

ISSN 2077-8333 (print)
ISSN 2311-4088 (online)

ЭПИЛЕПСИЯ и пароксизмальные состояния

2026 Том 18 №2



EPILEPSY AND PAROXYSMAL CONDITIONS

2026 Vol. 18 №2

<https://epilepsia.su>

Данная интернет-версия статьи была скачана с сайта epilepsia.su. Не предназначено для использования в коммерческих целях.
Информацию о репринтах можно получить в редакции. Тел.: +7 (495) 649-54-95; эл. почта: info@irbis-1.ru.



Внутрисемейный клинический полиморфизм заболеваний, связанных с геном *CACNA1A*

А.Г. Малов^{1,2}, Т.П. Калашникова¹, О.И. Цымбал³

¹ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Пермский государственный медицинский университет им. академика Е.А. Вагнера» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ул. Петропавловская, д. 26, Пермь 614000, Российская Федерация)

² Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Пермский государственный национальный исследовательский университет» (ул. Букирева, д. 15, Пермь 614068, Российская Федерация)

³ Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Пермского края «Детская клиническая больница им. П.И. Пичугина» (Комсомольский пр-т, д. 43, Пермь 614000, Российская Федерация)

Для контактов: Александр Германович Малов, e-mail: malovag1959@mail.ru

РЕЗЮМЕ

Заболевания, связанные с геном *CACNA1A*, включают энцефалопатию развития и эпилептическую энцефалопатию 42-го типа, семейную гемиплегическую мигрень 1-го типа, эпизодическую атаксию 2-го типа и спиноцеребеллярную атаксию 6-го типа. Нередко встречаются комбинированные фенотипы. В статье представлен пример внутрисемейного клинического полиморфизма при одинаковой мутации в гене *CACNA1A*. У отца единственным признаком заболевания были эпизоды атаксии с головокружением, наблюдавшиеся в течение 10 лет (с 7 до 17 лет). У старшего сына кроме приступов эпизодической атаксии с 3 лет отмечались короткие абсансы с 10 лет, а также задержка психоречевого развития. У младшего сына пароксизмы эпизодической атаксии дебютировали в 2 года, абсансы – в 3 года, а психоречевое недоразвитие привело к оформлению инвалидности в возрасте 5 лет.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА

генетические заболевания, клинический полиморфизм, каналопатии, ген *CACNA1A*

Для цитирования

Малов А.Г., Калашникова Т.П., Цымбал О.И. Внутрисемейный клинический полиморфизм заболеваний, связанных с геном *CACNA1A*. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2026; 18 (2): 153–157. <https://doi.org/10.17749/2077-8333/epi.par.con.2026.268>.

Intrafamilial clinical polymorphism of *CACNA1A*-related disorders

A.G. Malov^{1,2}, T.P. Kalashnikova¹, O.I. Tsybal³

¹ Vagner Perm State Medical University (26 Petropavlovskaya Str., Perm 614000, Russian Federation)

² Perm State National Research University (15 Bukireva Str., Perm 614068, Russian Federation)

³ Pichugin Children Clinical Hospital (43 Komsomolsky Ave., Perm 614000, Russian Federation)

Corresponding author: Aleksandr G. Malov, e-mail: malovag1959@mail.ru

ABSTRACT

CACNA1A-related disorders include developmental and epileptic encephalopathy type 42, familial hemiplegic migraine type 1, episodic ataxia type 2, and spinocerebellar ataxia type 6 with common combined phenotypes observed. This article presents a case of intrafamilial clinical polymorphism with same *CACNA1A* gene mutation. In the father, episodes of ataxia with dizziness, observed over a 10-year period (from ages 7 to 17) were solely presented. The eldest son, in addition to episodic ataxia documented since age of three years old, experienced short absences starting from age 10, as well as delayed psycho-

speech development. In the youngest son, onset of paroxysms of episodic ataxia was recorded at age 2, absences – at age 3, whereas disability due to psycho-speech underdevelopment was documented at age 5.

KEYWORDS

genetic diseases, clinical polymorphism, channelopathies, CACNA1A gene

For citation

Malov A.G., Kalashnikova T.P., Tsymbal O.I. Intrafamilial clinical polymorphism of *CACNA1A*-related disorders. *Epilepsia i paroksizmal'nye sostoania / Epilepsy and Paroxysmal Conditions*. 2026; 18 (2): 153–157 (in Russ.). <https://doi.org/10.17749/2077-8333/epi.par.con.2026.268>.

ВВЕДЕНИЕ / INTRODUCTION

Патогенные варианты гена *CACNA1A*, локализованного на 19p13.13 и кодирующего субъединицу альфа-1 потенциал-зависимого Ca^{2+} -канала $\text{CaV}2.1$, могут приводить к структурным и функциональным нарушениям нейротрансмиссии, особенно в клетках Пуркинье. Это проявляется пароксизмальными и/или хроническими клиническими симптомами. Часто возникают перекрывающиеся фенотипы, которые могут различаться у членов одной семьи из-за влияния генов-модификаторов и факторов окружающей среды [1].

В каталоге Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) описано несколько аутосомно-доминантных наследственных каналопатий, которые возникают при мутации в гене *CACNA1A* (*601011). Включены следующие нозологические формы: энцефалопатия развития и эпилептическая энцефалопатия (ЭРиЭЭ) 42-го типа (MIM 617106), семейная гемиплегическая мигрень 1-го типа, в т.ч. с прогрессирующей церебеллярной атаксией (MIM 141500), эпизодическая атаксия 2-го типа (MIM 108500) и спиноцеребеллярная атаксия 6-го типа (MIM 183086). Однако, по данным литературы, могут встречаться атипичные симптомы, комбинированные фенотипы и внутрисемейное сочетание разных форм. При этом гено-фенотипическая взаимосвязь четко не определена [2].

В качестве примера внутрисемейного клинического полиморфизма при мутации в гене *CACNA1A* приводим два клинических наблюдения.

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ / CASE REPORTS

Пациент X, младший брат / Patient X, younger brother

Находился под периодическим наблюдением в неврологическом отделении в течение 4 лет: в возрасте от 4 до 8 лет. Поступал для обследования по поводу шаткости походки с частыми падениями и эпизодов резкого ухудшения стояния и ходьбы. Во время этих приступов, возникавших с 2-летнего возраста 1–2 раза в месяц и длившихся от 10 до 20 мин, мальчик жаловался на головокружение, не мог ходить и даже стоять. Сначала эти пароксизмы замечали при заболеваниях, сопровождавшихся лихорадкой, но потом явных провоцирующих факторов не отмечали.

Во время первой госпитализации в 4 года в рамках дифференциальной диагностики с церебеллитом проведен пробный курс дексаметазона (6 мг внутримышечно № 10). Мать пациента отметила четкое улучшение ходьбы и прекращение пароксизмов атаксии на несколько меся-

цев. При последующих поступлениях в отделение курсы глюкокортикостероидов (ГКС) повторялись, но эффект их каждый раз уменьшался.

В возрасте 6 лет пароксизм ухудшения равновесия впервые сопровождался головной болью, потливостью, гиперемией лица, самостоятельно купировался после короткого сна. Далее приступы головокружения с атаксией (чаще без головной боли) стали повторяться ежемесячно, сопровождалась тошнотой (реже рвотой), проходили после отдыха лежа или сидя в течение 15–20 мин. Пробный профилактический прием ацетазоламида – без значимого эффекта. В последующие годы пароксизмы участились до 2–3 раз в неделю.

При первой госпитализации в 4 года во время проведения электроэнцефалографии (ЭЭГ) за 6 мин записи в бодрствовании зарегистрированы 4 абсанса. Иктальная активность была представлена генерализованными разрядами «спайк – медленная волна» частотой 2,5–3 Гц, продолжительностью до 3 с. Клинически приступы проявлялись кратковременной утратой сознания с отсутствием реакции на окружающее, иногда с девиацией глазных яблок вверх и мигательными движениями век. Только тогда мать «вспомнила», что ребенок с 3 лет периодически (до 1 раза в неделю) «отключался» на 3–5 с, иногда закатывая глаза кверху. При выписке поставлен диагноз «детская абсансная эпилепсия». Назначены вальпроаты в дозе 30 мг/кг/сут, на фоне приема которых «отключения» прекратились, паттерны абсанса на ЭЭГ более не регистрировались.

Перинатальный анамнез – без особенностей, но отмечалась задержка психоречевого и психомоторного развития. Первые слова – с 3 лет, фразы – с 4 лет. С 4 лет наблюдается психиатром с диагнозом «психическое недоразвитие в сочетании с синдромом дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ)». В 5 лет оформлена инвалидность.

Пошел самостоятельно в 1,5 года, но походка была шаткой, часто падал, получал синяки. При оценке неврологического статуса отмечались умеренные признаки атаксии при стоянии и ходьбе, которые значимо не усиливались при закрывании глаз. Из положения лежа на спине сесть без помощи рук не мог (асинергия Бабинского). При наблюдении в динамике в течение ряда лет четкого нарастания атаксии не выявлено. Отмечалась диффузная гипотония, гипорефлексия глубоких рефлексов (особенно с ног), но парезов, нарушений чувствительности не выявлялось. Нарушения речи были представлены корковой дизартрией (оролингвальной диспраксией). На магнитно-резонансной томограмме (МРТ) головного мозга в возрасте 4 и 5 лет патологии не выявлено.

Таким образом, у младшего брата наблюдались определенные фенотипические проявления. Пароксизмальные расстройства включали как неэпилептические приступы (эпизодическая атаксия с 2 лет), так и эпилептические приступы (абсансы с 3 лет). Перманентные нарушения были представлены психоречевым недоразвитием с СДВГ, оролингвальной диспраксией, а также непрогрессирующей атаксией.

Пациент Y, старший брат (на 5 лет старше X) / Patient Y, elder brother (5 years older than X)

Находился под наблюдением в неврологическом отделении в течение 5 лет: в возрасте от 6 до 13 лет. С 3 лет отмечались приступы нарушения равновесия: начинал пошатываться при ходьбе «как пьяный», с трудом доходил до кровати. Говорил, что «кружит голову», но четко направление головокружения никогда не указывал. Глаза прикрывал, нистагма родители не замечали. Приступы, как правило, сопровождалась головной болью, чаще в правой лобно-височной области, фото- и фонофобией, бледностью, иногда рвотой. Пароксизмы возникали в среднем раз в неделю, продолжались от 0,5 до 1 ч (редко до 7 ч). Как правило, ложился спать, укрывшись одеялом с головой, а когда через несколько часов просыпался – ходил уже нормально. Пробный прием ацетазоламида – без значимого эффекта.

При госпитализации в возрасте 11 лет во время проведения ЭЭГ зарегистрированы генерализованные разряды комплексов «пик – волна», периодически с частотой 3 Гц, длительностью 3–5 с, один из которых (после гипервентиляции) сопровождался коротким отключением сознания. Выписан с диагнозом «генетическая генерализованная эпилепсия, абсансы». Назначены вальпроаты в дозе 30 мг/кг/сут. Несмотря на это, в последующие 2 года отмечалось постепенное учащение приступов головокружения с атаксией до 3–4 раз в неделю. Кроме того, родители стали замечать, что мальчик иногда во время беседы мог замирать на 2–3 с, теряя нить разговора. Дополнительно к вальпроатам с 13 лет назначен этосуксимид в дозе 20 мг/кг/сут.

Перинатальный анамнез без особенностей, наблюдалась легкая задержка психоречевого развития. Обучался в общеобразовательной школе в основном на «удовлетворительно», дублировал второй класс, постоянно занимался с психологом, логопедом и дефектологом и, наконец, был переведен на вид обучения VII¹. При оценке неврологического статуса выявлялись признаки легкой атаксии без ухудшения за время наблюдения. В сенситизированной позе Ромберга и при ходьбе по одной линии (как с открытыми, так и с закрытыми глазами) покачивался, пальценосовую и пяточно-коленную пробы выполнял неуверенно. На МРТ головного мозга в возрасте 6 и 12 лет значимых изменений не выявлено.

Таким образом, у старшего брата наблюдались несколько иные фенотипические проявления. Пароксизмы: эпизодическая атаксия с мигренозными чертами с 3 лет, субклинические и короткие клинические абсансы с 10 лет. Перманентные нарушения: задержка психоречевого развития с затруднением обучения в школе, легкие признаки атаксии без четкого прогрессирования.

Наследственный анамнез и данные молекулярно-генетического обследования / Family history and molecular genetic testing data

При прицельном расспросе родителей уточнено, что у отца с 7 лет эпизодически (с частотой до 2–3 раз в неделю) возникали приступы атаксии. Пароксизмы проявлялись резким головокружением («в газах все мелькает, земля ходит ходуном, качается в обе стороны») с нарушением походки, сопровождались потливостью, бледностью, сердцебиением. Однако головной боли не было. Прерыванию приступа способствовал сон в течение 15–20 мин и/или прием валидола под язык. При обследовании у невролога причина нарушений не была выявлена. Приступы прекратились спонтанно в 17 лет и более не возникали. Средний брат Z (на 2 года старше X) здоров, в школе обучается на «хорошо» и «отлично».

Пациенту X в возрасте 6 лет при поддержке благотворительного фонда «Геном жизни» в лаборатории «Эвоген» было проведено полногеномное секвенирование. Выявлен «вероятно патогенный» генетический вариант в гене *CACNA1A*, chr 19: g.13235217C>T. Через 3 мес проведено подтверждение мутационного статуса методом прямого секвенирования по Сэнгеру. В исследуемом образце выявлен вариант с.5125G>A гена *CACNA1A*, соответствующий rs1555738200 chr 19: g.13235217C>T в гетерозиготном состоянии.

Сибсам и родителям секвенирование гена *CACNA1A* по Сэнгеру проведено через 2 года. Тот же патогенный генетический вариант выявлен у старшего брата и отца. У матери мутация не определена. Здоровому среднему брату Z исследование не проводилось.

ОБСУЖДЕНИЕ / DISCUSSION

Представленный семейный случай служит примером возможного различия клинических проявлений при одинаковой мутации в гене *CACNA1A*. У отца единственным признаком заболевания были эпизоды атаксии с головокружением, наблюдавшиеся в течение 10 лет (с 7 до 17 лет). У старшего сына (пациент Y) кроме приступов эпизодической атаксии с 3 лет отмечались короткие абсансы с 10 лет, а также задержка психоречевого развития. У младшего сына (пациент X) пароксизмы эпизодической атаксии дебютировали в 2 года, абсансы – в 3 года, а психоречевое недоразвитие привело к оформлению инвалидности в возрасте 5 лет.

Среди фенотипов, которые могут возникать при мутациях в гене *CACNA1A*, самым тяжелым является ЭРиЭЭ 42-го типа (MIM 617106). В работе пекинских авторов [3] проведен анализ генотипа и фенотипа 27 пациентов в возрасте от 6 мес до 19 лет с патогенными вариантами гена *CACNA1A*, связанными с ЭРиЭЭ. У всех наблюдалась задержка развития. Время дебюта приступов варьировалось от 1 дня жизни до 8 лет, но обычно они возникали в младенчестве. Приступы были полиморфными и включали: фокальные – у 20 пациентов, генерализованные тонико-клонические – у 7, абсансы – у 5, миоклонические приступы – у 3. Отмечено по 1 случаю эпилептических спазмов и тонических присту-

¹ Вид обучения VII – специальное (коррекционное) обучение для детей с задержкой психического развития.

пов. У 21 ребенка приступы были рефрактерны к терапии. У 16 пациентов наблюдался эпилептический статус: фокальный моторный – у 14, генерализованный моторный – только у 2. В 5 наблюдениях после фокального моторного эпилептического статуса развилась односторонняя корковая атрофия, а у 2 пациентов после генерализованного статуса – двусторонняя церебральная атрофия. Атрофия мозжечка выявлена у 2 детей [3].

При патологии *CACNA1A* могут возникать и другие типы эпилепсии. Группа польских авторов [4] провела подробный обзор литературы по неврологическим расстройствам, связанным с семейством генов *CACNA* в целом, включая *CACNA1A*. Показано, что при патогенных вариантах *CACNA1A* могут возникать различные эпилептические синдромы: как эпилептические энцефалопатии, в т.ч. ранняя инфантильная эпилепсия и эпилепсия младенчества с мигрирующими фокальными приступами, так и фокальная или абсансная эпилепсия [4].

Генетическая эпилепсия является самым частым проявлением *CACNA1A*-каналопатии. В 2023 г. китайские авторы [5] опубликовали анализ данных пациентов с расстройствами, связанными с *CACNA1A*, из базы PubMed/MEDLINE, дополнив их 6 своими наблюдениями. Всего было идентифицировано 130 больных эпилепсией, имеющих 83 генетических варианта. Эпилептические проявления включали эпилептический статус (n=64), провоцируемые приступы (n=49), фокальные приступы (n=37), эпилептическую энцефалопатию (n=29), абсансы (n=26) и миоклонические приступы (n=10). Почти у 60% пациентов приступы были рефрактерны к антиконвульсантам. Выявлены определенные корреляции генотипа и фенотипа. Так, эпилептический статус был связан с вариантами «усиление функции» (англ. gain-of-function, GoF), а абсансы – с вариантами «ослабление функции» (англ. loss-of-function, LoF) [5].

Более четко гено-фенотипические соотношения представлены в совместной работе французских и бельгийских исследователей [6]. На основании подробного анализа данных 18 пациентов, включая функциональные исследования, выделены два электроклинических фенотипа при патогенных вариантах гена *CACNA1A*. GoF-варианты приводят к гемиплегическим приступам в сочетании с фармакорезистентными судорожными эпилептическими приступами, часто со статусным течением, которые могут перерасти в синдром Леннокса–Гасто. LoF-варианты характеризуются абсансами с ранним началом, похожими на приступы при дефиците транспортера глюкозы 1-го типа (англ. glucose transporter type 1, GLUT-1). Эпизодическая атаксия 2-го типа также традиционно ассоциируется с LoF-мутациями в гене *CACNA1A* [7]. Стойкая дисфункция мозжечка и умеренная или тяжелая задержка нейropsychического развития отмечаются у большинства пациентов независимо от вида мутации. Таким образом, клиническая картина в наших наблюдениях, вероятнее всего, обусловлена LoF-мутациями.

Среди больных эпилепсией без других значимых нарушений (так называемой чистой эпилепсией) также определенную долю занимают пациенты с патологией *CACNA1A*. В работе X.L. Li et al. [8] полноэкзомное секвенирование проведено 318 пациентам с фокальной эпилепсией и 150 – с генерализованной. Среди них выявлены 10 человек с па-

тогенными или вероятно патогенными мутациями в гене *CACNA1A*. Во всех 10 наблюдениях пациенты в конечном итоге были свободны от приступов после противоэпилептического лечения, хотя в 4 случаях изначально наблюдались частые эпилептические приступы. Авторы делают вывод, что мутации *CACNA1A* потенциально связаны с чистой эпилепсией, а спектр эпилептических фенотипов варьируется от легкой формы, такой как фокальная или абсансная эпилепсия, до тяжелой формы ЭРиЭЭ. Вариабельность клинических фенотипов связана с молекулярной субрегиональностью мутаций. Так, миссенс-мутации при тяжелом течении эпилепсии чаще локализовались в области пор, чем при легком течении. Мутации *de novo* при эпилепсии с интеллектуальной недостаточностью встречались чаще, чем при эпилепсии без нее.

Однако чаще мутации *CACNA1A* приводят к развитию сочетанных пароксизмальных (как эпилептических, так и неэпилептических) и перманентных неврологических расстройств в различных вариантах. В недавней работе S. Bozkaya-Yilmaz et al. [1] проанализированы фенотипы 31 человека с патогенными вариантами гена *CACNA1A* из Турции. В группе пациентов в различных сочетаниях наблюдались следующие синдромы: у 87% – эпилепсия, у 61% – дефекты нейроразвития, у 32% – атаксия, у 22% – проблемы с движением глаз, у 16% – мигрень, а у 13% – рецидивирующая энцефалопатия. Предпринята попытка провести некоторые гено-фенотипические корреляции [1].

Переходя к вопросу терапии, принципиально важно подчеркнуть, что при генетически детерминированных синдромах, ассоциированных с мутациями в гене *CACNA1A*, могут сосуществовать два вида пароксизмов: как неэпилептические, так и эпилептические. Этот факт требует дифференцированного подхода к лечению в зависимости от наличия тех или иных приступов. Хотя одним из синонимов эпизодической атаксии 2-го типа (одной из наследственных каналопатий, возникающих при мутации в гене *CACNA1A*) является термин «эпизодическая атаксия, чувствительная к ацетазоламиду», его пробный прием у наших пациентов был неэффективен для снижения частоты и тяжести пароксизмов. Конкретные причины временной эффективности ГКС в первом наблюдении не совсем ясны, т.к. в литературе нет убедительных данных о действии ГКС на кальциевые каналы. Однако следует указать, что эти препараты применяют при некоторых генетических нейродегенеративных болезнях с атаксией, учитывая, что ГКС обладают антиоксидантным эффектом и уменьшают нейровоспаление. Так, M. Patel et al. [9] заключили, что 28-дневный цикл пульс-терапии метилпреднизолоном, повторенный 7 раз, может быть полезен для амбулаторных детей с атаксией Фридриха. В работе M.K. Koenig et al. [10] показано, что дексаметазона натрия фосфат, инкапсулированный в аутологичные эритроциты, эффективен и безопасен у детей с атаксией-телеангиэктазией даже при 2-летнем курсе лечения.

Для лечения эпилепсии, ассоциированной с мутациями *CACNA1A*, особенно при вариантах с GoF, традиционно применяются антиконвульсанты, модулирующие активность кальциевых каналов, такие как ламотриджин, вальпроаты и леветирацетам в моно- или политерапии [6].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ / CONCLUSION

Заболевания, связанные с геном *CACNA1A*, являются типичным примером клинического полиморфизма наследственных болезней. Даже при одинаковой мутации в гене *CACNA1A* (как в данном наблюдении) возможно сочетание

разнообразных пароксизмальных и перманентных синдромов с различными особенностями возраста дебюта и тяжести заболевания. Это необходимо учитывать при атипичном, особенно субклиническом течении заболевания для раннего направления пациентов на генетическое исследование и избегания возникновения повторных случаев в семье.

ИНФОРМАЦИЯ О СТАТЬЕ	ARTICLE INFORMATION
Поступила: 01.02.2026 В доработанном виде: 28.04.2026 Принята к печати: 12.05.2026 Опубликована: 30.06.2026	Received: 01.02.2026 Revision received: 28.04.2026 Accepted: 12.05.2026 Published: 30.06.2026
Вклад авторов	Authors' contribution
Все авторы принимали равное участие в сборе, анализе и интерпретации данных. Все авторы прочитали и утвердили окончательный вариант рукописи	All authors participated equally in the collection, analysis and interpretation of the data. All authors have read and approved the final version of the manuscript
Конфликт интересов	Conflict of interests
Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов	The authors declare no conflict of interests
Финансирование	Funding
Авторы заявляют об отсутствии финансовой поддержки	The authors declare no funding
Согласие пациентов	Patient consent
От родителей пациентов получено информированное согласие на публикацию результатов исследований	Informed consent for publication of research results was obtained from the patients' parents
Этические аспекты	Ethics declarations
Вся медицинская помощь оказывалась в полном соответствии со стандартами, порядками и клиническими рекомендациями, а также принципами Хельсинкской декларации Всемирной медицинской ассоциации. Анонимность больных обеспечена отсутствием дат, персональной информации, имен детей и номеров медицинских документов	All medical care was provided in full compliance with standards, procedures, and clinical guidelines, as well as the principles of the World Medical Association's Declaration of Helsinki. Patient anonymity was ensured by the absence of dates, personal information, children's names, and medical record numbers
Комментарий издателя	Publisher's note
Содержащиеся в этой публикации утверждения, мнения и данные были созданы ее авторами, а не издательством ИРБИС (ООО «ИРБИС»). Издательство снимает с себя ответственность за любой ущерб, нанесенный людям или имуществу в результате использования любых идей, методов, инструкций или препаратов, упомянутых в публикации	The statements, opinions, and data contained in this publication were generated by the authors and not by IRBIS Publishing (IRBIS LLC). IRBIS LLC disclaims any responsibility for any injury to people or property resulting from any ideas, methods, instructions, or products referred in the content
Права и полномочия	Rights and permissions
© 2026 Авторы; ООО «ИРБИС» Статья в открытом доступе по лицензии CC BY-NC-SA (https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/)	© 2026 The Authors. Publishing services by IRBIS LLC This is an open access article under CC BY-NC-SA license (https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/)

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

- Bozkaya-Yilmaz S., Olgac-Dundar N., Aliyeva N., et al. Phenotypic variability in cases with CACNA1A mutation. *Eur J Pediatr*. 2025; 184 (4): 261. <https://doi.org/10.1007/s00431-025-06062-3>.
- Руденская Г.Е., Сермягина И.Г., Чухрова А.Л. и др. Разнообразие болезней, связанных с геном CACNA1A. *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2021; 121 (12): 106–11. <https://doi.org/10.17116/jnevro2021121121106>.
Rudenskaya G.E., Sermyagina I.G., Chukhrova A.L., et al. Diversity of CACNA1A-related disorders. *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry*. 2021; 121 (12): 106–11 (in Russ.) <https://doi.org/10.17116/jnevro2021121121106>.
- Niu X., Yang Y., Chen Y., et al. Genotype-phenotype correlation of CACNA1A variants in children with epilepsy. *Dev Med Child Neurol*. 2022; 64 (1): 105–11. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14985>.
- Szymanowicz O., Druzd A., Slowikowski B., et al. A review of the CACNA gene family: its role in neurological disorders. *Diseases*. 2024; 12 (5): 90. <https://doi.org/10.3390/diseases12050090>.
- Kessi M., Chen B., Pang N., et al. The genotype-phenotype correlations of the CACNA1A-related neurodevelopmental disorders: a small case series and literature reviews. *Front Mol Neurosci*. 2023; 16: 1222321. <https://doi.org/10.3389/fnmol.2023.1222321>.
- Le Roux M., Barth M., Gueden S., et al. CACNA1A-associated epilepsy: electroclinical findings and treatment response on seizures in 18 patients. *Eur J Paediatr Neurol*. 2021; 33: 75–85. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2021.05.010>.
- Sintas C., Carreño O., Fernández-Castillo N., et al. Mutation spectrum in the CACNA1A gene in 49 patients with episodic ataxia. *Sci Rep*. 2017; 7 (1): 2514. <https://doi.org/10.1038/s41598-017-02554-x>.
- Li X.L., Li Z.J., Liang X.Y., et al. CACNA1A mutations associated with epilepsies and their molecular sub-regional implications. *Front Mol Neurosci*. 2022; 15: 860662. <https://doi.org/10.3389/fnmol.2022.860662>.
- Patel M., Schadt K., McCormick A., et al. Open-label pilot study of oral methylprednisolone for the treatment of patients with Friedreich ataxia. *Muscle Nerve*. 2019; 60 (5): 571–5. <https://doi.org/10.1002/mus.26610>.
- Koenig M.K., Leuzzi V., Gouider R., et al. Long-term safety of dexamethasone sodium phosphate encapsulated in autologous erythrocytes in pediatric patients with ataxia telangiectasia. *Front Neurol*. 2025; 15: 1526914. <https://doi.org/10.3389/fneur.2024.1526914>.

Сведения об авторах / About the authors

Малов Александр Германович, д.м.н., доцент, проф. / Aleksandr G Malov, Dr. Sci. Med., Assoc. Prof., Prof. – ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2946-9158>. eLibrary SPIN-code: 5679-2600. E-mail: malovag1959@mail.ru.

Калашникова Татьяна Павловна, д.м.н., проф. / Tatyana P. Kalashnikova, Dr. Sci. Med., Prof. – ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3637-6902>. eLibrary SPIN-code: 2649-9763.

Цымбал Ольга Ивановна / Olga I. Tsybal – ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-5679-729X>.