

Клинический случай

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2026

Л.М. Кузенкова, О.Б. Кондакова, Д.С. Николенко, Е.В. Увакина, Н.В. Андрееenko

ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия

Врождённый порок развития головного мозга (лиссэнцефалия) с фармакорезистентной структурной мультифокальной эпилепсией и тяжёлыми двигательными нарушениями: описание клинического случая

Резюме

Лиссэнцефалия относится к тяжёлым мальформациям кортикального развития, связанным с нарушением нейрональной миграции, и клинически может проявляться ранним дебютом эпилептических приступов, выраженной задержкой психомоторного развития, нарушениями мышечного тонуса и формированием стойкого двигательного дефицита. Для *PAFANI1*-ассоциированных форм описаны широкий спектр тяжести, сочетание нарушений кормления, плохого контроля головы, спастичности, зрительных нарушений и высокой частоты лекарственно-резистентных эпилептических приступов.

Представленное наблюдение демонстрирует врождённый порок развития головного мозга с формированием тяжёлых двигательных нарушений уровня GMFCS V / MACS V, фармакорезистентной структурной мультифокальной эпилепсии, псевдобульбарного синдрома, хронического аспирационного синдрома, нутритивной недостаточности и нейрогенных нарушений функции тазовых органов. Цель описания клинического случая — продемонстрировать значение комплексной мультидисциплинарной оценки у пациентки с лиссэнцефалией, фармакорезистентной эпилепсией и множественными соматическими осложнениями, а также показать необходимость внимательной интерпретации генетических данных до завершения семейной валидации выявленного варианта.

Ключевые слова: лиссэнцефалия; *PAFANI1*; фармакорезистентная эпилепсия; структурная мультифокальная эпилепсия; детский церебральный паралич; GMFCS V; MACS V; псевдобульбарный синдром; хронический аспирационный синдром; нейрогенный мочевого пузырь.

Для цитирования: Кузенкова Л.М., Кондакова О.Б., Николенко Д.С., Увакина Е.В., Андрееenko Н.В. Врождённый порок развития головного мозга (лиссэнцефалия) с фармакорезистентной структурной мультифокальной эпилепсией и тяжёлыми двигательными нарушениями: описание клинического случая. *Российский педиатрический журнал имени М.Я. Студеникина*. 2026; 1(3): 205–210. doi: <https://doi.org/10.46563/2026-1-3-2055>

Участие авторов: Л.М. Кузенкова, О.Б. Кондакова, Д.С. Николенко, Е.В. Увакина, Н.В. Андрееenko — концепция, написание текста, редактирование текста. Все соавторы — утверждение окончательного варианта статьи, ответственность за целостность всех частей статьи.

Финансирование. Исследование не имело финансовой поддержки.

Конфликт интересов. Авторы подтверждают отсутствие конфликта интересов, который необходимо обнародовать.

Информированное согласие. Получено добровольное информированное согласие законных представителей пациента на публикацию анонимизированных клинических данных.

Поступила 07.08.2026
Принята к печати 04.09.2026
Опубликована 18.09.2026

Введение

Лиссэнцефалия представляет собой редкую мальформацию кортикального развития, обусловленную нарушением процессов нейрональной миграции и характеризующуюся отсутствием или значительным уменьшением числа извилин головного мозга с формированием агирии и/или пахигирии. Термин «лиссэнцефалия» (от греч. *lissos* — гладкий и *enkephalos* — мозг) был введён R. Owen в 1868 г. [1]. Современные данные свидетельствуют о выраженной генетической гетерогенности заболевания; одной из основных причин классической лиссэнцефалии являются гетерозиготные патогенные варианты гена *PAFANI1* (*LIS1*), наследуемые по аутосомно-доминантному типу и в большинстве случаев возникающие *de novo* [2, 3].

Классическая лиссэнцефалия относится к редким заболеваниям: её частота при рождении оценивается в 11,7–40 случаев на 1 млн рождений [2]. Достоверных данных о выраженной половой или географической предрасположенности заболевания нет; популяционные показатели распространённости лиссэнцефалии в Российской Федерации остаются недостаточно изученными. Клиническая картина обычно характеризуется ранним дебютом эпилептических приступов, выраженной задержкой психомоторного развития, нарушениями мышечного тонуса и кормления, при этом эпилепсия у значительной

Lyudmila M. Kuzenkova, Olga B. Kondakova, Daria S. Nikolenko, Eugenia V. Uvakina, Natalya V. Andreenko

National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, Russian Federation

Congenital Brain Malformation (Lissencephaly) with Drug-Resistant Structural Multifocal Epilepsy and Severe Motor Impairment: a Case Report

Summary

Lissencephaly is a severe cortical malformation associated with impaired neuronal migration. Clinically, it may manifest with early-onset epileptic seizures, marked psychomotor developmental delay, muscle tone abnormalities, and persistent motor deficit [1]. *PAFAH1B1*-associated forms are characterized by a broad phenotypic spectrum, including feeding difficulties, poor head control, spasticity, visual impairment, and a high frequency of drug-resistant epileptic seizures.

The presented case demonstrates a congenital brain malformation associated with severe motor impairment (GMFCS V/ MACS V), drug-resistant structural multifocal epilepsy, pseudobulbar syndrome, chronic aspiration syndrome, nutritional insufficiency, and neurogenic dysfunction of the pelvic organs.

The aim of this case report is to demonstrate the importance of comprehensive multidisciplinary assessment in a patient with lissencephaly, drug-resistant epilepsy, and multiple somatic complications, as well as the need for careful interpretation of genetic findings until familial validation of the identified variant is completed.

Keywords: *lissencephaly; PAFAH1B1; drug-resistant epilepsy; structural multifocal epilepsy; cerebral palsy; GMFCS V; MACS V; pseudobulbar syndrome; chronic aspiration syndrome; neurogenic bladder.*

For citation: Kuzenkova L.M., Kondakova O.B., Nikolenko D.S., Uvakina E.V., Andreenko N.V. Congenital Brain Malformation (Lissencephaly) with Drug-Resistant Structural Multifocal Epilepsy and Severe Motor Impairment: a Case Report. *Rossiyskiy Pediatricheskiy Zhurnal imeni M.Ya. Studenikina (M.Ya. Studenikin Russian Pediatric Journal)*. 2026; 1(3): 205–210. (In Russian). doi: <https://doi.org/10.46563/2026-1-3-2055>

Contribution: L.M. Kuzenkova, O.B. Kondakova, D.S. Nikolenko, E.V. Uvakina, N.V. Andreenko—concept, manuscript writing, manuscript editing. All co-authors approved the final version of the manuscript and are responsible for the integrity of all parts of the article.

Funding sources. This study received no financial support.

Conflict of interest. The authors confirm that there is no conflict of interest.

Informed consent. Voluntary informed consent of the patient's legal representatives to publish anonymized clinical data has been obtained.

Received: 07.08.2026

Accepted: 04.09.2026

Published: 18.09.2026

части пациентов приобретает фармакорезистентное течение [2, 4].

В связи с этим представляет интерес длительное динамическое наблюдение пациентки с молекулярно-генетически подтверждённой *PAFAH1B1*-ассоциированной лиссэнцефалией, позволяющее продемонстрировать диагностическую траекторию заболевания, эволюцию неврологических и соматических осложнений и значение комплексного мультидисциплинарного сопровождения.

Описание случая

О пациентке. Пациентка подросткового возраста наблюдается в Центре детской психоневрологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в связи с врождённым пороком развития головного мозга, тяжёлыми двигательными нарушениями и фармакорезистентной эпилепсией. Сведения представлены по данным медицинской документации, со слов матери и по результатам динамического наблюдения.

При плановых госпитализациях в отделение психоневрологии и нейрореабилитации жалобы включали отсутствие самостоятельных двигательных навыков: пациентка не сидела, не стояла, не имела опоры, голову удерживала неуверенно; также отмечались поперхивания при кормлении, отсутствие экспрессивной речи, фокальные тонические эпилептические приступы, хаотичные движения рук, склонность к запорам.

Перинатальный анамнез был отягощён: беременность протекала на фоне повышения артериального давления в I триместре, угрозы прерывания в III триместре, анемии, маловодия, варикозной болезни нижних конечностей у матери и дефицита массы плода. Роды были срочными, самостоятельными; оценка по шкале Apgar 9/10 баллов. При нейросонографии в раннем неонатальном периоде выявлены субэпендимальная киста слева, асимметрия боковых желудочков и расширение задних рогов боковых желудочков.

Дебют пароксизмальных состояний отмечен в возрасте около 2 месяцев: появились эпизоды зажимывания, частого моргания при пробуждении, однократное заведение глаз вправо, в дальнейшем — многократно повторяющиеся миоклонии лица и эпизоды тонического напряжения конечностей, более выраженные слева. При компьютерной томографии (КТ) головного мозга, проведённой по месту жительства, выявлена аномалия развития головного мозга; позднее по данным магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга установлены неполная лиссэнцефалия, энцефалодисплазия и вентрикуломегалия. В раннем возрасте в неврологическом статусе отмечались мышечная гипотония, нарушение контроля головы, отсутствие навыка самостоятельного сидения и фармакорезистентные эпилептические пароксизмы.

При первичной госпитализации в Центр в раннем детском возрасте по данным МРТ головного мозга подтверждён порок развития головного мозга: лиссэнцефалия (генерализованная агирия-пахигирия), гипоплазия червя мозжечка, вентрикуломегалия (рис. 1). По данным видео-электроэнцефалографии (видео-ЭЭГ) бодрствования и сна регистрировались множественные паттерны фокальных эпилептических приступов. На фоне противосудорожной терапии имели место уменьшение частоты приступов и временная положительная динамика в формировании психомоторных навыков.

В последующие годы у пациентки сохранялось тяжёлое нарушение психомоторного и речевого развития. Эпилептические приступы рецидивировали, преимущественно при пробуждении и на фоне интеркуррентных состояний; по данным видео-ЭЭГ в динамике отмечались высокий индекс эпилептиформной активности и эпилептические приступы. Ремиссия эпилептических приступов к моменту последнего наблюдения не достигнута.

При секвенировании полного экзона в гене *PAFAH1B1* (platelet-activating factor acetylhydrolase IB subunit alpha) выявлен вероятно патогенный вариант NM_000430.4:c.1145_1146del, p.F382Cfs*46 в гетерозиготном состоянии. В дальнейшем вариант был валидирован у пациентки методом секвенирования по Сэнгеру. При обследовании матери данный вариант не выявлен.

К сопутствующим клинически значимым проблемам относились псевдобульбарные проявления с поперхиванием и гиперсаливацией, риск микроаспираций, дефицит массы тела, гастроэзофагеальный рефлюкс, ортопедические осложнения (*coxa valga*,

подвывих головок бедренных костей, деформации стоп), хронический толстокишечный стаз и нарушения мочеиспускания.

Физикальная диагностика. В динамике общее состояние пациентки соответствовало средней степени тяжести, положение оставалось вынужденным. Масса тела снижена, состояние питания понижено, подкожная жировая клетчатка развита незначительно. Кожные покровы бледные, чистые от сыпи; слизистые оболочки чистые. В лёгких дыхание везикулярное, проводится во все отделы, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, безболезненный; стул нерегулярный с преобладанием запоров.

В неврологическом статусе общемозговая и менингеальная симптоматика отсутствует. Контакт формальный; экспрессивная речь отсутствует, отмечаются редкие вокализации; импрессионную речь понимает ограниченно. Взгляд фиксирует кратко-временно, прослеживание непродолжительное; зрение предметное. Отмечаются расходящееся альтернирующее косоглазие, маятникообразный нистагм, гипомимия, псевдобульбарный синдром и гиперсаливация.

Мышечный тонус в конечностях изменён по пирамидному типу. Сохраняются сгибательно-приводящая установка рук и бёдер, сгибательная установка коленных суставов, эквиноварусная деформация стоп. Сухожильные рефлексы с верхних конечностей высокие, симметричные; с нижних конечностей вызываются, но быстро истощаются, симметричные. Двигательные навыки грубо ограничены: голову удерживает неуверенно, самостоятельно не сидит, не стоит, не ходит. Болевая и температурная чувствительность сохранены. Навыки опрятности не сформированы.

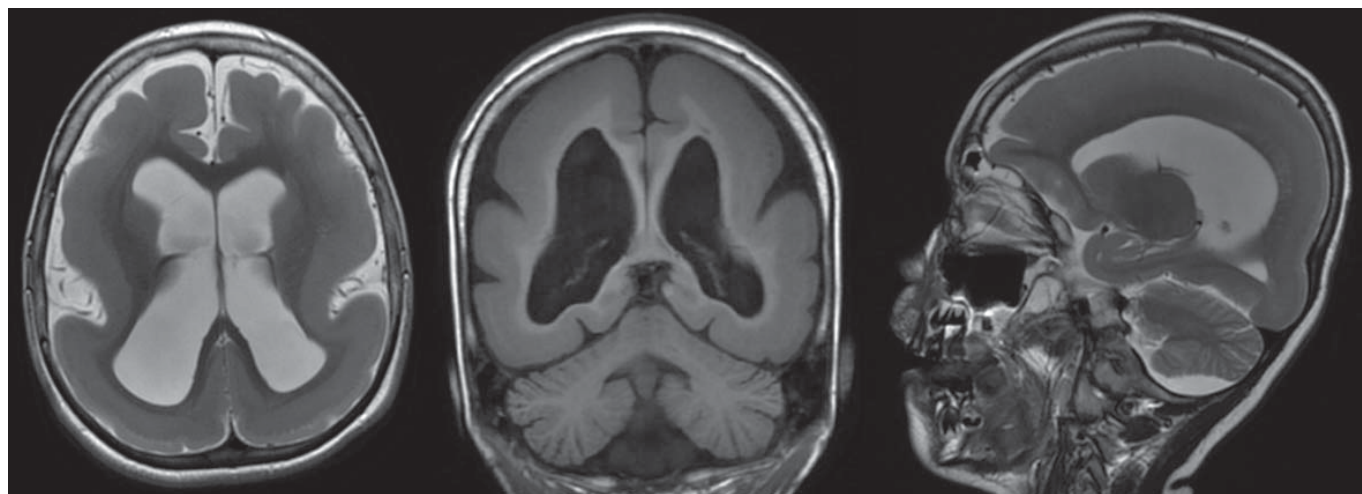


Рис. 1. Магнитно-резонансная томография головного мозга пациентки с *PAFAH1B1*-ассоциированной лиссэнцефалией: отмечается отсутствие извилин в теменно-затылочной области правой и левой гемисфер, полоса серого вещества, расположенная субкортикально и отделённая тонким слоем белого вещества от изменённой коры, в проекции лобных и височных долей сохраняются визуализируемые редкие широкие плоские извилины, разделённые небольшим количеством мелких борозд (сочетание теменно-затылочной агирии и лобно-височной пахиогии), вентрикуломегалия, гипоплазия червя мозжечка.

Fig. 1. Brain magnetic resonance imaging of a patient with *PAFAH1B1*-associated lissencephaly. The image shows absence of gyri in the parieto-occipital regions of both cerebral hemispheres. A subcortical band of gray matter is visible, separated from the abnormal cortex by a thin layer of white matter. In the frontal and temporal lobes, broad, flat gyri are sparsely visualized, separated by few fine sulci (a combination of parieto occipital agyria and frontotemporal pachygyria). Additional findings include ventriculomegaly and hypoplasia of the cerebellar vermis.

Предварительный диагноз. На основании жалоб, анамнестических сведений, данных неврологического осмотра и ранее выполненной нейровизуализации диагноз пациентки сформулирован как «Детский церебральный паралич, атонически-астатическая форма, уровень двигательных нарушений по шкалам GMFCS V, MACS V, псевдобульбарный синдром, когнитивный дефицит на фоне врождённого порока развития головного мозга (лиссэнцефалии)». Эпилепсия расценена как структурная мультифокальная, фармакорезистентная.

Сопутствующими клинически значимыми состояниями являлись белково-энергетическая недостаточность II степени, хронический аспирационный синдром, нейрогенные нарушения функции тазовых органов тяжёлого течения, хронический толстокишечный стаз, хронический цистит, хроническая болезнь почек I стадии, подвывих головок бедренных костей слева и *coxa valga* (изменение угла между шейкой и диафизом бедренной кости) с двух сторон.

Лечение. Пациентке проводилось комплексное лабораторно-инструментальное обследование. По данным видео-ЭЭГ мониторинга сохранялись выраженная дезорганизация корковой ритмики, высокий индекс мультирегиональной эпилептиформной активности и эпилептические приступы. При последнем исследовании, выполненном в возрасте 14 лет, отмечались паттерны BIRDS и увеличение числа зарегистрированных приступов по сравнению с предыдущим мониторингом. При госпитализации в августе 2023 года в возрасте 12 лет рентгенография тазобедренных суставов выполнена для исключения вторичных ортопедических осложнений на фоне изменённого мышечного тонуса: выявлены *coxa valga* с двух сторон, подвывих головки левого бедра и децентрация головки правого бедра в пределах вертлужной впадины.

В 14-летнем возрасте (05.08.2025) проведена повторная рентгенография тазобедренных суставов: сохранялись рентгенологические признаки дисплазии тазобедренных суставов, подвывих головок бедренных костей, более выраженный слева, и *coxa valga* с двух сторон. Пациентке рекомендовано наблюдение ортопеда и рентгенологический контроль тазобедренных суставов и позвоночника в динамике.

В ходе динамического наблюдения пациентке неоднократно проводилось комплексное соматическое обследование. По данным электро- и эхокардиографии клинически значимых нарушений сердечной деятельности не выявлялось: регистрировался синусовый ритм, систолическая функция левого желудочка оставалась удовлетворительной.

При обследовании органов дыхания выявлялись воспалительные/поствоспалительные и бронхитические изменения в правом лёгком, которые расценены как следствие микроаспираций на фоне псевдобульбарного синдрома. По данным гастроэнтерологического обследования отмечались признаки гастроэзофагеального рефлюкса, гастродуоденита, недостаточности

кардии, колостазы и вторичных изменений поджелудочной железы. При ультразвуковом исследовании мочевой системы в динамике имели место расширение лоханки справа и взвесь в мочевом пузыре. В биохимических анализах крови периодически отмечалось повышение печёночных ферментов, в связи с чем проводились курсы гепатопротекторной терапии.

Противосудорожная терапия в разные периоды включала фенobarбитал, вальпроовую кислоту, левитирацетам, окскарбазепин и перампанел; препараты подбирали и корректировали с учётом клинической картины и данных видео-ЭЭГ. Несмотря на проводимую терапию, полного купирования эпилептических пароксизмов не достигнуто.

Для коррекции двигательных нарушений проводили курсы восстановительного лечения: щадящая кинезитерапия, физиологическое позиционирование, дыхательная гимнастика, стимуляция удержания головы, обучение матери домашнему комплексу упражнений, массаж с учётом ограничений и ботулинотерапия. На фоне лечения отмечалась умеренная положительная динамика в виде увеличения объёма пассивных движений в конечностях. Реабилитационные мероприятия рекомендованы к продолжению по месту жительства, включая лечебную физкультуру, кинезитерапию, физиотерапию без электролечения, домашние занятия в комфортном режиме и повторную ботулинотерапию через 4–6 месяцев.

В динамике пациентка наблюдалась диетологом и профильными специалистами в связи с недостаточностью питания, поперхиваниями при кормлении, гастроэзофагеальным рефлюксом и склонностью к запорам. На разных этапах наблюдения проводилась коррекция нутритивной поддержки: рекомендованы протёртый/гомогенный стол, постуральная терапия при кормлении, антирефлюксный режим, использование смесей для энтерального питания, а также терапия запоров макроголом.

С учётом тяжёлой белково-энергетической недостаточности, псевдобульбарного синдрома с нарушением безопасного приёма пищи через рот, сохраняющихся поперхиваний при кормлении, гастроэзофагеального рефлюкса и риска микроаспираций в возрасте 14 лет ребёнку проведена операция в объёме постановки гастростомы. В дальнейшем пациентка продолжала получать нутритивную поддержку под наблюдением диетолога, гастроэнтеролога и других профильных специалистов. Дополнительно проводились медикаментозная терапия гастроэзофагеального рефлюкса, коррекция запоров и курсы гепатопротекторной терапии.

В связи с тяжёлыми нейрогенными нарушениями мочеиспускания и отсутствием эффективных самостоятельных микций урологом рекомендована периодическая стерильная катетеризация мочевого пузыря в дневное время, обязательная катетеризация перед сном и после сна, а также дальнейшее наблюдение урологом.

Динамика и исходы. Таким образом, на момент последнего наблюдения пациентка получала полное мультидисциплинарное сопровождение. На фоне реабилитации отмечено умеренное улучшение объёма пассивных движений, однако самостоятельные двигательные навыки не сформированы. По тазобедренным суставам сохранялись дисплазия, подвывих головок бедренных костей, более выраженный слева, и *coxa valga* с двух сторон.

С учётом данных МРТ, клинической картины заболевания и результатов секвенирования полного экзома окончательно диагноз сформулирован следующим образом: «*PAFANI1B1*-ассоциированная лиссэнцефалия, детский церебральный паралич, атонически-астатическая форма, GMFCS V, MACS V; псевдобульбарный синдром; когнитивный дефицит. Структурная/генетическая фокальная эпилепсия с полиморфными приступами, фармакорезистентная. Тяжёлая белково-энергетическая недостаточность. Хронический аспирационный синдром. Нейрогенные нарушения функции тазовых органов тяжёлого течения, неадаптированно-арефлекторный спинальный мочевого пузыря, хронический толстокишечный стаз, хронический цистит, хроническая болезнь почек I стадии. Подвывих головок бедренных костей слева, *coxa valga* с двух сторон».

Прогноз. С учётом тяжёлого двигательного дефицита уровня GMFCS V / MACS V, отсутствия самостоятельного сидения, стояния и ходьбы, фармакорезистентной эпилепсии с высоким индексом эпилептиформной активности, псевдобульбарного синдрома с нарушением кормления, микроаспираций, белково-энергетической недостаточности, ортопедических осложнений и нейрогенной дисфункции мочевого пузыря прогноз в отношении самостоятельной моторной функции и социальной адаптации остаётся неблагоприятным.

К относительно благоприятным факторам на момент выписки относились стабильное состояние, сохранённые насосная и систолическая функции сердца по данным эхокардиографии, а также умеренно положительная динамика на фоне проведённой ботулинотерапии и курса восстановительного лечения.

Наиболее значимыми для прогноза остаются регулярное наблюдение неврологом/эпилептологом, педиатром, ортопедом, пульмонологом, гастроэнтерологом, диетологом, офтальмологом, эндокринологом, урологом/нефрологом; контроль видео-ЭЭГ, лабораторных показателей и ультразвукового исследования почек/мочевого пузыря; продолжение антиэпилептической терапии с титрацией по клинической и ЭЭГ-динамике; профилактика микроаспираций и нутритивная поддержка; соблюдение режима периодической катетеризации; повторные курсы реабилитации и подбор технических средств реабилитации с учётом тяжёлого двигательного дефицита.

Обсуждение

Особенность данного клинического наблюдения заключается в сочетании тяжёлой мальформации

кортикального развития с ранним дебютом эпилептических приступов, формированием фармакорезистентной мультифокальной эпилепсии, выраженным двигательным дефицитом и множественными соматическими осложнениями. По данным литературы, *PAFANI1B1*-ассоциированная лиссэнцефалия может сопровождаться плохим контролем головы, нарушениями питания, зрительными нарушениями, спастичностью и лекарственно-резистентными судорогами [2, 4]. Клиническая картина пациентки соответствовала указанному спектру и согласовывалась с молекулярно-генетически подтверждённой *PAFANI1B1*-ассоциированной природой заболевания.

Длительная диагностическая траектория пациентки показала, что при врождённых пороках развития головного мозга с тяжёлой эпилепсией и грубой задержкой развития клиническая формулировка диагноза не должна ограничиваться только синдромальным описанием двигательных нарушений. Нейровизуализация, повторная оценка ЭЭГ-динамики и молекулярно-генетическое обследование позволили уточнить этиологию, прогноз и объём семейного консультирования. Проведённое семейное обследование позволило подтвердить *de novo* характер выявленного варианта и завершить молекулярно-генетическую верификацию диагноза [3].

Важной частью ведения является оценка не только эпилептического синдрома, но и осложнений тяжёлого неврологического заболевания. Дисфагия и нарушения кормления у детей с церебральным параличом и тяжёлыми двигательными нарушениями ассоциированы с риском микроаспираций, нутритивной недостаточности и респираторных осложнений [5–7]. У пациентки клинически значимыми являются поперхивания при кормлении, гиперсаливация, риск микроаспираций, дефицит массы тела, гастроэзофагеальный рефлюкс и запоры, что обосновало участие в лечении пациентки диетолога, гастроэнтеролога, пульмонолога, а также всей реабилитационной команды.

Степень двигательных нарушений GMFCS V / MACS V отражает максимальную выраженность ограничений самостоятельной мобильности и ручной функции [8, 9]. Цели реабилитации ориентированы преимущественно на профилактику вторичных ортопедических осложнений, улучшение переносимости позиционирования, поддержание объёма пассивных движений, обучение ухаживающего лица безопасному комплексу домашних упражнений, дыхательные практики, подбор технических средств реабилитации и профилактику пролежней. Применение восстановительного лечения обуславливает умеренное увеличение объёма пассивных движений, что рассматривается как клинически значимый результат для пациентки с тяжёлым двигательным дефицитом.

Отдельного внимания требуют нейрогенные нарушения функции тазовых органов. Эпизоды задержки мочи, необходимость катетеризации, данные ультразвукового исследования мочевого пузыря и заклече-

ние уролога об отсутствии эффективных самостоятельных микций определили необходимость режима периодической стерильной катетеризации и регулярного нефроурологического мониторинга. Таким образом, ведение пациентки требует постоянной мультидисциплинарной модели сопровождения с координацией неврологического, нутритивного, респираторного, ортопедического и урологического направлений.

Заключение

Представленное клиническое наблюдение в длительном анамнезе пациентки с *PAFAH1B1*-ассоциированной лиссэнцефалией демонстрирует тяжёлое течение врождённого порока развития головного мозга с ранним дебютом и фармакорезистентным течением структурной мультифокальной эпилепсии, выраженным двигательным дефицитом уровня GMFCS V / MACS V, псевдобульбарным синдромом, микроаспирациями, белково-энергетической недостаточностью и нейрогенной дисфункцией мочевого пузыря.

Молекулярно-генетическая верификация диагноза стала возможной после применения NGS-методов (next generation sequencing) и последующей валидации выявленного варианта методом секвенирования по Сэнгеру, что подчёркивает значимость современного секвенирования в расшифровке ранее неустановленных причин тяжёлых пороков коры головного мозга.

Описанный случай доказывает необходимость комплексного наблюдения детей с лиссэнцефалией не только с позиции контроля приступов, но и с учётом питания, риска микроаспираций, ортопедических осложнений, мочевыделительной функции и реабилитационного потенциала.

Литература / References

1. Pilz DT, Quarrell OW. Syndromes with lissencephaly. *J Med Genet.* 1996;33(4):319–323. doi: 10.1136/jmg.33.4.319
2. Brock S, Dobyns WB, Jansen A. *PAFAH1B1*-related lissencephaly / Subcortical Band Heterotopia. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. [2009 Mar 3]. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2009. PMID: 20301752
3. Cardoso C, Leventer RJ, Dowling JJ, et al. Clinical and molecular basis of classical lissencephaly: mutations in the *LIS1* gene (*PAFAH1B1*). *Hum Mutat.* 2002;19(1):4–15. doi: 10.1002/humu.10028
4. Kolbjørn S, Martin DA, Pettersson M, et al. Lissencephaly in an epilepsy cohort: molecular, radiological and clinical aspects. *Eur J Paediatr Neurol.* 2021;30:71–81. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.12.011
5. Faccioli S, Pagliano E, Ferrari A, et al. Evidence-based management and motor rehabilitation of cerebral palsy children and adolescents: a systematic review. *Front Neurol.* 2023;14:1171224. doi: 10.3389/fneur.2023.1171224

6. Calderone A, Militi D, Cardile D, et al. Swallowing disorders in cerebral palsy: a systematic review of oropharyngeal dysphagia, nutritional impact, and health risks. *Ital J Pediatr.* 2025;51:57. doi: 10.1186/s13052-025-01903-1
7. Erasmus CE, van Hulst K, Rottevel JJ, et al. Clinical practice: swallowing problems in cerebral palsy. *Eur J Pediatr.* 2012;171(3):409–414. doi: 10.1007/s00431-011-1570-y
8. Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, et al. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol.* 1997;39(4):214–223. doi: 10.1111/j.1469-8749.1997.tb07414.x
9. Paulson A, Vargus-Adams J. Overview of four functional classification systems commonly used in cerebral palsy. *Children (Basel).* 2017;4(4):30. doi: 10.3390/children4040030

Сведения об авторах

Для корреспонденции: Кузенкова Людмила Михайловна, доктор мед. наук, профессор, начальник центра детской психоневрологии, врач-невролог ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России; Клинический институт детского здоровья имени Н.Ф. Филатова ФГАОУ ВО «Первый МГМУ имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский Университет); e-mail: l.kuzenkova@list.ru; ORCID: 0000-0002-9562-3774

Кондакова Ольга Борисовна, канд. мед. наук, заведующая отделением медицинской генетики, врач-генетик ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России; e-mail: kondakova.ob@nczd.ru; ORCID: 0000-0002-6316-9992

Николенько Дарья Сергеевна, врач-невролог ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России; e-mail: nikolenko.ds@nczd.ru; ORCID: 0009-0009-4368-432X

Увакина Евгения Владимировна, канд. мед. наук, заведующая отделением психоневрологии и нейрореабилитации, заместитель директора по перспективному развитию, врач-невролог ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России; e-mail: uvakina.ev@nczd.ru; ORCID: 0000-0002-8381-8793

Андреевко Наталья Владимировна, канд. мед. наук, врач-невролог ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России; e-mail: andreenko@nczd.ru; ORCID: 0009-0007-2227-7069

Information about the authors

For correspondence: Lyudmila M. Kuzenkova, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Neurologist, Head of the Center of Child Psychoneurology, National Medical Research Center of Children's Health; N.F. Filatov Clinical Institute of Child Health of the Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University); e-mail: l.kuzenkova@list.ru; ORCID: 0000-0002-9562-3774

Olga B. Kondakova, MD, Cand. Sci. (Medicine), Head of the Department of Medical Genetics of the National Medical Research Center of Children's Health; e-mail: kondakova.ob@nczd.ru; ORCID: 0000-0002-6316-9992

Daria S. Nikolenko, Neurologist, National Medical Research Center of Children's Health; e-mail: nikolenko.ds@nczd.ru; ORCID: 0009-0009-4368-432X

Eugenia V. Uvakina, MD, Cand. Sci. (Medicine), Head of Department of Child Psychoneurology and Neurorehabilitation, Deputy Director for Scientific Work, Neurologist, National Medical Research Center of Children's Health; e-mail: uvakina.ev@nczd.ru; ORCID: 0000-0002-8381-8793

Natalya V. Andreenko, MD, Cand. Sci. (Medicine), Neurologist, National Medical Research Center of Children's Health; e-mail: andreenko@nczd.ru; ORCID: 0009-0007-2227-7069