

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 С3. Отличительные особенности связанной со сном гипермоторной (гиперкинетической) эпилепсии, семейной мезиальной височной эпилепсии, семейной фокальной эпилепсии с переменными очагами и эпилепсии со слуховыми приступами

Синдром	Вовлеченные гены	Возраст начала (в большинстве случаев)	Клиника	Интериктальная ЭЭГ	Нейровизуализация
Гипермоторная (гиперкинетическая) эпилепсия (англ. sleep related hypermotor (hyperkinetic) epilepsy, SHE)	<i>CHRNA4, CHRNA2, CHRN2, DEPDC5, KCNT1, NPRL2, NPRL3, PRIMA1</i>	Второе десятилетие жизни	Кратковременные гиперкинетические или асимметричные тонические/ дистонические моторные приступы в время сна	Фоновая ритмика на интериктальной ЭЭГ обычно в норме. Можно увидеть фокальную эпилептиформную активность (обычно во фронтальных отделах)	Норма, фокальная корковая дисплазия или приобретенная структурная патология
Семейная мезиальная височная эпилепсия (англ. familial mesial temporal lobe epilepsy, FMTLE)	<i>DEPDC5</i> (менделевское наследование встречается редко, FMTLE обычно демонстрирует сложное наследование)	Подростковый или взрослый возраст	Как правило, фокальные приступы с сохранением сознания, интенсивным дежавю и сопутствующими признаками, например сновидениями, страхом или паникой, замедленными движениями, визуальными или слуховыми иллюзиями и вегетативными проявлениями	Фоновая ритмика на интериктальной ЭЭГ обычно в норме или с легким временным замедлением. Иногда можно увидеть эпилептиформную активность в височных отделах	Норма, редко атрофия гиппокампа или повышение сигнала T2
Семейная фокальная эпилепсия с переменными очагами (англ. familial focal epilepsy with variable foci, FFEVF)	<i>TSC1, TSC2, DEPDC5, NPRL2, NPRL3</i>	Первое или второе десятилетие жизни	Фокальные приступы, симптоматика которых зависит от являющейся очагом пораженной области коры, но она постоянна у данного пациента	Фоновая ритмика на интериктальной ЭЭГ обычно в норме. Можно увидеть фокальную эпилептиформную активность	Норма или фокальная корковая дисплазия
Эпилепсия со слуховыми приступами (англ. epilepsy with auditory features, EAF)	<i>LGII, RELN, MICAL1</i>	Второе или третье десятилетие жизни	Сенсорные приступы (слуховые), когнитивные приступы с рецептивной афазией	Фоновая ритмика на интериктальной ЭЭГ обычно в норме. Можно увидеть фокальную эпилептиформную активность (обычно в височных отделах)	Обычно в норме, хотя сообщалось о задневисочной фокальной корковой дисплазии

Примечание. ЭЭГ – электроэнцефалография.

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.