

* * *

**ЭПИЛЕПТИЧЕСКАЯ ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ 7-го ТИПА
И ТРУДНОСТИ ЕЁ ДИАГНОСТИКИ****Полякова А.В.¹, Игнатов Н.В.¹****Научный руководитель: доцент О.В. Глоба^{1,2}**¹Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия;²Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия**Ключевые слова:** *дети; эпилептическая энцефалопатия; тип 7; диагностика*

Актуальность. Эпилептическая энцефалопатия 7-го типа является одной из причин пароксизмальных состояний младенческого возраста, однако относится к болезням с генетической этиологией и условно неблагоприятным прогнозом, что определяет актуальность её дифференциальной диагностики.

Описание клинического случая. Девочка, 3 года 3 мес, от 2-й беременности (ребёнок от 1-й беременности здоров), 2-х самостоятельных родов на 38-й неделе гестации. При рождении оценка по шкале Апгар — 8/8 баллов. На 2-е сутки отмечено пароксизмальное состояние — тоническое напряжение и поворот туловища, остановка дыхания — расценено как неонатальные судороги. Ребёнок был переведён в отделение реанимации и интенсивной терапии новорождённых, после перевода отмечены эпизоды генерализованных тонико-клонических приступов. Результаты неонатального скрининга без особенностей. Выставлен диагноз: церебральная ишемия 2 степени. Неонатальные судороги. В рамках дальнейшего комплексного обследования выставлен диагноз: Ишемия мозга, восстановительный период. Неэпилептические пароксизмальные состояния. На 1 мес жизни: видеоЭЭГ-мониторинг (ВЭМ), 4 ч соответствует возрастной норме, МРТ без патологических изменений. В связи с продолжающимися приступами проведён ночной ВЭМ: эпилептиформная активность в правом полушарии с диффузным распространением. Зарегистрированы 8 приступов с тоническим напряжением рук и ног с преобладанием слева, с автоматизмами в левой ноге. На 2-м месяце отмечались фокальные тонические версивные приступы. Начата терапия вальпроевой кислотой. На 3-м месяце жизни отмечался приступ с закатыванием глаз. Последний приступ в возрасте 3 мес. В возрасте 6 мес проведён ночной ВЭМ: эпилептиформная активность с диффузным распространением в левом полушарии и редкие подобные потенциалы в правом полушарии. Проведено генетическое обследование: обнаружен патогенный нуклеотидный вариант chr20: 63442428G>A в гетерозиготном состоянии в гене *KCNQ2*. По данным генетического анализа, у родителей патогенного нуклеотидного варианта не выявлено. В возрасте 2 лет врачом-генетиком поставлен диагноз: Эпилептическая энцефалопатия, тип 7. Следует обратить внимание на то, что за весь период обследования не было выявлено характерных для данной формы патологии электрографических паттернов. Настоящий осмотр: задержка психомоторного развития, не стоит, не ходит, навыки опрятности не сформированы.

Практическая значимость. Данный клинический случай демонстрирует необходимость подробного обследования

каждого случая неонатальных судорог, в том числе с помощью
молекулярно-генетического анализа.

* * *