

С.М. Мусина

**МИФЫ И РЕАЛИИ ДИАГНОСТИКИ ДЕТСКОЙ АБСАНСНОЙ
ЭПИЛЕПСИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ И ПОДХОДЫ К КОНТРОЛЮ
ПАРОКСИЗМОВ**

**Научные руководители: д-р мед. наук, проф. Л.Р. Ахмадеева,
канд. мед. наук, ассист. Г.М. Мусина**

Кафедра неврологии

Башкирский государственный медицинский университет, г. Уфа

S.M. Musina

**MYTHS AND REALITIES OF DIAGNOSIS OF CHILDHOOD ABSENTEE
EPILEPSY: CLINICAL CASE AND APPROACHES TO PAROXYSM CONTROL**

Tutors: professor L.R. Akhmadeeva, assistant G.M. Musina

Department of Neurology

Bashkir State Medical University, Ufa

Резюме. Детская абсансная эпилепсия в ряде случаев сопровождается когнитивными нарушениями, для купирования приступов может потребоваться комбинированная терапия. Представлен клинический случай, где применение комбинированной терапии привело к достижению контролю над приступами, к когнитивному улучшению и положительной динамике по ЭЭГ. Работа подчеркивает необходимость серьезного отношения к данной форме эпилепсии, необходимости не только раннего выявления, а также своевременной терапии для лучшего качества жизни ребенка и его семьи.

Ключевые слова: детская абсансная эпилепсия, генетическая генерализованная эпилепсия, фармакорезистентность, комбинированная терапия, когнитивные нарушения при эпилепсии

Resume. Childhood absentee epilepsy in some cases is accompanied by cognitive impairments, combination therapy may be required to stop seizures. A clinical case is presented where the use of combination therapy has led to seizure control, cognitive improvement, and positive EEG dynamics. The work highlights the need to take this form of epilepsy seriously, the need for not only early detection, but also timely therapy for a better quality of life for the child and his family.

Keywords: childhood absentee epilepsy, generalized epilepsy, pharmacoresistance, combination therapy, cognitive impairment.

Актуальность. Детская абсансная эпилепсия (ДАЭ), согласно классификации Международной противозепилептической лиги (ILAE) от 2017 г., входит в группу генетических генерализованных эпилепсий. ILAE выделяет, что ДАЭ возникает у здорового, в целом, ребёнка, у большинства пациентов нет неврологических и когнитивных нарушений, редко встречаются сопутствующие заболевания [5]. Однако исследования последних лет указывают на мультифокальные изменения высших психических функций у детей с ДАЭ [1].

ДАЭ проходит у 60% детей, часто в течение 2 лет после начала или к раннему подростковому возрасту [5]. По данным Wirrel с соавторами, за более чем 30 лет наблюдения, более 73% пациентов продолжают принимать ПЭП на протяжении долгих лет [10].

Вопреки распространенному мнению, противозепилептические препараты (ПЭП) первой линии при ДАЭ часто не позволяют добиться полного контроля над

приступами. Среди препаратов первой линии – этосуксимид, вальпроевая кислота и ламотриджин, также возможно применение леветирацетама, топирамата и зонеграна [5].

Цель: проанализировать современные представления о ДАЭ, развенчать распространенные мифы и на основе клинического случая, продемонстрировать современные подходы к диагностике и лечению.

Задачи:

1. Изучить актуальные данные литературы по вопросам эпидемиологии, патогенеза и клинических особенностей детской абсансной эпилепсии.

2. Оценить эффективность монотерапии и комбинированного лечения на примере клинического случая.

Материалы и методы. Проведен анализ научной литературы (PubMed, eLibrary), а также клиническое наблюдение пациентки. Записи ЭЭГ выполнялись на аппарате «Биола», программное обеспечение – «Нейроскоп» (Москва). Использованы биполярные и референтные монтажи в соответствии с рекомендациями ИЛАЕ.

Результаты и их обсуждение. Детская абсансная эпилепсия (ДАЭ), согласно классификации Международной противосудорожной лиги (ИЛАЕ) от 2017 г., входит в группу генетических генерализованных эпилепсий. Возраст дебюта ДАЭ обычно приходится на 4-10 лет. Типичными признаками ДАЭ являются кратковременные эпизоды потери сознания или абсансы, сопровождающиеся билатеральными пик-волновыми комплексами 2,5–4 Гц по данным электроэнцефалограммы (ЭЭГ). Абсансы провоцируются гипервентиляцией.

ИЛАЕ выделяет, что ДАЭ возникает у здорового, в целом, ребёнка, у большинства пациентов с ДАЭ нет неврологических и когнитивных нарушений [5], редко встречаются сопутствующие заболевания и они не являются серьёзными [4]. Однако результаты нейropsychологических и нейрофизиологических исследований последних лет указывают на мультифокальные изменения высших психических функций у детей с ДАЭ. Было установлено, что ДАЭ может негативно влиять на социальное поведение детей школьного возраста, их уверенность в себе и успеваемость. У пациентов с ДАЭ были высокие показатели синдрома гиперактивности с дефицитом внимания (СДВГ), школьной неуспеваемости, непреднамеренной беременности, психических расстройств, злоупотребления алкоголем, плохой занятости и низких трудовых навыков. [6,8].

По данным ИЛАЕ, у большинства детей, в 60% случаев, ДАЭ проходит в течение 2 лет после начала или к раннему подростковому возрасту [5]. Wirrell E.C. с соавторами. более 30 лет наблюдали за пациентами с ДАЭ, согласно их данным, ремиссия на протяжении 5 лет и более без ПЭП, отмечалась в 65% случаев [10].

Вопреки распространенному мнению, противосудорожные препараты (ПЭП) первой линии при ДАЭ часто не позволяют добиться полного контроля над приступами, хотя у большинства пациентов ДАЭ приступы купируются монотерапией, при этом к ПЭП первой линии традиционно относят этосуксимид, вальпроевую кислоту и ламотриджин [2,6,7]. Среди новых ПЭП рассматриваются леветирацетам, топирамат и зонисамид [1,7].

Примерно в 40% для достижения контроля над приступами при ДАЭ,

необходимо применение комбинированной терапии. 20% пациентов применяют ПЭП на протяжении всей жизни [7]. По данным Wirrel с соавторами, за более чем 30 лет наблюдения, более 73% пациентов продолжают принимать ПЭП долгие годы. [10].

Возможны также фармакорезистентные формы ДАЭ – до 11% [3], в литературе предлагаются методы неинвазивной хирургии, например установка стимулятора вагуса (VNS) [9], глубокая стимуляция мозга (DBS), поскольку хирургическая резекция при генерализованной эпилепсии чревата необратимыми осложнениями [4].

В представленном клиническом случае – пациентка с ДАЭ с дебютом в 6 лет, с когнитивными нарушениями и эффективностью комбинированной терапии.

Клинический случай. Пациентка М.С.Ш., 7 лет. Впервые обратились на прием к epileptологу в 8 лет с жалобами на замирания и плохую успеваемость. Наследственность отягощена - у двоюродного брата со стороны мамы эпилепсия, с 11 лет, купируется вальпроевой кислотой.

Впервые окружающие обратили внимание на замирания у пациентки в 6 лет. после обследования была назначена вальпроевая кислота, однако мама отказалась от приема, не устроили возможные побочные эффекты. Далее на протяжении двух лет девочка наблюдалась по месту жительства, проходила лечение витаминами. Школьная неуспеваемость побудила маму обратиться на прием к epileptологу. После повторного обследования и, в связи со школьной неуспеваемостью, был назначен леветирацетам. Есть публикации об эффективности леветирацетама при ДАЭ как в моно- так и комбинированной терапии [1]. При этом контроль над приступами не был достигнут.

Далее, терапия проводилась в соответствии с клиническими стандартами [2], введен этосуксимид, постепенно доведен до среднетерапевтической дозы 500мг\сут, отменен леветирацетам, отмечено заметное улучшение в состоянии ребенка. Окружающие перестали замечать замирания, девочка начала хорошо учиться. Однако на контрольном видеоЭЭГмониторинге с включением дневного сна, при проведении провокационных проб зарегистрированы абсансы, также абсансы с трепетанием век. При повышении дозы этосуксимида появились жалобы на головные боли, вялость и утомляемость. Было принято решение, для достижения контроля над приступами и нивелирования побочных явлений, не повышать дозу этосуксимида, а ввести второй препарат с целью ранней комбинированной терапии – ламотриджин, титрация дозы проводилась еженедельно, по 12,5 мг и постепенно доведена до 100мг\сут.

С июля 2023 года начата комбинированная терапия этосуксимид и ламотриджин, что постепенно привело к клинко-электрофизиологической ремиссии. При контрольном видеоЭЭГмониторинге в феврале 2025 года отмечается разрешение эпилептиформной активности, абсансы не регистрируются.

Девочка продолжает учиться со своими сверстниками, хорошо осваивает школьную программу.

Выводы:

1. ДАЭ – это не доброкачественная форма эпилепсии. Возможна фармакорезистентность, сочетание с другими формами эпилепсии, когнитивные нарушения.

2. Для достижения эффективного контроля над приступами необходима ранняя диагностика, подбор терапии в соответствии с принятыми стандартами терапии, с учетом индивидуальных особенностей пациентов и регулярный нейрофизиологический контроль.

3. Пациентам с ДАЭ необходимо нейропсихологическое обследование и коррекция выявленных нарушений.

4. Комплексный подход может существенно улучшить качество жизни пациента с ДАЭ и его семьи.

Литература

1. Карлов В.А., Дубровская А.А. Обоснование дополнительных методов диагностики психических и когнитивных нарушений в структуре детской абсансной эпилепсии // Русский журнал детской неврологии. – 2025. – Т. 20, № 1. – С. 9-16. – DOI: 10.17650/2073-8803-2025-20-1-9-16.

2. Клинические рекомендации. Эпилепсия и эпилептический статус у взрослых и детей / Министерство здравоохранения Российской Федерации. – 2022.

3. Парамонова А.И., Демьянова И.М., Васильева А.А., Палачанина А.В., Дмитренко Д.В. Фармакорезистентное течение идиопатической генерализованной эпилепсии или сочетанная патология: клинический случай // Русский журнал детской неврологии. 2025. Т. 20, № 1. С. 39-44. DOI: 10.17650/2073-8803-2025-20-1-39-44.

4. Devinsky O, Elder C, Sivathamboo S, Scheffer IE, Koepp MJ. Idiopathic generalized epilepsy: misunderstandings, challenges, and opportunities // Neurology. 2024. Vol. 102, № 3. P. e208076. URL: <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000208076> PMID: 38165295. PMCID: PMC11097769.

5. Hirsch E, French J, Scheffer IE, Bogacz A, Alsaadi T, Sperling MR, Abdulla F, Zuberi SM, Trinka E, Specchio N, Somerville E, Samia P, Riney K, Nabbout R, Jain S, Wilmschurst JM, Auvin S, Wiebe S, Perucca E, Moshé SL, Tinuper P, Wirrell EC. ILAE definition of the idiopathic generalized epilepsy syndromes: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions // Epilepsia. 2022. Vol. 63, № 6. P. 1475-1499. URL: <https://doi.org/10.1111/epi.17236> PMID: 35503716.

6. Leitch, B. Molecular Mechanisms Underlying the Generation of Absence Seizures: Identification of Potential Targets for Therapeutic Intervention // Int J Mol Sci. – 2024. – Vol. 25, № 18. – P. 9821. – DOI: 10.3390/ijms25189821. – PMID: 39337309. – PMCID: PMC11432152.

7. Rinaldi, V. E., Di Cara, G., Mencaroni, E., Verrotti, A. Therapeutic Options for Childhood Absence Epilepsy // Pediatr Rep. – 2021. – Vol. 13, № 4. – P. 658–667. – DOI: 10.3390/pediatric13040078. – PMID: 34941639. – PMCID: PMC8705546.

8. Vanderwiell, S. L., Jones, B., Nickels, K. C., Wong-Kissel, L. C., Fine, A., Mandrekar, J., Wirrell, E. C. Risk of ADHD in children with childhood absence epilepsy versus controls: A population-based study // Epilepsy Behav. – 2024. – Dec. – Vol. 161. – P. 110143. – DOI: 10.1016/j.yebeh.2024.110143.

9. Wessel C., Candan F. U., Panah P. Y., Karia S., Sah J., Mutchnick I., Karakas C. Efficacy of vagus nerve stimulation in managing drug-resistant absence epilepsy syndromes // Seizure. – 2024. – Apr. – Vol. 117. – P. 60–66. – DOI: 10.1016/j.seizure.2024.01.019. – Epub 2024 Feb 2. – PMID: 38330751.

10. Wirrell E. C., Camfield C. S., Camfield P. R., Gordon K. E., Dooley J. M. Long-term prognosis of typical childhood absence epilepsy: remission or progression to juvenile myoclonic epilepsy // Neurology. – 1996. – Oct. – Vol. 47, № 4. – P. 912–918. – DOI: 10.1212/wnl.47.4.912. – PMID: 8857718.