочка отстает в психомоторном и речевом развитии: самостоятельно начала ходить с 2-х лет, разговаривать с 6 лет. В анамнезе 2 эпизода эпилептических приступов, наблюдалась у эпилептолога с диагнозом: Идиопатическая эпилепсия. Синдром Ландау-Клеффнера. Умственная отсталость с выраженными поведенческими нарушениями. Общее недоразвитие речи - 2-уровень. Стертая дизартрия.

Физическое развитие девочки соответствует возрастной норме. У девочки имеются стигмы дизэмбриогенеза: гипертрихоз спины, шеи, низкая линия роста волос на лбу и шее, длинные ресницы. При физическом сканировании наблюдаются множественные концевые волоски, расположенные на коже боковой поверхности шеи, спины без других аномалий, клиновидный рост волос на спине (рисунки 1-3). На остальной части поверхности кожи и слизистой оболочки полости рта никаких существенных изменений не было обнаружено. Кисти и стопы массивные, широкие. Первичной дисфункции щитовидной железы не выявлено.

В неврологическом статусе отмечается диффузная мышечная гипотония, сухожильные рефлексы несколько повышены. Со стороны черепно-мозговых нервов - расходящееся косоглазие справа. На глазном дне фоновая ретинопатия и ретинальные сосудистые изменения. Слух нормальный.

Психическое состояние: на первый план выступает интеллектуальная несостоятельность при внешней общительности и подвижности обследуемой. Девочка охотно вступает в контакт, правильно понимает ситуацию обследования, обращенную речь, живо реагирует на жест и интонацию врача при осмотре, выполняет простые команды. Владеет элементарной грамотой: пишет элементы букв и порядковым счетом: считает до 10, чтение не доступно: знает отдельные буквы, читает по слогам. К учебе интерес не проявляет, при умственной нагрузке быстро утомляется. Словарный запас ограничен бытовой лексикой, речь невнятная, смазанная. Мышление конкретное, тугоподвижное, абстракция слабо доступна: на вопрос отвечает вопросом. Внимание неустойчиво, легко отвлекаемо, быстро истощается. Память ослаблена. Склонна к совершению однообразных движений в виде выдергивания ногтей пальцев рук. Круг интересов узок, сводится к элементарным бытовым. Доступны социально-бытовые навыки по самообслуживанию.

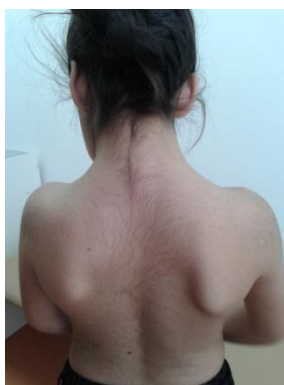
Таким образом, интеллектуальное недоразвитие расценено как умеренная умственная отсталость, осложненная общим недоразвитием речи, неврозоподобным синдромом с гипертрихозом.

На ЭЭГ корковая ритмика в состоянии пассивного бодрствования дезорганизована, пространственно-частотная характеристика не выражена. Замедление основной фоновой активности. Эпилептиформная активность не зарегистрирована. МРТ головного мозга гипогенезия мозолистого тела. Арахноидальная киста задней черепной ямки. Признаки расширения большой цистерны.

Анализ хромосом показал генотип 46, XX. Родители не ссылались на семейную историю аналогичных симптомов или кровного родства.



**Рисунок 1 - Ограниченный гипертрихоз на боковой поверхности шеи**



**Рисунок 2 - Локализованный гипертрихоз спины**



**Рисунок 3 - Низкая линия роста волос на шее**

#### **Выводы**

В заключение следует отметить, что умственная отсталость с локализованным гипертрихозом является редким заболеванием. Особенность данного наблюдения заключается в том, что выявленный у больного гипертрихоз при рождении протекает с характерной фенотипической картиной заболевания, сочетающегося с интеллектуальным дефектом и нарушением речи. В этиопатогенезе заболевания важное значение принадлежит экзогенному фактору, представленному воздействием противотуберкулезных медикаментов, способного оказать тератогенное воздействие в период онтогенетического развития мозга плода.

#### **СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ**

1. Vashi RA, Mancini AJ, Paller AS. Primary generalized and localized hypertrichosis in children // Arch Dermatol. – 2001. - №137. – P. 877–884.
2. Sybert VP. Hypertrichosis lanuginosa congenita. In: Sybert VP, editor. Genetic Skin Disorders. - New York: Oxford University Press Inc, 1997. – P. 172–175.

3. Roopal A. Vashi, MD; Anthony J. Mancini, MD; Amy S. Paller, MD. Primary Generalized and Localized Hypertrichosis in Children // Arch Dermatol. – 2001. - №137(7). – P. 877-884.
4. B. Monteagudo Sánchez<sup>a</sup>Vol. Servicios de Centro de Salud de Fene // Fene. A Coruña. – 2008. - №6. – С. 591-592.
5. B. Monteagudo M., Cabanillas C.de las Heras J.M. Cacharryn Actas Dermo-Sifiliográficas // Isolated Anterior Cervical. – 2009. – Vol.100, Issue 1. – P. 61-64.
6. R.A. Vashi, A.J. Manzini, A.S. Paller. Primary generalized and localized hypertrichosis in children // Arch Dermatol. – 2001. - №137. - P. 877-884.
7. A.Trattner, E. Hodak, T. Sagie-Lerman, M. David, M. Nitzan, B.Z. Garty. Familial congenital anterior cervical hypertrichosis associated with peripheral sensory and motor neuropathy // J Am Acad Dermatol. – 1991. - №25. – P. 767-770.
8. B.Z. Garty, M. Snir, I. Kremer, Y. Yassur, A. Trattner. Retinal changes in familial peripheral sensory and motor neuropathy associated with anterior cervical hypertrichosis // J Pediatr Ophthalmol Strabismus. – 1997. - №34. – P. 309-312.
9. Маринчева Г.С. Умственная отсталость при наследственных болезнях: монография. – М.: Медицина, 1988. – 256 с.

**Г.Б. Кадржанова, А. Р. Смагулова, С.З. Ешимбетова, Н.Д. Тулекова**

**ОҚШАУЛАНҒАН ГИПЕРТРИХОЗБЕН СИПАТТАЛАТЫН АҚЫЛ-ОЙ КЕМШІЛІГІ,  
КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ**

**Түйін:** Мақалада балалардың ақыл-ой кемшілігімен жүретін туа біткен гипертрихозға әдеби шолу жасалды. Жеке клиникалық бақылаудағы оқшауланған гипертрихозбен қатар когнитивті бұзылыстары мен сөйлеудің жалпы дамуының бұзылыстары бар қызбаланың жағдайы келтірілген.

**Түйінді сөздер:** балалардағы біріншілік оқшауланған гипертрихоз, ақыл-ой кемшілігі

**G. Kadrzhanova, A. Smagulova, S. Eshimbetova, N. Tulekova**

**MENTAL RETARDATION WITH A LOCALIZED FORM OF HYPERTRICHOSIS, A CLINICAL CASE**

**Resume:** The article presents a literary review of congenital hypertrichosis with mental retardation in children. A case of own clinical observation of a girl with cognitive impairment, general speech underdevelopment in combination with a localized congenital (primary) form of hypertrichosis is presented.

**Keywords:** primary localized hypertrichosis in children, mental retardation