

УДК 616.831.31-007.21-06:616.853

DOI: 10.20538/1682-0363-2018-1-45–52

Для цитирования: Гузева В.И., Охрим И.В., Касумов В.Р., Гузева О.В., Гузева В.В., Максимова Н.Е. Особенности симптоматической эпилепсии и другие неврологические нарушения у детей с лиссэнцефалией. *Бюллетень сибирской медицины*. 2018; 17 (1): 45–52.

Особенности симптоматической эпилепсии и другие неврологические нарушения у детей с лиссэнцефалией

Гузева В.И., Охрим И.В., Касумов В.Р., Гузева О.В., Гузева В.В., Максимова Н.Е.

*Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет (СПбГПМУ)
Россия, 194100, г. Санкт-Петербург, ул. Литовская, 2*

РЕЗЮМЕ

Пороки развития головного мозга являются одной из частых причин возникновения эпилепсии в детском возрасте. У пациентов с пороками развития головного мозга эпилепсия диагностируется в 75–80% случаев.

Лиссэнцефалия представляет собой кортикальную мальформацию, которая развивается в результате глобальных нарушений нейронально-глиальной миграции. В качестве вероятной ее причины рассматривается ухудшение «транспортной» функции специфических астроцитов и радиальных глиальных волокон, участвующих в миграции зародышевых клеток. Отсутствие извилин в зрелом мозге (агирия) является морфологическим субстратом полной лиссэнцефалии, наличие лишь единичных, рудиментарных и утолщенных извилин (пахигирия) – неполной лиссэнцефалии. Клинические проявления лиссэнцефалии представлены задержкой психомоторного развития, спастической тетраплегией и резистентной эпилепсией.

Цель работы – изучить и сопоставить клинико-электрофизиологические и нейровизуализационные результаты обследования детей с лиссэнцефалией, оценить эффективность противосудорожной терапии и выявить частоту фармакорезистентных форм эпилепсии.

Материалы и методы. Проанализированы данные анамнеза, результаты неврологического осмотра, семиотика эпилептических приступов, данные нейровизуализационных и электрофизиологических исследований 22 пациентов с лиссэнцефалией, которые проходили обследование и лечение в отделении психоневрологии Санкт-Петербургского государственного педиатрического медицинского университета в 2012–2015 гг.

Результаты. При нейровизуализационном обследовании в равной степени выявлены пахирия и агирия, с преимущественной локализацией мальформации в лобных отделах головного мозга. В подавляющем большинстве случаев при клиническом обследовании выявлено наличие моторного дефицита, когнитивных и поведенческих нарушений. Дебют эпилептических приступов достоверно чаще наблюдался в возрасте до 6 мес. Чаще отмечались эпилептические спазмы и фокальные эпилептические приступы как со вторичной генерализацией, так и без нее. Корреляция нейровизуализационных и электроэнцефалографических данных отмечалась у половины обследованных детей.

Выводы. В терапии эпилептических приступов у пациентов преобладали препараты вальпроевой кислоты. Результаты проведенного исследования свидетельствуют о том, что одной из частых причин

✉ Касумов Вугар Рауфович, e-mail: vugar24@mail.ru.

тяжелых форм эпилепсии являются пороки развития головного мозга, поэтому их ранняя диагностика, адекватное консервативное и хирургическое лечение способствуют снижению частоты формирования фармакорезистентности эпилепсии и инвалидизации больных.

Ключевые слова: эпилепсия, пороки развития головного мозга, лиссэнцефалия, симптоматическая эпилепсия.

ВВЕДЕНИЕ

Эпилепсия – одна из важнейших проблем психиатрии, неврологии и нейрохирургии [1–4]. Выявление этиологического фактора эпилептических приступов является одной из основных задач в работе клиницистов, поскольку часто определяет прогноз и тактику лечения детей с симптоматической эпилепсией [1–3, 5–7].

Возможности современной нейровизуализации и электрофизиологических методов диагностики позволяют определить роль пороков головного мозга в этиопатогенезе эпилепсии и прогнозе заболевания [5, 7, 8–11]. Наиболее информативным методом в диагностике структурных изменений является магнитно-резонансная томография (МРТ), позволяющая прицельно изучить соотношение серого и белого вещества головного мозга, а также исключить новообразования и травмы [1, 2, 12, 13].

Эпилепсия, интеллектуальный, когнитивный, поведенческий и неврологический дефицит являются основными клиническими проявлениями разнообразных пороков головного мозга. По результатам некоторых эпидемиологических исследований отдельных нозологических форм кортикальных мальформаций известно, что они являются этиологическими факторами в 37,6% всех случаев эпилепсии [7, 10, 13, 14]. Резистентность к антиэпилептической терапии при наличии

выявленного порока головного мозга может служить показанием к хирургическому лечению. По данным зарубежных авторов, среди пациентов с рефрактерными эпилепсиями, подвергшихся хирургическому лечению, у 30–75% детей раннего возраста причиной фармакорезистентности оказались пороки головного мозга [1, 2, 15–19].

Цель исследования: изучить и сопоставить клиничко-электрофизиологические и нейровизуализационные результаты обследования детей с лиссэнцефалией, оценить эффективность противоэпилептической терапии и выявить частоту фармакорезистентных форм эпилепсии.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Обследованы 22 ребенка с лиссэнцефалией (ЛЭ), у 20 (91%) диагностирована эпилепсия. У всех детей изучен анамнез, проведен неврологический осмотр, выполнены нейровизуализационные и электрофизиологические исследования.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

В исследовании приняли участие 15 мальчиков (68%), семь девочек (32%). Данные о пациентах в исследуемой группе (пол, возраст дебюта эпилептических приступов) продемонстрированы на рис. 1.

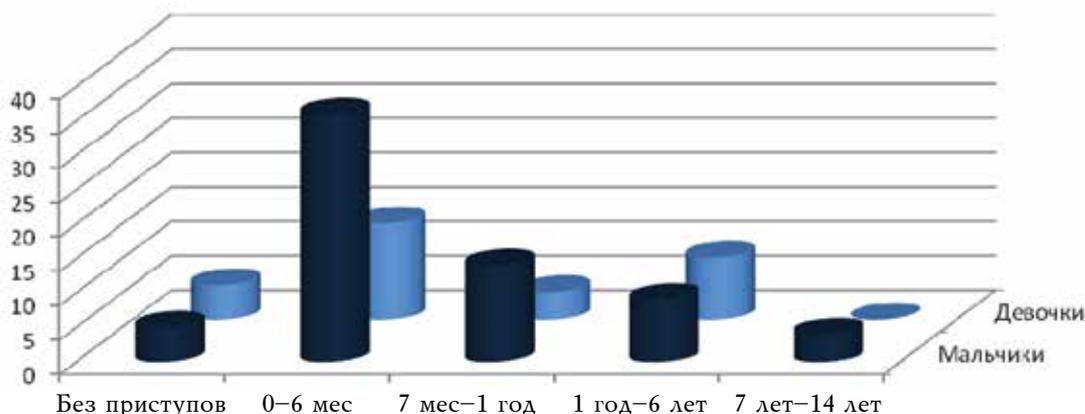


Рис. 1. Распределение пациентов по полу и возрасту дебюта эпилептических приступов ($n = 22$), %

Fig. 1. Distribution of patients by sex and onset age of epileptic seizures ($n = 22$), %

Дебют эпилептических приступов максимально представлен в возрастном периоде от рождения до 6 мес у восьми мальчиков и трех девочек (50%). С 7 мес до 1 года эпилептические приступы зарегистрированы у трех мальчиков и одной девочки (18%). В периоде с 1 года до 6 лет – у двух мальчиков и двух девочек (18%). С 7 лет до 14 – у одного мальчика (5%). У одного мальчика и одной девочки (9%) эпилептических приступов не отмечалось. Дебют эпилептических приступов

у детей с лиссэнцефалией максимально отмечался в возрастном периоде с рождения до 1 года – 15 пациентов (68%).

Всем детям проводились МРТ головного мозга и электроэнцефалография (ЭЭГ) (табл. 1).

В табл. 1 представлены сведения о выявленных структурных изменениях головного мозга и семиотике эпилептических приступов у обследованных детей.

Т а б л и ц а 1

Данные МРТ головного мозга, ЭЭГ исследования, семиотика эпилептических приступов у детей с лиссэнцефалией			
Количество пациентов	Область структурного поражения головного мозга	Изменения на ЭЭГ	Вид приступов
11	Пахигирия: Лобная – 3 Височная – 1 Затылочная – 2 Лобно-теменная – 1 Лобная, теменная, затылочная – 2 Лобная, теменная, височная – 2	Диффузные изменения биоэлектрической активности головного мозга – 21 Задержка созревания возрастного ритма – 9 Сочетание диффузных и очаговых изменений – 16	ФП, ФСВГ – 2 ЭС – 2 МА – 1 БП – 2
	Диффузная агирия – 3	Региональная эпилептиформная активность – 16 Генерализованная эпилептиформная активность (в том числе гипсаритмия) – 6 (5) Эпилептиформная активность не зарегистрирована – 3	ФСВГ – 1 ЭС – 3 МА – 1 ГП – 1 А – 1
6	Локальная агирия: Лобная – 2 Лобно-теменная – 1 Теменно-затылочная – 1 Левая лобная, теменная, затылочная – 1 Правая лобная, теменная, затылочная – 1	Эпилептиформная активность не зарегистрирована – 3	ФСВГ – 4 ЭС – 4 МА – 1
	Агирия, пахигирия: Правая лобная, теменная, затылочная – 2		ФП, ФСВГ – 2 ЭС – 2 ГП – 2 А – 1
Всего	Пахигирия – 11 Агирия – 9 Агирия, пахигирия – 2		ФП, ФСВГ – 9 ЭС – 11 МА – 3 ГП – 3 А – 2 БП – 2

Примечание. ФП – фокальные приступы; ФСВГ – фокальные с вторичной генерализацией приступы; ЭС – эпилептические спазмы; МА – миоклонически-астатические приступы; ГП – генерализованные приступы; А – абсансы; БП – без приступов.

Пахигирия диагностирована у 11 пациентов (50%) с наиболее частой локализацией в лобной области ($n = 8$; 73%). У пациентов с пахигией в равной степени наблюдались эпилептические спазмы (18%), фокальные и фокальные с вторичной генерализацией приступы (18%). У двух пациентов с пахигией за период наблюдения эпилептические приступы не зарегистрированы.

Агирия выявлена у девяти детей (41%), в сочетании с пахигией – у двух (9%). У пациен-

тов с агией чаще наблюдались эпилептические спазмы ($n = 9$; 82%), фокальные и фокальные с вторичной генерализацией приступы ($n = 7$; 64%). У пяти пациентов зафиксировано сочетание различных типов эпилептических приступов.

Характеристика изменений на ЭЭГ у больных с эпилептическими пароксизмами более подробно представлена в табл. 2. Соответствие изменений на ЭЭГ и локализации выявленных морфологических изменений в группе детей с лиссэнцефалией составляет 45%.

Характер изменений на ЭЭГ в группе детей с лиссэнцефалией и эпилепсией				
Изменения на ЭЭГ	Кол-во детей	Доля от общего числа детей с эпилепсией, %	Локализация очага, кол-во больных	Анатомо-электроэнцефалографическая корреляция, кол-во больных (%)
Генерализованная эпилептиформная активность (в том числе гипсаритмия)	6 (5)	30	–	–
Региональная /региональная с вторичной генерализацией эпилептиформная активность	14	70	Лобная, 3 Височная, 4 Лобно-височная / теменная, 4 Мультифокальная (три и более очагов), 3	9 (45)
Всего детей с эпилепсией		20		10 (45)
Всего детей в группе			22	

Распределение по типам эпилептических приступов в группе детей с лиссэнцефалией представлено на рис. 2.

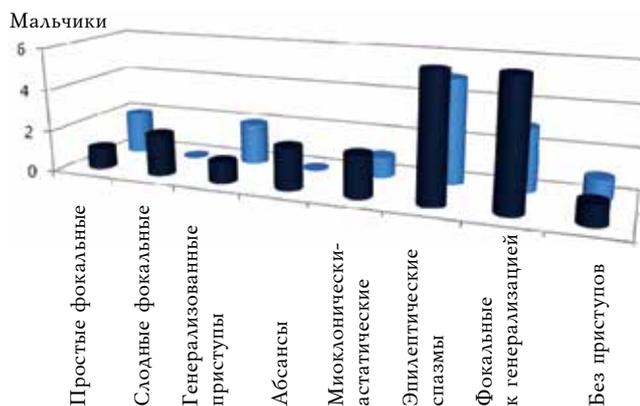


Рис. 2. Клинические проявления эпилепсии у детей с лиссэнцефалией

Fig. 2. Clinical manifestations of epilepsy in children with lissencephaly

Проанализированы частота и семиотика эпилептических приступов у пациентов с лиссэнцефалией ($n = 22$). Статистически значимо чаще наблюдались эпилептические спазмы (50%, $p < 0,01$) и фокальные с вторичной генерализацией или без вторичной генерализации приступы ($n = 9$; 41%). Реже – генерализованные ТКС ($n = 3$; 14%), абсансы ($n = 2$; 9%). У 10 детей (46%) отмечалось сочетание различных эпилептических приступов. У двух пациентов (9%) эпилептические приступы не зафиксированы.

В табл. 3 представлена характеристика неврологического статуса детей с лиссэнцефалией.

У 20 пациентов (91%) выявлены отклонения в неврологическом статусе. Тяжелые двигательные нарушения с формированием парезов, нарушением иннервации бульбарной группы черепных

нервов – у 12 мальчиков и пяти девочек (77%). Мышечная гипотония – у двух мальчиков и одной девочки (14%). Поражение экстрапирамидной системы в виде гиперкинезов, атаксии – у двух мальчиков и пяти девочек (32%). У 20 детей данной группы отмечались интеллектуально-мнестические нарушения разной степени тяжести (91%).

Т а б л и ц а 3

Результаты клинического обследования детей с лиссэнцефалией ($n = 22$)		
Особенности неврологического статуса	Мальчики	Девочки
Двигательные нарушения, парезы	12	5
Атаксия, гиперкинезы	2	5
Мышечная гипотония		1
	2	
Стигмы дизэмбриогенеза	4	2
ЗПМРР, когнитивные нарушения	14	6
Без особенностей	1	1

П р и м е ч а н и е. ЗПМРР – задержка психомоторного и речевого развития.

Антиэпилептические препараты использовались в терапии эпилепсии у детей с лиссэнцефалией в монотерапии и политерапии в среднетерапевтических дозировках, с учетом их индивидуальной переносимости и эффективности. Частота применения противоэпилептических препаратов представлена на рис. 3.

Все 20 пациентов с эпилепсией получали вальпроаты (100%). Топирамат использовался в лечении у шести пациентов (30%), вигабатрин – у пяти (25%), леветирацетам, производные карбоксамида и АКТГ – у четырех (20%), бензодиазепины и фенобарбитал – у трех (15%). Бензонал назначен одному пациенту (5%). Два пациента с лиссэнцефалией антиэпилептическую терапию не получали в связи с отсутствием эпилептических приступов и патологических изменений на ЭЭГ.

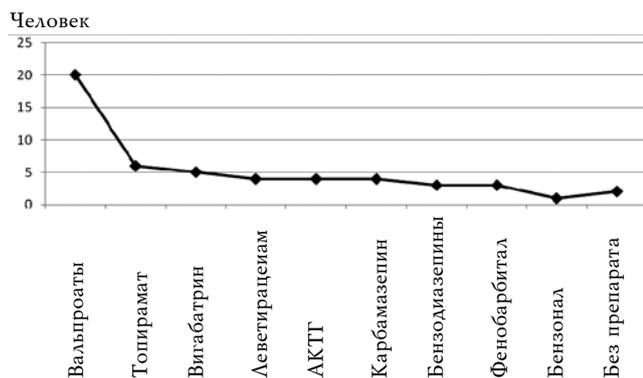


Рис. 3. Частота применения антиэпилептических препаратов в лечении эпилепсии у детей с лиссэнцефалией

Fig. 3. The frequency of antiepileptic drug administration when treating epilepsy in children with lissencephaly

При анализе результатов лечения эпилепсии у детей с ЛЭ ($n = 20$) выявлены следующие показатели: ремиссия приступов наблюдалась у двух (10%) детей, урежение приступов – у 10 (50%), отсутствие эффекта от проводимой терапии – у двух (10%), трансформация судорог – у шести (30%). Положительная динамика на ЭЭГ зарегистрирована у двух (10%) пациентов. Ухудшение либо отсутствие положительных электроэнцефалографических изменений – у 18 (90%). У двух пациентов с лиссэнцефалией эпилептические приступы не зафиксированы, на ЭЭГ эпилептиформной активности не выявлено.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

У 22 детей с лиссэнцефалией при нейровизуализационном обследовании в равной степени выявлены пахигирия (50%) и агирия (50%). Локализация мальформации наблюдалась чаще в лобной области ($n = 12$; 55%), диффузная агирия выявлена у трех пациентов (14%).

У части обследованных пациентов ЛЭ ассоциирована с последствиями гипоксически-ишемического поражения головного мозга ($n = 5$; 23%), с агенезией и (или) гипоплазией мозолистого тела ($n = 2$; 9%), с гипоплазией полушарий или червя мозжечка ($n = 2$; 18%), вентрикуломегалией ($n = 6$; 27%). У двух пациентов (9%) лиссэнцефалия сочеталась с полимикрогирией, фокальной корковой дисплазией и нейрональной клеточной гетеротопией.

Дебют эпилептических приступов достоверно чаще отмечался в возрасте до 6 мес (50%; $p = 0,03$), установлено преобладание эпилептических спазмов (50%, $p < 0,01$), фокальных эпилептических приступов с вторичной генерализацией и без вторичной генерализации ($n = 9$; 41%).

При клиническом обследовании выявлено наличие моторного дефицита ($n = 20$; 91%), когнитивных и поведенческих нарушений ($n = 20$; 91%). У двух детей с пахигирией не выявлено отклонений в неврологическом статусе. У детей с эпилепсией ($n = 20$) выявлена нейровизуализационно-электроэнцефалографическая корреляция в 45% случаев ($n = 9$).

В терапии эпилептических приступов у пациентов с ЛЭ чаще использовались вальпроаты (100%). Реже – топирамат (30%), вигабатрин (25%), АКТГ, леветирацетам, производные карбоксиамида (20%), бензодиазепины (15%), фенобарбитал (15%), бензонал (5%). Два пациента терапию не получали в связи с отсутствием приступов.

Таким образом, 20 пациентов с симптоматической эпилепсией и лиссэнцефалией направлены в клинику на лечение в связи с наличием резистентных к терапии эпилептических приступов. На основании анализа жалоб, клинико-anamnestических данных, семиотики приступов, комплексного стационарного обследования проведена коррекция антиэпилептической терапии согласно Клиническим рекомендациям по лечению эпилепсии у детей. В период лечения и при контрольном обследовании 20 больных с эпилепсией наблюдались положительные результаты в виде ремиссии ($n = 2$; 10%), урежения эпилептических приступов на 50–75% ($n = 10$; 50%), положительной динамикой на ЭЭГ ($n = 2$; 10%).

Результаты проведенного исследования свидетельствуют о том, что одной из частых причин тяжелых форм эпилепсии у детей являются пороки развития головного мозга, в частности лиссэнцефалия. Ранняя нейровизуализация и клиническая верификация пороков развития головного мозга, сопровождающихся тяжелыми формами эпилепсии и другими неврологическими нарушениями у детей, способствуют своевременному назначению адекватно подобранного противоэпилептического и нейрохирургического лечения. Это снижает долю формирования фармакорезистентной эпилепсии, инвалидизации детей и, следовательно, способствует улучшению качества их жизни.

КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

ВКЛАД АВТОРОВ

Гузев В.И. – разработка концепции и дизайна, проверка критически важного интеллектуального содержания, написание рукописи статьи, окончательное утверждение для публикации рукописи. Охрим И.В. – проведение прак-

тической части исследования, анализ и интерпретация данных, написание рукописи статьи. Касумов В.Р. – проведение практической части исследования, разработка концепции и дизайна, проверка критически важного интеллектуального содержания. Гузева О.В. – проведение практической части исследования, проверка критически важного интеллектуального содержания. Гузева В.В. – проведение практической части исследования, проверка критически важного интеллектуального содержания. Максимова Н.Е. – проведение практической части исследования, проверка критически важного интеллектуального содержания.

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Авторы заявляют об отсутствии финансирования при проведении исследования.

СООТВЕТСТВИЕ ПРИНЦИПАМ ЭТИКИ

Исследование одобрено локальным этическим комитетом СПбГПМУ.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCE

- Айвазян С.О. Фокальные корковые дисплазии: алгоритм предоперационного обследования. *Эпилепсия и пароксизмальные состояния*. 2012; 3: 6–12. [Ayvazyan S.O. *Epilepsiya i paroksizmal'nye sostoyaniya – Epilepsy and Paroxysmal Conditions*. 2012; 3: 6–12 (in Russ.)].
- Гузева В.И. Детская неврология. Клинические рекомендации; под ред. В.И. Гузевой. Вып. 1. М.: ИМКВ, 2015: 326. [Guzeva V.I. *Pediatric Neurology. Clinical recommendations*; V.I. Guzeva (ed.). Is. 1. M.: IMKV Publ., 2015: 326 (in Russ.)].
- Гузева В.И. Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные состояния у детей. 3-е изд. М.: МИА, 2007: 568. [Guzeva V.I. *Epilepsy and non-epileptic paroxysmal conditions in children*. 3 is. M.: MIA Publ., 2007: 568 (in Russ.)].
- Гузева В.И., Скоромец А.А. Медицинские и социальные аспекты детской эпилепсии. *Журн. неврологии и психиатрии*. 2005; 105 (9): 64–65. [Guzeva V.I., Skoromets A.A. *Medical and social aspects of childhood epilepsy*. *Zhurnal neurologii i psikiatrii – Journal Neurology and Psychiatry*. 2005; 105 (9): 64–65 (in Russ.)].
- Охрим И.В. Особенности диагностики, лечения и прогноза симптоматических эпилепсий у детей с пороками развития головного мозга: дис. ... канд. мед. наук. СПб, 2016: 200. [Okhrim I.V. *Peculiarities of diagnosis, treatment and prognosis of symptomatic epilepsy in children with malformations of the brain: dis. ... kand. med. nauk*. St. Petersburg, 2016: 200 (in Russ.)].
- Rösch J., Hamer H.M., Mennecke A. et al. 3T-MRI in patients with pharmacoresistant epilepsy and a vagus nerve stimulator: a pilot study. *Epilepsy research*. 2015; 110: 62–70.
- Hunt R.F., Dinday M.T., Hindle-Katel W. et al. LIS1 deficiency promotes dysfunctional synaptic integration of granule cells generated in the developing and adult dentate gyrus. *The J. of Neuroscience*. 2012. 32 (37): 2862–2875.
- Алиханов А.А., Петрухин А.А., Мухин К.Ю. Магнитно-резонансная томография с высоким разрешением в оценке эпилептогенных поражений мозга. *Русский журнал детской неврологии*. 2006. 1: 18–24. [Alikhanov A.A., Petrukhin A.A., Mukhin K.Yu. *Magnetic resonance imaging with high resolution in the evaluation of epileptogenic brain lesions*. *Russkiy zhurnal detskoy neurologii – Russian Journal of Pediatric Neurology*. 2006; 16: 18–24 (in Russ.)].
- Гузева В.И., Гузева О.В., Гузева В.В. Роль видео-ЭЭГ мониторинга в диагностике эпилептических и неэпилептических пароксизмальных состояний у детей. *Эпилепсия*. 2010; 3: 12–19. [Guzeva V.I., Guzeva O.V., Guzeva V.V. *The role of video EEG monitoring in the diagnosis of epileptic and non-epileptic paroxysmal conditions in children*. *Epilepsiya – Epilepsy*. 2010; 3: 12–19 (in Russ.)].
- Уэстбрук К., Каут Рот К., Тэлбот Дж. Магнитно-резонансная томография. М.: Бином; Лаборатория знаний, 2012: 448. [Uestbruk K., Kaut Rot K., Telbot Dzh. *Magnetic resonance imaging*. M.: Binom Publ.; Laboratoriya znaniy Publ., 2012: 448 (in Russ.)].
- Classen S., Goecke T., Drechsler M. et al. A novel inverted 17p13.3 microduplication disrupting PAFAH1B1 (LIS1) in a girl with syndromic clisencephaly. *Amer. J. of Med. Genetics*. Pt. A. 2013; 161 (6): 1453–1458.
- Гузева В.И. Федеральное руководство по детской неврологии; под ред. проф. В.И. Гузевой М: ООО «МК», 2016: 656. [Guzeva V.I. *Federal Guideline for Pediatric Neurology*; prof. Guzeva V.I. (ed.) M: ООО «МК» Publ., 2016: 656 (in Russ.)].
- Шулейкина К.В., Хаютин С.Н. Нейроонтогенез. М.: Наука, 1985: 270. [Shuleykina K.V., Khayutin S.N. *Neuroontogenesis*. M.: Nauka Publ., 1985: 270 (in Russ.)].
- Forss N., Mäkelä J.P., Jämskeldinen J. et al. Magnetoencephalography in neurosurgery. *Neurosurgery*. 2006; 59 (3): 493–511.
- Гузева В.И., Гузева В.В., Гузева О.В. Особенности современной терапии эпилепсии у детей. *Эпилепсия и пароксизмальные состояния*. 2014; 4: 83–84. [Guzeva V.I., Guzeva V.V., Guzeva O.V. *Features of modern therapy of epilepsy in children*. *Epilepsiya i paroksizmal'nye sostoyaniya – Epilepsy and Paroxysmal Conditions*. 2014; 4: 83–84 (in Russ.)].
- Guerrini R., Carrozzo R. Epilepsy and genetic malformations of the cerebral cortex. *Amer. J. of Med. Genetics*. 2001; 106 (2): 160–173.
- Guerrini R. Genetic malformations of the cerebral cortex and epilepsy. *Epilepsia*. 2005; 46 (1): 32–37.
- Guerrini R., Duchowny M., Jayakar P. et al. Diagnostic methods and treatment options for focal cortical dysplasia. *Epilepsia*. 2015; 56 (11): 1669–1686.
- Mathew T., Srikanth S.G., Satishchandra P. Malformations of cortical development (MCDs) and epilepsy: Experience from a tertiary care center in south India. *Seizure*. 2010; 19 (3): 147–152.

Поступила в редакцию 09.10.2017

Утверждена к печати 06.02.2018

Гузева Валентина Ивановна, д-р мед. наук, профессор, зав. кафедрой неврологии нейрохирургии и медицинской генетики, СПбГПМУ, г. Санкт-Петербург.

Охрим Инна Владимировна, канд. мед. наук, доцент, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики, СПбГПМУ, г. Санкт-Петербург.

Касумов Вугар Рауфович, д-р мед. наук, доцент, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики, СПбГПМУ, г. Санкт-Петербург.

Гузева Оксана Валентиновна, д-р мед. наук, доцент, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики, СПбГПМУ, г. Санкт-Петербург.

Гузева Виктория Валентиновна, д-р мед. наук, доцент, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики, СПбГПМУ, г. Санкт-Петербург.

Максимова Надежда Евгеньевна, ассистент, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики, СПбГПМУ, г. Санкт-Петербург.

(✉) Касумов Вугар Рауфович, e-mail: vugar24@mail.ru.

УДК 616.831.31-007.21-06:616.853

DOI: 10.20538/1682-0363-2018-1-45-52

For citation: Guzeva V.I., Ochrim I.V., Kasumov V.R., Guzeva O.V., Guzeva V.V., Maksimova N.E. Characteristics of symptomatic epilepsy and other neurological disorders in children with lissencephaly. *Bulletin of Siberian Medicine*. 2018; 17 (1): 45–52.

Characteristics of symptomatic epilepsy and other neurological disorders in children with lissencephaly

Guzeva V.I., Ochrim I.V., Kasumov V.R., Guzeva O.V., Guzeva V.V., Maksimova N.E.

*Saint Petersburg State Pediatric Medical University (SPSPMU)
2, Litovskaya Str., Saint Petersburg, 194100, Russian Federation*

ABSTRACT

Brain malformations are one of the most frequent causes of epilepsy in childhood. In patients with malformations of the brain epilepsy is diagnosed in 75–80% of cases. Lissencephaly is a cortical malformation, which develops as a result of global violations of glial-neuronal migration. The probable cause of the deterioration is considered to be the “Transportation” function-specific astrocytes and radial glial fibers involved in the migration of germ cells. The absence of convolutions in the mature brain – morphological substrate is agyria full lissencephaly, the presence of only a single, rudimentary and thickened gyri (pachygyria) – incomplete lissencephaly. Clinical manifestations lissencephaly presented delayed psycho-motor development, spastic tetraplegia and intractable epilepsy.

Materials and methods. To examine and compare the clinical, electrophysiological and neuroimaging results in children with symptomatic epilepsy with lissencephaly, to assess the effectiveness of antiepileptic therapy and to identify the frequency of drug-resistant forms of epilepsy. The study involved 22 patients with lissencephaly. In all the children studied anamnesis and neurological examinations were conducted and neuroimaging and electrophysiological studies were performed.

Results. In neuroimaging examinations, pachygyria and agyria were equally identified. The preferential localization pachygyria was observed in the frontal region. In most cases, clinical examination revealed the presence of motor deficits, cognitive and behavioral disorders. The debut of seizures was observed significantly more often in the age of six months. In general, during the observation period focal seizures with secondary generalization like, with or without secondary generalization were more common. Neuroimaging and EEG correlation was noted in half of the children surveyed.

Conclusions. In the treatment of epileptic seizures in patients valproate are used more often. The results of the study suggest that one of the common causes of severe forms of epilepsy in children is malformations of

brain development, so their early diagnosis and adequate antiepileptic therapy correlated with the prevention pharmacoresistance, symptomatic epilepsy and disability in children.

Key words: epilepsy, malformations of brain development, lissencephaly, symptomatic epilepsy.

CONFLICT OF INTEREST

The authors declare the absence of obvious and potential conflicts of interest related to the publication of this article.

SOURCE OF FINANCING

The authors state that there is no funding for the study.

CONFORMITY WITH THE PRINCIPLES OF ETHICS

All patients signed an informed consent to participate in the study in accordance, approved by the local ethics committee under the SPMU.

Received 09.10.2017

Accepted 06.02.2018

Guzeva Valentina I., DM, Professor, Head of the Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics, SPSPMU, Saint Petersburg, Russian Federation.

Okhrim Inna V., PhD, Associate Professor, Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics, SPSPMU, Saint Petersburg, Russian Federation.

Kasumov Vugar R., DM, Associate Professor, Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics, SPSPMU, Saint Petersburg, Russian Federation.

Guzeva Oksana V., DM, Associate Professor, Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics, SPSPMU, Saint Petersburg, Russian Federation.

Guzeva Viktoriia V., DM, Associate Professor, Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics, SPSPMU, Saint Petersburg, Russian Federation.

Maksimova Nadezhda E., Assistant, Department of Neurology, Neurosurgery and Medical Genetics, SPSPMU, Saint Petersburg, Russian Federation.

(✉) **Kasumov Vugar R.**, e-mail: vugar24@mail.ru.