

Д. В. Третьяков

**ВЛИЯНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОТЯГОЩЕННОСТИ ПО ЭПИЛЕПСИИ  
НА ВОЗНИКНОВЕНИЕ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ У ДЕТЕЙ**

Д. В. Третьяков

**Вплив спадкової обтяженості по епілепсії на виникнення епілептичної хвороби у дітей**

D. V. Tretiakov

**Influence of hereditary epilepsy on the occurrence of epilepsy in children**

Эпилепсии являются одними из наиболее распространенных заболеваний нервной системы у детей и подростков. Частота эпилепсий в общей популяции — в пределах 0,5—0,8 %, а распространенность эпилепсий среди детского населения достигает 1,0 %. Генетические факторы в возникновении эпилепсий имеют достаточно важное, а иногда — основное значение. Проведенные исследования показали, что у детей, страдающих эпилепсиями, наследственная отягощенность по этому заболеванию чаще встречается по линии матери, чем по линии отца (30,18 % против 22,34 %,  $p < 0,01$ ). Наследственная отягощенность по эпилепсии чаще встречается у детей с идиопатическими, чем с симптоматическими или криптогенными формами заболевания (43,59 % против 24,55 %;  $p < 0,05$  и 43,59 % против 0,00 %,  $p < 0,01$ ).

**Ключевые слова:** эпилепсии, дети, наследственная отягощенность

Епілепсії є одним з найбільш поширених захворювань нервової системи у дітей та підлітків. Частота епілепсій в загальній популяції — в межах 0,5—0,8 % поширеність епілепсій серед дитячого населення досягає 1,0 %. Генетичні чинники у виникненні епілепсій мають досить важливе, а іноді — основне значення. Проведені дослідження показали, що у дітей, що страждають на епілепсії, спадкова обтяженість по цьому захворюванню частіше спостерігається по лінії матері, ніж по лінії батька (30,18 % проти 22,34 %,  $p < 0,01$ ). Спадкова обтяженість по епілепсії частіше спостерігається у дітей з ідіопатичними, ніж з симптоматичними або криптогенними формами захворювання (43,59 % проти 24,55 %;  $p < 0,05$  і 43,59 % проти 0,00 %,  $p < 0,01$ ).

**Ключові слова:** епілепсії, діти, спадкова обтяженість

Epilepsy is one of the most common diseases of the nervous system in children and adolescents. The frequency of epilepsy in the general population within 0.5—0.8 %, and the prevalence of epilepsy among children reaches 1.0 %. Genetic factors in the occurrence of epilepsy plays an important and sometimes fundamental role. Studies have shown that suffer children from epilepsy, family history hereditary burden of the disease is more common for the mother than for the father (30.18 % vs. 22.34 %,  $p < 0.01$ ). Hereditary burden in epilepsy is more common in children with idiopathic than with symptomatic or cryptogenic forms of the disease (43.59 % vs. 24.55 %;  $p < 0.05$ , and 43.59 % as against 0.00 %  $p < 0.01$ ).

**Keywords:** epilepsy, children, hereditary predisposition

Эпилепсии являются одними из наиболее распространенных заболеваний нервной системы у детей и подростков и занимают одно из ведущих мест в структуре патологий, приводящих к инвалидизации. Выраженность и тяжесть клинических проявлений при эпилепсиях, вопросы социальной адаптации, а также экономические проблемы, связанные с болезнью, ставят данную патологию в число важнейших приоритетов медицины во всем мире.

Многочисленные исследования свидетельствуют, что частота эпилепсий в общей популяции — в пределах 0,5—0,8 %, а распространенность эпилепсии среди детского населения достигает 1,0 % [1—4, 7—9]. Из всех случаев эпилепсий, согласно исследований большинства авторов, у 20—40 % имеют место идиопатические формы заболевания, когда генетические факторы имеют достаточно важное, а иногда — основное значение [5, 6]. И в тоже время, при рассмотрении этиологии и патогенеза эпилепсий, большое значение придается не только наследственной или приобретенной предрасположенности, а и действию разнообразных экзогенных воздействий, включая перенесенные и вялотекущие вирусные, бактериальные и смешанные инфекции, черепно-мозговые травмы и др. [10].

Достижения ученых в области генетики эпилепсий, формирование представлений о ее возрастзависимых формах, разработка и внедрение новых методов диагностики и терапии привело к реальному улучшению результатов проводимого лечения [11—15].

Целью нашей работы было изучение структуры и роли различных этиологических факторов в возникновении и течении эпилепсий у детей разного возраста, изучение особенностей электрогенеза у данных пациен-

тов, у их родителей и родных сибсов по показателям электроэнцефалографического исследования (ЭЭГ).

Методами исследования, применявшимися в работе, были:

- клинико-неврологический (изучали характер эпилептических припадков, возраст дебюта заболевания, факторы риска, которые провоцируют эпилептические припадки, проводимая противосудорожная терапия и ее эффективность);
- клинико-генеалогический (изучали родословные каждого пробанда на глубину 4-х поколений, имеющуюся медицинскую документацию родителей, сибсов и дальних родственников обследуемых детей);
- нейрофизиологический (электроэнцефалографическое обследование с помощью 16-канального электроэнцефалографа фирмы «DX-Комплексы»; когда запись ЭЭГ проводилась не меньше 15 минут, в ее структуру входили такие функциональные нагрузки как гипервентиляция, фотостимуляция частотами 6, 9, 12 Гц, а при необходимости проводилась запись ЭЭГ после депривации ночного сна);
- статистический.

В процессе работы было обследовано 172 ребенка с наличием эпилептических припадков, в возрасте от 1 года до 16 лет. Среди обследованных детей преобладали случаи, когда эпилепсии носили симптоматический характер, в их возникновении играли роль такие факторы как — антенатальные поражения головного мозга, инфекции с поражением нервной системы, черепно-мозговые травмы и др. В эту группу вошла 110 (63,95 %) детей. Значительно меньшей была группа детей, у которых, в зависимости от характера припадков, анамнестических данных о наследственной отягощенности по эпилепсиям и данных ЭЭГ-показателей, можно было говорить

об идиопатической форме заболевания — 39 (22,67 %) детей. Пациенты, у которых не было выявлено четкого фактора, приведшего к возникновению заболевания (23 — 13,37 %), были отнесены к группе криптогенных эпилепсий.

При изучении родословных уделяли внимание не только заболеваниям, отмечавшимся у родственников детей основной группы, степень родства между ребенком и тем или иным родственником, а также и родственная линия, по которой прослеживались изучаемые патологии (линия матери, линия отца). К I степени родства относились родители ребенка и родные сибсы, ко II степени — бабушки и дедушки пробанда, к III степени — тети, дяди, прабабушки и прадедушки и к IV степени — двоюродные сибсы, двоюродные дедушки и бабушки.

Всего было обработана информация о 1861 родственнике детей основной группы, 910 (48,90 %) из которых были родственниками по линии матери, 881 (47,34 %) — родственниками по линии отца и в 70 (3,76 %) случаях это были родные сибсы (братья и сестры).

Из всех обследованных родных и близких 422 (22,68 %) были родственниками детей с идиопатическими формами эпилепсий, 1190 (63,94 %) — родственниками детей с симптоматическими и 249 (13,38 %) — родственниками детей с криптогенными формами заболевания.

Анализ родословных показал, что из 172 обследованных пробандов с эпилептическими припадками 44 (25,58 %) имеют наследственную отягощенность по эпилепсии, в семьях которых у 162 родственников (8,70 % от общего количества обследованных родственников) или на момент исследования, или в анамнезе отмечались эпилептические припадки. Это были семьи детей с идиопатическими и симптоматическими эпилепсиями.

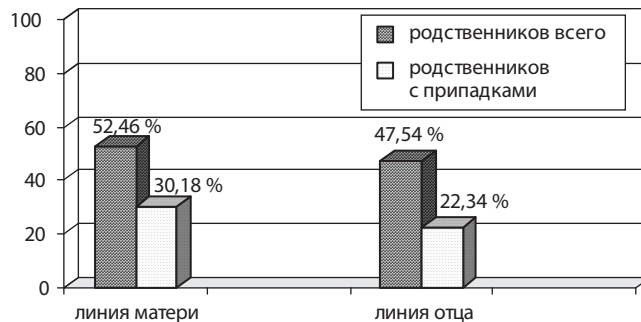
Эпилептические припадки у родителей пробандов (I степень родства) отмечались в 23 случаях (14,20 % — от общего количества родственников с эпилепсиями): в 15 (9,26 %) — у матерей, в 8 (4,94 %) — у отцов больных детей.

Среди родственников II степени родства информация о наличии эпилепсий была также получена в 23 случаях (14,20 %). При этом у родственников по линии матери эпилептические припадки отмечались в 18 (11,11 %), а у родственников по линии отца — в 5 (3,09 %) случаях.

Наибольшее количество родных (60 — 37,04 %), у которых хотя бы один раз в жизни отмечался судорожный припадок, были родственники III степени родства. В 34 (20,99 %) случаях это были родственники по материнской линии и в 26 (16,05 %) случаях — родственники по линии отца.

Несколько реже информация о наличии эпилептических припадков была выявлена у родственников IV степени родства — 56 (34,57 %) случаев. Среди них эпилептические припадки у родных по линии матери отмечались в 32 (19,75 %), а по линии отца — в 24 (14,81 %) случаях.

Согласно полученных нами данных, у детей с наследственной отягощенностью по эпилепсиям 610 родственников страдали различными по характеру эпилептическими припадками. Причем, 320 (52,46 %) из них были родственниками по линии матери, а 290 (47,54 %) — по линии отца. Таким образом, данная патология встречалась чаще у родных со стороны матери больного ребенка (97 — 30,18 % против 65 — 22,34 %,  $p < 0,01$ ), см. рисунок.



Частота случаев эпилепсий у родственников детей, страдающих эпилепсиями, в зависимости от линии родства

Сравнительный анализ наследственной отягощенности у пробандов с эпилепсиями в зависимости от формы заболевания показал, что наследственная отягощенность по эпилепсиям чаще встречается у детей с идиопатическими, чем с симптоматическими формами (43,59 % против 24,55 %;  $p < 0,05$ ).

Проведенные исследования показали, что у детей, страдающих эпилепсиями, наследственная отягощенность по этому заболеванию чаще встречается по линии матери, чем по линии отца (30,18 % против 22,34 %,  $p < 0,01$ );

Выявлено, что наследственная отягощенность по эпилепсии чаще встречается у детей с идиопатическими, чем с симптоматическими или криптогенными формами заболевания (43,59 % против 24,55 %;  $p < 0,05$  и 43,59 % против 0,00 %,  $p < 0,01$ );

#### Список литературы

1. Сараджишвилли П. М. Эпилепсия / П. М. Сараджишвилли, Т. Ш. Геладзе. — М., 1977. — С. 304.
2. Berkovic S. F. Progressive myoclonus epilepsies clinical and neurophysiological diagnosis / Berkovic S. F., So N. K. Andermann F. // J Clin Neurophysiol. — 1991. — Vol. 8. — P. 261—274.
3. Cowan L. D. The epidemiology and natural history of infantile spasms / L. D. Cowan, L. S. Hudson // J. Child Neurol. — 1991. — Vol. 6. — P. 335—364 MD.
4. Aicardi J. Epilepsy in children / J. Aicardi. — N. Y., 1994. — 465P.
5. Орос М. М. Генеалогія хворих на епілепсію / М. М. Орос // Клінічна медицина. — 2011. — № 2. — С. 47—50.
6. Steinlein O. K. New insights into the molecular mechanism underlying idiopathic generalized epilepsies / O. K. Steinlein // Clinical Genetics. — 1998; 54 (3); 169—175.
7. Зенков Л. Р. Лечение эпилепсии (Справочное руководство для врачей) / Л. Р. Зенков. — М., 2001. — 229 с.
8. Мухин К. Ю. Идиопатические формы эпилепсии: систематика, диагностика, терапия / К. Ю. Мухин, А. С. Петрухин. — М.: Арт-Бизнес-Центр, 2000. — 319 с.
9. Sidenvall R. Epidemiology. In: "Paediatric epilepsy" (Sillanpaa M., Johannessen S., Blennow G., Dam M., eds.). — Petersfield, 1990. — P. 1—8.
10. Эпилепсия у детей: диагностика и лечение / [В. М. Студеникин, В. И. Шелковский, О. И. Маслова, С. В. Балканская] // Лечащий врач. — 2003. — № 2. — С. 60—64.
11. Рогачева Т. А. Закономерности становления и течения ремиссии при эпилепсии : дис. на соискание уч. степени д-ра мед. наук : спец. 14.00.18 «Психиатрия» / Татьяна Анатольевна Рогачева. — М., 2006. — 319 с.
12. Громов С. А. Контролируемая эпилепсия (клиника, диагностика, лечение) / С. А. Громов. — СПб.: ИИЦ Балтика, 2004. — 302 с.
13. Гехт А. Б. Стандарты лечения эпилепсии / А. Б. Гехт // Лечение нервных болезней. — 2001. — № 1. — С. 8—14.
14. Калинин В. В. Эпилепсия как нейропсихиатрическая проблема / В. В. Калинин // Психиатрия и психофармакотерапия им. П. Б. Ганнушкина. — 2004. — Приложение № 1 / Эпилепсия: Диагностика и лечение. — С. 4—7.

15. Карлов В. А. Стратегия и тактика терапии эпилепсии сегодня / В. А. Карлов // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. — 2004. — № 8. — С. 28—34.

16. Болдырев А. И. Прогноз эпилепсии в свете катамнестических исследований / А. И. Болдырев // Журнал невропатологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. — 1985. — Т. 135. — № 6. — С. 810—818.

17. Мухин К. Ю. Эпилептические синдромы: Диагностические стандарты терапии (Справочное руководство) / К. Ю. Мухин, А. С. Петрухин. — М., 2005. — 143 с.

Надійшла до редакції 25.05.2015 р.

**ТРЕТЬЯКОВ Дмитрий Владимирович**, младший научный сотрудник отдела детской психоневрологии и пароксизмальных состояний Государственного учреждения «Институт неврологии, психиатрии и наркологии Национальной академии медицинских наук Украины», г. Харьков; e-mail: dmitrii\_tretiakov@ukr.net

**TRETIKOV Dmytro**, Junior Researcher of the Department children psychoneurology and paroxysmal state of State Institution "Institute of Neurology, Psychiatry and Narcology of the National Academy of Medical Sciences of Ukraine", Kharkiv; e-mail: dmitrii\_tretiakov@ukr.net

УДК 616.8: 616.711-092

*С. В. Федосеев, І. А. Назарчук*

**ЭТИОЛОГИЧНІ І ПАТОГЕНЕТИЧНІ АСПЕКТИ РЕФЛЕКТОРНИХ  
ВЕРТЕБРОНЕВРОЛОГІЧНИХ СИНДРОМІВ З ПОЗИЦІЙ СТАНУ ПРОБЛЕМИ  
(огляд літератури)**

*С. В. Федосеев, І. А. Назарчук*

**Этиологические и патогенетические аспекты рефлекторных  
вертеброневрологических синдромов с позиций состояния проблемы  
(обзор литературы)**

*S. V. Fedoseiev, I. A. Nazarchuk*

**Causes and pathogenetic aspects vertebral reflex neurological syndromes viewpoint of problems  
(literature review)**

Вивчений стан проблеми і сучасні дані щодо етіології та патогенезу рефлекторних вертеброневрологічних синдромів (РВНС), показана їх актуальність. Аналіз існуючої медичної літератури і деяких власних досліджень висвітлив коло етіологічних чинників, роль морфофункціональних порушень опорно-рухового апарату та психосоціальних чинників у формуванні РВНС, визначив біль у шиї та нижній частині спини (попереку) як провідні клінічні прояви. Окреслені напрямки подальших досліджень біопсихосоціальної концепції РВНС, а саме уточнення ролі психічних і соціальних чинників, характеристик стилю життя і фізичної активності, індивідуальних, конституціональних та інших особливостей. Аналітичні дані, отримані в проведеному дослідженні, вказують на перспективність подальшої розробки проблеми РВНС для вдосконалення діагностики та розроблення системи диференційованої терапії, реабілітації і прогнозу.

**Ключові слова:** рефлекторні вертеброневрологічні синдроми, біль у шиї, біль у спині, дорсалгія, етіологія, патогенез, психічні чинники, соціальні чинники

Изучены состояние проблемы и современные данные по этиологии и патогенезу рефлекторных вертеброневрологических синдромов (РВНС), показана их актуальность. Анализ имеющейся медицинской литературы и некоторых собственных исследований высветил круг этиологических факторов, роль морфофункциональных нарушений опорно-двигательного аппарата и психосоциальных факторов в формировании РВНС, определил боль в шее и нижней части спины (пояснице) как ведущие клинические проявления. Очерчены направления дальнейших исследований биопсихосоциальной концепции РВНС, а именно уточнение роли психических и социальных факторов, характеристик стиля жизни и физической активности, индивидуальных, конституциональных и других особенностей. Аналитические данные, полученные в проведенном исследовании, указывают на перспективность дальнейшей разработки проблемы РВНС для совершенствования диагностики и разработки системы дифференцированной терапии, реабилитации и прогноза.

**Ключевые слова:** рефлекторные вертеброневрологические синдромы, боль в шее, боль в спине, дорсалгия, этиология, патогенез, психические факторы, социальные факторы

Studied the state of problems and recent data on the etiology and pathogenesis of reflex vertebral neurological syndromes (RVNS), shows their relevance. Analysis of the available medical literature and some of our own research highlighted the range of causes factors, the role of morphological and functional disorders of the musculoskeletal system and psychosocial factors in shaping RVNS, defined pain in the neck and lower back (lumbar) as the leading clinical manifestations. Defined directions for further research biopsychosocial concept RVNS, namely clarification of the role of psychological and social factors, lifestyle characteristics and physical activity, individual, constitutional and other features. Analytical data obtained in the current study indicate the prospects of further development of the problem RVNS to improve the diagnosis and development of differentiated treatment, rehabilitation and prognosis.

**Key words:** reflex vertebral neurological syndromes, neck pain, back pain, dorsalgia, causes, pathogenesis, mental factors, social factors

Увага до проблеми рефлекторних вертеброневрологічних синдромів (РВНС) зумовлена їхньою поширеністю і медико-соціальною значущістю в галузі неврології, насамперед за рахунок різноманітних больових проявів. Питання щодо больових синдромів широко обговорюється на сторінках медичних періодичних видань, у доповідях на науково-практичних заходах тощо. У фахівців склалася думка, що запорукою успішного лікування болю

є правильне визначення етіопатогенетичних чинників і характеру болю. У цій роботі розглянуті умови формування рефлекторних больових синдромів у спині та шиї, які обумовлені патологією хребта, супроводжуються іншими неврологічними проявами та об'єднуються під назвою вертеброневрологічних синдромів. Останні були детально вивчені засновниками вертеброневрологічного напрямку у минулому столітті, проте поступова, під впливом технічних, соціальних та інших чинників, зміна умов життя населення, його загального соматичного стану,