

А.С. Котов, К.В. Фирсов

ЭПИЛЕПСИЯ И НЕЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ПАРОКСИЗМАЛЬНЫЕ РАССТРОЙСТВА У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ



Медицинское информационное агентство
Москва
2024

УДК 616.831.31-009.24
ББК 56.12
К73

Рецензенты:

П.Н. Власов, доктор медицинских наук, профессор;
Е.В. Силина, доктор медицинских наук, профессор

Котов, А.С.

К73 Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные расстройства у детей и подростков / А.С. Котов, К.В. Фирсов. — Москва : ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2024. — 456 с. : ил.

ISBN 978-5-9986-0535-2

В монографии представлены методы диагностики, лечения эпилепсии и неэпилептических пароксизмальных расстройств у детей и подростков. Авторы и издательство приложили все усилия, чтобы обеспечить точность приведенных в данной книге показаний, побочных реакций, рекомендуемых доз лекарств. Однако эти сведения могут изменяться.

Для неврологов, врачей других специальностей и студентов медицинских вузов.

УДК 616.831.31-009.24
ББК 56.12

ISBN 978-5-9986-0535-2

© Котов А.С., Фирсов К.В., 2024
© Оформление. ООО «Издательство
«Медицинское информационное
агентство», 2024

Все права защищены. Никакая часть данной книги не может быть воспроизведена в какой-либо форме без письменного разрешения владельцев авторских прав.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Список сокращений	8
Предисловие	14
Введение	16
Глава 1. Периодизация возраста человека	17
Глава 2. Эпилептические синдромы периода новорожденности и младенчества	20
2.1. Этиология эпилептических приступов периода новорожденности и младенчества	20
2.2. Классификация эпилептических синдромов периода новорожденности и младенчества	22
2.3. Фокальные эпилептические синдромы периода новорожденности и младенчества	24
2.3.1. Самокупирующаяся (семейная) неонатальная эпилепсия / Self-limited (familial) neonatal epilepsy (SeLNE)	24
2.3.2. Самокупирующаяся (семейная) младенческая эпилепсия / Self-limited (familial) infantile epilepsy (SeLIE)	28
2.3.3. Самокупирующаяся (семейная) неонатальная и младенческая эпилепсия / Self-limited (familial) neonatal and infantile epilepsy (SeLFNIE)	31
2.4. Генерализованные эпилептические синдромы периода новорожденности и младенчества	33
2.5. Эпилептические синдромы периода новорожденности и младенчества, имеющие черты как фокальных, так и генерализованных (комбинированные)	40
2.6. Эпилептические синдромы периода новорожденности и младенчества с эволюционной и/или эпилептической энцефалопатией или с прогрессирующим неврологическим ухудшением	45

2.6.1. Ранняя младенческая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия / Early infantile developmental and epileptic encephalopathy (EIDEE)	45
2.6.2. Синдром младенческих эпилептических спазмов / Infantile epileptic spasm syndrome (IESS).....	52
2.6.3. Синдром Драве / Dravet syndrome (DS).....	59
2.6.4. Эпилепсия младенчества с мигрирующими фокальными приступами / Epilepsy of infancy with migrating focal seizures (EIMFS).....	67
2.7. Эпилептические синдромы периода новорожденности и младенчества с эволюционной и/или эпилептической энцефалопатией или с прогрессирующим неврологическим ухудшением со специфической этиологией	71
2.7.1. KCNQ2-эволюционная и эпилептическая энцефалопатия/ KCNQ2-developmental and epileptic encephalopathy (KCNQ2-DEE)	71
2.7.2. Пиридоксин-зависимая (ALDH7A1) эволюционная и эпилептическая энцефалопатия (ЭЭЭ) / Pyridoxine-dependent (ALDH7A1) developmental and epileptic encephalopathy (PD-DEE) и пиридоксаль-5-фосфат-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия/pyridox (AM)INE 5'-phosphate deficiency (PNPO)-DEE (P5PD-DEE).....	73
2.7.3. CDKL5-эволюционная и эпилептическая энцефалопатия / CDKL5-developmental and epileptic encephalopathy (CDKL5-DEE)	76
2.7.4. Протокадгерин-19-кластерная эпилепсия / Protocadherin 19 clustering epilepsy (PCDH19 clustering epilepsy)	80
2.7.5. Синдром дефицита переносчика глюкозы 1 / Glucose transporter 1 deficiency syndrome (GLUT1DS)	83
2.7.6. Синдром Штурге–Вебера / Sturge–Weber syndrome (SWS)	85
2.7.7. Геластические судороги с гипоталамической гамартомой / Gelastic seizures with hypothalamic hamartoma (GS-HH).....	89
Глава 3. Эпилептические синдромы детского возраста.....	94
3.1. Классификация эпилептических синдромов детского возраста.....	94
3.2. Фокальные эпилептические синдромы детского возраста	95
3.2.1. Самокупирующаяся эпилепсия с центротемпоральными спайками / Self-limited epilepsy with centrotemporal spikes (SeLECTS).....	95
3.2.2. Самокупирующаяся эпилепсия с вегетативными приступами / Self-limited epilepsy with autonomic seizures (SeLEAS)	101
3.2.3. Детская затылочная зрительная эпилепсия / Childhood occipital visual epilepsy (COVE)	107
3.2.4. Светочувствительная затылочная эпилепсия / Photosensitive occipital lobe epilepsy (POLE).....	112
3.3. Генерализованные эпилептические синдромы детского возраста	115
3.3.1. Эпилепсия с миоклоническими абсансами / Epilepsy with myoclonic absences (EMA).....	115

3.3.2. Эпилепсия с миоклонией век / Epilepsy with eyelid myoclonia (EEM)	119
3.4. Синдромы с эволюционной и/или эпилептической энцефалопатией или с прогрессирующим неврологическим ухудшением детского возраста	123
3.4.1. Эпилепсия с миоклонически-атоническими приступами / Epilepsy with myoclonic-atonic seizures (EMaTS)	123
3.4.2. Синдром Леннокса–Гасто / Lennox–Gastaut syndrome (LGS)	128
3.4.3. Эволюционная и эпилептическая энцефалопатия с активацией спайк-волн во сне / Developmental and epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep (DEE-SWAS)	133
3.4.4. Синдром эпилепсии, связанной с фебрильной инфекцией / Febrile infection-related epilepsy syndrome (FIRES)	140
3.4.5. Синдром гемиконвульсивно-гемиплегической эпилепсии / Hemiconvulsion–hemiplegia epilepsy syndrome (HHE)	145
Глава 4. Эпилептические синдромы с дебютом в различном возрасте	149
4.1. Классификация эпилептических синдромов с дебютом в различном возрасте	149
4.2. Фокальные эпилептические синдромы с дебютом в различном возрасте	150
4.2.1. Мезиальная височная эпилепсия со склерозом гиппокампа / Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis (MTLE-HS)	150
4.2.2. Семейная мезиальная височная эпилепсия / Familial mesial temporal lobe epilepsy (FMTLE)	156
4.2.3. Связанная со сном гипермоторная (гиперкинетическая) эпилепсия / Sleep-related hypermotor (hyperkinetic) epilepsy (SHE)	157
4.2.4. Семейная фокальная эпилепсия с переменными очагами / Familial focal epilepsy with variable foci (FFEVF)	163
4.2.5. Эпилепсия со слуховыми особенностями / Epilepsy with auditory features (EAF)	166
4.3. Синдромы, имеющие признаки генерализованных и фокальных с дебютом в различном возрасте	168
4.4. Синдромы с эволюционной и/или эпилептической энцефалопатией или с прогрессирующим неврологическим ухудшением с дебютом в различном возрасте	172
4.4.1. Синдром Расмуссена / Rasmussen syndrome (RS)	172
4.4.2. Прогрессирующие миоклонус-эпилепсии / Progressive myoclonus epilepsies (PME)	178
Глава 5. Идиопатические генерализованные эпилепсии	187
5.1. Классификация идиопатических генерализованных эпилепсий	187
5.2. Детская абсансная эпилепсия / Childhood absence epilepsy (CAE)	187
5.3. Эпилепсия с изолированными генерализованными тонико-клоническими приступами / Epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone (GTCA)	193

5.4. Ювенильная абсансная эпилепсия / Juvenile absence epilepsy (JAE).....	198
5.5. Ювенильная миоклоническая эпилепсия / Juvenile myoclonic epilepsy (JME).....	203
Глава 6. Структурные и предположительно структурные фокальные эпилепсии у детей и подростков (семиотика приступов)	213
6.1. Лобные эпилепсии	213
6.2. Височные эпилепсии	219
6.3. Теменные эпилепсии	221
6.4. Затылочные эпилепсии.....	226
6.5. Инсулярные эпилепсии	227
6.6. Эпилепсии при хромосомных аномалиях	233
6.6.1. Синдром Дауна / Down syndrome	233
6.6.2. Синдром Эдвардса / Edwards syndrome.....	237
6.6.3. Синдром кольцевой 20-й хромосомы / Ring chromosome 20 (RC20).....	242
6.6.4. Синдром Прадера–Вилли / Prader–Willi syndrome (PWS)	244
6.6.5. Синдром Смит–Мадженис / Smith–Magenis syndrome (SMS)	248
6.7. Эпилепсии при мутациях в отдельных генах	252
6.7.1. Туберозный склероз / Tuberous sclerosis	252
6.7.2. Синдром Ретта / Rett syndrome.....	260
6.7.3. Другие синдромы, ассоциированные с мутациями в отдельных генах	264
6.8. Синдромы с неустановленной генетической причиной	264
6.8.1. Синдром Айкарди / Aicardi syndrome.....	264
6.8.2. Гипомеланоз Ито / Hypomelanosis of Ito.....	267
6.9. Эпилепсия при пороках развития коры головного мозга	271
6.9.1. Лиссэнцефалия / Lissencephaly.....	271
6.9.2. Синдром Миллера–Дикера / Miller–Dieker syndrome	271
6.9.3. Пахигирия.....	274
6.9.4. Фокальные кортикальные дисплазии.....	275
6.9.5. Полимикрогирия	278
6.9.6. Гемимегалэнцефалия	282
6.9.7. Голопрозэнцефалия.....	286
6.9.8. Шизэнцефалия	289
6.9.9. Гетеротопия серого вещества	291
6.10. Эпилепсия при болезнях накопления	295
6.10.1. Болезнь Ниманна–Пика типа С / Niemann–Pick type C disease	295
6.10.2. Нейрональный цероидный липофусциноз / Neuronal ceroid lipofuscinosis	301
6.10.3. Болезнь Тея–Сакса / Tay–Sachs disease	305
6.10.4. Другие болезни накопления, ассоциированные с эпилептическими приступами.....	308
6.11. Эпилепсия при митохондриальных заболеваниях	308

6.11.1. MELAS-синдром	308
6.11.2. MERRF-синдром	312
6.11.3. Leigh-синдром	315
6.11.4. NARP-синдром	319
Глава 7. Неэпилептические пароксизмальные расстройства периода новорожденности и младенчества	322
7.1. Доброкачественный неонатальный миоклонус сна / Benign neonatal sleep myoclonus (BNSM)	322
7.2. Гиперэкплексия / Hyperekplexia	324
7.3. Кивательная судорога / Spasmus nutans	328
7.4. Доброкачественный неэпилептический миоклонус раннего детства или синдром Феджермана (Fejerman syndrome)	331
7.5. Инфантильная мастурбация / Gratification disorder	332
7.6. Приступы дрожания / Shuddering spells	334
7.7. Синдром инфантильного тремора / Infantile tremor syndrome, ITS	336
7.8. Аффективно-респираторные приступы / Breath-holding spells	337
7.9. Рефлекторные асистолические синкопе / Reflex asystolic syncope	342
7.10. Катаплексия / Cataplexy	346
Глава 8. Неэпилептические пароксизмальные расстройства детского возраста	351
8.1. Стереотипии / Stereotypes	351
8.2. Нарушения перехода ото сна к бодрствованию / Sleep-wake transition disorders	354
8.3. Синдром Сандифера / Sandifer syndrome	356
8.4. Психогенные неэпилептические приступы / Psychogenic non-epileptic seizures (PNES)	360
8.5. Синкопе / Syncore	362
8.6. Гипервентиляционные приступы / Hyperventilation attacks	364
8.7. Тики / Tics	365
8.8. Пароксизмальные дискинезии / Paroxysmal dyskinesias	368
8.9. Синдром циклической рвоты / Cyclic vomiting syndrome (CVS)	372
8.10. Доброкачественное пароксизмальное головокружение детского возраста / Benign paroxysmal vertigo of childhood (BPVC)	375
Глава 9. Профилактика наследственной патологии	378
Глава 10. Бремя эпилепсии у лиц детского возраста	383
10.1. Техника безопасности у детей с эпилепсией	383
10.2. Эпилепсия и обучение	391
Заключение	395
Литература	396