

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ ЭПИЛЕПСИЙ У ДЕТЕЙ

Ципелева А.О., Антонова В.Д., Сарафанова Е.Д.

Научный руководитель: канд. мед. наук
О.В. Глоба

Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия

Ключевые слова: дети; эпилепсия; генетический профиль; диагностика

Актуальность. Эпилепсия — одно из самых распространённых неврологических заболеваний у детей. Все формы эпилепсии подразделяются по этиологии на 6 категорий: генетические, структурные, метаболические, инфекционные, иммунные, с неизвестной причиной. Определение этиологии эпилепсии играет решающую роль в постановке диагноза.

Цель работы: определить спектр генных мутаций у больных эпилепсией.

Материалы и методы. Проведён ретроспективный анализ данных 58 больных с различными формами эпилепсии без структурных изменений головного мозга. Исследовали фенотипические особенности, неврологический статус, характер приступов, когнитивные и поведенческие нарушения, данные видео-ЭЭГ мониторинга, магнитно-резонансной томографии головного мозга в высоком разрешении. Проведено секвенирование полного экзона.

Результаты. Мы выявили 26 детей с мутацией в генах *SCN1A*, *CACNA1H*, *GRIN2A*, *SCN8A*, *CACNA1A*, *KCNMA1*, *SCN9A*, *KCNQ2*, *HCN1*, *CLCN2*, которые отвечают за ионные каналы; 10 — с мутацией в генах *TSC1*, *DLL1*, *WDR62*, *TSC2*, *BRCA1*, *NF1*, *ASPM*, отвечающих за рост клеток и их деление; 7 — с мутацией в генах *FOXG1*, *CHD2*, *ASXL2*, *MECP2*, *CHD1*, *CNOT2*, отвечающих за транскрипцию и экспрессию генов; 5 — с мутацией в гене *CDKL5*, который является многофункциональным белком; 4 — с мутацией в генах *STXBP1*, *PRRT2*, *SRPX2*, *SYNGAP1*, отвечающих за синаптическую передачу; 6 — с мутацией в генах *ALG13*, *ACO2*, *ITPR1*, *ATPIA3*, *CLN8*, участвующих в клеточном метаболизме; 1 — с мутацией в гене *TTN*, отвечающем за цитоскелетные белки; 1 — с мутацией в гене *PCDH19*, отвечающем за клеточную адгезию; 1 — с мутацией в гене *DEPDC5*, связанном с путём mTOR. Также выявлены 2 ребёнка с мутацией в генах *GABRD* и *CHRN2*, кодирующих рецепторы; 1 — с мутацией в гене *TPP1*, связанном с лизосомальной функцией и 1 — с мутацией в гене *MT-CYB*, относящемся к митохондриальным белкам.

Заключение. Частой причиной развития эпилептических энцефалопатий являются нарушения генов, кодирующих ионные каналы нейронов. Проведённый анализ выявил генетическую гетерогенность эпилепсий. В настоящее время для некоторых форм генетических эпилепсий имеется таргетная терапия, для других форм она находится в стадии разработки, что подчёркивает значимость постановки молекулярно-генетического диагноза.

* * *