

2. Антакова, Н.В. Психолого-педагогические условия эффективности социально-педагогической реабилитации детей: Автореф. дис. .канд. пед. наук: 13.00.07 / Н.В. Антакова. Екатеринбург, 1999. – С. 21.

3. Витвар, О.И. Мировой опыт социальной адаптации семьи ребенка-инвалида / О. И. Витвар // Социальная педагогика. 2005. - №1. - С.48-52.

4. Мастюкова, Е.М. Лечебная педагогика (ранний и дошкольный возраст): Советы педагогам и родителям по подготовке к обучению детей с особыми проблемами в развитии / Е.М. Мастюкова. М., 1997. – С. 304.

5. Поповичев, А.В. Формирование коммуникативных навыков у детей с задержкой психического развития методом театрализации / А.В. Поповичев. СПб.: Речь, 2002. – С. 135.

УДК 616.853.8-053.2

БАЛАЛАР НЕВРОЛОГТЫҢ ТӘЖІРИБЕСІНДЕ ПАРОКСИЗМАЛЬДЫ ЖАҒДАЙЛАРДЫ, СОНЫҢ ІШІНДЕ ЭПИЛЕПСИЯНЫ БАСҚАРУ

Джаксыбаева А.Х.¹, Кимадиев Д.Б.², Серікқызы Б.³, Таханова М.Т.⁴, Қазыкен Г.С.⁵

¹ "Астана медицина университеті" КЕАҚ неврология кафедрасының меңгерушісі, Астана, Қазақстан. altynshash@gmail.com.

² Резидент, Астана медицина университеті" КЕАҚ, Астана, Қазақстан. kimadiev96@gmail.com.

³ Резидент, "Астана медицина университеті" КЕАҚ, Астана, Қазақстан. serikkyzy.balnur.96@gmail.com

⁴ "Астана медицина университеті" КЕАҚ неврология кафедрасының ассистенті, Астана, Қазақстан, meruert_2802@mail.ru

⁵ Студент, "Астана медицина университеті" КЕАҚ, Астана, Қазақстан. gkazyken@gmail.com.

Түйіндеме: Қазақстанда эпилепсияны қоса алғанда, пароксизмальды жағдайы бар пациенттерді басқаруда проблемалар бар. Мамандықтар номенклатурасында жеке "эпилептолог" мамандығы болмаса да, эпилепсияға күдікті немесе диагнозы қойылған пациенттер эпилептологтармен кеңесуге жіберіледі. Әдетте бұл мамандар невро, соның ішінде балалар невропатологтары. Алайда, балалар неврологтары білімнің жетіспеушілігінен эпилепсиямен ауыратын науқастарды басқарудан бас тартатын немесе эпилепсияны басқа маман жүргізуі керек деп санайтын жағдайлар бар, бұл мамандарды даярлау мен қызметті ұйымдастырудағы қиындықтарды көрсетеді. Бұл жағдай абсурд, өйткені халықаралық классификацияға сәйкес эпилепсия жүйке жүйесінің ауруларына жатады және неврология, соның ішінде балалар неврологиясы бойынша сертификаты бар мамандар ауруды емдеуге үйретілуі керек. Балалар тәжірибесіндегі пароксизмальды жағдайлардың көп болуы жағдайды нашарлатады және әртүрлі пароксизмальды бұзылулары бар балалардың ата-аналарының, соның ішінде эпилепсияның шағымдарының көбеюіне әкеледі. Бұл басылымның мақсаты-қазіргі жағдайды зерттеу және пароксизмальды жағдайы бар балаларға ең тиімді күтімді қамтамасыз ету үшін амбулаториялық және стационарлық жағдайда жұмыс істейтін дәрігерлердің оңтайлы стратегиялары мен тактикасын талқылау. Пароксизмальды жағдайлары бар балаларға, соның ішінде эпилепсияға қатысты ақпарат пен көмекке арналған бұл шолу медициналық көмек ұйымының әлсіз жақтарын талдауға және оңтайлы басқару жүйесін таңдауға мүмкіндік береді. Ұсынылатын алгоритмдер медициналық көмектің әртүрлі деңгейлеріндегі диагностикалық және терапевтік тәсілдерді оңтайландырады, сонымен қатар барлық деңгейдегі балалар невропатологтарын даярлаудың білім беру мақсаттарын анықтайды.

Түйінді сөздер: эпилепсия, диагностика, алгоритм.

МЕНЕДЖМЕНТ ПАРОКСИЗМАЛЬНЫХ СОСТОЯНИЙ, В ТОМ ЧИСЛЕ ЭПИЛЕПСИИ, В ПРАКТИКЕ ДЕТСКОГО НЕВРОЛОГА

Джаксыбаева А.Х.¹, Кимадиев Д.Б.², Серікқызы Б.³, Таханова М.Т.⁴, Қазыкен Г.С.⁵

¹Заведующая кафедрой неврологии НАО "Медицинский университет Астана", Астана, Казахстан. altynshash@gmail.com.

²Резидент, НАО "Медицинский университет Астана", Астана, Казахстан. kimadiyev96@gmail.com.

³Резидент, НАО "Медицинский университет Астана", Астана, Казахстан. serikkyzy.balnur.96@gmail.com

⁴Ассистент кафедры неврологии НАО "Медицинский университет Астана", Астана, Казахстан, meruert_2802@mail.ru

⁵Студент, НАО "Медицинский университет Астана", Астана, Казахстан. gkazyken@gmail.com.

Резюме: В Казахстане возникают проблемы в ведении пациентов с пароксизмальными состояниями, включая эпилепсию. Несмотря на то, что в номенклатуре специальностей отсутствует отдельная специальность "эпилептолог", пациентов с подозрением на эпилепсию или уже установленным диагнозом направляют на консультации к специалистам - эпилептологам. Обычно эти специалисты являются неврологами, включая детских неврологов. Однако возникают ситуации, когда детские неврологи отказываются вести пациентов с эпилепсией из-за недостатка знаний или считают, что эпилепсию должен вести другой специалист, что указывает на проблемы с подготовкой специалистов и организацией службы. Эта ситуация является абсурдной, поскольку по международной классификации эпилепсия относится к болезням нервной системы, и специалисты с сертификатом по неврологии, включая детскую неврологию, должны быть подготовлены для ведения данного заболевания. Большое количество пароксизмальных состояний в детской практике усугубляет ситуацию и приводит к увеличению жалоб родителей детей с различными пароксизмальными расстройствами, включая эпилепсию. Цель данной публикации заключается в изучении текущей ситуации и обсуждении оптимальных стратегий и тактик врачей, работающих как в амбулаторных, так и в стационарных условиях, для обеспечения максимально эффективной помощи детям с пароксизмальными состояниями. Данный информационный обзор и рекомендации по помощи детям с пароксизмальными состояниями, включая эпилепсию, позволяют проанализировать слабые места в организации помощи и выбрать оптимальную систему менеджмента. Рекомендуемые алгоритмы оптимизируют диагностический и терапевтический подходы на разных уровнях медицинской помощи, а также определяют образовательные цели для подготовки детских неврологов на всех уровнях.

Ключевые слова: эпилепсия, диагностика, алгоритм.

MANAGEMENT OF PAROXYSMAL CONDITIONS, INCLUDING EPILEPSY, IN THE PRACTICE OF A PEDIATRIC NEUROLOGIST

Jaxybayeva A.Kh.¹, Kimadiyev D.B.², Serikkyzy B.³, Takhanova M.T.⁴, Kazyken G.S.⁵

¹Head of the Department of Neurology NpJSC "Astana Medical University", NpJSC "Astana Medical University, Astana, Kazakhstan, altynshash@gmail.com.

²Resident of NpJSC "Astana Medical University", NpJSC "Astana Medical University, Astana, Kazakhstan, kimadiyev96@gmail.com.

³Resident of NpJSC "Astana Medical University", NpJSC "Astana Medical University, Astana, Kazakhstan, serikkyzy.balnur.96@gmail.com

⁴Assistant of the Department of neurology of NAO "Astana Medical University", Astana, Kazakhstan, meruert_2802@mail.ru

⁵Student of of NpJSC "Astana Medical University", NpJSC "Astana Medical University, Astana, Kazakhstan, gkazyken@gmail.com.

Abstract: In Kazakhstan, there are problems in the management of patients with paroxysmal conditions, including epilepsy. Despite the fact that there is no separate specialty "epileptologist" in the nomenclature of specialties, patients with suspected epilepsy or an already established diagnosis are referred for consultations to epileptologists. Usually these specialists are neurologists, including pediatric neurologists. However, there are situations when pediatric neurologists refuse to lead patients with epilepsy due to lack of knowledge or believe that another specialist should lead epilepsy, which indicates problems with the training

of specialists and the organization of the service. This situation is absurd, because according to the international classification, epilepsy refers to diseases of the nervous system, and specialists with a certificate in neurology, including pediatric neurology, should be trained to manage this disease. A large number of paroxysmal conditions in children's practice aggravates the situation and leads to an increase in complaints from parents of children with various paroxysmal disorders, including epilepsy. The purpose of this publication is to study the current situation and discuss the optimal strategies and tactics of doctors working both in outpatient and inpatient settings to ensure the most effective care for children with paroxysmal conditions. This information review and recommendations for helping children with paroxysmal conditions, including epilepsy, allow us to analyze weaknesses in the organization of care and choose the optimal management system. The recommended algorithms optimize diagnostic and therapeutic approaches at different levels of medical care, as well as define educational goals for the training of pediatric neurologists at all levels.

Keywords: epilepsy, diagnosis, algorithm.

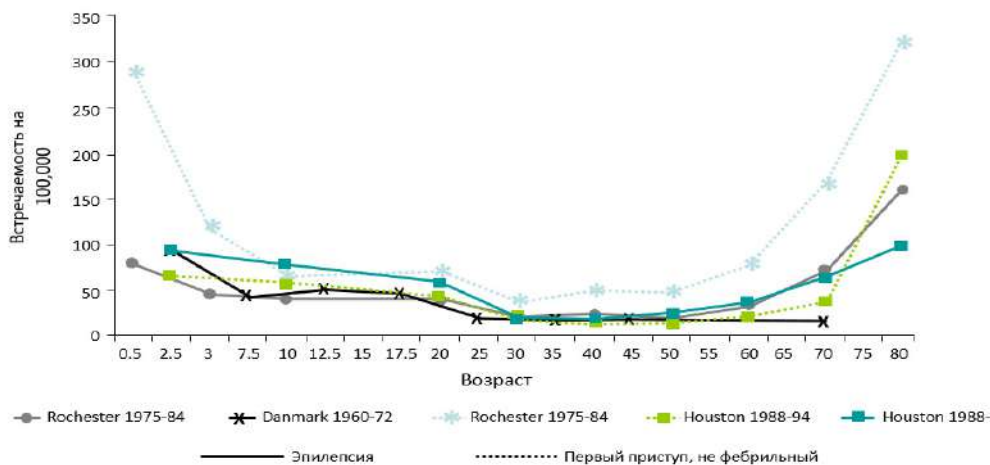
Корреспондент-автор: Кимадиев Дархан Байжанұлы, резидент НАО "Медицинский университет Астана", Астана, Казахстан.
Адрес: Куйши Дина 28/1
Контактный телефон: 87479297208
E-mail: kimadiev96@gmail.com.

Введение.

В нашей стране достаточно часто дискутируется вопрос о правильном ведении пациентов с пароксизмальными состояниями, в том числе эпилепсией. Согласно информации, полученной от координаторов/главных специалистов городов и областей по детской неврологии, пациентов с предполагаемым или уже установленным диагнозом эпилепсия отправляют на консультации к специалистам – эпилептологам. Согласно нормативно-правовым актам в Казахстане в номенклатуре специальностей отсутствует специальность и субспециальность – эпилептолог. Как правило эти специалисты имеют сертификат невролога, в том числе детского, однако наблюдается ситуация, когда врачи –детские неврологи отказываются от ведения пациентов с эпилепсией в силу нехватки знаний, а в некоторых случаях считая эпилепсию диагнозом, который не должен наблюдаться неврологом, что указывает на большие проблемы с подготовкой специалистов и организации службы в целом. Данная ситуация достаточно абсурдна, так как эпилепсия по международной классификации 10 и 11 пересмотров относится к болезням нервной системы и во всех подготовительных программах по специальности неврология, в том числе детская для ведения данной нозологии готовятся именно специалисты, имеющие сертификат по неврологии, в том числе детской. Сложившуюся ситуацию усугубляет большое количество пароксизмальных состояний в детской практике, что приводит к увеличению жалоб со стороны родителей детей с различными пароксизмальными расстройствами, в том числе эпилептическими.

В международной практике эпилепсией занимаются врачи, имеющие базовую специальность – невролог, в том числе детский. А учитывая эпидемиологические данные о частоте встречаемости эпилепсий у людей в зависимости от возраста и особенностей эпилептогенеза, становится понятным, почему эпилепсии уделяется большое внимание при подготовке именно детских неврологов во всех странах мира (Рисунок 1).

• Частота эпилепсий в зависимости от возраста



Annegers JF. In: *The Treatment of Epilepsy: Principles and Practice*. Lippincott Williams & Wilkins, 2001:131-8.

Рисунок 1. Частота эпилепсий в зависимости от возраста

Судороги являются распространенным неврологическим расстройством у детей, причем от 4% до 10% детей испытывают по крайней мере один приступ в возрасте до 16 лет [1]. Самая высокая заболеваемость наблюдается у детей в возрасте до 3 лет [2]. Приступ характеризуется временным и непроизвольным изменением сознания, поведения, двигательной активности, ощущений или вегетативной дисфункцией. Это происходит из-за чрезмерной и синхронизированной разрядки нейронов в головном мозге, что в свою очередь объясняется особенностями развития нервной системы человека, к которым в том числе относятся: высокое внутреннее сопротивление незрелых нейронов, которое легче генерирует потенциал действия; деполяризующее действие GABA; замедленное созревание GABA-B рецепторов; повышенное образование глутаматергических синапсов [3]. Таким образом высокая готовность к пароксизмальным состояниям незрелых нейронов обуславливает не только нормальное созревание нейронов, но также высокую частоту в том числе эпилептических состояний.

Эпидемиологические исследования показывают, что около 150 000 детей ежегодно испытывают свой первый неспровоцированный приступ, и из них у 30 000 в дальнейшем развивается эпилепсия [1]. Всего детей с эпилепсией в РК на 1.10.2020 от 0-18 лет составила 15 769. Из них 15 126 детей имеют генерализованную или фокальную эпилепсию, кодируемую G 40.1, G40.2. Эпилептические синдромы у 643(G 40.4.) из них 361 ребенок до 5 лет [4]. Следует отметить сложности в получении официальной статистической информации по данной нозологической форме и в отчетах идет ссылка на информацию, получаемую от региональных координаторов/главных специалистов по детской неврологии городов и областей Казахстана. Согласно которой пациенты с эпилепсией составляют 36% всех обращений к детским неврологам, что подтверждает актуальность данной нозологии для детских неврологов и подчеркивает необходимость в повышении квалификации детских неврологов в части выбора диагностической и терапевтической тактики. Таким образом, в Казахстане также, как и в других странах эпилепсия, широко распространенное неврологическое заболевание, часто проявляется у детей, особенно в их первый год жизни. Однако, точное определение диагноза представляет определенные трудности из-за возможного присутствия других состояний, которые могут имитировать судороги. В таких случаях, электроэнцефалография (ЭЭГ) и нейровизуализация становятся неотъемлемыми инструментами в определении причин и синдромов, связанных с эпилепсией. Особое внимание уделяется генетическому тестированию в случаях раннего возникновения эпилепсии. Важно отметить, что приблизительно у четверти детей, страдающих от эпилепсии, наблюдаются приступы, которые оказываются устойчивыми к лекарственным препаратам и не поддаются обычным методам лечения. Частота ошибочного диагноза судорог у детей составляет не менее 25% [5]. Дети с впервые возникшей эпилепсией часто не получают достаточно

информативных консультаций от неврологов на амбулаторном уровне, что приводит к потребности искать специалистов – эпилептологов, которые работают в основном в частном секторе. Ситуация осложняется тем, что в нашей стране несколько подменены понятия об эпилептологии. Некоторые специалисты, проводящие запись ЭЭГ, приравнивают себя к эпилептологам, и принимают диагностические и терапевтические решения, что приводит к росту числа резистентных форм эпилепсии и инвалидизации. Также, в нашей стране отмечается гипердиагностика судорожных состояний, когда пациентов с простыми фебрильными судорогами начинают лечить противосудорожными средствами или базируют диагноз только на описаниях электрической активности мозга неверно интерпретируя особенности электрогенеза у детей. Кроме того, большой проблемой на сегодня становится повальное увлечение проведением ЭЭГ для детей с задержками речевого развития, причем назначают это высокоспециализированное обследование специалисты, не имеющие медицинского образования (психологи, логопеды и другие). В результате детям, у которых отсутствует эпилепсия, проводятся многочисленные и неинформативные исследования, а также назначаются антиэпилептические препараты (АЭП). В связи с этим возникает не только необходимость оптимизации диагностических и терапевтических подходов в соответствии с международными рекомендациями, но также приведение в соответствие с международными рекомендациями системы образования и организации помощи пациентам с пароксизмальными состояниями, в том числе эпилепсий и четком определении компетенций специалистов, занимающихся этой нозологией. Таким образом, цель данной публикации состоит в анализе сложившейся ситуации и обсуждении тактических и стратегических действий врачей амбулаторного и стационарного звена для максимально эффективного взаимодействия при встрече с пароксизмальными состояниями у детей.

Клинический подход к диагностике судорожных приступов.

Цитируя Гиппократ «О болезни которая называется «священной». Те, кто называют это заболевание «священным» подобны волшебникам, шарлатанам, очистителям, знахарям. Эпилепсия не является более священным заболеванием, чем любая другая болезнь, потому что имеет природную (естественную) причину. Ее причина, как и причина других болезней лежит в наследственности... когда папа или мама имеют заболевание, определенно их наследник будет иметь его тоже... как семья, являющееся частью тела, здоровые частицы происходят из здоровых частиц, нездоровые от нездоровых частей...» (о священной болезни, Гиппократ 470-410 BC) Таким образом, со времён Гиппократ первым шагом при оценке ситуации и принятии решения о дальнейшей тактике является клиническая оценка.

Когда врач сталкивается с пароксизмальным событием, первым вопросом, на который следует обратить внимание, является описание/подтверждение случившегося пароксизмального эпизода и в настоящей практике этому может помочь видеофиксация приступа. Для дифференциальной диагностики история болезни ребенка оказывается более полезной, чем результаты ЭЭГ. У многих детей с эпилепсией результаты ЭЭГ могут быть нормальными, и аномалии на ЭЭГ не являются обязательными для постановки диагноза эпилепсии. Таким образом, тщательный сбор анамнеза является решающим для неврологов, чтобы определить, было ли данное событие судорожным приступом. Анамнез заболевания должен включать подробную информацию о том, как выглядел данный эпизод, последовательности происходящих событий, предшествующих и сопровождающих его, а также о поведении ребенка после него. Врачи, особенно работающие на амбулаторном уровне редко сами, становятся свидетелями пароксизмальных явлений, поэтому может оказаться полезным получить видео запись о случившемся. Непосредственное наблюдение за приступами у ребенка также полезно для постановки точного диагноза.

Следующим шагом является определение того, был ли приступ спровоцирован или не спровоцирован. Первоначальная оценка и лечение направлены на выявление причины приступа и исключение потенциальных провоцирующих факторов, таких как лихорадка, инфекция центральной нервной системы (ЦНС), черепно-мозговая травма, опухоль ЦНС, цереброваскулярное заболевание, применение лекарственных препаратов, а также другие токсические/метаболические нарушения. Спровоцированные приступы требуют лечения его основной причины. Риск развития эпилепсии после спровоцированного приступа невелик (менее 1-3%), если причиной является обратимое метаболическое или токсическое нарушение [6]. Однако риск повторения приступа выше (более 10%), когда провокация связана с повреждением головного мозга (например, инсульт, абсцесс головного мозга) [7,8].

Фебрильные судороги являются наиболее распространенной формой спровоцированных судорог в раннем детском возрасте, встречающиеся у 5% младенцев и детей младшего возраста.

Простые фебрильные судороги возникают при повышении температуры у неврологически здорового ребенка на фоне любого инфекционного заболевания. Их природа за частую является защитной реакцией головного мозга от гипертермического состояния, чем отдельным неврологическим заболеванием. Они кратковременны (длится менее 15 минут), носят генерализованный характер и возникают только один раз в течение 24-часового периода. Сложные фебрильные приступы длятся дольше (более 15 минут) и могут иметь очаговые неврологические признаки или повторяться в течение 24 часов [9].

Простые фебрильные судороги не требуют специального лечения, за исключением снижения лихорадки и устранения ее основной причины. В ряде исследований были получены убедительные доказательства о том, что у европейских и азиатских детей с фебрильными судорогами уровень ферритина ниже, чем у детей только с лихорадкой, а дефицит железа, но не анемия, связан с рецидивами. Скрининг уровня железа следует считать рутинным для детей с фебрильными судорогами или с высоким риском их возникновения что безусловно подтверждает то, что фебрильными судорогами более эффективно должны заниматься педиатры или врачи общей практики, но не неврологи [10,11]. Нет никаких доказательств о продолжительных повреждениях центральной нервной системы у детей, которые переживают однократный эпизод простых фебрильных судорог. Обычные анализы крови, метаболические панели, ЭЭГ или визуализирующие исследования не являются диагностический или экономически эффективными методами для детей с простыми фебрильными судорогами и не рекомендуются в таких случаях. Однако, в случае сложных фебрильных судорог, которые могут указывать на наличие основного эпилептического состояния, может потребоваться дальнейшее обследование и консультация специалиста.

Физикальный осмотр.

В большинстве случаев дети, у которых случается первый неспровоцированный приступ, проходят обычное общее и неврологическое обследование. Однако важно провести тщательное обследование кожи, поскольку некоторые кожно-нервные расстройства (например, туберозный склероз), связанные с эпилепсией, могут проявляться ранними кожными симптомами, такими как гипопигментированные пятна. Если наблюдаются какие-либо дисморфологические признаки, рекомендуется генетическая оценка. Кроме того, увеличенная печень или пальпируемая селезенка при осмотре брюшной полости могут указывать на лежащие в основе врожденные нарушения обмена веществ или заболевания накопления, и должны быть дополнительно оценены [9].

Электроэнцефалограмма

Ребенку, у которого возник первый неспровоцированный приступ судорог, рекомендуется провести ЭЭГ как во время бодрствования, так и во сне, а также желательно провести во время пароксизмальных явлений, называемых судорогами. Это помогает определить, является ли приступ фокальным, то есть возникающим в определенной области мозга, или генерализованным, затрагивающим оба полушария мозга. То есть проведение исследования должно быть информативным для врача, а не удобным для специалиста, записывающего ЭЭГ в удобное для него время, что делает это обследование высокоспециализированным и ограничивает его широкую доступность.

Определение типа приступа важно для попытки определения его этиологии и следующих шагов в диагностике, например, необходимости проведения магнитно-резонансной томографии (МРТ). ЭЭГ также может выявить очаговые нарушения мозговой активности, которые могут указывать на конкретный синдром эпилепсии. Различные синдромы эпилепсии имеют различные характеристики и требуют специфического подхода к лечению, поэтому результаты ЭЭГ могут помочь в выборе подходящих противоэпилептических препаратов. Кроме того, ЭЭГ может предоставить информацию о прогнозе судорожного расстройства, помогая предсказать вероятность контроля приступов или их повторения, а также отдаленные результаты для ребенка. Однако при интерпретации ЭЭГ у детей следует учитывать несколько важных моментов. Эпилептиформную активность можно наблюдать приблизительно у 3% здоровых детей без эпилепсии. Кроме того, нормальные результаты ЭЭГ могут быть обнаружены у 10% пациентов с подтвержденным диагнозом эпилепсии. Поэтому диагноз эпилепсии не может быть установлен исключительно на основе эпилептиформных разрядов, обнаруженных на ЭЭГ [12].

Нейровизуализация.

Решение о необходимости проведения нейровизуализации после первого неспровоцированного приступа зависит от возраста ребенка, типа приступа и факторов риска развития очаговых или структурных аномалий. У пациентов с эпилепсией МРТ головного мозга не является

первым методом диагностики, а может быть рекомендована только для поиска возможной причины пароксизмального состояния! Срочная нейровизуализация рекомендуется детям с такими факторами риска, как травма головы, очаговый неврологический дефицит, злокачественные новообразования в анамнезе или детям младше 1 года. МРТ предпочтительнее компьютерной томографии (КТ), поскольку она более чувствительна при выявлении патологии височной доли, диспластических поражений и пороков развития головного мозга. Однако КТ может быть целесообразна при подозрении на внутричерепное кровоизлияние или острое повышение внутричерепного давления. Примерно у 10% детей с впервые возникшим очаговым приступом аномалия обнаруживается на МРТ [13].

Генетическое исследование.

Генетические мутации все чаще признаются важной причиной эпилептогенеза, особенно у детей с раннего возраста. В исследовании эпилепсии, возникшей у новорожденных, патогенные мутации были обнаружены у 83% пациентов с эпилептической энцефалопатией и у 30% со структурными пороками развития головного мозга. Таким образом, генетическая оценка имеет решающее значение при диагностировании эпилепсии раннего возраста и должна включать в том числе проведение генетических панелей по эпилепсии [4]. В некоторых странах с доступностью генетических исследований оптимальным считается проведение полноэкзомного секвенирования или триоэкзом секвенирование. За последние десятилетия ученым удалось установить множество генов, ассоциированных с эпилепсиями (Таблица 1). Что привело к более глубокому пониманию патогенеза эпилепсии, соответственно появилась возможность использовать персонализированную терапию [14]. В связи с развитием генной диагностики появилась модная тенденция, которая состоит в назначении неврологами генетического исследования детям с эпилепсией. При этом не всегда врачи понимают цели проведения генетического исследования и имеют возможности интерпретировать полученные результаты. Учитывая, что данный метод исследования является труднодоступным и дорогостоящим, неврологам следует назначать генетическое исследование только при полном понимании его целей и ожидаемых результатов.

Таблица 1. Некоторые гены, имеющие доказанную ассоциацию с эпилептическим синдромом и потенциальной терапией

Ген	Ассоциированный синдром, заболевание	Потенциальная терапия
KCNQ2/KCNQ3	<ul style="list-style-type: none"> Самоограничивающаяся (семейная) неонатальная эпилепсия; Энцефалопатия KCNQ2 	Карбамазепин, окскарбазепин, фенобарбитал, фенитоин (блокаторы натриевых каналов) Кетогенная диета при резистентности
SCNA1	<ul style="list-style-type: none"> Синдром Драве GEFS+ Фебрильные судороги Мезиальный височный склероз 	ИЗБЕГАЙТЕ лекарств, блокирующих натриевые каналы
KCNT1	Эпилепсия в младенчестве с мигрирующими фокальными припадками	Квинидин
GRIN2A	Расстройства спектра эпилепсия-афазия	Мемантин
TSC1, TSC2	Туберозный склероз	Вигабатрин, эверолимус
SLCA1	Синдром дефицита GLUT1	Кетогенная диета
SCN2A	Мигрирующая фокальная эпилепсия младенческого возраста	Фенитоин
PNPO	Дефицит Пиридоксаль-5-фосфат	Пиридоксальфосфат

ALDH71A	Пиридоксин зависимая эпилепсия	Пиридоксин
---------	--------------------------------	------------

Лечение АЭП.

При решении вопроса о медикаментозной тактике следует помнить, что каждый АЭП имеет нежелательные последствия и может привести к интоксикации организма. Основной целью АЭП является снижение частоты судорог при минимизации побочных эффектов. В идеале лечение должно полностью устранять судороги, не вызывая каких-либо негативных последствий. Выбор лекарства зависит от таких факторов, как тип приступов, эпилептический синдром, этиология, профиль побочных эффектов лекарства и сопутствующие заболевания ребенка. Важно отметить, что некоторые АЭП могут усиливать определенные типы приступов. Подход к лечению первого неспровоцированного приступа у детей является предметом споров. В прошлом большинству детей с первым приступом немедленно начинали терапию АЭП. Однако клинический опыт и исследования выявили потенциальные побочные эффекты этих препаратов, включая летаргию, головокружение, атаксию, головную боль, мегалобластную анемию и токсичность для печени [15,16].

Учитывая риски, связанные с лечением АЭП, нынешний подход предполагает оценку соотношения риска и пользы для каждого ребенка с первым приступом. Эта оценка сопоставляет преимущества лечения, такие как уменьшение рецидивов приступов и отдаленных последствий эпилепсии, с побочными эффектами АЭП. Детские неврологи часто предпочитают наблюдать за ребенком с первым неспровоцированным приступом, если у ребенка нормальное неврологическое обследование, в семейном анамнезе нет эпилепсии, нормальные результаты нейровизуализации, нормальные результаты ЭЭГ и общее нормальное развитие. Лечение может быть отложено до тех пор, пока не появятся явные признаки рецидивирующих приступов.

Алгоритм по введению судорожных состояний у детей.

Таким образом, помощь детям с пароксизмальными состояниями в том числе эпилепсией является компетенцией детских неврологов, требующая глубоких знаний биологических основ развития головного мозга, специальных методов обследования с учетом возраста и степени зрелости нервной системы, а также знаний возрастзависимой фармакодинамики и фармакокинетики АЭП используемых для коррекции. В связи с тем, что пароксизмальные состояния являются сложными для диагностики, кафедрой неврологии НАО «МУА» был разработан алгоритм диагностики и обследования пациентов с пароксизмальными эпизодами, лежащий в основе образовательных программ для базовой подготовки детских неврологов, работающих на амбулаторном и стационарном уровне, а также включенный в программы специализаций для педиатров и врачей общей практики.

Алгоритм №1 (Рисунок 2) разработан для определения тактики введения пациентов с первым пароксизмальным событием. Данный алгоритм рекомендован для врачей педиатров и врачей общей практики амбулаторного уровня [17,18,19,20]. Первый эпизод пароксизмального события требует детализации жалоб, включая характер, длительность, способы прекращения приступа, уровень сознания и состояние до, вовремя и после приступа. Затем необходимо собрать анамнез заболевания, включая информацию о дебюте эпизодов, их частоте, возможных триггерах, а также развитии до и после приступа. Далее следует собрать анамнез жизни, включая данные о беременности, родах, наследственности, предшествующих травмах и сопутствующих заболеваниях. Также необходимо учесть лекарственный анамнез, включая прием АЭП, их дозировку, эффективность и возможность смены препаратов, а также прием алкоголя, наркотиков и других лекарственных средств. Дополнительно, следует изучить видеозаписи приступа и провести оценку неврологического статуса пациента. Если собранные данные указывают на возможный приступ, необходимо определить, является ли он провоцируемым или не провоцируемым.

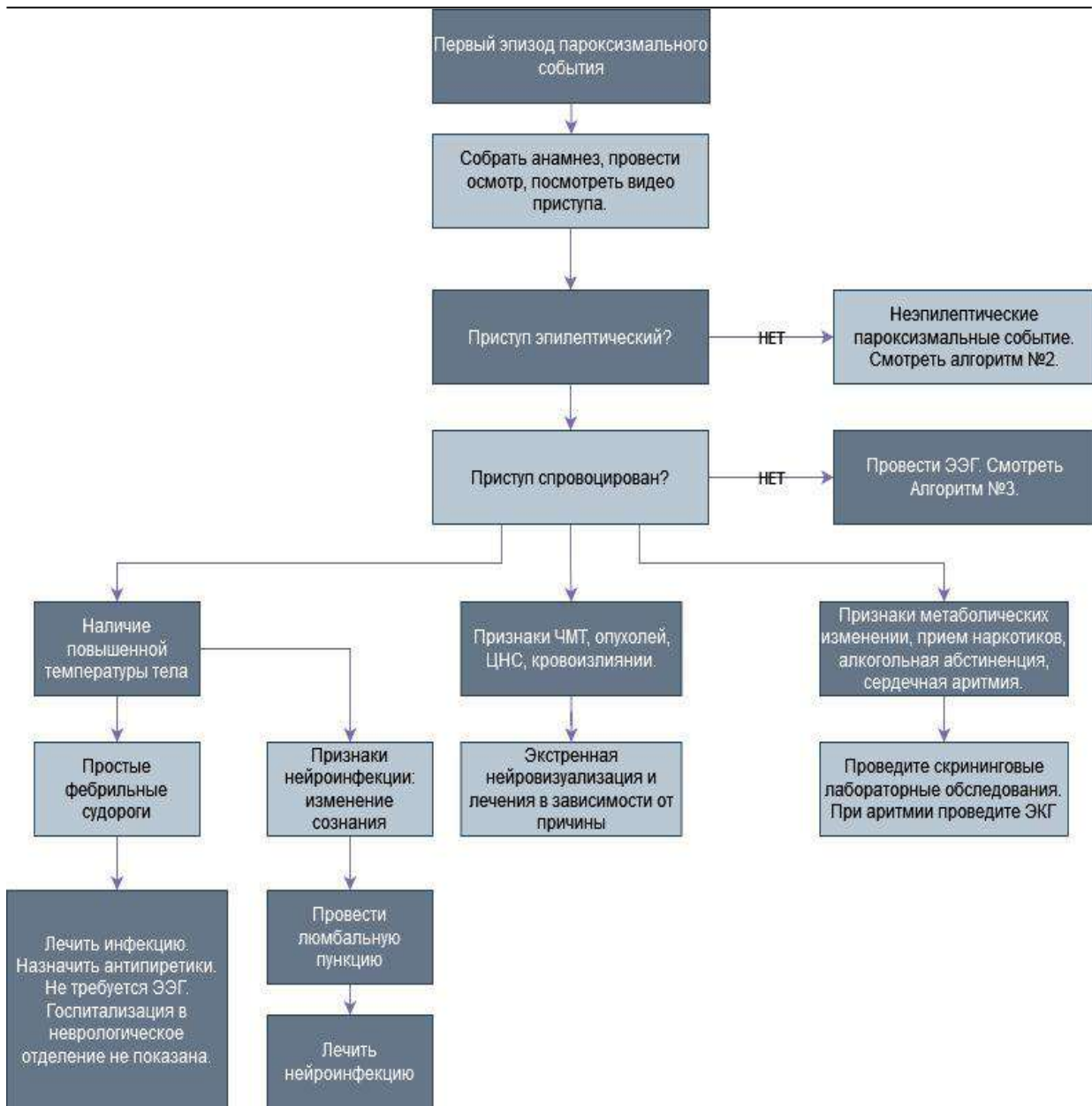


Рисунок 2. Алгоритм №1 «Первый эпизод пароксизмального события»

1. В случае провоцируемого приступа:

- Если это фебрильные судороги, проведение рутинных обследований не требуется, необходимо лечить гипертермию и ее причину.
- Если есть признаки нейроинфекции, следует провести люмбальную пункцию и начать эмпирическую терапию.
- Если есть признаки черепно-мозговой травмы, опухоли головного мозга или кровоизлияния, необходимо экстренно провести нейровизуализацию и назначить соответствующее лечение.
- Если возможны метаболические изменения, прием наркотиков или алкогольная абстиненция, следует провести лабораторный скрининг. В случае отсутствия указанных факторов, следует оценить частоту сердечных сокращений и наличие аритмии, для чего проводится ЭКГ и полисомнография.

2. В случае не провоцируемого приступа:

- Если имеются факторы риска, такие как возраст младше 12 месяцев, анамнез черепно-мозговой травмы, онкологические заболевания или неврологический дефицит, необходимо экстренно провести нейровизуализацию и назначить соответствующее лечение.

- В отсутствие указанных факторов, следует следовать алгоритму №3.

Алгоритм №2 (Рисунок 3) и Классификация неэпилептических пароксизм по возрасту (Рисунок 4) разработаны для определения типа не эпилептического пароксизма. Данный алгоритм рекомендован для использования педиатрам, детским неврологам [17,18,19,20].

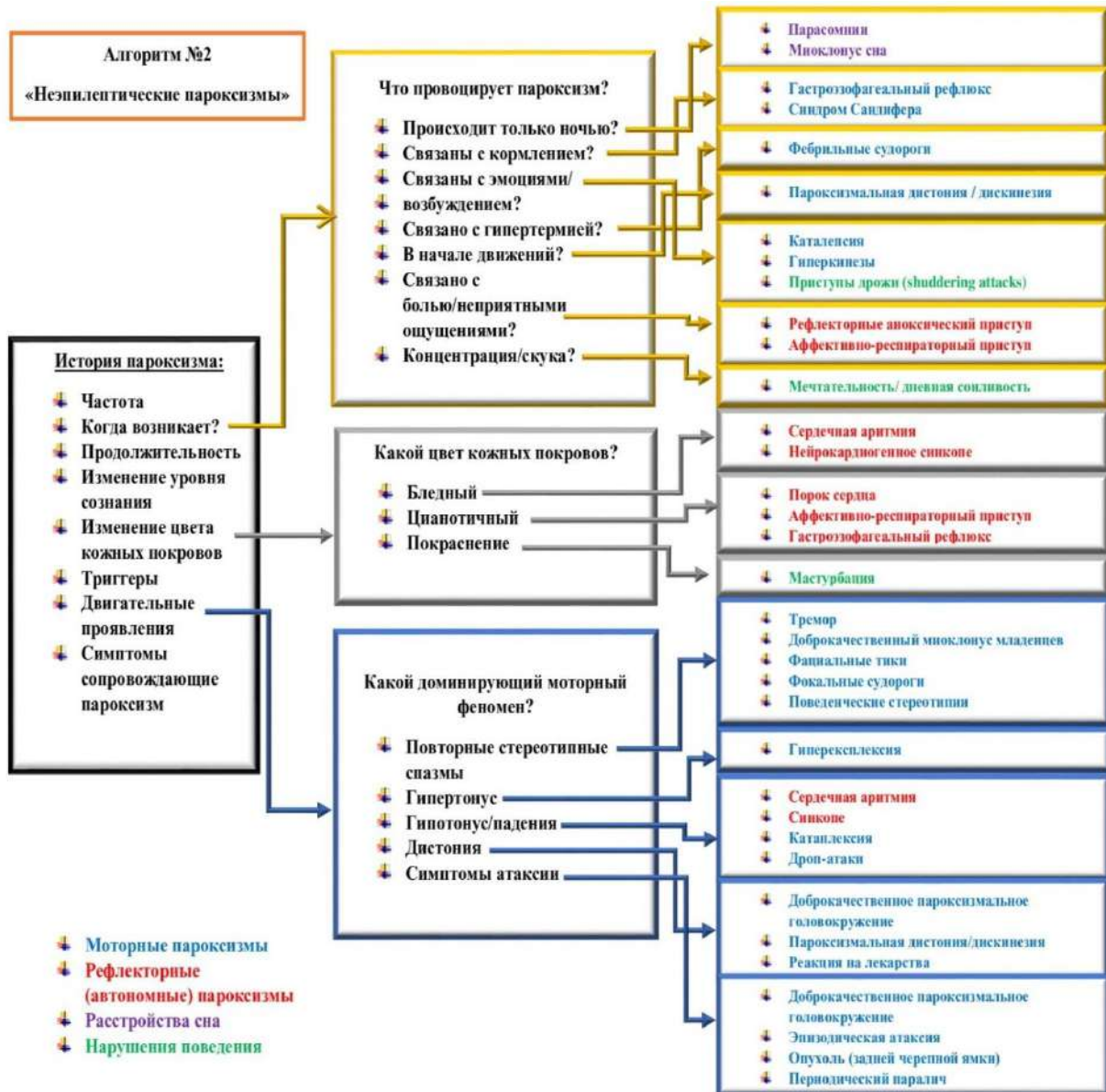


Рисунок 3. Алгоритм №2 «Неэпилептические пароксизмы»

Классификация неэпилептических пароксизмов по возрасту

<u>Младенческий возраст:</u>	<u>Дошкольный-школьный возраст:</u>	<u>Подростковый возраст:</u>
<ul style="list-style-type: none">✦ Сердечная аритмия✦ Гиперэксплексия✦ Порок сердца✦ Доброкачественный миоклонус✦ Пароксизмальная дистония✦ Синдром Сандифера✦ Тремор (Jitteriness)✦ Доброкачественный пароксизмальный тортиколис✦ Альтернирующая гемиплегия✦ Приступ дрожи (Shuddering attacks)✦ Мастурбация✦ Доброкачественный миоклонус сна	<ul style="list-style-type: none">✦ Сердечная аритмия✦ Рефлекторный аноксический приступ✦ Аффективно-респираторный приступ✦ Гиперэксплексия✦ Миоклонус✦ Пароксизмальная дискинезия✦ Синдром Сандифера✦ Доброкачественное пароксизмальное головокружение/тортиколис✦ Мигрень✦ Катаплексия✦ Фебрильные судороги✦ Гиперкинезы✦ Мастурбация✦ Стереотипные движения(ритуалы)✦ Спутанность сознания после пробуждения✦ Качательные движения головой✦ Ночные страхи	<ul style="list-style-type: none">✦ Сердечная аритмия✦ Нейрокардиогенное синкопе✦ Рефлекторный аноксический приступ✦ Гиперэксплексия✦ Миоклонус✦ Тики✦ Пароксизмальная дискинезия✦ Доброкачественное пароксизмальное головокружение/тортиколис✦ Мигрень✦ Эпизодическая атаксия✦ Катаплексия✦ Мечтательность✦ Гипервентиляционные приступы панической/тревожной атаки✦ Псевдо-синкопе/ психогенные синкопе✦ Стереотипные движения(ритуалы)✦ Спутанность сознания после пробуждения✦ Парасомнии✦ Ночные страхи

Рисунок 4. Классификация неэпилептических пароксизмов по возрасту.

Алгоритм №3 (Рисунок 5) рекомендуется использовать детским неврологам для выбора тактики при эпилептических пароксизмах [17,18,19,20]. При подозрении на эпилепсию у ребенка, особенно после двух неспровоцированных приступов, рекомендуется провести ЭЭГ с иктальным и интериктальным компонентом. Это позволит подтвердить наличие эпилепсии и определить тип приступа. После определения типа приступа согласно классификации, следует подобрать АЭП из первой линии в соответствии с типом приступа или эпилептическим синдромом. Если частота приступов снижается при терапии АЭП первой линии, то можно считать, что эпилепсия лекарственно контролируемая.

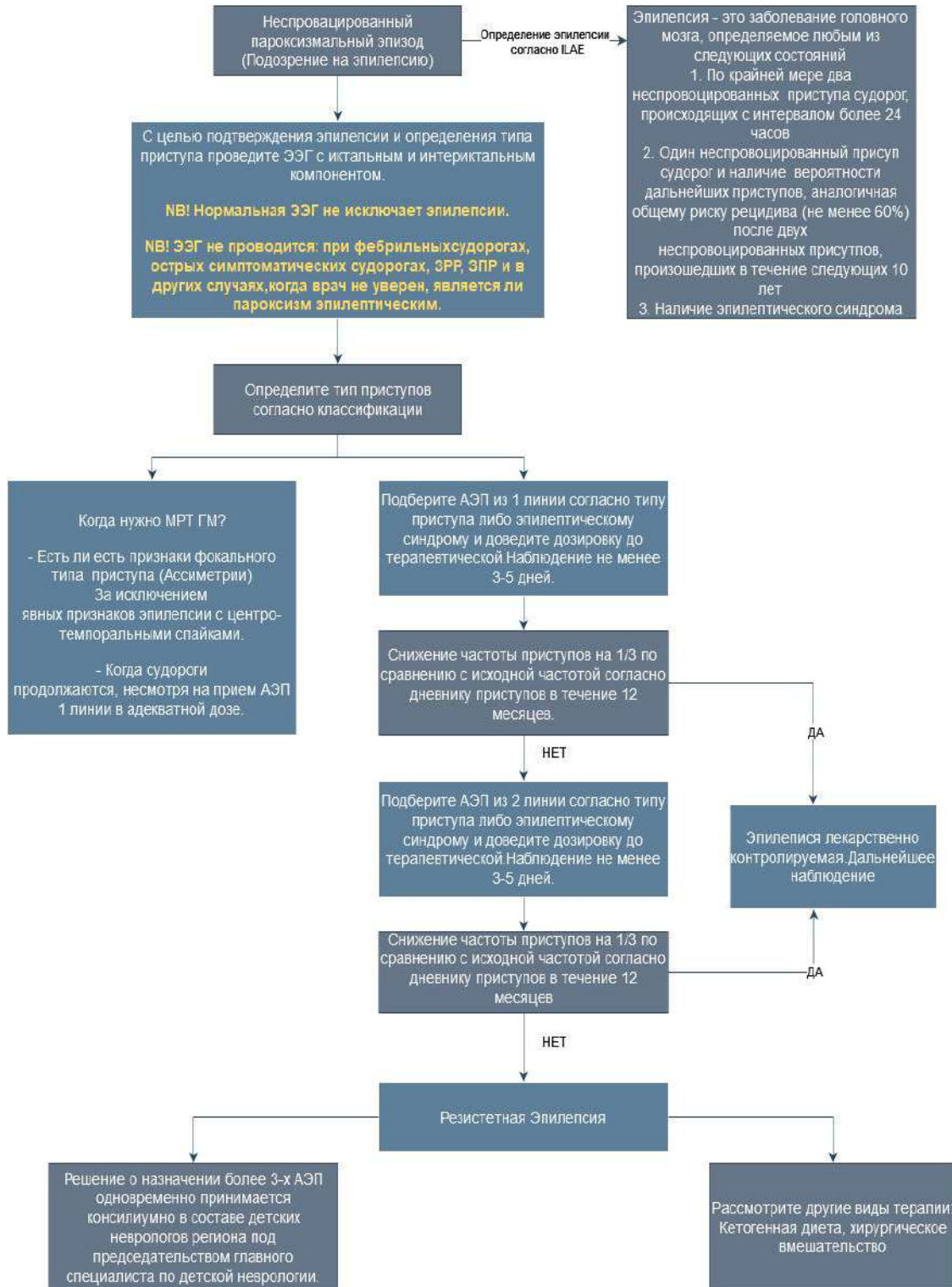


Рисунок 5. Алгоритм №3. «Эпилептический пароксизм»

Однако, если на фоне терапии АЭП первой линии не наблюдается снижения частоты приступов на 1/3 по сравнению с исходной частотой в течение 12 месяцев, то рассматривается возможность подбора АЭП из второй линии в соответствии с типом приступа или эпилептическим синдромом. Решение о подборе второго противосудорожного препарата следует принимать после завершения титрования до терапевтической дозы и отсутствии эффекта в течении 3-5 дней. Если частота приступов уменьшается при терапии АЭП второй линии, то можно считать, что эпилепсия лекарственно контролируемая.

Если на фоне терапии АЭП второй линии не наблюдается снижения частоты приступов, при достижении терапевтической дозы, под контролем концентрации препарата в крови. В этом случае, решение о назначении более трех АЭП одновременно рекомендуется принимать консилиумом, состоящим из детских неврологов региона под председательством главного специалиста по детской неврологии. Также рассматриваются другие виды терапии, такие как кетогенная диета или хирургическое вмешательство, с целью контроля эпилептических приступов.

Таким образом, рассмотренные здесь фактические данные дают рекомендации по проведению начальных этапов диагностики и лечения первого приступа у ребенка на амбулаторном уровне врачом педиатром и детским неврологом. Детализируют важность и ключевые точки сбора анамнеза и физикального обследования для корректного определения и ведения пациентов с впервые диагностированным приступом. Также объясняет и обосновывает тактику ведения детей с фебрильными судорогами с учетом биологических особенностей развивающегося мозга. Таким образом, всем педиатрам необходимо проинформировать семью о вероятности рецидива фебрильных судорог особенно в случаях наличия железодефицитных состояний у детей, а также о правильной тактике поведения родителей во время эпизодов, не допускающих агрессивных действий, связанных с попытками открыть рот и вытащить язык во время приступа. И подчеркивающих необходимость проведения видеозаписи приступа. Лечение фебрильных судорог должно быть направлено на устранение лихорадки и ее основной причины. Указывается на необходимость каждому ребенку с первым неспровоцированным приступом рекомендуется получить ЭЭГ, чтобы определить тип приступа, оценить риск рецидива и принять решение о лечении. Проводить данный высокоспециализированный метод диагностики не применяется в случаях задержки речевого развития и аутистических состояниях и назначается только врачами, имеющими компетенции детского невролога.

Также указывается на роль нейровизуализационных техник, где МРТ более эффективна, чем КТ, при выявлении структурных аномалий и рекомендуется детям с аномалиями развития, подозрением на наличие новообразований или детям в возрасте до 1 года с асимметричными приступами для оценки риска рецидива приступов и руководства терапевтическим лечением. Проведение генетических методик для выявления этиологии эпилепсии особенно актуально для детей раннего возраста, но требует специальной подготовки врачей детских неврологов и должны рекомендоваться только при наличии высокой квалификации специалиста или в рамках консилиумного обсуждения.

Решение о начале лечения АЭП зависит от сопоставления риска рецидива приступа с известными побочными эффектами, связанными с этими препаратами. Как правило, лечение АЭП откладывается до тех пор, пока не возникнут повторные приступы. Оптимальный выбор АЭП или решение не использовать АЭП зависит от конкретного диагноза эпилептического синдрома, основанного на возрасте ребенка, его развитии, типе приступа и характеристиках ЭЭГ.

Выводы:

Таким образом, данный информационный обзор с представленными рекомендациями по организации помощи детям с пароксизмальными состояниями в том числе эпилепсией позволяет проанализировать основные слабые точки существующей системы организации помощи и выбрать оптимальную систему менеджмента применительно к настоящему моменту. Внесены пояснения по особенностям проведения электроэнцефалографических и нейровизуализационных методов исследований, определены цели и задачи, которые должны решать данные исследования. Рекомендуемые алгоритмы, представленные в этой статье, позволят оптимизировать диагностический и терапевтический подходы на разных уровнях оказания медицинской помощи, а также определить образовательные цели при подготовке детских неврологов для оказания помощи на всех уровнях.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии потенциального конфликта интересов.

Вклад авторов. Концептуализация – Джаксыбаева Алтыншаш; методология – Джаксыбаева Алтыншаш, Кимадиев Дархан; проверка – Джаксыбаева Алтыншаш; формальный анализ – Кимадиев Дархан, Серікқызы Балнұр, Таханова Меруерт, Қазыкен Гулжахан.; написание (оригинальная черновая подготовка) – Кимадиев Дархан; написание (обзор и редактирование) - Джаксыбаева Алтыншаш.

Список литературы:

1. McAbee GN, Wark JE. A practical approach to uncomplicated seizures in children. Am Fam Physician 2000;62(5):1109 – 16.

2. Vining EP. Pediatric seizures. *Emerg Med Clin North Am* 1994;12(4):973 – 88.
3. Marla J. Friedman, Ghazala Q. Sharieff, Seizures in Children, *Pediatr Clin N Am* 53 (2006) 257 – 277. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2005.09.010>.
4. Jaxybayeva A, Nauryzbayeva A, Abilkhadirova A., Takhanova M., Khamzina A., Rybalko A., Jamanbekova K. Genomic Investigation of Infantile and Childhood Encephalopathies in Kazakhstan: an Urgent Priority, 2021, *Front. Neurol.* <https://doi.org/10.3389/fneur.2021.639317>
5. Fine, A., & Wirrell, E. C. (2020). Seizures in Children. *Pediatrics in Review*, 41(7), 321–347 <https://doi.org/10.1542/pir.2019-0134>.
6. Pohlmann-Eden B, Beghi E, Camfield C, Camfield P. The first seizure and its management in adults and children. *BMJ*. 2006;332(7537):339- 342. <https://doi.org/10.1136/bmj.332.7537.339>.
7. Annegers JF, Grabow JD, Groover RV, et al. Seizures after head trauma: a population study. *Neurology*. 1980;30(7 Pt 1):683-689. <https://doi.org/10.1136/bmj.332.7537.339>
8. Annegers JR, Hauser WA, Beghi E, Nicolosi A, Kurland LT. The risk of seizures after encephalitis and meningitis. *Neurology*. 1988;38(9):1407- 1410. <https://doi.org/10.1212/wnl.38.9.1407>.
9. Chelse, A. B., Kelley, K., Hageman, J. R., & Koh, S. (2013). Initial Evaluation and Management of a First Seizure in Children. *Pediatric Annals*, 42(12), e253–e257. <https://doi.org/10.3928/00904481-20131122-08>.
10. Papageorgiou, V., Vargiami, E., Kontopoulos, E., Kardaras, P., Economou, M., Athanassiou-Mataxa, M., Zafeiriou, D. I. (2015). Association between iron deficiency and febrile seizures. *European Journal of Paediatric Neurology*, 19(5), 591–596. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2015.05.009>
11. Jang, H. N., Yoon, H. S., & Lee, E. H. (2019). Prospective case control study of iron deficiency and the risk of febrile seizures in children in South Korea. *BMC Pediatrics*, 19(1). <https://doi.org/10.1186/s12887-019-1675-4>
12. Shinnar S, Berg AT, O’Dell C, et al. Predictors of multiple seizures in a cohort of children prospectively followed from the time of their first unprovoked seizure. *Ann Neurol*. 2000;48(2):140-147
13. Gaillard WD, Chiron C, Cross JH, et al. Guidelines for imaging infants and children with recent-onset epilepsy. *Epilepsia*. 2009;50(9):2147-2153. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2009.02075.x>.
14. Improving diagnosis and broadening the phenotypes in early-onset seizure and severe developmental delay disorders through gene panel analysis. Natalie Trump, Amy McTague, Helen Brittain, Apostolos Papandreou, Esther Meyer, Adeline Ngoh, Rodger Palmer, Deborah Morrogh, Christopher Boustred, Jane A Hurst, Lucy Jenkins, Manju A Kurian, and Richard H Scott. *J Med Genet*. 2016 May; 53(5): 310–317. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103263>.
15. Hirtz D, Berg A, Bettis D, et al. Practice parameter: treatment of the child with a first unprovoked seizure. *Neurology*. 2003;60(2):166-175. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000033622.27961.b6>.
16. Chadwick DW. The treatment of the first seizure: the benefits. *Epilepsia*. 2008;49(Suppl. 1):26-28. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2008.01446.x>.
17. Epilepsies in children, young people and adults. NICE guideline [NG217] Website. [Cited 27 April 2020]. Available from URL: <https://www.nice.org.uk/guidance/ng217>
18. Dunkley C, Cross JH. NICE guidelines and the epilepsies: how should practice change? *Arch Dis Child* 2006;91:525–528. <https://doi.org/10.1136/adc.2005.080036>
19. International League Against Epilepsy Guidelines Website. Available from URL: <https://www.ilae.org/guidelines>
20. Dougherty, D.; Duffner, P.K.; Baumann, R.J.; Berman, P.; Green, J.L.; Schneider, S.; Hodgson, E.S.; Glade, G.B.; Harbaugh, N.; McInerney, T.K.; et al. Febrile seizures: Clinical practice guideline for the long-term management of the child with simple febrile seizures. *Pediatrics* 2008, 121, 1281–12. <https://doi.org/10.1542/peds.2008-0939>.

УДК 616:376

**ФУНКЦИОНАЛДЫ ҚЫЗМЕТ ЕТУ, ТІРШІЛІК ӘРЕКЕТІНІҢ ШЕКТЕЛУІ ЖӘНЕ
ДЕНСАУЛЫҚ КӨРСЕТКІШТЕРІНІҢ ХАЛЫҚАРАЛЫҚ ЖІКТЕМЕСІН (МКФ)
ӘЛЕУМЕТТІК-ПЕДАГОГИКАЛЫҚ ОҢАЛТУДА ҚОЛДАНУ**

Дунгулова Р.С.

«Ұлттық балаларды оңалту орталығы» КеАҚ, түзету-әдістемелік бөлімінің меңгерушісі