

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 С1 (начало). Эпилептические синдромы с началом в разном возрасте

<b>1. Синдромы генерализованной эпилепсии полигенной этиологии (англ. generalized epilepsy syndromes with polygenic etiology)</b>	
<b>1.1. Идиопатические генерализованные эпилепсии (англ. idiopathic generalized epilepsies, IGE)</b>	
1.1.1. Ювенильная абсансная эпилепсия (англ. juvenile absence epilepsy, JAE) – см. Приложения D1–3	
1.1.2. Ювенильная миоклоническая эпилепсия (англ. juvenile myoclonic epilepsy, JME) – см. Приложения D1–3	
1.1.3. Эпилепсия с изолированными генерализованными тонико-клоническими приступами (англ. epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone, GTCA) – см. Приложения D1–3	
<b>2. Синдромы самокупирующейся фокальной эпилепсии с предполагаемым сложным наследованием (англ. self-limited focal epilepsy syndromes with presumed complex inheritance)</b>	
2.1. Детская затылочная зрительная эпилепсия (англ. childhood occipital visual epilepsy, COVE) – см. Приложения B1–3	
2.2. Фотосенситивная затылочная эпилепсия (англ. photosensitive occipital lobe epilepsy, POLE) – см. Приложения B1–3	
<b>3. Синдромы фокальной эпилепсии генетической, структурной или генетико-структурной этиологии (англ. focal epilepsy syndromes with genetic, structural, or genetic-structural etiologies)</b>	
<b>3.1. Связанная со сном гипермоторная (гиперкинетическая) эпилепсия (англ. sleep related hypermotor (hyperkinetic) epilepsy, SHE)</b>	
Эпидемиология	Редкий синдром с расчетной распространенностью несемейной формы среди взрослого населения 1,8–1,9 на 100 тыс. населения
Клиническая картина	Возраст дебюта приступов в основном приходится на первые два десятилетия жизни, как правило, на подростковый возраст (11–14 лет), но колеблется от 2 мес до 64 лет. Небольшое преобладание мужского пола. Неврологический статус в норме. Перинатальный анамнез, этапы развития и когнитивные функции обычно в норме. Сообщалось об умственной отсталости и нейропсихиатрических или поведенческих расстройствах
Течение заболевания	Течение SHE преимущественно связано с основной этиологией. Большинство пациентов имеют нормальный интеллект, отсутствие отклонений от нормы на нейровизуализации и реагируют на АЭП первой линии. Больные с умственной отсталостью, неврологическими расстройствами, структурной патологией на нейровизуализации или судорогами в состоянии бодрствования реже достигают устойчивой ремиссии. Хирургическое лечение эпилепсии при некоторых этиологиях может быть эффективным. Наилучший результат оперативного вмешательства наблюдается, когда этиология представляет собой четко определенную структурную патологию, особенно ФКД типа IIb
Типы приступов	Наблюдаются фокальные моторные приступы с сильными гиперкинетическими или асимметричными тоническими/дистоническими судорогами, обычно с вегетативными симптомами (тахикардия, тахипноэ, нерегулярный дыхательный ритм), вокализацией и негативными эмоциональными проявлениями, такими как страх. Может быть отклонение голявы и глаз. В гиперкинезы вовлекаются проксимальные части конечностей или аксиальные мышцы, производя нерегулярные движения большой амплитуды, такие как педалирование, движения тазом, прыжки, толчки или раскачивание. Фокальные моторные приступы могут быть малозаметными клинически (ранее назывались «пароксизмальные возбуждения») или иметь более длительную продолжительность и более сложную форму (например, «эпилептические блуждания»). Пациенты могут описать фокальный сенсорный или когнитивный приступ до того, как появятся двигательные проявления. Могут возникать фокальные или двусторонние тонико-клонические судороги. Хотя для этого синдрома характерно появление приступов во сне, у 27–45% больных в какой-то момент их жизни возникают приступы в состоянии бодрствования
Данные ЭЭГ	Фоновая активность на ЭЭГ обычно без патологических проявлений. ЭЭГ бодрствования у большинства (50–90%) пациентов не имеет эпилептиформной активности. Во время сна интериктальная эпилептиформная активность наблюдается во фронтальных отделах примерно у 50% пациентов. Иктальная ЭЭГ может не отражать четких иктальных паттернов, содержать двигательные артефакты или демонстрировать развивающиеся разряды в виде острых потенциалов или спайк-волн, ритмичную медленную активность или диффузное уплощение фоновой ритмики во фронтальных отделах. Может наблюдаться постиктальное фокальное замедление. Лучшим диагностическим тестом является продолжительный видео-ЭЭГ-мониторинг для выявления событий со стереотипной симптоматикой во время сна для подтверждения диагноза, особенно в случаях без четкой корреляции клинических событий с картиной на иктальной ЭЭГ. Интракраниальное ЭЭГ-исследование (например, стерео-ЭЭГ) показало, что иктальные разряды могут начинаться в различных экстрафронтальных областях (инсулооперкулярной, височной и теменной коре)
Результаты нейровизуализации	При выполнении нейровизуализации обычно отсутствуют патологические проявления. Иногда обнаруживается структурная аномалия головного мозга, чаще всего ФКД, но реже может иметь место и приобретенная структурная патология
Данные генетических исследований	Этиология SHE может быть генетической, структурно-генетической или приобретенной. Семейный анамнез следует тщательно собирать, но его не следует ожидать при спорадической или приобретенной SHE. Семейная SHE обычно наследуется по аутосомно-доминантному типу (аутосомно-доминантная SHE, ADSHE) с пенетрантностью примерно 70%. Патогенные варианты генов обнаруживаются примерно в 19% случаев ADSHE и в 7% случаев спорадической SHE. Генетические причины ADSHE включают патогенные варианты в генах комплекса GATOR1 ( <i>DEPDC5</i> , реже <i>NPRL2</i> или <i>NPRL3</i> ), в генах субъединиц ацетилхолиновых рецепторов ( <i>CHRNA4</i> , реже <i>CHRN2</i> или <i>CHRNA2</i> ) и в гене <i>KCNT1</i> активируемого натрием калиевого канала. Лица с вариантами патогенных генов комплекса GATOR могут иметь ФКД, что может обладать значением для выбора тактики хирургического лечения эпилепсии. Лица с патогенными вариантами гена <i>KCNT1</i> имеют более тяжелую форму SHE с умственной отсталостью, психозом, а иногда и регрессом и более высокой пенетрантностью в семьях. Описаны редкие семьи с аутосомно-рецессивным SHE, в одной семье выявлены патогенные варианты гена <i>PRIMA1</i>

**Приложение С1 (продолжение). Эпилептические синдромы с началом в разном возрасте**

Дифференциальный диагноз	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Парасомнии с медленным движением глаз (N-REM): пациентам с SHE может быть ошибочно поставлен диагноз парасомнии, часто за некоторое время до того, как будет распознана эпилепсия. Приступы при SHE, как правило, короткие (&lt;2 мин), с внезапным началом или окончанием, имеют стереотипные двигательные особенности от приступа к приступу и могут возникать каждую ночь с кластерами в течение ночи (от начала сна до раннего утра). Во время приступа часто сохраняется сознание. Парасомнии более продолжительны (&gt;10 мин), имеют переменные черты от эпизода к эпизоду и менее часты, часто единичны ночью и выражены через 1–2 ч после засыпания; пациент сбив с толку во время эпизода и впоследствии его не помнит</li> <li>– ПНЭС: пациентам с SHE может быть ошибочно поставлен диагноз ПНЭС, поскольку они могут сохранять сознание при наличии билатеральных движений во время приступов, а иктальная ЭЭГ может не содержать четких иктальных паттернов. SHE можно отличить от ПНЭС по стереотипным гиперкинетическим движениям, краткости и группировке приступов в течение ночи на фоне сна, тогда как события ПНЭС менее стереотипны и возникают во время бодрствования</li> <li>– Расстройство поведения в фазе быстрого сна: это парасомния в фазе быстрого сна, которая обычно начинается в более позднем возрасте (&gt;50 лет). Гиперкинетические движения не стереотипны и соответствуют яркому сновидению.</li> <li>– FFEVF (см. ниже): в то время как судороги, совместимые с SHE, могут возникать у пациента из семьи с FFEVF, семейная SHE отличается от FFEVF тем, что у всех больных в семье есть судороги, совместимые с SHE</li> <li>– Другие фокальные приступы, возникающие преимущественно во сне: они не имеют характерных гиперкинетических или асимметричных тонических/дистонических судорог, наблюдаемых при SHE</li> </ul>
<b>3.2. Семейная мезиальная височная эпилепсия (англ. familial mesial temporal lobe epilepsy, FMTLE)</b>	
Эпидемиология	На FMTLE приходится почти 1/5 вновь диагностированных случаев мезиальной височной эпилепсии без структурной патологии. Из-за своих мягких и малозаметных признаков FMTLE часто не распознается без прямого опроса родственников
Клиническая картина	Возраст начала приступа колеблется от 3 до 63 лет, симптомы обычно начинаются в подростковом или зрелом возрасте. Сообщалось о преобладании среди женского пола. Пациенты с FMTLE, как правило, имеют нормальное интеллектуальное развитие и не имеют сопутствующих неврологических отклонений. Фебрильные судороги в анамнезе редко встречаются у больных с типичными проявлениями, но могут присутствовать у пациентов с более тяжелым и часто фармакорезистентным фенотипом
Течение заболевания	У пациентов со своевременно диагностированным на основании первых приступов и при активном обследовании членов семьи синдромом, FMTLE обычно имеет благоприятный прогноз. Многие больные считают свои переживания дежавю физиологическими явлениями и поэтому не обращаются за медицинской помощью. В таких случаях приступы практически не влияют на повседневную жизнь. Диагноз часто ставится при появлении фокальных или двусторонних тонико-клонических приступов, расследовании предыдущих нераспознанных приступов и установлении потенциально больных родственников. Лица с легкими проявлениями могут не нуждаться в медикаментозной терапии. Когда показано лечение, у большинства пациентов приступы исчезают после первоначально назначенного им АЭП, немногим требуется политерапия, и лишь в исключительных случаях необходимо хирургическое вмешательство. В когортах, набранных в ходе углубленного обследования при фармакорезистентности или дооперационного обследования, течение эпилепсии менее благоприятное, с более частыми приступами и потребностью в хирургическом лечении эпилепсии. Исходы заболевания у лиц, нуждающихся в хирургическом лечении эпилепсии, по-видимому, не отличаются от таковых у пациентов со спорадической MTLE
Типы приступов	У пациентов обычно наблюдаются фокальные приступы с сохраненным сознанием, в основном состоящие из интенсивного дежавю, о котором сообщают более 70% больных. Проявления, обычно связанные с дежавю, включают сновидения, страх или панику, замедление движений, визуальные или слуховые иллюзии и вегетативные проявления (повышение висцеральной или эпигастральной чувствительности, тошнота, тахикардия, потливость, приливы или бледность). Эти приступы могут прогрессировать до нарушения сознания или редко до билатеральных тонико-клонических судорог. У большинства пациентов с типичной формой FMTLE судороги легкие и возникают нечасто
Данные ЭЭГ	Примерно у 60% больных ЭЭГ в норме или имеет легкое временное замедление фоновой ритмики. В остальных случаях на интериктальной ЭЭГ выявляется эпилептиформная активность в височной области, чаще односторонняя. У некоторых пациентов фокальная эпилептиформная активность может усиливаться во сне
Результаты нейровизуализации	У пациентов с типичной картиной явной структурной патологии на МРТ не наблюдается. Наличие атрофии гиппокампа или повышенного сигнала T2 обычно связано с меньшей реакцией на медикаментозное лечение
Данные генетических исследований	Доказательством генетической этиологии служит наблюдение высокой конкордантности у монозиготных близнецов по сравнению с дизиготными близнецами. У родственников пробандов данный синдром встречается с более низкой частотой, чем предсказывает доминантная менделевская модель, и только в меньшинстве семей частота совместима с рецессивным наследованием. На основании этих результатов FMTLE концептуализируется в основном как генетический синдром со сложным (либо полигенным, либо многофакторным) наследованием. Сообщалось о редких семьях, демонстрирующих менделевское наследование с патогенными вариантами гена <i>DEPDC5</i>
Дифференциальный диагноз	<ul style="list-style-type: none"> <li>– FFEVF: в то время как судороги, совместимые с MTLE, могут возникать у человека из семьи с FFEVF, для диагностики MTLE у всех больных в семье должны быть судороги, совместимые с MTLE</li> <li>– MTLE со структурной аномалией головного мозга: пациенты с FMTLE имеют в семейном анамнезе лиц с приступами, совместимыми с MTLE, у которых нет структурных аномалий головного мозга на МРТ, за исключением редких случаев с атрофией/склерозом гиппокампа</li> <li>– Физиологическое дежавю отличается от эпилептического тем, что оно обычно слабо выражено, мимолетно, редко (раз в год или реже), не возникает кластерами, не связано с другими проявлениями (включая прогрессирование в другие типы приступов) и часто провоцируется конкретными обстоятельствами (например, посещением нового места, выполнением определенных действий)</li> </ul>
<b>3.3. Семейная фокальная эпилепсия с переменными очагами (англ. familial focal epilepsy with variable foci, FFEVF)</b>	
Эпидемиология	Эпидемиологических исследований распространенности этого эпилептического синдрома не проводилось. Синдром считается редким
Клиническая картина	Возраст начала приступов обычно приходится на первое–второе десятилетие (пик 12–13,5 года), но имеет широкий диапазон даже в одной и той же семье, от 1 мес до 52 лет. Преобладание пола не зарегистрировано. Внутривисочное развитие, интранатальный и неонатальный анамнез обычно без патологии. Неврологический статус в норме. Этапы раннего развития, интеллект и когнитивные функции, как правило, в норме, хотя сообщалось о легкой умственной отсталости и психоневрологических особенностях, включая расстройства аутистического спектра и поведенческие расстройства
Течение заболевания	В большинстве случаев приступы реагируют на АЭП, однако уровень фармакорезистентности может достигать 30%. Хирургическое вмешательство в отдельных случаях может быть эффективным и привести к полной ремиссии приступов
Типы приступов	Возникают фокальные приступы с семиологией, зависящей от вовлеченной фокальной сети. Каждый больной в семье обычно имеет один тип фокальных припадков. Описаны очаговые когнитивные, сенсорные, вегетативные или моторные приступы. Они могут возникать во время сна, бодрствования или того и другого. Могут появляться фокальные или билатеральные тонико-клонические судороги

## Приложение С1 (продолжение). Эпилептические синдромы с началом в разном возрасте

Данные ЭЭГ	Фоновая ритмика на ЭЭГ в норме. На интериктальной ЭЭГ обычно выявляется очаговая эпилептиформная активность (во фронтальных, височных, центрально-теменных отделах чаще, чем в затылочных). У каждого больного члена семьи данный фокус остается неизменным с течением времени. Эпилептиформная активность усиливается при депривации сна и во сне. Иктальная ЭЭГ демонстрирует фокальные иктальные паттерны, связанные с вовлеченной фокальной сетью
Результаты нейровизуализации	Нейровизуализация может быть нормальной или может показать ФКД (она может быть малозаметной)
Данные генетических исследований	Этиология FFEVF может быть генетической или структурно-генетической с сопутствующим ФКД (обычно ФКД II типа). Наследование аутосомно-доминантное с неполной пенетрантностью. Были идентифицированы патогенные варианты генов <i>DEPDC5</i> , <i>NPRL2</i> и <i>NPRL3</i> . Критериям этого синдрома соответствуют некоторые семьи с патогенными вариантами генов <i>TSC1</i> или <i>TSC2</i>
Дифференциальный диагноз	– Семейная SHE: в то время как ночные приступы, совместимые с SHE, распространены у пациентов в семьях с FFEVF, для этого синдрома все больные в семье должны иметь приступы, совместимые с SHE. Преобладание приступов во время бодрствования также является полезным для дифференциального диагноза между FFEVF и SHE – FMTLE: для этого синдрома у всех больных в семье должны быть судороги, совместимые с MTLE – Семейная EAF (см. ниже): для этого синдрома у всех больных в семье должны быть судороги, совместимые с EAF
<b>3.4. Эпилепсия со слуховыми приступами (англ. epilepsy with auditory features, EAF)</b>	
Эпидемиология	Распространенность этого синдрома неизвестна
Клиническая картина	Возраст дебюта приступов обычно составляет 10–30 лет (диапазон 0,5–54 года). О гендерном преобладании не сообщается. Внутриутробное развитие, интранатальный и неонатальный анамнез обычно без патологии. Неврологический статус в норме. Этапы раннего развития, интеллект и когнитивные функции, как правило, в норме
Течение заболевания	Исходы приступов могут варьировать от легких приступов со спонтанной ремиссией до приступов с выраженной фармакорезистентностью. Пациентам со структурной патологией можно проводить хирургическое лечение. Кумулятивная частота ремиссии приступов у тех, кто наблюдался в течение по крайней мере 5 лет подряд, составляла примерно 50% к 30 годам после постановки диагноза эпилепсии. Предикторами неблагоприятного долгосрочного прогноза являются ранний возраст начала (<10 лет), фокальная эпилептиформная активность на интериктальной ЭЭГ и фокальные когнитивные приступы без нарушения сознания со сложными слуховыми галлюцинациями
Типы приступов	Фокальные сенсорные (слуховые) и/или когнитивные (рецептивная афазия) приступы являются обязательными для этого синдрома. Слуховые сенсорные симптомы обычно состоят из простых неоформленных звуков (например, гудение, жужжание или звон) или, реже, слуховых искажений (таких как изменение громкости) либо сложных звуков (например, определенные песни или голоса). Иктальная рецептивная афазия состоит из неспособности понимать разговорную речь при отсутствии нарушения сознания. Могут возникать дополнительные симптомы фокального приступа, включая изменение зрения (искажение лиц/объектов) и головокружение. Могут возникать нарушения сознания и тонико-клонические приступы от очаговых до билатеральных (часто во сне). Фокальные приступы без нарушения сознания могут не расцениваться как эпилептические, пока не начнут иметь место другие типы приступов, поэтому важно тщательно собрать анамнез, чтобы выявить предшествующие типы приступов. У некоторых пациентов возникают рефлекторные приступы, провоцируемые звуком (например, телефонным звонком)
Данные ЭЭГ	Интериктальная ЭЭГ в норме у большинства пациентов. Если выявляется патологическая активность, то она характеризуется очаговыми (обычно височными) острыми волнами или спайками; они также могут быть широко распространены. Эпилептиформная активность может провоцироваться гипервентиляцией, депривацией сна и сном. Иктальные записи регистрируются редко
Результаты нейровизуализации	Нейровизуализация обычно без особенностей, но изредка можно обнаружить структурную патологию, которая может лежать в основе этиологии данного синдрома
Данные генетических исследований	EAF в основном возникает спорадически, хотя семейная EAF также встречается и имеет аутосомно-доминантное наследование (ADEAF) с неполной пенетрантностью. Патогенные варианты (или микроделеции) генов <i>LG11</i> (эпитемпин) или <i>RELN</i> составляют примерно 1/2 случаев ADEAF. Варианты патогенных генов <i>MICAL1</i> являются более редкой причиной. Также сообщалось о патогенных вариантах генов <i>DEPDC5</i> , <i>CNTNAP2</i> и <i>SCN1A</i>
Дифференциальный диагноз	– FFEVF: в то время как судороги, совместимые с EAF, могут возникать у человека в семье с FFEVF, для диагностики семейной EAF у всех больных в семье должны быть судороги, совместимые с EAF – Психические расстройства. Слуховые галлюцинации легко отличить от EAF по более хроническому характеру и сложности психических слуховых галлюцинаций – Звон в ушах: это расстройство распространено и, таким образом, может случайно присутствовать в семье пациента. От фокальных сенсорных слуховых приступов он отличается обычно большей продолжительностью шума в ушах при заболеваниях периферического отдела слуховой системы и наличием других симптомов во время приступа, сопровождающих иктальные слуховые ощущения
<b>4. Этиологически специфические эпилептические синдромы (англ. etiology-specific epilepsy syndromes)</b>	
<b>4.1. Мезиальная височная эпилепсия с гиппокампальным склерозом (англ. mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis, MTLе-HS)</b>	
Эпидемиология	Популяционных эпидемиологических исследований MTLе-HS немного. Большинство проводится в медицинских центрах третичного уровня (например, хирургии эпилепсии), специализирующихся на пациентах с фармакорезистентностью. В одном из популяционных исследований распространенность височной эпилепсии была рассчитана как 1,7 случая на 1 тыс. человек. По оценкам, распространенность фармакорезистентной MTLе-HS намного ниже – 0,51–0,66 случая на 1 тыс. человек, с расчетной заболеваемостью 3,1–3,4 случая на 100 тыс. человек в год
Клиническая картина	Возраст начала приступов обычно относится к подростковому и молодому взрослому периодам, хотя сообщается о более позднем или раннем начале. Гендерного преобладания нет. Внутриутробное развитие, интранатальный и неонатальный анамнез обычно без патологии. Неврологический статус в норме, хотя на контралатеральной стороне можно отметить снижение движений лицевой мускулатуры. В анамнезе могут быть фебрильные судороги в раннем детстве (длительные фебрильные судороги в детском возрасте могут вызвать гиппокампальный склероз). Этапы раннего развития в пределах нормы. Распознается коморбидность когнитивных функций: дефицит вербальной памяти, связанный с MTLе-HS, поражающем доминантную (обычно левую) мезиальную височную долю, и дефицит зрительной памяти, связанный с MTLе-HS, поражающем недоминантную височную долю
Течение заболевания	MTLе-HS часто характеризуется фармакорезистентностью. Хирургическое лечение эпилепсии некоторых этиологий может трансформировать исход от неконтролируемых фармакорезистентных приступов к полной ремиссии эпилепсии. Наилучший результат хирургического вмешательства наблюдается, когда структурная патология хорошо определяется на изображениях

## Приложение С1 (продолжение). Эпилептические синдромы с началом в разном возрасте

Типы приступов	Фокальные приступы с сохранением или нарушением сознания происходят с семиологическими признаками, относящимися к медиальным сетям височных долей. Фокальные приступы с сохраненным сознанием могут быть вегетативными (например, сильные ощущения в эпигастрии, дискомфорт в животе, тошнота, позывы на рвоту, бледность, приливы крови к лицу, тахикардия), когнитивными (например, дежавю, жамево), эмоциональными (например, страх) или сенсорными (например, обонятельные, вкусовые). Фокальные приступы с сохраненным сознанием могут быть единственным начальным типом приступов, могут не распознаваться как приступы и возникать в течение некоторого времени до того, как будет поставлен диагноз эпилепсии. При фокальных приступах с нарушением сознания обычно наблюдается задержка поведения и часто – автоматизмы, которые могут быть оральными (жевание, причмокивание губами, глотание), голосовыми (речь, при недоминантном MTLE-HS) или жестикуляционными. Автоматизмы верхних конечностей могут быть односторонними и могут латерализовать припадок в ипсилатеральное полушарие. Может развиваться контралатеральная дистония верхних конечностей. Возможны поворот головы и глаз в контралатеральную сторону, хотя у некоторых пациентов может быть первоначально поворот в ипсилатеральную сторону, а далее – в контралатеральную. Речь может быть сохранена при приступах недоминантного MTLE-HS, и наоборот, афазия часто встречается при доминантном MTLE-HS. Приступы развиваются постепенно и длятся обычно 1–5 мин, хотя фокальные приступы с сохраненным сознанием могут быть короче. После фокальных приступов с нарушением сознания у пациентов может наблюдаться спутанность сознания, продолжающаяся несколько минут. Приступы могут прогрессировать от фокальных до билатеральных тонико-клонических судорог, а также могут быть контралатеральными (лицо вовлечено в большей степени, чем рука и нога) клонические подергивания и повороты головы перед переходом от фокальной к билатеральной тонико-клонической фазе. Очаговые вегетативные, когнитивные, эмоциональные и сенсорные приступы также могут возникать в других сетях мозга, однако начальные симптомы и признаки во время прогрессирования приступа и в постиктальном периоде различаются. Следующие начальные симптомы и признаки указывают на начало приступа в мозговых сетях, отличных от тех, что возникают в мезиальной височной области: дискомфорт в горле, клонические или дистонические проявления, соматические сенсорные симптомы, гиперкинетическая активность, зрительные симптомы, слуховые симптомы и смех
Данные ЭЭГ	Фоновая активность ЭЭГ без патологических проявлений, или может проявляться фокальное замедление в височной области (областях). Фокальное замедление может быть усилено гипервентилацией. Характерна эпилептиформная активность во фронтальных и средневисочных отделах, которая часто усиливается во время сна. Также может присутствовать временная ритмическая дельта-активность. Эпилептиформная активность может иногда провоцироваться гипервентилацией. Она может быть двусторонней и независимой или билатерально-синхронной. Иctalная ЭЭГ обычно начинается с фокального электродекремента и низкоамплитудной быстрой активности, заменяющей нормальную фоновую активность на ЭЭГ. Она далее развивается в ритмическую альфа- или тета-активность во фронтально-височных отделах, с наложенными спайками или спайк-волнами или без них. Первые клинические симптомы или признаки могут предшествовать появлению поверхностного иктального ритма на ЭЭГ. Обычно наблюдается постиктальное ипсилатеральное замедление
Результаты нейровизуализации	Склероз гиппокампа характеризуется уменьшенным объемом гиппокампа (лучше всего видимым на корональных подготовленных намагничиванием быстрых градиентных эхо-, или T1-взвешенных последовательностях под прямым углом к длинной оси гиппокампа) с повышенной интенсивностью сигнала гиппокампа (лучше всего видно на T2-последовательностях и последовательностях при восстановлении инверсии с ослаблением сигнала от свободной жидкости – англ. fluid-attenuated inversion recovery, FLAIR). До 15% пациентов могут иметь гиппокампальный склероз, сосуществующий с другой структурной патологией, такой как ФКД или приобретенные патологии («двойная патология»). Поэтому следует тщательно изучать такие поражения. Возникновение ФКД с гиппокампальным склерозом в классификации ILAE классифицируется как ФКД типа IIIa. Это может быть связано с более ранним началом приступов в детском возрасте и требует особой тщательности при предоперационном обследовании для определения первичного очага, вызвавшего эпилепсию
Данные генетических исследований	MTLE-HS преимущественно является приобретенной патологией, поэтому генетические исследования показаны не часто. Склероз гиппокампа могут вызвать продолжительные судороги, в т.ч. фебрильные. Поэтому генетические эпилепсии, которые сопровождаются фебрильными судорогами, особенно если они длительные (например, синдром Драве или генетическая эпилепсия с фебрильными судорогами плюс, эпилептические синдромы, связанные с патологиями генов <i>SCN1A</i> или <i>SCN1B</i> ), могут предрасполагать к развитию у пациента MTLE-HS. Обнаружение одной из этих мутаций может повлиять на тактику терапии для улучшения контроля над судорогами (например, с учетом возможности усугубления судорожных приступов на фоне применения АЭП, блокирующих натриевые каналы). Выявление генетической этиологии не обязательно является противопоказанием к хирургическому лечению эпилепсии у пациентов с фармакорезистентностью, но может дать информацию для консультирования
Дифференциальный диагноз	– Вирусный (например, герпесвирусный) и аутоиммунный лимбический энцефалит могут проявляться судорогами с височной симптоматикой, но впоследствии у пациентов развивается острая или подострая энцефалопатия – MTLE по причинам, отличным от гиппокампального склероза: примеры включают ФКД и генетические причины (см. FMTLE) – Вневисочные приступы, которые распространяются на медиальные сети височных долей, особенно из орбитофронтальной коры и островково-оперкулярной области, а также из затылочных или теменных долей – Неэпилептические приступы может быть трудно отличить от MTLE, когда они не прогрессируют до нарушения сознания или двигательных проявлений, поскольку поверхностная ЭЭГ может быть нормальной во время фокальных приступов с сохранением сознания, а случайные аномалии гиппокампа (например, асимметрия в размерах) нередки. Проблема усугубляется тем, что тревога и расстройства настроения являются частыми сопутствующими состояниями у пациентов с MTLE
<b>4.2. Синдром Расмуссена (англ. Rasmussen syndrome, RS)</b>	
Эпидемиология	Синдром Расмуссена – редкое заболевание с частотой 1,7–2,4 случая на 10 млн человек
Клиническая картина	Возраст начала заболевания составляет 1–10 лет (медиана 6 лет). Поздние формы, начинающиеся в подростковом или взрослом возрасте, составляют примерно 10% случаев. Оба пола страдают в равной степени. Внутриутробное развитие, интранатальный анамнез обычно без патологии, тем не менее осложнения во время беременности или перинатальные осложнения были зарегистрированы у 19% пациентов, прооперированных между 1945 и 1987 гг. До начала заболевания дети обычно развиваются нормально. Со временем появляются когнитивные нарушения. До начала заболевания неврологический статус обычно в норме. В редких случаях до начала судорог у детей может наблюдаться односторонняя дистония в конечностях или хореоатетоз. Со временем у пациентов развивается прогрессирующий гемипарез, может развиваться гемианопсия. Приобретенное расстройство речевой функции наблюдается в случаях, когда поражается доминантное полушарие. Прогрессирование синдрома Расмуссена происходит медленнее у пациентов с дебютом в подростковом или взрослом возрасте, чем у больных с дебютом в детском возрасте, и у первых исход может быть менее серьезным
Течение заболевания	Синдром Расмуссена ассоциируется с частыми фармакорезистентными приступами и прогрессирующим неврологическим дефицитом (гемипарез, гомонимная гемианопсия, когнитивные нарушения). Обычно выделяют три стадии синдрома Расмуссена: начальная продромальная фаза с нечастыми приступами и легким гемипарезом (продолжительностью от нескольких месяцев до нескольких лет, хотя короче у детей младшего возраста); острая фаза с более частыми приступами, иногда с парциальной эпилепсией и прогрессирующим гемипарезом, гемианопсией, ухудшением когнитивных функций и речи (последнее – если полушарие доминирует), продолжительностью от нескольких месяцев до нескольких лет, хотя у детей младшего возраста короче; и наконец, хроническая фаза с постоянным стойким гемипарезом, другими неврологическими нарушениями и продолжающимися судорогами (хотя и менее частыми, чем в острой стадии). Операция по разделению полушарий (гемисферотомия) или гемисферэктомия являются единственными известными радикальными методами лечения судорог, которые могут изменить течение данного заболевания

**Приложение С1 (продолжение). Эпилептические синдромы с началом в разном возрасте**

Типы приступов	Возникают фокальные приступы, обычно моторные, которые в начале могут быть клинически незаметными. При синдроме Расмуссена в детстве приступы обычно представляют собой фокальные судороги с сохранением сознания, тогда как у пожилых пациентов чаще наблюдаются фокальные приступы с нарушением сознания. Клинические двигательные проявления контралатеральны пораженному полушарию. Частота приступов обычно увеличивается в течение недель или месяцев, они могут включать непрерывную парциальную эпилепсию с постоянными подергиваниями одной стороны тела, чаще всего лица и верхней конечности. Фокальные судороги могут трансформироваться в билатеральные тонико-клонические судороги. Также могут возникать фокальные атонические судороги. Приступы могут быстро поражать билатеральные сети в центральной нервной системе, и могут наблюдаться судороги, которые кажутся генерализованными
Данные ЭЭГ	Фоновая активность на ЭЭГ может быть нормальной при начальных проявлениях, но обычно имеет место замедление с потерей нормальной ритмики и архитектуры сна на пораженной стороне. Со временем фоновая асимметрия становится более заметной. Эпилептиформная активность обычно наблюдается максимально над пораженным полушарием. Со временем ее можно увидеть в контралатеральном полушарии, и это не исключает необходимости оценить возможность хирургического лечения. Эпилептиформной активности может способствовать сон. На иктальной ЭЭГ выявляются фокальные иктальные разряды. Приступы могут возникать из нескольких очагов, расположенных в пораженном полушарии. Кожевниковская эпилепсия ( <i>Epilepsia partialis continua</i> ) часто не сопровождается четким иктальным ритмом на скальповой ЭЭГ. При атрофии пораженного полушария иктальная ЭЭГ может показать асимметричный акцент приступа на контралатеральной стороне. Тем не менее истинные независимые фокальные приступы с началом в обоих полушариях («двусторонний» синдром Расмуссена) также редки (2% случаев)
Результаты нейровизуализации	На ранней стадии заболевания МРТ обычно без патологических проявлений, хотя сообщалось о синдроме Расмуссена, возникшем у пациентов с ФКД или сосудистыми аномалиями. T2/FLAIR-гиперинтенсивность может быть отмечена в островковой области. Ипсилатеральная атрофия головки хвостатого ядра также является ранним признаком. Со временем возникает прогрессирующая атрофия пораженного полушария, часто начинающаяся в островковой области, с расширением височного рога бокового желудочка и силвиевой щели. Атрофия обычно наблюдается в течение 1-го года с момента начала заболевания и коррелирует с прогрессирующим гемипарезом
Данные генетических исследований	Это заболевание не считается имеющим генетическую этиологию
Дифференциальный диагноз	– Аутоиммунный энцефалит: не ожидается, что он будет ограничен одним полушарием, а приступам обычно предшествуют когнитивные, поведенческие и психические симптомы и двигательные расстройства – Митохондриальные расстройства: примерами являются расстройства, связанные с гамма-полимеразой (POLG), митохондриальная энцефаломиопатия, лактоацидоз и инсультоподобные эпизоды (MELAS) – Полушарные структурные аномалии (например, сосудистые, ФКД I типа): могут быть связаны с судорогами, гемипарезом и гемиатрофией на МРТ, однако прогрессирующих расстройств в двигательной и когнитивной сферах с течением времени не отмечается – Гемиконвульсивно-гемиплегический эпилептический синдром: это состояние характеризуется продолжительным приступом в дебюте, за которым сразу же следует непрогрессирующий гемипарез
<b>5. Комбинированные генерализованные и фокальные эпилептические синдромы (англ. combined generalized and focal epilepsy syndromes)</b>	
<b>5.1. Эпилепсия с приступами, вызванными чтением (англ. epilepsy with reading-induced seizures, EwRIS)</b>	
Эпидемиология	Редкий эпилептический синдром, поэтому истинная заболеваемость неизвестна
Клиническая картина	Возраст начала обычно относится к позднему подростковому периоду (медиана 17,5 года, диапазон 10–46 лет). Признано преобладание мужского пола (примерно 2:1). Внутриутробное развитие, интранатальный и неонатальный анамнез обычно без патологии. Развитие и когнитивный статус обычно в норме. Неврологический статус в норме
Течение заболевания	Из-за редкости этого синдрома (опубликованы только клинические случаи) мало что известно о его течении. Прогноз обычно считается благоприятным, с хорошим ответом на АЭП и потенциалом ремиссии с возрастом у меньшинства пациентов. Для уменьшения приступов может быть успешным ограничение воздействия триггерного раздражителя, однако ограничение чтения может привести к значительному сокращению возможностей для образования, трудоустройства, образа жизни и даже для религиозной практики
Типы приступов	Возникают низкоамплитудные миоклонические подергивания, в основном поражающие жевательные, ротовые и периоральные мышцы (челюсти, губы, язык). Это может вызвать ощущение щелчка, заикания или изменения речи. Время чтения до начала приступа варьирует от пациента к пациенту и у отдельных больных. Если пациент продолжает читать после появления миоклонии, она может усиливаться, распространяться на мышцы туловища и конечностей и сопровождаться нарушением сознания, или может возникнуть тонико-клонический приступ. Орофациальные миоклонические судороги могут быть спровоцированы не только чтением, но и другими связанными с речевой функцией задачами (речевые приступы) у одного и того же пациента, например разговором (в напряженном состоянии или во время спора), письмом или принятием сложных решений. Миоклонические подергивания рук наблюдаются у пациентов с приступами судорог при письме. У ряда больных триггер может быть специфичным – например, судороги могут возникать при чтении про себя, но не при чтении вслух, при чтении на определенном языке, но не математических задач, при чтении нот или при чтении на одном языке, но не на другом. У меньшинства пациентов с EwRIS были описаны сопутствующие глазодвигательные и зрительные иктальные проявления (например, моргание, трудности с фиксацией взгляда, нистагм, сложные зрительные галлюцинации) или редкие спонтанные миоклонии
Данные ЭЭГ	Фоновая ритмика на ЭЭГ в норме. Интериктальная эпилептиформная активность может не проявляться, хотя может усиливаться во время сна или при пробуждении. Миоклонические приступы сопровождаются кратковременной островолновой, спайковой активностью, активностью типа «острая волна – медленная волна» или «спайк – медленная волна», которая может быть низкоамплитудной. Приблизительно в 75% случаев наблюдаются генерализованные иктальные разряды, а примерно в 25% – билатеральные, но асимметричные или односторонние разряды (во всех случаях в доминантном полушарии, в 10% – фокальные височно-теменные разряды). Их может быть трудно отличить от сопутствующих мигренных артефактов. Картина приступов может быть трудно оценена на видео из-за неявного орофациального миоклонуса и ограниченного разрешения, затрудняющего распознавание лицевых проявлений во время видео-ЭЭГ-мониторинга
Результаты нейровизуализации	Ожидается, что нейровизуализация будет без патологических проявлений. Если в клинической картине имеются нетипичные особенности, следует рассмотреть возможность нейровизуализации для исключения структурной этиологии
Данные генетических исследований	У 20–40% пациентов с EwRIS обнаруживается положительный семейный анамнез эпилепсии, обычно одного из синдромов идиопатической или генетической генерализованной эпилепсии. Считается, что это отражает значимый генетический вклад в этиологию
Дифференциальный диагноз	– Неэпилептическое заикание характеризуется произвольными повторениями, удлинением звуков, слогов, слов или фраз, а также произвольными молчаливыми паузами, во время которых заикающийся человек не может произносить звуки – JME: при EwRIS миоклонус полностью или почти полностью (на 80–90%) связан с чтением или речью, локализуется на челюстях и не возникает преимущественно утром. При JME миоклонус возникает спонтанно (хотя была обнаружена индукция при реализации когнитивных функций – например, при размышлении или процессе принятия решений), поражает верхние конечности, чаще наблюдается утром, а на ЭЭГ можно увидеть фотопароксизмальную реакцию – Фокальные приступы в затылочно-височных сетях изредка могут быть вызваны чтением, но при них отсутствует орофациальный миоклонус

## Приложение С1 (окончание). Эпилептические синдромы с началом в разном возрасте

6. Эпилептические синдромы с эволюционной и/или эпилептической энцефалопатией (англ. epilepsy syndromes with developmental and/or epileptic encephalopathy) и эпилептические синдромы с прогрессирующим ухудшением неврологического статуса (англ. epilepsy syndromes with progressive neurological deterioration)
<b>6.1. Прогрессирующие миоклонус-эпилепсии (англ. progressive myoclonus epilepsies, PME)</b> К PME в основном относятся: болезнь Унверрихта–Лундборга, болезнь Лафора, нейрональный цероидный липофусциноз, митохондриальные расстройства (миоклоническая эпилепсия с рваными красными волокнами, расстройств, связанные с POLG, MELAS) и салилидоз. Реже могут быть идентифицированы следующие состояния: дентаторубально-паллидолюсисовая атрофия, ювенильная болезнь Гентингтона, синдром миоклонус- почечной недостаточности, ювенильная нейроаксональная дистрофия, пантотенаткиназа-ассоциированная нейродегенерация, семейная энцефалопатия с тельцами включения нейросерпина, лейкоэнцефалопатия с исчезающим белым веществом, раннее начало болезни Альцгеймера, патогенные варианты гена <i>GOSR2</i> , миоклоническая эпилепсия при синдроме Дауна, ганглиозидозы GM2, дефицит тетрагидробиоптерина, неинфекционная нейропатическая болезнь Гоше, болезнь Нимана–Пика типа С и глоточная болезнь. Для большинства этих состояний требуются генетические исследования с целью подтвердить клинический диагноз и определить этиологию. Гистологическое или биохимическое исследование может быть использовано для подтверждения диагноза в определенных обстоятельствах (например, тельца Лафора в клетках потовых протоков, рваные красные волокна в мышцах, взятых при биопсии)
<b>6.1.1. Болезнь Унверрихта–Лундборга (англ. Unverricht-Lundborg disease, ULB)</b> Также известна как эпилепсия с прогрессирующим миоклонусом 1-го типа или Балтийская миоклоническая эпилепсия Это наиболее частая причина PME во всем мире, связанная с менее тяжелым фенотипом, чем при других PME. Большинство пациентов родом из скандинавских или балтийских регионов Европы или Северной Африки. Распространенность может достигать 1 случай на 20 тыс. человек (в Финляндии). Тяжесть состояния и, следовательно, ожидаемая продолжительность жизни сильно различаются. ULB начинается в возрасте до 18 лет, обычно в 7–13 лет, с тонико-клонических или миоклонических судорог; могут возникать абсансы. Миоклонус может быть вызван тактильной или световой стимуляцией и обычно более выражен при пробуждении. При использовании фенитоина наблюдается ухудшение состояния. Прогрессирование отмечается в подростковом возрасте, обычно начиная с первых 6 лет после начала приступов, с усилением миоклонии, развитием атаксии и легким снижением когнитивных функций. Состояние имеет тенденцию стабилизироваться в раннем взрослом возрасте с минимальным ухудшением когнитивных функций или без него, а миоклонус и атаксия могут даже уменьшиться. Фоновая активность на ЭЭГ может быть нормальной в начале, прогрессирующее замедление фона обычно появляется со временем. Фотостимуляция в большинстве случаев способствует возникновению спайк-волн, это можно увидеть в дебюте заболевания. Имеет место интериктальная генерализованная спайк- и полиспайк-волновая активность. ЭЭГ во время миоклонических приступов содержит генерализованную полиспайк-волновую активность. МРТ обычно нормальна на ранних стадиях заболевания, позже можно увидеть легкую атрофию. Повторная вариация экспансии в гене цистатина В ( <i>CSTB</i> , <i>EMP1</i> ) составляет примерно 90% случаев во всем мире, наследование аутосомно-рецессивное. Тип патогенного варианта гена может обуславливать степень тяжести
<b>6.1.2. Болезнь Лафора (англ. Lafora disease)</b> Также известна как болезнь тельца Лафора, прогрессирующая миоклоническая эпилепсия 2А и 2В Болезнь Лафора больше распространена в Южной Европе, Северной Африке, Центральной и Южной Азии. Заболевание обычно приводит к летальному исходу примерно через 10 лет после дебюта, однако также была описана медленно прогрессирующая форма. Этот подтип PME начинается в возрасте от 6 до 19 лет, обычно в 14–15 лет, со снижением когнитивных функций, мозжечковыми симптомами (атаксия, нарушение координации), потерей зрения и миоклоническими и генерализованными тонико-клоническими судорогами. Фокальные приступы со зрительными симптомами (проходящая слепота, элементарные зрительные феномены или зрительные галлюцинации) характерны для раннего начала. Миоклонические приступы постепенно ухудшаются и становятся трудноизлечимыми, продолжается прогрессирующее снижение когнитивных функций. К 10 годам после начала заболевания у больных наблюдается почти непрерывный миоклонус с абсансами, частыми генерализованными тонико-клоническими приступами, с глубокой деменцией или переходом в вегетативное состояние. В начале заболевания на ЭЭГ нормальная фоновая ритмика с интериктальными разрядами типа «спайк-волна» и полиспайками, которые активируются фотостимуляцией на низких частотах. В отличие от JME генерализованная эпилептиформная активность не усиливается во сне, хотя может усиливаться фокальная эпилептиформная аномалия в задних отделах. Со временем фоновая активность на ЭЭГ замедляется, а эпилептиформная активность увеличивается по частоте и может иметь акцент в задних отделах. У пациентов с болезнью Лафора может развиваться неустойчивый миоклонус без корреляции с картиной на ЭЭГ, что является еще одним отличием от JME. МРТ обычно в норме, но МР-спектроскопия может показать значительное снижение соотношения N-ацетиласпаратат/кратин во фронтальной коре, базальных ганглиях и полушариях мозжечка. Позитронно-эмиссионная томография с фтордезоксиглюкозой может показать обширные области сниженного метаболизма глюкозы, тяжесть может коррелировать со стадией заболевания. Патогенные варианты генов <i>EPM2A</i> (лафорин) и <i>EPM2B</i> (малин) обнаруживаются в 70% и 27% случаев соответственно, при этом патогенный вариант не обнаружен в 3% случаев. Тельца Лафора (накопление гликогена) видны в клетках потовых протоков и других тканях. Это состояние отличается от ULB наличием раннего снижения когнитивных функций и быстрым прогрессированием PME
<b>6.1.3. Нейрональный цероидный липофусциноз (англ. neuronal ceroid lipofuscinosis, NCL)</b> Также известен как болезнь Баттена, цероидный липофусциноз NCL представляет собой группу нейродегенеративных лизосомных заболеваний накопления, приводящих к избыточному накоплению липопигментов (липофусцина). Первоначально они были классифицированы по возрасту дебюта заболевания: младенческая форма («финская форма»; не PME), поздняя инфантильная форма, ювенильная форма и взрослая форма. Однако с идентификацией патологических вариантов генов, являющихся причиной заболевания, NCL теперь классифицируют в соответствии с лежащим в основе патогенным геном и возрастом начала заболевания. На сегодняшний день известно более десятка генетически различных заболеваний. Диагноз основывается на генетическом исследовании и (в некоторых случаях) анализе активности ферментов. Электронная микроскопия лимфоцитов или ткани может быть полезна для неклассических проявлений. Наиболее распространенными NCL являются: – Цероидный липофусциноз 2-го типа (CLN2), ранее известный как NCL типа 2, классическая форма NCL с дебютом в позднем младенческом возрасте и болезнь Янского–Бильшовского). Это наиболее распространенный NCL, о котором сообщалось в различных этнических группах. Первичный дебют эпилепсии у ребенка в возрасте 2–4 лет с ранней задержкой речевого развития в анамнезе должно стать поводом для рассмотрения вопроса о CLN2. Могут возникать множественные типы судорог, включая фебрильные, тонико-клонические, абсансы, миоклонические, атонические и фокальные (с фокальными или без фокальных или билатеральных тонико-клонических судорог). Миоклонические судороги могут отсутствовать в начале. Задержка речевого развития часто распознается до начала приступов. Больные часто прогрессирует быстро, с потерей подвижности и языка к 4–5 годам. В течение следующих нескольких лет происходит дальнейший регресс с потерей зрения. Больные умирают в возрасте от 8 до 12 лет. ЭЭГ может показать фотопароксизмальный ответ при низких частотах ритмической фотостимуляции (1–3 Гц), патологическая активность привязана по времени к действию световых раздражителей. МРТ показывает изменение сигнала в задних отделах белого вещества или атрофию мозжечка. При заболевании CLN2 важна ранняя диагностика, потому что доступно заместительное лечение ферментами, которое может отсрочить регресс моторики и речи. CLN2 вызывается патогенными вариантами гена трипептидилпептидазы 1 (TPP1) <i>CLN2</i> , что приводит к дефициту фермента TPP1 и последующему накоплению липопигментов (липофусцина) в нейронах и других тканях. Варианты NCL с началом в позднем младенческом возрасте также могут быть вызваны патогенными вариантами генов <i>CLN1</i> , <i>CLN5</i> , <i>CLN6</i> , <i>CLN7</i> , <i>CLN8</i> и <i>CTSD</i> – CLN3 (ранее известный как NCL типа 3, классическая ювенильная форма NCL, болезнь Баттена или болезнь Шпильмейера–Фогта–Шегрена). Данный синдром часто встречается в Скандинавии (1% шведов являются носителями этого гена), но реже и в других регионах. Данный NCL клинически похож на позднюю инфантильную форму, но возраст начала у него более поздний (4–10 лет), а время выживания больных больше (13–30 лет). Потеря зрения быстро прогрессирует, сопровождаясь дегенерацией желтого пятна, атрофией зрительного нерва и пигментным ретинитом. Эта форма обусловлена патогенными вариантами гена <i>CLN3</i> . Мутантный белок CLN3 сохраняет остаточную функцию, что объясняет, почему эта форма CLN характеризуется более поздним началом и менее тяжелыми клиническими проявлениями по сравнению с другими формами CLN. Варианты ювенильного NCL также могут быть вызваны вариантами патогенных генов <i>CLN1</i> , <i>CLN2</i> , <i>CLN9</i> и <i>ATP13A2</i> – NCL с дебютом во взрослом возрасте (ранее известный как болезнь Куфса) встречается редко и проявляется как спорадическое заболевание. Он присутствует в двух формах: тип А имеет PME-подобную картину с последующим развитием деменции и атаксии, а тип В (не PME) характеризуется деменцией с мозжечковыми или другими экстрапирамидными двигательными симптомами. Нарушения зрения не характерны. Возраст начала заболевания 11–50 лет, обычно 30 лет. Прогноз неблагоприятный, смерть наступает примерно через 10 лет после начала заболевания. Данный NCL обусловлен патогенными вариантами гена <i>CLN6</i> . Разновидности NCL с дебютом во взрослом возрасте также могут быть обусловлены патогенными вариантами генов <i>CTSD</i> , <i>CLN1</i> , <i>CLN3</i> , <i>CLN5</i> , <i>CLN6</i> , <i>CTSF</i> и <i>GRN</i>

**Примечание.** ЭЭГ – электроэнцефалография; АЭП – антиэпилептические препараты; ФКД – фокальная корковая дисплазия; ПНЭС – психогенные неэпилептические приступы; МРТ – магнитно-резонансная томография.

**Первоисточник:**

Riney K., Bogacz A., Somerville E., et al. International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset at a variable age: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022; 63 (6): 1443–74. <https://doi.org/10.1111/epi.17240>.

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