

Блинов Д.В. Эпилептические синдромы: определение и классификация Международной Противоэпилептической Лиги 2022 года. *Эпилепсия и пароксизмальные состояния*. 2022; 14 (2): 101–182.  
<https://doi.org/10.17749/2077-8333/epi.par.con.2022.123>.



### Приложение А2 (начало). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
<b>1. Синдромы самокупирующейся эпилепсии (англ. self-limited epilepsy syndromes)</b>			
<b>1.1. Самокупирующаяся (семейная) неонатальная эпилепсия (англ. self-limited (familial) neonatal epilepsy, SeLNE)</b>			
Приступы	В начале судороги характеризуются фокальными тоническими приступами, распространяющимися на голову, лицо и конечности. Фокальные клонические или тонические судороги могут чередоваться от приступа к приступу и развиваться в двусторонние тонические или клонические судороги	Клинический анамнез, свидетельствующий о внутриутробных судорогах	– Эпилептические спазмы – Миоклонические приступы – Генерализованные тонические судороги – Генерализованные тонико-клонические судороги
ЭЭГ		Интериктальная ЭЭГ: легкое замедление фоновой ритмики	– Интериктальная ЭЭГ: стойкое фокальное замедление или умеренное или большее замедление фоновой ритмики, не ограниченное постиктальным периодом – Паттерн «вспышка–подавление» – Гипсаритмия – Иктальная ЭЭГ: отсутствие корреляции данных ЭЭГ с клиническими симптомами
Возраст дебюта			Дебют после 1-го месяца жизни
Развитие в начале заболевания			Любая степень энцефалопатии
Неврологический статус		Значительные отклонения при неврологическом обследовании, за исключением случайных находок	
Нейровизуализация			Данные нейровизуализации, документирующие существование причины появления судорог
Другие исследования / генетические исследования		– Отсутствие патогенного варианта в гене, связанном с этим синдромом (чаще всего <i>KCNQ2</i> или <i>KCNQ3</i> )  ИЛИ  – Отсутствие семейного анамнеза, предполагающего аутосомно-доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью	Другие острые симптоматические причины судорог, включая внутричерепную инфекцию, ишемический или геморрагический инсульт, гипоксически-ишемическое поражение головного мозга, значительные метаболические нарушения
Течение болезни		– Легкая задержка развития нервной системы в течение длительного времени – Отсутствие ремиссии эпилепсии после 6 мес – Фармакорезистентная эпилепсия	Нарушение развития нервной системы от умеренной до тяжелой степени
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i>            Для постановки диагноза этого синдрома требуется МРТ без структурной патологии. Для постановки диагноза не требуется иктальная ЭЭГ</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i>            В регионах с ограниченными ресурсами SeLNE может быть диагностирован без ЭЭГ и МРТ у новорожденного с семейным анамнезом, свидетельствующим о семейном SeLNE, который соответствует всем другим клиническим обязательным критериям и критериям исключения и не имеет настораживающих признаков. Тем не менее история болезни членов семьи должна соответствовать ожидаемому течению SeLNE, и требуется тщательное последующее наблюдение за пациентом, чтобы убедиться, что течение его заболевания также соответствует этому синдрому</p>		
<b>1.2. Самокупирующаяся семейная неонатально-младенческая эпилепсия (англ. self-limited familial neonatal-infantile epilepsy (SeLFNIE))</b>			
Приступы	Фокальные тонические приступы с отклонением головы и глаз, за которыми следуют другие тонические и клонические судороги и которые могут перерасти в двусторонние тонико-клонические приступы	Последовательные приступы	– Эпилептические спазмы – Миоклонические приступы

## Приложение А2 (продолжение). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
ЭЭГ		Интериктальная ЭЭГ: легкое замедление фоновой ритмики	– Интериктальная ЭЭГ: стойкое фокальное замедление или умеренное или большее замедление фоновой ритмики, не ограниченное постиктальным периодом – Паттерн «вспышка–подавление» – Гипсаритмия – Иктальная ЭЭГ: отсутствие корреляции данных ЭЭГ с клиническими симптомами
Возраст дебюта	От 1 дня до 23 мес		
Развитие в начале заболевания		Наличие в анамнезе острых симптоматических припадков, включая внутричерепную инфекцию, ишемический или геморрагический инсульт, гипоксически-ишемическое поражение головного мозга, значительные метаболические нарушения	Энцефалопатия
Неврологический статус		Значительные отклонения при неврологическом обследовании, за исключением случайных находок	
Нейровизуализация			Данные нейровизуализации, документирующие существование причины появления судорог
Другие исследования / генетические исследования		Отсутствие патогенного варианта генов, связанных с этим синдромом (обычно <i>SCN2A</i> )	
Течение болезни		– Легкая задержка развития нервной системы в течение длительного времени – Отсутствие ремиссии эпилепсии после 6 мес – Фармакорезистентная эпилепсия	Нарушение развития нервной системы от умеренной до тяжелой степени
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> Для постановки диагноза этого синдрома требуется МРТ без структурной патологии. Для постановки диагноза не требуется иктальная ЭЭГ</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами SeLFNIE может быть диагностирован без ЭЭГ и МРТ у новорожденного с семейным анамнезом, свидетельствующим о семейном SeLFNIE, который соответствует всем другим клиническим обязательным критериям и критериям исключения и не имеет настораживающих признаков. Тем не менее история болезни членов семьи должна соответствовать ожидаемому течению SeLFNIE, и требуется тщательное последующее наблюдение за пациентом, чтобы убедиться, что течение его заболевания также соответствует этому синдрому</p>		
<b>1.3. Самокупирующаяся (семейная) младенческая эпилепсия (англ. self-limited (familial) infantile epilepsy, SeLIE)</b>			
Приступы	Фокальные приступы проявляются остановкой поведения, нарушением сознания, автоматизмами, версией головы/глаз и клоническими движениями (часто чередующимися с одной стороны на другую и прогрессирующими до гемиклонических или от фокальных до билатеральных тонико-клонических приступов). Приступы обычно короткие (< 3 мин)	Продолжительные или фокальные клонические (гемиклонические) приступы (>10 мин)	– Эпилептические спазмы – Миоклонические приступы – Последовательные приступы – Тонические судороги
ЭЭГ		Интериктальная ЭЭГ: легкое замедление фоновой ритмики	– Интериктальная ЭЭГ: стойкое фокальное замедление или умеренное или большее замедление фоновой ритмики, не ограниченное постиктальным периодом – Гипсаритмия
Возраст дебюта		Дебют в возрасте 18–36 мес	Возраст на момент дебюта <1 мес или >36 мес
Развитие в начале заболевания		Легкая задержка развития	– Умеренная или глубокая задержка в развитии – Регресс в нейрокогнитивной сфере
Неврологический статус		Значительные отклонения при неврологическом обследовании, за исключением случайных находок	
Нейровизуализация			Изменения на МРТ, являющиеся причиной заболевания

## Приложение А2 (продолжение). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
Другие исследования / генетические исследования		– Отсутствие патогенных вариантов генов <i>PRRT2</i> , <i>SCN2A</i> , <i>KCNQ2</i> или <i>KCNQ3</i>  ИЛИ  – Отсутствие семейного анамнеза, предполагающее аутосомно-доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью	
Течение болезни		Отсутствие ремиссии в позднем детстве	Регресс в нейрокогнитивной сфере с миоклоническими приступами, атаксией, спастичностью
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> Для постановки диагноза этого синдрома требуется МРТ без структурной патологии. Для постановки диагноза не требуется иктальная ЭЭГ</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами SeLIE может быть диагностирован без ЭЭГ и МРТ у младенца с семейным анамнезом, свидетельствующим о семейном SeLIE, который соответствует всем другим клиническим обязательным критериям и критериям исключения и не имеет настораживающих признаков. Тем не менее история болезни членов семьи должна соответствовать ожидаемому течению SeLIE, и требуется тщательное последующее наблюдение за пациентом, чтобы убедиться, что течение его заболевания также соответствует этому синдрому</p>		
<b>1.4. Миоклоническая эпилепсия младенчества (англ. myoclonic epilepsy in infancy, MEI)</b>			
Приступы	Миоклонические приступы	Афебрильные генерализованные тонико-клонические приступы или генерализованные клонические приступы в дебюте эпилепсии	– Абсансы – Атонические судороги – Эпилептические спазмы – Фокальные приступы с нарушением сознания – Фокально-клонические (гемиклонические) приступы – Миоклонические абсансы – Тонические судороги
ЭЭГ	Обычная фоновая ритмика	– Интериктальная ЭЭГ: отсутствие генерализованных разрядов спайк-волн при записи во сне – Фотопароксизмальная реакция при низкочастотной фотостимуляции (предполагают патологию <i>CLN2</i> )	– Иктальная ЭЭГ: регистрация миоклоний без корреляции с ЭЭГ – Интериктальная ЭЭГ: гипсаритмия, генерализованные медленные спайк-волны (<2,5 Гц)
Возраст дебюта			Возраст на момент дебюта миоклонических приступов ≤4 мес или >3 лет
Развитие в начале заболевания		– Задержка речевого развития на момент постановки диагноза – Умственная отсталость от умеренной до тяжелой степени	
Неврологический статус		Значительные отклонения при неврологическом обследовании, за исключением случайных находок	Дисморфизм или другие врожденные аномалии (предполагается хромосомное заболевание)
Нейровизуализация			Наличие значительных аномалий при нейровизуализации
Другие исследования / генетические исследования			Низкий уровень глюкозы в СМЖ или патогенные варианты гена <i>SLC2A1</i> (синдром недостаточности переносчика глюкозы 1-го типа)
Течение болезни			Регресс в нейрокогнитивной сфере
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> Для постановки диагноза этого синдрома требуется МРТ без структурной патологии. Для постановки диагноза не требуется иктальная ЭЭГ, но ее следует тщательно оценить, если на интериктальной ЭЭГ во сне отсутствуют генерализованные спайк-волны, подтверждающие эпилептическую природу миоклоний</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами для постановки этого диагноза требуется как минимум ЭЭГ во сне, показывающая наличие генерализованных спайк-волн</p>		
<b>2. Эволюционные и эпилептические энцефалопатии (англ. developmental and epileptic encephalopathies, DEE)</b>			
<b>2.1. Ранняя младенческая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия (англ. early infantile developmental and epileptic encephalopathy, EIDEE)</b>			
Приступы	Тонические и/или миоклонические судороги		

**Приложение А2 (продолжение).** Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
ЭЭГ	Интериктальная ЭЭГ: либо паттерн «вспышка–подавление», либо мультифокальные разряды; диффузное замедление		
Возраст дебюта	От рождения до 3 мес (с поправкой на недоношенность)		
Развитие в начале заболевания		Нормальное развитие вначале, хотя признано, что это может быть сложно оценить ретроспективно	
Неврологический статус		Нормальный неврологический статус, хотя признано, что это может быть сложно оценить в ретроспективе или у младенцев с очень частыми приступами или получающих АЭП, которые могут повлиять на результаты осмотра	
Ранние сопутствующие заболевания	До или вскоре после начала заболевания имеет место нарушение развития		
Течение болезни	Аномалии в развитии нервной системы, включая умственную отсталость		
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i>  МРТ не требуется для постановки диагноза, но настоятельно рекомендуется для исключения причин, связанных со структурной патологией.  Иктальная ЭЭГ не требуется у младенцев с характерными клиническими признаками, когда на интериктальной ЭЭГ – паттерны «вспышка–подавление» и мультиочаговые разряды с диффузным замедлением</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i>  В регионах с ограниченными ресурсами этот синдром невозможно диагностировать без интериктальной ЭЭГ</p>		
<b>2.2. Эпилепсия младенчества с мигрирующими фокальными приступами (англ. epilepsy of infancy with migrating focal seizures, EIMFS)</b>			
Приступы	Фокальные/мультифокальные тонические или клонические судороги с малозаметными замираниями и выраженными вегетативными приступами или без них. Клинически приступы мигрируют из одного полушария или доли в другое. Частота приступов быстро увеличивается в первые недели и месяцы, часто прогрессируя до эпилептического статуса		Миоклонические приступы
ЭЭГ	Иктальная ЭЭГ: присутствует мигрирующий паттерн (это может быть пропущено, если не выполняется продолжительный видео-ЭЭГ-мониторинг) Интериктальная ЭЭГ: мультиочаговые разряды	Интериктальная ЭЭГ: паттерн «вспышка–подавление» до лечения, одиночный стойкий эпилептический очаг на ЭЭГ, гипсаритмия	
Возраст дебюта	<12 мес	Дебют в 6–12 мес	
Развитие в начале заболевания		Выраженная задержка перед началом заболевания	
Неврологический статус		Значительные отклонения при неврологическом обследовании до начала заболевания	
Сопутствующие заболевания	Плато или регресс развития с частыми приступами		
Нейровизуализация			Аномалии на нейровизуализации со структурной патологией, являющейся причиной заболевания
Течение болезни	Задержка нервно-психического развития	– Отсутствие судорог – Отсутствие атрофии головного мозга на МРТ	
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i>  Для постановки диагноза требуется МРТ с целью исключения наличия структурной патологии, являющейся причиной заболевания. Иктальная ЭЭГ может не потребоваться, если миграция имеет место в клинике. Тем не менее иктальная ЭЭГ настоятельно рекомендуется для документирования мигрирующего паттерна</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i>  В регионах с ограниченными ресурсами EIMFS может быть диагностирован при клиническом наблюдении миграции приступов без ЭЭГ или МРТ при условии соблюдения всех других клинических обязательных критериев и критериев исключения</p>		

## Приложение А2 (продолжение). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
<b>2.3. Синдром инфантильных эпилептических спазмов (англ. infantile epileptic spasms syndrome, IESS)</b>			
Приступы	Сгибательные, разгибательные или смешанные эпилептические спазмы, которые часто возникают кластерами		
ЭЭГ	Интериктальная ЭЭГ: гипсаритмия, мультифокальные или фокальные эпилептиформные разряды (могут иметь место вскоре после начала спазмов)	Интериктальная ЭЭГ: нормальная, паттерн «вспышка–подавление»	Иктальная ЭЭГ: нормальная ЭЭГ во время зарегистрированных клинических событий, похожих на спазмы
Возраст дебюта	1–24 мес (хотя эпилептические спазмы могут начаться позже, но это не будут инфантильные спазмы)	Возраст на момент дебюта 1–2 мес	
Сопутствующие заболевания	Задержка развития после начала приступов, но она может отсутствовать в начале заболевания (трудно определить у ребенка с имеющимися значительными нарушениями развития)		
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> Для постановки диагноза не требуется МРТ, но настоятельно рекомендуется с целью выявления основной причины. Иктальная ЭЭГ не требуется для постановки диагноза, если на интериктальной ЭЭГ выявляется гипсаритмия или эпилептиформная активность либо имеет место задержка развития. При отсутствии гипсаритмии или эпилептиформной активности необходима иктальная ЭЭГ</p> <p><i>Возможность развития синдрома</i> Младенцы с травмой головного мозга в анамнезе, пороками развития головного мозга или специфическими генетическими заболеваниями, включая раннюю младенческую эволюционную и эпилептическую энцефалопатию, у которых наблюдаются значительные аномалии на интериктальной ЭЭГ (высокая амплитуда, замедление фоновой ритмики и/или мультифокальные разряды), должны тщательно наблюдаться для выявления развития клинических эпилептических спазмов. Однако синдром инфантильных спазмов не может быть диагностирован до начала обязательного для него типа приступов</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами настоятельно рекомендуется выполнение интериктальной ЭЭГ. Однако при отсутствии ЭЭГ синдром эпилептических спазмов можно диагностировать при наличии четкого подтверждения опытным клиницистом наличия кластеров типичных эпилептических спазмов (при осмотре или на видеозаписи) и при соблюдении других клинических обязательных критериев и критериев исключения</p>		
<b>2.4. Синдром Драве (англ. Dravet syndrome, DS)</b>			
Приступы	Рецидивирующие фокальные клонические (гемиклонические) фебрильные и афебрильные судороги (которые часто чередуются от приступа к приступу), фокальные и двусторонние тонико-клонические и/или генерализованные клонические судороги	В анамнезе нет длительных приступов (>10 мин) Отсутствие связи с лихорадкой как с триггером приступа	– Эпилептические спазмы – Ранняя младенческая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия, связанная с мутацией в гене <i>SCN1A</i>
ЭЭГ		Нормальная фоновая активность на ЭЭГ без интериктальных разрядов после 2 лет	
Возраст дебюта	1–20 мес	1–2 мес или 15–20 мес	
Развитие в начале заболевания		Задержка развития в начале заболевания	
Неврологический статус		Очаговые неврологические симптомы (кроме пареза Тодда)	
Нейровизуализация			Очаговая патология на МРТ
Другие исследования / генетические исследования		Отсутствие патогенного варианта гена <i>SCN1A</i> или другой мутации, являющейся причиной заболевания	
Течение болезни	– Фармакорезистентная эпилепсия – Умственная отсталость	Хорошая эффективность при профилактическом применении блокаторов натриевых каналов, включая карбамазепин, окскарбазепин и фенитоин	

## Приложение А2 (продолжение). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> Для постановки диагноза не требуется МРТ, но настоятельно рекомендуется с целью выявления основной причины. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики</p> <p><i>Возможность развития синдрома</i> У ребенка в возрасте до 12 мес с длительными гемиклоническими или двусторонними тонико-клоническими приступами с лихорадкой и без какой-либо другой основной причины следует рассмотреть возможность синдрома Драве. Дальнейшие судорожные приступы (часто с лихорадкой, а также если они продолжительные или гемиклонические) позволяют более точно диагностировать синдром Драве. Диагноз может быть дополнительно подтвержден обнаружением патогенного варианта гена <i>SCN1A</i></p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами синдром Драве может быть диагностирован без выполнения ЭЭГ, МРТ и генетических исследований у детей без наличия настораживающих признаков, но с соответствием всем остальным клиническим обязательным критериям и критериям исключения</p>		
<b>3. Этиологически специфические синдромы (англ. etiology-specific syndromes)</b>			
<b>3.1. Синдром эволюционной и эпилептической энцефалопатии, связанной с мутацией в гене <i>KCNQ2</i> (англ. <i>KCNQ2-DEE</i>)</b>			
Приступы	Тонические, миоклонические и/или фокальные приступы		
ЭЭГ	Либо «вспышка–подавление», либо мультиочаговые разряды; диффузное замедление		
Возраст дебюта	<3 мес	Начало после 1-й недели жизни (скорректированный гестационный возраст)	
Неврологический статус		Нормальный неврологический статус	
Сопутствующие заболевания	Очевидная на момент начала заболевания задержка развития нервной системы или энцефалопатия		
Другие исследования / генетические исследования	Патогенный вариант гена <i>KCNQ2</i>		
Течение болезни	Аномальное развитие нервной системы с умеренными или выраженными нарушениями		
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> МРТ не требуется для диагностики, но настоятельно рекомендуется для исключения других причин. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами диагноз <i>KCNQ2-DEE</i> не может быть поставлен без генетического исследования</p>		
<b>3.2. Синдром витаминзависимой (пиридоксин- или пиридокс(ам)ин-5'-фосфат-зависимой) эволюционной и эпилептической энцефалопатии с ранним началом</b>			
Приступы	Вариабельные типы приступов, которые могут включать: – фокальные/мультифокальные судороги; – эпилептические спазмы; – генерализованные тонические приступы; – генерализованные клонические приступы. Судороги являются фармакорезистентными и частыми (часто переходят в эпилептический статус), но быстро реагируют на пиридоксин (пиридоксин-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия) или пиридоксаль-5-фосфат (пиридокс(ам)ин-5'-фосфат-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия)		
ЭЭГ	Интериктальная ЭЭГ: аномальная с замедлением фоновой ритмики и фокальными/мультифокальными разрядами или паттернами «вспышка–подавление»		
Возраст дебюта		Возраст >3 лет на момент начала (существуют редкие формы пиридоксин-зависимой эпилепсии с поздним дебютом)	
Неврологический статус		Отсутствие энцефалопатии и возбудимости	

## Приложение А2 (продолжение). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
Другие исследования / генетические исследования	Подтверждающие лабораторные исследования могут включать: – метаболические исследования: повышенный уровень $\alpha$ -аминодипириного полуальдегида и/или пипеколиновой кислоты в моче, плазме и/или СМЖ (пиридоксин-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия) или низкий уровень пиридоксаль-5-фосфата в СМЖ (пиридокс(ам)ин-5'-фосфат-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия)  ИЛИ  – генетические исследования: патогенные варианты генов <i>ALDH7A1</i> или <i>PLBP</i> (пиридоксин-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия) или гена <i>PNPO</i> (пиридокс(ам)ин-5'-фосфат-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия)		
Течение болезни	Приступы, которые демонстрируют устойчивое заметное снижение или прекращение на фоне приема пиридоксина или пиридоксаль-5-фосфата в течение всей жизни	Нормальное развитие нервной системы	
Примечания	<i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> МРТ не требуется для диагностики, но настоятельно рекомендуется для исключения других причин. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики  <i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами пиридоксин- или пиридокс(ам)ин-5'-фосфат-зависимая эволюционная и эпилептическая энцефалопатия может быть диагностирована у детей без настаораживающих признаков, но с соответствием всем остальным клиническим обязательным критериям и критериям исключения, у которых судороги прекращаются на фоне приема пиридоксина или пиридоксаль-5-фосфата, возобновляются при прекращении приема и снова прекращаются при возобновлении их приема		
<b>3.3. Синдром эволюционной и эпилептической энцефалопатии, связанной мутацией в гене <i>CDKL5</i> (англ. <i>CDKL5-DEE</i>)</b>			
Приступы	Приступы могут включать тонические судороги, эпилептические спазмы, генерализованные тонико-клонические и/или фокальные судороги. Приступы последовательных гиперкинетических тонических спазмов характерны, но не во всех случаях	Отсутствие эпилептических спазмов на 1-м году жизни	
ЭЭГ		Нормальная фоновая активность на ЭЭГ без интериктальных разрядов после 4 мес	
Возраст дебюта		Начало эпилепсии в возрасте >3 мес	
Развитие в начале заболевания		Нормальное развитие до начала заболевания	
Неврологический статус		– Нормальный тонус – Отсутствие энцефалопатии	
Другие исследования / генетические исследования	Патогенный вариант гена <i>CDKL5</i> (сцепленный с X-хромосомой, но отношение мужского пола к женскому 4:1)		
Течение болезни	– Умственная отсталость от умеренной до тяжелой степени – Фармакорезистентная эпилепсия		
Примечания	<i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> МРТ не требуется для диагностики, но настоятельно рекомендуется для исключения других причин. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики  <i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами диагноз <i>CDKL5-DEE</i> не может быть поставлен без генетического исследования		
<b>3.4. Кластерная эпилепсия, связанная с мутацией в гене <i>PCDH19</i> (англ. <i>PCDH19 clustering epilepsy</i>)</b>			
Приступы	Фокальные приступы (типичны испуганные крики) и тонико-клонические приступы кластерами; могут инициироваться лихорадкой	– Продолжительные фокальные клонические (гемиклонические) судороги в младенчестве (следует рассмотреть синдром Драве) – Нет кластеризации	

## Приложение А2 (продолжение). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
ЭЭГ		Отсутствие эпилептиформных разрядов (обычно очаговых, но редко генерализованных)	
Возраст дебюта	1,5–60 мес у девочек, 5–96 мес у мальчиков		
Другие исследования / Генетические исследования	Патогенный вариант гена <i>PCDH19</i>		
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> МРТ не требуется для диагностики, но настоятельно рекомендуется для исключения других причин. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики</p> <p><i>Возможность развития синдрома</i> Данный синдром следует заподозрить у новорожденной девочки с первым кластером фебрильных судорог</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами <i>PCDH19</i> кластерная эпилепсия может быть предварительно диагностирована без подтверждающего генетического исследования, особенно при наличии семейного анамнеза, предполагающего X-сцепленное доминантное наследование со сниженной частотой развития заболевания у лиц мужского пола</p>		
<b>3.5. Синдром недостаточности переносчика глюкозы 1-го типа (англ. glucose transporter 1 deficiency syndrome, GLUT1DS)</b>			
Приступы	Судороги, которые могут быть фокальными или генерализованными, включая абсансы (часто начинаются в возрасте до 3 лет)		
Неврологический статус		Очаговые неврологические симптомы (кроме пареза Тодда)	
Другие исследования / Генетические исследования	– Патогенный вариант гена <i>SLC2A1</i> ИЛИ – Низкий уровень глюкозы в СМЖ натошак и соотношения глюкозы в СМЖ и плазме		Другая задокументированная этиология гипогликорахии
Течение болезни	Умственная отсталость	– Судороги, которые контролируются лекарственными средствами – Отсутствие улучшения при кетогенной диете – Отсутствие двигательных расстройств, таких как атаксия, вызванная физической нагрузкой, пароксизмальная дискинезия, дистония	
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> МРТ не требуется для диагностики, но настоятельно рекомендуется для исключения других причин. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами синдром недостаточности переносчика глюкозы 1-го типа может быть диагностирован без выполнения ЭЭГ, МРТ и генетических исследований у детей без наличия настораживающих признаков, но с соответствием всем остальным клиническим обязательным критериям и критериям исключения. Для диагностики необходимо исследование СМЖ</p>		
<b>3.6. Синдром Штурге–Вебера (англ. Sturge-Weber syndrome, SWS)</b>			
Приступы	Фокальные моторные или вегетативные приступы с нарушением сознания или без него, которые могут трансформироваться в двусторонние тонико-клонические приступы		
ЭЭГ		Интериктальная ЭЭГ: отсутствие асимметричной фоновой активности со снижением амплитуды и замедлением над пораженным полушарием	
Неврологический статус		Отсутствие лицевой капиллярной гемангиомы, поражающей дерматом V1	

## Приложение А2 (окончание). Диагностические критерии эпилептических синдромов с началом в неонатальном периоде и младенчестве

Параметр	Обязательные критерии	Настораживающие признаки	Критерии исключения
Нейровизуализация	На МРТ имеет место лептоменингеальное усиление, свидетельствующее о лептоменингеальной ангиоме, с кортикальной кальцификацией и очаговой церебральной атрофией, развивающейся со временем		
Течение болезни		– Отсутствие отклонений от нормы при неврологическом обследовании (может ограничиваться дефицитом полей зрения) – Отсутствие умственной отсталости от легкой до глубокой степени	
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> Для постановки диагноза требуется МРТ. Изменения могут быть очень незначительными или отсутствовать на МРТ, сделанной до 2-месячного возраста. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами синдром Штурге–Вебера может быть предположительно диагностирован без ЭЭГ или МРТ у лиц без наличия настораживающих признаков, но с соответствием всем остальным клиническим обязательным критериям и критериям исключения</p>		
<b>3.7. Геластические приступы с гипоталамической гамартомой (англ. gelastic seizures with hypothalamic hamartoma, GF-HH)</b>			
Приступы	Геластические приступы с механическим безрадостным смехом, не соответствующим контексту	Частота приступов реже 1 раза в день	
ЭЭГ		– Интериктальная ЭЭГ: генерализованное или фокальное замедление фоновой активности (за исключением непосредственно постиктального периода) – Иктальная ЭЭГ: при геластических приступах может отсутствовать корреляция с данными иктальной ЭЭГ	
Возраст дебюта		Начало в возрасте >5 лет	
Развитие в начале заболевания		Явная задержка развития в начале заболевания	
Неврологический статус		Очаговые неврологические проявления (кроме пареза Тодда) или генерализованная гипотония	
Нейровизуализация	Гипоталамическая гамартома (для подтверждения могут потребоваться тонкие срезы гипоталамической области)		
Течение болезни	Фармакорезистентная эпилепсия	Отсутствие расстройств поведения, включая агрессию, импульсивность и гиперактивность	
Примечания	<p><i>Требуется ли МРТ или иктальная ЭЭГ для постановки диагноза?</i> МРТ необходима для постановки диагноза. Иктальная ЭЭГ не требуется для диагностики. Кроме того, у геластических приступов может отсутствовать корреляция с данными иктальной ЭЭГ</p> <p><i>Синдром без лабораторного подтверждения</i> В регионах с ограниченными ресурсами синдром геластических судорог с гипоталамической гамартомой не может быть диагностирован без МРТ, т.к. геластические приступы могут возникать из других областей мозга</p>		

**Примечание.** ЭЭГ – электроэнцефалография; МРТ – магнитно-резонансная томография; АЭП – антиэпилептические препараты; СМЖ – спинномозговая жидкость.

**Первоисточник:**

Zuberi S.M., Wirrell E., Yozawitz E., et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022; 63 (6): 1349–97. <https://doi.org/10.1111/epi.17239>.

Адаптированный перевод; со ссылками на список литературы можно ознакомиться в первоисточнике.