

№ 1S (2014)

Спецвыпуск Эпилепсия

Содержание

ЛЕКЦИЯ

Генетика эпилепсии: зачем и как обследовать детей с эпилепсией

Е. Д. Белоусова

4-8

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ И МЕТОДИКИ

Клинико-нейрофизиологические особенности эпилептических синдромов, ассоциированных с доброкачественными эпилептиформными разрядами детского возраста

Н. А. Ермоленко, И. А. Бучнева, Е. И. Захарова

9-12

Особенности течения беременности, родов, послеродового периода при юношеской миоклонической эпилепсии

А. В. Якунина

13-17

Опыт использования стимуляции блуждающего нерва в лечении фармакорезистентной эпилепсии

Л. В. Липатова, Т. А. Скоромец, С. А. Громов, С. Д. Табулина, А. В. Второв, М. М. Бондарева, А. Г. Нарышкин, И. В. Галанин, С. А. Коровина, Н. А. Сивакова, Ю. Е. Мироненко

18-21

Эффективность терапии эпилепсии у взрослых после ее коррекции эпилептологом

С. Р. Нурмухаметова, Р. В. Магжанов

22-24

КЛИНИЧЕСКИЙ РАЗБОР

Клинический разбор двух случаев рефрактерного эпилептического статуса генерализованных судорожных припадков

В. А. Карлов, И. А. Жидкова, П. Н. Власов, Б. П. Гладов, О. А. Подгорная, С. В. Уханова

25-30

КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

Профилактика врожденных пороков развития у плода с учетом фармакогенетических особенностей метаболизма антиэпилептических препаратов и наследственных нарушений фолатного цикла

Д. В. Дмитренко

31-38

Клинический случай spina bifida у ребенка, рожденного больной эпилепсией на фоне приема карбамазепина

Е. О. Овчинникова, М. Б. Миронов, К. Ю. Мухин, Т. М. Красильщикова, Д. Н. Смирнов	39-44
Судороги, обусловленные водно-электролитным дисбалансом, и эпилепсия. Проблемы диагностики и терапии	
И. Г. Рудакова, Ю. А. Белова, Н. В. Кель, М. В. Алакова	45-47

ОБЗОРЫ

Внутривенные формы противоэпилептических препаратов в России	
П. Н. Власов	48-53

РЕЦЕНЗИЯ

Рецензия на монографию	
П. Н. Власов	54-5

Е.Д. Белоусова

Отдел психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии ГБОУ ВПО «Российский научно-исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова», Москва, Россия

Генетика эпилепсии: зачем и как обследовать детей с эпилепсией

Статья посвящена вопросам генетического обследования детей с эпилепсией. Описаны основные моногенные эпилепсии у детей, клиническая и научная целесообразность молекулярно-генетического исследования у таких больных. Эпилептические синдромы с четко очерченным фенотипом в первую очередь должны подвергаться молекулярной диагностике. При синдроме Драве выявление характерной мутации позволяет определить прогноз заболевания и тактику терапии. Если фенотип менее очевиден, то необходимо использовать диагностические панели для определения наиболее частых мутаций, вызывающих развитие тяжелой эпилепсии (эпилептической энцефалопатии). Так, генетические исследования позволяют по-новому взглянуть на эпилептическую энцефалопатию с продолженной спайк-волновой активностью во сне: у 17,6% детей с этим синдромом обнаружена мутация гена *GRIN2A*, кодирующего альфа-субъединицу *NMDA*-рецепторов. Подчеркивается необходимость включения такого метода, как сравнительная геномная гибридизация, в алгоритм обследования ребенка с тяжелой эпилепсией. С практической точки зрения обнаружение мутации, вызвавшей развитие эпилепсии, позволяет отказаться от проведения дальнейших дорогостоящих диагностических процедур, иногда более точно прогнозировать течение заболевания, оптимизировать терапию, а в некоторых случаях определить прогноз дальнейшего деторождения. С научной точки зрения изучение последствий уже известных мутаций (и их влияния на развитие мозга ребенка) позволяет уточнить основные процессы эпилептогенеза. Возможно, что эта информация в будущем послужит для разработки новых способов лечения — так называемой таргетной терапии эпилепсии.

Ключевые слова: эпилепсия; дети; моногенные эпилепсии; генетическое обследование; эпилептическая энцефалопатия; молекулярное кариотипирование.

Контакты: Елена Дмитриевна Белоусова; ebelousova@inbox.ru

Для ссылки: Белоусова Е.Д. Генетика эпилепсии: зачем и как обследовать детей с эпилепсией. Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2014;(спецвыпуск 1):4–8.

Genetics of Epilepsy: What for and How to Examine Children with Epilepsy E.D. Belousova

Department of Psychoneurology and Epileptology, Research Clinical Institute of Pediatrics, Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russia

The paper focuses on problems of genetic examination of children with epilepsy. The major types of monogenic epilepsies in children are described; clinical and research justification of molecular-genetic examination in these patients is given. Priority in molecular diagnosis should be given to epileptic syndromes with clear phenotype. In individuals with Dravet syndrome, detection of a typical mutation allows one to clarify the diagnosis and provides important data concerning prognosis and treatment strategy. If the phenotype is less clear, diagnostic panels need to be used to determine the most frequent mutations that cause severe epilepsy (epileptic encephalopathies). Thus, genetic studies provide new insights into epileptic encephalopathies with prolonged spike-wave activity during sleep: the *GRIN2A* gene encoding the alpha subunit of *NMDA* receptors was muted in 17.6% of children with this syndrome. The need for supplementing the examination algorithm of a child with severe epilepsy with comparative genomic hybridization is emphasized. In practical terms, detection of an epilepsy-causing mutation allows one to refuse further expensive diagnostic procedures, to predict the disease course more accurately (in some cases), to optimize the therapeutic strategy, and to determine the prognosis of further reproductive potential in some cases. Scientifically, studies into the sequelae of the known mutations (and their effect on child's brain development) allow one to refine the key processes of epileptogenesis. These data may be used to design new therapy methods (the so-called target therapy for epilepsy) in future.

Keywords: epilepsy; children; monogenic epilepsies; genetic examination; epileptic encephalopathies; molecular karyotyping.

Contacts: Elena Belousova; ebelousova@inbox.ru

Reference: Belousova ED. Genetics of Epilepsy: What for and How to Examine Children with Epilepsy. Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics. 2014;(1S):4–8.

DOI: <http://dx.doi.org/10.14412/2074-2711-2014-1S-4-8>

При эпилепсии существуют разные типы наследования: моногенное, или менделевское, наследование; мультифакторное наследование; митохондриальный тип наследования (материнский, или цитоплазматический); импринтинг; передача потомству хромосомных аномалий. Пока значительные успехи достигнуты в изучении

генетики моногенных эпилепсий. В ближайшее время в России в связи с улучшением лабораторной базы крупных учреждений, занимающихся диагностикой и лечением эпилепсии, ожидается увеличение числа генетических исследований в этой области. Поэтому важно понимать, каков алгоритм генетического тестирования при эпилеп-