

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:

- клиничко-неврологический (изучали характер эпилептических припадков, возраст дебюта заболевания, факторы риска, которые провоцируют эпилептические припадки, проводимая противосудорожная терапия и ее эффективность);
- клиничко-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.

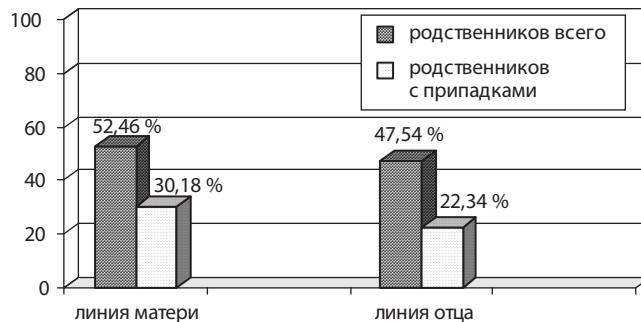
Эпилептические припадки у родителей пробандов (I степень родства) отмечались в 23 случаях (14,20 % — от общего количества родственников с эпилепсиями): в 15 (9,26 %) — у матерей, в 8 (4,94 %) — у отцов больных детей.

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

TRETIAKOV 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