

Эпилепсия с миоклонией век
Эпилепсия с периоральным миоклонусом
и абсансами

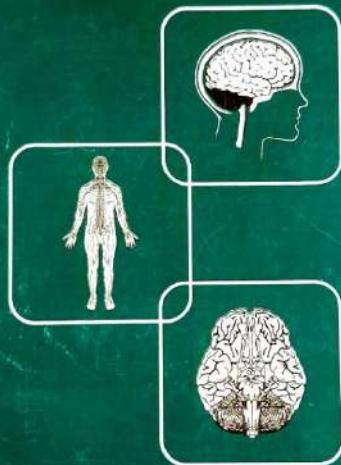
Полоцк 14.XI.2025
«Шаньковские чтения»

Кот Дмитрий Анатольевич
Врач- детский невролог

*УЗ «Минский городской клинический центр детской психиатрии
и психотерапии» drkot@tut.by*

МАТЕРИАЛЫ СЪЕЗДА

**неврологов и нейрохирургов
Республики Беларусь**



РНМБ

**МИНСК
2002**

Диагностика и лечение миоклонии век с абсансами (синдром Джевонса)

Д.А. Кот

Детско-подростковый психоневрологический диспансер, Минск

Первые упоминания миоклонии век с абсансами (МВСА) датируются 1932 г., когда J. Radovici и соавт. документально зафиксировали на кинопленку двадцатилетнего юношу с миоклонией век и абсансами, возникающими в ответ на фотостимуляцию. В 1977 г. P. Jeavons выделил данный симптомокомплекс в самостоятельный синдром, имеющий свои клинико-электроэнцефалографические особенности, а в 1996 г. J. Duncan и P. Panayiotopoulos предложили назвать его «синдромом Джевонса». До 2000 г. в литературе опубликовано около 60 сообщений о данной форме эпилепсии.

Мы обследовали 312 детей с эпилепсией и эпилептическим синдромом. Синдром Джевонса выявлен в четырех случаях: два мальчика 6 и 13 лет и две девочки 8 и 11 лет. Дебют заболевания варьировался от 6 до 8 лет. Первыми клиническими симптомами в двух случаях были генера-

Radovici M.M.A., et all: Epilepsy reflexe provoquée par excitations optiques des rayons solaires . Revue Neurologique, 1932, 1: 1305–1307 (Рефлекторная эпилепсия вызванная оптическим возбуждением солнечных лучей)

Epilepsie réflexe provoquée par excitations optiques des rayons solaires, par MM. A. RADOVICI, VI. MISIRLIU et M. GLUCKMAN (Bucarest).

L'épilepsie réflexe est encore considérée aujourd'hui comme une curiosité pathologique, d'interprétation plus ou moins douteuse. La lésion de l'écorce motrice avant tout, et le trouble de l'équilibre humoral, sont les deux facteurs qu'on considère, en général, suffisants pour édifier une pathogénie de l'épilepsie. Et pourtant, des faits incontestables viennent démontrer le rôle parfois déterminant que jouent les excitations afférentes par les voies sensitivo-sensorielles ou végétatives, et l'influence des zones corticales réceptives, dans le déclenchement de l'accès convulsif. Nous croyons pouvoir exposer un tel fait dans le cas suivant :

A. A..., âgé de 20 ans, entre le 20 avril 1931, présente des troubles moteurs sous forme de mouvements involontaires de la tête et des yeux sous l'influence des rayons



Fig. 1. — Le malade mis sur une terrasse devant le soleil. Clignement intense des paupières et le moucheronage.



Fig. 2. — Contractures cloniques de plus en plus rapides des muscles de la tête et du cou. Expression altérée du visage.



Fig. 3. — Trismus. Contractions toniques des muscles de la nuque. Tête renversée en arrière.



Fig. 4. — Tête et tronc renversés en arrière.



Fig. 5. — Même attitude exagérée.



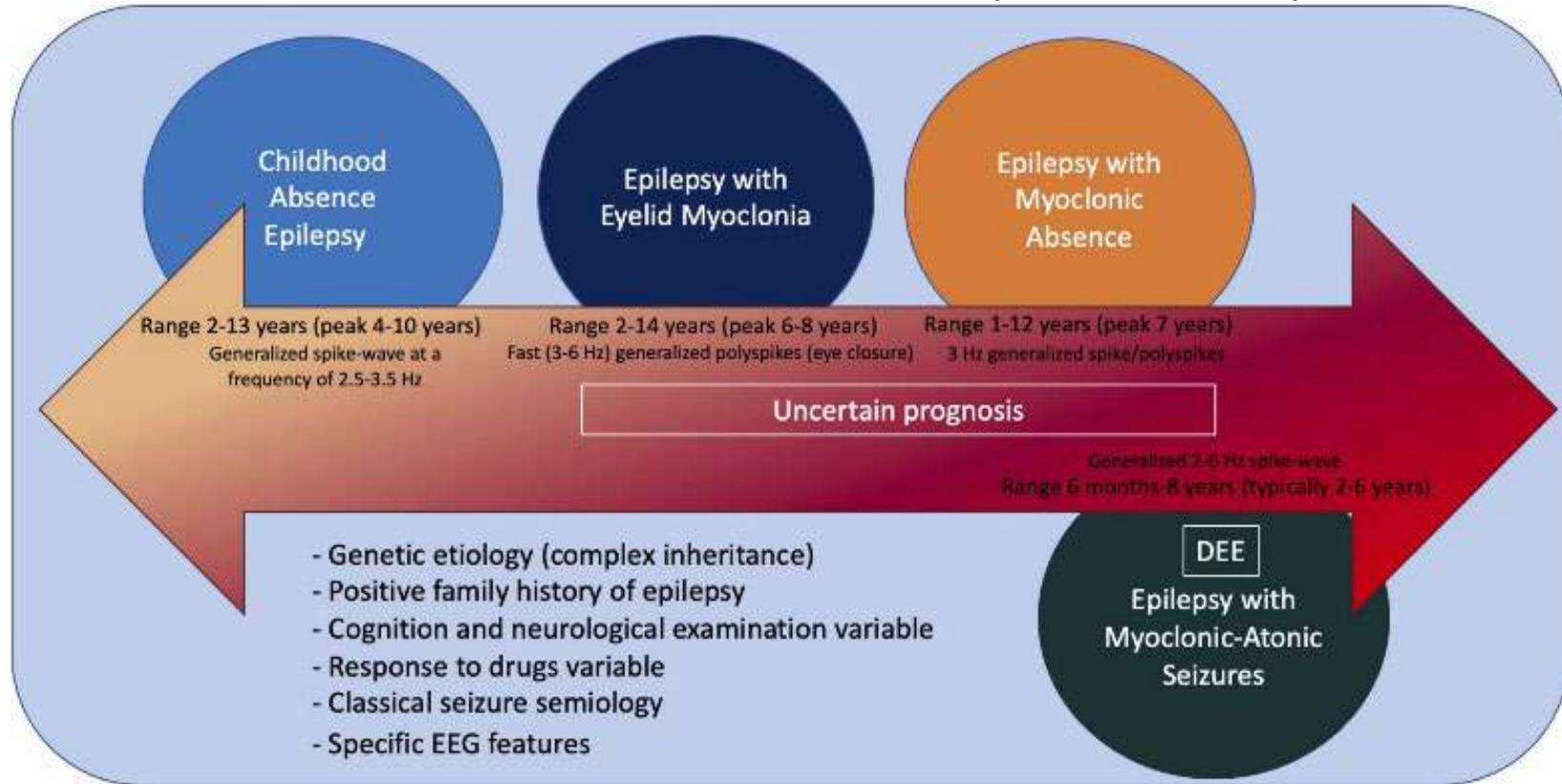
Fig. 6. — Le malade tombe, après avoir exécuté une torsion de la tête et du tronc. Convulsions généralisées. Accès épileptique.

Eyelid myoclonia and absences show a marked jerking of the eyelids immediately after eye closure and there is associated brief bilateral spike-and-wave activity. The eyelid movement is like rapid blinking and the eyes deviate upwards, in contrast to the very slight flicker of eyelids which may be seen in a typical absence in which the eyes look straight ahead. Brief absences may occur spontaneously and are accompanied by 3c/sec spike-and-wave discharges. The spike-and-wave discharges seen immediately after eye closure do not occur in the dark. Their presence in a routine is a very reliable warning that EEG abnormality will be evoked by photic stimulation.

Миоклония век и абсансы проявляются выраженным подергиванием век сразу после закрытия глаз и сопровождаются короткой билатеральной спайк-волновой активностью. Движение век похоже на быстрое моргание, и глаза отклоняются вверх, в отличие от очень легкого трепетания век, которое может наблюдаться при типичном абсансе, когда глаза смотрят прямо перед собой. Кратковременные абсансы могут возникать спонтанно и сопровождаются разрядами спайк-волн частотой 3 Гц. Спайк-волновые разряды, наблюдаемые сразу после закрытия глаз, не возникают в темноте. Их присутствие при рутинном обследовании является очень надежным предупреждением о том, что аномалии на ЭЭГ будут вызваны фотостимуляцией.

Эпилепсия с миоклонией век

Генерализованные эпилептические синдромы генной этиологии
с дебютом в детском возрасте (ILAE 2022)



Этот синдром (ранее известный как синдром Дживонса)
характеризуется частыми миоклониями век с абсансами или без
них, вызванными закрытием глаз и световой стимуляцией.

Диагностические критерии ILAE 2022

Обязательные критерии

- **Приступы:** миоклония век.
- **ЭЭГ:** закрывание глаз и РФС вызывают генерализованные разряды быстрых (3–6 Гц) полиспайков или полипик- волной активности.

Настораживающие признаки

- **Приступы:** невозможность вызвать приступы МВ в клинике путем медленного закрывания глаз в условиях яркого освещения у нелеченых пациентов. Миоклонические приступы в конечностях (настораживает в плане ЮМЭ)
- **Неврологический статус:** очаговые неврологические симптомы.
- **Нейровизуализация:** потенциально возможные для развития эпилепсии структурные изменения в мозге, за исключением случайных находок.

Критерии исключения

- **Приступы:** миоклонические аблсансы; фокальные приступы.
- **ЭЭГ:** региональное замедление. Устойчивый унилатеральный фокус эпилептиформной активности. Генерализованная медленная активность “острая–медленная волна” частотой менее 2,5 Гц (в начале разряда). Диффузное замедление основной активности, не относящееся к постиктальному периоду. Типичное клиническое событие (миоклония век) без иктального паттерна ЭЭГ.
- **Нейровизуализация:** выявленные нарушения, указывающие на причину заболевания.
- **Течение заболевания:** прогрессирующее снижение когнитивных функций вне зависимости от течения
- **эпилепсии.**
- **Возраст дебюта:** менее 2 и более 14 лет.

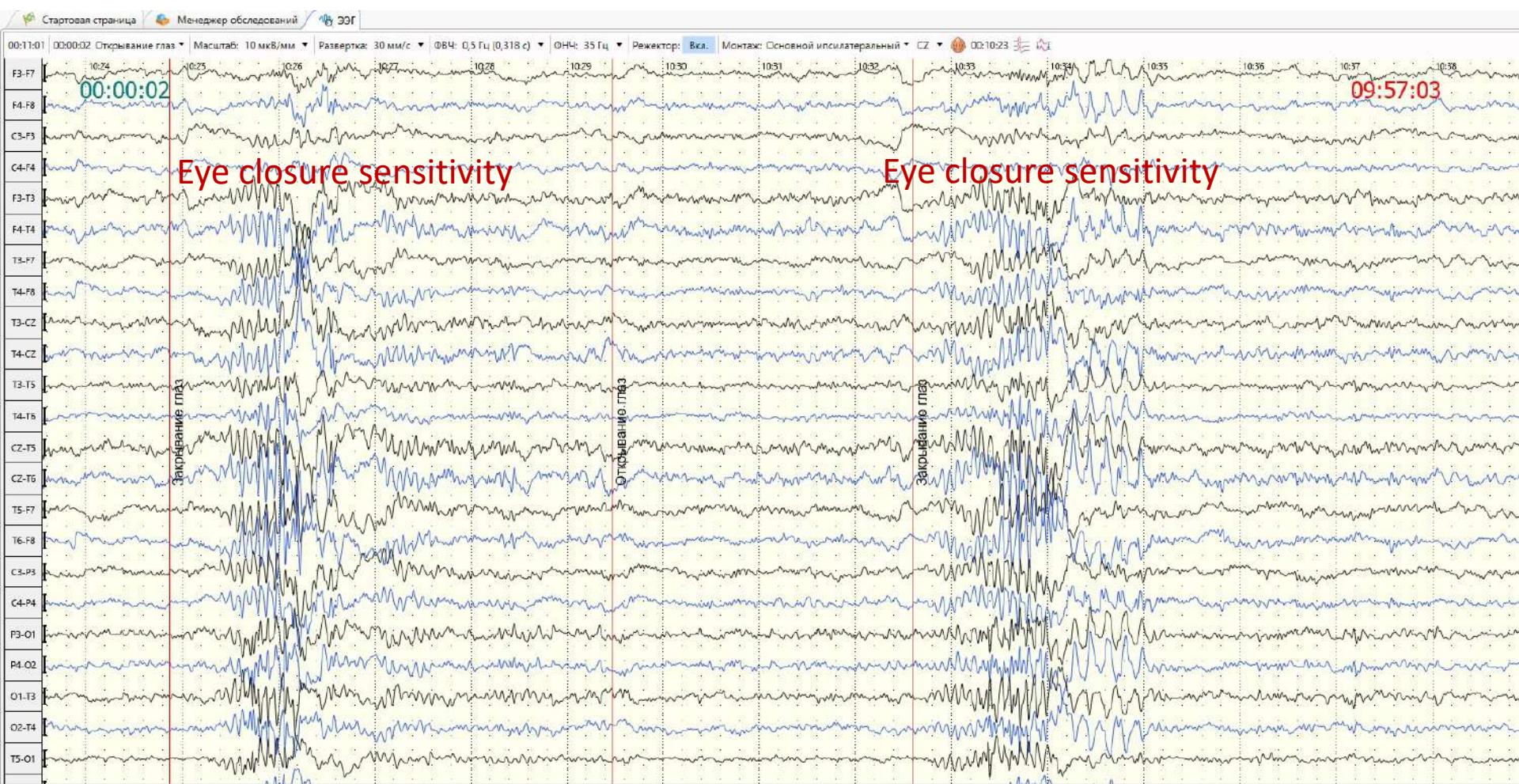
- **ЭТИОЛОГИЯ** У большинства пациентов наблюдается сложное/полигенное наследование, при котором не ожидается обнаружения причинно-патогенного варианта гена. Однако у пациентов с энцефалопатией и когнитивными нарушениями выявлено несколько патогенных вариантов генов, включая CHD2 , SYNGAP1, NEXMIF, RORB и другие. Девочки преобладают в соотношении 2:1.
- **СЕМЕЙНЫЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЭПИЛЕПСИИ** Примерно у 20% пациентов в семейном анамнезе имеется идиопатическая генерализованная эпилепсия , а почти у половины пациентов – генетическая эпилепсия с фебрильными судорогами и расстройствами аутистического спектра .
- **РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ** 2,5% всех эпилепсий и около 10% идиопатических форм*

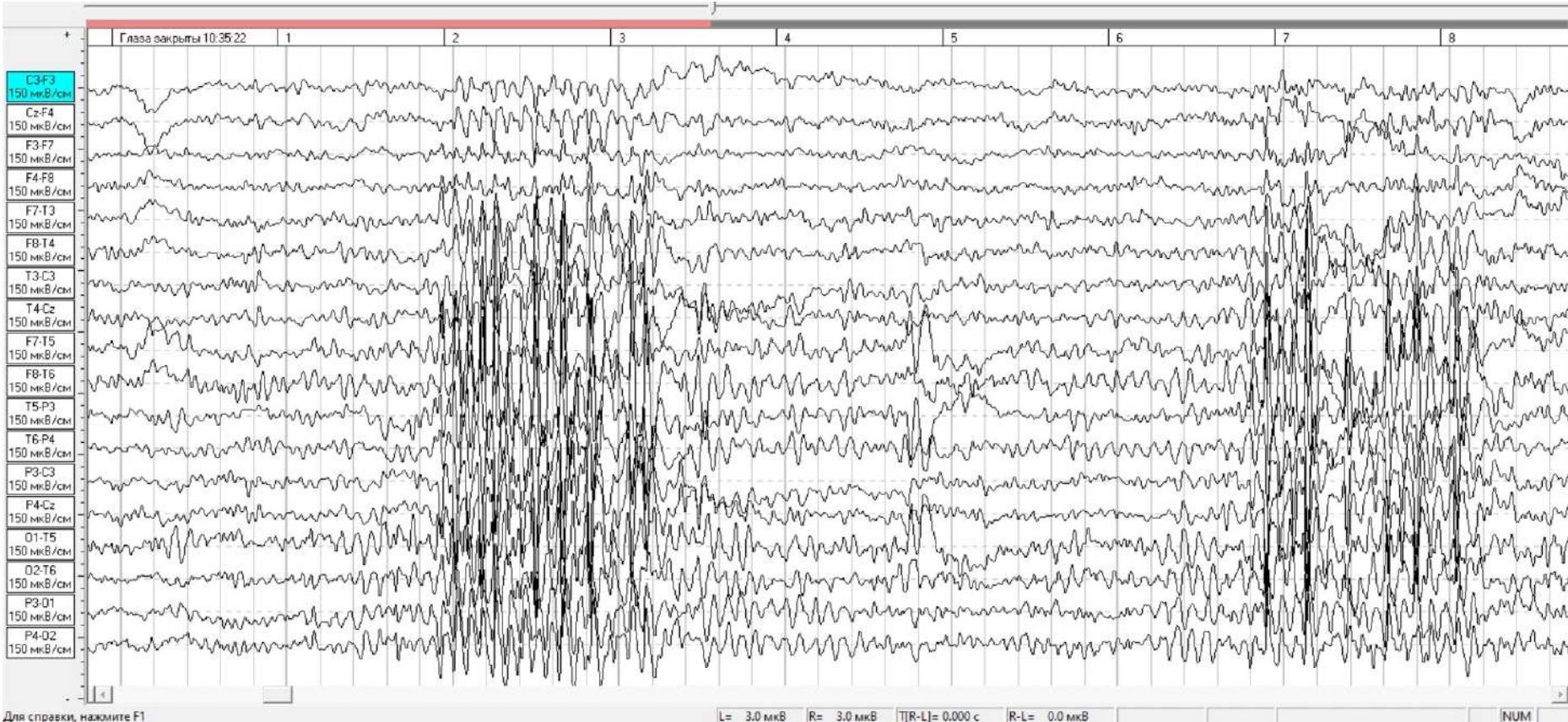
*Covanis A. Jeavons syndrome. In: Panayiotopoulos CP, editor. Atlas of epilepsies. London: Springer, 2010:1081-92.

Основные типы приступов

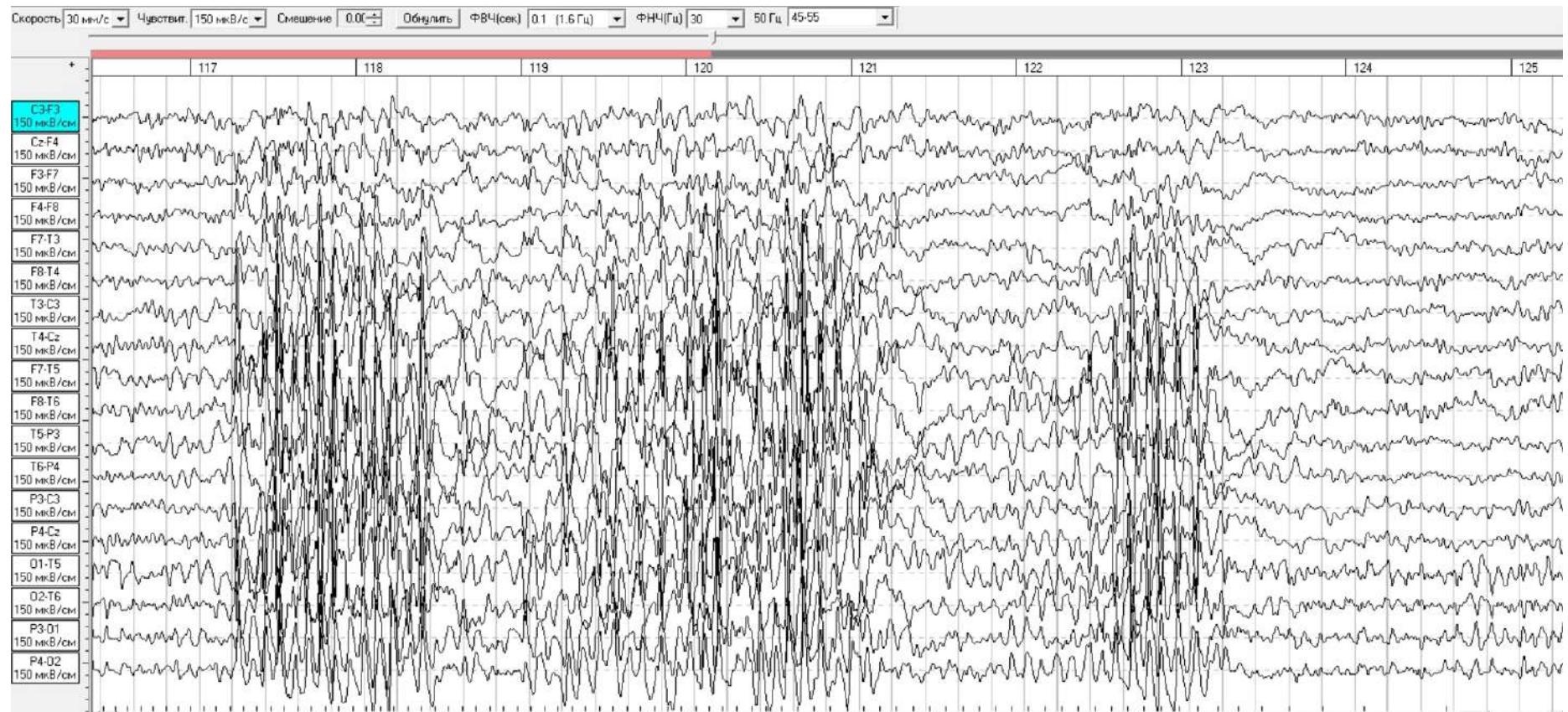
- Миоклония век без абсанса
- Миоклония век с абсансом
- Типичные абсансы
- Миоклонические приступы 34%
- Генерализованные тонико-клонические приступы 50%

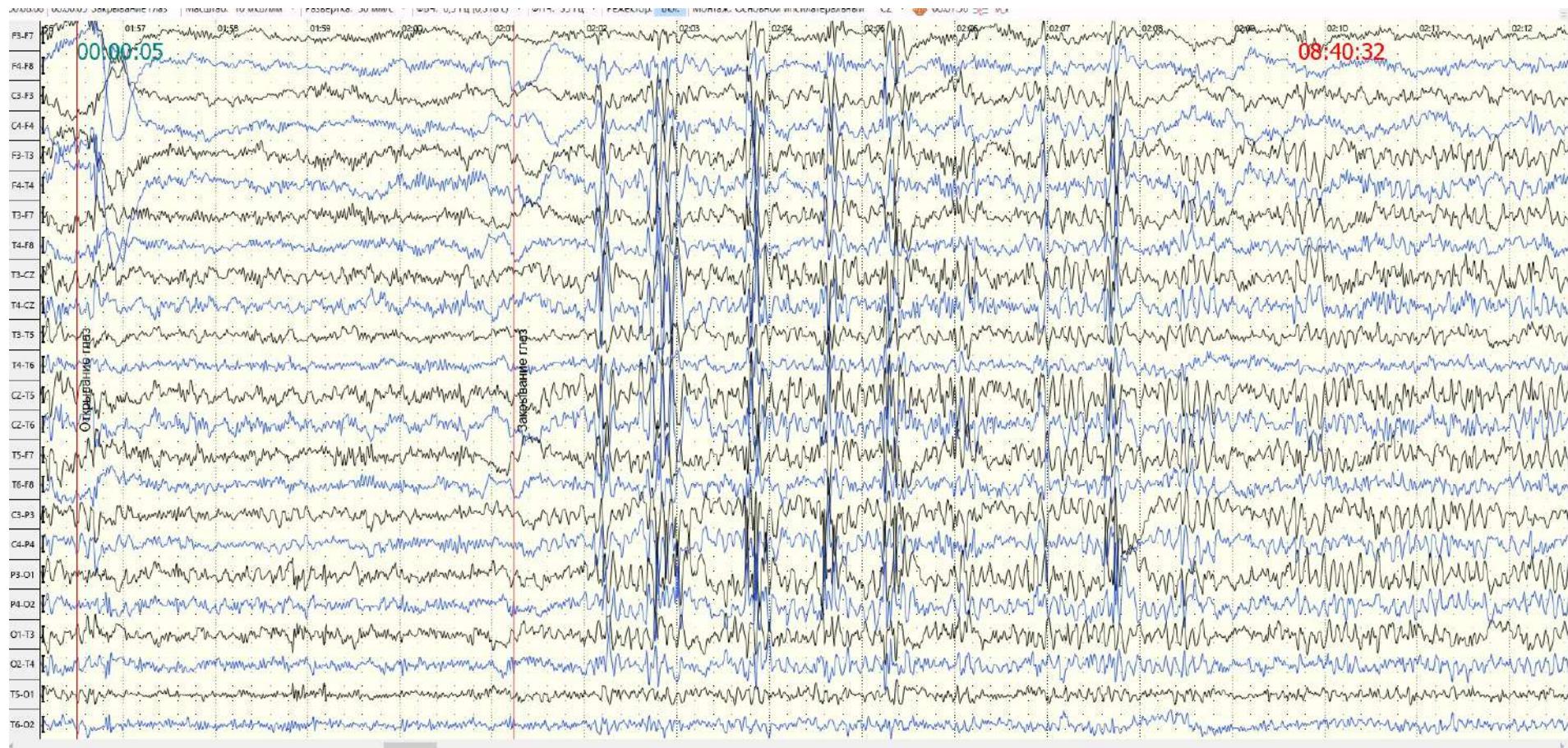
- **Миоклонии век без абланса**
- **ЭЭГ** Короткие диффузные (с фрonto-центральным или парието-окципитальным преобладанием) разряды полиспайков частотой 9–14 Гц и продолжительностью около 1 с, нередко чередующиеся с редуцированными медленными волнами, возникающие после закрывания глаз «Eye closure sensitivity» (Этот иктальный паттерн обычно ассоциирован с изолированными приступами МВ)



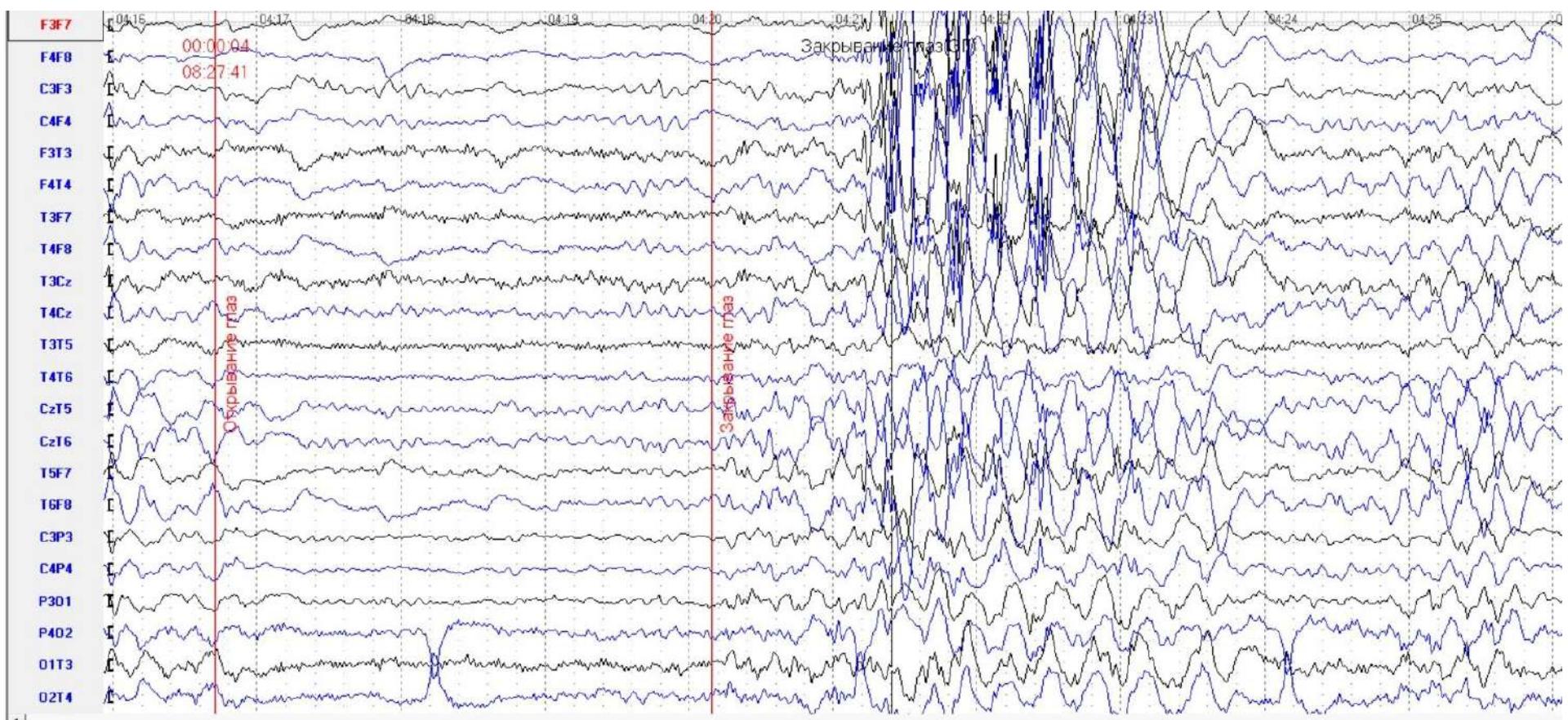


ЭЭГ во время фотостимуляции

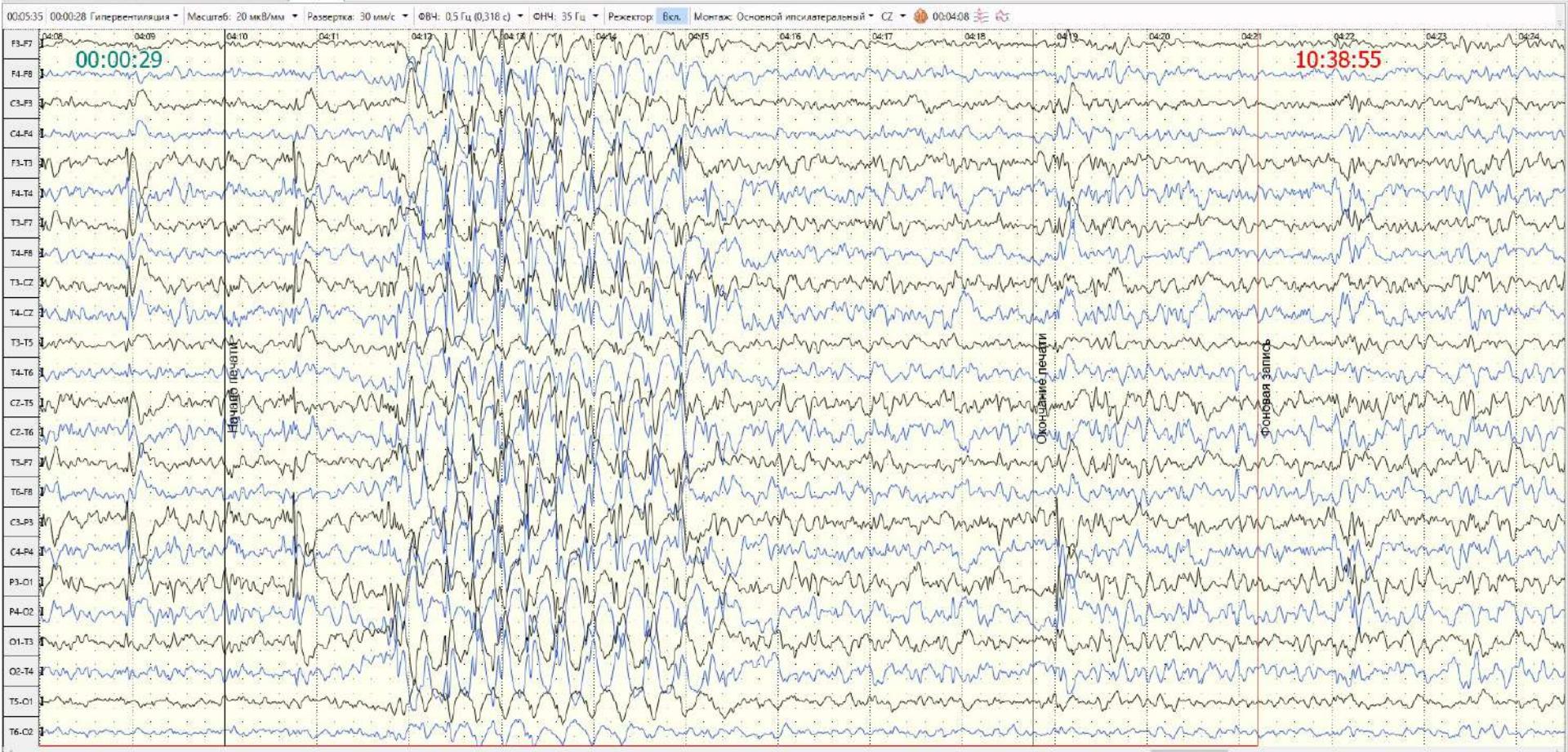




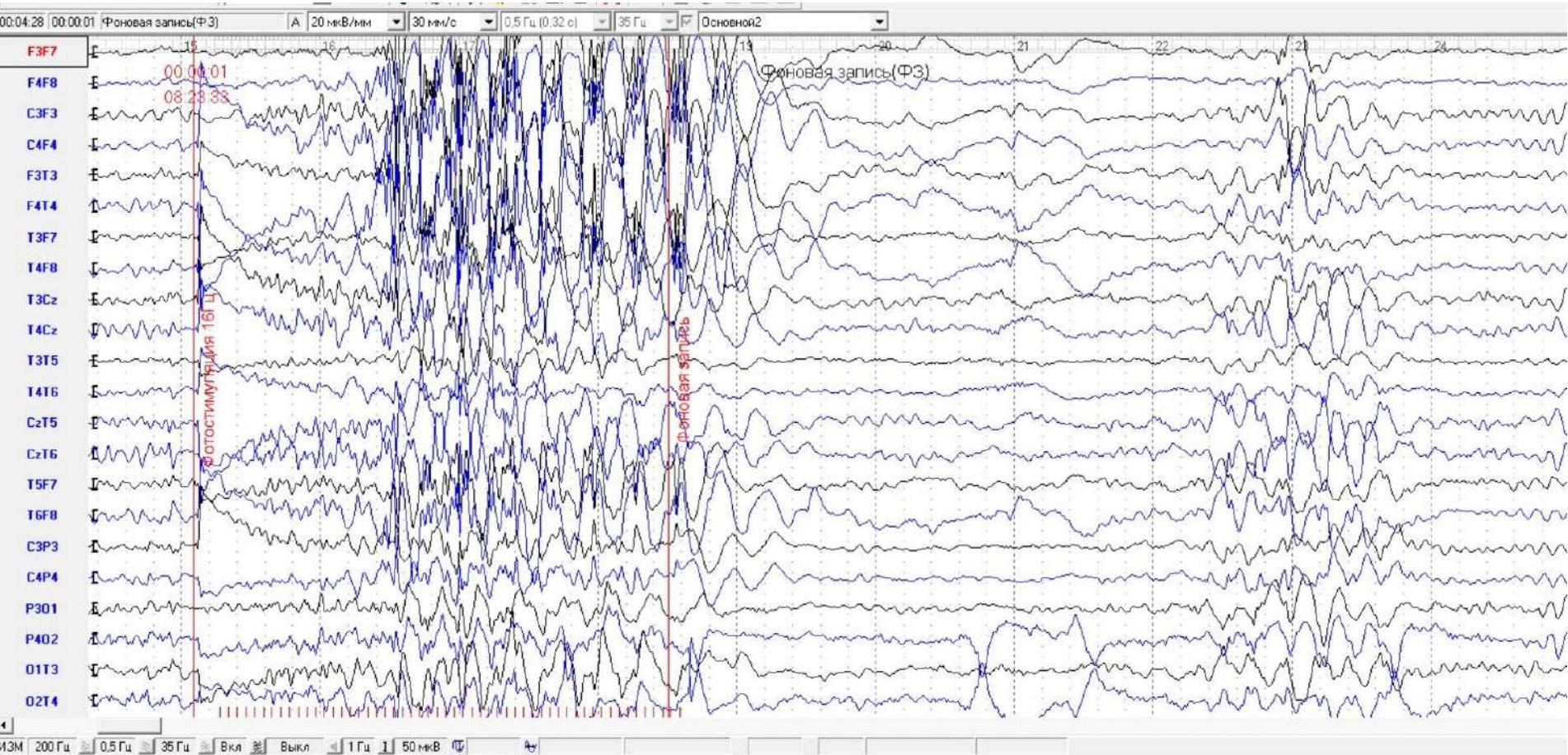
- **Миоклония век с абсансом.**
- **ЭЭГ** Диффузные, разной степени синхронизации, разряды спайк-, полиспайк-волновой активности частотой 3–5 Гц и продолжительностью 2–6 с, возникающие после закрывания глаз. Данный паттерн обычно регистрируется при МВ с заведением глазных яблок вверх и кратковременным нарушением сознания (абсанс).

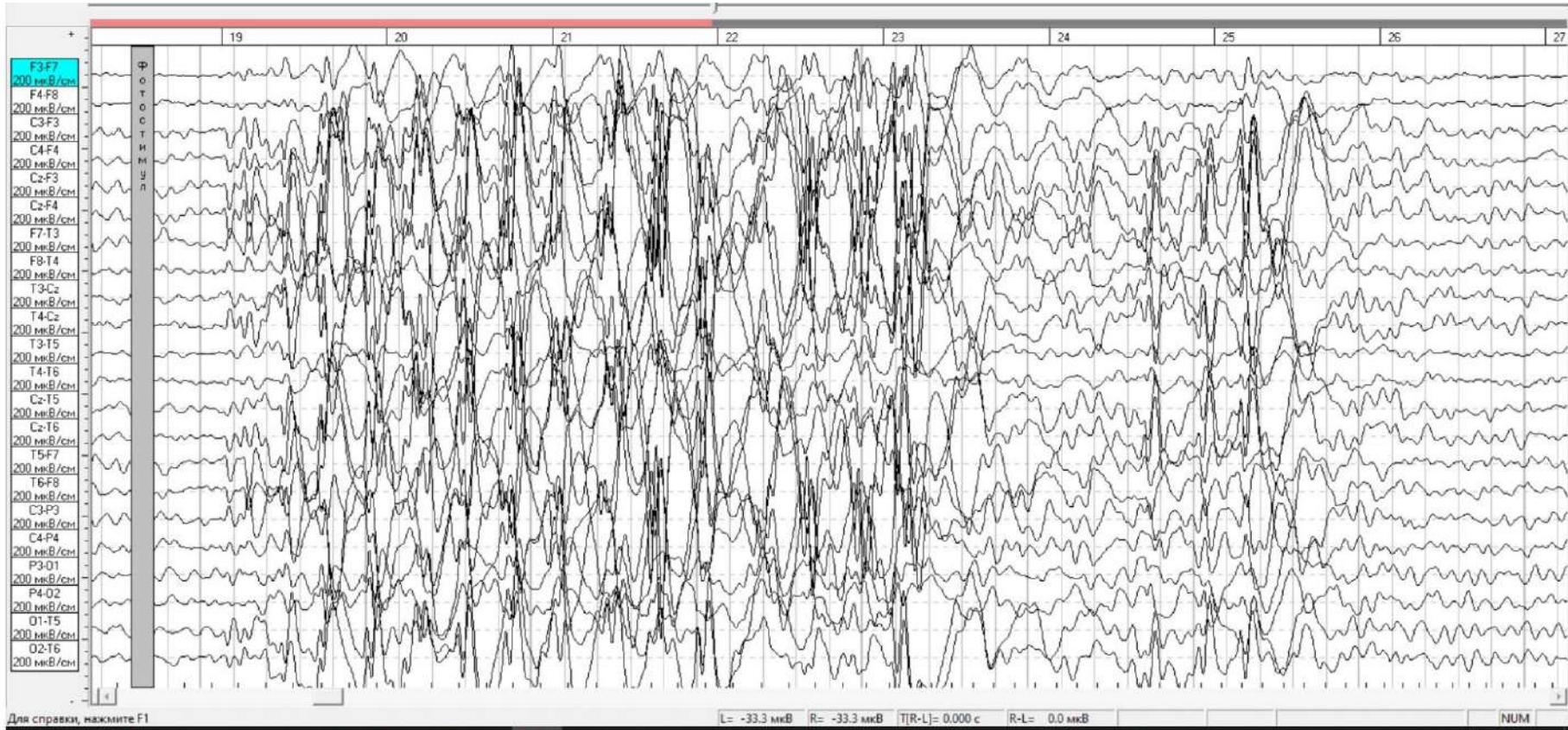


ДФЭРД на фоне миоклонии век с абсансами

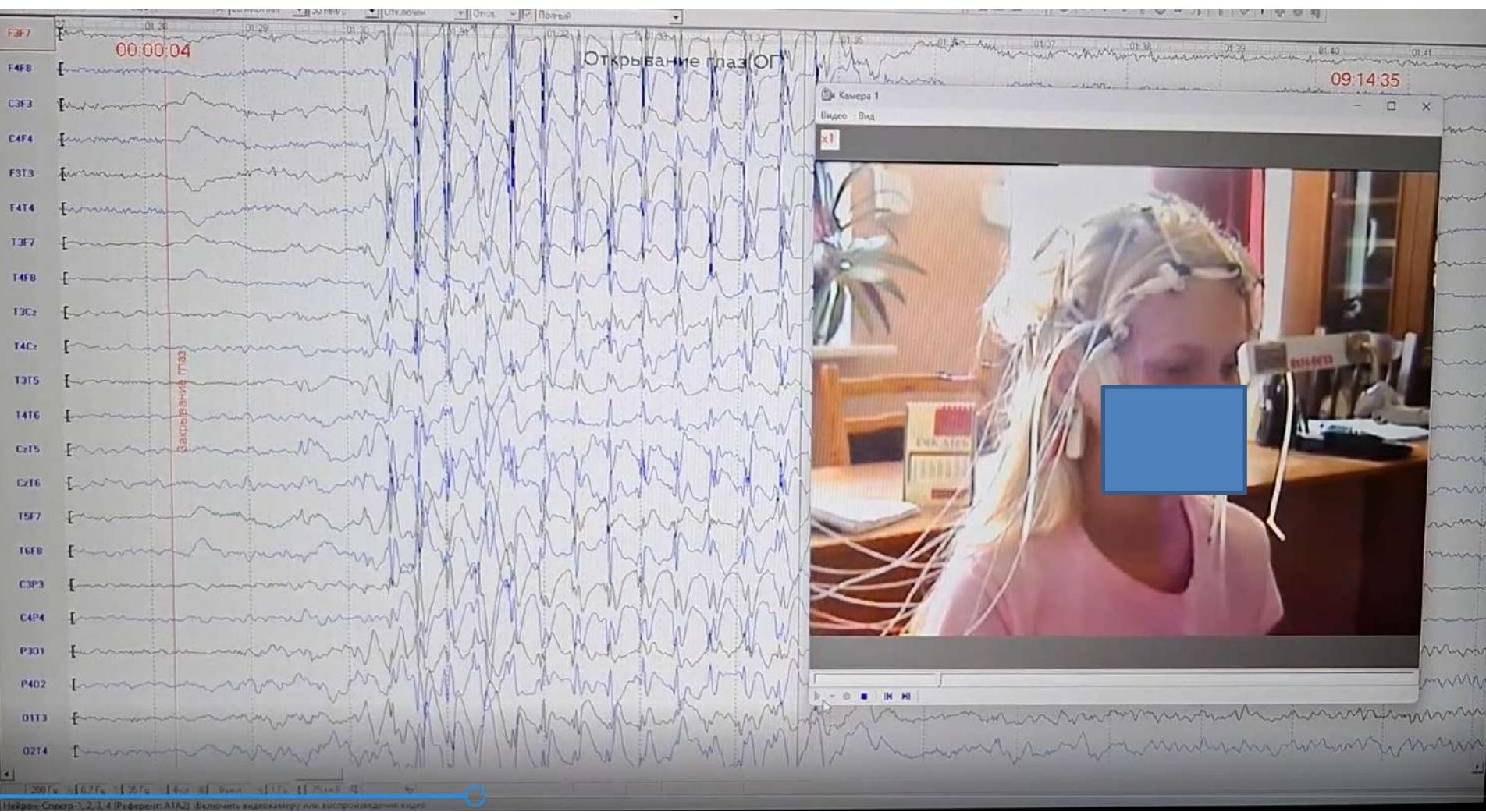


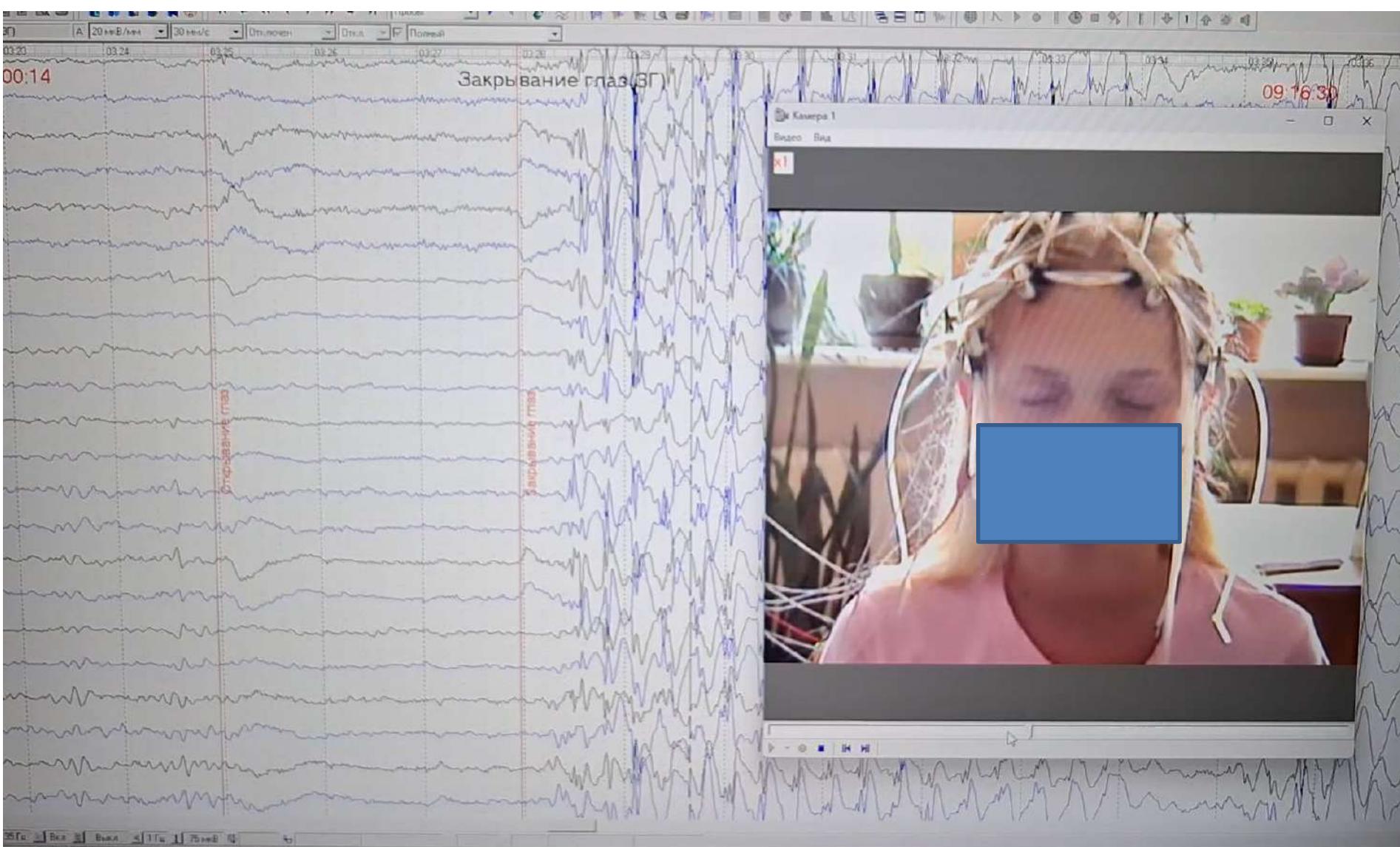
ЭЭГ во время фотостимуляции. Диффузные разряды полиспайк-волновой активности

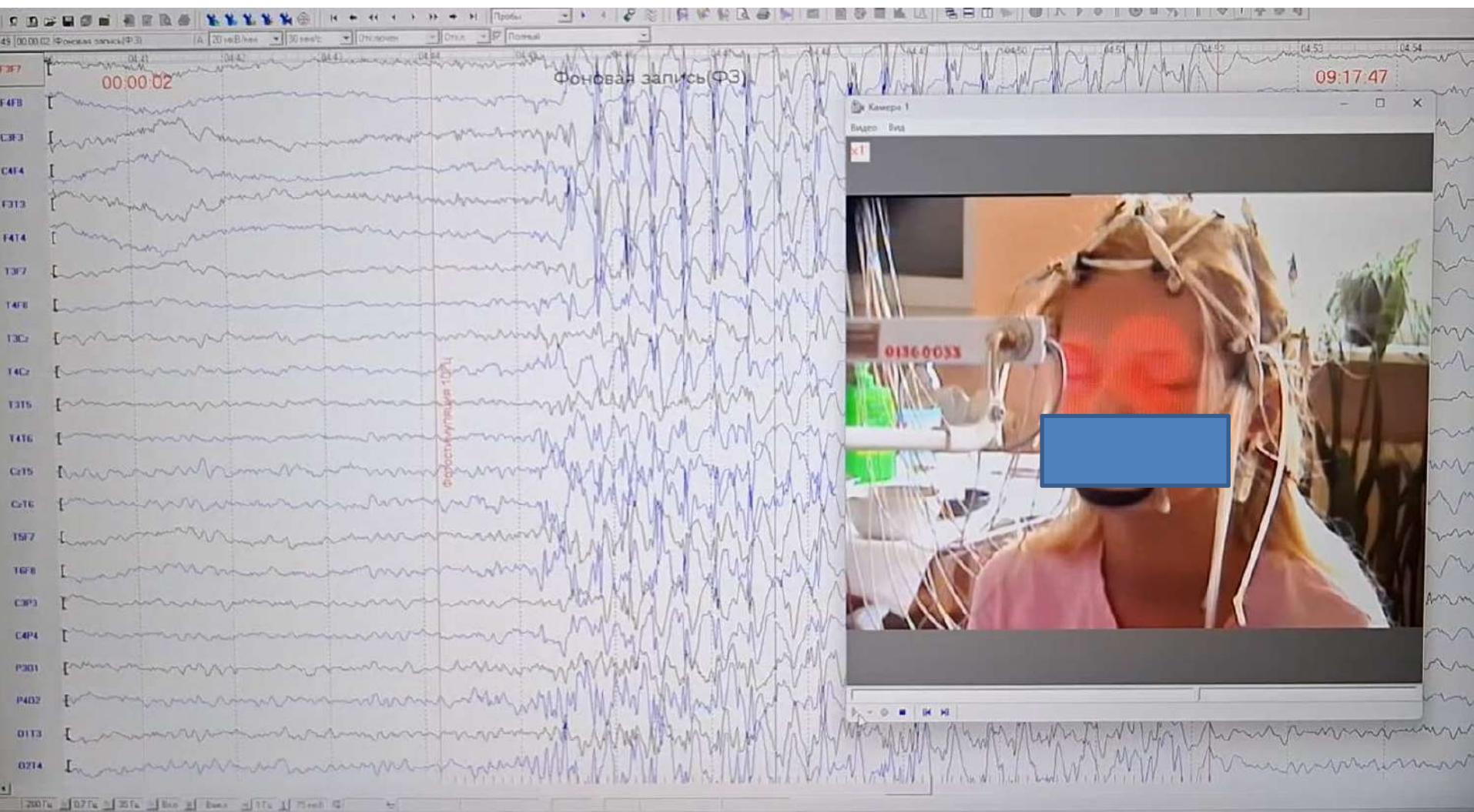


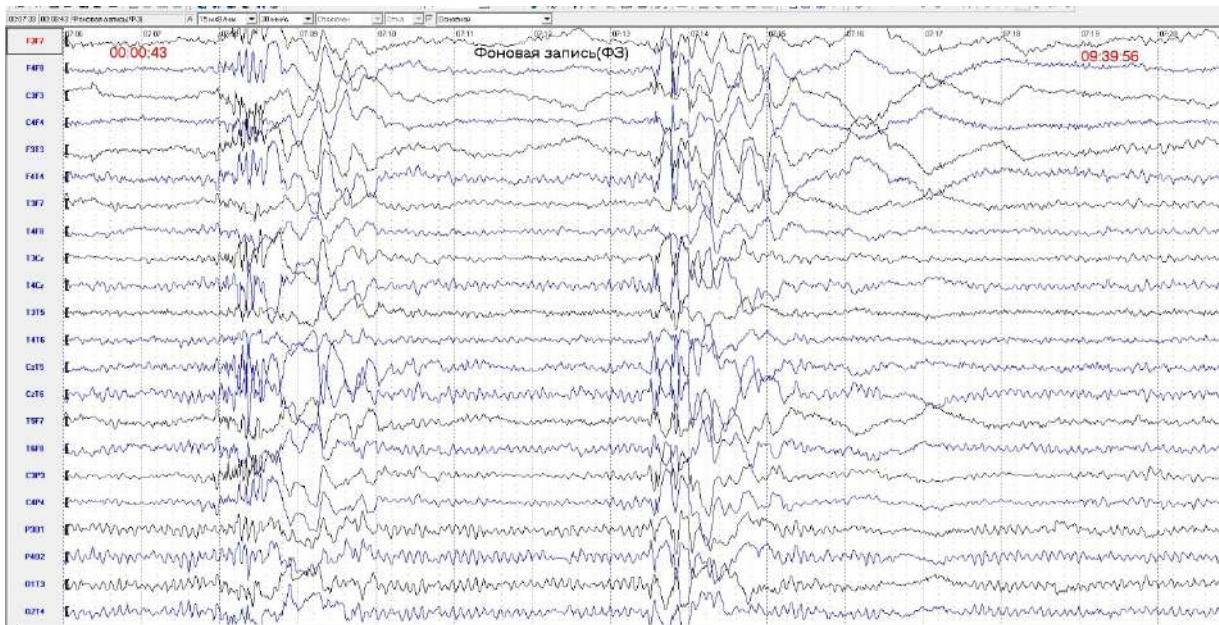


- **Абсансы** – второй по частоте, но не обязательный тип приступов при ЭМВ.
- В случаях, когда приступы МВ сочетаются с абсансами, возникает характерная **иктальная ЭЭГ**: появляется короткий диффузный разряд полиспайков или полиспайк-волновой активности (приступ МВ), который переходит в диффузную регулярную продолженную пик-волновую активность частотой 3–4 Гц (приступ абсанса). Абсансы, как правило, не превышают по продолжительности 6 секунд.

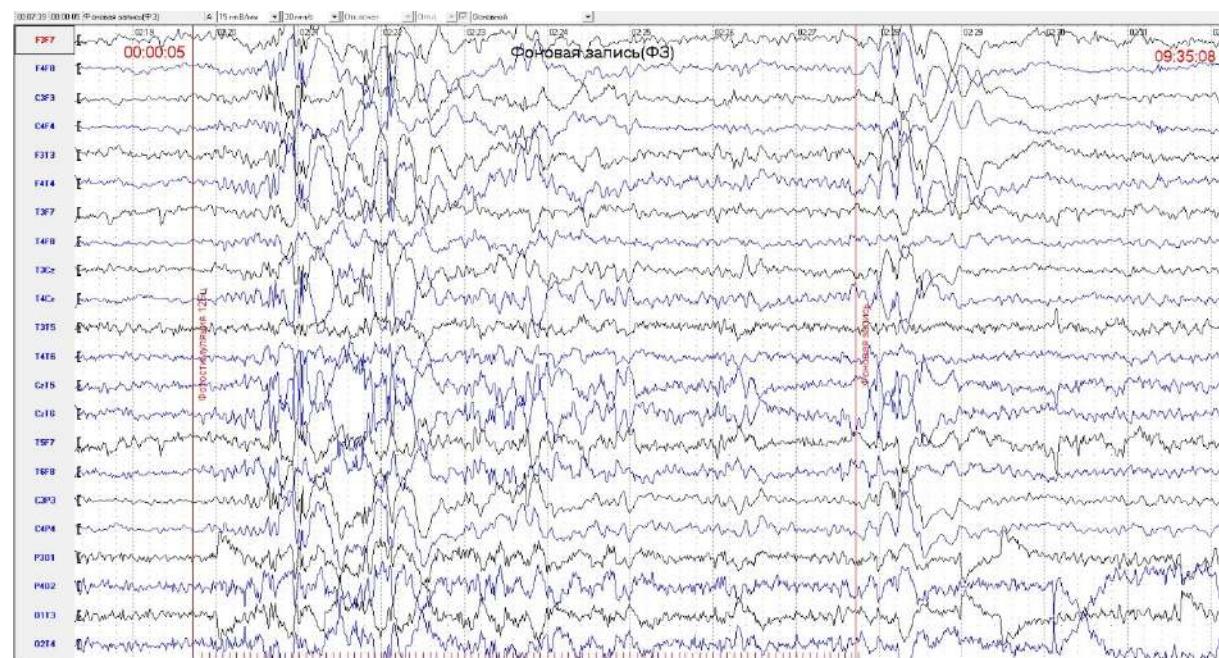








Эта же пациентка 2021 г.
Лечение не получает с
2019 года, сохраняются
изолированные
миоклонии век без
абсансов. Других
приступов нет.



Тактика лечения

- С нашей точки зрения (Мухин К.Ю.)*, абсолютными показаниями к терапии ЭМВ являются:
 1. Наличие ГСП в анамнезе.
 2. Верификация абсансых приступов по данным видеоэлектроэнцефалографического мониторинга (ВЭМ), т.е. доказательство кратковременного нарушения сознания во время приступа.
 3. Наличие любых других видов приступов у больных ЭМВ, кроме миоклонии век и нечастых миоклонических.
 4. Отчетливые когнитивные нарушения у пациентов, вероятно связанные с высоким индексом эпилептиформной активности на ЭЭГ.
- **В случае, если миоклония век является единственным типом приступов или сочетается с нечастыми миоклоническими приступами, применение антиэpileптических препаратов нецелесообразно.**

*Мухин К.Ю. Эпилепсия с миоклонией век (синдром Дживонса). Мухин К.Ю., Глухова Л.Ю., Холин А.А. Эпилепсия. Атлас электроклинической диагностики и терапии. Т. 2. М.: Русский печатный двор, 2024. С. 355–390

Немедикаментозная терапия

- **Фотопroteкция**

1. Постоянное ношение солнцезащитных очков с поляризующим эффектом. Оптимально синие линзы Z1 F133
2. Избегать провоцирующих факторов: стробоскопы, блики на воде, просмотр 3D фильмов.
3. Для ухода в безопасное место при внезапно возникшей фотостимуляции закрыть один глаз рукой.



- **Коррекция образа жизни:**

1. Полноценный ночной сон, избегать депривации сна, физического и психического переутомления.
2. Отказ от алкоголя

Медикаментозная терапия

- Вальпроевая кислота и ее соли
- Леветирацетам
- Этосуксимид
- Клоназепам/клобазам
- Топиромат/зонисамид (для купирования ГТКП)

Избегать назначения карбамазепина, окскарбазепина, габапентина, прегабалина, фенитоина и вигабатрина. С осторожностью ламотриджин и только в сочетании с вальпроатами.

Прогноз

- Миоклония век крайне резистентная к лечению и может сохраняться всю жизнь, особенно у девушек. В некоторых случаях после 20 лет миоклония век может сохраняться без иктального паттерна на ЭЭГ, как двигательное расстройство (компульсивная аутоиндукиция).

Эпилепсия с периоральным миоклонусом и абсансами

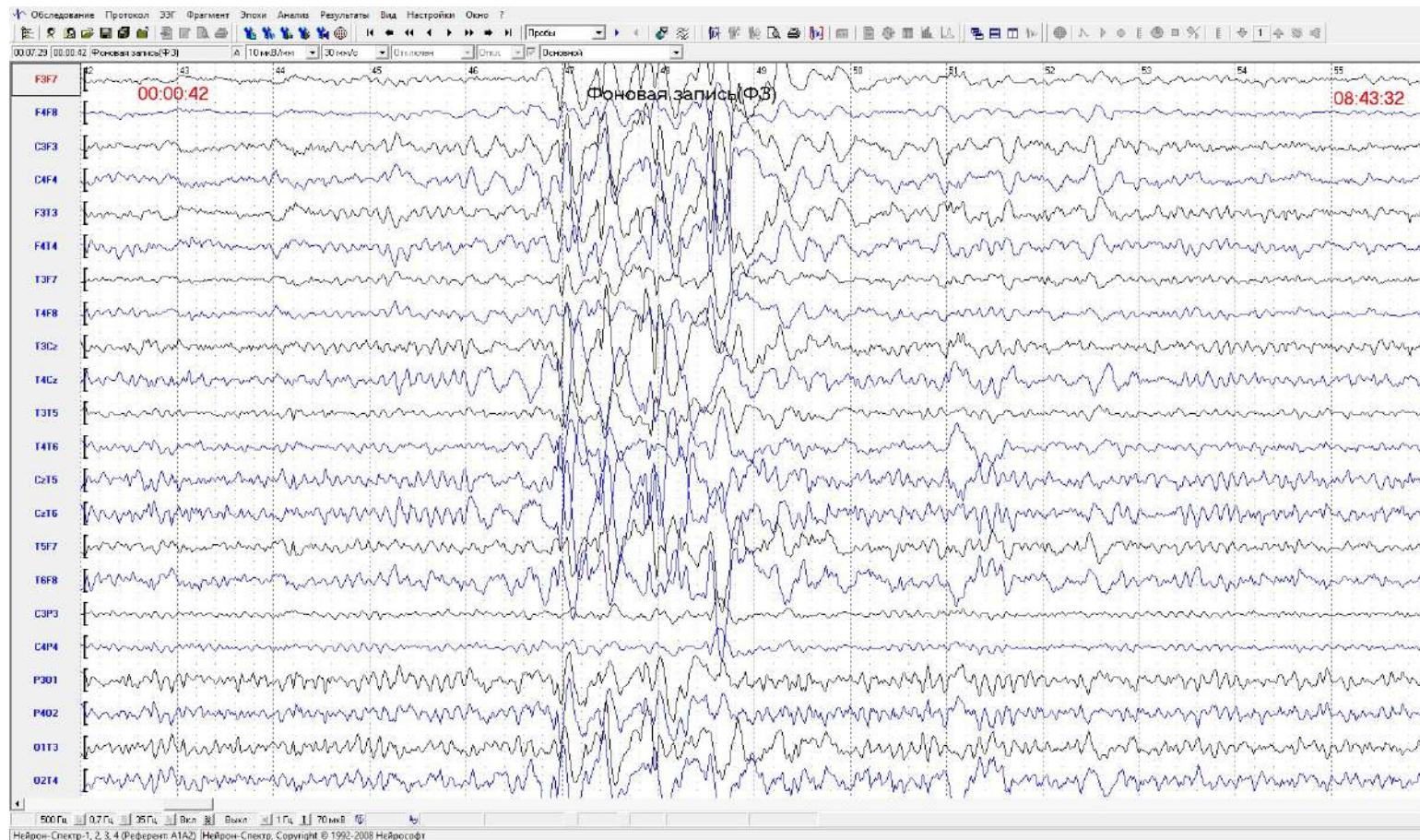
- Редкий эпилептический синдром, характеризующийся абсансами с периоральной миоклонией в качестве основного типа приступов. Впервые описан Panayiotopoulos CP, Ferrie CD, et all, Perioral myoclonia with absences: a new syndrome. In: Wolf P, editor. Epileptic Seizures and Syndromes. London: John Libbey & Company Ltd; 1994:143-153.
- Возраст дебюта заболевания 2 до 13 лет (медиана 10 лет).
- Преобладают девочки (80%)

Клинические проявления

Определяющим признаком являются типичные абсансы с периоральными миоклониями. Периоральные миоклонии состоят из ритмических протрузий губ, подергивание уголков рта или челюсти. Нарушения сознания во время абсансов варьируют от слабой до тяжелой степени. Абсансы делятся от 2 до 9 сек (в среднем 4 сек), с различной частотой – от многократных ежедневных до 1-2 раз в неделю или реже. У всех пациентов отмечаются генерализованные тонико-клонические приступы (ГТКП), которые впервые возникают до или после дебюта абсансов. ГТКП, как правило, нечастые, нередко их предвестником являются серии абсансов или статус абсансов. Эпилептический статус абсансов встречается довольно часто (57%), во многих случаях переходит в ГТКП.

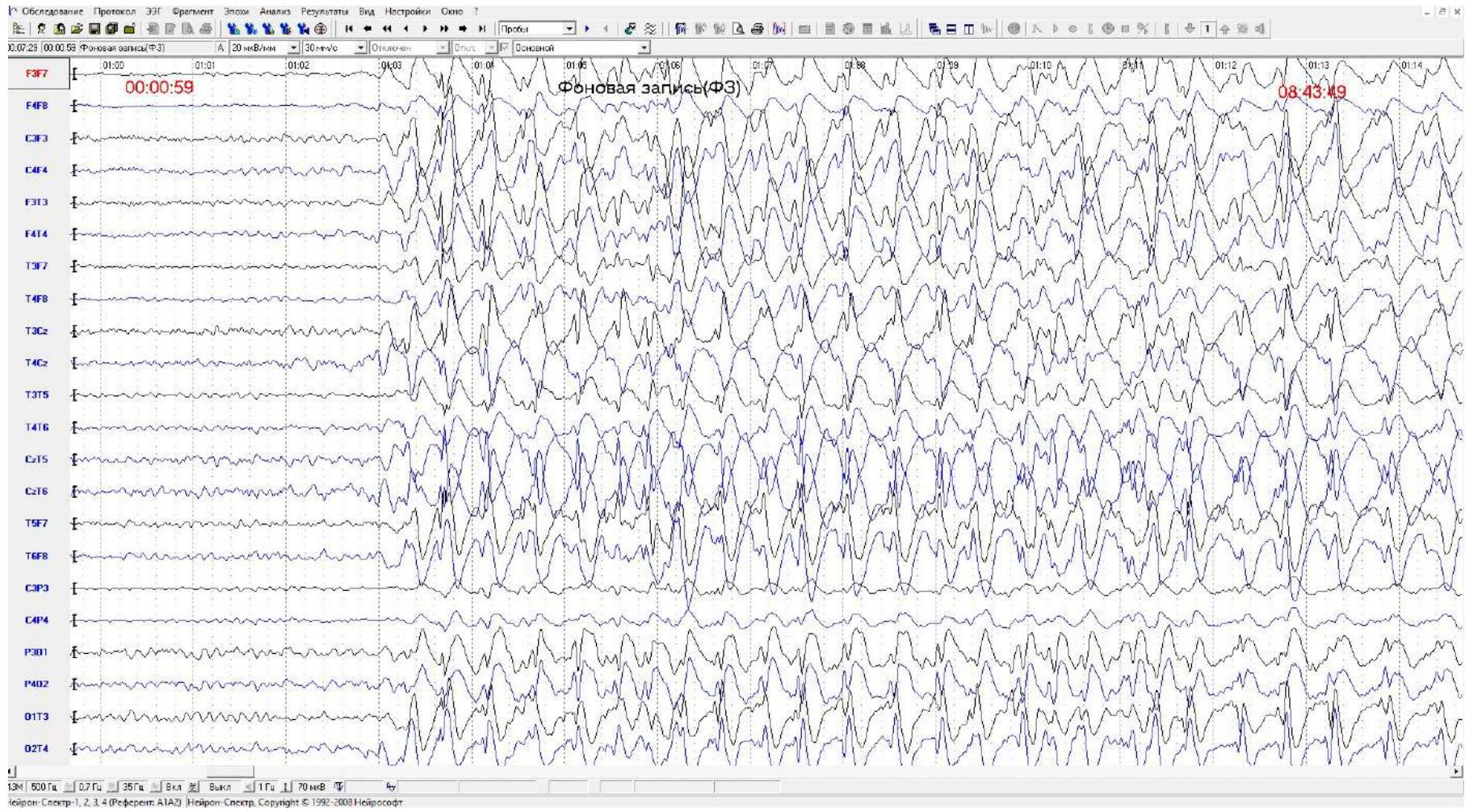
- **Интериктальная ЭЭГ**

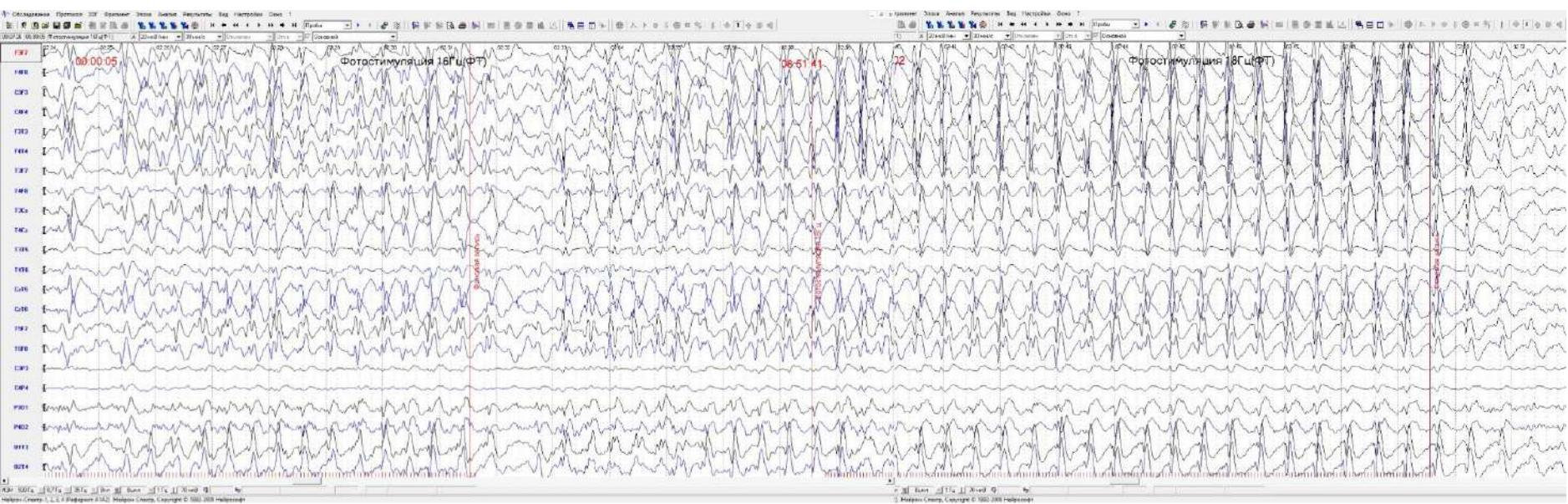
Нормальная фоновая активность, с частыми генерализованными разрядами комплексов спайк/полиспайк-волна частотой 3-7 Гц, которые обычно асимметричны. Также нередко регистрируются фокальные нарушения в виде одиночных спайков, комплексов спайк-волна, медленных волн.



- Иктальная ЭЭГ

Генерализованные разряды комплексов спайк/полиспайк-волна частотой от 3 до 4 Гц. Характерна нерегулярность комплексов - количество спайков от комплекса к комплексу варьирует, флюктуация амплитуды спайков, фрагментация.





Дифференциальная диагностика

Следует дифференцировать с фокальными моторными приступами,

Лечение

Назначается монотерапия вальпроатами или в комбинации с этосуксимидом, ламотриджином или клоназепамом. Может быть эффективен леветирацетам. Эпилептический статус абсансов купируется бензодиазепинами.

Противопоказаны: карbamазепин, окскарбазепин, вигабатрин, габапентина и прегабалин.

Прогноз

Приступ часто резистентны к медикаментозной терапии, течение заболевания, вероятно, пожизненное.

**Спасибо
за внимание**

Минск-Полоцк

2025

drkot@tut.by