

«Русский журнал детской неврологии» входит в перечень ведущих рецензируемых научных периодических изданий, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией (ВАК) для публикации основных научных результатов диссертаций на соискание ученых степеней кандидата и доктора наук.

Журнал включен в Научную электронную библиотеку и Российский индекс научного цитирования (РИНЦ), имеет импакт-фактор, зарегистрирован в базе данных Scopus, CrossRef, статьи индексируются с помощью идентификатора цифрового объекта (DOI).

# РУССКИЙ ЖУРНАЛ ДЕТСКОЙ НЕВРОЛОГИИ



Е Ж Е К В А Р Т А Л Ы Й   Н А У Ч Н О - П Р А К Т И Ч Е С К И Й   Р Е Ц Е Н З И Р У Е М Ы Й   Ж У Р Н А Л

<http://rjdn.abvpress.ru>

**Цель журнала** – публикация современной информации о проблемах и достижениях в области неврологии детского возраста.

В журнале вы найдете материалы, посвященные современным методам диагностики и лечения широкого спектра заболеваний нервной системы у детей (в том числе современным достижениям в области эпилептологии), оригинальные и обзорные статьи, освещающие особенности классификации, нозологическую специфичность различных форм эпилепсии и терапевтические подходы (антиэпилептическая лекарственная терапия, прехирургическая диагностика и хирургическое лечение эпилепсии), а также описания случаев редких и атипично протекающих неврологических заболеваний.

ТОМ 19  
№ 4  
2 0 2 4

О С Н О В А Н   В   2 0 0 6   Г .

**Учредители:**

А.С. Петрухин, К.Ю. Мухин

**Издатель:** ООО «ИД «АБВ-пресс»

115478 Москва, Каширское шоссе, 24, стр. 15

**Адрес редакции:**

115478 Москва, Каширское шоссе, 24, стр. 15, НИИ канцерогенеза, 3-й этаж.

Тел.: +7 (499) 929-96-19

e-mail: [abv@abvpress.ru](mailto:abv@abvpress.ru)

[www.abvpress.ru](http://www.abvpress.ru)

Статьи направлять ответственному

секретарю О.А. Пылаевой

e-mail: [rjcn@epileptologist.ru](mailto:rjcn@epileptologist.ru)

**Координатор по связям**

с общественностью, журналист

**Е.К. Моисеева**

**Редактор А.В. Лукина**

**Корректор Н.А. Виленкина**

**Дизайн Е.В. Степанова**

**Верстка Е.В. Степанова**

**Служба подписки и распространения**

**И.В. Шургаева, [base@abvpress.ru](mailto:base@abvpress.ru)**

**Руководитель проекта**

**А.В. Донских,**

**+7 (499) 929-96-19,**

**[a.donskih@abvpress.ru](mailto:a.donskih@abvpress.ru)**

**Журнал зарегистрирован в Федеральной**

**службе по надзору в сфере связи, информа-**

**ционных технологий и массовых**

**коммуникаций ПИ № ФС 77-22926**

**от 12 января 2006 г.**

**При полной или частичной перепечатке**

**материалов ссылка на журнал**

**«Русский журнал детской неврологии»**

**обязательна. Редакция не несет**

**ответственности за содержание**

**публикуемых рекламных материалов.**

**В статьях представлена точка зрения**

**авторов, которая может не совпадать**

**с мнением редакции.**

ISSN 2073-8803 (Print)

ISSN 2412-9178 (Online)

Русский журнал детской неврологии.

2024. Том 19. № 4. 1–96.

Периодичность: 4 выпуска в год.

© Оформление, верстка.

ООО «ИД «АБВ-пресс», 2024

Подписной индекс в каталоге

«Пресса России» – 88083

Отпечатано в типографии

«Мэйл Текнолоджи». 105082, Москва,

Переведеновский пер., 13, стр. 16.

Тираж 2000 экз. Бесплатно

<http://rjdn.abvpress.ru>

## ГЛАВНЫЙ РЕДАКТОР

**Петрухин Андрей Сергеевич**, д.м.н., профессор кафедры неврологии и нейрохирургии лечебного факультета ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» (РНИМУ им. Н.И. Пирогова) Минздрава России, действительный член Международной ассоциации детских неврологов, Европейской академии эпилепсии (EUREPA), Королевского медицинского общества Великобритании (Москва, Россия)

## ЗАМЕСТИТЕЛЬ ГЛАВНОГО РЕДАКТОРА

**Мухин Константин Юрьевич**, д.м.н., профессор, руководитель Клиники Института детской неврологии и эпилепсии им. Святителя Луки, действительный член и эксперт EUREPA (Москва, Россия)

## ОТВЕТСТВЕННЫЙ СЕКРЕТАРЬ

**Пылаева Ольга Анатольевна**, невролог, эпилептолог, ассистент руководителя Клиники Института детской неврологии и эпилепсии им. Святителя Луки (Москва, Россия)

## РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

**Алиханов Алихан Амруллахович**, д.м.н., профессор, заведующий отделением лучевой диагностики ФГБУ «Российская детская клиническая больница» Минздрава России (Москва, Россия)

**Белопасов Владимир Викторович**, д.м.н., профессор, заслуженный врач РФ, главный невролог Южного федерального округа, член научного совета по неврологии РАН и Минздрава России, заведующий кафедрой детских нервных болезней ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский университет» Минздрава России (Астрахань, Россия)

**Белоусова Елена Дмитриевна**, д.м.н., профессор, руководитель отдела психоневрологии и эпилептологии Научно-исследовательского клинического института педиатрии ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва, Россия)

**Власов Павел Николаевич**, д.м.н., профессор кафедры нервных болезней ФГБОУ ВО «Российский университет медицины» Минздрава России (Москва, Россия)

**Влодавец Дмитрий Владимирович**, к.м.н., доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. Л.О. Бадаляна педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, врач-невролог, ведущий научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии, руководитель Российского детского нервно-мышечного центра ОСП «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, президент Ассоциации детских неврологов в области миологии «НЕОМИО» (Москва, Россия)

**Гузева Валентина Ивановна**, д.м.н., профессор, член-корреспондент Российской академии естественных наук (РАЕН), главный детский невролог РФ, заведующая кафедрой нервных болезней ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России (Санкт-Петербург, Россия)

**Зыков Валерий Петрович**, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой неврологии детского возраста ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» (РМАНПО) Минздрава России (Москва, Россия)

**Мальмберг Сергей Александрович**, д.м.н., заведующий отделением психоневрологии с центром реабилитации детей с двигательными нарушениями ФГБУЗ «Центральная детская клиническая больница Федерального медико-биологического агентства» (Москва, Россия)

**Маслова Ольга Ивановна**, д.м.н., профессор, заслуженный деятель науки РФ, заведующая отделом психоэмоциональной разгрузки, когнитивной поддержки и коррекционно-восстановительной помощи Научно-исследовательского института профилактической педиатрии и восстановительного лечения ФГАНУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России (Москва, Россия)

**Прусаков Владимир Федорович**, д.м.н., профессор, главный внештатный детский невролог Минздрава Республики Татарстан, заведующий кафедрой детской неврологии Казанской государственной медицинской академии — филиала ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Казань, Россия)

**Рудакова Ирина Геннадьевна**, д.м.н., профессор кафедры неврологии факультета усовершенствования врачей ГБУЗ МО «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского», врач высшей категории, заслуженный работник здравоохранения Московской области (Москва, Россия)

**Холин Алексей Александрович**, д.м.н., профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики педиатрического факультета ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва, Россия)

## РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ

**Евтушенко Станислав Константинович**, д.м.н., профессор, член Американской академии церебрального паралича, детский невролог, эпилептолог, клинический нейроиммунолог, заведующий кафедрой детской неврологии факультета последипломного образования Донецкого национального медицинского университета им. М. Горького (Донецк)

**Карлов Владимир Алексеевич**, д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, профессор кафедры неврологии и нейрохирургии лечебного факультета ФГБОУ ВО «Российский университет медицины» Минздрава России, заслуженный деятель науки РФ (Москва, Россия)

**Котов Сергей Викторович**, д.м.н., профессор, главный невролог Московской области, руководитель отделения неврологии, заведующий кафедрой неврологии факультета усовершенствования врачей ГБУЗ МО «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского» (Москва, Россия)

**Федин Анатолий Иванович**, д.м.н., профессор, академик РАЕН, первый проректор — проректор по учебной работе и заведующий кафедрой неврологии факультета дополнительного профессионального образования ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России (Москва, Россия)

## ЗАРУБЕЖНЫЕ РЕДАКТОРЫ

**Драве Шарлотта**, психиатр, эпилептолог, президент французской Лиги по борьбе с эпилепсией и член Комиссии по классификации различных видов эпилепсии Международной антиэпилептической лиги (Марсель, Франция)

**Дюлак Оливье**, профессор, нейрорепедиатр, президент научного совета Французского фонда по исследованию эпилепсии (Париж, Франция)

**Хольгхаузен Ханс**, доктор медицины, профессор, член научно-экспертного совета Schön Klinik (отделения педиатрии, нейрорепедиатрии, эпилептологии) (Фохтеройд, Германия)

**Клюгер Герхард**, доктор медицины, профессор Зальцбургского Университета, старший консультант отделения нейрорепедиатрии и неврологической реабилитации центра эпилепсии для детей и подростков Schön Klinik (Фохтеройд, Германия)

"Russian Journal of Child Neurology" is put on the Higher Attestation Commission (HAC) list of leading peer-reviewed scientific periodicals recommended to publish the basic research results of candidate's and doctor's theses.

The journal is included in the Scientific Electronic Library and the Russian Index of Science Citation (RISC) and has an impact factor; it is registered in the Scopus database, CrossRef, its papers are indexed with the digital object identifier (DOI).

# RUSSIAN JOURNAL of CHILD NEUROLOGY



QUARTERLY PEER-REVIEWED SCIENTIFIC AND PRACTICAL JOURNAL

<http://rjdn.abvpress.ru>

**The aim of the journal** is to publish up-to-date information on problems and achievements in the field of childhood neurology.

In the journal you will find materials devoted to modern methods of diagnosis and treatment of a wide range of neurological disorders in children (including innovative therapies for epilepsy), original articles and literature reviews describing the classification features, nosologic specificity of multiple types of epilepsy and therapeutic approaches (antiepileptic drug therapy, presurgical diagnosis and surgical treatment of epilepsy), and descriptions of cases of rare and atypical neurological diseases.

VOL. 19  
№ 4  
2024

FOUNDED IN 2006

#### Founders:

A.S. Petrukhin, K.Yu. Mukhin

Publisher PH "ABV-Press"

24 Kashirskoe Shosse, Build. 15,  
Moscow 115478

#### Editorial Office:

Research Institute of Carcinogenesis,  
Floor 3, Build. 15, 24 Kashirskoe  
Shosse, Moscow, 115478.

Tel.: +7 (499) 929-96-19

e-mail: [abv@abvpress.ru](mailto:abv@abvpress.ru)

[www.abvpress.ru](http://www.abvpress.ru)

Articles should be sent to Secretary  
in Charge O.A. Pylaeva

e-mail: [rjcn@epileptologist.ru](mailto:rjcn@epileptologist.ru)

*Coordinator of public relations,*

*journalist E.K. Moiseeva*

*Editor A.V. Lukina*

*Proofreader N.A. Vilenkina*

*Designer E.V. Stepanova*

*Maker-up E.V. Stepanova*

*Subscription & Distribution Service:*

*I.V. Shurgaeva, [base@abvpress.ru](mailto:base@abvpress.ru)*

*Project Manager*

*A.V. Donskih, +7 (499) 929-96-19,*

*[a.donskih@abvpress.ru](mailto:a.donskih@abvpress.ru)*

*The journal was registered at the Federal Service for Surveillance of Communications, Information*

*Technologies and Mass Media*

*(ПН No. ФС 77-22926*

*dated 12 January 2006).*

**If materials are reprinted in whole or in part, reference must necessarily be made to the journal "Russkiy Zhurnal Detskoy Nevrologii".**

**The editorial board is not responsible for advertising content.**

**The authors' point of view given in the articles may not coincide with the opinion of the editorial board.**

ISSN 2073-8803 (Print)

ISSN 2412-9178 (Online)

Russkiy Zhurnal Detskoy Nevrologii.  
2024. Volume 19. № 4. 1–96.

Periodicity: 4 issues per year.

© Design, layout PH "ABV-Press",  
2024

Pressa Rossii catalogue index: 88083.  
Printed at the Mail Technology Ltd.  
105082, Moscow, Perevedenovsky  
lane, 13 building 16.

2000 copies. Free distribution.

<http://rjdn.abvpress.ru>

#### EDITOR-IN-CHIEF

**Petrukhin, Andrey S., MD, PhD, Professor of Department of Neurology and Neurosurgery of the N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Ministry of Health of Russia, Full Member of the International Association of Child Neurologists, European Academy of Epilepsy (EUREPA), Royal Medical Society of Great Britain (Moscow, Russia)**

#### DEPUTY EDITOR-IN-CHIEF

**Mukhin, Konstantin Yu., MD, PhD, Professor, Head of Clinic of Svt. Luka's Institute of Child Neurology and Epilepsy, Full Member and Expert of the EUREPA (Moscow, Russia)**

#### SECRETARY IN CHARGE

**Pylayeva, Olga A., Neurologist, Epileptologist, Assistant to the Head of Clinic of Svt. Luka's Institute of Child Neurology and Epilepsy (Moscow, Russia)**

#### EDITORIAL BOARD

**Alikhanov, Alikhan A., MD, PhD, Professor, Head of Department of Radiologic Diagnostics of the Russian Pediatric Clinical Hospital, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Belopasov, Vladimir V., MD, PhD, Professor, Honored Physician of the Russian Federation, Head of the Department of Nervous Diseases of the Astrakhan State Medical University, Ministry of Health of Russia, Member of the Scientific Board in Neurology of the Russian Academy of Sciences and Ministry of Health of Russia, Chief Neurologist of the Southern Federal District (Astrakhan, Russia)**

**Belousova, Elena D., MD, PhD, Professor, Head of the Department of Epileptology and Psychoneurology Research Clinical Institute of Pediatrics, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Vlasov, Pavel N., MD, PhD, Professor of the Department of Nervous Diseases of the Russian University of Medicine, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Vlodavets, Dmitry V., MD, Associate Professor of the Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics named after L.O. Badalyan, Faculty of Pediatrics of the N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Ministry of Health of Russia, Neurologist, Leading Researcher of the Department of Psychoneurology and Epileptology, Head of the Russian Children Neuromuscular Center, Yu.E. Veltischev Research and Clinical Institute for Pediatrics and Pediatric Surgery, N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Ministry of Health of Russia, President of the Association of Child Neurologists in the Field of Myology "NEOMIO" (Moscow, Russia)**

**Guzeva, Valentina I., MD, PhD, Professor, Chief Child Neurologist of the Russian Federation, Academician of the Russian Academy of Natural Sciences, Head of the Department of Nervous Diseases of the Saint Petersburg State Pediatric Medical University, Ministry of Health of Russia (Saint Petersburg, Russia)**

**Zykov, Valeriy P., MD, PhD, Professor, Head of the Department of Childhood Neurology of the Russian Medical Academy of Post-Graduate Education, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

**Malmberg, Sergey A., MD, PhD, Head of the Department of Psychic Neurology with the Center for Rehabilitation of Children with Motor Disorders of the Health Care Institution Central Pediatric Clinical Hospital of the Federal Medical and Biological Agency (Moscow, Russia)**

**Maslova, Olga I., MD, PhD, Professor, Honored Scientist of the Russian Federation, Head of the Department of Psychic and Emotional Relaxation, Cognitive Support, and Correction and Restoration Aid of the Research Institute of Preventive Pediatrics and Restorative Treatment of the National Medical Research Center of Children's Health (Moscow, Russia)**

**Prusakov, Vladimir F., MD, PhD, Chief External Child Neurologist of the Ministry of Health of the Republic of Tatarstan, Head of the Department of Child Neurology of the Kazan State Medical Academy, Ministry of Health of Russia (Kazan, Russia)**

**Rudakova, Irina G., MD, PhD, Professor of the Department of Neurology of the Faculty of Physicians' Advanced Training of the M.F. Vladimirovskiy Moscow Regional Research Clinical Institute, High Level Certificate Physician, Honored Health Care Professional of Moscow Region (Moscow, Russia)**

**Kholin, Alexey A., MD, PhD, Professor of the Department of Neurology, Neurosurgery, and Medical Genetics of the Pediatric Faculty of the N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

#### EDITORIAL COUNCIL

**Evtushenko, Stanislav K., MD, PhD, Professor, Member of American Academy for Cerebral Palsy, Child Neurologist, Epileptologist, Clinical Neuroimmunologist, Head of the Department of Child Neurology of the Postgraduate Education Faculty of M. Gorkiy Donetsk National Medical University (Donetsk)**

**Karlov, Vladimir A., MD, PhD, Professor, Corresponding Member of the Russian Academy of Sciences, Professor of the Department of Neurology and Neurosurgery of the Therapeutic Faculty of the Russian University of Medicine, Ministry of Health of Russia, Honored Scientist of the Russian Federation (Moscow, Russia)**

**Kotov, Sergey V., MD, PhD, Professor, Chief Neurologist of the Moscow Region, Head of the Department of Neurology of the Faculty of Physicians' Advanced Training of the M.F. Vladimirovskiy Moscow Regional Research Clinical Institute (Moscow, Russia)**

**Fedin, Anatoliy I., MD, PhD, Academician of the Russian Academy of Natural Sciences, First Vice-Rector — Vice-Rector for Academic Work, and Head of the Department of Neurology of the Faculty of Post-Graduate Education of the N.I. Pirogov Russian National Research Medical University, Ministry of Health of Russia (Moscow, Russia)**

#### FOREIGN EDITORS

**Dravet, Charlotte, Psychiatrist, Epileptologist, President of the French League Against Epilepsy and Member of the Committee for Classification of Various Types of Epilepsy of International League Against Epilepsy (Marseilles, France)**

**Dulac, Oliver, Professor, Neuropediatrician, President of the Scientific Council of the French Foundation for Epilepsy Research (Paris, France)**

**Holthausen, Hans, MD, Professor, Member Scientific Board of Schön Klinik (Pediatrician, Neuropediatrics, Epileptology) (Vogtareuth, Germany)**

**Kluger, Gerhard, MD, Professor of University of Salzburg, Senior Consultant of Neuropediatrics and Neurological Rehabilitation of the Epilepsy Center for Children and Adolescents Schön Klinik (Vogtareuth, Germany)**

## СОДЕРЖАНИЕ

### ОРИГИНАЛЬНЫЕ СТАТЬИ

- О.А. Рахманина, И.В. Волков, Т.Р. Томенко, О.И. Шестакова, О.К. Волкова*  
**Динамика ведения моногенных эпилепсий и энцефалопатий развития  
и эпилептических в реальной клинической практике . . . . .** .10

### ОБЗОРЫ И ЛЕКЦИИ

- Е.В. Колесникова, И.А. Вышлова, С.М. Карпов, О.А. Соболева*  
**Детский церебральный паралич: современное состояние проблемы (обзор литературы) . . . . .** .20
- Н.А. Шнайдер, Е.А. Макаров, А.В. Кидяева, В.В. Гречкина, М.М. Петрова, Р.Ф. Насырова*  
**Селективные ингибиторы обратного захвата серотонина в детской неврологии:  
проблема безопасности (систематический обзор) . . . . .** .29

### КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

- А.М. Пивоварова, С.В. Папиж, Д.О. Казаков, З.К. Горчханова, И.А. Мельников*  
**Болезнь мойя-мойя у ребенка с нефропатическим цистинозом:  
клиническое наблюдение и обзор литературы . . . . .** .42
- А.Ш. Латыпов, Е.В. Проскурина, О.П. Сидорова, И.А. Василенко, Д.В. Кассина, М.С. Бунак*  
**Синдром задержки интеллектуального развития с врожденными аномалиями 99-го типа,  
ограниченный женским полом (OMIM: 300968), обусловленный новой мутацией в гене *USP9X* . . . . .** .52

### КОНФЕРЕНЦИИ, СИМПОЗИУМЫ, СОВЕЩАНИЯ

- Научно-практическая конференция «Абсансная эпилепсия». . . . .** .58

### НЕКРОЛОГ

- Памяти Константина Юрьевича Мухина (1961–2025). . . . .** .93

## CONTENTS

### ORIGINAL REPORTS

- O.A. Rakhmanina, I.V. Volkov, T.R. Tomenko, O.I. Shestakova, O.K. Volkova*  
**Dynamics of management of monogenic epilepsies, developmental and epileptic encephalopathies in routine clinical practice . . . . .** .10

### REVIEWS AND LECTURES

- E.V. Kolesnikova, I.A. Vyshlova, S.M. Karpov, O.A. Soboleva*  
**Cerebral palsy: current status of the problem (review of literature) . . . . .** .20
- N.A. Shnayder, E.A. Makarov, A.V. Kidyaeva, V.V. Grechkina, M.M. Petrova, R.F. Nasyrova*  
**Selective serotonin reuptake inhibitors in pediatric neurology: a safety issue (systematic review). . . . .** .29

### CLINICAL CASES

- A.M. Pivovarova, S.V. Papizh, D.O. Kazakov, Z.K. Gorchkhanova, I.A. Melnikov*  
**Moya-moya disease in a child with nephropatic cystinosis: a case report and literature review . . . . .** .42
- A.Sh. Latypov, E.V. Proskurina, O.P. Sidorova, I.A. Vasilenko, D.V. Kassina, M.S. Bunak*  
**Intellectual development disorder syndrome with congenital anomalies of type 99, female-restricted (OMIM: 300968), updated mutation in the *USP9X* gene. . . . .** .52

### CONFERENCES, SYMPOSIA, MEETINGS

- Scientific and practical conference “Absence epilepsy” . . . . .** .58

### OBITUARY

- In memory of Konstantin Yurievich Mukhin (1961–2025). . . . .** .93



# Динамика ведения моногенных эпилепсий и энцефалопатий развития и эпилептических в реальной клинической практике

О.А. Рахманина<sup>1</sup>, И.В. Волков<sup>2</sup>, Т.Р. Томенко<sup>3, 4</sup>, О.И. Шестакова<sup>5</sup>, О.К. Волкова<sup>2, 6</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО «Тюменский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, 625023 Тюмень, ул. Одесская, 54;

<sup>2</sup>ООО «Сибнейромед»; Россия, 630091 Новосибирск, ул. Вокзальная магистраль, 5;

<sup>3</sup>ООО «Европейский медицинский центр «УГМК-Здоровье»; Россия, 620144 Екатеринбург, ул. Шейнкмана, 113;

<sup>4</sup>ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, 620028 Екатеринбург, ул. Репина, 3;

<sup>5</sup>ФГБОУ ВО «Омский государственный медицинский университет» Минздрава России; Россия, 644099 Омск, ул. Ленина, 12;

<sup>6</sup>ГБУЗ НСО «Городская детская клиническая больница скорой медицинской помощи»; Россия, 630091 Новосибирск, Красный проспект, 3

**Контакты:** Ольга Александровна Рахманина [olga-rakh@yandex.ru](mailto:olga-rakh@yandex.ru)

**Введение.** Не вызывает сомнений, что генетическое тестирование должно быть одним из основных исследований в современной клинической диагностике эпилептических синдромов.

**Цель исследования** – описать и сравнить спектр выявляемых генных мутаций у пациентов с эпилепсиями и энцефалопатиями развития и эпилептическими (ЭРЭ) за последние 3 года клинической практики неврологов-эпилептологов, включая анализ диагностированных эпилептических синдромов, сроков установления этиологического диагноза, вариантов и эффективности лечения.

**Материалы и методы.** Проведено мультицентровое ретроспективное исследование с включением пациентов любого возраста и пола с эпилепсией или ЭРЭ (с обязательным наличием эпилептических приступов) и верифицированными генными мутациями. Анализ выполнялся по состоянию на 2020 и 2023 г. За 3-летний период число поступивших в исследование данных выросло и составило 100 и 205 пациентов соответственно, 87–90 % из которых – дети до 18 лет.

**Результаты и обсуждение.** За 3-летний период количество генов с мутациями выросло с 67 до 98 вариантов. Однозначным лидером остаются мутации в гене *SCN1A*. На практике в 2 раза увеличилось количество направлений на полногеномное секвенирование – с 9 до 18,6 % и доля пациентов с подтверждением мутации секвенированием по Сэнгеру – с 32 до 50,7 %. До 68 % пациентов с подтвержденной генной мутацией составляют пациенты с тем или иным вариантом ЭРЭ. Подходы к терапии противоэпилептическими препаратами не претерпели значимых изменений, но несколько снизился объем альтернативных методов – с 52 до 45 %, при наметившейся тенденции к росту эффективности терапии (увеличение доли пациентов с отсутствием приступов с 46 до 54 %).

**Выводы.** Аналитическая обработка и расширение опыта в этиологической диагностике моногенных эпилепсий и ЭРЭ отражаются на более целевом подборе и эффективности терапии в данной категории пациентов.

**Ключевые слова:** эпилепсия, энцефалопатия развития и эпилептическая, генные мутации, секвенирование

**Для цитирования:** Рахманина О.А., Волков И.В., Томенко Т.Р. и др. Динамика ведения моногенных эпилепсий и энцефалопатий развития и эпилептических в реальной клинической практике. Русский журнал детской неврологии 2024;19(4):10–9.

DOI: <https://doi.org/10.17650/2073-8803-2024-19-4-10-19>