

Блинов Д.В. Эпилептические синдромы: определение и классификация Международной Противозепилептической 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 D1 (начало). Синдромы идиопатической генерализованной эпилепсии

1. Детская абсансная эпилепсия (англ. childhood absence epilepsy, CAE)	
Эпидемиология	Заболеваемость CAE составляет примерно 6,3–8,0 случая на 100 тыс. детей в год. На долю CAE приходится примерно 18% эпилепсий у детей школьного возраста
Клиническая картина	Возраст начала заболевания обычно составляет 4–10 лет (диапазон 2–13 лет). У детей с началом в возрасте 10 лет и старше различие между CAE и JAE зависит от частоты абсансов. Если типичные абсансы возникают часто, по крайней мере ежедневно или чаще при отсутствии лечения, более вероятен диагноз CAE. Особенности ЭЭГ могут помочь отличить CAE от JAE. CAE чаще встречается у девочек (60–75% случаев). Фебрильные судороги в анамнезе отмечаются у 10–15% детей. Развитие, как правило, нормальное, хотя дети с CAE могут иметь определенные трудности в обучении и СДВГ (невывраженные проявления, их легко упустить). Также отмечаются более высокие показатели депрессии и тревоги. Неврологический статус и размер головы в норме. Хотя CAE может редко возникать у детей с умственной отсталостью, в таких случаях следует рассмотреть возможность проведения дополнительных исследований, включая генетическое, для исключения других этиологий. В случаях дебюта абсансов в возрасте до 4 лет у 10% пациентов выявляют синдром недостаточности переносчика глюкозы 1-го типа (ассоциированный с патологическими вариантами гена <i>SLC2A1</i>)
Течение заболевания	CAE обычно чувствителен к медикаментозной терапии. Он исчезает к раннему подростковому возрасту у 60% пациентов. В остальных случаях у пациентов могут развиваться другие синдромы IGE. Отсутствие двигательных автоматизмов может коррелировать с худшим исходом заболевания
Типы приступов	Типичные абсансы имеют внезапное начало с полной потерей сознания у большинства детей, с неподвижным взглядом, потерей выражения лица и прерыванием активности. Оральные и/или мануальные автоматизмы встречаются у 86% пациентов, а глазодвигательная симптоматика с морганием, открыванием глаз, малозаметным миоклонусом век или периоральным миоклонусом – у 76,5%. Происходит немедленное возвращение к нормальной деятельности, хотя дети могут на мгновение сбиваться с толку, когда переориентируются. Продолжительность абсанса обычно составляет 3–20 с (в среднем 10 с), но изредка они могут длиться более 30 с. Могут наблюдаться недержание мочи и потеря контроля над позой. Приступы обычно происходят несколько раз в день, но часто не распознаются. ГТКП редко предшествуют или возникают в период частых абсансов в детском возрасте. Чаще они начинаются в подростковом возрасте, часто после разрешения абсансных приступов, и могут предвещать эволюцию в другой синдром IGE (например, JME, JAE, GTCA). Миоклонические приступы, за исключением слабого миоклонуса, возникающего во время абсансного приступа, при CAE не наблюдаются. Выраженный миоклонус во время абсансов (подъем обеих верхних конечностей при тонической позе) должен свидетельствовать о редком типе приступов, миоклонических абсансах, которые наблюдаются при эпилептическом синдроме с миоклоническими абсансами
Данные ЭЭГ	Интериктальная ЭЭГ: Фоновая ритмика в норме. OIRDA возникает у 21–30% детей с CAE с частотой 2,5–4 Гц и может иметь зубчатый вид. Наблюдаются вспышки генерализованной спайк-волновой активности частотой 3 Гц (диапазон 2,5–4 Гц), которая во сне может фрагментироваться. Фрагментированная генерализованная спайк-волновая активность может казаться фокальной или мультифокальной, но не наблюдается постоянно в одной области. Морфология фокальной спайк-волновой активности аналогична генерализованной спайк-волновой активности. Полиспайк-волновая активность может наблюдаться только при дремоте и во сне, но не во время бодрствования. Ритмическая фотостимуляция вызывает появление генерализованной спайк-волновой активности у 21% пациентов Иктальная ЭЭГ: Характеризуется регулярной генерализованной спайк-волновой активностью частотой 3 Гц (диапазон 2,5–4 Гц) в 1-ю секунду начала приступа с абсансами. Приблизительно у 21% пациентов хотя бы часть абсансов имеет начало с 2,5 Гц, а у 43% хотя бы часть абсансов имеет начало с 4 Гц. Дезорганизованные разряды, определяемые краткими (<1 с) или преходящими перерывами в иктальном ритме либо волнами другой частоты или морфологии, встречаются значительно реже, чем при JAE. Генерализованные спайк-волны и абсансы провоцируются гипервентиляцией у большинства не получающих терапию пациентов. Медленная спайк-волновая активность (<2,5 Гц) отсутствует. Если не получающий терапию ребенок хорошо выполняет гипервентиляцию в течение 3 мин и при этом не наблюдается генерализованной спайк-волновой активности, детскую абсансную эпилепсию можно исключить
Результаты нейровизуализации	При нейровизуализации отклонений от нормы не фиксируется, и она не показана при типичной CAE. Но ее следует выполнять при наличии атипичных признаков, при резистентности судорог к медикаментозной терапии или при наличии стойкого фокального замедления на ЭЭГ
Данные генетических исследований	Генетическое исследование не является частью текущей рутинной диагностики, но по мере выявления большего количества генетических детерминант оно может занять там свое место. Клинические генетические исследования, такие как исследования близнецов, показали, что CAE имеет выраженный генетический компонент. Известно лишь несколько генов, обуславливающих моногенный риск CAE, в основном идентифицированных в исследованиях семей, где есть много больных с IGE, или в крупных когортных исследованиях (например, гены <i>GABRG2</i> , <i>GABRA1</i> , <i>SLC2A1</i>). Генетическое исследование следует назначить, если абсансы начинаются до 4-летнего возраста (например, на предмет патологии в гене <i>SLC2A1</i>), т.к. 10% детей имеют недостаточность переносчика глюкозы 1-го типа, и особенно при наличии атипичных признаков, таких как умственная отсталость, двигательные расстройства или фармакорезистентность, либо если в семейном анамнезе имеются указания на судорожные приступы у родственников. Существуют также повторяющиеся CNV – например, микроделеция 15q11.2, 15q13.3 и 16p13.11, которые способствуют сложному наследованию. Если у ребенка выраженные трудности в обучении, следует рассмотреть хромосомный микроматричный анализ, т.к. этим способом можно обнаружить более высокую частоту патогенных вариаций числа CNV
Результаты других исследований	В типичных случаях других исследований не требуется. Если дебют происходит в возрасте <4 лет или имеются атипичные признаки, такие как умственная отсталость или двигательные расстройства, следует рассмотреть диагноз недостаточности переносчика глюкозы 1-го типа. Наиболее быстро это можно определить по гипогликозахии (очень низкое содержание глюкозы в спинномозговой жидкости натошак) или по анализу мутаций в гене <i>SLC2A1</i>

Приложение D1 (продолжение). Синдромы идиопатической генерализованной эпилепсии

Дифференциальный диагноз	Другие эпилепсии: – Эпилепсия с миоклонией век характеризуется абсансами с повторяющимися, ритмичными, быстрыми подергиваниями век, отклонением глазных яблок вверх и легким разгибанием головы. Приступы часто вызываются закрытием глаз, солнечным светом и фотостимуляцией – Эпилепсия с миоклоническими абсансами характеризуется абсансами с миоклоническими подергиваниями верхних конечностей частотой 3 Гц с подъемом рук – Другие генерализованные эпилепсии с атипичными абсансами часто связаны с более длительной потерей сознания, менее заметным началом и окончанием приступа и медленной генерализованной спайк-волновой активностью. Обычно они возникают в контексте DEE, такого как синдром Леннокса–Гасто – JAE (см. ниже) обычно начинается после 10 лет, с менее частыми абсансами (реже, чем 1 раз в день), менее выраженной потерей сознания и более высоким риском развития ГТКП и эпилептического статуса абсансов. Регулярность и частота генерализованных разрядов «спайк–волна» могут помочь отличить CAE от JAE – Приступы с фокальным нарушением сознания часто отличаются начальными фокальными немоторными признаками, более длительной продолжительностью неподвижного взгляда (часто >30 с) и постиктальными проявлениями, включая спутанность сознания, сонливость и головную боль. ЭЭГ показывает очаговые эпилептиформные разряды Неэпилептические расстройства: – Мечтательность – Невнимательность – Глазные тики
2. Юношеская абсансная эпилепсия (англ. juvenile absence epilepsy, JAE)	
Эпидемиология	JAE встречается реже, чем CAE, на ее долю приходится 2,4–3,1% новых случаев эпилепсии у детей и подростков. Однако встречаемость может быть недооценена, т.к. абсансы могут быть незаметными и упускаться из виду
Клиническая картина	Типичный возраст начала заболевания составляет от 9 до 13 лет (диапазон 8–20 лет). В исключительных случаях JAE может появиться во взрослом возрасте. В случаях с началом в возрасте до 10 лет различить JAE и CAE может быть сложно. Отличительные особенности включают более старший возраст дебюта и более низкую частоту абсансов при JAE. Характеристики ЭЭГ аналогичны, однако OIRDA не наблюдается, а генерализованные разряды могут быть несколько более частыми и более нерегулярными при JAE. Развитие и когнитивная сфера до момента начала приступов обычно в норме. Фебрильные судороги в анамнезе встречаются в 6–33% случаев. Значительные нарушения в когнитивной сфере должны указывать на альтернативный диагноз
Течение заболевания	JAE часто поддается медикаментозному лечению, но может потребоваться пожизненная терапия. Этосуксимид в качестве начальной монотерапии не рекомендуется из-за высокой вероятности ГТКП. Следует использовать АЭП широкого спектра, подходящие для терапии для генерализованных эпилепсий. Пациенты с JAE имеют более высокий риск развития СДВГ и проблем с обучением, даже если приступы хорошо контролируются. Также отмечен более высокий уровень депрессии и тревоги
Типы приступов	Наличие абсансов обязательно. У пациентов с JAE нарушение сознания происходит внезапно, отмечается пристальный взгляд с потерей выражения лица, прерывание активности с оральным автоматизмом или без него и последующим немедленным возвращением к нормальной деятельности. Потеря сознания часто бывает менее выраженной, чем при CAE. Во время абсансов с неполной потерей сознания человек может реагировать на команды, но с трудом выполняет сложные задачи. Типичная продолжительность составляет 5–30 с, иногда бывают более длительные приступы. Частота обычно меньше чем 1 раз в день. Во время абсансного приступа можно увидеть слабый миоклонус. Эпилептический абсансный статус встречается примерно у 20% больных. ГТКП встречаются более чем в 90% случаев. Обычно они начинаются после начала абсансов, но в 14–27% случаев могут предшествовать абсансам. Частота ГТКП варьирует. Исключением являются миоклонические приступы, кроме слабого миоклонуса, возникающего во время абсансного припадка. Другие типы приступов для JAE нехарактерны
Данные ЭЭГ	Интериктальная ЭЭГ: Фоновая ритмика в норме. Наблюдаются вспышки генерализованной спайк-волновой активности, обычно частотой 3–4 Гц (диапазон 3–5,5 Гц), которая во сне может становиться фрагментированной. Фрагментированная генерализованная спайк-волновая активность может казаться фокальной или мультифокальной, но обычно не всегда наблюдается в одной области, а морфология аналогична генерализованной спайк-волновой активности. Генерализованные разряды усиливаются при депривации сна как в бодрствовании, так и во сне. Разряды чаще наблюдаются при JAE, чем при CAE. Полиспайк-волновая активность наблюдается преимущественно при дремоте и во сне. У не получающих терапию больных гипервентиляция провоцирует абсансы примерно в 87% случаев. Если гипервентиляция хорошо выполняется ребенком в течение 3 мин и при ней не наблюдается генерализованной спайк-волновой активности, абсансы маловероятны. Ритмическая фотостимуляция вызывает генерализованную спайк-волновую активность у 25% пациентов. Медленная спайк-волновая активность (<2,5 Гц) отсутствует Иктальная ЭЭГ: Генерализованная спайк-волновая активность частотой 3–5,5 Гц возникает в начале абсансных приступов. Неорганизованные разряды в 8 раз чаще встречаются при JAE, чем при CAE. Если приступ замедления происходит без корреляции с картиной на ЭЭГ, для такого эпизода можно исключить абсансную эпилепсию. ЭЭГ во время ГТКП аналогична таковой при GTCA (см. ниже)
Результаты нейровизуализации	При нейровизуализации отклонений от нормы не фиксируется. Если клиническая картина и ЭЭГ типичны для JAE и нет атипичных признаков, нейровизуализация не требуется. Тем не менее ее следует выполнить, если присутствуют атипичные для JAE признаки, имеют место фармакорезистентные приступы, или при наличии стойкого фокального замедления на ЭЭГ
Данные генетических исследований	Генетические исследования не являются частью текущей рутинной диагностики. Иногда присутствует семейный анамнез, при этом члены семьи, как правило, страдают IGE. Клинические генетические исследования, такие как исследования близнецов, показали, что JAE имеет сильный генетический компонент, который значительно более выражен, чем при CAE. Тип наследования – «сложный», т.е. обычно он обусловлен «полигенным наследованием» с факторами окружающей среды или без них, хотя существуют редкие моногенные причины. Гены, обуславливающие риск развития этого синдрома, включают <i>GABRG2</i>, <i>GABRA1</i>, <i>CACNA1A</i>, <i>SLC2A1</i> и др. При наличии атипичных признаков, таких как умственная отсталость или фармакорезистентность, следует проводить генетическое исследование. Значительные нарушения в когнитивной сфере должны указывать на альтернативный диагноз
Результаты других исследований	Никаких других лабораторных исследований не требуется и не предлагается

Приложение D1 (продолжение). Синдромы идиопатической генерализованной эпилепсии

Дифференциальный диагноз	Другие эпилепсии: – САЕ обычно начинается в более молодом возрасте с ежедневных абсансов и имеет более низкий риск ГТКП – JME (см. ниже) отличается наличием миоклонических судорог, особенно по утрам или при депривации сна, которые являются существенными при JME и не встречаются при JAE – Следует заподозрить эпилепсию с миоклонией век, если наблюдаются повторяющиеся, регулярные или нерегулярные, быстрые подергивания (трепетание) век частотой >4 Гц с отклонением глазных яблок вверх и разгибанием головы. Припадки могут быть очень частыми, индуцируются закрытием глаз и световыми раздражителями из окружающей среды (универсальная фотосенсибилизация) – Эпилепсию с миоклоническими абсансами следует рассматривать при миоклонических подергиваниях верхних конечностей частотой 3 Гц с подъемом рук во время абсансных приступов – В GTCA (см. ниже) отсутствуют абсансные припадки – Приступы с фокальным нарушением сознания обычно отличаются начальными немоторными признаками, большей продолжительностью неподвижного взгляда (часто >30 с) и постиктальными признаками, включая спутанность сознания, сонливость и головную боль. ЭЭГ показывает фокальные эпилептиформные разряды Неэпилептические расстройства: – Мечтательность – Невнимательность – Глазные тики
3. Юношеская миоклоническая эпилепсия (англ. juvenile myoclonic epilepsy, JME)	
Эпидемиология	JME является заболеванием с распространенностью от 1 до 3 случаев на 10 тыс. человек в популяционных исследованиях. На долю JME приходится примерно 9,3% всех эпилепсий
Клиническая картина	Типичный возраст начала заболевания составляет 10–24 года (диапазон 8–40 лет). Лица женского пола болеют немного чаще. В 5–15% случаев происходит трансформация от САЕ к JME. Если миоклонические приступы начинаются в возрасте до 8 лет, следует рассмотреть другой диагноз. Фебрильные судороги в анамнезе имеются примерно у 4–5% пациентов. Аntenatalный и родовой анамнез, а также когнитивные функции, как правило, в норме, хотя могут наблюдаться нарушения в определенных областях (например, исполнительные функции, внимание, принятие решений). Прогрессирующее снижение когнитивных функций после начала приступа должно свидетельствовать о прогрессирующей миоклонус-эпилепсии. Изредка JME может возникать у лиц с легкой умственной отсталостью, и в таких случаях хромосомный микроматричный анализ выявляет рецидивирующую микроделецию примерно в 10% случаев. У пациентов с JME также выше частота тревоги и депрессии по сравнению с общей популяцией. Кроме того, несколько исследований зафиксировали более высокий уровень импульсивности, что может привести к социальным или психическим проблемам
Течение заболевания	У 65–92% пациентов с JME судороги реагируют на медикаментозную терапию при использовании соответствующих АЭП. Распространенным триггером приступа является лишение сна. Миоклонические судороги сложнее контролировать, чем ГТКП. Блокаторы натриевых каналов, такие как карбамазепин, окскарбазепин и фенитоин, часто усугубляют миоклонические и абсансные приступы при JME. Ламотриджин также может усугублять миоклонические судороги у некоторых пациентов. JME обычно считается расстройством, часто требующим пожизненной терапии. Несмотря на то что в некоторых случаях можно успешно прекратить прием АЭП в более позднем возрасте, недавний метаанализ показал, что после отмены терапии приступы повторялись в 78% случаев (95% доверительный интервал 58–94). Факторами риска фармакорезистентных приступов являются абсансы, сопутствующие психиатрические заболевания, САЕ в анамнезе, приступы, вызванные целенаправленной деятельностью и более молодой возраст начала заболевания
Типы приступов	Миоклонические судороги являются обязательными для постановки диагноза. Чаще всего они возникают в течение 1-го часа после пробуждения и усиливаются при депривации сна. Пациенты могут не распознавать миоклонические подергивания как приступы, их часто распознают ретроспективно, после появления ГТКП. Миоклонический эпилептический статус может возникать редко. Миоклонические судороги могут быть односторонними или билатеральными. Они могут преобладать на одной стороне тела, часто вовлекая верхние конечности. Миоклонические судороги также могут поражать нижние конечности и вызывать падения. Могут быть рефлекторными, вызванными световой стимуляцией или целенаправленной деятельностью. ГТКП встречаются более чем у 90% пациентов, им часто предшествует серия миоклонических приступов, частота и тяжесть которых увеличиваются, что приводит к миоклоническо-тонико-клоническим приступам. Они часто возникают при пробуждении или депривации сна. Частота ГТКП вариабельна. Генерализованный тонико-клонический эпилептический статус встречается редко. Отклонение головы до изменения сознания во время ГТКП должно повышать вероятность фокальной эпилепсии, однако отклонение головы после изменения сознания часто встречается при JME. Абсансы встречаются в 1/3 случаев. Они кратковременны (3–8 с), возникают реже чем 1 раз в день и сопровождаются вариабельным, но часто малозаметным нарушением сознания (как правило, менее выраженным, чем при САЕ). Эпилептический абсансный статус возникает редко. Исключением являются фокальные судороги и генерализованные тонические или атонические судороги
Данные ЭЭГ	Фоновая ритмика в норме. Генерализованного замедления не наблюдается, за исключением постиктального периода после ГТКП Интериктальная ЭЭГ: Хотя диагноз может быть заподозрен на основании клинических данных, обязательной для окончательного диагноза JME является регистрация генерализованной спайк-волновой активности. Нерегулярная, генерализованная полиспайк-волновая и спайк-волновая активность частотой 3–5,5 Гц наблюдаются как во время бодрствования, так и во сне. Интериктальная эпилептиформная активность проявляется депривацией сна. Во сне разряды часто фрагментированы, могут казаться фокальными или мультифокальными, но обычно не наблюдаются постоянно в одной области. Фокальные или мультифокальные спайки и разряды спайк-волн могут наблюдаться у 20% пациентов, в основном во фронтальных отделах, и могут мигрировать на разных записях ЭЭГ. Морфология фокальной спайк-волновой активности похожа на генерализованную спайк-волновую активность. Если фокальное замедление и фокальные разряды постоянно наблюдаются в одной области, следует рассмотреть возможность наличия фокальной эпилепсии и структурной патологии головного мозга. Хотя у некоторых пациентов с JME, не получавших лечения, можно наблюдать нормальную ЭЭГ в состоянии бодрствования, запись с депривацией сна обычно вызывает генерализованную спайк-волновую активность, которая при углубленном исследовании может быть обнаружена у 90% не получающих лечение пациентов. Ритмическая фотостимуляция может вызывать миоклонические судороги, миоклонию век и, в редких случаях, ГТКП. Гипервентиляция может провоцировать генерализованную спайк-волновую активность или полиспайк-волновую активность и редко – клинические абсансы Иктальная ЭЭГ: Иктальная запись не является обязательной для постановки диагноза. Миоклонические приступы связаны с генерализованными разрядами полиспайк-волн, при этом спайк происходит одновременно с фактическим подергиванием. Отсутствие генерализованных разрядов «спайк–волна», связанных с миоклонусом, говорит о неэпилептических миоклонических подергиваниях. Абсансы связаны с генерализованной полиспайк-волновой активностью с частотой 3–5,5 Гц или генерализованными разрядами спайк-волн в начале приступа. При ГТКП иктальная ЭЭГ часто скрыта двигательными артефактами. В тонической стадии наблюдаются генерализованные быстрые ритмические спайки, за которыми в клоническую фазу следуют вспышки спайков и вслед за ними – медленные волны, синхронные с клоническими подергиваниями. За ГТКП следует постиктальный период нерегулярной медленной активности

Приложение D1 (продолжение). Синдромы идиопатической генерализованной эпилепсии

Результаты нейровизуализации	При нейровизуализации отклонений от нормы не фиксируется. Если клиническая картина и ЭЭГ типичны для JME, нейровизуализация не требуется. Тем не менее ее следует выполнить, если присутствуют признаки, нетипичные для JME, фармакорезистентные приступы или если на ЭЭГ сохраняется очаговое замедление
Данные генетических исследований	Генетическое исследование не является частью текущей рутинной диагностики. Клинические генетические исследования, такие как исследования близнецов, показали, что JME имеет сильный генетический компонент. Иногда присутствует семейный анамнез – как правило, у болеющих членов семьи есть синдром IGE, но не обязательно JME. У отдельных пациентов сообщалось о редких патогенных вариантах ряда генов, включая <i>CACNB4</i> , <i>GABRA1</i> , <i>GABRD</i> и <i>EFHC1</i> , однако в ходе более крупных когортных исследований многие из этих генов были дискредитированы. Молекулярные данные на сегодняшний день в основном относятся к аллелям восприимчивости, где вариант способствует развитию эпилепсии, но не является моногенной причиной. Точно так же повторяющиеся микроделеции, такие как 15q13.3, 15q11.2 и 16p13.11, являются аллелями предрасположенности к JME
Результаты других исследований	Другие лабораторные исследования не показаны
Дифференциальный диагноз	Другие эпилепсии: – Миоклоническая эпилепсия младенчества: начало миоклонических приступов происходит в возрасте до 3 лет – JAE: миоклонических приступов нет – GTCS: нет иных типов приступов, кроме ГТКП – Эпилепсия с миоклонией век: следует рассмотреть наличие абсансов с выраженной миоклонией век – Эпилепсия с миоклоническими абсансами: миоклонические абсансы не наблюдаются при JME – Прогрессирующая миоклонус-эпилепсия: следует рассмотреть возможность снижения когнитивных функций, появления перманентного, беспорядочного, резистентного к лекарственной терапии миоклонуса, замедления фоновой ритмики на ЭЭГ или фотопароксизмального ответа при низкой частоте световой стимуляции (<3 Гц) – Эпилепсия с приступами, вызванными чтением: следует рассмотреть возможность возникновения миоклонических подергиваний исключительно во время чтения – Синдром Леннокса–Гастро с поздним началом: следует рассмотреть наличие тонических судорог и/или генерализованной пароксизмальной быстрой активности на ЭЭГ – Фокальная эпилепсия: следует проверить, имеют ли миоклонические приступы или ГТКП постоянные фокальные признаки от приступа к приступу, или они постоянно возникают во сне, а не при пробуждении – Семейная миоклоническая эпилепсия взрослых (FAME), также известная как «миоклоническая эпилепсия взрослых с кортикальным тремором»: FAME очень похожа на JME, но связана с выраженным кортикальным тремором, который обычно присутствует, но различается по степени тяжести, часто ухудшаясь с возрастом и поражая лицо и конечности. Данный тремор часто неправильно диагностируется как ятрогенный, вторичный по отношению к вальпроатам или ламотриджину. В дополнение к миоклоническим судорогам ГТКП наблюдаются у 15–100% пациентов - Неэпилептические расстройства (иктальные записи не коррелируют с ЭЭГ): – Психогенные неэпилептические приступы часто имитируют ГТКП – Гипнические подергивания обычно возникают во сне у здоровых людей – Периодические движения конечностей во время сна представляют собой повторяющиеся, весьма стереотипные движения конечностей, происходящие во время расслабленного бодрствования или во время сна. В отличие от JME эти движения не видны во время активной деятельности и наиболее заметны в ногах – Проприоципальный миоклонус – редкое состояние, наблюдаемое в зрелом возрасте, с миоклонической активностью, возникающей в период релаксации, предшествующей началу сна, что вызывает тяжелую бессонницу. Миоклоническая активность начинается в спинно-иннервируемых мышцах, распространяясь с низкой скоростью на ростральные и каудальные мышечные сегменты. Подергивания исчезают во сне – Неэпилептические подергивания: у пациентов с психогенными неэпилептическими приступами, функциональными неврологическими расстройствами или двигательными нарушениями также могут быть подергивания, которые трудно отличить от миоклонических приступов – Метаболические, токсические, нейродегенеративные (болезнь Альцгеймера) или генетические (трисомия хромосомы 21) энцефалопатии: эти состояния обычно проявляются спутанностью сознания, деменцией и генерализованным или фокальным негативным или позитивным миоклонусом или их комбинацией
4. Эпилепсия с изолированными генерализованными тонико-клоническими приступами (англ. epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone, GTCA)	
Эпидемиология	Эпидемиологические данные ограничены, хотя в одном исследовании GTCA составляла 1/3 всех IGE с дебютом в подростковом возрасте
Клиническая картина	Типичный возраст начала заболевания составляет 10–25 лет (у 80% первый тонико-клонический приступ возникает во втором десятилетии) с диапазоном от 5 до 40 лет. Начало приступа в среднем примерно на 2 года позже, чем при JAE или JME. Мужчины и женщины болеют одинаково часто. Интранатальный и предшествующий анамнез обычно без особенностей. В анамнезе могут быть фебрильные судороги. Сознание обычно нормальное, однако могут наблюдаться нарушения в когнитивной сфере (например, могут быть нарушены исполнительная функция, внимание, принятие решений). Существуют также более высокие показатели тревоги и депрессии. Хотя GTCA может возникать у лиц с умственной отсталостью, в таких случаях следует рассмотреть возможность проведения исследований, включая генетическое исследование, для исключения конкретной этиологии
Течение заболевания	Приступы, как правило, нечастые, иногда 1 раз в год или реже. Может потребоваться лечение в течение всей жизни. Депривация сна, усталость и алкоголь снижают судорожный порог пациента. Приступы обычно реагируют на лекарственную терапию
Типы приступов	ГТКП являются обязательными для этого эпилептического синдрома. Они часто возникают в течение 2 ч после пробуждения, но могут наблюдаться и в другое время как в состоянии бодрствования, так и во сне. Другие типы приступов, такие как абсансы или миоклонические приступы, являются исключением и должны послужить основанием для рассмотрения другого синдрома IGE (например, JAE, JME)
Данные ЭЭГ	Фоновая ритмика на ЭЭГ в норме. Генерализованное замедление наблюдается только в постиктальном периоде. Фокальное замедление, постоянно наблюдаемое в одной области, должно свидетельствовать о наличии структурной патологии головного мозга Интериктальная ЭЭГ: Генерализованная спайк-волновая или полиспайк-волновая активность частотой 3–5,5 Гц является обязательной для постановки диагноза. Однако для обнаружения этого обязательного паттерна может потребоваться запись ЭЭГ во сне. Может наблюдаться фотопароксизмальная реакция. Во сне разряды часто фрагментарны и могут казаться фокальными или мультифокальными, но обычно не всегда видны в одной области. Интериктальная эпилептиформная активность усиливается при депривации сна. Фрагментированную фокальную спайк-волновую активность редко можно увидеть последовательно в одной и той же области, однако в таких случаях следует рассматривать фокальную эпилепсию. Медленная спайк-волновая активность (<2,5 Гц) не характерна Иктальная ЭЭГ: При генерализованных тонико-клонических приступах иктальная ЭЭГ часто маскируется артефактами. В тонической стадии наблюдаются генерализованные быстрые ритмические спайки. Синхронно с клоническими подергиваниями могут возникать вспышки спайков и идущие за ними медленные волны. В постиктальный период может наблюдаться нерегулярное замедление

Приложение D1 (окончание). Синдромы идиопатической генерализованной эпилепсии

Результаты нейровизуализации	При нейровизуализации отклонений от нормы не фиксируется. Если клиническая картина и ЭЭГ типичны, нейровизуализация не требуется. Тем не менее ее следует выполнить при атипичных признаках, фармакорезистентных приступах или стойком фокальном замедлении на ЭЭГ
Данные генетических исследований	Генетическое исследование не является частью текущей рутинной диагностики. В одном из исследований семейный анамнез эпилепсии первой степени присутствовал примерно в 12% случаев. Как и при всех IGE, члены семьи с эпилепсией обычно имеют синдром IGE или генетической генерализованной эпилепсии. Если судороги устойчивы к медикаментозной терапии, следует провести хромосомный микроматричный анализ для поиска рецидивирующих CNV
Результаты других исследований	Никаких других лабораторных исследований не требуется и не предлагается
Дифференциальный диагноз	Другие эпилепсии: – JME отличается наличием в анамнезе миоклонических судорог – JAE отличается наличием в анамнезе абсансов – Фебрильные судороги плюс (GEFS+) следует рассматривать при наличии в анамнезе фебрильных судорог, которые продолжаются после 6 лет, с афебрильными тонико-клоническими приступами или без них Неэпилептические расстройства (в иктальной записи ЭЭГ отсутствует эпилептиформная активность): – Психогенные неэпилептические припадки. Подсказки, указывающие на этот диагноз, включают сохранное сознание, несинхронные движения конечностей, отсутствие ригидности всего тела на протяжении всего эпизода, движения тазом, повороты головы и туловища из стороны в сторону и флуктуирующее течение – Обмороки с моторными проявлениями: кратковременная тоническая и клоническая активность может быть ошибочно принята за тонико-клонический приступ, но может быть дифференцирована в зависимости от контекста и краткости с быстрым разрешением. При обмороке прикусывание языка встречается редко, но иногда возникает недержание мочи. У лиц, у которых проявления наиболее выражены во время физической нагрузки, следует исключить патологию со стороны сердечно-сосудистой системы, такую как синдром удлиненного интервала QT

Примечание. ГТКП – генерализованные тонико-клонические приступы; ЭЭГ – электроэнцефалография; СДВГ – синдром дефицита внимания и гиперактивности; OIRDA (англ. occipital intermittent rhythmic delta activity) – окципитальная (затылочная) интермиттирующая ритмичная дельта-активность; CNV (англ. copy number variations) – вариации числа копий; АЭП – антиэпилептические препараты.

Первоисточник:

Hirsch E., French J., Scheffer I.E., et al. ILAE definition of the Idiopathic Generalized Epilepsy Syndromes: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022; 63 (6): 1475–99. <https://doi.org/10.1111/epi.17236>.

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