

Ўзбекистон Республикаси
Соғлиқни сақлаш вазирининг
2025 йил "23" июндаги
180-сонли буйруғига
илова

ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИ СОҒЛИҚНИ САҚЛАШ ВАЗИРЛИГИ
БОЛАЛАР МИЛЛИЙ ТИББИЁТ МАРКАЗИ
РЕСПУБЛИКА ИХТИСОСЛАШТИРИЛГАН ПЕДИАТРИЯ ИЛМИЙ АМАЛИЙ
ТИББИЁТ МАРКАЗИ
ТИББИЁТ ХОДИМЛАРИНИНГ КАСБИЙ МАЛАКАСИНИ РИВОЖЛАНТИРИШ
МАРКАЗИ

«ЭПИЛЕПСИЯ» НОЗОЛОГИЯСИ БЎЙИЧА
МИЛЛИЙ КЛИНИК ПРОТОКОЛИ

ТОШКЕНТ 2025

«КЕЛИШИЛГАН»



Тиббиёт ходимларининг касбий
малакасини ривожлантириш маркази
директори

Х.А.АКИЛОВ

“12” “декр.” 2025 йил

«ЭПИЛЕПСИЯ» НОЗОЛОГИЯСИ БЎЙИЧА МИЛЛИЙ
КЛИНИК ПРОТОКОЛЛАРИ

1. Кириш қисми

Код(лар) МКБ-11: МКБ-11 ҳавола: <https://icd11.ru/эпилепсия-припадки-мкб11/>

09 09 Нерв тизими касалликлари / Эпилепсия ёки тутқаноқлар 8A60 Структуравий ёки метаболик ҳолатлар ва касалликлар туфайли эпилепсия 8A61 Генетик ёки тахминан генетик синдромлар, асосан эпилепсия сифатида намоён бўлган 8A62 Эпилептик энцефалопатиялар 8A63 Оқибатлар сабабли тутқаноқлар 8A64 Масофавий сабаблар туфайли битта тутқаноқ 8A65 Ягона тавсифланмаган тутқаноқ 8A66 Эпилептик статус 8A66.0 Эпилептик статус, конвульсив 8A66.1 Эпилептик статус, конвульсив бўлмаган 8A66.Й Бошқа маълум эпилептик статуслар 8A66.3 Эпилептик ҳолат, номаълум 8A67 Қайтган тез-тез тутқаноқлар 8A6Й Бошқа аниқланган эпилепсия ёки тутқаноқ турлари 8A6З Эпилепсия ёки тутқаноқлар, аниқланмаган

Протоколни ишлаб чиқиш ва қайта кўриб чиқиш санаси: Протоколни ишлаб чиқиш санаси 2024 йил, қайта кўриб чиқиш санаси 2028 йил ёки янги асосий далиллар пайдо бўлганда. Таъқдим этилган тавсиялар бўйича барча ўзгартиришлар тегишли хужжатларда эълон қилинади.

Жавобгар ташкилот:

- Болалар Миллий Тиббий Маркази (НДТМ)
- РЭСпублика Итисослаштирилган Илмий-Амалий Педиатрия Тиббиёт Маркази (РИИАПТМ)
- Тиббиёт ходимларини касбий малакасини ривожлантириш маркази(ТКМРМ)

Протокол ва стандартни ишлаб чиқишга ҳисса қўшганлар:

- Жараённи ташкил этиш бўйича болалар неврологияси йўналишидаги ишчи гуруҳининг аъзолари
- Ишчи гуруҳ раҳбари:
- Экспертлар:

Клиник протокол якуний муҳокама ва тасдиқлаш учун олий ўқув юртлари ўқитувчилари, Ўзбекистон болалар неврологлари ассоциацияси аъзолари, тиббиёт ташкилотлари (вилоят болалар шифохоналари бош врачлари ва уларнинг ўринбосарлари) иштирокида ўрнатилган ноформал консенсус асосида муҳокама қилинган ва тасдиқлаш учун тавсия этилган.

Қисқартмалар рўйхати:

- АТФ – Аденозинтрифосфат
- ГАМК – Гама-аминомайка кислота
- ДАЕ – Болалар абсанс эпилепсияси
- ИГЕ – Идиопатик умумий эпилепсия
- КДи – Кетоген диетаси
- МВЕ – Медианна вақтли эпилепсия
- МПЕЛ (ИЛАЕ) – Халқаро Эпилепсияга қарши Лига
- ФКД – Фокал кортикал дисплазия
- ПЕП – Эпилепсияга қарши препаратлар

- **ЭС** – Эпилептик статус
- **ЭССП** – Конвульсив эпилептик статус
- **ТСЖ** – Церброспинал суюқлик
- **ТСАФ** – Циклик аденозинмонофосфат
- **ТСН** – Марказий нерв тизими
- **СМТ** – Бошсуяк ва мия шикастланиши
- **ЕЕГ** – Электроенсефалография
- **ЙАЕ** – Ёшлик абсанс эпилепсияси
- **ЙМЕ** – Ёшлик миоклоник эпилепсия
- **СИОЗС** – Селекцион серотининни қайта олиб олишни ингибиторлари
- **АМРА** – Глутаматнинг ионотропик рЭСепторининг тури
- **БДНФ** – Мия-нейротрофик фактор
- **САСНА1А** – Калсий ион канали (П/Қ тип, алфа-1а субединицаси) ген
- **СХРНА4** – Холинергик никотиник рЭСептор алфа-4 субединицаси ген
- **СХБНБ2** – Холинергик никотиник рЭСептор бета-2 субединицаси ген
- **СЛСН2** – Хлор ион канали тип 2
- **СРМП-5** – Колапсинли жавобни ўрнатиш медиатор протеини
- **ЕНФЛ1, ЕНФЛ3** – Кечки лоб эпилепсияси (1 ва 3 типлари)
- **ГАБАА** – Гамма-аминомайка кислота ионотропик рЭСептори А тури
- **ГАБАБ** – Гамма-аминомайка кислота ионотропик рЭСептори Б тури
- **ГАБАаР** – Гамма-аминомайка кислота рЭСептори А тип
- **ГАБРА1** – Гамма-аминомайка кислота рЭСептори А алфа-1 субединицаси ген
- **ГАБРГ2** – Гамма-аминомайка кислота рЭСептори А гама-2 субединицаси ген
- **ГАД65** – Глутамат кислотасининг декарбоксилазаси 65
- **ГЕФС+** – Фебрил тутқаноқлар билан бирга келувчи умумий эпилепсия
- **ЛЕАЦ** – Узун муддатли эпилепсия билан боғлиқ ўсмалар
- **ЛГИ1** – Лизинли юкори миқдорда бўлган глиёма инхибитацияланган 1-протеин
- **КСНА1** – Потенциалга боғлиқ калий ион канали А туридаги 1-субединица ген
- **КСНД2** – Потенциалга боғлиқ калий ион канали Д туридаги 2-субединица ген
- **КСНМА1** – Потенциалга боғлиқ калий ион канали М туридаги калций-активлаштирилган субединица ген
- **КСНҚ2, КСНҚ3** – Потенциалга боғлиқ калий ион канали Қ туридаги 2 ва 3-субединицалари генлари
- **НМДА** – Н-Метил-Д-Аспартик кислота ионотропик рЭСептори
- **НДДИ-Е** – Эпилепсияга қарши неврологик депрЭссия сўрови

- **Се** – Сенситивлик
- **Сп** – СпЭСификлик
- **ССН1А** – Натриевий ион канали алфа-1 субединица ген
- **ССН2А** – Натриевий ион канали алфа-2 субединица ген
- **ССН1Б** – Натриевий ион канали бета-1 субединица ген

Протокол фойдаланувчилари:

1. Болалар неврологлари
2. Педиатрлар
3. Умумий амалиёт шифокорлари
4. Генетик шифокорлар
5. Радиологлар
6. Соғлиқни сақлашни ташкил этувчилар
7. Клиник фармакологлар
8. Талабалар, клиник ординаторлар, магистрантлар, докторантлар, тиббиёт университетлари ўқитувчилари
9. Ушбу патологияга эга бўлган беморлар, уларнинг оила аъзолари ва ғамхўрлик қилаётган шахслар.

Беморлар категорияси: Диагноз қўйиладиган беморлар - бу касалликнинг клиник белгилари бўлган болалар.

Исботланадиган тиббиётга асосланган исбот даражаларининг баҳолаш шкаласи:
Диагноз (диагностика аралашувлари) усуллари учун исбот даражаларини баҳолаш шкаласи:

УДД	Изоҳ
1	Ҳисобланган таҳлил (мета-анализ) ёрдамида тасдиқланган тизимли таҳлил
2	Мустақил тадқиқотлар ёки тасдиқланган таҳлил ёрдамида амалга оширилган тадқиқотлар
3	Назорат қилинмаган тадқиқотлар, шу жумладан когнитив тадқиқотлар
4	Назорат қилинмаган тадқиқотлар
5	Фақат механизмларни асослаш ёки Экспертларнинг фикрларининг мавжудлиги

Профилактика, даволаш, реабилитация аралашувлари учун исбот даражаларини баҳолаш шкаласи:

УДД	Изоҳ
1	Рационал тадқиқотлар (мета-анализ)

УДД	Изоҳ
2	Мустақил тадқиқотлар
3	Неронадимлаштирилган тадқиқотлар, шу жумладан когнитив тадқиқотлар
4	Назорат қилинмаган тадқиқотлар, клиник ҳолатларни тавсифлаш
5	Фақат механизмларни асослаш ёки Экспертларнинг фикрларининг мавжудлиги

Профилактика, диагностика, даволаш, реабилитация аралашувлари учун исботларни аниқлашнинг ўзгартирилган тавсиялари шкаласи:

УУР	Изоҳ
А	Кучли тавсия (барча эффектлик критериялари муҳим, барча тадқиқотлар юқори ёки қониқарли методологик сифатга эга)
Б	Шартли тавсия (барча тадқиқотлар юқори методологик сифатга эга эмас ёки натижалар уйғун эмас)
С	Заиф тавсия (кераксиз ёки ёмон методологик сифатдаги тадқиқотлар)

2. Асосий қисм

1.1. Касаллик ёки ҳолат (касаллик ёки ҳолатлар гуруҳи)ни аниқлаш

1.1.1. Эпилепсияни аниқлаш

Эпилепсия – миядаги касаллик бўлиб, қуйидаги шартлардан бирортасига мос келиши мумкин:

1. камида икки бирбирига боғлиқ бўлмаган (ёки рефлексив) тутқун, орқадан >24 соатлик интервал билан;
2. бир бирбирига боғлиқ бўлмаган (ёки рефлексив) тутқун ва икки спонтон тутқундан кейин келгуси 10 йил давомида қайтиши еҳтимоли умумий қайтиш хавфидан ($\geq 60\%$) юқори бўлган ҳолат;
3. эпилептик синдром диагнози. ($\geq 60\%$ — бу қайтиши юқори еҳтимолни билдиради) [3].

1.1.2. Эпилептик статусни аниқлаш

ЭС — бу фавқулудда неврологик ҳолат бўлиб, у аҳамиятли касаллик ёки ўлим хавфини олдини олиш учун фавқулудда текширув ва даволашни талаб қилади (Статус Эпилептикус Тодд Вйлие; Дивяжот С. Сандху; Нажиб И. Мурр). **Аниқлаш (Дунё Соғлиқни Сақлаш Ташкилоти ва бошқалар. ИСД-11 2022 йил учун)**

Тутқун «миядаги ортиқча ёки синхронлашган нейрон фаоллиги томонидан чақирилган белгилари ва/ё симптомлари ўтиб кэтишини» англатади. «Ўтиб кэтиш» термини вақт билан чэгара, аниқ бошланиши ва тугашини билдиради. Классик тарзда ЭС «кўп вақт давомида ёки қисқа интервалларда қайталанадиган эпилептик тутқун билан таърифланади, бу эпилептик ҳолатнинг узок давом этишини ҳамда ўзгаришсизлигини сабаб бўлади».

ЭС — бу 5 дақиқадан ортиқ давом етувчи ёки бир-бирдан тикланмасдан қайталанадиган судорогли фаоллик билан белгиланади. ЭСнинг белгиларига бўғимларнинг ГТК ҳаракатлари ва руҳий ҳолатнинг бузилиши киради. Ҳар бир тутқундан кейин, жисмоний нуқтали неврологик заифликлар (масалан, Тодд параличи) кузатилиши мумкин.

ЭС БЭС деб аталган ҳолатда руҳий ҳолатнинг бузилишига олиб келиши мумкин ва бу ерда кўринадиган клиник белгилари бўлиши ёки бўлмаслиги мумкин, масалан, томоша бурилиш ҳаракатлари. БЭС ҳолатида судорог фаоллиги електроенцефалограмма (ЕЕГ)да кўриниши мумкин, аммо клиник белгилари ёки улар кам бўлиши мумкин. Статус Епилептисус Тодд Вйлие; Дивяжот С. Сандху; Нажиб И. Мурр. [Маъқолани ўқиш](#)

Халқаро эпилепсияни аниқлаш ва классификация қилиш комиссияси ва эпидемиология бўйича комиссиясининг тавсиясига кўра, эпилептик статус (ЭС)ни аниқлаш, классификация қилиш ва терминологияси қайта кўриб чиқилди.

[Илгари қабул қилинган аниқлаш](#) — Эпилептик статус — бу ёки томонидан ҳолатни йўқ қилиш механизмининг ишламаслиги ёки аномал даражада давом етган тутқунларни тўғрилаштириш учун механизмларининг бошланиши. Бу ҳолат (тўғрилаштиришдан кейин) мия нейронларининг ва нейрон тармоқларининг узок муддатли оқибатларига олиб келиши мумкин. Мақсад — судорог фаоллигининг давомийлиги ва вақти (т1) кейин белгиланган вақтдан кейин давом этадиган судороглар.

1.2 Этиология ва патогенези касаллик ёки ҳолат (касаллик ёки ҳолатлар гуруҳи)

1.2.1. Эпилепсиянинг этиологияси

Эпилепсия — полиетиологик касаллик. Халқаро Эпилепсияга қарши курашиш лигасининг 2017-йилги эпилепсия таснифоти бўйича [5], барча эпилепсия шакллари этиологияси бўйича 6 тоифага бўлинади:

- генетик;
- структура;
- метаболик;
- инфекцион;
- иммунологик;
- номаълум сабабли.

Эпилепсиянинг этиологиясини аниқлаш беморни даволаш ва бошқариш стратегиясини танлашда ҳал қилувчи аҳамиятга эга. Баъзи ҳолларда, беморда бир нечта этиологик омиллар биргаликда бўлиши мумкин, масалан, структуравий ва генетик. В.А. Карлов, этиологик омилларни эпилепсия хавфи бўлган омиллар сифатида кўриб чиқишни тавсия қилади, бу омиллар фақат мерос қилиб қолган мойиллик мавжуд бўлса, юзага келиши мумкин [6].

1.2.1.1. Генетик этиология

Генетик эпилепсия концепсияси шундаки, эпилепсия, биз тушунганимиздек, аниқ ёки тахминий генетик нуқсон(лар) натижасида юзага келади, бунда тутқунлар касалликнинг асосий аломати бўлади. Генетик нуқсон хромосомалар ёки молекулар даражада юзага келиши мумкин. Муҳим жиҳат шундаки, "генетик" дэган сўз "мерос қилиб қолган" дэган маънони англатмайди, чунки де ново патогеник вариантлар камдан-кам учрамайди.

Генетик этиологиянинг мавжудлиги, атроф-муҳитнинг эпилепсияга таъсирини инкор етмайди. ([хтпс://www.эпилепсийдиагносис.орг/аетиологий/генетис-гроуповервиев.хтмл](https://www.эпилепсийдиагносис.орг/аетиологий/генетис-гроуповервиев.хтмл))

Бу бўлимда клиник тЭСт орқали аниқланадиган баъзи муҳим генетик эпилепсияларни келтирамыз:

хромосомал аномалиялар

генетик нуқсонлар

Генетик омиллар эпилепсиянинг ривожланишига қандай таъсир қилиши мумкинлиги бир қанча йўллар билан тушунтирилган. Баъзи генетик омиллар мерос қилиб олинган бўлмаслиги ва авлодга ўтмаслиги мумкин. Қуйидаги баъзи муҳим генетик концепсияларни ва уларнинг таърифларини келтирамиз:

Мерос қилиб олинган ген аномалияси, аутосомал-доминант, аутосомал-рецессив ва Мендел меросини олиш

Генетик аномалия, ота-она томонидан туғиш жараёнида мерос қилиб олинади. Шунинг учун, ген аномалиялари ота-она ёки ота-она жинсий ҳужайраларида мавжуд бўлиши мумкин. Агар бу ген аномалиялари ҳамма ҳужайраларда мавжуд бўлса ёки фақат маълум бир фозда бўлса, бу фақат уларнинг жинсий ҳужайралари (тухум ёки сперматозоидлар)да бўлиши мумкин. Ҳар бир ген иккита нусхада мавжуд. Баъзи мерос қилиб олинган ҳолатлар фақат бир нусхаси аномалияланган ген бўлса ҳам (аутосомал-доминант мерос бўйича), бошқа мерос қилиб олинган ҳолатлар фақат иккала нусхаси аномалияланган бўлса пайдо бўлади (аутосомал-рецессив мерос бўйича).

1.2.1.2. Структура этиологияси

Структура эпилепсиялари, мия тузилмасидаги аниқ аномалия билан боғлиқ бўлиб, ўзгартирилган мия тузилмалари эпилепсия ривожланишининг сезиларли хавфини оширади. Структурал нуқсон ёки ортиқча (масалан, инсулт, жароҳатлар ёки инфекциялар сабабли) ёки генетик бўлиши мумкин; аммо, ҳозирги тушунчамизда, структурал нуқсон алоҳида касаллик сифатида қаралади.

- Кортикал ривожланиш нуқсонлари
- Қон томирларнинг деформациялари
- Ҳипокампуснинг склерозлашиши
- Гипо-исчемик жароҳатлар
- Миянинг жароҳатланган шикастланишлари
- Ўсмалар
- Поренцефалик кисталар

1.2.1.3. Метаболик этиологиялар

Метаболик эпилепсия ҳолатлари, метаболик аномалиялар билан боғлиқ бўлиб, бу ҳолат эпилепсия хавфини сезиларли даражада оширади. Метаболик хатоликлар кўпинча генетик бўлади; аммо, ҳозирги тушунчамизда, метаболик нуқсонлар, эпилепсиядан аввалги алоҳида ҳолатлар сифатида қаралади.

Метаболик эпилепсиялар:

- Биотиндаза ва ҳолокарбоксилаза-синтаза этишмовчилиги
- Миянинг фолат этишмовчилиги
- Креатин метаболизмининг бузилиши
- Фолий кислотасига таъсир қилувчи тутқунлар
- Глюкозанинг 1 транспортери (ГЛУТ1ДС) дефицити
- Митохондриял касалликлар
- Пероксисомалар бузилиши
- Пйридоксин боғланган дефицит (АЛДХ7А1)-ДЕЕ ва пиридокаминал 5ъ-фосфат оксидаза (ПНПО)

1.2.1.4. Иммунологик этиология

Антителалар орқали омиллар:

- Анти-НМДА рецепторли енсефалит
- Потенциалга боғлиқ каналларга қарши антителалар

- ГАД65га қарши антителалар
- ГАБА-Б рецепторига қарши антителалар
- АМПА рецепторига қарши антителалар
- Стероидга қарши энцефалопатия, қалқонсимон без касалликлари билан боғлиқ
- Селияк, эпилепсия ва мия калкификацияси синдроми

1.2.1.5. ИНФИКСИЙОН ЕТИЙОЛОГИЙАЛАРИ

Дунё бўйлаб енг кенг тарқалган эпилепсия этиологияси инфекцион ҳисобланади, айниқса ривожланаётган мамлакатларда. Марказий нерв тизими инфекциялари нафақат ўткир симптоматик (чақирилган) тутқаноқларни (булар биринчи инфекция вақтига жуда боғлиқ равишда юзага келади), балки эпилепсияни ҳам келтириб чиқариши мумкин. Инфекцион этиологиялар қуйидагиларни ўз ичига олади:

- Туберкулёз,
- ВИСХ,
- Сервикал малярия,
- Неуроцистикеркоз,
- Подостри склерозлаштирувчи паненсефалит,
- Серебрал токсоплазмоз.

Бу инфекциялар баъзан структурал коррелятга эга, аммо эпилепсиянинг асосий сабаби инфекцион жараён сифатида тушунилади. Инфекцион этиология даволанишга баъзи оқибатларга олиб келиши мумкин. Шунингдек, бу ижтимоий саломатликка ҳам таъсир қилади, чунки бундай инфекцияларни профилактикаси эпилепсия юқини камайтириши мумкин, айниқса ривожланаётган мамлакатларда.

1.2.1.6. НОАНИҚ ЕТИЙОЛОГИЙА

«Ноаниқ» ни нейтрал тарзда кўриб чиқиш керак ва эпилепсиянинг асосий сабабининг ҳозирча номаълум еканлигини билдириши керак; бу, еҳтимол, у ҳали ўрганилмаганлиги ёки ҳозирги тадқиқотлар этиологияни аниқлай олмаганлиги билан боғлиқ.

Ноаниқ этиологияга эга бўлган эпилепсия синдромлари:

- Расмуссен синдроми
- Фебрил инфекция билан боғлиқ эпилепсия синдроми

ИЗОҲ. Расмуссен синдромида полушарийларнинг ривожланаётган шикастланишининг этиологияси номаълум бўлса ҳам, у «етиохигиеник синдром» деб ҳисобланади, чунки охириги шикастланган полушарийлар ўзи электроклийник синдромнинг сабабидир.

1.2.2. ЭС ЕТИЙОЛОГИЙАСИ

ЭС нинг асосий сабаби (этиологияси) 2010 йилда ИЛАЕ Комиссияси томонидан таклиф қилинган концепсиялар билан мос келадиган тарзда таснифланади, аммо эпилептологлар, шошилинич ёрдам шифокорлари, неврологлар, болалар неврологлари, нейрохирурглар, оилавий шифокорлар ва ЭС билан касалланган беморларга ғамхўрлик қилаётган бошқа шифокорлар томонидан ишлатилган атамаларни тан олади.

Ҳозирги вақтда номаълум ҳолатлар (ёки «чэгаравий синдромлар»):

- Эпилептик энцефалопатиялар
- Вужудда ривожланмаган епилептиформ ЕЕГ нақшлари билан комалар
- Эпилепсия билан боғлиқ хулқ-атвор ўзгаришлари (масалан, психоз)
- Епилептиформ ЕЕГ нақшлари билан ўзгарган онгни чақириш ҳолатлари (масалан, делириум)
«Маълум» ёки «симптоматик» атамаси ишлатилади — бу анъанавий нейрологик атамаларга мувофиқ, маълум касаллик туфайли юзага келган ЭСни белгилаш учун, бу

касаллик структурал, метаболик, яллиғланиш, инфекцион, токсик ёки генетик бўлиши мумкин. Унинг вақтинча боғланишига асосланиб, улар қуйидагича бўлиниши мумкин: ўткир, узоқ муддатли ва ривожланаётган.

«Иидиопатик» ёки «генетик» атамаси ЭСнинг асосий этиологиясига қўлланилмайди. Иидиопатик ёки генетик эпилепсия синдромларида сабаб статуснинг ўзи бўлмайди, балки баъзи метаболик, токсик ёки ички омиллар (масалан, ухлашнинг этишмаслиги) бу синдромларда ЭСни келтириб чиқариши мумкин. Шу сабабли «иидиопатик» ёки «генетик» атамалари ишлатилмайди. Евгений миёклоник эпилепсия (бу ўзи «иидиопатик» ёки «генетик» бўлиши мумкин) билан бўлган ЭС, нотўғри ПЕП даволаш, дори-дармонларни тўсатдан тўхтатиш ёки наркотик токсикация туфайли симптоматик бўлиши мумкин.

«Номаълум» ёки «криптогеник» атамасини фақат унинг асл маъносида қўллаш керак: номаълум сабаб. «Ехтимол» бу «симптоматик» ёки «генетик» деб тахмин қилиш нотоғри. 2010 йилги таклифларга мувофиқ «номаълум» атамасини синоним сифатида ишлатиш мумкин.

ЭС нинг турли шакллари нинг кўплаб сабаблари мавжуд.

Халқаро Эпилепсия билан Курашиш Лигаси (ИЛАЕ) ҳозирда уларни икки асосий категория бўйича бўлади: маълум (яъни симптоматик) ёки номаълум (яъни криптогеник) сабаблари. Симптоматик категория вақт бўйича ҳам бўлинади; ўткир, узоқ муддатли, ривожланаётган. Қуйида болаларда ЭС нинг баъзи кенг тарқалган сабаблари қисқача тасвирланган:

ЭС ЕТИЙОЛОГИЙАСИ

Маълум (симптоматик)

- Откир (масалан, инсулт, интоксикация, малярия, енцефалит ва бошқалар)
- Узоқ муддатли (масалан, травма, енцефалитдан кейин, инсултдан кейин ва бошқалар)
- Ривожланаётган (масалан, мия ўсмаси, Лафора касаллиги ва бошқа ПМе, деменсия)
- Муайян электроклиник синдромлар билан ЭС

Номаълум (яъни криптогеник)

Кенг тарқалган эпилептик статус сабаблари

Маълум (яъни симптоматик)

1. Структурал: ички бош мия ўсмаси, сереброваскуляр касаллик, бош жароҳати, кортикал дисплазия
2. Инфектиоус: марказий нерв тизими инфекциялари (менингит, енцефалит), туберкулёз, сервикал малярия

Метаболик: метаболик касалликлар (электролитлар балансининг бузилиши, глюкоза балансининг бузилиши, органларнинг этишмовчилиги ва бошқалар), метаболик бузилишлар, аноксик шикастланиш, митохондриял бузилишлар

Токсиклик ёки дори-дармонлар: ПСП нинг паст ёки юқори даражаси, ПСП ни тўхтатиш, бошқа дори-дармонларни/ёдда сақлаш, нейротоксинлар ва захарлар

Яллиғланиш: аутоиммун касалликлар, нейрокутан касалликлар

Генетик: Драве синдроми, 20-хромосоманинг ҳалқали синдроми, Ангелман синдроми, X-хромосома синдроми, Ретт синдроми, 21-трисомия

Номаълум (яъни криптогеник)

Эпилептик статуснинг турли шакллари нинг кўплаб сабаблари мавжуд. (Илова 4)

1.2.3. Эпилепсиянинг Патогенез

Эпилепсиянинг патогенезаси касалликнинг барча шакллари учун бир хил емас, гарчи

умумий умумий босқичлар мавжуд бўлса ҳам. Эпилепсиянинг патогенези ҳар қандай шакли эпилептогенез жараёнини ўз ичига олади: тутилган фаолликнинг аста-секин ривожланиши ва шаклланган эпилепсиянинг босқичи, ва эпилептогенез шаклланган эпилепсия давомида ҳам давом этиши мумкин

Эпилепсиянинг барча шакллари учун умумий белги — бу титроқ фаоллик, бу нейронларнинг гуруҳлари томонидан қўзғалиш ва/ёки тўхташнинг этишмовчилиги натижасида пайдо бўлади. Маълум бир миёдаги ортиқча электр фаоллик қўшни худудларга тарқалади, шунингдек, мушакларга узатилиши мумкин, натижада тутқаноқлар юзага келади. Умуман олганда, қўзғатувчи фаолликнинг подкортикал, таламик, миёнинг қисми ва умуртқа миё структураларига тарқалиши титроқ фазасининг бошланишига мос келади, ва кейин таламусдан тўхташ импульсини келиши билан бу фаза узилади ва клоник фазага ўтади. Ҳозирги вақтда эпилептогенезнинг ягона қабул қилинган биомаркери юқори частотали патологик осцилляциялардир.

Содорли фаолликнинг шаклланишига қўзғатувчи ва тўхтатувчи посинаптик потенциаллар, потенциалга боғлиқ ион каналларининг ўзгариши, шунингдек ионларнинг локал концентрасияларидаги ўзгаришлар ҳисса қўшади. Асосий қўзғатувчи нейромедиатор глутамат бўлиб, у икки турдаги глутамат рЭСепторлари орқали ўз таъсирини амалга оширади: ионотропик рЭСепторлар, тез синаптик узатишни амалга оширувчи (глутаматга боғлиқ АМПА-, кинатли ва НМДА-ион каналлари), ва метаботропик рЭСепторлар, секин синаптик узатишни амалга оширувчи (Г-ўзгартирувчи оқсиллар билан боғланган ва иккиламчи воситачилар сАМП ва фосфолипаза С билан тартибга солинади). Асосий тўхтатувчи нейромедиатор ГАБА (гамма-аминомаслина кислота) бўлиб, у икки турдаги рЭСепторларга эга: ГАБАА, посинаптик аниқ, Сл-каналлари билан боғланган ва ГАБАВ, прЭСинаптик авторЭСепторлар, медиаторсизланишининг камайиши орқали Са⁺⁺ оқимини камайтирувчи ва посинаптик Г-ўзгартирувчи оқсиллар билан боғланган, бу ЭСа К⁺ оқимини оширишга олиб келади. Клеткаларда ишқалнинг тайёрлаш механизми, ионлик тенглик даражасида ҳаяжонланишнинг ортиқча тўқилишини ишлаб чиқиш, нейромедиаторлар глутамат ва аспартатнинг ортиқча бўлиши ва уларнинг рецепторларининг хусусиятларини ўзгартиши туфайли На⁺ ва Са⁺⁺ тоқларининг хужайрага киришини ўз ичига олади. Қуйишнинг этишмаслиги СИ- тўқи хужайрага кириш ва К⁺ тўқи хужайрадан чиқиши туфайли ГАМКнинг этишмаслиги ёки уларнинг тегишли рецепторларининг хусусиятларининг ўзгаришига боғлиқ. Нейронларнинг ҳаяжонланишини тартибга соладиган нейронлик омилларга ион каналларининг тури, уларнинг сони ва нейрон мембранасида тақсимланиши, каналлар бўйича посттрансляцион ўзгартишлар (масалан, фосфориллаш), каналларнинг фаолиятига таъсир етувчи иккинчи арадашчилар тизимларининг фаолашиши (масалан, Г-белоклар), ион каналларининг ген экспрЭссиясини модуляция қилиш киради. Эпилепсиянинг баъзи турлари каналопатиялар билан боғлиқ бўлиб, булар лигандга боғлиқ ион каналларининг (яъни, ионотроп рецепторлари) ва потенциалга боғлиқ ион каналларининг меросий мутациялари натижасидир. Шунингдек, калий, натрий ва хлорид каналларига қарши антитело тузилишлари ва судорога кейин каналлар экспрЭссиясининг ўзгариши билан боғлиқ олинган аутоиммун эпилепсиянинг турлари аниқланган. Бунинг билан бирга, бир хил геннинг турли мутациялари турли хил судорога ва эпилепсия турларига олиб келиши мумкин [23]. Нейронларнинг ҳаяжонланишини ўзгартирувчи синаптик омилларга лигандга боғлиқ ионотроп каналларининг экспрЭссиясининг ўзгариши, бу каналлардаги посттрансляцион ўзгартишлар, синапсларнинг локализацияси ёки конфигурациясининг қайта қурилиши, шчелевий боғланишларда синаптик функцияларнинг ўзгариши киради. НЭСинаптик

(ташки) омиллар нейронларнинг ҳаяжонланишини модификация қилувчи бўлиб, уларга ионларнинг хужайрадан ташқари концентрацияларининг ўзгариши, ташқари хужайра фазосининг ўзгариши, нейромедиаторлар метаболизмининг модификацияси ёки уларнинг глиал хужайралар томонидан уланилиши киради. Ҳаяжонланишнинг тортишиши механизми даражасида нейронлар тармоғида аксонал ўсишни қўзғатиш, тормозловчи нейронларнинг йўқолиши, тормозловчи нейронларнинг назорат қилишида фаолият юритувчи қўзғатувчи нейронларнинг йўқолиши, нейронлар фаолиятининг ўзгариши (масалан, каналопатияларда) киради.

Эпилепсиянинг патогенезининг умумий белгилари қаторига яллиғланиш киради, бу инфекция билан боғлиқ бўлиши ёки иммун тизимининг бузилиши билан тушунтирилиши мумкин. Нейро-яллиғланиш ва эпилепсия патогенезининг ўзаро боғлиқлиги, шу жумладан унинг епилептогенез даврида муҳим роли клиника ва тажрибада турли эпилепсия шаклларида кузатишган [25]. Эпилепсияда яллиғланиш жараёнининг хрониклашуви микроглиянинг фаоллашуви ва астроглиоз билан боғлиқ бўлиб, бу ЭСа нейронларнинг шикастланишига олиб келади, деб ҳисобланади. Марказий нерв тизимида яллиғланишнинг бир нечта триггерлари бўлиб, улар гематоенсефалик тўсиқ, гематоликворли ва ликвороенкефалик тўсиқларнинг шикастланиши, шунингдек, миядаги нисбатан автоном иммун тўсиқни ўз ичига олади. Нейро-яллиғланиш ва миядаги яллиғланишга қарши ҳимоя тизими провязламачил яллиғланишга қарши ва яллиғланишга қарши ситокинлар тизими орқали иштирок этади, улар про- ва антиконвулсив фаолиятга эга бўлиши мумкин. Ситокин тизимидаги дисбаланс, провязламачил компонентларнинг (интерлейкин 6, интерлейкин 1 β , некроз фактори α) кўпайиши эпилепсия билан касалланган беморларда ҳамда турли ҳайвонлар моделларида тасвирланган бўлиб, биринчи навбатда микроглиянинг фаоллашуви, кейин ЭСа астроцитларнинг фаоллашуви билан боғлиқ. Ситокин тизимининг фаоллашуви миқдорий ва сифат жиҳатдан судорога фаоллигининг тури ва даражасига, шунингдек, эпилепсиянинг даврига боғлиқ. Провояллиғланишга қарши ситокинлар нейронларнинг гиперсинхронизацияси ва бош миядаги гиперҳаяжонланишнинг ривожланишига турли механизмлар орқали жалб қилиниши мумкин, шу жумладан, қўзғатувчи ва тормозловчи нейромедиатор тизимлари, глиали хужайралар ва нейронлардаги азот оксиди тизими ва нейродежанерация ва нейронларнинг ўлишига олиб келувчи сигнал каскадлари билан ўзаро таъсир қилиш. Магнит-резонанс томографиясининг айрим параметрларида патологик юқори частотали осциляциялар мавжудлиги билан боғлиқ бўлиб, улар бош мия яллиғланиш жараёнини билвосита акс еттириши ва епилептогенезнинг биомаркерлари бўлиши мумкин. Эпилепсия ривожланишининг умумий патогенетик механизмлари, нейро-яллиғланиш ва унга ҳамроҳ глиоз билан бирга, актив кислород турларининг дисбаланси ва оксидланиш стрЭСси, антиоксидант ҳимоя тизимларининг бузилиши (масалан, глутатиён тизими)ни ҳам ўз ичига олади. Митохондрияларнинг дисфункцияси ортиқча супероксид анион-радикалининг ҳосил бўлиши ва энергия манбалари, аввало, аденосинтрифосфат (АТФ) этишмаслиги фонида асосий молекулалар ва хужайра органеллаларининг оксидланиш зарарини келтириб чиқаради.

Медиял темпорал эпилепсия (МТЕ), енг кўп учрайдиган эпилепсия шакли, хипокампнинг фаол иштироки билан темпорал бўлимдан судорога фаоллиги бошланадиган епилептик синдромни англатади. Айнан МТЕда эпилепсия патогенезини ўрганишнинг асоси бўлган фундаментал тадқиқотларнинг катта қисми жамланган бўлиб, уларга биринчи навбатда епилептогенезда хипокамп паталогияси ва патофизиологиясини ўрганиш киради [26]. Кечиктирилган епилептогенезнинг мумкин бўлган механизмлари бир нечта гипотезалар доирасида фаол муҳокама қилинмоқда.

Бундан бири, Киндлинг модели, такрорланувчи субконвулсив стимуллар, кейинчалик электр токи тўкилишига (афтердисчаргЭС) олиб келадиган, ниҳоят, спонтан судороға (эпилепсия) ривожланишига олиб келиши мумкинлигини таъкидлайди. Бошқа модел ЭСа эпилептогенезда ҳипокамп тармоқларининг патофизиологиясини ва ўзгаришларини кўриб чиқади. Ушбу модел тўғридан-тўғри темпорал бўлим эпилепсияси билан боғлиқ, аммо бошқа эпилепсия турларининг ривожланишини тушунишда ҳам фойдали бўлиши мумкин. Ётибор қаратиш лозимки, ҳипокамп, айниқса унинг тишли бурмаси, шунингдек, янги нейронлар (нейрогенез) шаклланиши давом этадиган нейрогенетик ниша бўлиб, у бутун ҳаёт давомида давом этади. Тишли бурма ешикчи (филтр) вазифасини бажаради; нормал ҳолатда, грануляр хужайраларнинг тормозловчи иннервацияси кўзғатувчи иннервациядан устун бўлиб, тишли бурманинг ҳаяжонни назорат қилишини таъминлайди, шу билан бирга, грануляр хужайраларнинг тормозловчи ГАБА-ергик интернейронларни иннервацияси салбий фикр қайтариш механизми орқали ҳипокампнинг ҳаяжонланишини назорат қилади.

Эпилептогенезда ҳипокампнинг тишли бурмасида янги нейронлар шаклланиши сезиларли даражада кучайганлиги аниқланди. Эпилептиформ фаолият, тишли бурма ҳаяжонни филтр қилиш вазифасини бажара олмай қолганида юзага келади. Бунинг сабаби, бузилган нейрогенез натижасида грануляр хужайралар ўртасидаги боғланишларнинг қайта ташкил етилиши туфайли аберран тармоқнинг шаклланиши бўлиши мумкин. Эпилептогенез жараёнида айнан рекуррент кўзғатувчи боғланишлар шаклланиши тишли бурманинг функциясини бузади, деб тахмин қилинади. Шу билан бирга, янги грануляр хужайраларнинг ҳипокамп тармоқларига аномал интеграцияси, мосли толалар аксонларининг ўсиши, базал дендритларнинг ҳилусга ўсиши, бу ерда улар мосли толалар билан синаптик контактлар ҳосил қилади, грануляр хужайраларнинг ҳилусга миграцияси ва грануляр қатламнинг морфологиясининг бузилиши орқали содир бўлади. Ушбу ўзгаришлар ҳипокампнинг функциясини бузади, проэпилептоген нерв тармоқларининг мавжудлигини қўллаб-қувватлайди. Нейродежанерация ва ҳипокампда нейрогенезнинг камайиши эпилептогенезнинг асосий патогенетик механизмларидан биридир. Бошқа неврологик ва психиатрик касалликлар билан бир қаторда, бу ҳодисалар нейротрофикларнинг дисрегуляцияси, хусусан, мия нейротрофик фактори (БДНФ) билан чамбарчас боғлиқ [545]. Лимбий эпилептогенезда БДНФ нинг кучайтирилган экспрЭСсияси аберран нейрогенез ва ҳипокамп мосли толаларининг ўсишини қўллаб-қувватлашда муҳим рол ўйнайди, шу билан бирга узок муддатли кўзғатувчи синаптик узатишни потенциаллаштиради [27, 28]. Муҳим томони шундаки, МТЕ билан касалланган беморларнинг катта қисми фармакорЭСистент эпилепсия билан касалланган бўлиб, фармакорЭСистенсия касалликнинг умумий оғирлиги билан бирга, бош мия эпилептик ва анти-эпилептик тизимлари ўртасидаги чуқур дисбаланс натижасидир. Ёҳтимол, фармакорЭСистенсиянинг асосида гематоенсефалик тўсиқдаги оксил ташувчиларининг фаолиятидаги туғма ёки ортирилган ўзгаришлар ва/ ёки анти-эпилептик дориларни молекуляр мақсадларининг сезгирлиги ётади.

Бош мия ўсмаларида перфўзияни камайиши ва метаболизмнинг кучайиши натижасида гипоксия юзага келади, бу ЭСа кислоталик ва оксидланиш энергетик метаболизмида бузилишларга олиб келади, бу ЭСа глиал хужайраларнинг шишишига ва атрофдаги тўқималарнинг зарарланишига сабаб бўлади. Кўзғатувчи ва тормозловчи жараёнлар ўртасидаги дисбаланс натижасида глутатаматнинг екстраселлуляр даражасининг нейротоксик қийматларга кўтарилиши орқали судороғлик фаоллиги юзага келади. Глиомада эпилептик фаоллик ўсмадан ташқарида, ўсма атрофи ҳудудида, глутатамат

даражаси ошган жойда юзага келади. ГАБА рецепторларининг фаоллиги пасайган, бу ЭСа ортиқча ҳаяжонланишни ривожланишига ҳисса қўшади [29].

Мия шикастланиши (ЧМТ) натижасида epileptogenesis механизмлари, кечки даврда аниқ патологик келтириб чиқарувчи омиллар йўқлиги сабабли, такрорланадиган, кўзғатилмаган судороғлик хужумларига мойилликнинг ривожланиш сабабларига боғлиқдир. ЧМТ натижасида бошланғич зарарланишлар ўз ичига ўша худудда тезкор хужайра ўлимини ва гематоенсефалик тўсиқнинг бузилишини олади; бу нейронларнинг деполяризациясига, кўзғатувчи нейромедиаторларнинг чиқарилишига ва K^+ екстраселлюляр концентрациясининг ошишига олиб келади, ва ниҳоят, нейронларнинг гиперсинхронизациясига, бу ҳайвонларда ва еҳтимол одамда ўртача судороғлик хужумлари билан намоён бўлади [30]. Хужайра ўлимига глутатамат ва аспартатнинг ортиқча чиқарилиши сабаб бўлади, бу НМДА-рЭСепторларининг фаоллигини оширади, Na^+ ва Ca^{++} хужайрага киришини таъминлайди, K^+ чиқарилишига, апоптоз ва некрозга, ҳамда ексайтотоксиклик натижасида нейронларнинг нобуд бўлишига олиб келади [31]. ЧМТ натижасида иккиламчи зарарланишлар кечиктирилган хужайра ўлими жараёнларини, нейровоспалацияни, глио- ва ангиогенезни фаоллаштиради. Ушбу жараёнларнинг кўплари epileptogenesisга боғлиқдир: нейронларнинг нобуд бўлиши, глиоз, нейровоспалация, гематоенсефалик тўсиқнинг бузилиши, нейронларнинг ҳаяжонланишининг бузилиши, ангиогенезия ва нейрогенеза бузилиши, синаптик пластикликнинг ўзгариши, нейронал тармоқларнинг қайта тузилиши, ген експрЭСсиясининг ўзгариши ва епигенетик модификациялар [32]. Тўғридан-тўғри шикастланишнинг ўчоғини шакллантириш билан бирга, ЧМТ ҳипокампада нейронларнинг иккиламчи нобуд бўлиши ва глиа фаоллигини бошлайди [33], айниқса ГАБА-ергик интернейронларининг ҳилусдаги [34]. ЧМТдан кейин нейровоспалация ўткир даврда шиш ва нейродегенерацияга сабаб бўлиб, хроник даврда ҳам давом этади [35]. Ўткир даврда нейровоспалациянинг хужайра субстрати асосан микроглия томонидан таъминланади, хроник даврда ЭСа астроцитлар катта рол ўйнайди. Иммуно хужайралари томонидан ишлаб чиқарилган ситокинлар глутатамат- ва ГАБА-ергик рецепторларнинг функциясини модификациялаш, астроцитлар томонидан глутатаматни ушлаб қолишни инҳибе қилиш, потенциалга боғлиқ ион каналларининг функциясини бузиш, K^+ екстраселлюляр концентрациясининг ошишига олиб келади, ва буларнинг барчаси нейронал гиперсинхронизация учун асос яратади [25]. Ҳипокампада давом этаётган ўзгаришлар нейропластикликнинг ўзгариши билан чамбарчас боғлиқдир: ҳипокампнинг тишли бурмасида мосли толалар ўсиши кузатилади, янги кўзғатувчи синапслар грануляр хужайраларда шаклланади, бу ЭСа ҳипокампада ҳаяжонланишнинг янада кўпроқ диверсификациясига, шунингдек грануляр хужайраларнинг ўзини-ўзи фаоллаштиришига олиб келади [36, 37]. ЧМТдан кейинги узоқ давом етган тузилмавий ва метаболик ўзгаришлар натижасида ҳипокампада нейронларнинг ҳаяжонланиш даражасининг пасайиши ва epileptik хужумларнинг кўпайиши кузатилади [38-40].

1.3 Касаллик ёки ҳолатнинг епидемияси (касалликлар ёки ҳолатлар гуруҳи)

1.3.1 Эпилепсиянинг епидемияси

Дунёда 50 миллиондан ортиқ инсон эпилепсиядан азоб чекмоқда [41]. Эпилепсия 13 миллион йилни ногиронликка қараб тузатиш билан ҳисоблаганда [42]. Халқаро Эпилепсияга қарши Лигаси таърифига кўра, фаол эпилепсия мавжудлигини аниқлаш учун бемор 2-5 йил ичида epileptik хужумлар бўлиши ёки дори-дармонларни қабул қилиши керак [43]. 2016-йилга келиб, дунёда фаол эпилепсиянинг ёшга нисбатан стандартлаштирилган тарқалиши 621,5 (540,1 - 737,0) 100000 кишига тўғри келади. Фаол

эпилепсиянинг тарқалиши ёш ошган сари ортади, 5-9 ёшдаги болаларда максимал даражага етади (374,8 [280,1 - 490,0]) ва 80 ёшдан катталар орасида (545,1 [444,2 - 652,0]) [42]. Эпилепсия касаллиги ҳар хил мамлакатларда йилига 100000 кишига 67.77 та (95% СИ 56,69 – 81,03) ҳисобланади [44]. Россияда 517624 нафар 14 ёшдан катта бўлган одамлар орасида ўтказилган ягона кенг қамровли клиник-эпидемиологик тадқиқотга кўра, Россиянинг 14 та ҳудудида (бутун аҳолисининг 0,34%) ёшга қараб стандартлаштирилган тарқалиш (Европа Стандарт Миллиони) 1000 кишига 3,40 та ҳолатни ташкил етди. Эпилепсиянинг тарқалиши Сибир ва Узоқ Шарқда Европа қисмига нисбатан юқори еди, шунингдек, қишлоқ ҳудудларида йирик шаҳарларга қараганда юқори еди. Касалланишнинг ёш тузилиши Европа ва АҚШдаги кўринишдан фарк қилади – касалланишнинг юқори ёш гуруҳларида камроқ еди [45].

Ҳар йили эпилепсия билан касалланган беморларда 125000 ўлим ҳолати рўйхатга олинади [46]. Кам ва ўрта даражадаги даромадли мамлакатларда эпилепсия беморларининг стандартлаштирилган ўлим кўрсаткичлари умумий аҳоли кўрсаткичларидан 2,5 марта, юқори даражадаги даромадли мамлакатларда ЭСа 2-7 марта юқори бўлади [47,48].

Эпилепсия билан касалланган беморларда ерта ўлимнинг сабаблари, шу жумладан, травматизм ва ўз жонига қасд қилишнинг юқори даражаси, шунингдек, соматик ва психиатрик коморбидликларнинг юқори даражаси [49–51]. Эпилепсия билан касалланган беморлар орасида ўлим сабабларидан алоҳида ўрин тутадиган нарса СУДЕП (эпилепсия билан боғлиқ кутилмаган ўлим синдроми) бўлиб, бу синдромнинг учрашиш частотаси, айниқса фармакотерапияга чидамли эпилепсия билан касалланган ёшлар орасида, турли манбаларда умумий популяцияга нисбатан 24-27 марта юқори еканлиги тахмин қилинмоқда [52].

1.3.2. Эпилептик статуснинг эпидемияси Эпилептик статуснинг (ЭС) тарқалиши. WХО маълумотларига кўра, бутун дунёда эпилепсия билан касалланган тахминан 50 миллион киши мавжуд, фаол эпилепсия шакли билан (яъни давом этаётган тутқаноқлар ёки даволанишга еҳтиёж) бўлган аҳоли улуши бир вақтнинг ўзида 4 дан 10 гача бўлган 1000 кишига тўғри келади. Касалланиш частотаси йилига 100 000 кишига 7 дан 40 тагача бўлган ораликда ўзгариб туради. Эпилептик статуснинг касалланиши ёшга қараб бимодал тақсимотга эга бўлиб, боланинг туғилишида ва кексайган ёшда енг кўп учрайди. Эпилептик статус еркакларда кўпроқ учрайди. ЭС билан касалланган болаларнинг (16-38%) ва катталарнинг (42-50%) сезиларли қисми эпилепсия тарихига эга. Камида ЭС билан касалланган беморларнинг ярмида эпилепсия ёки махсус эпилептик синдромлар йўқ — уларнинг ЭС синдроми асосан марказий нерв тизими ёки тизимли касалликларнинг кЭСкин ёки узоқ муддатли таъсиридан келиб чиқади. Тахминларга кўра, бутун дунё бўйлаб эпилепсия ҳар йили 5 миллион кишида ташхисланади. Эпилептик статус болалар неврологик хизматининг енг кенг тарқалган неврологик фавкулудда ҳолатларидан биридир.

5. Won СЙ, Дубински Д, Сауттер Л, Ҳаттинген Е, Сеиферт В, Росенов Ф, Фреиман Т, Стрзелсзйк А, Консзалла Ж. Хроник субдурал гематома билан боғлиқ тутқаноқлар ва эпилептик статус. Аста Неурол Ссанд. 2019 йил сентябр;140(3):194-203. [ПубМед]
6. Матрисарди С, Санафоглиа Л, Ардиссоне А, Морони И, Рагона Ф, Гхеззи Д, Ламантеа Е, Нардосси Н, ФрансЭСчетти С, Граната Т. Болаларда ерта босқичдаги митохондриял касалликларда эпилептик фенотиплар. Аста Неурол Ссанд. 2019 йил сентябр;140(3):184-193. [ПубМед]

1.4 Касаллик ёки ҳолат (касалликлар ёки ҳолатлар гуруҳини) Халқаро касалликлар ва

соғлиқ билан боғлиқ муаммоларни таснифлашнинг халқаро тизими (ХКБ-11) бўйича кодлаш хусусиятлари

Халқаро касалликлар таснифлашнинг 11-нашрига (ХКБ-11) кўра, эпилепсия асосан 8А60 - 8Ф68, 8А6Й, 8А6З кодларига киради [<https://icd11.ru/эпилепсия-припадки-мкб11>]:

- 8А60.0. Пренатал ёки перинатал нерв тизими шикастланиши натижасида эпилепсия

8А60.00 Пренатал ёки перинатал нерв тизими шикастланиши натижасида эпилепсия

8А60.01 Неонатал гипоксик-исчемик энцефалопатия натижасида эпилепсия

8А60.0Й Бошқа аниқланган пренатал ёки перинатал нерв тизими шикастланиши натижасида эпилепсия

8А60.03 Аниқланмаган пренатал ёки перинатал нерв тизими шикастланиши натижасида эпилепсия

- 8А60.1. Сереброваскуляр касалликлар натижасида эпилепсия

- 8А60.2 Дегенератив мия касалликлари натижасида эпилепсия

8А60.3 Деменсия натижасида эпилепсия

8А60.4 Марказий нерв тизими инфекциялари ёки паразитар инвазиялар натижасида эпилепсия

8А60.5 Посттравматик эпилепсия

8А60.6 Нерв тизими ўсмалари натижасида эпилепсия

8А60.7 Вақтли эпилепсия (мезиал вақтли склероз билан эпилепсия)

8А60.8 Автоиммун касалликлар натижасида эпилепсия

8А60.9 Миянинг ривожланиш аномалияларидан келиб чиққан эпилепсия

Мана, матнингизнинг ўзбек тилида латинка алифбосида таржимаси:

8А60.А Эпилепсия генетик синдромлар туфайли, кенг тарқалган ёки прогрЭсив симптомлар билан

8А60.Б Эпилепсия склерознинг тарқалган шакли ёки бошқа демиелинизацияловчи касалликлар туфайли

8А60.Й Эпилепсия бошқа аниқланган тузилмавий ёки метаболик ҳолатлар ёки касалликлар туфайли

8А60.З Эпилепсия аниқланмаган тузилмавий ёки метаболик ҳолат ёки касаллик туфайли

8А61 Генетик ёки тахминан генетик синдромлар, асосан эпилепсия сифатида намоён бўлиши

8А61.0 Неонатал босқичда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар

8А61.00 Пиридоксал боғлиқ эпилепсия

8А61.0Й Неонатал босқичда бошланадиган бошқа аниқланган генетик эпилептик синдромлар

8А61.0З Неонатал босқичда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар, аниқланмаган

8А61.1 Менинг ёшда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар

8А61.10 Яхши сифатли оилавий инфантилий эпилепсия

8А61.11 Драв синдроми (оғир миоклония эпилепсияси)

8A61.12 Мижозланувчи марказий тутқаноқ эпилепсияси

8A61.1Й Менинг ёшда бошланадиган бошқа аниқланган генетик эпилептик синдромлар

8A61.13 Менинг ёшда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар, аниқланмаган

8A61.2 Болаликда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар

8A61.20 Яхши сифатли болалик эпилепсияси

8A61.21 Болаликдаги эпилепсия

8A61.22 Миоклония-астматик тутқаноқлари бўлган эпилепсия

8A61.23 Миоклония абсонслари

8A61.2Й Болаликда бошланадиган бошқа аниқланган генетик эпилептик синдромлар

8A61.23 Болаликда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар, аниқланмаган

8A61.3 Ўсмирлик ёки катталик ёшда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар

8A61.30 Ёшлар миоклония эпилепсияси

8A61.31 Эпилепсия ёшликда

8A61.32 Яхши сифатли катталар оилавий миоклония эпилепсияси

8A61.3Й Ўсмирлик ёки катталик ёшда бошланадиган бошқа аниқланган генетик эпилептик синдромлар

8A61.33 Ўсмирлик ёки катталик ёшда бошланадиган генетик эпилептик синдромлар, аниқланмаган

8A61.4 Номаълум бошланиш ёши билан генетик эпилептик синдромлар

8A61.40 Рефлектор эпилепсия

8A61.41 ПрогрЭСив миоклония эпилепсияси

8A61.4Й Бошқа аниқланган генетик эпилептик синдромлар ўзгарувчан бошланиш ёши билан

8A61.43 Ўзгарувчан бошланиш ёши билан генетик эпилептик синдромлар, аниқланмаган

8A61.Й Бошқа аниқланган генетик ёки тахминан генетик синдромлар, асосан эпилепсия сифатида намоён бўлиши

8A61.3 Генетик ёки тахминан генетик синдромлар, асосан эпилепсия сифатида намоён бўлиши, аниқланмаган

8A62 Эпилептик энцефалопатиялар

8A62.0 Инфантил спазмлар

8A62.1 Леннокс-Гасто синдроми

8A62.2 Олинган эпилептик афазия

8A62.Й Бошқа аниқланган эпилептик энцефалопатиялар

8A62.3 Эпилептик энцефалопатиялар, аниқланмаган

8A63 Оқибатлардан келиб чиққан тутқаноқлар

8A63.0 Фибрил тутқаноқлар

- 8A63.00 Оддий фибрил тутқаноқлар
- 8A63.01 Мураккаб фибрил тутқаноқлар
- 8A63.0Й Бошқа аниқланган фибрил тутқаноқлар
- 8A63.03 Фибрил тутқаноқлар, аниқланмаган

8A63.Й Бошқа аниқланган ўткир сабаблар туфайли тутқаноқлар

8A63.3 Аниқланмаган ўткир сабаблар туфайли тутқаноқлар

8A64 Ягона тутқаноқ узоқ муддатли сабаблар туфайли

8A65 Ягона тушунтирилмаган тутқаноқ

8A66 Епистатус ЭС тутқаноқли, тутқаноқсиз, фокал мотор, миоклония бўлиши мумкин ва ҳар бири рефрактер бўлиши мумкин.

8A66.0 Тутқаноқли эпилептик эпизодик статус СЭС бир неча маротаба ГТК тутқаноқлари билан тавсифланади, улар орасида неврологик функцияларни тиклашда давом этаётган ўзгаришлар ва психик ҳолатнинг бузилиши кузатилади.

8A66.1 БЭС судорожнй эпилептичЭСкий статус

БЭС, қачонки, тутқаноқлар доимий ёки барқарор бўлмаган "эпилептик шафақ" ҳолатини келтириб чиқаради; шунингдек, тонико-клонико ҳаракатлар билан бирга бўлмаган ЕЕГда аниқланган судорли фаолият сифатида белгиланади. БЭС таърифи кўпроқ мунозаралидир. Енг кенг тарқалган таъриф — 30 дақиқадан ортиқ давом етган электрографик судорли фаолият, кўринадиган судорли ҳаракатлар бўлмасдан. БЭС таърифида муҳим элемент шундаки, неврологик бузилишлар узоқ давом етган эпилептик фаолиятдан келиб чиқади. БЭС таснифлашнинг икки асосий компоненти — абсанс эпилептик статуси (ЭСА) ва мураккаб қисман эпилептик статус (СПЭС) ҳисобланади.

8A66.Й Бошқа маълум эпилептик статус

Фокал моторли ЭС, такрорий қисман тутқаноқлардан иборат бўлиб, улар жойлашган мотор симптомлар (рефрактер моторли фаолият — бир томоннинг қўл ёки мушак гуруҳининг ҳаракати билан онгнинг йўқолиши ёки йўк) ёки сенсорли симптомлар ёки функцияларни бузишлар билан намоён бўлади (масалан, афазия), онгнинг бузилиши билан боғлиқ емас (эпилепсия парциалис континуа - доимий қисман эпилепсия).

8A66.3 Номмаълум эпилептик ҳолат

- Ф80.3. Ландау-Клеффнер синдроми (олинган эпилептик афазия);
- Р56.0. Фибрил тутқаноқлар;
- Р56.8. Бошқа ва номмаълум тутқаноқлар;
- П90. Неонатал тутқаноқлар (четлаб ўтилган: оилавий неонатал тутқаноқлар - Г40.3).

1.5 Касаллик ёки ҳолатнинг таснифланиши (касалликлар ёки ҳолатлар гуруҳи)
Янги эпилепсиялар таснифоти МПЙЛ 2017 йилдан бошлаб кўп даражали бўлиб, клиник амалиётда қўлланилиши учун мўлжалланган (қаранг, расм 2).

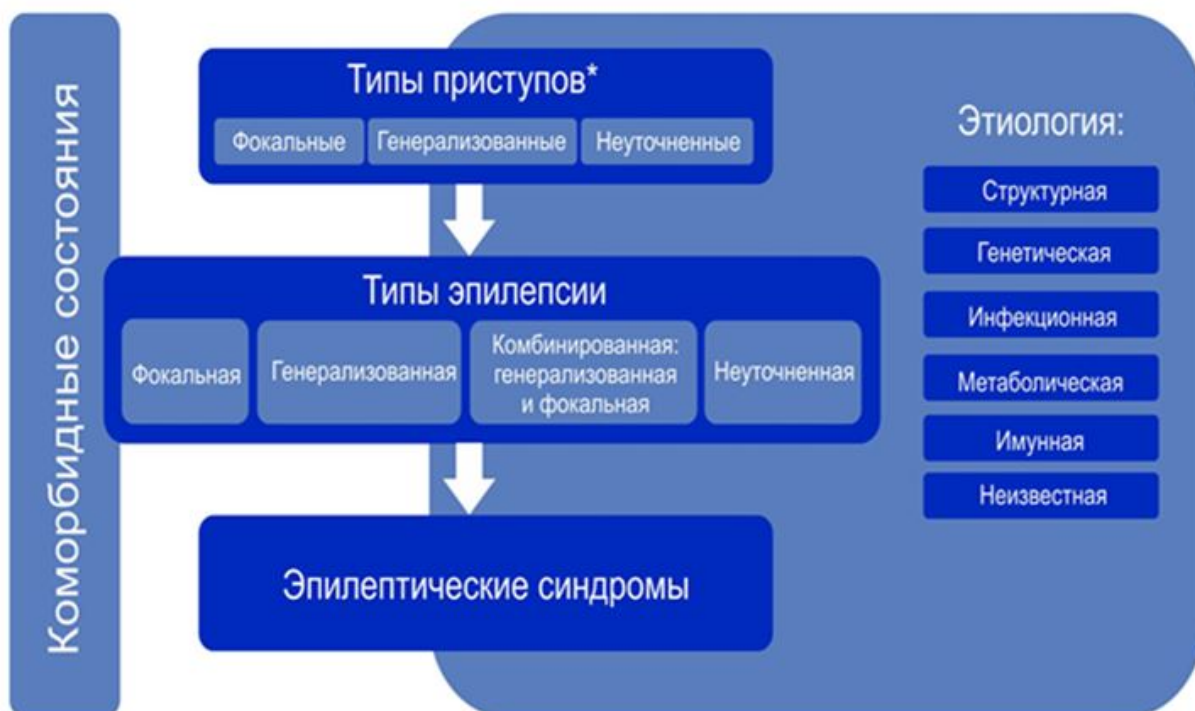


Рис.2. Схема классификации эпилепсий МПЭЛ 2017 г.

Ушбу таснифлаш куйидаги принципларга асосланади:

1. Тутқаноқ турини аниқлаш
2. Эпилепсия турини аниқлаш
3. Эпилептик синдромни аниқлаш
4. Эпилепсиянинг этиёлогиясини аниқлаш
5. Коморбид ҳолатларни аниқлаш

Таснифлаш бир нечта даражадан иборат бўлиб, бу дунёдаги эпилепсия беморларини текшириш усулларининг катта ўзгарувчанлиги билан изоҳланади.

Рас. 3. 2017-йилги МПЭЛ эпилептик тутқаноқлар таснифи

Новая классификация эпилептических приступов, представленная МПЭЛ

Типы эпилептических приступов		
С фокальным началом	С генерализованным началом	С неизвестным началом
<p>Моторные: С автоматизмами Тонические Атонические Миоклонические Клонические Эпилептические спазмы Гиперкинетические</p> <p>Не моторные: Сенсорные Когнитивные Эмоциональные Вегетативные С остановкой активности <i>Оценка уровня сознания:</i> Трансф.в билат.клонико-тонические приступы</p>	<p>Моторные : Тонико-клонические Тонические Атонические Миоклонические Миоклонически-атонические Клонические Миоклонико-тонико-клонические Эпилептические спазмы</p> <p>Не моторные (абсансы): Типичные Атипичные Миоклонические Миоклонус век</p>	<p>Моторные (с двигательным началом): Тонико-клонические Эпилептические спазмы</p> <p>Не моторные (без двигательного начала): С остановкой активности <i>Оценка уровня сознания:</i> <i>сохранено, нарушено, не известно.</i></p> <p>Неклассифицируемые</p>

Мана, матнингизнинг ўзбек тилида латинка алифбосида таржимаси:

1.5.1. ЕПИЛЕПСИЙАНИНГ ТАСНИИФЛАСҲИ

Эпилепсияни аниқлаш

Эпилепсия — бу миянинг касаллиги, куйидаги ҳолатларнинг бирига мос келадиган:

- Камида иккита провокацияга эга бўлмаган (ёки рефлексор) тутқаноқ, 24 соатдан кўпроқ вақт оралиғида юзага келган.
- Битта провокацияга эга бўлмаган (ёки рефлексор) тутқаноқ ва кейинги тутқаноқларни ривожланиш еҳтимоли, умумий қайталаниш хавфи (камида 60%) бўлган, икки провокациясиз тутқаноқдан кейин 10 йил ичида.
- Эпилепсия синдроми диагностикаси.

Эпилепсия даволанган деб ҳисобланади, агар шахсда ёшга боғлиқ бўлган эпилепсия синдроми бўлса, аммо улар ҳозирда тегишли ёшдан ўтган ёки охириги 10 йил давомида ҳеч қандай тутқаноқ бўлмаган ва охириги 5 йил давомида қарши тутқаноқ препаратларини қабул қилмаган бўлса.

Янги таснифлашда, МПЭЛ, "иккинчи даражали умумийлашган тутқаноқлар" атамасидан воз кечди ва уни "иккиламчи тонико-клонико тутқаноқлар" атамаси билан алмаштирди. Бу шундан иборатки, иккита тонико-клонико тутқаноқлар алоҳида эпилептик тутқаноқ тури емас, балки ҳар қандай фокал тутқаноқлардан тушадиган жойлар орқали тарқаладиган тўқима дисзаргЭСини акс еттиради. Ушбу таснифлаш яна бир бор, фокал тутқаноқларда беморнинг хотираси даражасини баҳолашнинг зарурлигини қайта тиклади: хушёрликда, хушёрлик бузилган, номаълум.

Иккинчи босқичда (даража) эпилепсия турини аниқлаш керак: фокал, умумийлашган ёки фокал ва умумийлашган аралаш турдаги ёки номаълум (unknown). Умумийлашган эпилепсия учун ЕЕГда умумийлашган спайк-тўлқин фаоллиги мавжудлиги хосдир, шу жумладан абсонлар, миоклоник, атоник, тоник ва тонико-клонико тутқаноқларни ўз ичига олган тутқаноқларни ўз ичига олган. Диагностика клиник аломатлар ва типик тутқаноқлардан кейин аниқланади. Фокал эпилепсиялар — битта ёки бир нечта фокуси бўлган эпилепсиялар, шунингдек бир мия яримшарини ўз ичига олган эпилепсиялар. Улар учун клиник аломатлар ва ЕЕГда фокал эпилептиформ дисчарге тўплами хосдир. Аралашган (комбинацияланган) умумийлашган ва фокал эпилепсиялар — бу фокал ва умумийлашган турдаги тутқаноқлар бўлган эпилепсиялар, шунингдек ЕЕГда фокал ва умумийлашган дисчаргеълар қайд этилиши мумкин. Бундай эпилепсиянинг классик мисоли Драв синдроми ҳисобланади. Эпилепсия тури иккинчи босқичда аниқланган бўлса, агар клиникист кейинги босқичга ўтиш имкониятига эга бўлмаса — эпилептик синдромни аниқлаш (одатда, шифокор беморни текшириш учун зарур усулларни топа олмаган ҳолатларда) — у ҳолда бу якуний ташхис бўлиши мумкин. Мисол сифатида, фокал эпилепсия билан юқори даражада машҳур бўлган темпорал лоб эпилепсияси, тутқаноқдан кейинги ЕЕГ ўзгаришлари бўлмаган ҳолат келтирилади. Бундай ҳолатда "номаълум этиологияли фокал эпилепсия" ташхиси етарли ҳисобланиши мумкин. Номаълум таснифланган эпилепсия (unknown) — бу эпилепсия, у фокални ёки умумийлашганми аниқланмайди, ЕЕГ маълумотлари мавжуд эмас ёки камдан-кам информативдир.

Учинчи босқич (даража) эпилептик синдромни аниқлашга қаратилган. Эпилептик синдром — бу тутқаноқ турини, ЕЕГ ва нейровизуализацияни ўз ичига олган белгилар мажмуасидир, бу кўпинча ёшга боғлиқдир, провокация факторларини, вақтга боғлиқликни ва баъзи ҳолатларда прогнозга алоқадордир. Айнан ушбу синдромда интеллектуал ва психологик бузилишлар ҳам кузатилиши мумкин. Синдром, шунингдек, этиологик, прогнозли ва терапевтик натижалар билан боғлиқ бўлиши мумкин. У кўпинча эпилепсиянинг этиологиясига мос келмайди, аммо даволаш ва беморни кузатиш стратегиясини белгилайди. Яхши тасвирланган эпилептик синдромларнинг кўплаб мисоллари мавжуд (болалар учун абсанс эпилепсияси, ВЭСта синдроми, Драв синдроми ва бошқалар), уларнинг таснифлари ҳозирда ишлаб чиқилмоқда. Умумийлашган эпилепсиялардан, қабул қилинган ва тез-тез учрайдиган кичик гуруҳ — бу идиопатик умумийлашган эпилепсиялар. Уларга болалар абсанс эпилепсияси, йигитлар абсанс эпилепсияси, йигитлар миоклоник эпилепсияси ва изоляцияланган умумийлашган тонико-клонико тутқаноқлари билан эпилепсия киради. Юнонча "идиос" сўзи "ўз", "шахсий", "ўзига хос" деган маънони англатади ва бу генетик этиологияни англатади. Бошқа ажралиб турадиган синдромлар гуруҳи — бу ёшга боғлиқ (анча аниқроқ таржимаси "ўз-ўзини чеклайдиган" инглизча "селф-лимитед") фокал эпилепсияларни ташкил қилади. Улар орасида болалик давридаги марказли-темпорал спайклар билан яхши ўрганилган бенигн эпилепсия (синонимлар — ёшга боғлиқ темпорал-спайкларга эга эпилепсия, Роланд эпилепсияси), Панаётопулос синдроми (синоним — вегетатив аломатлар билан болалар эпилепсияси), Гаст синдроми (синоним — визуал аломатлар билан болалар оккипитал эпилепсияси) ва бошқа енгил, кичик лобли, темпорал лобли, ва париетал лобли эпилепсияларни ўз ичига олган синдромлар мавжуд.

Тўртинчи босқич (даража) — бу эпилепсиянинг этиологиясини аниқлаш. Янги таснифлашга кўра, барча эпилепсияларни қуйидаги турларга бўлиш мумкин: структуралар, генетикалар, инфекционлар, метаболикалар, иммунологикалар ва номаълум этиологияли эпилепсиялар. Этиологик факторлар (хавф омиллари) 1.2.1-

бўлимда "Эпилепсиянинг этиологияси" батафсил келтирилган. Шунингдек, шуни таъкидлаш керакки, аутоиммун механизмлар, масалан, Расмуссен синдроми каби эпилептик синдромларда, структурал эпилепсия шакллантиради. Ўз навбатида, инфекцион агентлар кўпинча аутоиммун жараёнларни келтириб чиқаради, бу ЭСа мияга зарар етказиш ва эпилепсия клиник кўринишлари билан намоён бўлади (шундай қилиб, эпилепсия инфекцион, аутоиммун ва структурал этиологияга эга бўлади). Бу, масалан, Дйке — Давидофф — Массон синдроми (сербрал ҳемиатрофияси, тутқаноқлар, гемипарез, юз асимметрияси ва ўқиш қийинчиликлари билан намоён бўладиган) каби бир қатор касалликларида кузатилади ёки фебрил инфекция (ФИРЭС — инглизча Фебриле Инфестион Релатед Епилепсий Синдроме) ёки шундай деб аталадиган болалар учун ҳалокатли энцефалопатия синдроми (ДЭСС) кўрсатилган.

ЕПИЛЕПСИЯНИ ТАСНИФЛАСҲИ

Эпилепсияни таснифлаши шунингдек диагнозининг критерийлари (юқоридаги аниқлаш) бажарилганидан сўнг амалга оширилади. Таснифлаш учта даражали таснифлаш тузилмасини қўллаб-қувватлаш орқали амалга оширилади — тутқаноқ тури, эпилепсия тури ва эпилепсия синдроми. Визуализация, ЕЕГ ва бошқа тадқиқотлар, агар имконият бўлса, учта даражали таснифлашни оптималлаштиришга ёрдам беради. Имконият бўлса, ҳар учала даражада ҳам ташхисни аниқлаш керак. Эпилепсиянинг этиологияси дастлабки босқичда ва ҳар бир диагностик йўлда кўриб чиқилиши керак. Этиологияни билиш оптималлаштирилган таснифлаш ҳақида маълумот беради ва беморни даволашга муҳим таъсир кўрсатади.

Эпилепсиялар қуйидагича таснифланади:

- Умумийлашган эпилепсия
- Фокал эпилепсия
- Комбинацияланган умумийлашган ва фокал эпилепсия
- Номаълум эпилепсия

1.5.1.1. УМУМИЙЛАСҲАН ЕПИЛЕПСИЯ

Умумийлашган эпилепсияга эга бўлган беморлар умумийлашган турдаги тутқаноқларга эга бўлишади ва улар умумийлашган тутқаноқларга ҳамроҳ бўлган типик интериктал ва/ёки иктал маълумотларга эга бўлиши мумкин (масалан, умумийлашган спайк-тўлқинлар).

1.5.1.1.1. Генетик умумийлашган эпилепсия

Генетик умумийлашган эпилепсия — бу умумийлашган эпилепсия бўлиб, унинг генетика асосида келиб чиқиши еҳтимол қилинади. Бу ҳар доим ҳам эпилепсиянинг ирсий равишда ўтишини ёки авлодга ўтишини англамайди, чунки генетик этиология де ново патологик варианты бўлиши ёки генетик этиология мураккаб/ полигенетик меросга эга бўлиши мумкин.

1.5.1.1.2. Идиопатик умумийлашган эпилепсия

Идиопатик умумийлашган эпилепсиялар генетик умумийлашган эпилепсияларининг кичик гуруҳини ташкил қилади ва қуйидаги тўрт эпилептик синдромларни ўз ичига олади: болалар абсанс эпилепсияси, ёшлик абсанс эпилепсияси, ёшлик миоклоник эпилепсияси ва фақат умумийлашган тонико-клонико тутқаноқлари билан эпилепсия. Ушбу эпилептик синдромлар полигенетик меросга эга бўлиб, атроф-муҳит омиллари

билан ёки уларсиз тутқаноқларга нисбатан сезгирликни ошириши мумкин. Тутқаноқ турлари абсон тутқаноқлари, миоклоник тутқаноқлар ва/ ёки умумийлашган тоникоклонико тутқаноқларини ўз ичига олиши мумкин.

1.5.1.2. ФОКАЛ ЕПИЛЕПСИЙА

Фокал эпилепсияга эга бўлган беморлар фокал турдаги тутқаноқларга эга бўлишади ва улар фокал турдаги тутқаноқларга ҳамроҳ бўлган типик интериктал ва/ ёки иктал маълумотларга эга бўлиши мумкин (масалан, фокал ўткир тўлқинлар ёки фокал интериктал секинлашиш). Мия структурасининг фокал аномалиясини кўрсатувчи визуализация кўллаб-қувватлаши мумкин, аммо генетик этиология ва нормал визуализация билан бўлган беморларда ҳам фокал эпилепсия бўлиши мумкин. Фокал эпилепсиялар уни фокал, кўп фокал ёки яримшарли бўлиши мумкин.

Ўзини чекловчи болалар фокал эпилепсияси (СелФЕ)

Ушбу атама болаликда кузатиладиган фокал эпилепсия синдромлари гуруҳига нисбатан кўлланади, илгари "идиопатик" деб аталган. СелФЕ болаларида қуйидагилар киради: ўзини чекловчи автоном тутқаноқ билан эпилепсия, ўзини чекловчи марказли-темпорал спайкларга эга эпилепсия, болалар оккипитал визуал эпилепсияси ва фототизимли оккипитал эпилепсия. СелФЕ болаларида 25% гача бўлган барча болалар эпилепсияси ҳолатларини ташкил этади. Улар қуйидаги умумий хусусиятларга эга:

- Фокал тутқаноқларнинг бошланиши болаликда
- Мия визуализацияси нормал (структуравий сабаблар йўқ)
- Когнитив ва неврологик текширувлар одатда нормал
- Ремиссия пубертат даврида бошланади
- Даволашда тутқаноқларни назорат қилиш мумкин
- Тутқаноқлар ва ЕЕГда хос белгилар (синдромга хос)

1.5.1.3. КОМБИНАТСИЯЛАНГАН УМУМИЙЛАСХҲАН ВА ФОКАЛ ЕПИЛЕПСИЙА

Беморлар умумийлашган ва фокал турдаги тутқаноқларга эга бўлиши мумкин, интериктал ва/ ёки иктал ЕЕГ натижалари бу икки турдаги тутқаноқларни кузатиб бориши мумкин. Драв синдроми ва Леннох-Гасто синдроми билан беморларда комбинацияланган фокал ва умумийлашган эпилепсия бўлиши мумкин.

1.5.1.4. НОМАЪЛУМ БОСҲЛАНИСҲТАГИ ЕПИЛЕПСИЙА

"Номаълум" атамаси беморида эпилепсия борлиги аниқ бўлганда, лекин у фокал, умумийлашган ёки комбинацияланган фокал ва умумийлашган еканлигини аниқлаш мумкин бўлмаган ҳолатларни ифодалаш учун ишлатилади. Бу ЕЕГ нормал ёки информацион бўлмаган ҳолатларда, масалан, эпилепсияни таснифлаш учун етарли маълумот йўқлиги сабабли юзага келиши мумкин.

1.5.2. ТУТҚАНОҚЛАРНИ ТАСНИФЛАСҲ

Тутқаноқ — бу миядаги ортиқча ёки синхрон нейрон фаолиятдан келиб чиқадиган вақтинча аломатлар ва/ ёки белгиларнинг юзага келишидир. Эпилепсийа Диагносис.Оргда "белгилар" атамаси тутқаноқлар вақтида пайдо бўлган аломатлар ва белгиларни ифодалаш учун ишлатилади. Ушбу белгилар тутқаноқларни таснифлаш учун кўлланилиши мумкин. Тутқаноқ фақат эпилепсия деб ҳисобланмайди, агар эпилепсия

ташхиси учун зарур критериялар бажарилмаса. Чунки пароксизмик ҳодисалар билан боғлиқ бўлиши мумкин бўлган бир қанча ҳолатлар мавжуд бўлиб, улар тутқаноқларни/эпилепсияни имитасия қилиши мумкин ва улар еҳтиёткорлик билан чиқариб ташланиши керак.

Эпилептик тутқаноқлар умуман қуйидаги турларга бўлинади:

- Фокал бошланишли тутқаноқлар
- Умумийлашган бошланишли тутқаноқлар
- Номаълум бошланишли тутқаноқлар
- Неонатал тутқаноқлар

1.5.2.1. ФОКАЛ ТУТҚАНОҚЛАР

Фокал тутқаноқларни таснифлаш учун қуйидаги турдаги тутқаноқлар ажратилади:

- Ҳушёрлик бузилишисиз ёки ҳушёрлик бузилиши билан
- Ҳаракат бошланишли
- Ҳаракат бошланишисиз
- Фокал сенсорли тутқаноқ
- Фокал когнитив тутқаноқ
- Фокал эмоционал тутқаноқ
- Фокал автоном тутқаноқ
- Фокал тутқаноқ, хулқ-атвор фаолиятини тўхтатиш билан

Умумийлашган эпилептик тутқаноқ — бу миядаги баъзи бир ҳудуддан бошланиб, тез тарқалиш ва нейронал тармоқларнинг икки томонлама иштирокини таъминлайдиган тутқаноқдир.

Бундай икки томонлама тармоқлар кортикал ва субкортикал тузилмаларни ўз ичига олиши мумкин, лекин ҳар доим ҳам бутун кортексни ўз ичига олиши шарт эмас. Гарчи айрим тутқаноқлар локализацияланган кўриниши мумкин бўлса-да, жойлашув ва латерализация бир

1.5.2.2. Женерализацияланган тутқоқ турларга қуйидаги турларга бўлинади:

- **Мотор бошланиши**
 - Тонис-клоник ва унинг вариантлари
 - Тонис
 - Атоник
 - Миоклоник
 - Миоклоник-атоник
 - Эпилептик спазмлар
- **Номмотор бошланиши**
 - Типик абссанс
 - Атипик абссанс

- Миоклоник абссанс
- Еелид миоклония билан абссанс

1.5.2.3. НОМАЪЛУМ ТУТҚОҚ Тутқоқ, бошланиши женерализацияланган ёки фокал сифатида таснифланолмайдиган ва номаълум бошланиши сифатида таснифланади. Номаълум бошланиши бўлган тутқоқ қуйидагича таснифланиши мумкин:

- Мотор (масалан, эпилептик спазм, тонис-клоник)
- Номмотор (масалан, хулқнинг тўхташи)

1.6. ЕПИЛЕПСИЯ СИНДРОМЛАРИ Эпилепсия синдроми, клиник ва ЕЕГ белгилари билан характерланган, кўпинча махсус етиологик маълумотлар (структуравий, генетик, метаболик, иммунологик ва инфекцион) томонидан қўллаб-қувватланадиган ҳолатда аниқланади. Эпилепсия синдроминанинг диагностикаси, шахсда эпилепсия борлигини билдирганда, прогноз ва даволаш натижаларини тақдим этади. Синдромлар кўпинча ёшга боғлиқ бўлган кўринишларга ва турли хил махсус ҳамроҳ касалликларга эга. Синдромни аниқлаш фойдалидир, чунки бу асосий этиологияларни аниқлашда ёрдам беради. Баъзи синдромлар маълум дориларни қабул қилишда тутқоқнинг ёмонлашишини кўрсатади, буни ерта синдром ташхиси ёрдамида олдини олиш мумкин. Эпилепсия синдромлари тутқоқнинг бошланиш ёшига ва эпилепсия турига кўра гуруҳланиши мумкин. Баъзи эпилепсия синдромлари ўз-ўзидан чекланади, бошқалари ЭСа узок муддатли эпилепсия билан боғлиқ. Баъзилари энцефалопатия билан боғлиқ, бошқалари ЭСа йўқ.

1.6.1. Эпилепсия синдромлари ёш ва эпилепсия турига қараб

2022-йилда ИЛАЕ қуйидаги эпилепсия синдромларини белгилаган:

1.6.1.1. Янги туғилганлар/Болалар

- Ўз-ўзини чекловчи
- Ўз-ўзини чекловчи (оилавий) неонатал эпилепсия (СеЛНЕ)
- Ўз-ўзини чекловчи оилавий неонатал-инфантил эпилепсия (СеЛФНИЕ)
- Ўз-ўзини чекловчи (оилавий) инфантил эпилепсия (СеЛИЕ)
- Генетик эпилепсия билан фебрил тутқоқ плус (ГЕФС+) спектри
- Болалар миоклоник эпилепсияси (МЕИ)
- Ривожланаётган ва эпилептик энцефалопатия билан (ДЕЕ)
- Ерта болалик ривожланаётган ва эпилептик энцефалопатия (ЕИДЕЕ)
- Миграцияланган фокал тутқоқ билан болалардаги эпилепсия (ЕИМФС)
- Инфантил эпилептик спазм синдроми (ИЭСС)
- Дравет синдроми (ДС)

1.6.1.2. Болалик даври

- Ўз-ўзини чекловчи фокал эпилепсия синдромлари (СеЛФЭС)
- Ремиссия кутилмоқда, барча ҳолларда ўсмирлик ёшига келиб
- Ўз-ўзини чекловчи эпилепсия билан сентротемпорал спайклари (СеЛЕСТС)
- Ўз-ўзини чекловчи эпилепсия билан автоном тутқоқ (СеЛЕАС)

- Ремиссия кутилмоқда, аксарият ҳолларда ўсмирлик ёшига келиб
- Болаликнинг оксипитал визуал эпилепсияси (COBE)
- Фотосенситив оксипитал эпилепсия (ПОЛЕ)
- Генетик женерализацияланган эпилепсия синдромлари
- Еелид миоклонияси билан эпилепсия (ЕЕМ)
- Миоклоник абссанс билан эпилепсия (ЕМА)
- Идиоопатик женерализацияланган эпилепсия синдроми
- Болалик абссанс эпилепсияси (САЕ)
- Ривожланаётган ва/ёки эпилептик энцефалопатия билан (ДЕ, ЕЕ ёки ДЕЕ)
- Миоклоник-атоник тутқоқ билан эпилепсия (ЕМАтС)
- Леннох-Гастаут синдроми (ЛГС)
- Ривожланиш энцефалопатияси ва/ёки эпилептик энцефалопатия билан уйқуда спайк-тўлқин фаоллашуви (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)
- Фебрил инфекция билан боғлиқ эпилепсия синдроми (ФИРЭС)
- Гемипарез-гемиплегия-эпилепсия синдроми (ХХЕ)

1.6.1.3. Турли ёшлар Идиоопатик женерализацияланган эпилепсия синдромлари:

- Ювевнил миоклоник эпилепсия (ЖМЕ)
- Ювевнил абссанс эпилепсияси (ЖАЕ)
- Женерализацияланган тонис-клоник тутқоқ билан эпилепсия (ЕГТСА)

Фокал эпилепсия синдромлари:

- Уйқу билан боғлиқ гипермотор (гиперкинетик) эпилепсия (СХЕ)
- Оилавий мезиал темпорал лоб эпилепсияси (ФМТЛЕ)
- Ешитиш хусусиятлари билан эпилепсия (ЕАФ)
- Оилавий фокал эпилепсия, ўзгарувчан фокалар билан (ФФЕВФ)

Комбинацияланган женерализацияланган ва фокал эпилепсия синдроми:

- Ўқишдан келиб чиқадиган тутқоқ билан эпилепсия (ЕwРИС)

Ривожланаётган ва/ёки эпилептик энцефалопатия (ДЕЕ) ёки прогрЭСсив неврологик ёмонлашув:

- ПрогрЭСсив миоклоник эпилепсиялар (ПМЕ)
- Расмуссен синдроми

Эпилепсия синдромларининг ёш гуруҳлари бўйича таърифлари

- **ГЭСтацион ёш:** Охирги менструациянинг биринчи кунидан то туғилиш кунигача ўтган вақт (тўлиқ ҳафталарда).
- **Постменстрал ёш:** ГЭСтацион ёш плюс хронологик ёш (тўлиқ ҳафталарда).
- **Янги туғилган:** Туғилишдан 44 ҳафтагача постменстрал ёш.

- **Кичик бола:** 44 ҳафтадан 24 ойгача постменстрал ёш.
- **Болалик даври:** 24 ойдан бошлаб жинсий етилишгача.
- **Турли ёшдаги:** Синдром турли ёшда бошланадиган, ≤18 ёшдаги шахсларда ҳам, >19 ёшдагиларда ҳам кузатилади.

1.7. Энцефалопатия

Ривожланиш энцефалопатияси ва/ ёки эпилптик энцефалопатия
 Ривожланиш энцефалопатияси (РЕ) тушунчаси, асосий этиология билан бевосита боғлиқ бўлган когнитив, неврологик ёки психиатрия бузилишлари, стаз ёки регрЭСсив ҳолатлар билан бошланадиган ҳолатлар учун қўлланилади. Бошқа томондан, эпилптик энцефалопатия (ЕЕ) эпилптик фаоллик туфайли юзага келади. Ривожланиш энцефалопатияси ва эпилптик энцефалопатия (РЕЕЕ) атамаси, иккала омил беморнинг ҳолатига ҳисса қўшганида қўлланилади.

Неврологик ёмонлашувнинг прогЭСсивлиги
 Ривожланиш энцефалопатияси тушунчасини, эпилпсия бошланишидан олдин барча нормал ривожланишни яқунлаган ва когнитив, неврологик ёки психиатрия бузилишлари билан боғлиқ бўлган қариликдаги шахслар учун қўллаш қийин бўлиши мумкин. Бундай одамлар учун РЕ ўрнига "прогрЭСсив неврологик ёмонлашув" атамаси ишлатилиши мумкин, агар бу бузилиш асосий этиология билан бевосита боғлиқ бўлса.

Энцефалопатия ёки прогЭСсив неврологик ёмонлашуви бўлган эпилпсия синдромлари

Қуйидаги эпилпсия синдромлари, ривожланиш энцефалопатияси ва/ ёки эпилптик энцефалопатия ёки прогЭСсив неврологик ёмонлашув билан боғлиқ бўлиб, барча (ёки деярли барча) беморларда мавжуд:

Янги туғилганлар/Кичик болалар:

- Ерта болалик ривожланиш энцефалопатияси ва эпилпсия (ЕИДЕЕ)
- Миграцияланган фокал тутқоқ билан болалардаги эпилпсия (ЕИМФС)
- Болалик эпилптик спазм синдроми (ИЭСС)
- Дравет синдроми (ДС)

Болалик даври:

- Миоклоник-атоник тутқоқ билан эпилпсия (ЕМАтС)
- Леннох-Гастаут синдроми (ЛГС)
- Ривожланиш энцефалопатияси ва/ ёки эпилптик энцефалопатия билан уйқуда спайк-тўлқин фаоллашуви (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)
- Фебрил инфекция билан боғлиқ эпилпсия синдроми (ФИРЭС)
- Гемиплегия-гемиплегия-эпилепсия синдроми (ХХЕ)

Турли ёшдаги:

- ПрогрЭСсив миоклоник эпилпсиялар (ПМЕ)
- Расмуссен синдроми (РС)

1.7. Эпилпсиянинг тасдиқланиши

Таснифлаш

Епилпсия, епилпсия синдроми бўлган шахсларда, агар улар тегишли ёшдан чиқиб кетган ёки охириги 10 йил давомида тутқоқ бўлмаган ва охириги 5 йил давомида қарши-тутқоқ дориларини қабул қилмаган бўлса, даволаниб бўлган деб ҳисобланади. Епилпсиянинг тасдиқланиши, шу вақтгача беморда епилпсия йўқлигини билдиради, лекин келажакда тутқоқнинг қайталаниши еҳтимоли мавжудлигини ишонч билан истисно қилиш мумкин эмас. Қайта тутқоқ еҳтимоли, епилпсиянинг шакли, ёши, синдроми, этиологияси, даволаш ва бошқа кўплаб омилларга боғлиқ. 5 йил давомида тутқоқсиз беморларда қайта тутқоқ еҳтимоли жуда пастлиги маълум, аммо 10 йиллик тутқоқсиз даврнинг қайта бошланиши ҳақида ҳеч қандай маълумот йўқ. 10 йиллик ремиссия муддати, қайта тутқоқ еҳтимоли жуда паст бўлганлиги тахмин қилиниб танланган. 10 йилдан ортиқ давом етган тутқоқсиз давр, 5 йил давомида даволаш олинмаган беморларда, ишчи гуруҳ Экспертлари томонидан қайта тутқоқ еҳтимоли жуда паст деб ҳисобланади. [3, 481-483].

1.8 Касаллик ёки ҳолатнинг клиник тасвири (касалликлар ёки ҳолатлар гуруҳлари)

1.8.1. Асосий епилпстик тутқоқ турларининг клиник тасвири Тутқоқ — бу мияда ортиқча ёки бир хил синхрон нейрон фаоллиги туфайли вақтинча юзага келадиган симптомлар ва/ ёки белгиларнинг пайдо бўлиши. **ЕпилепсийДиагносис.Орг**да "белгилар" атамаси, тутқоқ вақтида пайдо бўлган симптомлар ва белгиларга нисбатан қўлланилади. Бу белгилар, тутқоқни таснифлашда ишлатилиши мумкин. Тутқоқ шахсда епилпсия борлигини англашмайди, фақат епилпсия ташхиси қўйиш мезонлари бажарилганда. Чунки, пароксизмик ҳодисалар билан боғлиқ бўлган ва тутқоқни/епилпсияни тақдир қиладиган ҳолатлар мавжуд, улар еҳтиёткорлик билан истисно қилиниши керак. Епилпсия тутқоқлари умуман қуйидаги турларга бўлинади:

- **Фокал бошланишли тутқоқ**
- **Женерализацияланган бошланишли тутқоқ**
- **Номаълум бошланишли тутқоқ**

1.8.1.1. Фокал тутқоқ

Фокал тутқоқ — бу фақат бир ярим шарни чекланган тармоқларда юзага келган тутқоқдир. Улар маҳаллийлашган ёки кенгроқ тарқалган бўлиши мумкин. Фокал тутқоқлар подкорик структураларда ҳам юзага келиши мумкин. Ҳар бир тутқоқ тури ва истиёқ бошланиши изчил бир тутқоқдан бошқасига ўтади, унинг тарқалиш моделлари одатда ипсилатерал ва/ ёки контралатерал ярим шарни ўз ичига олади. Тутқоқ давомида юзага келган семиотикалар (симптомлар/ белгилар), бошланиш ва тарқалиш вақтида қатнашган миядаги муайян ҳудудни ёки лобни ёки ярим шарни аниқлашга ёрдам беради. Фокал тутқоқларни таснифлаш, фақат улар фокал епилпсия тутқоқлари бўлса ва епилпсиянинг имитаторлари истисно қилинса амалга оширилиши керак. Фокал тутқоқни таснифлаш икки босқичда амалга оширилади. Биринчи навбатда, тутқоқни англаш даражаси бўйича таснифлаш керак, чунки бу кундалик ҳаётда хавфсизлик ва мустақиллик учун жуда муҳимдир. Агар тутқоқ вақтида англаш ҳар қандай босқичда бузилган бўлса, тутқоқ англаш бузилган фокал тутқоқ бўлади. Шундай қилиб, фокал тутқоқларни таснифлашда қуйидаги турларни ажратиш мумкин:

- Англашни бузмасдан ёки англашни бузган тутқоқ
- Двигател бошланиши
- Номмотор бошланиши

- Фокал сезги тутқоқи
- Фокал когнитив тутқоқ
- Фокал эмоционал тутқоқ
- Фокал вегетатив тутқоқ
- Фокал ҳаракатларнинг тўхташи билан ҳаракатли тутқоқ

1.8.1.1.2. Фокал ва кейин икки томонлама тонико-клоник тутқоқ билан давом этадиган тутқоқ.

Фокал тутқоқ дастлаб мия тармоқларида жойлашган бўлиб, икки томонлама тармоқларни, шу жумладан кортикал ва субкортикал тузилмаларни ўз ичига олган ҳолда кенг тарқалиши мумкин, бу ЭСа тонико-клоник тутқоқни ва онгни йўқотишни келтириб чиқаради. Бу турдаги тутқоқ **фокал ва кейин икки томонлама тонико-клоник тутқоқ** сифатида танилган.

1.7.1.1.3. Полушарли латерализация

Махсус фокал тутқоқ аломатлари тутқоқ бошланиши ёки тармоғини бир томондаги яримшарнинг латерализацияси учун фойдалидир. Бундай аломатлар ЕЕГ ёзувлари фойдасиз бўлганда ҳам маълумот бериши мумкин. Тутқоқнинг бошланиш аломати ташхис кўйилганидан кейин, тутқоқ давомида қўшимча симптомлар/алоқатлар пайдо бўлиши мумкин, бу аломатлар ҳам тутқоқнинг бошланиши ёки тарқалишига сабаб бўлган минтақавий тармоқларни акс еттиради. Тутқоқни онг даражаси ва бошланиш белгисига қараб таснифлаганидан сўнг, бу қўшимча тегишли аломатлар тутқоқни тавсифлаш сифатида келтирилади.

ЭСлатма: Видео тутқоқ ёзувлари ва ЕЕГ, МРТ, лаборатория ёки генетик тЭСтлар каби текширувлардан олинган маълумотлар оптималлаштирилган тутқоқ таснифланишини қўллаб-қувватлаш учун ишлатилиши мумкин.

Фокал тутқоқни таснифлаш учун таклиф этилган қадамлар:

- Тутқоқ бошланиши фокал еканлигини аниқланг, барча мавжуд тасдиқловчи маълумотларни (видео тутқоқ, ЕЕГ натижалари, МРТ ва бошқа тЭСтлар) ҳисобга олган ҳолда 80% ишонччилик даражасида. Агар бу ишонччилик даражасига еришилмаса, тутқоқ бошланиш вақти номаълум ёки таснифланмаган деб ҳисобланади, агар тасдиқловчи маълумотлар етарли бўлмаса.
- Онгнинг сақлангани ёки бузилганини аниқланг (тутқоқ фокал онгли ёки фокал бузилган онгли бўлади). Онг, одам ўзини ва ўз атрофини бутун тутқоқ давомида тўлиқ англаб туриши керак, ҳатто у ҳаракатсиз бўлса ҳам. Агар тутқоқ давомида бирон бир вақтда онг бузилса, тутқоқ фокал бузилган онгли бўлади. Агар онгнинг даражаси аниқланмаса, тутқоқ номаълум фокусли онгли тутқоқ деб ҳисобланади.
- Тутқоқни кейин бошланиш аломати бўйича таснифланг, бу субъектив симптом ёки объектив белги бўлиши мумкин. Бу моторли ёки моторли бўлмаган белги бўлиши мумкин (юқорида қаранг).
- Кейин, тутқоқ давомида пайдо бўладиган қўшимча аломатлар қўшилади, улар мия тармоқларининг бошланиш ёки тарқалишга боғлиқ минтақаларини тушуниш билан боғлиқ.

Онгни бузмаган тутқоқ Тутқоқ давомида онгнинг сақланиши, беморнинг ўзини ва ўз атрофини бутун тутқоқ давомида тўлиқ англаб туришини англатади, ҳатто у ҳаракатсиз

бўлса ҳам. Агар онг сақланган бўлса, тутқоқ фокал тутқоқ деб ҳисобланади. Аввал бу турдаги тутқоқ "оддий қисман тутқоқ" деб номланган. Тутқоқ, шунингдек, моторли ёки моторли бўлмаган бошланиш аломатларига асосланиб таснифланиши мумкин, масалан, бу фокал сезгир тутқоқ ёки фокал моторли тутқоқ бўлиши мумкин.

Онгни бузган тутқоқ Тутқоқ давомида онгни бузиш, беморнинг ўзини ва атрофини англаб туриши билан таснифланади. Агар тутқоқ давомида ҳар қандай вақтда онг бузилган бўлса, тутқоқ фокал онгни бузган тутқоқ сифатида таснифланади. Онгнинг йўқолиш даражаси турлича бўлиши мумкин. "Мураккаб қисман тутқоқ" ва "фокал дискокнутив тутқоқ" терминлари аввал фокал онгни бузган тутқоқни тасвирлашда ишлатилган.

Фокал тутқоқ Моторли тутқоқ

Моторли бошланишга эга тутқоқда моторли фаоллик (ҳаракат) мавжуд бўлиб, бу мушак ёки мушаклар гуруҳи сиқилишининг ортиши ёки камайиши билан юзага келиши мумкин. Мушак гуруҳлари ва уларнинг таъсир қилиш усулига қараб, моторли бошланишга эга тутқоқнинг ҳарактеристикаси оддий ёки мураккаб бўлиши мумкин.

ЭСлатма: Агар фокал тутқоқ ушбу ҳарактеристика билан бошланмаса, бу таснифлаш учун ишлатилмайди, балки тутқоқни бошланиш белгиси сифатида таснифлагандан кейин тавсиф сифатида ишлатилади.

Моторли бошланишга эга тутқоқ турлари:

- **Фокал клониклик тутқоқ** — ҳаракатлар барқарор ритмик силкинишларни ўз ичига олади, бу дисталля аъзоларни, битта аъзо ёки тана бир томонини қамраб олиши мумкин. Силкинишлар тана қисмларига тарқалиши мумкин, бу моторли кортексдаги тасвирга (хомункулусга) мувофиқ бўлади, бу ЭСа Жексон юришини (Жасксонъс марч) англатади.
- **Фокал гемиклоник тутқоқ** — бу тутқоқда барқарор ритмик тез силкинишлар тутқоқнинг бошида тана бир томонини қамраб олади, бу тутқоқни таниб олиш учун муҳим тур ҳисобланади, чунки бу турдаги тутқоқ, масалан, Драве синдроми ва ўз-ўзидан тузаланадиган (оилавий) неонатал епилепсия каби баъзи епилепсия синдромларида кузатилади.
- **Фокал тоник тутқоқ** — мушак тонусининг ортиши, одатда бир неча сония ва бир неча дақиқа давомида давом этади.
- **Фокал моторли тутқоқ дистония билан** — агнония ва антагония мушакларининг барқарор қисқариши, бу ЭСа атетоид ёки бурилиш ҳаракатларини келтириб чиқаради, натижада нормал бўлмаган позалар юзага келади.
- **Фокал миоклоник тутқоқ** — яқкалик ёки қисқа мушак қисқаришлари (силкинишлар) кластери, ҳар бир силкиниш одатда миллисекундларда давом этади.
- **Фокал атоник тутқоқ** — мушак тонусининг тўсатдан йўқолиши ёки камайиши, аниқ миоклоник ёки тоник фаолиятдан олдин бўлмасдан, одатда >500 миллисекунддан 2 сониягача давом этади. Бу бош, тана, жағ ёки аъзолар мушакларини қамраб олиши мумкин.
- **Фокал моторли тутқоқ парез/қариш билан** — тутқоқ бошланиши мушак ёки мушаклар гуруҳининг кучсизлиги ёки тўлиқ фалажланиши билан тавсифланади.

- **Фокал епилепсик спазмлар** — тўсатдан проксимал ва тананинг мушакларининг егилиш, чўзилиш ёки аралаш егилиш-чўзилиш ҳаракатлари, 1-2 сония давом этади, одатда серияларга бўлинади.
- **Фокал гиперкинетик тутқоқ** — бу турдаги тутқоқ проксимал аъзолар ёки аксиал мушаклар ҳаракатларини ўз ичига олади, улар катта амплитудали тартибсиз ҳаракатларни келтириб чиқаради, масалан, педалларни айлантириш, тосни итариш, сакраш, ташлаш ва/ёки тебраниш ҳаракатлари. Бу турдаги тутқоқ уйку билан боғлиқ гипермотор (гиперкинетик) епилепсия билан кузатилади.
- **Фокал автоматизм** — автоматизм — бу мослаштирилган, такрорланувчи моторли фаолият бўлиб, кўпинча ихтиёрий ҳаракатларга ўхшайди, лекин ирода билан бажарилмайди. Улар кўпинча онгни бузган тутқоқ ҳолатларда юзага келади, аммо онгни йўқотмаган ҳолатларда ҳам пайдо бўлиши мумкин. Фокал автоматизмни кўшимча тавсифлар ёрдамида тасвирлаш мумкин:
 - **Орофасиал:** лабларни сўрғиш, лабларни қисиш, чайнаш, ютиш, чирқираш, кўзни қипиқ қилиш.
 - **Қўл ҳаракатлари:** бир томонлама ёки икки томонлама, ноқулай, чертиш, манипуляция қилиш ёки текшириш ҳаракатлари.
 - **Педаал:** икки томонлама ёки бир томонлама оёқ/тўп ҳаракатлари, улар юриш, югуриш ёки югуришни ўз ичига олиши мумкин. Ҳаракатлар амплитудаси бўйича одатий ҳаракатларга ўхшайди ва фокал гиперкинетик тутқоқда кузатилган ҳаракатларга қараганда камроқ тез-тез ёки тез-тез бўлмайди.
 - **Персервератив:** ҳаракат тўхтаб қолишидан олдин нотўғри давом этадиган ҳаракат.
 - **Вокал:** ягона ёки такрорланувчи товушлар, масалан, чирқираш ёки хиррилдаш.
 - **Вербал:** ягона ёки такрорланувчи сўзлар, иборалар ёки қисқа жумлалар.
 - **Сексуал:** жинсий хатти-ҳаракатлар.
 - **Бошқалар:** автоматизм, бошни қимирлатиш, кийиниш ва бошқа автоматик ҳаракатларни ўз ичига олиши мумкин.
- **Фокал моторли тутқоқ дизартрия/анартия билан** — тутқоқ бошланиши сўзларни шакллантиришда мушаклар координациясининг бузилиши туфайли тилни айтишдаги қийинчиликлар билан тавсифланади. Рецептив ва экспрЭссив тил функциялари бузилмаган, аммо сўзлар ёмон айтилади ва камроқ тушунарли.
- **Фокал моторли тутқоқ салбий миоклонус билан** — нормал тоник мушак фаоллигининг тўсатдан узилиши, 500 миллисекунд ёки ундан кам давом этади, миоклонусдан олдин ҳеч қандай белги йўқ. Бу уйкуда спайк тўлқинлари фаоллашиши билан боғлиқ бўлган епилепсия синдромида кузатилади, бунда юқори аъзо ёки бош локализацияланган қисқа муддатли нормал мушак тонусининг узилиши билан таъсирланган. Мушак тонусининг узилиши фокал атоник тутқоқдан қисқароқ давом этади. Бемор биринчи ҳолатни ўзгартириш орқали тонуснинг йўқолишини тузатиши мумкин.

- **Фокал моторли тутқоқ версия билан** — кўзлар, бош ва/ёки тана ёки ёнма-ён ўртача чизийсидан бурилишнинг барқарор ва мажбурий бирикишини бошланиши. Латерализацияни кўрсатиш муҳим, чунки бу яримшар латерализациясига ёрдам беради, масалан, тутқоқ фокал моторли тутқоқ бўлиб, ўнг томондаги окуляр ва цефалик версияга эга бўлиши мумкин.
- **Фокал икки томонлама моторли тутқоқ** — тутқоқ бир яримшардан бошланади, аммо тезда тутқоқнинг бошланишида икки томонлама мушак гуруҳларини жалб қилади. Белгиланган фронтал тутқоқ.
- **Фокал тутқоқ** мия тармоқларида кенг тарқалиб, икки томонлама тармоқларни, шу жумладан кортикал ва субкортикал тузилмаларни ўз ичига олади, бу ЭСа тонико-клоник тутқоқни ва онгни йўқотишни келтириб чиқаради. Бу турдаги тутқоқ **фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқоқ** сифатида танилган.

Моторли бошланишга эга бўлмаган тутқоқ турлари:

- Фокал сезгир тутқоқ
- Фокал когнитив тутқоқ
- Фокал эмоционал тутқоқ
- Фокал вэгататив тутқоқ
- Фокал тутқоқнинг хулқ-атворини кечиктириши

Фокал сезгир тутқоқ — бу тутқоқнинг бошида сезгиларни ҳис қилишни ўз ичига олади, аммо тутқоқни кузатиб борувчи учун клиник белгилар йўқ. Фокал сезгир тутқоқларни куйидаги тавсифлар ёрдамида қўшимча равишда тасвирлаш мумкин:

- **Фокал соматосенсорли тутқоқ** — бу сезгилар феноменлари билан тавсифланади, масалан, қичишиш, беҳушлик, ток уриш ҳисси, оғриқ, ҳаракатни ҳис қилиш ёки ҳаракат қилиш истаги. Бу тутқоқлар сезги-моторли кортексни қамраб олади.
- **Фокал сезгир кўриш тутқоқ** — оддий визуал галлюцинациялар, масалан, милтилловчи ёки ёрқин ёритилган нур/ёритишлар ёки бошқа шакллар, оддий нақшлар, скотомалар ёки амавроз билан тавсифланади. Мураккаброқ визуал галлюцинациялар, масалан, шаклланган тасвирларни кўриш, фокал когнитив тутқоқ сифатида ҳисобланади. Фокал сезгир визуал тутқоқлар яқка кўриш қисмларини қамраб олади.
- **Фокал сезгир ешитиш тутқоқ** — оддий ешитиш феноменлари билан тавсифланади, масалан, жиринглаш, қўнғирок, барабан уриши ёки алоҳида тонлар. Мураккаброқ ешитиш галлюцинациялари, масалан, овозларни ешитиш, фокал когнитив тутқоқ сифатида ҳисобланади. Фокал сезгир ешитиш тутқоқлар ешитиш кортексини юқори латерал темпорал лобда қамраб олади.
- **Фокал сезгир ҳид тутқоқ** — одатда ёқимсиз ҳидни ҳис қилиш билан тавсифланади. Бу тутқоқ медиал темпорал ёки орбитофронтал худудларни қамраб олади.
- **Фокал сезгир таъм тутқоқ** — таъм феноменлари, масалан, кислотали, аччиқ, шўр, ширин ёки металл таъми билан тавсифланади. Бу тутқоқлар паретал покришка ва оролни қамраб олади.

- **Фокал сезгир вЭСТИбуляр тутқоқ** — бош айланиши, айланиш ҳисси, вертиго ёки айланиш ҳиси билан тавсифланади. Бу тутқоқ теменал кортекс, темпорал-оссипитал ва/ ёки темпорал-паретал кортексни қамраб олади.
- **Фокал сезгир тутқоқ иссиқ-совуқ ҳисси билан** — аввал иссиқ, кейин совуқ ҳис қилиш билан тавсифланади.
- **Фокал сезгир тутқоқ сефалик ҳисси билан** — бошда, масалан, бош айланиши ёки бош оғриғи каби ҳислар билан тавсифланади.

ЭСЛАТМА: Агар фокал тутқоқнинг бошида бу хусусият мавжуд бўлмаса, у тутқоқни таснифлаш учун ишлатилмайди, балки тутқоқ таснифлангандан кейин тасвирловчи сифатида қўлланилади.

ЭСЛАТМА: Фокал сезгир тутқоқлар эпилепсиянинг "аура" турларидан биридир. "Аура" — бу ўзини ҳис қилиш, бу сезгисел, эмоционал, вегетатив ёки когнитив бўлиши мумкин, тутқоқни бошдан кечираётган одам томонидан сезилади. "Аура" миёда тутқоқнинг бошланғич ташнишини акс еттиради. Бу алоҳида ҳодиса бўлиши мумкин ёки фокал моторли тутқоқ, фокал тутқоқ онгни йўқотиш билан ёки фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқоқга ўсиши мумкин. Аура шунингдек, "огоҳлантириш" сифатида ҳам танилган.

Фокал когнитив тутқоқ — когнитив функцияда ўзгариш (бу этишмовчилик ёки ижобий ҳолат, масалан, обсЭСив фикрлар каби) бошланишида содир бўлади. Фокал когнитив тутқоқ сифатида таснифланиш учун когнитив функциядаги ўзгариш аниқ ва бошқа позицияларга нисбатан номақбул бўлиши керак, чунки фокал тутқоқда онгни йўқотиш когнитивни тўлиқ бузади. Фокал когнитив тутқоқларни тасвирлаш учун махсус синовлар керак бўлиши мумкин. Фокал когнитив тутқоқларни қуйидаги тавсифлар ёрдамида қўшимча равишда тасвирлаш мумкин:

- **Фокал когнитив тутқоқ экспрЭСив дисфазия/афазия билан** — беморнинг гапириш имконияцизлиги бошланиши, бу бемор айтганини англаганини, лекин ифодадай олмаслигини айтади. Бу турдаги тутқоқ фокал моторли тутқоқдан ажралиб туради, бунда бемор гапиради, лекин сўзлари ёмон талаффуз қилинади (сўз-моторли бузилиш).
- **Фокал когнитив тутқоқ аномия билан** — оддий нарсаларни номлашда махсус қийинчилик мавжуд.
- **Фокал когнитив тутқоқ ресептив дисфазия/афазия билан** — тилни тушунмаслик бошланиши, умумий онгнинг аралашуви бўлмасдан. Бу турдаги тутқоқ домиант яримшарнинг темпорал-паретал ҳудудини қамраб оладиган тутқоқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тутқоқ ешитиш агнозияси билан** — товушларни/тушунчаларни танимамай ёки фарқ қилмаслик билан тавсифланади. Масалан, одам қўнғирокни ешитиши мумкин, лекин уни телефон қўнғироғи сифатида танимайди.
- **Фокал когнитив тутқоқ кондуктив дисфазия/афазия билан** — ешитилган нутқни қайтариш қобилятининг бошланиши, фонологик маълумотни кодлашдаги қийинчиликлар сабабли, ешитишнинг тўлиқ тушунилиши (ешитилган нарсани тўлиқ тушуниш) ва еркин нутқ билан (парафразик хатоларни ҳисобга олган ҳолда) сақланади.

- **Фокал когнитив тутқоқ дислексия/алексия билан** — ўқишдаги қийинчиликлар билан бошланиши, ёзилган сўзларни тушунишда муаммо. Бу турдаги тутқоқ домиант яримшарнинг темпорал-паретал худудини камраб оладиган тутқоқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тутқоқ хотира бузилиши билан** — тутқоқ пайтида содир бўлган воқеаларни ЭСлаб қолиш имкониятининг бошланиши, бошқа когнитив функциялар ва онг тутқоқ давомида сақланади.
- **Фокал когнитив тутқоқ дезхавю/жаме ву билан** — хотира феноменлари, масалан, таниш (дезхавю) ва нотаниш (жаме ву) ҳис қилиш билан тавсифланади.
- **Фокал когнитив тутқоқ галлюцинация билан** — ташқи сезгир стимулларсиз мураккаб тасаввурларни яратиш билан тавсифланади, улар визуал (масалан, шаклланган тасвирлар), ешитиш (масалан, овозларни ешитиш) ёки бошқа сезгир модалликларни ўз ичига олиши мумкин, онгни ўзгартирмасдан. Сезгир ҳодисалар, масалан, қўрқув ёки таъқиб ҳисси каби бирон бир эмоция ёки талқин билан кузатилиши мумкин (яъни, асоссиз шубҳа / ишончсизлик).
- **Фокал когнитив тутқоқ иллузия билан** — ҳақиқий сезгини ўзгартириш билан тавсифланади, визуал, ешитиш, соматосенсорли, ҳид ва/ёки таъм феноменларини ўз ичига олади, кўпинча онгда аниқ ўзгаришсиз.
- **Фокал когнитив тутқоқ диссоциация билан** — ўзини ёки атроф-муҳитни ажратиш ҳис қилиш билан тавсифланади, лекин улар ҳали ҳам уларни англайди.
- **Фокал когнитив тутқоқ обсЭСив фикрлар билан** — бошланишида обсЭСив фикрлар, ғоялар ёки фикрлар тўпланишининг мавжудлиги билан тавсифланади. Бу жуда камдан-кам учрайдиган турдаги тутқоқ бўлиб, медиал паретал, орқа парахиппокампаал ва фронтал тутқоқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тутқоқ дискалкулия/акалакулия билан** — математик ҳисоб-китобларни бажаришда ёки тушунишда қийинчиликлар мавжуд. Бу турдаги тутқоқ домиант яримшарнинг темпорал-паретал худудини камраб оладиган тутқоқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тутқоқ дисграфия/аграфия билан** — ёзишда қийинчиликлар билан тавсифланади. Бу турдаги тутқоқ домиант яримшарнинг темпорал-паретал худудини камраб оладиган тутқоқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив хужжатли хужжат бўлиб, ўнг ва чапни фарқлашда қийинчиликни тасвирлайди, бу ҳодиса, бошланишда ўзгаришлар мавжуд бўлиши мумкин.** Бу типда ҳодиса, маълум соҳада нотўғри ўзгаришлар намоён бўладиган ҳолатларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тўғридан-тўғри пасиентга билдирилмаган ҳолда юраклар билан хавф остига тушади.**
- **Изоҳ:** Агар фокал хужжат бошланишида ушбу хусусият бўлмаса, бу таснифлашда ишлатилмайди, балки хужжат таснифлангандан сўнг, бу хужжат тасвирлаш сифатида ишлатилади.
- **Изоҳ:** Фокал когнитив хужжатлар эпиптик "аура"нинг бир тури ҳисобланади. "Аура" — бу субектив тажриба (сенсорли, эмоционал, вегинатив ёки когнитив бўлиши мумкин), киши томонидан сезилади, у хужжатга дуч келади. "Аура" бошланишдаги мия потенциалининг тасвиридир.
- **Фокал вегинатив хужжатлар, бошланишида вегинатив нерв тизими томонидан бошқариладиган тизимларда ўзгаришлар билан тавсифланади.** Улар клиник

белгиларнинг обектив кўринишлари билан юзага келиши ёки буларсиз бўлиши мумкин. Фокал вегинатив хужжатлар қуйидаги тасвирлар билан қўшимча тавсифланиши мумкин: • Фокал вегинатив хужжат юрак уриши / тахикардия / брадикардия / асистолияга эга бўлиши • Фокал вегинатив хужжат епигастрияда сезги (юқори қорин бўшлиғида нокулайлик, бўшлиқ, сиқилиш, буриш, очлик – бу ҳис ҳисси кўкракка ёки томоқка кўтарилиши мумкин) ёки бахцизлик / қайт қилиш (ёки бошқа ошқозон-ичак ҳодисалари) билан бўлиши – бу белгиларга эга бўлган хужжатлар одатда медиал висионал соҳада юзага келади. • Фокал вегинатив хужжат рангнинг ўзгариши / иссиқ тошишлар билан • Фокал вегинатив хужжат гиповентиляция / гипервентиляция / нафас олишнинг ўзгариши билан • Фокал вегинатив хужжат пилоерекция билан • Фокал вегинатив хужжат ерекция билан • Фокал вегинатив хужжат сийдик чиқариш / дефекация чақириғига эга бўлиши • Фокал вегинатив хужжат йиғлаш билан • Фокал вегинатив хужжат қорачиқнинг кенгайиши / торайиши билан

- **ЭСлатма:** Иктал асистолияси етарлича давом етган (>5 секунд), миянинг перфузиясини камайтиришга олиб келиши мумкин ва тана тонусининг йўқолишига, қалтисликка ёки / ва тоник-клоник ҳаракатларга олиб келиши мумкин.
- **Изоҳ:** Агар фокал хужжат бошланишида ушбу хусусият бўлмаса, бу таснифлашда ишлатилмайди, балки хужжат таснифлангандан сўнг, бу хужжат тасвирлаш сифатида ишлатилади.

Изоҳ: Фокал вегинатив хужжатлар, асосан субъектив тарзда ҳис етиладиган ҳодисалар билан, епилптик "аура"нинг бир тури ҳисобланади. "Аура" — бу субъектив тажриба (сенсорли, емоционал, вегинатив ёки когнитив бўлиши мумкин), киши томонидан сезилади, у хужжатга дуч келади. "Аура" бошланишдаги мия потенциалининг тасвиридир. Бу изоляцияланган ҳодиса бўлиши мумкин ёки фокал мотор хужжатга, фокал хужжатга қарор этилган хотира бузилишига ёки фокал ёки икки томонлама тоник-клоник хужжатга ривожланиши мумкин. Аура шунингдек "огоҳлантириш" деб ҳам аталади.

- Фокал емоционал хужжатлар кайфият ёки ҳиссиётларда ўзгаришлар ёки ўзгартирилган ҳиссиётларнинг бошланишида субъектив ҳиссиётларни келтириб чиқаради. Бу емоционал хужжатлар клиник белгиларнинг обектив кўринишларига эга бўлиши ёки буларсиз бўлиши мумкин. Фокал емоционал хужжатлар қуйидаги тасвирлар билан қўшимча тавсифланиши мумкин: • Фокал емоционал хужжат кўрқув / ташвиш / ваҳима билан – бу тажриба кўрқув, ташвиш, ваҳима ёки ташвишнинг бошланишидаги сезги сифатида ифодаланади. Бу хужжатлар медиал висионал тармоқларда, айниқса амигидала соҳасида содир бўлади. Уларни паник атаклардан ажратиш мумкин, чунки бу хужжатлар бузилган хотира, автоматизм ва бошқа епилптик хужжат белгилари билан ажралиб туради. • Фокал емоционал хужжат қулиш (геластик) – қулиш ёки ҳиҳиклашнинг портлашлари, одатда бахт ҳисси билан боғланмаган бўлиб, "бахциз" деб тасвирланади. Бу хужжат турини гипоталамусдаги хужжатларда учратиш мумкин (гипоталамик гамартома). • Фокал емоционал хужжат йиғлаш (дакрисстик) – стереотипик йиғлашнинг мавжудлиги, бу кўз ёшини оқиши, ғамгин юз ифодаси ва йиғлаш билан бирга бўлиши мумкин. Бу хужжатлар кўпинча гипоталамик гамартома шароитида қулишли фокал емоционал хужжатлар билан бирга содир бўлади. • Фокал емоционал хужжат завқ билан – бу ижобий емоционал тажриба, завқ, бахт, шахсий фаровонлик ёки экстаз билан тавсифланади. Бу тур хужжатлар кам учрайди ва олдинги оралик минтақада содир бўлади. • Фокал емоционал хужжат ғзаб билан – бу ғзабни ўз ичига олади, бу агрЭССив хатти-ҳаракатларга олиб келиши мумкин. Бу хужжат турини постиктал даврда кўпроқ учратиш мумкин. Бу турда ғзаб ва агрЭССия мавжуд бўлса-да, улар одатда тизимли ва мақсадли агрЭССив хатти-ҳаракатларни ўз ичига олмайди.

- **Изоҳ:** Агар фокал ҳужжат бошланишида ушбу хусусият бўлмаса, бу таснифлашда ишлатилмайди, балки ҳужжат таснифлангандан сўнг, бу ҳужжат тасвирлаш сифатида ишлатилади.
Изоҳ: Фокал эмоционал ҳужжатлар эпиптик "аура"нинг бир тури ҳисобланади. "Аура" — бу субъектив тажриба (сенсорли, эмоционал, вегинатив ёки когнитив бўлиши мумкин), киши томонидан сезилади, у ҳужжатга дуч келади. "Аура" бошланишдаги мия потенциалнинг тасвиридир. Бу изоляцияланган ҳодиса бўлиши мумкин ёки фокал мотор ҳужжатга, фокал ҳужжатга қарор этилган хотира бузилишига ёки фокал ёки икки томонлама тоник-клоник ҳужжатга ривожланиши мумкин. Аура шунингдек "огоҳлантириш" деб ҳам аталади.
- Фокал ҳужжат билан хулқ-атворни кечиктириш — бу ҳужжат пайтида ҳозирги мотор фаолиятининг амплитудаси ёки тезлигининг камайиши ёки тўхташи билан тавсифланади. Чуқур кечикиш кўпинча ҳодисаларнинг бошида аниқ бўлмайди, ammo кечикиш доимий ва ҳукмрон бўлиши керак.

ИЗОҲ: Агар бемор кўрқувни ҳужжатнинг бошланишидаги асосий белги сифатида аниқласа ва бу ҳаракатизликка олиб келса, ҳужжат фокал эмоционал ҳужжат сифатида таснифланади ва ҳаракатизлик кейинроқ кўрқувга боғлиқ тасвирий белги сифатида ҳисобланади.

ИЗОҲ: Агар фокал ҳужжат бошланишида ушбу хусусият бўлмаса, бу таснифлашда ишлатилмайди, балки ҳужжат таснифлангандан сўнг, бу ҳужжат тасвирлаш сифатида ишлатилади.

Бошланишдаги белгилардан ташқари, ҳужжат давомида қўшимча симптомлар/белгилар пайдо бўлиши мумкин, бу белгилар ҳужжатнинг бошланиши ёки тарқалишига қатнашадиган минтақавий тармоқларни ҳам акс еттиради. Ҳужжатни хотира даражаси ва бошланиш белгисига қараб таснифлаганидан сўнг, бу қўшимча мос келадиган белгилар ҳужжат сифатида қўшилади.

ИЗОҲ: Видео ҳужжатлар ва ЕЕГ, МРТ, лаборатория ёки генетика тЭСтларидан олинган маълумотлар, ҳужжатларни оптималлаштирилган таснифлашни қўллаб-қувватлаш учун ишлатилиши мумкин.

Фокал ҳужжатларни таснифлаш учун таклиф қилинган қадамлар

1. Фокал ҳужжатнинг бошланиши бўлиб, мавжуд бўлган тасдиқловчи маълумотларни (видео ҳужжатлар, ЕЕГ, МРТ ва бошқа тЭСт натижалари) ҳисобга олган ҳолда, тасдиқлаш даражасини 80% га аниқланг. Агар бу даражага еришилмаса, ҳужжат номаълум бошланиши ёки таснифланмаган ҳужжат сифатида ҳисобланиши керак, агар тасдиқловчи маълумотлар тўлиқ бўлмаса.
2. Ҳужжатнинг хотираси бор ёки йўқлигини аниқланг (ҳужжат фокал хотира сақланган ҳужжат ёки фокал хотира бузилган ҳужжат бўлади). Хотира — бу шахснинг ўзини ва атрофни тўлиқ англашини англатади, ҳатто у ҳаракатиз бўлса ҳам. Агар ҳужжатнинг ҳар қандай вақтида хотира бузилган бўлса, бу фокал ҳужжатнинг хотираси бузилган ҳужжат сифатида таснифланади. Агар хотира даражаси аниқланмаса, ҳужжат фокал ҳужжатнинг номаълум хотираси билан таснифланади.
3. Ҳужжат кейин бошланишидаги биринчи белгига қараб таснифланади, бу субъектив симптом ёки объектив белги бўлиши мумкин. Бу моторли ёки моторли бўлмаган белги бўлиши мумкин (юқоридаги кўрсатмаларга қаранг).

4. Сўнг, ҳужжат давомида юзага келадиган ва ҳужжатнинг бошланиши ёки тарқалишида қатнашадиган минтақавий миянинг тармоқларини тушунишга ёрдам берадиган қўшимча хусусиятлар тасвирлаш сифатида қўшилади.

1.7.1.1.2. ФОКАЛ ҲУЖЖАТ, КУТИЛГАН ИККИ ТОМОНЛАМА ТОНИК-КЛОНИК ҲУЖЖАТИ БИЛАН

Фокал ҳужжат кенгроқ мия тармоқларига тарқалиши мумкин, бу ЭСа фокал ёки икки томонлама тоник-клоник ҳужжатга олиб келади. Аввал бу "иккинчи даражали умумийлашган ҳужжат" деб аталган. Хотира бузилган. Бундай ҳолатда моторли компонентлар тоник ва клоник хусусиятларни ўз ичига олади. Ушбу турдаги ҳужжат бошқа турдаги фокал ҳужжатлардан кейин содир бўлиши мумкин, масалан, фокал моторли ҳужжатлар, фокал когнитив ҳужжатлар, фокал сенсорли ҳужжатлар ёки фокал хотира бузилган ҳужжатлар. Ёки мия тармоқларида тарқалиш шунчалик тез бўлиши мумкинки, аввалги фокал ҳужжат турини аниқлаш мумкин эмас. Фокал ёки икки томонлама тоник-клоник ҳужжатни умумий тоник-клоник ҳужжатдан фарқлаш мумкин, бошқа далиллар асосида фокал эпилепсия / этиологиясини тасдиқлаш орқали ёки фокал ёки икки томонлама тоник-клоник ҳужжатда симметрия кузатилганда (масалан, бош ёки кўзнинг бир томонга бурилиши, моторли хусусиятларнинг но-симметрик амплитудаси) ва бу симметрия ҳар бир ҳужжатдан ҳужжатга давом этиши мумкин.

1.7.1.1.3. ПОЛУСҲАРЛИ ЛАТЕРАЛИЗАТСИЙА

Фокал ҳужжатларнинг аниқ белгиларини ҳужжатнинг бошланишини ёки мия тармоғини бир томонга локализация қилишда фойдали бўлиши мумкин. Бу белгилар ЕЕГ ёзувлари фойдасиз бўлган ҳолатларда информатив бўлиши мумкин. Қуйида, ҳужжатнинг латерализациясини кўрсатадиган белгилар тавсифланган. Бу белгилар латерализация учун кучли далиллар ҳисобланади, аммо баъзан улар нотўғри латерализацияланган бўлиши мумкин.

- Бир томонлама иктал клоник фаоллик ёки иктал дистония ҳужжатнинг қарши томонга латерализациясини билдиради.
- Бошни ерта мажбурлаб буриш ҳужжатнинг бош бурилишига қарши томонга латерализациясини билдиради, яъни агар бош ўнгга бурилса, ҳужжат бошланиши чап мия ярим шарига содир бўлади.
 - Иктал нутқнинг латерализацияси доминация қилмаган ярим шарига мос келади.
 - Иктал афазия доминация қилган ярим шарига мос келади.
 - Постиктал дисфазиянинг латерализацияси доминация қилган ярим шарига мос келади.
 - Иктал автоматизм билан сақланган хотира латерализацияси доминация қилмаган ярим шарига мос келади.
 - Постиктал бурун артишининг латерализацияси бурун артиш учун ишлатилган кўлга мос келади.
 - Бир томонлама кўз қимирлатиш ҳужжатнинг бир томонлама кўз қимирлатишига мос келади.
 - Иктал қайт қилиш доминация қилмаган ярим шарига латерализация қилинади.

Локализация бўйича мия бўлаклари

1. Фронталлик
2. Вақтлик

3. Теменни
4. Оклипитал

Фронталлик бўлақларининг ҳужжатлари

Кўриб чиқиш

Фронталлик бўлағи енг катта бўлақдир. Фронталлик бўлағи тармоғини қамраб олган ҳужжатлар, иштирок етган фронталлик бўлағига қараб ажралиб туради. Ҳаракат белгилари ифодаланган ва гиперкинезик (масалан, тос қоқилиши, икки оёқли тепиш ёки педал қилиш) ёки симметрик бўлмаган тоник бўлиши мумкин. Ҳаракат белгиси бошланғич белги бўлмаслиги мумкин, ва ҳужжат фокал хотира сақланган моторли бўлмаган ҳужжат сифатида таснифланади, аммо қисқа вақт ичида моторли фаза бошланади. Ҳужжатлар одатда қисқа муддатли бўлиб, баланд вокализация, ғалати хулқ-атвор, сийдикни ушлай олмаслик ва бош ва кўзнинг бурилиши билан бирга бўлиши мумкин. Ҳужжатлар фақат тунги ва кўпинча кластерли бўлиши мумкин. Иктал ЕЕГ иктал фаолиятни кўрсатмаслиги мумкин ёки ҳаракат архитектуралари томонидан яширилган бўлиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Агар хотира бузилган бўлса, фронталлик келиб чиққан фокал хотира бузилган ҳужжатларни абсанс ҳужжатларидан ажратиш қийин бўлиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Аммо, тунги фронталлик ҳужжатларини паразомнияларга хато тушуниш мумкин:

Фронталлик ҳужжатлар одатда қисқа муддатли (<2 дақиқа), ҳар бир ҳужжатдан ҳужжатга ўхшаш белгилар билан ва хотира сақланади. Паразомниялар одатда кўпроқ давом этади (>10 дақиқа), ҳодиса-ҳодисадан фарқли равишда ва чалқаш ҳолатни келтириб чиқаради, бунда бемор ҳодисани кейинчалик ЭСламайди. Паразомнияларда кластерлашиш камдан-кам учрайди ва кенг тарқалган бўлмаган РЕМ бўлмаган паразомниялар одатда ухлаб қолишдан 1-2 соат ўтгач, чуқур секин уйқу босқичининг биринчи циклида юзага келади. Тунги фронталлик ҳужжатлари одатда кечкурун ва кўпинча ухлаб қолиш ёки уйғонишдан кейин ярим соат ичида содир бўлади.

ДИҚҚАТ! Фронталлик ҳужжатлар, иккиламчи ҳаракатли феноменлар билан ва хотира сақланиши билан хато диагностикаланиши мумкин, чунки иктал ЕЕГ нормал бўлиши мумкин.

Фронталлик бўлақлари ҳужжатларининг субтурлари

1. Биринчи сенсор-мотор кортекси

Ҳужжатлар фокал моторли ҳужжатлар бўлиб, локализацияланган клоник, тоник-клоник, тоник ёки миёкклоник фаоллик билан характерланади. Улар Жейксоннинг юрган юриш хусусиятларини намойиш қилиши мумкин, бу бир томонлама тоник-клоник ҳаракатлар бир гуруҳ мушаклардан бошланиб, тизимли равишда қўшни гуруҳларга тарқалади, бу мотор кортексидаги иктал фаолиятнинг гомонкулусга мувофиқ тарқалишини акс еттиради. Фокал соматосенсорли белгилар бўлиши мумкин, масалан, бир томонлама тикланиш, ёки моторли белгилар билан биргаликда бўлиши мумкин. Шунингдек, фокал моторли белгилар ҳам кўриниши мумкин, масалан, фокал атонилик белгилар.

2. Қўшимча сенсор-мотор кортекси

Ҳужжатлар фокал икки томонлама моторли ҳужжатлар бўлиб, улар тўсатдан бошланиши ва асимметрик тоник ҳолатга кўчиши билан характерланади, 10-40

сония давом этади ва камроқ постиктал чалкашликлар билан хотира бузилади. Юқори қўлнинг асимметрик позицияси бошланиш нуқтасига қарши ярим шарга қарши чўзилиб, ипсилатерал қўл ЭСа егилади. Хужжатнинг бошланишида баланд вокализация ёки нутқ тўхташи юзага келиши мумкин. Бош ва кўзлар кўпинча бошланиш ярим шарга қарши бурилади. Ҳаракат белгиларидан олдин фокал соматосенсорли хужжатлар пайдо бўлиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Қўшимча сенсор-мотор соҳа бошқа мия соҳалари билан чамбарчас боғлиқ бўлиб, асимметрик позиция бошқа соҳалардан хужжатларнинг тез тарқалиши орқали кузатилиши мумкин.

3. Орбитал фронтал кортекси

Хотира бузилишлари, бошланғич такрорланувчи автоматизмалар, ҳидни галлюцинация қилиш ва иллюзиялар ҳамда аутоном тизимнинг белгиларини кузатиш мумкин.

4. Фронтал полар кортекси

Хужжатлар мажбурий фикрлар, англашнинг бузилиши, ипсилатерал бош ва кўзнинг бурилиши, еҳтимол контаратерал версияга ўтиш, аутоном белгилар ва ўқи тоник-клоник ҳаракатлар билан кузатилади, бу ҳолатга тушишга олиб келади.

5. Дорсолатерал фронтал кортекси

Доминант ярим шарда, Броса ҳудуди ёки унга яқин жойда содир бўладиган хужжат, беморни уйғоқ ҳолда ушлаб туриб, афазия ёки дисфазияга олиб келиши мумкин. Ҳаракат белгиларини, одатда тоник белгилари кузатиш мумкин ва улар бош ва кўзнинг контаратерал версияси билан бирга бўлади. Мажбурий фикрлар ҳам тасвирланиши мумкин.

6. Сингулате кортекси

Хужжатлар автоматизмалар билан бошланиб, хотира бузилиши, ҳиссиётлар / кайфият ва аутоном тизими белгиларини ўз ичига олади. Фокал эмоционал хужжатлар кулги (геластик хужжатлар) билан пайдо бўлиши мумкин.

7. Фронталлик-темпорал қопқоқ

Хужжатлар оғиз ва тилнинг сенсор-мотор белгиларини (бу бир томонлама юзга ўтиши мумкин), нутқни қийинлаштириш (дизартрия) ва оғиздан кўп миқдорда спрей қилиш билан характерланади. Аутоном (масалан, епи-гастрал, сийдик-тизим, ошқозон-ичак, юрак-қон томир ёки рЭСпиратор), эмоционал (масалан, кўрқув) ва когнитив (масалан, таъм) белгилар кенг тарқалган.

Еътибор беринг! Фронталлик-темпорал опикал, сентротемпорал, Силвиев ва Роландик хужжатлар атамалари марказий сульфат атрофидаги соҳаларни қамраб олган хужжатлар учун синонимлардир, айниқса пастки марказий сульфатда.

Вақтлик бўлақларининг хужжатлари

Кўриб чиқиш

Вақтлик бўлақ хужжатлари хулқ-атворнинг тўхтатилиши ва хотира бузилиши билан характерланади. Хужжат давомида автоматизмалар тез-тез учрайди, шу жумладан оғиз ва / ёки қўл автоматизмалари. Хотира бузилишидан олдин сенсорли (ешитиш), эмоционал (кўрқув), когнитив (дежа ву) ёки аутоном тизим симптомлари (епи-гастрал ҳудудда

хиссиёт, тахикардия, рангнинг ўзгариши) юзага келиши мумкин. Одатда постиктал чалкаш хотира бузилиши юзага келади.

Аниқ хусусиятлар доминат ёки доминация вақтли минтақада бошланди ёки бошланиши мумкин (жараёнлар минтақасининг латерализацияси қаранг). Нутқ фаоллиги, тупуриш, қайт килиш, ичимлик, сийдик чиқариш чақирувлари ва автоматик ҳаракатлар, агар хушёрликни сақлаган ҳолда, доминат бўлмаган вақтли минтақада бошланиши мумкин. Нутқнинг постиктал бузилиши доминат вақтли минтақада бошланадиган муштлашувни кўрсатади. Юқори экстремиталардаги дистония, қарама-қарши ярим мияда бошланадиган муштлашувни кўрсатадиган фойдали латерализация хусусияти бўлади. Бошқа томондан, қўл автоматик ҳаракатлари одатда бир томонлама содир бўлади.

Янги туғилган болаларда вақтли муштлашувлар камроқ аниқланган бўлиши мумкин ва бу қоронғулик, апное ва хулқнинг тўхташига олиб келиши мумкин. Олдиндан ва аниқроқ мотор белгилари мавжуд бўлиши мумкин, шу жумладан тоник муштлашувлар ва эпилептик спазмлар, бу ривожланаётган мия тузилмасида тарқалишнинг турли намуналарини кўрсатиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ! Хушсизлик билан вақтли минтақада бошланадиган муштлашувлар фронтал минтақадаги худди шундай ҳолатларга ўхшаш белгиларга эга бўлиши мумкин. Бирок, вақтли муштлашувлар одатда секинроқ бошланади ва ривожланади, постиктал хиралик ЭСа янада кучлироқ бўлади.

ЕҲТИЙОТ! Хушсизлик билан вақтли минтақада бошланадиган муштлашувларни абсанслардан ажратиш керак. Ҳар иккала ҳолатда ҳам автоматик ҳаракатлар бўлиши мумкин, аммо вақтли муштлашувлар одатда узоқроқ давом этади (30 сониядан кўпроқ), қоронғиликни келтириб чиқаради ва постиктал хираликни ўз ичига олади.

Вақтли минтақадаги муштлашувларнинг субтипи:

1. Медия вақтли минтақа, шу жумладан гипокамп

Медия вақтли минтақада бошланадиган муштлашувлар ўзига хос бошланиш белгиларига эга бўлиши мумкин, масалан, епикастрик хиссиётларнинг кўтарилиши ёки қорин оғриғи билан боғлиқ автоном муштлашув, дэжà ву/жамаис ву феномени билан когнитив муштлашув ёки қўркув хисси билан боғлиқ эмоционал муштлашув. Шунингдек, нохуш ҳид ва таъм сезгиларига оид сензориал муштлашувлар бўлиши мумкин. Бу фокал муштлашувлар алоҳида ёки хулқнинг тўхташига олиб келадиган шиддат билан бошланган ва аста-секин ривожланаётган ҳиссияцизлик билан бирга бўлиши мумкин. Оғзаки (чайнаш, лабларни ялаш, ютиш, тил ҳаракатлари) ва қўл автоматик ҳаракатлари бўлиши мумкин. Автоном белгилар (қоронғилик, қизил ранг, тахикардия) тез-тез учрайди. Юқори экстремиталарнинг автоматик ҳаракатлари бир томонлама бўлиши мумкин, бу ЭСа муштлашувни ипсилатерал ярим мияда латерализация қилади. Бир томонлама кенгайган ўқлар ҳам бўлиши мумкин, бу муштлашувни ипсилатерал ярим мияда латерализация қилади. Қарама-қарши томонда юқори экстремиталардаги дистония ривожланиши мумкин, шунингдек, бош ва кўзлар қарама-қарши томонга бурилиши мумкин. Муштлашувлар одатда латерал вақтли минтақага қараганда узоқроқ давом этади, аммо фокал трансформация билан икки томонлама тоник-клоник муштлашувга ўтиш камдан-кам учрайди.

2. Латерал/некортекх вақтли минтақох

3. Латерал вақтли минтақадаги муштлашувлар фокал муштлашувлар сифатида бошланади ва улар ешитиш ёки вертиго тарзидаги белгилар билан бирга келиши мумкин. Фокал ешитиш муштлашуви одатда оддий товушлар билан боғлиқ бўлади, масалан, пичирлаш ёки чинқириш (ташқиллаштирилган нутқдан фарқли ўлароқ). Агар товуш фақат бир қулоқда ешитилса, бу қарама-қарши ярим мияда муштлашувни кўрсатиши мумкин. Медия вақтли минтақадан фарқли ўлароқ, латерал вақтли минтақадаги муштлашувлар одатда қисқароқ давом этади, ва хираликнинг бошланиши олдинроқ (хушсизлик босқичи унчалик узоқ бўлмайди). Латерал вақтли минтақадаги муштлашувлар тарқалиши мумкин ва мотор белгилари, масалан, қарама-қарши томондаги юқори экстремиталарнинг дистонияси, юзнинг титраши ёки юзнинг бурилишлари, шунингдек, бош ва кўзнинг бурилишлари ривожланиши мумкин. Фокал трансформация билан икки томонлама тоник-клоник муштлашувга ўтиш медия вақтли минтақага қараганда кўпроқ учрайди.

Теменна-доллов муштлашувлари

Умумий кўриниш

Теменна минтақасида бошланган муштлашувлар, айниқса болаларда, юзага келадиган сезгиларнинг субъектив табиатига қараб ташхис қўйиш қийин бўлиши мумкин. Позитив ва/ёки нэгатив сенсорли белгилар пайдо бўлиши мумкин. Одатда парЭСтезиялар ҳақида хабар берилади, лекин шунингдек, дезориентация, мураккаб визуал галлюцинациялар, вертиго ва визуал иллюзиялар, шунингдек, тана сезгилари бузилиши (соматоид иллюзиялар) ҳам учраши мумкин. Домиант ярим мияда иштирок етганида, ресептив нутқ бузилиши кузатилиши мумкин. Бир томонлама ёки қарама-қарши томондаги тана айланиши кузатилиши мумкин. Кўпинча бошқа минтақалар жалб қилинади, муштлашув тарқалганида.

Теменна-доллов муштлашувларининг субтипи

1. Биринчи сенсорли зона (постцентрал бурилиш)

Муштлашувлар қарама-қарши (ёки камроқ ҳолатда, ипсилатерал ёки икки томонлама) фокал соматосенсорли муштлашув сифатида бошланади, энг кўп парЭСтезия, масалан, қулоғирлик ва/ёки сезги йўқотилиши билан. Бу ҳудудда титраш, қичишиш, ўралиш ёки электр шокини сезиш мумкин. Сезгилар ўзгариши тана бўйлаб бирин-кетин тарқалиши мумкин, бу муштлашувнинг сенсорли гомонсулусга мувофиқ тарқалишини кўрсатади (Жакобсон юриши); бу билан бирга, одатда, бу қисмда мотор фаоллик кузатилади. Камдан-кам ҳолларда оғриқли ва иссиқлик сезгилар ҳам учрайди (масалан, ёниш ёки совуқ ҳис қилиш).

2. Доминант бўлмаган теменна кора

Муштлашувлар тана тасаввурини бузиши билан тавсифланади, масалан, ҳаракат ҳисси (масалан, сузиш) ёки позанинг ўзгариши (масалан, қўлнинг бурилиши). Шунингдек, соматоид иллюзиялар, масалан, тана қисмининг катталаниши (макрсоматогнозия), кичрайиши (микросоматогнозия) ёки йўқолиши (асоматозогнозия) ёки узунлашиши (ҳиперсхематизм) ёки қисқариши (ҳипосхематизм) сезилиши мумкин. Одатда тананинг дисталлий қисмлари ва тил кўпроқ таъсирланади.

3. Иккинчи сенсорли зона (силвия ёриқлари юқори қисми)

Фокал когнитив муштлашувлар кузатилади, улар ҳаракат қила олмаслик ҳисси билан бошланади, бу ЭСа Жакобсон юриши бўйлаб тана бўйлаб тарқалиши мумкин (иктал парализ), бу ЭСа шу қисмдаги титрашлар билан бирга бўлиши мумкин.

4. Теменна-затйлкали боғланиш

Фокал когнитив муштлашувлар визуал иллюзиялар билан кузатилади, масалан, макропсия (кўриш майдонидаги объектлар каттароқ кўринади) ёки микропсия (объектлар кичрайган кўринади). Шунингдек, кўзларнинг бурилиш ҳаракатлари (одатда қарама-қарши томонга) ёки эпилептик нистагмус бўлиши мумкин. Агар нистагмус кузатилса, одатда тез компоненти қарама-қарши ярим мияда йўналтирилган, секин компоненти ЭСа ипсилатерал томонга қайтади. Кўз ҳаракатлари одатда хушсизликни сақлаган ҳолда юзага келади ва бош ёки тананинг бурилишлари билан бирга бўлиши мумкин. Мураккаб визуал галлюцинациялар ҳам пайдо бўлиши мумкин.

5. Парацентрал ҳудуд

Доминант бўлмаган ярим мияда пайдо бўладиган муштлашувлар жинсий ҳис-туйғулар билан тавсифланиши мумкин, бу ЭСа жинсий органларни қамраб олади. Муштлашувнинг кейинги босқичи жинсий хулқни келтириб чиқариши мумкин.

6. Доминант теменна-вақтли ҳудуд

Фокал когнитив муштлашувлар кузатилади, бу ЭСа нутқнинг бузилиши билан боғлиқ бўлиб, ўқиш, ҳисоблаш ва ёзишдаги қийинчиликларни келтириб чиқаради.

7. Лобно-теменний

оперкул

Ҳуштан ва оғизни қамраб олган сенсомотор симптомлари билан тавсифланадиган тутқаноқ (улар бир томонлама юзга тарқалиши мумкин), гапиришдаги қийинчилик (дисартрия) ва кўп турдаги автоном симптомлар (масалан, епикастрик, сийдик-жинсий, ошқозон-ичак, юрак-қон томир ёки нафас олиш тизими симптомлари), эмоционал симптомлар (масалан, кўркув) ва когнитив симптомлар (масалан, таъм ҳис-туйғуси) билан бирга бўлиши мумкин. **ЭСлатма:** Фронт-паретал оперкул, центротемпорал, силвиев ва роландо тутқаноқлари синонимдир ва марказий ёриқ атрофига, айниқса марказий ёриқнинг пастки қисмига тегишли ҳудудларни ўз ичига олган тутқаноқларни англатади.

Затилно-долёвий тутқаноқлар

Умумий ко‘риб чиқиш:

Затилно-долёвий тутқаноқлар кўпинча болаларда диагностика қилишда қийинчиликлар келтириб чиқарадиган субектив ҳис-туйғуларга эга бўлган фокал визуал сенсорли тутқаноқларга олиб келади. Шунингдек, кўз-мотор аломатлари, масалан, кўзларни мажбурий ёпиш, кўз қовоқларининг титрашлари, кўзларнинг оғишиши ва нистагмус кузатилиши мумкин. Тутқаноқ тарқалган сари бошқа лоблар ҳам жалб қилиниши мумкин.

Затилно-долёвий тутқаноқларнинг субтурлари

1. Биринчи визуал кортекс

Ушбу ҳудуддаги тутқаноқлар фокал визуал сенсорли тутқаноқларга олиб келади, бу оддий визуал феноменлар (одатда турли рангли шакллар, масалан, доиралар, чакнашлар) ёки салбий феноменлар, масалан, кўзнинг бир қисмини йўқотиш ёки

кўрлик (амавроз) каби бўлиши мумкин. Икки томонлама кўришнинг йўқолиши юзага келиши мумкин, бу қоронғулашиш ёки оқ нуқта шаклида бўлиши мумкин. Ушбу ҳудудда юзага келадиган тутқаноқларда когнитив фокал тутқаноқлар, масалан, мураккаб визуал тасвирлар кузатилмайди. Визуал феноменлар кўпинча бошланиши бўлган ярим шарига қарши томон кўриш майдонида кузатилади. Агар кўриш майдонининг бир қисмида ижобий визуал феноменлар мавжуд бўлса, одам одатда тутқаноқ пайтида шу йўналишга қарайди. Кичик болаларга тутқаноқ вақтида нима кўрганини чизишни сўраши фойдали бўлиши мумкин. Фокал визуал сенсорли тутқаноқлар одатда қисқа муддатли (<2 дақиқа) бўлади, бу уларни мигрен аура (5-15 дақиқа) дан фарқлашга ёрдам беради.

2. Экстрастриар кортекс

Ушбу ҳудуддаги тутқаноқлар кўпроқ мураккаб визуал галлюцинациялар билан боғлиқ, масалан, одамлар, ҳайвонлар ёки саҳналар тасвирлари. Улар фокал когнитив тутқаноқлар деб ҳисобланади.

3. Теменно-затилно боғланиш

Эпилептик нистагмус кузатилиши мумкин. Агар нистагмус кузатилса, у одатда тез компонент билан, бошланиши бўлган ярим шарига қарши томонга, секин компонент билан ЭСа ипсилатерал томонга қайтади. Кўз ҳаракатлари одатда англашни сақлаш билан содир бўлади ва бош ёки тананинг бурилиши билан бирга бўлиши мумкин. Шунингдек, кўз қовоқларининг титраши ёки мажбурий ёпилиши кузатилиши мумкин.

4. Шпорли ёриқ ости

Ушбу ҳудудда юзага келган затилно-тутқаноқлар, темпорал лобга тарқалиши ва онгни йўқотиш билан фокал тутқаноқни келтириб чиқариши мумкин.

5. Шпорли ёриқ усти

Ушбу ҳудудда юзага келган затилно-тутқаноқлар, париетал лоб, лобно-теменний оперкул ёки фронтал лобларга тарқалиши мумкин. Фокал атоний мотор тутқаноқлари юзага келиши мумкин, агар тутқаноқ тезда фронтал соҳаларга тарқалиши мумкин бўлса.

Генераллашган эпилептик тутқаноқ - бу маълум бир мияда бошланган ва тез тарқалиб, нейрон тармоқларининг билатераллй (икки томонлама) қисмларини қамраб олган тутқаноқ сифатида аниқланади. Бундай билатераллй тармоқлар кортикал ва субкортикал тузилмаларни ўз ичига олиши мумкин, аммо бу ҳар доим ҳам бутун кортексни ўз ичига олмаслиги мумкин. Гарчи айрим тутқаноқлар локализацияланган каби кўриниши мумкин бўлса-да, жойлашув ва латерализация бир тутқаноқдан бошқасига доимий равишда ўзгариб туради.

1.8.1.2. Генераллашган тутқаноқ

Генераллашган тутқаноқ қачонки бирор жойда бошланган ва тезда икки томонлама тарқаладиган тармоқларни жалб қилганида юзага келади. Бундай тармоқлар кортикал ва субкортикал тузилмаларни ўз ичига олиши мумкин, аммо бутун кортексни ўз ичига олмаслиги шарт емас. Ҳар бир тутқаноқ алоҳида локализацияланган бўлиб кўриниши мумкин, лекин жойлашув ва латерализация бир тутқаноқдан бошқасига ўзгариши мумкин.

Генераллашган тутқаноқлар қуйидаги турларга ажратилади:

- **Мотор бошланиши**
 - Тонишно-клонишни ва вариантлар
 - Тонишни
 - Атонишни
 - Миоклоник
 - Миоклоно-атоник
 - Эпилептик спазмлар
- **Немотор бошланиши**
 - Типик абсанс
 - Атипик абсанс
 - Миоклоник абсанс
 - Абсанс миоклония билан

МОТОР БОСҲЛАНИСҲИ

ТОНИКО-КЛОНИК ПАРСҲАЛАРИ ВА ВАРИАНТЛАРИ

Генераллашган тонико-клоники тутқаноқлар — бу икки томонлама ва симметрик генераллашган мотор тутқаноқлардир, улар онгни йўқотган кишида юзага келади. Тонико-клоники тутқаноқ тоник (икки томонлама ошган тонус, бир неча сониядан бир неча минутларгача давом этади) ва кейин клоники (икки томонлама барқарор ритмик чайқалишлар) фазаларидан иборат, одатда бу тартибда, аммо клонико-тонико-клоники ва миоклонико-тонико-клоники каби вариантлар ҳам бўлиши мумкин. **Клоник тутқаноқ** — бу икки томонлама барқарор ритмик чайқалишлар ва онгни йўқотиш билан бўлган тутқаноқдир. У, миоклоник тутқаноқларнинг такрорий серияларидан фарқли ўлароқ, чайқалишларнинг ритмиклиги ва онгни йўқотиш ҳолати билан ажралиб туради. Такрорий серияли миоклоник тутқаноқлар (масалан, миоклоник эпилептик статусда) низоқли чайқалишлар билан боғлиқ бўлиб, кўпинча қисман сақланган онг билан кузатилади.

ЭСлатма! Гарчи асимметрия, масалан, бош ва кўзнинг оғишиши, мотор бошланиши билан генераллашган тутқаноқда кузатилиши мумкин бўлса-да, агар ҳар бир тутқаноқдан кейин доимий фокал аломатлар кузатилса (ўнгга кўрсатиш), фокал-биполяр тонико-клоники тутқаноқ ёки фокал-биполяр мотор тутқаноқ деб қаралиши керак.

ТОНИК ТУТҚАНОҚ

Генераллашган тоник тутқаноқ икки томонлама қўл-оёқларда тонуснинг ошиши билан ажралиб туради, бу одатда 3 сониядан бир неча минутларгача давом этади. Улар кўпинча уйқудан ташқари пайтларда юзага келади, тунда сериялар бўлиб келиши мумкин ва тоник кучланишнинг интенсивлиги фарқланиши мумкин. Енгил тоник тутқаноқлар фақат қўл-оёқларнинг кичик кучланишини кўрсатиши ва фақат кўзнинг очилиши/юқориланиши сифатида намоён бўлиши мумкин. Бундай ҳолларда, одам бу ҳодисаларни сезмайди. Тоник тутқаноқ бошланишида кўпроқ кучли кучланиш билан одам нафас чиқариш овозини чиқариши ёки хирғирлаган бўлиши мумкин. Кучлироқ ва узоқ давом етган тоник тутқаноқлар вибрацион ҳаракатларни ўз ичига олиши мумкин, бу клоник чайқалишлар билан чалқашини мумкин. Тоник тутқаноқлар кўпинча интеллектуал бузилишлар билан

инсонларда

учрайди.

ЭСлатма! Гарчи асимметрия, масалан, бош ва кўзнинг оғишиши, генераллашган тоник тутқаноқда кузатилиши мумкин бўлса-да, агар ҳар бир тутқаноқдан кейин доимий фокал аломатлар кузатилса, фокал-иккиламчи тонико-клоники тутқаноқ ёки фокал-иккиламчи мотор тутқаноқ деб қаралиши керак.

ЭСлатма: Тоник тутқаноқлар "дроп-аттаск"ларга олиб келиши мумкин, бошқа "дроп-аттаск" сабабларига миоклоник (айниқса кичик ёшдаги болаларда), атоники ва миоклонико-атоник тутқаноқлар киради.

АТОНИК ТУТҚАНОҚ

Атоник тутқаноқ бу мушак тонусининг кутилмаган йўқолиши ёки камайишидир, бунда аниқ миоклоник ёки тоник аломатлар йўқ. Атоник тутқаноқлар қисқа муддатли (<2 сония) бўлиб, бош, танани ёки қўл-оёқларни қамраб олиши мумкин. Атоник тутқаноқлар кўпинча интеллектуал бузилишлари бўлган инсонларда кузатилади.

ЭСлатма: Атоник тутқаноқлар "дроп-аттаск"ларнинг сабабларидан бири ҳисобланади, бошқа "дроп-аттаск" сабабларига миоклоник (айниқса кичик ёшдаги болаларда), тоник ва миоклонико-атоник тутқаноқлар киради.

МИОКЛОНИК ТУТҚАНОҚ

Миоклоник тутқаноқ бу ягона ёки серияли чайқалишлар (тезкор мушак қисқаришлари) бўлиб, ҳар бир чайқалиш одатда миллисекунд давом этади. Миоклоник эпилептик статусда ЭСа давом етувчи (>30 дақиқа) низокли чайқалишлар кузатилади, кўпинча қисман сақланган онг билан. Бу икки ҳолат миоклоник эпилептик статусни генераллашган клоник тутқаноқдан фарқлайди, чунки унда онг йўқолади ва чайқалишлар барқарор ва ритмик бўлади.

ЭСлатма: Миоклоник тутқаноқлар "дроп-аттаск"лар сабабларидан биридир, бошқа сабаблар миоклоник (айниқса кичик ёшдаги болаларда), тоник, атоник ва миоклонико-атоник тутқаноқларга киради.

МИОКЛОНИКО-АТОНИК ТУТҚАНОҚ

Миоклонико-атоник тутқаноқ бу миоклоник тутқаноқдан кейин келадиган атоник тутқаноқдир. Баъзан атония миоклоник чайқалишлар сериясидан кейин келади. Бош ва қўл-оёқлар таъсирланади, бу тезда йиқилишларга олиб келиши мумкин. Миоклоник чайқалишлар баъзан сезилмас даражада бўлади.

ЭСлатма: Миоклонико-атоник тутқаноқлар "дроп-аттаск"лар сабабларидан биридир, бошқа сабаблар миоклоник (айниқса кичик ёшдаги болаларда), тоник ва атоник тутқаноқларга киради.

ЭПИЛЕПТИК СПАЗМЛАР

Эпилептик спазм бу прохималь ва тана мушакларининг кутилганча букилиши, текисланиши ёки аралаш букилиш-текисланиши бўлиб, 1-2 сония давом этади, яъни миоклоник чайқалишдан (бир неча миллисекунд давом этади) узоқроқ, лекин тоник тутқаноқдан (3 сониядан бир неча минутларгача давом этади) қисқароқ. Спазмлар одатда сериялар билан бўлади, одатда уйғонган пайтларда. Енгил шакллари фақат иякнинг ҳаракатланиши, юз ифодалари ёки бошни қимирлатиш билан намоён бўлиши мумкин. Спазмлар икки томонлама симметрик, асимметрик ёки бир томонлама бўлиши мумкин, улар генераллашган ёки фокал бошланиши борлигини англатади.

ЭСлатма! Эпилептик спазмлар одатда сериялар билан юзага келади (бир нечта кластерда), агар якка-тутқаноқлар бўлса, бошқа турдаги тутқаноқларни кўриб чиқиш керак.

Мухим: Эпилептик спазмлар генераллашган бошланиш, фокал бошланиш ёки номаълум бошланиш сифатида юзага келиши мумкин. Улар шунингдек, тутқаноқнинг кейинги белгиси сифатида ҳам кўрсатилиши мумкин, лекин бошланиши емас. Эпилептик спазмлар ташхисини тезроқ қўйиш ва назорат қилиш кичик болаларда ривожланиш учун яхши натижалар билан боғлиқ. Фокал эпилептик спазмлар муҳимдир, чунки структуравий сабабларни аниқлаш жароҳатни операция қилиш имконини бериши мумкин. Эпилептик спазмларнинг фокал келиб чиқишини аниқлашда асосий белгиларни қуйидагилар ташкил этади: ҳаракат белгилари асимметриялиги (айниқса кластер бошланишидаги спазмлар), бош/кўзнинг латерал версияси, интериктал ёки иктиал ЕЕГда фокал урғу ва мияда фокал структуравий аномалиялар мавжудлиги.

НЕМОТОР БОСҲЛАНИСҲИ

ТИПИК АБСАНС ТУТҚАНОҚИ

Типик абсанс тутқаноқ — бу бошланиши қутилмаган ва онгнинг ўзгариши билан генераллашган тутқаноқ бўлиб, унинг оғирлиги турлича бўлиши мумкин (аниқ синдромларга қаранг). Тутқаноқ вақтида воқеаларга бўлган хотира одатда бузилади, аммо баъзи ҳолларда, айнақса ўсмирлар орасида, баъзи онг сақланиб қолиши мумкин. Кўз қовоқлари, бош, қўйлар, ияк, периорал ёки бошқа юз қисмларининг клоник ҳаракатлари юзага келиши мумкин, энг кўп учрайдиган частота 3 Гц. Камдан-кам ҳолларда қўл-оёқларда миоклонус кузатилиши мумкин. Оғиз ва қўл автоматизмлари кенг тарқалган бўлиб, тутқаноқдан олдин содир бўлган хатти-ҳаракатлар сақланиши мумкин. Абсанс тутқаноқлари илгари "петит мал" тутқаноқлари деб аталган. Эпилептик абсанс статуси ҳам юзага келиши мумкин.

ЭСлатма! Агар абсанс тутқаноқ 45 сониядан кўпроқ давом еца ёки постиктал фаза кузатилса, фокал тутқаноқни кўриб чиқинг.

ЭСлатма! Агар абсанс тутқаноқлари 4 ёшгача бўлган болаларда юзага келса, глюкозанинг 1 транспортери дефицити синдромини кўриб чиқинг.

АТИПИК АБСАНС ТУТҚАНОҚИ

Атипик абсанс тутқаноқда онгнинг йўқолиши камроқ кЭСкин бошланади ва тугайди, типик абсанс тутқаноқларига нисбатан. Улар кўпинча бош, тана ёки қўл-оёқларда мушак тонусининг йўқолиши (одатда аста-секин пасайиш) ва сезилар-сезилмас миоклоник чайқалишлар каби бошқа аломатлар билан боғлиқ. Атипик абсанс тутқаноқлари кўпинча интеллектуал бузилишлари бўлган инсонларда кузатилади. Онгнинг йўқолиши минимал бўлиши мумкин, агар бемор бирор нарсага давом еца, аммо секинроқ ёки хатолар билан.

ЭСлатма: Бу тутқаноқларни, агар беморда давом етаётган генераллашган секин (>2,5 Гц) спике-тўлқинлар бўлса, аниқлаш қийин бўлиши мумкин. Шунинг учун ЕЕГ ва клиник ҳолат ўртасида еҳтиёткорлик билан корреляция қилиш тавсия етилади.

МИОКЛОНИК АБСАНС ТУТҚАНОҚИ

Пешона ва қўл-оёқларда ритмик миоклоник чайқалишлар билан бошланади, бу ЭСа қўл-оёқларнинг аста-секин кўтарилишига олиб келади. Миоклоник чайқалишлар одатда икки томонлама бўлади, аммо бир томонлама ёки асимметрик бўлиши мумкин. Периорал миоклониялар ва бош ва оёқларнинг ритмик чайқалишлари юзага келиши мумкин.

Тутқаноқлар 10-60 сония давом этади ва одатда ҳар куни содир бўлади. Онгни англаш даражаси тўлиқ йўқолишдан тўлиқ англашгача ўзгаради.

АБСАНС МИОКЛОНИЙАЛАРИ

Кўз қовоқларининг миоклонияси — бу қисқа муддатли, одатда ритмик, тезкор (4–6 Гц) миоклоник кўз қовоқларининг чайқалишлари. Одатда улар кўзлар ёпилгандан сўнг юзага келади. Улар кўзнинг айланиши ёки бошни тортиш билан бирга бўлиши мумкин. Онгнинг ўзгариши (йўқолиши) билан бирга бўлиши мумкин, аммо баъзан онгнинг сезиларли ўзгариши бўлмасдан ҳам юзага келиши мумкин. Ушбу турдаги тутқаноқ содир бўлганда, улар одатда тез-тез (кунига бир неча марта ёки ҳатто соатда бир неча марта) кузатилади.

ЭСлатма! Агар миоклоник тутқаноқ юқори кўлларнинг кўтарилиши билан бошланса, бу миоклоник абсанс тутқаноқи еканлигини кўриб чиқинг.

НОМАЪЛУМ БОСҲЛАНИСҲЛИ ТУТҚАНОҚЛАР

Кундалик мақсадлар учун тутқаноқлар асосан бошланиши бўйича генераллашган ёки фокал бўлиб таснифланади, бу атамалар мос ҳолда ишлатилиши мумкин, аммо баъзи тутқаноқлар бундай таснифлашга тўғри келмайди ва номаълум бошланишли деб таснифланади. Номаълум бошланишли тутқаноқлар кейинчалик моторли (масалан, эпилептик спазм, тонико-клоники) ёки немоторли (масалан, хулқ-атворни тўхтатиш) турига кўра таснифланиши мумкин.

НОМАЪЛУМ БОСҲЛАНИСҲЛИ ТУТҚАНОҚЛАР

Тутқаноқ тўғрисида етарли маълумот бўлмагани сабабли уни фокал, генераллашган ёки номаълум бошланишга таснифлаш мумкин эмас. Бу, агар тутқаноқ бошланиши аниқланмаган бўлса ва текширув натижалари (масалан, ЕЕГ ва тасвирлаш) ҳали мавжуд бўлмаса, юз бериши мумкин.

НЕОНАТАЛ ТУТҚАНОҚЛАР

Неонатал тутқаноқларни таснифлаш

Янги туғилган чақалоқларда кўп ҳолларда тутқаноқлар ўткир касаллик ёки мия инсулти натижасида юзага келади ва шу сабабли улар ўткир спиртли тутқаноқлар (шунингдек, ўткир симптоматик тутқаноқлар деб аталади) бўлиб, эпилепсия эмас. Янги туғилган чақалоқларда генераллашган тутқаноқлар бўлмайди, фақат фокал тутқаноқлар кузатилади. Бошқа ёшлар билан солиштирганда, тутқаноқлар клиник аломатларнинг устувор белгиси бўйича таснифланади, бу аломатлар биринчи белги бўлмаслиги мумкин. Янги туғилган чақалоқларда тутқаноқ бошланиши ёки онгни англаш даражасини аниқлаш аниқ эмас, ва тутқаноқнинг устувор белгиси унинг етимологиясини тушунишда муҳимроқ аҳамиятга эга.

Неонатал тутқаноқлар турлари

2021 йилда ИЛАЕ томонидан белгиланган янги туғилган чақалоқларда бўлган рақамли тутқаноқлар турли турлари:

Фокал моторли тутқаноқлар турлари:

- Фокал клоникс тутқаноқ
- Фокал автоматизм
- Фокал тоникс тутқаноқ
- Фокал миёкклоникс тутқаноқ

- Фокал эпилептик спазмлар

Фокал мотор бўлмаган тутқаноқлар турлари:

- Фокал вегетатив тутқаноқ
- Фокал тутқаноқ ва хулқни тўхтатиш

Кетма-кет тутқаноқ: Кетма-кет тутқаноқ — бу янги туғилган чақалоқларда кузатиладиган тутқаноқ бўлиб, у тутқаноқ вақтида бир нечта белгиларнинг кетма-кетлиги кузатилади, ammo бирон бир белги хукмронлик қилмайди. Тутқаноқ давомида латерализация ўзгариши мумкин. Масалан, кетма-кет тутқаноқда тоникс, клоникс, миёкклоникс ва кейин аутономик белгилар кетма-кетлиги бўлиши мумкин.

Эпилепсияларни этиологияси бўйича клиник расм:

Генетик эпилепсияларнинг клиник расм: Генетик эпилепсия тушунчаси шундан иборатки, эпилепсия, бизнинг тушунишимизча, маълум ёки тахмин қилинадиган генетик нуқсон(лар)нинг бевосита натижасидир, бунда тутқаноқлар касалликнинг асосий симптоми ҳисобланади. Генетик нуқсон хромосомавий ёки молекуляр даражада юзага келиши мумкин. Муҳим жиҳат шундаки, «генетик» сўзи «мерос қилиб олиш» билан бир хил емас, чунки де ново патоген вариантлар кам учрамайди. Генетик этиологиянинг мавжудлиги атроф-муҳитнинг эпилепсияга таъсирини истисно қилмайди.

Ушбу бўлимда клиник текширувлар орқали аниқланиши мумкин бўлган асосий генетик эпилепсия этиологиялари келтирилган:

- Хромосомавий аномалиялар
- Генетик аномалиялар

Хромосомавий аномалиялар: Кўплаб хромосомавий аномалиялар эпилепсия билан боғлиқ бўлиши мумкин, ammo уларнинг айримлари жуда муҳим, чунки улар аниқ тутқаноқ ва ЕЕГ белгиларига ёки тез-тез эпилепсия популяциясида учрайди. Улар ЕпилепсийДиагносис.орг сайтида келтирилган.

Кариотипни баҳолаш барча эпилепсияларда муҳимдир, чунки этиология аниқланмаган, чунки дисморфик белгиларнинг баъзан сезиларли емас ёки аниқ бўлмаслиги мумкин. Кариотипни текшириш 50–100 митозгача кенгайтирилиши керак, мозаикани истисно қилиш учун. Кариотипни текшириш ФИСХ таҳлили билан қўшимчани талаб қилиши мумкин, субтелеморик худудлар учун махсус сондалар ёки баъзи хромосомавий аномалияларни аниқлаш учун СГХ микроматрикси. Баъзи касалликлар учун қон лимфоцитларидан бошқа хужайраларни текшириш талаб қилиниши мумкин.

Хромосомавий аномалиялар мисоллари:

- 15қ13.3 Микроделеция синдроми
- 18қ- Синдроми
- ИНВ-ДУП (15) ёки ИДИС (15)
- 1п36 Делецияси
- Ангелман синдроми
- Даун синдроми (Трисомия 21)

- Клинефелтер синдроми (XXЙ)
- Миллер-Дискер синдроми (17п делетЭСи)
- Паллистер-Киллиан синдроми (12п тетрасомия)
- Ринг 14 синдроми (p14)
- Ринг 20 синдроми (p20)
- 12п трисомия
- Волф-Хирсчхорн синдроми (4п делетЭСи)

15к13.3 Микроделеция синдроми: Бу хромосомавий аномалия интеллектуал бузилишлар, ривожланиш секинлашуви ва эпилепсия билан боғлиқ. Турли турдаги тутқаноқлар юзага келиши мумкин, аммо улар одатда умумий (миёклоник, абсанс ва умумий тоник-клоник). Дисморфик белгилар юзнинг айланган лаблари, чуқур жойлашган кўзлар, юкорига кўтарилган кўз ёриқлари, гипертелоризм, синофрис, чиқиб турган ёриқ ва гипотоник юзни ўз ичига олиши мумкин. Микроматрикс СГХ одатда энг фойдали диагностик тЭСт ҳисобланади.

18к- Синдроми - Бу хромосомавий аномалия интеллектуал бузилишлар (ўртача-оғир), хулқ-атвор бузилишлари, эпилепсия ва дисморфик белгилар билан боғлиқ бўлиб, уларга микросефалия, туррисефалия, чуқур жойлашган кўзлар, кенг бурун, баланд арка ёки бўшаган танглай, карпо шаклидаги оғиз ва кичик қўл ва оёқлар киради. Юрак камчиликлари юзага келиши мумкин. Нейровизуализация анормал миелинизацияни кўрсатиши ва кичик мия гипоплазиясини аниқлаши мумкин. Тутқаноқлар ерта бошланади, ва фокал аутономик тутқаноқлар билан боғлиқ тутқаноқлар одатий ҳолатдир (бу юрак аритмиясига ва апноэга олиб келиши мумкин). Шуни таъкидлаш керакки, бу хромосоманинг ўзгариши ТСФ4 генини ўз ичига олиши мумкин, бу Питт-Хопкинс синдромида мутацияга учрайди.

ИНВ-ДУП (15) ёки ИДИС (15): Ушбу синдром 15-хромосоманинг проксимал ҳудудида инвертинг дублициясидан келиб чиқади, одатда 15к11-к13 нотинч ҳудудини ўз ичига олади. Катта дублиция 15п тетрасомиясига ва 15к қисмларининг қисман тетрасомиясига олиб келади. Туғилишдаги онанинг ёши риск фактори сифатида танилган. Беморлар одатда турли даражалардаги эпилепсия, ривожланиш секинлашуви, интеллектуал бузилишлар, аутизм спектридаги бузилишлар ва кичик дисморфик белгиларга эга. Тутқаноқлар эпилептик спазмлар ва бошқа турдаги тутқаноқларга (фокал ва умумий) ўз ичига олиши мумкин. Ушбу хромосомавий аномалия одатий кариотип текширувларида аниқланади. ФИСХ тЭСТИ 15к хромосомасидаги кўшимча хромосомавий материал мавжудлигини тасдиқлаш ёки 15к интерстициал дублициясини аниқлаш учун ишлатилади.

ДЕЛ 1п36: Ушбу хромосомавий аномалия интеллектуал бузилишларга (ўртача оғирдан оғиригача), эпилепсияга ва бир қатор туғма аномалияларга олиб келади. Дисморфик белгилар микросефалия, брахисефалия, катта ва кеч ёпиладиган олдинги туғма бошқача бўшлиқ, чиқиб турган пешона, тўғри (горизонтал) қошлар, чуқур жойлашган кўзлар, қисқа кўз ёриқлари, кенг бурун, юзнинг ўртача қисмининг гипоплазияси, гипотоник юз, пастда жойлашган анормал қулоқлар, пичоқ шаклидаги жағ ва қисқарган қўл ва оёқларни ўз ичига олади. Нейросенсорй ешитиш йўқолиши, скелет, сийдик ва юрак аномалиялари юзага келиши мумкин. Нейровизуализация мия структураларининг бир қатор

аномалияларини кўрсатиши мумкин. Тутқаноқлар одатда >50% ҳолатларда юзага келади, ўрта ёш ёки болаликда бошланади, бир қанча турдаги тутқаноқларни ўз ичига олади, жумладан эпилептик спазмлар, умумий ва фокал тутқаноқлар. Тутқаноқлар иситма билан гуруҳлашиши мумкин. Баъзи беморларда ерта болалик ривожланиши ва эпилептик энцефалопатия синдроми бўлиши мумкин. Тутқаноқларни назорат қилиш одатда қийинчилик туғдирмайди. Рутин кариотип баҳолаш бу синдромни ташхислашда ёрдам бермаслиги мумкин, одатда ФИСХ таҳлили талаб қилинади, субтелемор ҳудудлари учун махсус сондалар билан ёки микроматрикса СГХ билан.

Ангелман синдроми: Ангелман синдроми 15қ11-қ13 хромосомасида онадан олинган генларнинг делецияси ёки инактивацияси натижасида юзага келади, шу билан бирга отанинг нусхаси, нормал кетма-кетликка эга бўлиши мумкин, лекин у импринтед (ниқобланган) бўлиб, шу сабабли фаол эмас. Беморлар оғир интеллектуал бузилиш, ривожланиш секинлашуви, эпилепсия, уйку бузилиши, ҳаракатланиш (хусусан, қўл чалқитиш), атаксия, тез-тез кулиш ёки табассум қилиш ва, одатда, бахтли хулқ-атвор билан боғлиқ. Дисморфик белгилари яхши танилган: микроцефалия, чиқиб турган пастки жағ, пичоқ шаклидаги чинак, тилдан чиқиш, очик сочлар ва кўзлар билан юзнинг ёрқин ранги. Тутқаноқлар беморларнинг 90% да кузатилади ва одатда 2 ёшгача бошланади, одатда умумий тутқаноқлар билан (умумий тоник-клоник, атипик абсанс, миёклоник тутқаноқлар). Тутқаноқлар иситма ва баъзи антиконвулсив дори-дармонлар, масалан, карбамазепин ва ламотрижин билан кучайиши мумкин. ЕЕГ одатда жуда номутаносиб ва клиник кутишдан кўра номутаносиброқ бўлади. 2-3 Гц оралиғида юқори амплитудали фронтал доминал фаоллик, симметрик юқори волтли фаоллик 4-6 Гц ёки осипитал фаоллик 3-6 Гц, кўзлар ёпиқлигига боғлиқ бўлган спайклар ва ўткир тўлқинлар билан боғлиқ бўлган бошқа шакллар учрайди. Микроматрикс СГХ одатда енг фойдали диагностик тЭСт ҳисобланади.

Down синдроми (Трисомия 21): Down синдроми — бу кенг тарқалган хромосомавий касаллик бўлиб, яхши танилган дисморфик белгиларга эга, эпилепсия одатда 10% ҳолатларда учрайди ва тутқаноқлар бошланиши бимоидал ҳисобланади, бунда 40% тутқаноқлар 1 ёшгача бошланади (одатда эпилептик спазмлар), ва 40% тутқаноқлар 30-ёшда бошланади. Down синдромли болаларда барча асосий турдаги тутқаноқлар тавсифланган, шу жумладан фокал тутқаноқлар, эпилептик спазмлар, миёклоник ва умумий тоник-клоник тутқаноқлар. Кузатилган фенотиплар, шунингдек, кўркиш билан юзага келган тутқаноқларни ўз ичига олиши мумкин. Вақтинчалик юрак касаллиги натижасида баъзи кўп тузилишдаги мия аномалияларини кузатиш мумкин.

Клинефелтер синдроми (XXY): Клинефелтер синдроми — бу жинсий хромосомалар аномалиясининг кенг тарқалган тури бўлиб, еркакларда гипогонадизмнинг енг кенг тарқалган сабабидир. Ушбу синдром когнитив ва хулқ-атвор бузилишлари ҳамда гипогонадизм билан ажралиб туради. Тутқаноқлар одатда 3 ойдан 3 йилгача бўлган ёшда бошланади ва, одатда, антиконвулсив дорилар билан яхши назорат қилинади. Турли беморларда турли электроклиник хусусиятлар кузатилиши мумкин, аммо умумий тутқаноқлар (абсанслар, тоник-клоник) кенг тарқалган турдаги тутқаноқлардир. Ушбу касаллик одатий кариотип текширувларида аниқланади.

Миллер-Дикера синдроми (17п делетацияси) Ушбу клиник синдром 17п хромосомасида микроделетация (17п13.3 микроделетацияси) ёки бошқа хромосомавий аномалиялардан (масалан, транслокациялар, ҳалқа хромосома, кўшни делетациялар) келиб чиқиши мумкин, бу 17пни таъсир қилади. ЛИС1 гени 17пда жойлашган бўлиб, бу синдром классик (1-чи турдаги) лиссенсефалия мавжудлигини ўз ичига олади. Болаларда юз белгилари

Ўзига хос бўлиб, улар қисқа ва юқорига кўтарилган бурун, юпқа қизил юқори қирра билан калин юқори лаб, чиқиб турган пешона тўғриқчилари, кичик жағ, пастга жойлашган орқага егилган қулоқлар, юзнинг ўртасида чўккан кўриниш, кенг жойлашган кўзлар ва гипертелоризмни ўз ичига олади. Пешона икки томондан ўткир чўккага эга бўлади. Кўпчилик (80%) ҳолатлар спорадик бўлиб, 20% ҳолатлар соғлом ота-онадан мерос қилиб олинган балансланган транслокация билан мерос қилинади. Шунингдек, бу синдромда буйракларнинг ривожланиш нуқсонлари ва омфалоцелэга оид ҳолатлар ҳам қайд этилган.

Паллистер-Килиан синдроми (12п тетрасономияси) Ушбу хромосомавий аномалия дисморфик белгиларни келтириб чиқаради, улар ўз ичига ғамгин текис юз, баланд пешона, сочларнинг олд ва ён қисмларида ингичка бўлиши, гипертелоризм, кенг бурун, кичик айланган бурун, баланд танглай, микроретрогна, қовоқларни яхши қамраб олган юқори лаб ва пастга жойлашган қулоқларни ўз ичига олади. Юрак, диафрагма ва кўз аномалиялари ҳам кузатилиши мумкин. Ривожланиш кечикиши, оғир интеллектуал бузилишлар ва эпилепсия мавжуд. Эпилептик спазмлар каби турли турдаги тутқаноқлар ҳақида хабар берилган. Ушбу касаллик спорадик характерга эга. Кўпчилик беморларда 12п тетрасономияси мозаик шаклида бўлиб, бу лимфоцитларда аниқланмаслиги мумкин. Бу касалликни ташхислаш учун фибробластларни текшириш зарур бўлиши мумкин.

Ринг 14 синдроми (p14) Бу ноёб хромосомавий касаллик бўлиб, у доимо эпилепсия билан боғлиқ. Эпилепсия одатда ерта бошланади ва тутқаноқлар даволашга қарши қийин бўлади, лекин тутқаноқ ёки электрографик белгилари йўқ. Фокал тутқаноқлар ва иситма туфайли юзага келган тутқаноқлар ва ерта болалик ривожланиши ҳамда эпилептик энцефалопатия билан боғлиқ синдромлар ҳақида хабар берилган. Интеллектуал бузилишлар (ўртача-оғир), микросефалия, юз дисморфизми (тор, узун юз, ретрогна, қисқа бўйиннинг кўриниши), юрак (ўпка артериясининг стенозланиши) ва кўз аномалиялари (катаракта, тармоқ пигментацияси, сариқ доғнинг аномалияси) кузатилади. Ҳолатларнинг кўпчилиги спорадик, лекин оилавий ҳолатлар ҳақида хабар берилган. Кўпчилик беморларда 14-ҳалқа хромосомасининг мозаиклиги мавжуд. Ушбу касалликни ташхислаш учун кариотип текширувини ўтказиш зарур, 50-100 митозни ўрганиш керак, чунки бу рутин кариотип баҳолашига қирмайди. Микроматрица СГХ, агар ҳалқа шаклланишида делетация бўлмаса, бу касалликни аниқлай олмайди.

Ринг 20 синдроми (p20) Бу ноёб хромосомавий касаллик бўлиб, унинг ажралиб турувчи белгилари эпилепсия билан боғлиқ. Баъзи беморларда микросефалия, интеллектуал бузилишлар (беморларга тегишли бўлганларнинг учдан икки қисми) ва хулқ-атвор бузилишлари кузатилиши мумкин, аммо бу синдромни аниқлашда ёрдам берадиган баъзи ажралиб турувчи клиник белгилари мавжуд. Дисморфик белгилари кутиш мумкин эмас. Ҳолатларнинг кўпчилиги спорадик, лекин оилавий ҳолатлар ҳақида хабар берилган. Мозаизм интеллектуал бузилишларда кенг тарқалган (аммо эпилепсияда эмас), бу мозаизм даражаси билан боғлиқ. Кечки фронталдаги тутқаноқлар кенг тарқалган. Беморларга тутқаноқлари давомида 50% ҳолларда кўрқувли кўриш галлюцинациялари хабар берилган. Тутқаноқлар ўзини узоқ муддатли онгни чалкаштириш ҳолатлари кўринишида намоён бўлиши мумкин, бу бир неча дақиқадан ярим соатгача давом этади, бемор ҳаракатсиз туриши ёки диққатни тикиб кўриши мумкин, ёки автоматик ҳаракатлар ва чалкаш юришлар билан кузатилиши мумкин. Бу ҳодисалар периорал ва кўзларнинг

миёклоник қисқаришлари билан ҳамроҳ бўлиши мумкин. Иктал ЕЕГ узун муддатли, ритмик тхета тўлқинлар ва юқори амплитудали ритмик 2-3 Гц нинг фронтал қисмида юқори амплитудали тармоқлар билан намоён бўлади. Интериктал ЕЕГ одатда нормал бўлиши ёки бифронтал-темпорал фокал спайклар кўрсатилиши мумкин. Тутқаноқлар одатда тез-тез ва дори-дармонлар билан даволашга қарамай назорат қилиш қийин. Ушбу касалликни ташхислаш учун кариотипни ўрганиш зарур, 50-100 митозни таҳлил қилиш керак, бу рутиндаги кариотип баҳолашига кирмайди. Микроматрица СГХ, агар ҳалқа шаклланишида делетация бўлмаса, бу касалликни аниқлай олмайди.

12п трисомия 12п трисомия — бу хромосомавий аномалия бўлиб, у ривожланиш секинлашувига, интеллектуал бузилишларга ва бир қатор дисморфик белгиларни келтириб чиқаради, улар ўз ичига туррисефалия, текис бўйли пешона, қисқа бўйиннинг кўриниши, думалоқ юзлар, чиқиб турган ёноқлар, баланд пешона, гипертелоризм, эпикантусли бурун, кенг бурун ва бошқа юз дисморфияларини ўз ичига олади. Юрак ва қўллар билан боғлиқ нуқсонлар кузатилиши мумкин. Мия структурасининг аномалияларига полимикрогирий ва фокал кортикал дисплазия киради. Тутқаноқлар одатда умумий бўлиб, миёклоник абсанслар ва миёклоник тутқаноқларни ўз ичига олади, ЕЕГда 3 Гц частотали умумий спайк-тўлқинлар кўрсатилади.

Волф-Ҳирсчхорн синдроми (ДЕЛ 4п) Волф-Ҳирсчхорн синдроми 4 хромосомасининг қисқа елкасида қисман делетация натижасида юзага келади. Бу аномалия ривожланиш кечикишини, интеллектуал бузилишларни (оғир), гипотонияни ва эпилепсияни келтириб чиқаради, шунингдек, бир қатор дисморфик белгиларга олиб келади (микросефалия, микрогнозия, қисқа тешик, эпикантус, баланд пешона, чиқиб турган глабела, гипертелоризм, диспластик қулоқлар ва периаурикулёр ўсишлар). Бурун "юнон шлеми" шаклида бўлиши мумкин. Шунингдек, туғма юрак нуқсонлари, гипоспадия, колобомалар, буйрак аномалиялари, лаб ва/ёки танглайнинг йиртилиши ва кароллик кузатилиши мумкин. Иммуно тизими бузилишлари, жумладан умумий ўзгарувчан иммунодефицит ва ИГА этишмовчилиги ҳам юзага келиши мумкин. Нейровизуализация мозолуси тана ёки мия пўстлоғи ёки бошқа аномалияларни кўрсатиши мумкин. Кўпчилик ҳолатлар спорадик бўлиб, 10% ҳолатлар ота-онадан транслокация орқали мерос қилиб олинган. Тутқаноқлар кўп ҳолларда (>90%) учрайди, одатда уч ёшдан бошлаб, умумий тонико-клониял ёки гемиклония тутқаноқлари сифатида, ва бу лохоранинг (қизиб кетиш) туфайли (тутқаноқлар кластерларига ёки эпилептик статусга олиб келиши мумкин), бу вақт давомида кузатилади. Шунингдек, эпилептик спазмлар, атипик абсансларга ва фокал тутқаноқларга дуч келиниши мумкин. ЕЕГда икки турдаги патронлар аниқланади - дифуз, атипик секин ўткир/спайк-тўлқин комплекслари, улар секин тўлқинли уйқу билан фаоллашади ёки юқори амплитудали тез спайк/полиспяк-тўлқинлар кўрсатилади, кўзларни ёпиш орқали юзага келади. Тутқаноқлар одатда моно-терапия билан яхши назорат қилинади ва ёш ўтиши билан яхшиланади. Рутин кариотип баҳолаш ушбу синдромни аниқлашга ёрдам бермаслиги мумкин, одатда субтелемор ҳудудига хос ФИСХ таҳлили ёки микро-матрица СГХ таҳлили зарур.

ГЕН АНОМАЛИЙАЛАРИ

Эпилепсияда ген аномалиялари ролини ўрганиш бўйича замонавий билимлар аниқ молекуляр-генетик тадқиқотлардан олинган бўлиб, улар яхши қайта тикланган ва ҳатто ташхислаш тЭСтлари асосида ишлатилган, ёки тегишли равишда ўрганилган оилавий

тадқиқотлардан келиб чиққан. Эпилепсия келтириб чиқарувчи ва/ёки алоҳида белгиларни таниб олишда муҳим бўлган баъзи ген аномалияларини бу бўлимда келтирамиз:

- АКТ3
- АРФГЕФ2
- АРХГЕФ9
- АРХ
- САСНА1А
- САСНБ4
- СДКЛ5
- СХД2
- СХРНА2
- СХРНА4
- СХРНБ2
- СЛСН2
- СОЛ4А1
- ДСХ
- ДЕПДС5
- ЕФҲС1
- ФКРП
- ФКТН
- ФЛНА
- ФМР1 (Фрагиле Х синдроми)
- ФОХГ1
- ГАБРА1
- ГАБРД
- ГАБРГ2
- ГЛИЗ
- ГНАҚ
- ГРИН2А
- КСНҚ2
- КСНҚ3
- КСНТ1
- ЛАРГЕ
- ЛГИ1
- ЛИС1

- МЕСП2
- НПРЛ2
- НПРЛ3
- ПСДХ19
- ПИК3СА
- ПИК3Р2
- ПЛСБ1
- ПНКП
- ПОМТ1
- ПОМТ2
- ПРРТ2
- РЕЛН
- ССН1А
- ССН1Б
- ССН2А
- СЛС2А1
- СЛС25А22
- СПТАН1
- СТХБП1
- ТБС1Д24
- ТСФ4 (Питта-Хопкинс синдроми)
- ТСС1
- ТСС2
- ТУБА1А
- WDR62
- ЗЕБ2 (Моет-Вилсон синдроми)

ПрогрЭСсив неврологик ёмонлашув

"Ривожланиш энцефалопатияси" атамасини қўллаш қийин бўлиши мумкин, айниқса, кекса ёшдаги беморларга нисбатан. Бундай беморлар эпилепсия билан боғлиқ когнитив, неврологик ёки психиатрик бузилишлар, ривожланишнинг тўхташи ёки регрЭСсияси бошлангунча нормал ривожланиш босқичларини яқунлаган бўлишади.

Бундай ҳолларда, ривожланиш энцефалопатияси атамаси ўрнига **прогрЭСсив неврологик ёмонлашув** атамаси қўлланилади, агар бу ёмонлашув асосий этиология билан бевосита боғлиқ бўлса.

Эпилепсия синдромлари, ривожланиш энцефалопатияси ёки прогрЭСсив неврологик ёмонлашув билан боғлиқ бўлган ҳолатлар

Куйидаги эпилепсия синдромлари барча ёки деярли барча беморларда ривожланиш энцефалопатияси, эпилептик энцефалопатия ёки прогрЭСсив неврологик ёмонлашув билан боғлиқ:

Янги туғилган чақалоқлар / гўдаклар

- **Ерта болалик ривожланиш энцефалопатияси ва эпилепсия (ЕИДЕЕ)**
- **Гўдаклик даврида миграцияланувчи фокал тутқаноқлар билан намоён бўладиган эпилепсия (ЕИМФС)**
- **Болалар эпилептик спазмлари синдроми (ИЭСС)**
- **Драве синдроми (ДС)**

Болалик даври

- **Миёклоник-атоник тутқаноқлар билан намоён бўладиган эпилепсия (ЕМАтС)**
- **Леннокс-Гасто синдроми (ЛГС)**
- **Спайк-тўлқин фаоллиги билан боғлиқ ривожланиш ва/ёки эпилептик энцефалопатия (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)**
- **Фебрил инфекцияга боғлиқ эпилепсия синдроми (ФИРЭС)**
- **Гемиконвулсия-гемиплегия-эпилепсия синдроми (ХХЕ)**

Ҳар қандай ёшда намоён бўлиши мумкин бўлган ҳолатлар

- **ПрогрЭСсив миёклоник эпилепсиялар (ПМЕ)**
- **Расмуссен синдроми (РС)**

1.7. Эпилепсиянинг йўқолиши

Таъриф

Эпилепсия куйидаги ҳолларда тузалган ҳисобланади: агар бемор ёшга боғлиқ эпилептик синдромга эга бўлса ва ҳозирда ушбу ёшдан ўтган бўлса ёки сўнгги 10 йил ичида тутқаноқларсиз бўлса ва сўнгги 5 йил давомида тутқаноққа қарши дориларни қабул қилмаган бўлса.

Эпилепсиянинг йўқолиши беморда ҳозирда эпилепсия йўқлигини билдиради, лекин келажақда тутқаноқларнинг қайталаниш эҳтимолини тўлиқ истисно қилиб бўлмайди. Қайта тутқаноқ эҳтимоли эпилепсия тури, ёши, синдроми, этиологияси, даволаш ва бошқа кўплаб омилларга боғлиқ. 5 йиллик ремиссиядан кейин тутқаноқларнинг қайталаниши камдан-кам учрайди, лекин 10 йиллик ремиссиядан кейин қайталаниш эҳтимоли ҳақида аниқ маълумотлар йўқ. Ишчи гуруҳ мутахассисларининг фикрига кўра, 10 йил давомида тутқаноқларсиз ва 5 йил давомида дори қабул қилмаган беморлар орасида эпилепсиянинг қайталаниш хавфи жуда паст.

1.8. Касаллик ёки ҳолатнинг клиник манзараси (касаллик ёки ҳолатлар гуруҳи)

1.8.1. Эпилептик тутқаноқларнинг асосий турлари

Тутқанок – бу миядаги ғайритабий, хаддан ташқари ёки синхрон нейрон фаоллиги туфайли пайдо бўладиган вақтинчалик симптомлар ва/ёки белгилар тўпламидир. Эпилепсийа Диагносис.Орг сайтыдаги маълумотларга кўра, "белгилар" термини тутқанок пайтида юзага келадиган ҳар қандай симптом ва белгиларни ифодалаш учун ишлатилади. Ушбу белгилар тутқанок турларини таснифлаш учун ишлатилади.

Тутқанок ҳар доим ҳам эпилепсия борлигини англатмайди. Эпилепсия ташхисини қўйиш учун махсус мезонларга риоя қилиш керак. Баъзи ҳолатлар тутқанокқа ўхшаш бўлиши мумкин, аммо улар эпилепсия эмас ва шунинг учун уларни еҳтиёткорлик билан истисно қилиш лозим.

Эпилептик тутқаноклар қуйидаги турларга бўлинади:

- Фокал бошланғичли тутқаноклар
- Генерализацияланган бошланғичли тутқаноклар
- Номаълум бошланғичли тутқаноклар

1.8.1.1. Фокал тутқаноклар

1.8.1.1.1. Фокал тутқанок

Фокал тутқаноклар фақат битта яримшарда жойлашган нейрон тармоқларда бошланади. Улар жойлашган худудда ёки кенгроқ соҳаларга тарқалиши мумкин. Фокал тутқаноклар субкортикал тузилмаларда ҳам пайдо бўлиши мумкин. Ҳар бир тутқанок тури доимий бошланиш моделига эга бўлиб, у миядаги ўзига хос йўлларга тарқалади.

Фокал тутқанокларнинг таснифи фақат улар эпилептик еканлиги тасдиқлангандан кейин амалга оширилиши керак. Агар эпилепсияга ўхшаш бошқа ҳолатлар инкор қилинмаган бўлса, таснифлаш нотўғри бўлиши мумкин.

Фокал тутқаноклар икки асосий мезон бўйича таснифланади:

1. **Онгнинг бузилиши ёки бузилмаганлиги**
 - Агар бемор тутқанок давомида атроф-муҳитни тўлиқ англаб турса, бу **фокал англаган тутқанок** ҳисобланади.
 - Агар онг ҳар қандай вақтда бузилса, бу **фокал бузилган онгли тутқанок** ҳисобланади.
2. **Бошланғич симптомларнинг тури**
 - Ҳаракат (мотор) бошланғичи
 - Ҳарақиз (нон-мотор) бошланғичи
 - Сенсор бошланғич
 - Когнитив бошланғич
 - Эмоционал бошланғич
 - Вегетатив бошланғич
 - Хулқ-атвор билан боғлиқ бошланғич

1.8.1.1.2. Фокал тутқанокдан кейинги икки томонлама тонико-клоник тутқанок

Фокал тутқаноқлар мия бўйлаб кенг тарқалиши мумкин, натижада икки ярим шарни ҳам камраб олган тонико-клоник тутқаноқ пайдо бўлади. Бундай ҳолат **фокал тутқаноқдан кейинги икки томонлама тонико-клоник тутқаноқ** деб аталади. Бу ҳолатда бемор хушини йўқотади ва умумий мушак тортишишлари кузатилади.

1.8.1.1.3. Яримшарларга боғлиқ хусусиятлар

Баъзи фокал тутқаноқ симптомлари қайси яримшар таъсирланганлигини аниқлаш учун фойдалидир. ЕЕГ текширувлари баъзида кам маълумот бериши мумкин, шунинг учун клиник симптомлар диагностика жараёнида муҳим аҳамиятга эга.

Тутқаноқ давомида қўшимча симптомлар ҳам пайдо бўлиши мумкин, улар миянинг қайси қисми таъсирланганлигини тушунишга ёрдам беради. Шунинг учун, тутқаноқ таснифи куйидаги бошқичларда амалга оширилади:

1. **Тутқаноқнинг фокал ёки генерализацияланганлигини аниқлаш.**
 - ЕЕГ, МРТ ва бошқа текширувлар ёрдамида 80% ишонч билан диагноз қўйилиши керак. Агар бу даражада ишонч бўлмаса, тутқаноқ номаълум бошланғичли деб ҳисобланади.
2. **Онг даражасини баҳолаш.**
 - Агар онг ҳар қандай вақтда бузилган бўлса, тутқаноқ фокал бузилган онгли тутқаноқ ҳисобланади.
 - Агар онг даражаси аниқланмаса, тутқаноқ **номаълум онгли фокал тутқаноқ** деб белгиланади.
3. **Дастлабки бошланғич белгини аниқлаш.**
 - Сенсор, мотор, вегетатив ёки когнитив бошланғич бўлиши мумкин.
4. **Қўшимча симптомларни қайд этиш.**
 - Тутқаноқ вақтида қўшимча симптомлар ҳам муҳим бўлиши мумкин, чунки улар миянинг қайси ҳудуди таъсирланганлигини кўрсатиши мумкин.

Изоҳ:

Тутқаноқ ташхисини аниқлашда ЕЕГ, МРТ, лаборатория ва генетик тЭСтлар ёрдамчи воситалар сифатида ишлатилади. Видео ЕЕГ мониторинг ҳам тутқаноқ турини тўғри аниқлашга ёрдам беради.

ОНГНИ БУЗМАЙДИГАН ТУТҚАНОҚЛАР

Тутқаноқ пайтида онгнинг сақланиши – бу беморнинг бутун тутқаноқ давомида ўзини ва атроф-муҳитини тўлиқ англашини билдиради, ҳатто у ҳаракатиз бўлса ҳам. Агар онг сақланган бўлса, бу **фокал тутқаноқ онг бузилмасдан** деб таснифланади. Олдин бундай турдаги тутқаноқлар "**оддий қисман тутқаноқ**" деб номланган.

Тутқаноқ, шунингдек, бошқа мотор ёки номотор бошланиш белгилари билан ҳам таснифланиши мумкин, масалан:

- **Фокал ҳиссий тутқаноқ онг бузилмасдан**
 - **Фокал мотор тутқаноқ онг бузилмасдан**
-

ОНГНИ БУЗАДИГАН ТУТҚАНОҚЛАР

Тутқанок пайтида онгни баҳолаш – беморнинг бутун тутқанок давомида ўзини ва атроф-мухитини тўлиқ англашини билдиради. Агар тутқанок давомида онг ҳар қандай вақтда бузилса, бу **фокал тутқанок онг бузилиши билан** деб таснифланади.

Онг йўқотилишининг даражаси ҳар хил бўлиши мумкин. Олдин бундай турдаги тутқаноклар:

- **"Мураккаб қисман тутқанок"**
- **"Фокал дискогнитив тутқанок"**

деб номланган.

ФОСАЛ ТУТҚАНОҚЛАР

МОТОР ТУТҚАНОҚЛАР

Мотор бошланишга эга тутқаноклар ҳаракат билан боғлиқ бўлиб, бу ҳаракат мушаклар ёки мушак гуруҳларининг қисқариши ёки бўшаши билан содир бўлиши мумкин. Мотор хусусиятларига қараб, бундай тутқаноклар оддий ёки мураккаб шаклда бўлиши мумкин.

ЭСлатма: Агар тутқанок бошланишида бундай хусусият бўлмаса, у таснифлаш учун ишлатилмайди, балки тутқанок бошланиши таснифлангандан кейин қўшимча таъриф сифатида қўшилади.

Мотор бошланишга эга тутқанок турлари:

- **Фокал клоник тутқанок** – мунтазам ритмик қалтираш, одатда дистал қўл, бир қўл ёки тананинг бир томонига таъсир қилади. Ушбу қалтираш мия ҳаракат кортексига мос равишда тарқалиши мумкин, бу ҳолат **"Жексон марши"** деб аталади.
- **Фокал ҳемиклоник тутқанок** – тананинг бир томонида тез ва ритмик қалтираш билан намоён бўлади. Ушбу тутқанок **Драве синдроми** ва **ўз-ўзидан ўтиб кетувчи (оилавий) неонат эпилепсия** каби ҳолатларда учрайди.
- **Фокал тоник тутқанок** – мушак тонусининг ошиши, одатда бир неча сониядан бир неча дақиқагача давом этади.
- **Фокал мотор тутқанок дистонияга эга** – антагонист ва агонист мушакларнинг доимий қисқариши натижасида **атроқ ёки бурилиш ҳаракатлари** содир бўлади, натижада ғайритабiiй ҳолатлар юзага келади.
- **Фокал миоклоник тутқанок** – бир марталик ёки қисқа вақт давомида бир неча бор содир бўладиган мушак қисқаришлари (қалтираш). Ҳар бир қисқариш одатда **миллисекунд давом этади**.
- **Фокал атоник тутқанок** – тўсатдан мушак тонусининг йўқолиши ёки камайиши, одатда **>500 миллисекунддан 2 сониягача давом этади**. Бош, тана, жағ ёки қўл-оёқ мушакларига таъсир қилиши мумкин.
- **Фокал мотор тутқанок фалаж ёки парез билан** – тутқанок мушакларнинг заифлиги ёки тўлиқ фалаж билан бошланади.

- **Фокал эпилептик спазмлар – 1-2 сония давом этадиган тўсатдан егилиш, ёзилиш ёки аралаш ҳаракатлар** билан тавсифланади, одатда кетма-кет содир бўлади.
- **Фокал гиперкинетик тутқаноқ** – бу тутқаноқ проксимал қўл-оёқлар ёки танадаги мушакларнинг катта амплитудали, тартибсиз ҳаракатлари билан намоён бўлади. **Педал айлантириш, чайқалиш, сакраш, силташ, ўзини олдинга итариш** каби ҳаракатлар кузатилади. Ушбу турдаги тутқаноқ **уйқу билан боғлиқ гипермотор эпилепсияда** учрайди.
- **Фокал автоматизмли тутқаноқ** – бу **тартибли, такрорий автоматик ҳаракатлар** билан тавсифланади. Ушбу ҳаракатлар бемор ихтиёрсиз содир бўлади.

Фокал автоматизмлар қуйидагича таснифланади:

- **Орофасиал** – лабларни чайқаш, оғизни қимирлатиш, чайнаш, ютиш, кўз қоқиш.
- **Қўл ҳаракатлари** – қўллар билан манипуляция қилиш, қидириш, уриш, бармоқлар билан ўйнаш.
- **Оёқ ҳаракатлари** – юриш, қадам ташлаш, югуриш, одатда **фокал гиперкинетик тутқаноқларга** нисбатан юмшоқроқ ҳаракатлар бўлади.

ПрогрЭССив неврологик ёмонлашиш

Ривожланиш энцефалопатияси атамаси, эпилепсия ривожланишидан олдин нормал ривожланишни тўлиқ тугатган, лекин когнитив, неврологик ёки психиатрия бузилишлари, турғунлик ёки регрЭССга учраган кекса одамлар учун қўллаш қийин бўлиши мумкин. Бундай одамларда ривожланиш энцефалопатияси ўрнига асосий этиология билан бевосита боғлиқ бўлган прогрЭССив неврологик ёмонлашиш атамаси ишлатилиши мумкин.

Эпилептик энцефалопатия ёки прогрЭССив неврологик ёмонлашиш билан боғлиқ эпилепсия синдромлари

Қуйидаги эпилепсия синдромлари ривожланиш ва/ёки эпилептик энцефалопатия ёки прогрЭССив неврологик ёмонлашиш билан боғлиқ бўлиб, барча (ёки деярли барча) беморларда кузатилади:

Янги туғилган чақалоқлар / гўдақлар

- Ерта болалик ривожланиш энцефалопатияси ва эпилепсия (ЕИДЕЕ)
- Миграцион фокал эпилептик тутқаноқли гўдак эпилепсияси (ЕИМФС)
- Болалик эпилептик спазмлар синдроми (ИЭСС)
- Драве синдроми (ДС)

Болалик даври

- Миоклоник-атоник тутқаноқли эпилепсия (ЕМАтС)
- Леннокс-Гасто синдроми (ЛГС)
- Ривожланиш ва/ёки эпилептик энцефалопатия билан уйқуда шпилк-тўлқин фаоллашуви (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)
- Фебрил инфекция билан боғлиқ эпилепсия синдроми (ФИРЭС)
- Гемиконвулсия-гемиплегия-эпилепсия синдроми (ХХЕ)

Турли ёш гуруҳлари

- Прогрессив миоклоник эпилепсиялар (ПМЕ)
- Расмуссен синдроми (РС)

ОНГ БУЗИЛИСҲИСИЗ ТУТҚАНОҚЛАР

Тутқаноқ пайтида онгнинг сақланиб қолиши дэганда, беморнинг бутун тутқаноқ давомида ўзини ва атроф-муҳитни тўлиқ идрок этиши тушунилади, ҳатто у ҳаракатсиз бўлса ҳам. Агар онг сақланиб қолса, тутқаноқ фокал тутқаноқ бўлиб, онг бузилишсиз содир бўлади. Илгари бу турдаги тутқаноқ "оддий қисман тутқаноқ" деб аталган. Тутқаноқ, шунингдек, бошқа хусусиятлардан фойдаланиб ҳам таснифланиши мумкин, масалан, бу онг бузилишсиз фокал сезгир тутқаноқ ёки онг бузилишсиз фокал моторли тутқаноқ бўлиши мумкин.

ОНГ БУЗИЛИСҲИ БИЛАН ТУТҚАНОҚЛАР

Тутқаноқ пайтида онгнинг сақланиб қолиши дэганда, беморнинг бутун тутқаноқ давомида ўзини ва атроф-муҳитни тўлиқ идрок этиши тушунилади, ҳатто у ҳаракатсиз бўлса ҳам. Агар тутқаноқ давомида исталган пайтда онг бузилса, бу фокал тутқаноқ онг бузилиши билан содир бўлган ҳисобланади. Онгнинг йўқолиш даражаси ҳар хил бўлиши мумкин. Илгари "мураккаб қисман тутқаноқ" ва "фокал дискўринишли тутқаноқ" атамалари ушбу турдаги тутқаноқлар учун ишлатилган.

ФОСАЛ (ЎСҲОКЛИ) МОТОРЛИ ТУТҚАНОҚ ТУРЛАРИ

- **Фокал клоник тутқаноқ** – ритмик тебранувчи ҳаракатлар, қўл ёки тананинг бир томонини қамраб олиши мумкин.
 - **Фокал гемиклоник тутқаноқ** – тананинг бир томонида ритмик тебранишлар содир бўлади, бу баъзи эпилепсия синдромларига хос.
 - **Фокал тоник тутқаноқ** – мушак тонуси ошиши ва бир неча сониядан бир неча дақиқагача давом этиши.
 - **Фокал моторли тутқаноқ дистония билан** – мушакларнинг тортилиши натижасида анормал ҳолатлар пайдо бўлиши.
 - **Фокал миоклоник тутқаноқ** – қисқа муддатли мушак қисқаришлари (милисаниялар давомида).
 - **Фокал атоник тутқаноқ** – мушак тонусининг тўсатдан пасайиши ёки йўқолиши.
 - **Фокал эпилептик спазмлар** – тананинг букилиш ёки ёзилиш ҳаракатлари, одатда кетма-кет содир бўлади.
 - **Фокал гиперкнетик тутқаноқ** – катта амплитудали, тартибсиз ҳаракатлар, масалан, сакраш ёки педал айлантириш ҳаракатлари.
 - **Фокал автоматизмлар** – бемор беихтиёр такрорланадиган ҳаракатларни бажаради, масалан, лабни чапиллатиш, чайнаш, қўл билан ушлаш, юриш ва ҳоказо.
- **Орофасиал:** лабларни чапиллатиш, лабларни қисиш, чайнаш, ютиш, шиқиллатиш, кўз қисиш.
 - **Қўл билан бажариладиган:** бир томонлама ёки икки томонлама ноқулай, тақиллатиш, манипуляция қилиш ёки текшириш ҳаракатлари қўллар билан бажарилади.
 - **Педал:** икки томонлама ёки бир томонлама оёқ/оёқ ҳаракатлари, улар юриш, кадам ташлаш ёки югуришни ўз ичига олиши мумкин. Ҳаракатлар амплитудаси бўйича нормал ҳаракатларга кўпроқ ўхшайди ва оёқларга таъсир қилувчи фокал

гиперкинетик тутқаноқларда кузатиладиган ҳаракатларга қараганда камроқ шиддатли ёки тезкор бўлади.

- **Персевератив:** ҳаракат тутқаноқ бошлангунча нотўғри давом этиши.
 - **Вокал:** якка ёки такрорланувчи товушлар, масалан, қичқириқ ёки хириллаш.
 - **Вербал:** якка ёки такрорланувчи сўзлар, иборалар ёки қисқа жумлалар.
 - **Сексуал:** жинсий хатти-ҳаракатлар.
 - **Бошқалар:** автоматизмлар бошни қимирлаш, кийимни ечиш ва бошқа автоматик ҳаракатларни ўз ичига олиши мумкин.
- **Фокал мотор тутқаноқ дизартрия/анартрия билан** – тутқаноқнинг бошланиши нутқ товушларини ҳосил қилишда иштирок етувчи мушакларнинг мувофиқлашуви бузилиши натижасида артикуляция қийинлашуви билан тавсифланади. РЭСептив ва экспрЭССив тил функциялари бузилмаган, аммо нутқ ёмон артикуляцияланган ва камроқ тушунарли бўлади.
 - **Фокал мотор тутқаноқ салбий миоклонус билан** – нормал тоник мушак фаоллигининг тўсатдан 500 миллисекунд ёки ундан кам давом етувчи узилиши, олдин миоклонус аломатларисиз юзага келади. Бу ривожланиш билан боғлиқ эпилепсия синдромида ва/ёки уйқуда спике-тўлқинлар фаоллашуви билан кечувчи эпилептик энцефалопатияда кузатилади. Бунда юқори қўл ёки бош соҳасида маҳаллий қисқа муддатли мушак тонуси узилиши содир бўлади. Мушак тонуси узилиши фокал атоник тутқаноққа қараганда қисқароқ бўлади. Беморда тонус йўқолишини бошланғич ҳолатни ўзгартириш орқали қисман тузатиш имконияти бўлиши мумкин.
 - **Фокал мотор тутқаноқ версия билан** – кўз, бош ва/ёки гавданинг барқарор, мажбурий бир йўналишда бурилиши ёки ўрта чизикдан ён томонга оғиши билан бошланади. Латерализацияни аниқлаш муҳимдир, чунки бу тутқаноқ қайси ярим шарга тегишли эканлигини аниқлашга ёрдам беради. Масалан, тутқаноқ ўнг томонда жойлашган окуляр ва цефалик версия билан кечувчи фокал мотор тутқаноқ бўлиши мумкин.
 - **Фокал икки томонлама мотор тутқаноқ** – тутқаноқ бош мия ярим шарларидан бирида бошланиб, тезда икки томонлама мушак гуруҳларини қамраб олади. Кўпинча пешона (фронтал) тутқаноқларга хос.
 - **Фокал тутқаноқлар** мияга кенг тарқалиши мумкин, икки томонлама тармоқларни, жумладан, пўстлоқ ва пўстлоқ ости тузилмаларини қамраб олиб, онг йўқолиши билан кечувчи тонико-клоник тутқаноққа олиб келади. Ушбу турдаги тутқаноқ **фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқаноқ** деб номланади.

Мотор белгиларсиз бошланувчи тутқаноқ турлари

- **Фокал сенсорли тутқаноқ**
 - **Фокал когнитив тутқаноқ**
 - **Фокал эмоционал тутқаноқ**
 - **Фокал вегетатив тутқаноқ**
 - **Фокал тутқаноқ хулқ-атворнинг кечикиши билан**
- **Фокал сенсорли тутқаноқ** – тутқаноқнинг бошланишида бемор сезган ҳис-туйғулар билан тавсифланади, лекин кузатувчилар учун аниқ клиник белгиларсиз намоён бўлади. Фокал сенсорли тутқаноқлар қуйидаги тавсифлар билан тасвирланиши мумкин:

- **Фокал соматосенсорли тутқаноқ** – сезиш феноменлари билан намоён бўлади, жумладан: қитикланиш, увишиш, электр токи урган каби ҳислар, оғриқ, ҳаракат қилиш ҳисси ёки ҳаракат қилиш истаги. Ушбу тутқаноқлар сенсор-мотор кортексни қамраб олади.
- **Фокал сенсорли кўрув тутқаноқлари** – оддий визуал галлюцинациялар билан тавсифланади, масалан: милтиловчи ёки ялтираган чироқлар/ранглар ёки бошқа шакллар, оддий нақшлар, скотомалар ёки амавроз. Мураккаброқ визуал галлюцинациялар (масалан, шаклланган тасвирларни кўриш) фокал когнитив тутқаноқ сифатида таснифланади. Фокал сенсорли кўрув тутқаноқлари енса (оксипитал) бўлагида юзага келади.
- **Фокал сенсорли ешитиш тутқаноқлари** – оддий ешитиш феноменлари билан тавсифланади, жумладан: ғувуллаш, жиринглаш, барабан овози ёки алоҳида товушлар. Мураккаброқ ешитиш галлюцинациялари, масалан, овозлар ешитиш, фокал когнитив тутқаноқ сифатида таснифланади. Фокал сенсорли ешитиш тутқаноқлари латерал юқори чакка (темпорал) бўлагидаги ешитиш кортексини қамраб олади.
- **Фокал сенсорли ҳид билиш тутқаноқлари** – одатда ёқимсиз ҳидларни сезиш билан тавсифланади. Ушбу тутқаноқлар медиал чакка ёки орбитофронтал соҳаларни қамраб олади.
- **Фокал сенсорли таъм билиш тутқаноқлари** – турли таъм феноменлари, жумладан нордон, аччиқ, шўр, ширин ёки металл таъмини сезиш билан тавсифланади. Ушбу тутқаноқлар тепа (париетал) пўстлоқ ва орол (инсула) соҳаларини қамраб олади.
- **Фокал сенсорли вЭСТИбуляр тутқаноқ** – бош айланиши, айланиш ҳисси, вертиго ёки фазовий нотўғри қабул қилиш симптомлари билан тавсифланади. Ушбу тутқаноқлар тепа (париетал) кортекси, чакка-тепа-енсанинг туташган жойи ёки тепа-чакка кортексини қамраб олади.
- **Фокал сенсорли иссиқ-совуқ тутқаноқ** – аввал иссиқлик, сўнг совуқлик ҳисси билан тавсифланади.
- **Фокал сенсорли сефалик тутқаноқ** – бошда сезиладиган турли ҳислар, масалан, бош айланиши ёки бош оғриғи билан тавсифланади.

ИЗОҲ Агар фокал тутқаноқ ушбу хусусият билан бошланмаса, у тутқаноқни таснифлаш учун ишлатилмайди. Бунинг ўрнига, тутқаноқнинг бошланғич хусусиятига кўра таснифлашдан сўнг, у фақат қўшимча тавсиф сифатида ишлатилади.

ИЗОҲ Фокал сенсорли тутқаноқлар эпилептик "аура" турларидан бири ҳисобланади. **Аура** – бу субъектив кечинма бўлиб, у сезги, эмоционал, автоном ёки когнитив бўлиши мумкин ва тутқаноқ билан боғлиқ ҳолда инсон томонидан сезилади. Аура – бу мия фаолиятининг бошланғич тутқаноқ тарқалишининг аксидир. У мустақил ҳолат бўлиши ёки фокал моторли тутқаноққа, онг бузилиши билан кечадиган фокал тутқаноққа ёки фокал ёки икки томонлама тоник-клоник тутқаноққа ўтиши мумкин. Аурани "**огоҳлантириш**" деб ҳам аташади.

Фокал когнитив тутқаноқ когнитив функциянинг ўзгаришини ўз ичига олади (бу йўқотиш ёки ижобий ҳодиса, масалан, обсЭСив фикрлар бўлиши мумкин), бу тутқаноқнинг бошланишида юзага келади. Фокал когнитив тутқаноқ сифатида таснифланиши учун когнитив функциядаги ўзгариш аниқ бўлиши ва бошқа нисбатан сақланган когнитив жиҳатларга нисбатан номутаносиб бўлиши керак, чунки онг бузилиши билан кечадиган фокал тутқаноқда барча когнитив жараёнлар бузилади. Фокал

когнитив тутқаноқларни ерта босқичда махсус тЭСт ёрдамида аниқлаш талаб қилиниши мумкин.

Фокал когнитив тутқаноқлар қуйидаги тавсифловчи мезонлар билан янада аниқроқ таснифланиши мумкин:

- **Фокал когнитив тутқаноқ экспрЭСсив дисфазияси/афазияси билан** – бемор гапира олмаслиги билан бошланади. Бемор нимани айтмоқчи эканини тушунади, лекин уни ифодалашга қодир эмас. Бу турдаги тутқаноқни фокал ҳаракатли (мотор) тутқаноқдан фарқлаш керак, чунки у ҳолда бемор гапиради, лекин нутқи ёмон артикуляцияланган (нутқ-мотор бузилиши).
- **Фокал когнитив тутқаноқ аномия билан** – кундалик буюмларнинг номларини ЭСлаб қолиш ёки айтишда қийинчилик бўлиши билан ифодаланади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ рЭСептив дисфазияси/афазияси билан** – бемор тилдаги маъноларни тушунмайдиган ҳолат. Бунда умумий онг чалкашлиги кузатилмайди. Ушбу турдаги тутқаноқ доминант яримшарнинг тепа-чакка (темпорал-париетал) соҳаларига таъсир қилганда юзага келади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ ешитиш агнозияси билан** – бемор товушлар ёки сўзларни таний олмаслиги, уларни фарқлай олмаслиги ёки маъносини англамаслиги билан тавсифланади. Масалан, одам қўнғироқ овозини ешитиши мумкин, лекин бу телефон қўнғироғи эканини тушунмайди.
- **Фокал когнитив тутқаноқ кондуктив дисфазияси/афазияси билан** – бемор ешитган сўзларни такрорлай олмаслиги билан ифодаланади. Бемор ешитиш қобилиятига эга ва гапирилган нарсаларни тушунади, лекин фонологик маълумотни кодлашга қодир эмас. Шу билан бирга, нутқи равон, лекин унда парафраз хатолари мавжуд бўлиши мумкин.
- **Фокал когнитив тутқаноқ дислексия/алексия билан** – тутқаноқнинг бошланиши ёзилган сўзларни ўқиш ва тушуниш қобилиятининг бузилиши билан боғлиқ. Ушбу турдаги тутқаноқ доминант яримшарнинг тепа-чакка (темпорал-париетал) соҳаларига таъсир қилганда юзага келади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ хотира бузилиши билан** – тутқаноқ пайтида содир бўлаётган воқеаларни ЭСлаб қолиш қобилиятининг йўқолиши билан тавсифланади. Шу билан бирга, бошқа когнитив функциялар ва онг сақланиб қолади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ дежа ву / жамаис ву билан** – хотира феноменлари билан боғлиқ бўлиб, одамда танишлик ҳисси (дэжə ву) ёки, аксинча, илгари учраган нарсалар бегона туюлиши (жамаис ву) билан ифодаланади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ галлюцинация билан** – ташқи сезги стимуллари мураккаб идрокни шакллантириш билан тавсифланади. Булар визуал (масалан, шаклланган тасвирлар), ешитиш (масалан, овозларни ешитиш) ёки бошқа сезги модалителерини ўз ичига олиши мумкин, ammo онг ўзгаришсиз қолади. Бу сезги ҳодисалари муайян ҳиссий тажриба ёки талқин билан бирга келиши мумкин. Масалан, визуал тасвир қўрқуқ билан боғлиқ бўлиши ёки таъқиб қилинаётганлик ҳисси (параноя) келтириб чиқариши мумкин. **Фокал когнитив тутқаноқ иллюзия билан** – мавжуд идрокни бузиш билан тавсифланади ва у визуал, ешитиш, соматосенсор, ҳид ва/ёки таъм сезгиларига таъсир қилиши мумкин. Кўпинча, бу онгнинг сезиларли даражада ўзгаришсиз содир бўлади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ диссоциация билан** – инсон ўзидан ёки атроф-муҳитдан ажралганлик ҳиссини бошидан кечиради, лекин уларни англаб туради.
- **Фокал когнитив тутқаноқ мажбурий фикрлаш билан** – тутқаноқ бошланишида пайдо бўладиган мажбурий фикрлар, ғоялар ёки фикрлар оқими билан

тавсифланади. Бу кам учрайдиган тутқаноқ тури бўлиб, медиал чакка, орқа парахиппокампал ва пешона соҳаларига таъсир қилувчи тутқаноқларда кузатилади.

- **Фокал когнитив тутқаноқ дискалкулия/акалкулия билан** – математик ҳисоб-китобларни бажариш ёки тушунишда қийинчиликлар билан ифодаланади. Ушбу тутқаноқ тури одатда доминант яримшарнинг чакка-тўр соҳасига таъсир қилувчи тутқаноқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ дисграфия/аграфия билан** – ёзишда қийинчиликлар билан тавсифланади. Ушбу тутқаноқ тури одатда доминант яримшарнинг чакка-тўр соҳасига таъсир қилувчи тутқаноқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ чап-ўнг чалкашлик билан** – тутқаноқ бошланишида одамнинг ўнг ва чап томонларни фарқлай олмаслиги билан тавсифланади. Ушбу тутқаноқ тури доминант яримшарнинг чакка-тўр соҳасига таъсир қилувчи тутқаноқларда кузатилади.
- **Фокал когнитив тутқаноқ еътиборсизлик (неглест) билан** – тананинг қарама-қарши томонида тақдим этилган стимулларга жавоб бера олмаслик ёки уларга йўнала олмаслик билан тавсифланади.

ЭСЛАТМА Агар фокал тутқаноқ ушбу хусусият билан тутқаноқнинг бошида тавсифланмаса, у тутқаноқни таснифлаш учун ишлатилмайди, балки унинг бошланғич хусусиятига кўра таснифланганидан кейин тутқаноқ дЭСкриптори сифатида ишлатилади.

ЭСЛАТМА Фокал когнитив тутқаноқлар эпилептик "аура" турларидан биридир. "Аура" — бу тутқаноқни бошдан кечираётган инсон томонидан ҳис қилинадиган субъектив тажриба (бу сенсор, эмоционал, автоном ёки когнитив бўлиши мумкин). "Аура" тутқаноқнинг миядаги бошланғич зарбасини акс еттиради.

Фокал вегетатив тутқаноқлар тутқаноқнинг бошида вегетатив асаб тизими томонидан бошқариладиган тизимларда ўзгаришлар билан тавсифланади. Улар кузатувчи учун яққол кўринадиган клиник белгиларга эга бўлиши ёки бўлмаслиги мумкин.

Фокал вегетатив тутқаноқлар қуйидаги дЭСкрипторлар ёрдамида батафсил тавсифланиши мумкин:

- **Юрак уриши билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – тахикардия, брадикардия ёки асистолия билан намоён бўлади.
- **Епигастрик сезгилар билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – қорин юқори қисмида дискомфорт, бўшлиқ, сиқилиш, қайнаш, очлик ҳисси (бу ҳислар кўкрак ёки томоқ соҳасига кўтарилиши мумкин) ёки кўнгил айнаши, қайт қилиш (ёки бошқа меъда-ичак аломатлари). Ушбу тутқаноқлар одатда медиал чакка соҳасида юзага келади.
- **Ранг ўзгариши билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – терининг оқариши ёки қизариши (қон босими ўзгаришлари билан боғлиқ бўлиши мумкин).
- **Нафас олишнинг бузилиши билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – гиповентиляция (секинлашган нафас олиш), гипервентиляция (тезлашган нафас олиш) ёки бошқа нафас ўзгаришлари.
- **Пилоерекция билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – "ғўза тўнкариш" ёки теридаги тукларнинг тик туриши.
- **Ерекция билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – еркакларда ихтиёрсиз ерекция юзага келиши.
- **Қовуқ ва ичак ҳаракати билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – сийдик чиқариш ёки дефекацияга бўлган кучли еҳтиёж ҳисси.

- **Кўз ёши ажралиши билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – сабабсиз кучли ёш оқиши (лакримация).
- **Кўз қорачиғининг кенгайиши ёки торайиши билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқ** – аниқланган ёруғлик шароитига боғлиқ бўлмаган ҳолда зрачокларнинг ўзгариши.

ДИҚҚАТ: Иккитал асистолиянинг етарлича давом этиши (> 5 сония) мия перфузиясининг пасайишига олиб келиши мумкин, бу ЭСа тана тонусининг йўқолиши, қаттиқлик ва/ёки тонико-клоник ҳаракатларга сабаб бўлиши мумкин.

ИЗОҲ: Агар фокал тутқаноқ ушбу хусусият билан тутқаноқнинг бошида ифодаланмаса, у тутқаноқни таснифлаш учун ишлатилмайди, балки тутқаноқнинг бошланғич хусусиятига қараб таснифлангандан кейин кўшимча дЭСкриптор сифатида қўлланилади.

ИЗОҲ: Асосан субъектив тажрибалар билан кечадиган фокал вегетатив тутқаноқлар эпилептик “аура” турларидан бири ҳисобланади. “Аура” – бу тутқаноқ пайтида одам томонидан ҳис қилинадиган субъектив тажриба бўлиб, у сезги, ҳиссий, вегетатив ёки когнитив бўлиши мумкин. “Аура” мия ичидаги тутқаноқ бошланғич разрядини акс еттиради. Бу мустақил ҳолат сифатида намоён бўлиши ёки фокал мотор тутқаноққа, онг бузилиши билан кечувчи фокал тутқаноққа ёки икки томонлама тонико-клоник тутқаноққа ўтиши мумкин. Аурани шунингдек “огоҳлантириш сигнали” деб ҳам аташади.

Фокал эмоционал тутқаноқлар кайфият ёки эмоцияларнинг ўзгариши ёки тутқаноқ бошланишида ўзгариб кетган эмоцияларнинг пайдо бўлиши билан тавсифланади. Бу эмоционал тутқаноқлар кузатувчилар учун яққол кўринадиган клиник белгилар билан ёки уларсиз юзага келиши мумкин. Фокал эмоционал тутқаноқлар қуйидаги дЭСкрипторлар билан кўшимча тавсифланиши мумкин:

- **Кўрқиш/ташвиш/паникали фокал эмоционал тутқаноқ** – тутқаноқ бошланишида кўрқув, хавотир, ташвиш ёки ваҳима (паника) каби кучли ёки сезиларли эмоция пайдо бўлиши билан тавсифланади. Ушбу нохуш тутқаноқлар туфайли беморлар олдиндан ташвишланиши ҳам мумкин. Бу тутқаноқлар медиал чакка (темпорар) соҳалари, айниқса, амигдала билан боғлиқ. Улар ваҳима (паника) хужумларидан фарқ қилади, чунки улар онг бузилиши, автоматизмлар ва бошқа эпилептик тутқаноқларга хос белгилар билан кечади. Шунингдек, улар епигастрал сезгилар билан боғлиқ фокал вегетатив тутқаноқлардан фарқ қилади, бунда бошланғич аломат автоном епигастрал сезги бўлиб, кўрқув ЭСа иккиламчи пайдо бўлади.
- **Кулгу билан кечувчи фокал эмоционал тутқаноқ (геластик)** – ҳеч қандай тегишли бахт ёки қувонч ҳисси билан боғлиқ бўлмаган тўсатдан кулги ёки хижир-хижир қилиш. Бу ҳолат "қувончсиз" кулги сифатида тасвирланади. Ушбу турдаги тутқаноқлар одатда гипоталамусда юзага келади (гипоталамик гамартома билан боғлиқ), лекин пешона (фронтал) ёки чакка (темпорал) бўлимларида пайдо бўлиши ҳам мумкин.
- **Йиғлаш билан кечувчи фокал эмоционал тутқаноқ (дакрестик)** – тутқаноқ бошланишида типик йиғлаш, баъзан ЭСа кўз ёш оқиши, қайғули юз ифодаси ва қаттиқ йиғлаш билан намоён бўлади. Субъектив қайғу ҳисси бўлиши ёки бўлмаслиги мумкин. Бу турдаги тутқаноқлар кўпинча гипоталамик гамартома билан боғлиқ геластик тутқаноқлар билан бирга учрайди, шунингдек, пешона ёки чакка бўлимларида ҳам пайдо бўлиши мумкин. Йиғлаш эпилептик тутқаноқларнинг жуда кам учрайдиган белгиси бўлиб, кўпинча нозэпилептик тутқаноқларга хос бўлади.

- **Завк билан кечувчи фокал эмоционал тутқаноқ** – ижобий ҳиссий тажриба, завк, хузур-халоват, хурсандчилик, ўзини яхши ҳис қилиш, ўзини англашнинг ортиши ёки экстаз билан ифодаланади. Бу кам учрайдиган турдаги тутқаноқ бўлиб, олдинги оролчага (антериор инсулар кортекс) таъсир қилувчи тутқаноқларда кузатилади.
- **Ғазаб билан кечувчи фокал эмоционал тутқаноқ** – ғазаб ҳисси билан намоён бўлиб, баъзида агрЭССив хатти-ҳаракатлар билан бирга кечиши мумкин. Бу кам учрайдиган тур бўлиб, ғазаб ва агрЭССия асосан постиктал даврда (тутқаноқдан кейин) кузатилади. Ушбу тутқаноқ пешона олди (префронтал) ёки ўрта чакка (медиял темпорал) соҳаларида локализацияланади. Ғазаб билан кечувчи фокал эмоционал тутқаноқлар истерия ёки ғазаб реакцияларидан фарқланади, чунки: Организацияланган ва мақсадли агрЭССив хатти-ҳаракат бўлмайди. Ҳар бир тутқаноқда такрорланувчи (стереотипик) хатти-ҳаракатлар кузатилади. Тутқаноқ ривожланиши давомида бошқа эпилептик белгилар пайдо бўлади.

ИЗОҲ Агар фокал тутқаноқнинг бошланишида ушбу хусусият кузатилмаса, у тутқаноқни таснифлаш учун ишлатилмайди. Бунинг ўрнига, тутқаноқ бошланғич хусусиятига кўра таснифланганидан кейин дЭСкриптор сифатида қўлланилади.

ИЗОҲ Фокал эмоционал тутқаноқлар эпилептик «аура» турларидан бири ҳисобланади. Аура – бу одам томонидан ҳис қилинадиган субъектив тажриба бўлиб, у сенсор, эмоционал, вегетатив ёки когнитив бўлиши мумкин. Аура тутқаноқнинг бошланғич мия разрядини акс еттиради. Бу ҳодиса якка ҳолатда юз бериши ёки қуйидаги шаклларга эволюцияланиши мумкин:

- Фокал мотор тутқаноқ
- Онг бузилиши билан кечувчи фокал тутқаноқ
- Фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқаноқ

Аура шунингдек «огоҳлантириш» сифатида ҳам танилган.

Фокал тутқаноқ хатти ҳаракат тўхташи билан кечиши мумкин, яъни тутқаноқ вақтида **ҳаракат амплитудаси ва/ёки тезлигининг пасайиши ёки жорий мотор фаоллигининг тўхташи** билан тавсифланади.

Кўпгина тутқаноқларнинг бошланишида қисқа муддатли **хатти ҳаракат тўхташи** кузатилиши одатий ҳол бўлса-да, бу хусусиятни аниқ аниқлаш қийин бўлиши мумкин. Шу сабабли, **хатти ҳаракат тўхташи** бутун тутқаноқ давомида **барқарор ва устун хусусият** бўлиши лозим.

ИЗОҲ: Агар бемор кўрқув тутқаноқнинг бошланишидаги асосий белги еканлигини аниқлай олса ва бу кўрқув ҳаракатизликка олиб келса, унда тутқаноқ **кўрқув билан кечувчи фокал ҳиссий тутқаноқ** ҳисобланади, ва ҳаракатизлик кейинчалик **кўрқувга боғлиқ тавсифловчи белги** сифатида қаралади.

ИЗОҲ: Агар фокал тутқаноқ ушбу белги билан **бошланмаса**, у тутқаноқни таснифлаш учун ишлатилмайди. Бунинг ўрнига, тутқаноқ **бошланиш белгисига кўра таснифлангандан сўнг** кўшимча тавсиф сифатида қўшилади.

Бошланиш белгисидан ташқари, тутқаноқ давомида **кўшимча симптомлар/белгилар** ҳам пайдо бўлиши мумкин. Улар ҳам **тутқаноқнинг келиб чиқиши ёки тарқалишида иштирок етадиган** минтақавий мия тармоқларини акс еттиради. Тутқаноқ онг даражаси

ва бошланиш белгисига кўра таснифлангандан сўнг, ушбу қўшимча муҳим белгилар тутқаноқни аниқловчи омиллар сифатида қайд этилади.

ИЗОҲ: Видео ЕЕГ кузатувлари, ЕЕГ, МРТ, лаборатория ёки генетик тЭСтлар каби текширувлардан олинган маълумотлар тутқаноқни оптималлаштирилган таснифлашга ёрдам бериш учун ишлатилиши мумкин.

Фокал тутқаноқларни таснифлаш бўйича таклиф этилган босқичлар

1. Тутқаноқ бошланишининг фокал еканлигини аниқлаш. Барча мавжуд тасдиқловчи маълумотларни (тутқаноқ видеоси, ЕЕГ натижалари, МРТ ва бошқа тЭСтлар) ҳисобга олган ҳолда баҳолаганда. 80% ишончлилик даражасига еришиш керак. Агар ушбу ишончлилик даражаси таъминланмаса, тутқаноқ номаълум бошланишга эга ёки таснифланмаган деб ҳисобланади, айниқса агар тасдиқловчи маълумотлар тўлиқ бўлмаса.
2. Хушёрлик ҳолатини аниқлаш.
 - Фокал хушёрлик сақланган тутқаноқ: Агар инсон тутқаноқ давомида тўлиқ ўзини ва атроф-муҳитни англай олса, ҳатто у ҳаракатсиз бўлса ҳам.
 - Фокал хушёрлик бузилган тутқаноқ: Агар тутқаноқ давомида хушёрлик ҳар қандай вақтда бузилса, бу турга киради.
 - Номаълум хушёрлик даражаси: Агар хушёрлик даражасини баҳолашнинг иложи бўлмаса, тутқаноқ фокал номаълум хушёрлик даражаси деб таснифланади.
3. Дастлабки асосий белгини аниқлаш. Тутқаноқнинг биринчи бошланғич белгиси таснифланади. Бу субектив симптом (беморда ички сезгилар) ёки обектив белги (ташқаридан кузатиладиган ҳолат) бўлиши мумкин. Мотор (ҳаракатли) ёки номотор (ҳаракатсиз) белгиларга қараб тасниф қилинади.
4. Қўшимча хусусиятларни аниқлаш. Тутқаноқ давомида юзага келадиган ва миянинг қайси ҳудудлари иштирок этаётганини тушунишда муҳим бўлган қўшимча белгилар таснифга дЭСкриптор сифатида қўшилади. Бу белгилар тутқаноқнинг ривожланишини ва тарқалишини яхшироқ тушунишга ёрдам беради.

1.7.1.1.2. ФОКАЛ ТУТҚАНОҚ, КЕЙИН ИККИ ТОМОНЛАМА ТОНИКО-КЛОНИК ТУТҚАНОҚҚА ЎТИСҲ БИЛАН

Фокал тутқаноқ кенгрок мия тармоқларига тарқалиши мумкин, бу ЭСа фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқаноққа олиб келади. Олдин бу "иккинчи даражали умумлашган тутқаноқ" деб номланган. Онг бузилади. Бундай ҳолатда ҳаракат компонентлари тоник ва клоник хусусиятларни ўз ичига олади. Ушбу турдаги тутқаноқ бошқа турдаги фокал тутқаноқлардан кейин пайдо бўлиши мумкин, масалан, фокал мотор тутқаноқлари, фокал когнитив тутқаноқлар, фокал сезги тутқаноқлари ёки онг бузилган фокал тутқаноқлар. Шу билан бирга, мия тармоқларида тарқалиш шунчалик тез содир бўлиши мумкинки, олдинги фокал тутқаноқ тури аниқланмайди.

Фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқаноқни умумлашган тонико-клоник тутқаноқдан фарқлаш мумкин, агар фокал эпилепсия/этиологияни тасдиқловчи бошқа далиллар мавжуд бўлса ёки фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқаноқ пайтида ассиметрия кузатилса (масалан, бош/қўзнинг бир томонга бурилиши, ҳаракат хусусиятларининг ассиметрик амплитудаси). Ушбу ассиметрия бир тутқаноқдан бошқасига кетма-кет кузатилади.

1.7.1.1.3. ЙАРИМСҲАРГА ЛАТЕРАЛИЗАТСИЙА

Махсус фокал тутқаноқ белгилари тутқаноқ бошланишини ёки тармоғини битта яримшарга латерализация қилиш учун фойдали бўлиши мумкин. Бу белгилар, айниқса, ЕЕГ ёзувлари фойдасиз бўлганда, информатив бўлиши мумкин.

Қуйида тутқаноқнинг латерализациясини кўрсатадиган белгилар баён этилган. Бу белгилар латерализация учун ишончли далил бўлиши мумкин, аммо баъзан нотўғри латерализацияланган бўлиши мумкинлигини унутмаслик керак

Бир томонлама иктал клоник фаоллик ёки иктал дистония тутқаноқнинг қарама-қарши ярим шарга латерализациясини кўрсатади.

Ерта мажбурий бош бурилиши тутқаноқнинг бош бурилиш йўналишига қарама-қарши ярим шарга латерализациясини кўрсатади, яъни агар бош ўнг томонга бурилса, тутқаноқнинг бошланиши чап ярим шардадир.

- Иктал нутқ доминант бўлмаган ярим шарга латерализация қилади.
- Иктал афазия доминант ярим шарга латерализация қилади.
- Постиктал дисфазия доминант ярим шарга латерализация қилади.
- Иктал автоматизмлар пайтида сақланган онг доминант бўлмаган ярим шарга латерализация қилади.
- Постиктал бурунни артиш, бурунни артиш учун ишлатилган қўл билан ипсилатерал ярим шарга латерализация қилади.
- Бир томонлама кўз қисиш ипсилатерал ярим шарга латерализация қилади.
- Иктал қайт қилиш доминант бўлмаган ярим шарга латерализация қилади.

Бош мия бўлаклари бўйича локализация

1. **Пешона** (Фронтал)
2. **Чакка** (Темпорал)
3. **Тепа** (Паритетал)
4. **Енса** (Оссипитал)

Пешона соҳаси хуружлари:

Умумий ко‘риниш

Пешона(фронтал) бўлаги миёдаги енг катта бўлак ҳисобланади. Пешона бўлаги тармоғига таъсир қилувчи тутқаноқлар жалб қилинган пешонанинг қайси соҳасига боғлиқ ҳолда ўзига хос хусусиятларга эга бўлади.

Ҳаракатга оид белгилар яққол намоён бўлиб, улар гиперкинез шаклида бўлиши мумкин (масалан, тос соҳасининг ҳаракати, икки оёқ билан тепиш ёки педал босиш) ёки асимметрик тоник характерга эга бўлиши мумкин.

Ҳаракатга оид белги тутқаноқнинг бошланғич белгиси бўлмаслиги мумкин, яъни тутқаноқ аввал фокал онгли номотор тутқаноқ сифатида бошланади ва қисқа муддатдан сўнг яққол мотор фазасига ўтади.

Тутқаноқлар одатда қисқа давом этади ва кучли овоз чиқариш (вокализация). ғайриоддий хатти-ҳаракатлар, сийдикни ушлай олмаслик (енурез), бош ва кўзларнинг ён томон оғиши каби белгилар билан кечиши мумкин. Бундай тутқаноқлар фақат тунда содир бўлиши мумкин ва кўпинча кетма-кет (кластер) ҳолатда юзага келади.

Иктал (тутқаноқ пайтидаги) ЕЕГ да тутқаноқ нақшлари (паттерн) кўринмаслиги мумкин ёки ҳаракат артефактлари туфайли яширин бўлиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Онг бузилиши билан кечадиган фронтал келиб чиқишли фокал тутқаноқларни абсанс тутқаноқларидан фарқлаш қийин бўлиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Бирок, тунги фронтал тутқаноқлар нотўғри равишда парасомниялар сифатида талқин қилиниши мумкин.

Пешона соҳаси тутқаноқлари одатда қисқа муддатли бўлади (<2 дақиқа), ҳар бир тутқаноқда такрорланувчи хусусиятларга эга ва онг сақланиб қолади.

Парасомниялар ЭСа, аксинча, узоқ давом этади (>10 дақиқа), ҳар бир ҳодисада ҳар хил хусусиятларга эга бўлади ва чалкашлик ҳолати билан тавсифланади, бунда бемор ҳодисани кейинчалик ЭСлай олмайди.

Парасомнияларда кластеризация кам учрайди, ва кенг тарқалган но-РЕМ парасомниялари одатда ухлагандан 1-2 соат ўтиб, чуқур секин уйқунинг биринчи сиклида юзага келади.

Тунда юз берадиган фронтал тутқаноқлар ЭСа одатда бутун тун давомида пайдо бўлиб, аксарият ҳолларда уйқуга кетгандан ёки уйғонгандан кейин ярим соат ичида содир бўлади.

ДИҚҚАТ! Пешона соҳаси тутқаноқлари нотўғри равишда нозпилептик тутқаноқ сифатида ташхис қилиниши мумкин, чунки иккала томонлама ҳаракат феноменлари сақланган онг билан кузатилиши мумкин, ва иктал ЕЕГ одатда нормал бўлиши мумкин

Пешона соҳаси ҳуружларининг турлари

1. Бирламчи сенсор-мотор кортекс

Бу ҳудудда бошланадиган фронтал тутқаноқлар сенсор ва мотор белгилар билан намоён бўлади. Ушбу турдаги тутқаноқлар одатда қуйидаги хусусиятларга эга:

- Мотор белгилар: Карра-карра ёки клоник ҳаракатлар, мушакларнинг тортилиши (миоклонус), тоник спазмлар.
- Сенсор белгилар: Каринишлар, хуснбузарлик ёки электр токи урган каби ҳислар.
- Соматотопик тарқалиш: Ҳаракат ёки ҳиссиёт муайян тананинг бир қисмидан бошланиб, аста-секин бошқа қисмларга тарқалиши мумкин.
- Жасксон ёйи: Мотор ёки сенсор симптомлар бир жойдан бошланиб, прогрЭСсив равишда тананинг бошқа қисмларига ўтади.

Ушбу тутқаноқлар одатда қисқа давом этади ва онгни йўқотиш кузатилмайди, лекин баъзан умумлашган тоник-клоник тутқаноққа ўтиши мумкин.

2. Қўшимча сенсомотор қобик

Тутилишлар фокал икки томонлама мотор тутқаноқлар бўлиб, тўсатдан бошланиши ва ассиметрик тоник ҳолатга ўтиши билан характерланади. Бу ҳолат 10-40 сония давом этади ва постиктал даврда онгнинг минимал чалкашлиги кузатилади. Юқори экстремиталарнинг ассиметрик жойлашуви кузатилади: тутилиш бошланган ярим шар контратерал томонида қўлнинг ёзилиши ва ипсилатерал томонида ЭСа букилиши содир бўлади. Тутилиш бошида баланд овоз чиқариш ёки нутқнинг тўхташи юз бериши мумкин. Бош ва кўзлар кўпинча тутилиш бошлаган ярим шарнинг қарама-қарши томонига бурилади. Ҳаракат белгиларидан олдин фокал соматосенсор тутилиш ҳам бўлиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ БЎЛИНГ! Кўшимча сенсомотор соҳаси мианинг бошқа ҳудудлари билан чамбарчас боғланган. Шунинг учун, ассиметрик ҳолат нафақат ушбу соҳадан келиб чиққан туёнларда, балки бошқа ҳудудлардан келиб чиқиб, тез тарқалган ҳолларда ҳам кузатилиши мумкин.

3. Орбитофронтал қобик

Онг бузилиши, дастлабки такрорий автоматизмлар, ҳид билиш галлюцинациялари ва иллюзиялар, шунингдек, автоном белгилари кузатилиши мумкин.

4. Фронтлопар қобик

Тутқаноқлар мажбурий фикрлар, онг бузилиши, ипсилатерал бош ва кўз версияси (еҳтимолий контратерал версияга ўтиш билан), автоном белгилари ва аксиал тоникоклоник ҳаракатлар (йиқилишларга олиб келувчи) билан характерланиши мумкин.

5. Пешона дорсолатерал қобиги

Доминант яримшарда, Брока зонаси ёки унинг яқинида содир бўладиган тутқаноқ, одатда хушёр ва жавоб бера оладиган беморда афазия ёки дисфазия келтириб чиқариши мумкин. Ҳаракат белгилари, кўпинча тоник белгилар кузатилади ва улар контратерал бош ва кўз версияси билан бирга бўлади. Мажбурий фикрлар ҳам қайд этилиши мумкин.

6. Камар қобиги

Тутқаноқлар автоматизм, онг бузилиши, ҳис-туйғулар/муҳозият ва автоном белгилари билан бошланиши билан тавсифланади. Фокал ҳиссий тутқаноқлар, жумладан кулги билан намоён бўладиган геластик тутқаноқлар кузатилиши мумкин.

7. Пешона-темпорал покрывка

Тутқаноқлар оғиз ва тилнинг сенсомотор симптомлари билан ифодаланади (бу бир томонлама юз ҳаракатларига ўтиши мумкин), нутқ қийинчиликлари (дизартрия) ва сўлак оқиши билан кузатилади. Автоном (масалан, эпигастрал, урогенитал, ошқозон-ичак, юрак-қон томир ёки нафас олиш), ҳиссий (масалан, қўрқув) ва когнитив (масалан, таъм билиш) симптомлар кенг тарқалган.

ЕЪТИБОР БЕРИНГ, лобно-темпорал оперкуляр, сентротемпорал, Силвией ва Роландик тутоқноқлар атамалари синоним ҳисобланади ва марказий эгат атрофидаги соҳаларга, айниқса пастки марказий эгатга таъсир қилувчи тутоқноқларга тегишлидир.

Чакка соҳаси тутоқноқлари

Умумий ко‘риниш

Чакка соҳаси тутоқноқлар хулқ-атворнинг то‘хташи ва онг бузилиши билан тавсифланади. Тутоқноқ давомида автоматизмлар ко‘п учрайди, жумладан, оғ‘из (орал) ва ёки ко‘л (мануал) автоматизмлари. Онг бузилишидан олдин сезги (ешитув), ҳиссий (ко‘рқув), когнитив (дежа-ву) ёки автономик (эпигастрал соҳада ҳис-туйғ‘улар, тахикардия, ранг

о‘згариши) симптомлар пайдо бо‘лиши мумкин. Одатда постиктал онг чалкашлиги юзага келади.

Аниқ хусусиятлар тутқаноқ бошланишининг доминант ёки нондоминант високно-долада эканлигини ко‘рсатиши мумкин (қаранг: ярим шарнинг латераллашуви).

Нутқ фаоллиги, тупуриш, қусиш, ичиш, сийдик чиқаришга ундаш ва онг сақланиб қолган ҳолда автоматизмлар нондоминант високно-долада тутқаноқ бошланишига ишора қилиши мумкин. Постиктал нутқ бузилиши тутқаноқнинг доминант високно-долада бошланганини билдиради. Юқори экстремиталарнинг дистонияси ЭСа контралатерал ярим шарда тутқаноқ бошланганини ко‘рсадиган фойдали латераллашув белгиси ҳисобланади. Аксинча, мануал автоматизмлар одатда ипсилатерал томонда юзага келади.

Гўдакларда чакка соҳаси тутқаноқлари сустифодаланган бўлиши мумкин ва ранг оқариши, апное ва хатти-ҳаракатларнинг тўхташи билан намоён бўлиши мумкин.

Улар, шунингдек, ерта ва яққолроқ мотор белгилари билан намоён бўлиши мумкин, жумладан, тоник тутқаноқлар ва эпилептик спазмлар. Бу ривожланаётган миядаги турли тарқалиш нақшларини акс еттириши мумкин.

ДИҚҚАТ! Висок найса тутқаноқлари онг бузилиши билан фронтал найса тутқаноқларига ўхшаш белгиларга эга бўлиши мумкин. Бироқ, висок найса тутқаноқлари одатда секинроқ бошланади ва ривожланади, шунингдек, постиктал чалкашлик аниқроқ ифодаланади.

ДИҚҚАТ! Онг бузилиши билан кечувчи висок найса тутқаноқларини абсанслардан фарқлаш керак. Ҳар иккала ҳолатда ҳам автоматизмлар кузатилиши мумкин, аммо висок найса тутқаноқлари одатда узоқроқ давом этади (30 сониядан ортиқ), оқариш билан бирга келади ва постиктал чалкашлик билан яқунланади.

Чакка соҳаси хуружлари турлари

Мезиал (ички) чакка соҳаси, жумладан гиппокамп

Тутқаноқлар бошланиши ўзига хос вегетатив хуруж каби: эпигастрик ҳиссиёт кўтарилиши ёки қорин оғриғи: **когнитив хуружлар:** Дёжә ву / Жамаис ву : кучли кўркув ҳиссибилан кечувчи **эмоционал хуружлар:** **Шунингдек ёқимсиз ҳид ёки таъм сезгиси каби** сенсор хуружлар кўринишида бўлиши мумкин . Бу фокал турдаги тутқаноқлар **якка** ҳолда **содир бўлиши ёки хатти ҳаракатнинг тўхташи билан бошланиб, онгнинг секин-аста бузилиши, оғиз автоматизмлари** (чайнаш, лаб ялаш, ютиш, тил ҳаракатлари) ва **қўл автоматизмлари** билан кечиши мумкин. Автоном ҳодисалар, масалан, **ранг оқариши, кизариш, тахикардия (юрак уришининг тезлашиши),** кўпинча учрайди.

Қўлларнинг автоматизмлари бир томонлама бўлиши мумкин, бу ЭСа тутқаноқни **ипсилатерал ярим шар томонига латерализация қилади.** Бир томонлама қорачиг кенгайиши мумкин, бу ҳам тутқаноқни **ипсилатерал ярим шар томонига латерализация қилади.** Контралатерал юқори экстремиталарда дистония ривожланиши мумкин, шунингдек, бош ва кўзларнинг контралатерал томонга бурилиши кузатилиши мумкин. Тутқаноқлар одатда латерал чакка бўлаги учун бўлганидан узоқроқ давом этади, бироқ тутқаноқнинг фокал шаклдан икки томонлама тонико-клоник тутқаноққа айланиши камдан-кам учрайди.

2..Латерал чакка бўлаги / неокортекс

Латерал чакка бўлаги тутқаноқлари фокал тутқаноқ сифатида бошланиб, ешитиш ёки

вертиго каби белгилар билан намоён бўлиши мумкин. Фокал ешитиш тутқаноқлари одатда оддий товушлар, масалан, ғувуллаш ёки жиринглаш билан боғлиқ бўлади (шаклланган нутқдан фарқли равишда). Агар товуш фақат битта кулоқда ешитилса, бу тутқаноқнинг қарама-қарши яримшарда бошланганлигини кўрсатиши мумкин.

Медиал чакка бўлаги тутқаноқларидан фарқли ўлароқ, латерал чакка бўлаги тутқаноқлари одатда қисқароқ давом этади ва онг бузилиши босқичи ерта бошланади (онгли фаза унчалик узоқ давом етмайди). Латерал чакка бўлаги тутқаноқлари тарқалиши мумкин ва қуйидаги ҳаракат белгиларига олиб келиши мумкин:

- Қарама-қарши томон юкори экстремиталарининг дистонияси
- Юзнинг тортилиши ёки гримассалар
- Бош ва кўзларнинг бурилиши

Фокал шаклдан икки томонлама тонико-клоник тутқаноққа ўтиш медиал чакка бўлаги тутқаноқларига қараганда кўпроқ учрайди.

Тепа соҳаси тутқаноқлари

Умумий кўриниш

Тепа соҳасидан бошланувчи тутқаноқларни, айниқса болаларда, ташхислаш қийин бўлиши мумкин, чунки улар субектив хиссиётлар билан боғлиқ. Ушбу тутқаноқларда ижобий ва/ёки салбий сезги симптомлари пайдо бўлиши мумкин. Енг кўп учрайдиган белгилардан бири парЭСтезия бўлиб, лекин қуйидаги симптомлар ҳам кузатилиши мумкин:

- Дезориентация
- Мураккаб визуал галлюцинациялар
- Бош айланиши (вертиго) ва визуал иллюзиялар
- Тана хиссиётларининг бузилиши (соматоид иллюзиялар)

Агар доминант яримшар таъсирланган бўлса, рецептив тил бузилиши юзага келиши мумкин. Шунингдек, тананинг ипсилатерал ёки контралатерал томонга бурилиш ҳаракатлари пайдо бўлиши мумкин. Кўпинча тутқаноқ бошқа мия бўлақларига тарқалиб, уларни ҳам жалб этади.

Тепа соҳаси эпилепсиясининг турлари:

1.Бирламчи сезги соҳаси (постмарказий бурма)

Тутқаноқлар одатда контралатерал (ёки камдан-кам ҳолларда ипсилатерал ёки икки томонлама) фокал соматосенсор тутқаноқ сифатида бошланади, кўпинча парЭСтезиялар, масалан, санчиш ва/ёки увишиш билан кечади. Зарарланган тана қисмида санчиш, қитиқланиш, емаклаш ёки электр токи уриши хисси пайдо бўлиши мумкин. Сезги ўзгариши тутқаноқ сенсорний гомункулусга мувофиқ ҳолда пўстлоқ бўйлаб тарқалганида, тана қисми бўйлаб кетма-кет тарқалиши мумкин (Якобсон марши); бунда одатда зарарланган тана қисмида мотор фаоллик кузатилади. Камдан-кам ҳолларда оғриқ ва иссиқлик сезгилари (масалан, куйдириш ёки совуқ хис қилиш) ҳам учрайди.

2.Доминант бўлмаган тепа соҳаси қобиғи

Тутқаноқлар тана сезгисининг бузилиши билан, ҳаракат (масалан, сузиш) ёки тана ҳолатининг ўзгариши (масалан, қўл-оёқларнинг бурилиши) хисси билан намоён бўлиши

мумкин. Шунингдек, тана қисмининг катталашиси (макросоматогнозия), кичрайиши (микросоматогнозия) ёки йўқолиши (асоматогнозия), шунингдек, узайиши (гиперсхематик) ёки қисқариши (гипосхематик) каби соматоид иллюзиялар ҳам пайдо бўлиши мумкин. Одатда, тана қисмларининг дистал қисми ва тил кўпроқ таъсирланади.

3.Иккинчи даражали сезги зонаси (Силвий ёригининг юқори қисмидаги тепа соҳа)

Фокал когнитив тутқаноқлар кузатилади, улардан сўнг ҳаракат қила олмаслик ҳисси пайдо бўлади, бу ЭСа Якобсон марши бўйлаб тана қисмлари бўйлаб кетма-кет тарқалиши мумкин (иктал фалажлик). Бу ҳолат зарарланган тана қисмларида клоник тирсакланишлар билан боғлиқ бўлиши мумкин.

4.Парието-оксипитал бирикма

Фокал когнитив тутқаноқлар визуал иллюзиялар билан кузатилади, масалан, макропсия (кўриш майдонидаги объектлар каттароқ кўриниши) ёки микропсия (объектлар кичикроқ кўриниши). Бундан ташқари, кўзларнинг версив ҳаракатлари (одатда конралатерал) ёки эпилептик нистагм кузатилиши мумкин. Агар нистагм мавжуд бўлса, унинг тезкор компоненти одатда конралатерал ярим шарга йўналтирилган бўлиб, секин компонент ипсилатерал томонга қайтади. Кўз ҳаракатлари онг сақланган ҳолда содир бўлади ва бош ёки тана бурилиши билан ҳамроҳ бўлиши мумкин. Мураккаб визуал галлюцинациялар ҳам юзага келиши мумкин.

5.Парацентрал соҳа

Но-доминант ярим шарда бошланадиган тутқаноқлар жинсий сезгилар билан характерланиши мумкин, бу сезгилар жинсий аъзоларни қамраб олади. Тутқаноқнинг кейинги фазаси жинсий хатти-ҳаракатлар билан кечиши мумкин.

6.Доминант парието-темпорал соҳа

Фокал когнитив тутқаноқлар кузатилади, улар тил бузилишлари билан ифодаланади: ўқиш, ҳисоб-китоб қилиш ва ёзиш қийинлашади.

7.Фронт-париетал оперкулум

Тутқаноқлар оғиз ва тилни қамраб олувчи сенсомотор симптомлар билан кечади (улар бир томонлама юз ҳаракатларига айланиши мумкин), нутқ қийинлашади (дизартрия) ва сўлак оқиши кузатилади. Кўпинча вегетатив симптомлар (масалан, эпигастрик, сийдик-таносил, меъда-ичак, юрак-қон томир ёки нафас олиш тизимига оид симптомлар), эмоционал симптомлар (масалан, кўрқув) ва когнитив симптомлар (масалан, таъм сезиш ўзгаришлари) учрайди.

Изоҳ: Фронт-париетал оперкулум, сентротемпорал, Силвий ва Роландик тутқаноқлар синоним ҳисобланади ва марказий бурма атрофидаги ҳудудга, айниқса, марказий бурманинг пастки қисмига тааллуқлидир.

Оксипитал тутқаноқлар

Умумий кўриниш

Оксипитал лобда пайдо бўладиган тутқаноқлар фокал сезги кўриш тутқаноқлари билан характерланади, бу ЭСа субъектив тажрибалар сабабли кичик ёшдаги болаларда диагностика қилишни қийинлаштиради. Шунингдек, мажбурий кўз юмиш, қовоқларнинг титраши, кўзларнинг четга оғиши ва нистагм каби окулумотор белгилар ҳам кузатилиши мумкин. Кўпинча тутқаноқ тарқалиши билан бошқа лоблар ҳам таъсирланади.

Оксипитал лоб тутқаноқлари турлари

1. Бирламчи кўриш пўстлоғи

Ушбу ҳудуддаги тутқаноқлар фокал сезги кўриш тутқаноқлари билан намоён бўлади. Бу ижобий кўриш феноменлари (одатда турли рангли шакллар, масалан, доиралар, ёрқин чакнашлар) ёки салбий феноменлар (кўриш майдонининг бир қисмини йўқотиш ёки тўлиқ кўрлик – амавроз) бўлиши мумкин. Икки томонлама кўриш йўқолиши кузатилиши мумкин, бу қоронғилашиш ёки оқ доғ кўринишида намоён бўлади. Ушбу ҳудудда пайдо бўладиган тутқаноқларда мураккаб кўриш тасвирлари бўлмайди, чунки бундай белгилар фокал когнитив тутқаноқларга тегишлидир. Кўриш феномени одатда бошланғич яримшарнинг контралатерал кўриш майдонида кузатилади. Агар беморда кўриш майдонининг маълум қисмида ижобий кўриш феноменлари пайдо бўлса, тутқаноқ вақтида беморнинг ўша томонга қарашини сезиш мумкин. Кичик ёшдаги боладан тутқаноқ пайтида нима кўрганини чизиб беришни сўраш фойдали бўлиши мумкин. Фокал кўриш сезги тутқаноқлари одатда қисқа давом этади (<2 дақиқа), бу уларни мигрен аурасидан (5-15 дақиқа) фарқлашга ёрдам беради.

2. Экстрастриар пўстлок

Ушбу ҳудуддаги тутқаноқлар одамлар, ҳайвонлар ёки сахналар каби мураккаб визуал галлюцинациялар билан боғлиқ. Бундай тутқаноқлар фокал когнитив тутқаноқлар ҳисобланади.

3. Парието-оксипитал бирикма

Эпилептик нистагм кузатилиши мумкин. Агар нистагм пайдо бўлса, одатда унинг тезкор компоненти тутқаноқ бошланган яримшарнинг контралатерал томонига йўналади, секин компонент ЭСа ипсилатерал томонга қайтади. Кўз ҳаракатлари одатда онг сақланган ҳолда юзага келади ва бош ёки тана бурилиши билан бирга кечиши мумкин. Шунингдек, қовоқларнинг титраши ёки мажбурий кўз юмиш ҳолатлари ҳам кузатилиши мумкин.

4. Калкарин ёриғи остида

Ушбу ҳудуддаги оксипитал тутқаноқлар одатда темпорал лобга тарқалиб, онг бузилиши билан кечадиган фокал тутқаноқни келтириб чиқаради.

5. Калкарин ёриғи устида

Бу ҳудуддаги оксипитал тутқаноқлар темпорал лоб, фронто-париетал қоплама ёки фронтал лобларга тарқалиши мумкин. Агар тутқаноқ фронтал ҳудудларга тез тарқалса, фокал атоник мотор тутқаноқлар пайдо бўлиши мумкин.

1.8.1.2. Генерализацияланган эпилептик тутқаноқ

Генерализацияланган тутқаноқ мия ичида қандайдир бир нуқтада бошланади ва тезкор равишда икки томонлама тарқаладиган тармоқларни жалб қилади. Бундай икки томонлама тармоқлар кортикал ва субкортикал тузилмаларни ўз ичига олиши мумкин, лекин бу ҳар доим ҳам бутун кортексни қамраб олмайди. Албатта, алоҳида тутқаноқлар локализацияланган кўриниши мумкин, аммо жойлашуви ва латерализацияси бир тутқаноқдан бошқасига доимий емас.

Генерализацияланган тутқаноқлар туркумланади:

1. Мотор бошланиши билан

- **Тони-кўникли ва унинг вариантлари** – мушаклар таранглиги (тоник фаза) ва ритмик қисқаришлар (клоник фаза).
 - **Тоник тутқаноқлар** – мушак тонусининг тўсатдан кучайиши, лекин клоник фаза йўқ.
 - **Атоник тутқаноқлар** – мушак тонусининг тўсатдан йўқолиши, бу ЭСа беморни кулашга олиб келиши мумкин.
 - **Миоклоник тутқаноқлар** – тезкор ва қисқа давом этадиган мушак қисқаришлари, одатда бир ёки бир нечта тана қисмларида.
 - **Миоклонико-атоник тутқаноқлар** – миоклоник қисқаришлар ва мушак тонусининг йўқолиши бир вақтнинг ўзида бўлади.
 - **Эпилептик спазмлар** – қисқа, кучли ва тезкор мушакларнинг қисқариши.
2. **Мотор бўлмаган бошланиши билан**
- **Типик абсанс** – қисқа вақт ичида онгнинг йўқолиши, одатда кўзларни бўшаштириш билан ифодаланади, бунда бемор атрофдаги воқеаларни сезмайди.
 - **Атипик абсанс** – онгнинг йўқолиши кўпроқ мураккаб белгиларга эга бўлиши мумкин, масалан, бош айланиши ёки салбий симптомлар билан.
 - **Миоклоник абсанс** – абсанс тутқаноқ ва миоклоник қисқаришлар бир вақтнинг ўзида содир бўлади.
- **Абсанс миоклония билан** – абсанс тутқаноқ билан бирга, қовоқларда ёки бошқа тана қисмларида миоклоник қисқаришлар кузатилади.

МОТОР БОСҚЛАНИСҲИ

ТОНИКО-КЛОНИК ТУТҚАНОҚ ВА УНИНГ ВАРИАНТЛАРИ

Генерализацияланган тонико-клоник тутқаноқлар – бу икки томонлама ва симметрик генерализацияланган мотор тутқаноқлардир, улар одамда онгсизлик билан кечади. Тонико-клоник тутқаноқ тоник (икки томонлама кучайган тонус, бир неча сония ёки бир неча дақиқа давом этади) ва кейин клоник (икки томонлама барқарор ритмик қимирлатишлар) фазаларидан иборат бўлади, одатда бу тартибда, лекин шунингдек клонико-тонико-клоник ва миоклони-кўникли-клоник вариантлар ҳам юзага келиши мумкин.

Клоник тутқаноқ – бу икки томонлама барқарор ритмик қимирлатишлар ва онгсизлик билан кечадиган тутқаноқдир. У серияли миоклоник тутқаноқлардан фарқ қилади, чунки у ритмик қимирлатишлар билан тавсифланади ва онгсизлик ҳолатида юзага келади. Такрорланувчи серияли миоклоник тутқаноқлар (масалан, миоклоник эпилептик ҳолат) тартибсиз қимирлатишлар билан боғлиқ бўлиб, одатда қисман сақланган онг билан кечади.

ДИҚҚАТ!

Агар мотор тутқаноқ бошланишида асимметрия, масалан, бош ва кўзнинг оғишиши кузатилса, ҳар бир тутқаноқдан кейин доимий фокал белгиларнинг (масалан, ўнгга ўқ) бўлиши назарда тутилса, бу фокал-биполяр тонико-клоник тутқаноқ ёки фокал биполяр мотор тутқаноқ сифатида кўриб чиқилиши керак.

ТОНИК ТУТҚАНОҚ

Генерализацияланган тоник тутқаноқ икки томонлама қўл-оёқларнинг тонусининг ошиши билан кечади, бу одатда 3 сониядан бир неча минутгача давом этади. Улар кўпинча ухламасдан содир бўлади, тун давомида сериялар билан юзага келиши мумкин ва тоник

кучланиш интенсивлигида фарқ қилиши мумкин. Енгил тоник тутқаноқлар қўл-оёқларда озгина кучланишни кўрсатиши мумкин ва фақат кўзларнинг очилиши ёки кенгайиши сифатида намоён бўлиши мумкин. Бемор бу воқеаларни сезмайди. Кенгайган тоник кучланиш билан бошланадиган тутқаноқда одам нафас олиш ёки хўрлайиш овозини чиқариши мумкин. Кучлироқ, узокроқ давом этадиган тоник тутқаноқлар титраш ҳаракатларини ўз ичига олиши мумкин, бу ЭСа клоник қимирлатишлар билан чалкашиши мумкин. Тоник тутқаноқлар кўпинча ақлий ривожланишида муаммолар бўлган инсонларда учрайди.

ДИҚҚАТ!Агар тоник тутқаноқда асиметрия, масалан, бош ва кўзнинг оғишиши кузатилса, ҳар бир тутқаноқдан кейин доимий ўчовли белгиларнинг мавжудлигини сезсангиз, фокал-икки томонлама тонико-клоник тутқаноқ ёки фокал-икки томонлама мотор тутқаноқни кўриб чиқинг.

ЭСЛАТМА:Тоник тутқаноқлар "дроп-аттаск" (қулаш ҳужуми)ни келтириб чиқарадиган тутқаноқлардан биридир. Бошқа "дроп-аттаск" сабабларига миоклоник (айниқса кичик ёшдаги болаларда), атоник ва миоклонико-атоник тутқаноқлар киради.

АТОНИК ТУТҚАНОҚ

Атоник тутқаноқ мушак тонусининг тўсатдан йўқолиши ёки камайиши билан характерланади, бунда аниқ миоклоник ёки тоник белгилардан олдин келадиган ўзгаришлар бўлмайди. Атоник тутқаноқлар қисқа давом этади (<2 сония) ва бош, танавий ёки қўл-оёқларни қамраб олиши мумкин. Атоник тутқаноқлар кўпинча ақлий ривожланишида муаммолар бўлган инсонларда учрайди.

ЭСЛАТМА Атоник тутқаноқлар "дроп-аттаск" (қулаш ҳужуми)ни келтириб чиқарадиган тутқаноқлардан биридир. Бошқа "дроп-аттаск" сабабларига миоклоник (айниқса кичик ёшдаги болаларда), тоник ва миоклонико-атоник тутқаноқлар киради.

МИОКЛОНИК ТУТҚАНОҚ

Миоклоник тутқаноқ – бу ёлғиз ёки бир неча қисқа давом этадиган мушак қисқаришлар (миоклониялар). Ҳар бир қисқариш одатда миллисекундлар давом этади. Миоклоник эпилептик ҳолат давомий (> 30 минут) ва тартибсиз миоклониялардан иборат бўлиб, одатда қисман сақланган онг билан кечади. Ушбу икки хусусият миоклоник эпилептик ҳолатни генерализацияланган клоник тутқаноқдан ажратиб туради, чунки клоник тутқаноқда онг йўқолади ва қисқаришлар барқарор ва ритмик бўлади.

ЭСЛАТМА Миоклоник тутқаноқлар "дроп-аттаск" (қулаш ҳужуми)ни келтириб чиқарадиган тутқаноқлардан биридир. Бошқа "дроп-аттаск" сабабларига тоник, атоник ва миоклонико-атоник тутқаноқлар киради.

МИОКЛОНИКО-АТОНИК ТУТҚАНОҚ

Миоклонико-атоник тутқаноқ – бу миоклоник тутқаноқдан сўнг келадиган атоник тутқаноқдир. Баъзан атониядан олдин бир қатор миоклоник қисқаришлар бўлиши мумкин. Бош ва қўл-оёқлар зарарланади, бу тезда қулашга олиб келади. Миоклоник қисқаришлар баъзан деярли сезилмас бўлиши мумкин.

ЭСЛАТМА Миоклонико-атоник тутқаноқлар "дроп-аттаск" (қулаш ҳужуми)ни келтириб чиқарадиган тутқаноқлардан биридир. Бошқа "дроп-аттаск" сабабларига миоклоник (айниқса кичик ёшдаги болаларда), тоник ва атоник тутқаноқлар киради.

ЭПИЛЕПТИК СПАЗМЛАР

Эпилептик спазм – бу прохималь ва танавий мушакларнинг тўсатдан егилиш, тўғриланиш ёки аралаш егилиш-тўғриланиши бўлиб, 1-2 сония давом этади, яъни миоклоник қисқаришдан (қайси давомийлиги миллисекундлар) узоқроқ, лекин тоник тутқаноқдан (қайси давомийлиги 3 сониядан бир неча минутгача) қисқароқ. Спазмлар одатда сериялар билан кечади, одатда уйғониш вақтида. Енгил шакллари фақат жағнинг ҳаракати, юз ифодаси ёки бошни силкитиш билан кузатилиши мумкин. Спазмлар икки томонлама симметрик, ассиметрик ёки бир томонлама бўлиши мумкин, бу уларнинг генерализацияланган ёки фокал бошланиши билан боғлиқ.

ДИҚҚАТ! Эпилептик спазмлар одатда сериялар билан (бир неча марта кластерда) бўлади. Агар уларнинг битта бўлса, бошқа турдаги тутқаноқларни кўриб чиқинг.

МУҲИМ: Эпилептик спазмлар генерализацияланган бошланиши, фокал бошланиши ёки номаълум бошланиши сифатида юзага келиши мумкин. Улар, шунингдек, тутқаноқнинг кейинги фазасида ҳам пайдо бўлиши мумкин, бошида емас. Эпилептик спазмларни тез ташхислаш ва назорат қилиш кичик болаларда ривожланишнинг яхшироқ натижалари билан боғлиқ. Фокал эпилептик спазмлар алоҳида аҳамиятга эга, чунки структурал сабабни аниқлаш жарроҳлик даволаниш имкониятини кўриб чиқиш имконини беради. Фокал эпилептик спазмларнинг келиб чиқишига оид калитлар қуйидагиларни ўз ичига олади: мотор белгиларининг ассиметрияси (айниқса, кластердаги бошланғич спазмлар), бош/кўзнинг латерал версияси, интeриктал ёки иктал ЕЕГда фокал таъкидлаш ва мия структурал аномалиясининг мавжудлиги.

МОТОР БЎЛМАГАН БОСҲЛАНИСҲ

Типик абсанс тутқаноғи

Типик абсанс тутқаноғи — бу тўсатдан бошланадиган ва ўзгарган онг ҳолатига олиб келадиган генерализацияланган тутқаноқдир, бу ҳолатнинг оғирлиги турлича бўлиши мумкин (муайян синдромларга қаранг). Тутқаноқ давомида воқеалар ҳақида хотира одатда бузилади, аммо баъзи онглилик сақланиши мумкин, айтиқса ўсмирлар орасида. Кўз қовоқлари, бош, қошлар, жағ, оғиз атрофи ёки бошқа юз қисмларининг клоник ҳаракатлари пайдо бўлиши мумкин, одатда 3 Гц частотада. Камдан-кам ҳолларда қўл-оёқларда миоклонус кузатилиши мумкин. Оғзаки ва қўл автоматизмлари кенг тарқалган бўлиб, тутқаноқдан олдин бўлган ҳаракатлар сақланиб қолиши мумкин. Абсанс тутқаноқлари илгари «петит мал» тутқаноқлари деб аталган. Эпилептик абсанс статуси ривожланиши мумкин.

ДИҚҚАТ!

Агар алоҳида абсанс тутқаноғи 45 сониядан ортиқ давом еца ёки постиктал фаза мавжуд бўлса, фокал тутқаноқни кўриб чиқинг.

ДИҚҚАТ!

Агар абсанс тутқаноқлари 4 ёшгача бўлган болаларда бошланса, глюкозани ташувчи дефицити синдромини кўриб чиқинг.

Атипик Абсанс Тутқоғи

Атипик абсанс тутқоғи типик абсанс тутқоғига қараганда камроқ кЭСкин бошланиш ва онг йўқолиши билан тавсифланади. Улар кўпинча бош, тананинг ёки қўлларнинг мушак тонусининг йўқолиши (одатда аста-секин пасайиш) ва деярли сезилмас миёклоник силкишлар билан боғлиқ бўлади. Атипик абсанс тутқоғи интеллектуал қобилиятнинг чекланиши бўлган шахсларда тез-тез учрайди. Онг йўқолиши минимал бўлиши мумкин, агар бемор бирор фаолиятни давом еттирса, лекин секинроқ ёки хатоликлар билан.

ДИҚҚАТ: Ушбу тутқоқни ЕЕГ да давом этаётган умумий паст тезликдаги (<2,5 Ҳз) тўлқин шакли билан беморда аниқлаш қийин бўлиши мумкин. ЕЕГ ва клиник ҳолат ўртасида еҳтиёткорлик билан корреляция қилиш тавсия етилади.

Миёклоник Абсанс Тутқоғи

Ритмли миёклоник силкишлар, қўл ва елкаларда тоник ҳаракатлар билан бирга, бу ЭСа қўлларнинг аста-секин кўтарилишига олиб келади. Миёклоник силкишлар одатда икки томондан бўлади, лекин бир томонлама ёки ассиметрик бўлиши мумкин. Перёрал миёклония ва бош ва оёқларнинг ритмик силкишлари пайдо бўлиши мумкин. Тутқоғлар 10-60 сония давом этади ва одатда ҳар куни содир бўлади. Онгни англаш даражаси тўлиқ йўқолишдан тортиб, сақланиб қолган онгга қадар ўзгаради.

Абсанс ва Миёклония

Кўз қовоқлари миёклонияси — бу қисқа давом этадиган, одатда ритмик, тез (4-6 Ҳз) миёклоник силкишлардир. Улар одатда кўзлар ёпилганидан кейин юз беради. Улар кўзларни юқорига қараш ёки бошни чўзиш билан бирга бўлиши мумкин. Ўзгариши мумкин бўлган онг билан (йўқолиши билан) кузатилиши мумкин, аммо сезиларли ўзгаришсиз ҳам содир бўлиши мумкин. Ушбу турдаги тутқоқ одатда тез-тез (кундалик ёки хатто соатига бир неча марта) содир бўлади.

ДИҚҚАТ: Агар миёклоник тутқоқ юқори қўлларнинг кўтарилиши билан содир бўлса, бу миёклоник абсанс тутқоғи бўлиши мумкин.

1.8.1.3. Бошланиши номаълум бўлган тутқаноқ

Кундалик мақсадлар учун тутқаноқлар одатда бошланишига қараб умумлаштирилган ёки марказлашган сифатида таснифланади, бу атамалар тегишли ҳолатларда ишлатилиши мумкин, лекин баъзи тутқаноқлар бор, улар шу тарзда таснифланмайди ва номаълум бошланишга эга деб таснифланади. Номаълум бошланишли тутқаноқлар кейинчалик турига қараб моторли (масалан, эпилептик спазм, тонико-клоник) ёки немоторли (масалан, хулқнинг тўхташи) бўлиб таснифланиши мумкин.

Номаълум бошланишли тутқаноқлар

Тутқаноқ нотўғри таснифланиши мумкин, чунки уни марказлашган, умумлаштирилган ёки номаълум бошланиш категорияларига жойлаштириш учун етарли маълумот йўқ. Бу, агар тутқаноқ бошланишида кузатилмаган бўлса ва тадқиқотлар (масалан, ЕЕГ ва визуализация) натижалари ҳали мавжуд бўлмаса, содир бўлиши мумкин.

1.8.1.4. Неонатал тутқаноқлар

Неонатал тутқаноқларнинг таснифи

Янги туғилган чақалоқларда кўплаб тутқаноқлар ўткир касаллик ёки мия инсулти томонидан қўзғатилади, шунинг учун улар ўткир симптоматик тутқаноқлар сифатида таснифланади, эпилепсия емас. Янги туғилган чақалоқларда умумлаштирилган тутқаноқлар бўлмайди, фақат марказлашган тутқаноқлар бўлади. Бошқа ёш гуруҳларидан фарқли ўлароқ, тутқаноқлар чақалоқларда тутқаноқ давомида кузатилган ҳукмрон клиник белги асосида таснифланади, бу биринчи белги бўлмаслиги мумкин. Янги туғилган чақалоқларда тутқаноқ бошланишида хабардорлик даражаси ёки биринчи белги аниқ аниқланиши қийин бўлади, ва тутқаноқнинг ҳукмрон белгиси унинг этиологиясини тушунишда катта аҳамиятга эга.

Неонатал Тутқаноқлар Турлари

2021 йилда ИЛАЕ қуйидаги неонатал тутқаноқлар турларини аниқлади:

Марказлашган моторли тутқаноқлар турлари

- Марказлашган клоник тутқаноқ
- Марказлашган автоматизм
- Марказлашган тоник тутқаноқ
- Марказлашган миоклоник тутқаноқ
- Марказлашган эпилептик спазмлар

Марказлашган немоторли тутқаноқлар турлари

- Марказлашган вегетатив тутқаноқ
- Марказлашган тутқаноқ хулқнинг тўхташи билан

Кетма-кет тутқаноқ

Кетма-кет тутқаноқ — бу янги туғилган чақалоқларда одатда кузатиладиган тутқаноқ бўлиб, у тутқаноқ давомида белгиларнинг кетма-кетлиги кузатилади, лекин ҳукмрон белги йўқ. Тутқаноқ доирасида латерализация ўзгариши мумкин. Масалан, кетма-кет тутқаноқда тоник, клоник, миоклоник ва кейин автономик белгиларнинг кетма-кетлиги бўлиши мумкин.

1.8.2. Эпилепсиянинг Клиник Тасвири Этиологиясига Кўра

1.8.2.1. Генетик Эпилепсиянинг Клиник Тасвири

Генетик эпилепсия концепцияси, биз тушунганимиздек, эпилепсия аниқ ёки тахмин қилинган генетик дефект(лар) натижасида юзага келади, бунда тутқаноқлар касалликнинг асосий аломати ҳисобланади. Генетик дефект хромосомавий ёки молекуляр даражада юзага келиши мумкин. Муҳим жиҳат шундаки, "генетик" сўзи "мерос бўлиб ўтган" деган маънони англатмайди, чунки де ново патогеник вариантлар кам учрамайди. Генетик этиологиянинг мавжудлиги, атроф-муҳитнинг эпилепсияга қўшган ҳиссасини истисно қилмайди.

Ушбу бўлимда клиник текширувлар ёрдамида аниқланиши мумкин бўлган баъзи муҳим генетик эпилепсия этиологиялари келтирилган:

- Хромосомавий аномалиялар
- Генетик аномалиялар

1.8.2.1.1. ХРОМОСОМАВИЙ АНОМАЛИЙАЛАР

Кўплаб хромосомавий аномалиялар эпилепсия билан боғлиқ бўлиши мумкин, лекин улардан баъзиларини таниб олиш муҳимдир, чунки улар тутқаноқлар ва ЕЕГ белгилари билан аниқ боғлиқ ёки кўпинча эпилепсия популяциясида учрайди. Ушбу бўлимда EpilepsyDiagnosis.org томонидан келтирилган.

Кариотипни баҳолаш, этиологияси аниқланмаган барча эпилепсияларда муҳимдир, чунки дисморфик белгиларнинг аниқ кўриниши ёки яққол бўлмаслиги мумкин. Кариотипни тадқиқ қилишни 50-100 митозга кенгайтириш керак, мизаизмни истисно қилиш учун. Кариотипни текшириш, ФИСХ тЭСТИ ёрдамида субтеломерик ҳудудларга хос сондалар билан ёки баъзи хромосомавий аномалияларни аниқлаш учун СГХ микроматрикс таҳлили билан кенгайтирилиши мумкин. Баъзи касалликлар учун лимфоситлардан фарқли бўлган хужайраларни текшириш талаб қилиниши мумкин.

15к13.3 Микроделеция Синдроми

Бу хромосомавий аномалия ақлий бузилишлар, ривожланиш секинлашуви ва эпилепсия билан боғлиқ. Турли турдаги тутқаноқлар пайдо бўлиши мумкин, аммо улар одатда умумлашган (миоклоник, абсанс ва умумлашган тоник-клоник) бўлади. Дисморфик белгиларга бурилган лаблар, чуқур жойлашган кўзлар, кўз ёриқларининг кўтарилиши, гипертелоризм, сино-фритис, чиққан ярим ёриқ ва гипотоник юз киради. Микроматрица СГХ одатда енг фойдали диагностик тЭСтдир.

18к- Синдроми

Бу хромосомавий аномалия ақлий бузилишлар (ўртача оғир), хулқ-атвор бузилишлари, эпилепсия ва дисморфик белгилар билан боғлиқ, уларга микроцифалия, турицифалия, чуқур жойлашган кўзлар, кенг бурун кўприги, баланд қавариқ ёки бўшаган танғали томоқ, карпо шаклидаги оғиз ва кичик қўл ва оёқлар киради. Елка камчиликлари бўлиши мумкин. Нейровизуализация миелинизациянинг аномалиялари ва кичик мия гипоплазиясини кўрсатиши мумкин. Тутқаноқлар ерта бошланади ва марказлашган автономик тутқаноқлар билан боғлиқ тутқаноқлар одатий ҳол ҳисобланади (бу юрак аритмияси ва апноэга олиб келиши мумкин). Шунини таъкидлаш керакки, бу хромосоманинг делетацияси ТСФ4 генини ўз ичига олиши мумкин, бу ген Питт-Хопкинс синдромида мутацияга учрайди.

ИНВ-ДУП (15) ёки ИДИС (15)

Ушбу синдром хромосоманинг 15-юқори проксимал соҳасининг инвертацияланган дубликацияси билан юзага келади, одатда 15к11-к13 турғун жойини ўз ичига олади. Катта дубликациялар 15п тетрасониясига ва 15к қисқача тетрасониясига олиб келади. Ҳомиланинг онасининг ёши туғилиш вақтида таниқли хавф омилдир. Беморлар одатда турли даражадаги эпилепсия, ривожланиш секинлашуви, ақлий бузилишлар, аутизм спектри касалликлари ва кичик дисморфик хусусиятлар билан учрайдилар. Тутқаноқлар эпилептик спазмлар ва бошқа турдаги тутқаноқларни ўз ичига олиши мумкин (марказлашган ва умумлашган). Бу хромосомавий аномалия оддий карётиплаш орқали аниқланади. ФИСХ, хромосома 15к да қўшимча хромосом материалнинг мавжудлигини тасдиқлаш ёки 15к интерстициал дубликацияси ҳолатида ташхисни ўрнатиш учун ишлатилади.

ДЕЛ 1п36 Синдроми

Бу хромосомавий аномалия ақлий бузилишларга (ўртача оғирдан оғиргача), эпилепсия ва кўплаб туғма аномалияларга олиб келади. Дисморфик белгилар микроцифалия, брахикефалия, катта ва кеч ёпиладиган олдинги боши ўйинлари, чиқиб турган пешона, текис (горизонтал) қошлар, чуқур жойлашган кўзлар, қисқа кўз ёриқлари, кенг бурун кўприги, ўртача юз қисмининг гипоплазияси, гипотоник юз, паст жойлашган анормал қулоқлар, ўткир жағ ва қисқарган қўл ва оёқларни ўз ичига олади. Нейросенсорли ешитиш йўқотилиши, скелет, урогенитал ва юрак камчиликлари мумкин. Нейровизуализация мия структураси аномалияларини кўрсатиши мумкин. Тутқаноқлар 50% ҳолатларда юз беради, одатда чақалоқлик ёки болалик даврида бошланади, ва турли тутқаноқлар кўринишлари, шу жумладан эпилептик спазмлар, умумлашган ва марказлашган тутқаноқлар кузатилади. Тутқаноқлар ҳароратли касалликлар пайтида гуруҳланиши мумкин. Баъзи беморларда ерта чақалоқлик ривожланиши ва эпилептик энцефалопатия синдроми бўлиши мумкин. Тутқаноқларни назорат қилиш одатда осон амалга оширилади. Рутий карётиплаш баҳолаш бу синдромни аниқлашга ёрдам бермаслиги мумкин, ФИСХ таҳлилини талаб қилиши мумкин, бу субтеломомерик соҳаларга мос зонду ва микроматрица СГХни қўллашда ёрдам беради.

Ангелман Синдроми

Ангелман синдроми 15қ11-қ13 хромосомасидаги онадан мерос бўлиб олинган генларнинг делетацияси ёки инактивацияси натижасида юзага келади, бундай ҳолатда отадан келган кўчирма нормал кетма-кетликка эга бўлиши мумкин, аммо у импринтланади ва шунинг учун йўқ қилинади. Беморлар оғир аклий бузилиш, ривожланиш секинлашуви, эпилепсия, уйку бузилиши, спазмлар (айниқса қўлни чайқатиш), атаксия, тез-тез кулиш ёки табассум ва одатда бахтли хулқни намойиш этади. Дисморфик белгилари яхши танилган: микроцифалия, чиқиб турган пастки жағ, ўткир жағ, тилни чиқарган ҳолда, очиқ рангли соч ва кўзлар билан юз ифодаси. Тутқаноқлар 90% беморларда кузатилади ва одатда 2 ёшга тўлмасдан бошланади, умумлашган турдаги тутқаноқлар (умумлашган тоник-клоник, атипик абсанслар, миоклоник тутқаноқлар) билан бошланади. Тутқаноқлар ҳарорат билан кучайиши мумкин ва баъзи антиэпилептик препаратлар (масалан, карбамазепин ва ламотрижин) билан кучайиши мумкин. ЕЕГ одатда жуда абнормал ва клиник кутишдан кўра янада жиддий бўлади. Юқори амплитудали фронтал доминант фаоллик 2-3 Гц, симметрик юқори кучланишли фаоллик 4-6 Гц ёки оссипитал фаоллик 3-6 Гц, кўзлар ёпиклигида шикастланишлар ва тишли тўлқинлар билан боғлиқ бўлиши мумкин. Микроматрица СГХ одатда энг фойдали диагностик тЭСтдир.

Даун Синдроми (Трисомия 21)

Даун синдроми кенг тарқалган хромосомавий касаллик бўлиб, танилган дисморфик белгиларга эга, эпилепсия тахминан 10% одамларда учрайди, ва тутқаноқлар бошланиши бимонал, яъни 40% ҳолларда бир ёшгача бошланади (одатан эпилептик спазмлар) ва яна 40% ҳолларда учинчи ўн йилликда бошланади. Даун синдромли болаларда барча асосий тутқаноқ турлари, шу жумладан марказлашган тутқаноқлар, эпилептик спазмлар, миоклоник ва умумлашган тоник-клоник тутқаноқлар қайд этилган. Фенотиплар, шунингдек, кўрқишдан келиб чиққан тутқаноқларни ўз ичига олади. Туғма юрак касаллиги натижасида кўплаб бўлган структуравий аномалиялар мавжуд бўлиши мумкин.

Клинефелтер Синдроми (XXY)

Клинефелтер синдроми кенг тарқалган жинсий хромосомалар аномалиясидир ва еркаклар хипогонадизмининг энг кенг тарқалган сабабидир. Бу синдром когнитив ва хулқ-атвор бузилишлари ва хипогонадизм билан ажралиб туради. Тутқаноқлар одатда 3 ойдан 3 ёшгача бошланади ва одатда антиэпилептик дорилар билан яхши назорат қилинади. Ҳар хил беморларда турли электроклиник хусусиятлар кўриниши мумкин, аммо умумий тутқаноқлар (абсанслар, тоник-клоник) кўпинча учрайди. Бу касаллик оддий карётиплаш текшируви орқали аниқланади.

Миллер-Диекер Синдроми (17п Делетацияси)

Бу клиник синдром 17п хромосомасида микроделециянинг натижаси бўлиши мумкин (микроделетация 17п13.3) ёки бошқа хромосомавий аномалиялар (масалан, трансляциялар, ҳалқа хромосомалар, кўшилган делетациялар) билан боғлиқ бўлиши мумкин. ЛИС1 гени 17пда жойлашган ва бу синдром классик (1-тури) лисенсефалиянинг мавжудлигини ўз ичига олади. Болаларда хусусий юз белгилар билан кичик бурун, қалин юқори лаб билан ингичка қизил юқори қирра, чиқиб турган пешона, кичик жағ, паст жойлашган қайрилган қулоқлар, ўртача юз қисмининг ғойиб бўлиши, кенг жойлашган кўзлар ва гипертелоризм мавжуд. Пешона икки томонлама бўшашган чуқурлик билан чиққан. 80% ҳолатлар спорадик бўлиб, 20% ҳолларда соғлом ота томонидан балансли трансляция орқали мерос бўлиши мумкин. Шунингдек, бу касаллик буйрак ривожланишидаги ва омфалоселага оид камчиликлар билан боғлиқ.

Паллистер-Киллиан синдроми (12п тетрусомияси)

Ушбу хромосомали аномалия дисморфик белгиларга олиб келади, уларга хомхаёл, текис юзи, баланд пешона, пешона ва шох ўртасида сочлар кам, гипертелоризм, кенг бурун, кичик тЭСкари бурун, баланд кўндаланг кўк, микроретрогния, купидон камон шаклида юқори лаб ва паст жойлашган кулоқлар киради. Юрек, диафрагма ва кўзга оид аномалиялар кузатилиши мумкин. Ривожланишнинг кечикиши, оғир интеллектуал бузилишлар ва эпилепсия мавжуд. Турли хил турдаги тутқаноқлар, шу жумладан эпилептик спазмлар ҳақида хабарлар бор. Касаллик кўпинча спорадик характерга эга. Аксарият беморларда 12п тетрусомияси мозаикалидир ва бу қон лимфоцитларида аниқланмаслиги мумкин. Ушбу касалликни ташхислаш учун фибробластларни текшириш талаб қилиниши мумкин.

Ринг 14 синдроми (p14)

Бу ноёб хромосомали бузилиш бўлиб, ҳар доим эпилепсия билан боғлиқ. Эпилепсия одатда ерта бошланади ва тутқаноқларни даволаш қийин, аммо тутқаноқнинг ажралиб турадиган белгилари ёки электрографик белгилари йўқ. Яхши танилган хусусан, иситма билан юзага келадиган фокал тутқаноқлар ва ерта болалик ривожланиш синдроми ва эпилептик энцефалопатияга олиб келадиган бу хромосомали аномалиялар ҳақида хабарлар мавжуд. Интеллектуал бузилишлар (ўртача оғир), микросефалия, юз дисморфизми (тор узун юз, ретрогнатия, қисқа бўй), юрак (ўпка артериясининг стенозу) ва кўз аномалиялари (катаракта, тармоқ пигментацияси, сариқ доғ аномалияси) кузатилади. Аксарият ҳолатлар спорадик бўлиб, баъзан оилавий ҳолатлар ҳам кузатилган. Аксарият беморларда 14-ринг аномалиясининг мозаикаси мавжуд. Бу бузилишни ташхислаш учун карётипни таҳлил қилиш, 50-100 митозни текшириш зарур, чунки бу текшириш рутинда карётипни баҳолашга киритилмаслиги мумкин. СГХ микроматрихи бу бузилишни аниқламаслиги мумкин, агар ҳалқани шакллантиришда делиция бўлмаса.

Ринг 20 синдроми (p20)

Бу ноёб хромосомали бузилиш бўлиб, унинг ажралиб турадиган хусусияти эпилепсиядир. Баъзи беморларда микросефалия, интеллектуал бузилишлар (беморлардан учдан икки қисмини ташкил этади) ва хулқ-атвор бузилишлари бўлиши мумкин, лекин бу синдромни аниқлашда ёрдам берадиган баъзи алоҳида клиник белгилари мавжуд. Дисморфик белгиларнинг кутиб олиниши йўқ. Аксарият ҳолатлар спорадик бўлиб, баъзан оилавий ҳолатлар ҳақида хабарлар мавжуд. Мозаикизм интеллектуал бузилишлар билан кенг тарқалган (аммо эпилепсия билан емас), мозаик даражаси билан боғлиқ. Тунги фронтал тутқаноқлар кенг тарқалган. Беморларнинг тахминан 50%и фокал тутқаноқлари давомида кўрқинчли визуал галлюцинациялар ҳақида хабар беради. Тутқаноқлар бир неча дақиқадан ярим соатгача давом этиши мумкин бўлган онгни чалкаштириб юборувчи ҳолатлар сифатида намоён бўлиши мумкин, бемор беқарор бўлиб, қаттиқ қараб ёки автоматизм ва чалкаш сайрни кўрсатиши мумкин. Бу ҳодисалар периорал ва кўз ёши миоклоник тебранишлар билан бирга бўлиши мумкин. Иктал ЕЕГ да фронтал қисмларда ҳукмрон бўлган, тета ва юқори амплитудали, 2-3 Гц, зикзакли, секин тўлқинлардан иборат бўлган узун муддатли ритмик тўлқинлар кўрсатилади. Интериктал ЕЕГ нормал бўлиши ёки бифронтал-темпорал фокал ўтказувчи тишлар кўрсатилиши мумкин. Тутқаноқлар одатда тез-тез бўлиб, дори-дармонлар билан даволанишга қарши туради. Ушбу бузилишни ташхислаш учун 50-100 митозни текшириш зарур, чунки бу карётипни рутинда баҳолашда ўрин олмаслиги мумкин. СГХ микроматрихи бу бузилишни аниқламаслиги мумкин, агар ҳалқани шакллантиришда делиция бўлмаса.

12п Трисомияси

12п трисомияси ривожланишнинг кечикиши, интеллектуал бузилишлар ва бир қатор дисморфик белгиларга олиб келадиган хромосомали аномалиядир. Ушбу белгиларга

турисекфалия, текис бўйли, қисқа бўй, елкалари чиқиб турган юзи билан думалоқ юзлар, баланд пешона, гипертелоризм, эпикантус бурмалар, кенг бурун ва юзнинг бошқа дисморфик хусусиятлари киради. Юрак ва аъзоларда нуқсонлар кузатилиши мумкин. Мия тузилишидаги аномалиялар полимикрогирияни ва кортикал дисплазияни ўз ичига олади. Тутқаноқлар одатда умумий бўлиб, миоклоник абсанслар ва миоклоник тутқаноқларни кўрсатади, ЕЕГ да 3 Гц частотада умумий спайк-тўлқинлар кўрсатилади.

Волф-Ҳирсчхорн синдроми (ДЕЛ 4п)

Волф-Ҳирсчхорн синдроми 4-хромосоманинг қисқа қўлида қисман делиция натижасида юзага келади. Бу бузилиш ривожланишнинг кечикиши, оғир интеллектуал бузилишлар, гипотония ва эпилепсия билан бир қаторда бир қатор дисморфик хусусиятларни келтириб чиқаради (микросепҳалия, микрогнатия, қисқа чиғаноқ, эпикантус, баланд пешона, чиқиб турган глабела, гипертелоризм, диспластик кулоқлар ва периаурикуляр ўсмалар). Бурун «юнон шлеми» каби кўриниши мумкин. Шунингдек, туғма юрак нуқсонлари, гипоспадия, ирис колобомалари, буйрак аномалиялари, лабиал ва/ёки оғиз қавати ярқирашлари ва карилик мавжуд бўлиши мумкин. Иммуун бузилишлар, шу жумладан умумий ўзгарувчан иммунодефицит ва ИГА этишмаслиги кузатилиши мумкин. Нейровизуализация корпус колосум ёки мия чиғанаги ёки бошқа аномалияларни кўрсатиши мумкин. Аксарият ҳолатлар спорадик бўлиб, 10% ҳолатларда ота-она томонидан транслокация орқали мерос қолади. Тутқаноқлар кўпинча биринчи уч йил давомида бошланади, тўлиқ ёки ярим клоник тутқаноқлар билан, лохорадия (кластер тутқаноқлари ёки эпилептик статусга олиб келувчи) таъсири билан бошланади. Шунингдек, эпилептик спазмлар, атипик абсанслар ва фокал тутқаноқлар пайдо бўлиши мумкин. ЕЕГ да икки хил тўлқин шакллари кўрсатилади: узоқ давом етган медикация пайтида тишли ва секин ўзгартирилган тўлқинлар, ёки юқори амплитудали тезкор спайк/полиспайк тўлқинлар кўрсатилади. Тутқаноқлар одатда монотерапия ёрдамида яхши назорат қилинади ва ёши ўтгач яхшиланади. Карётипни баҳолаш бу синдромни ташхислашга ёрдам бермаслиги мумкин, кўпинча ФИСХ таҳлилини ўтказиш ёки микроматрица СГХни талаб қилади.

1.8.2.1.2. ГЕНОМ АНОМАЛИЙАЛАРИ

Замонавий билимлар эпилепсияга ген аномалияларининг ҳисса қўшишини аниқ молекуляр-генетик тадқиқотлар орқали олинган, бу тадқиқотлар яхши такрорланган ва ҳатто диагностик тЭСтлаш асосига айланган, ёки тўғри ишлаб чиқилган оилавий тадқиқотлар орқали олинган. Эпилепсия келтириб чиқарадиган ва/ёки алоҳида хусусиятларга эга бўлган баъзи муҳим ген аномалиялар, уларни танишиш жуда муҳим, ушбу бўлимда келтирилган.

- АКТ3
- АРФГЕФ2
- АРХГЕФ9
- АРХ
- САСНА1А
- САСНБ4
- СДКЛ5
- СХД2
- СХРНА2

- СХРНА4
- СХРНБ2
- СЛСН2
- СОЛ4А1
- ДСХ
- ДЕПДС5
- ЕФХС1
- ФКРП
- ФКТН
- ФЛНА
- ФМР1 (ФРАГИЛЕ X СИНДРОМ)
- ФОХГ1
- ГАБРА1
- ГАБРД
- ГАБРГ2
- ГЛИЗ
- ГНАҚ
- ГРИН2А
- КСНҚ2
- КСНҚ3
- КСНТ1
- ЛАРГЕ
- ЛГИ1
- ЛИС1
- МЕСП2
- НПРЛ2
- НПРЛ3
- ПСДХ19
- ПИК3СА
- ПИК3Р2
- ПЛСБ1

- ПНКП
- ПОМТ1
- ПОМТ2
- ПРРТ2
- РЕЛН
- ССН1А
- ССН1Б
- ССН2А
- СЛС2А1
- СЛС25А22
- СПТАН1
- СТХБП1
- ТБС1Д24
- ТСФ4 (СИНДРОМ ПИТТА-ХОПКИНА)
- ТСС1
- ТСС2
- ТУБА1А
- WDP62
- ЗЕБ2 (СИНДРОМ МОУЕТА-ВИЛСОНА)

АКТ3

Ҳомолог 3 ген вирус онкоген тимома в-акт

Мушук тимомасининг в-акт вирус онкогени ҳомолог 3 гени 1қ44 хромосомасида жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланган оқсил АКТ серин/треонин протин киназлари оиласининг аъзосидир ва инсулинга ва ўсиш факторларига жавобан хужайраларнинг пролиферацияси ва дифференсациясини тартибга солувчи рол ўйнайди. АКТ3 генининг аномалияси мэгалоенсефалия-полимикрогирия-полидактилия-гидросетофалия синдромига олиб келиши мумкин.

АРФГЕФ2

АДП рибозилация факторининг гуанин нуклеотидларининг алмашинуви учун 2-фактор ген 20қ13.13 хромосомасида жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланган оқсил хужайра ичидаги везикулаларни ҳаракатлантиришга ёрдам беради, бу ЭСа эмбрионлик даврда нейрон хужайраларининг миграцияси учун муҳимдир. АРФГЕФ2 генининг аномалияси перивентрикуляр туғилган туғралган гатеротопияни микросефалияга олиб келиши мумкин.

АРХГЕФ9

Хромосома Хқ11.1-да жойлашган (ГЕФ) гуанин нуклеотидларини алмашиниш фактор 9 (АРХГЕФ9) Сдс42 генига эга бўлган ген бошқа генларни тартибга солувчи оқсилни кодлайди. АРХГЕФ9даги патогеник вариантлар ерта чақалоқлик ривожланиши ва эпилептик енсефалопатия билан гиперексплексиянинг синдромига олиб келади. Фокал ўтишлар тананинг сезгир стимуляцияси ёки кучли эмоциялар билан келтирилиши мумкин.

АРХ

АристалЭсс (АРХ) билан боғлиқ бўлган ҳомеобох гени Хп21.3 хромосомасида жойлашган ва АРХ оксилнинг транскрипсия фактори сифатида фаолият кўрсатувчи ген махсулоти учун жавобгардир. АРХ оксиги ерта эмбриологик ривожланишда муҳим бўлиб, панкреас, тухумдонлар, мийга ва скелет мушакларига ҳужайраларнинг дифференсацияси ва миграциясига таъсир қилади. АРХ генининг патоген вариантлари Партингтон синдроми (интеллектуал бузилишлар ва қўлнинг фокал дистонияси билан боғлиқ неврологик бузилиш), ерта чақалоқлик ривожланиши ва эпилептик енсефалопатия синдроми, чақалоқлик эпилептик спазмлари, Х-хромосомага боғлиқ бўлган эпилепсия, миоклония ташламалари ва интеллектуал бузилишлар билан, шунингдек Х-хромосомага боғлиқ бўлган мия тузилмалари аномалияларини (лисенсефалия, бу белгиланган жинсий органлар билан биргаликда бўлиши мумкин) келтириб чиқаради. АРХнинг патоген вариантлари барча Х-хромосомага боғлиқ интеллектуал бузилишларнинг деярли 10%ини ташкил қилади.

САСНА1А

Калсий каналининг П/Қ типдаги потенциалга боғлиқ алфа-1А субегунаси (САСНА1А) гени 19п13 хромосомасида жойлашган ва калсий каналининг алфа-1 субегунасини кодлайди. Ушбу геннинг патоген вариантлари эпизодик атаксияни, оилавий гемиплежик мигринни ва спиноцеребеллар атаксияни 6-турини келтириб чиқариши мумкин. САСНА1А вариантлари абссанс ўтишлари билан боғлиқ бўлган генетик умумийлаштирилган эпилепсияларга сезувчанликни оширади.

САСНБ4

Калсий каналининг потенциалга боғлиқ бета-4 субегунаси (САСНБ4) 2қ22-қ23 хромосомасида жойлашган ва калсий каналининг бета-4 субегунасини кодлайди. Ушбу геннинг вариантлари эпизодик атаксияни ва умумийлаштирилган эпилепсияларни, жумладан, ёши ўтган миоклоник эпилепсияни келтириб чиқаради.

СДКЛ5

СДКЛ5 (циклинзависимий киназа-лобли 5) гени Хп22 хромосомасида жойлашган ва СДКЛ5 оксиги, кинасалар сифатида фаолият кўрсатади (бошқа оксилларнинг фаоллигини ўзгартиради). СДКЛ5 нинг таъсири остидаги оксиллардан бири МЕСП2 оксигидир.

- 10 дан ортиқ патоген вариантлар СДКЛ5, оддий (ерта бошланишли ўтишлар билан) Ретт синдромининг ноаниқ вариантыни кўрсатган қизлар орасида аниқланган. Ушбу жиддий бузилиш кўплаб классик Ретт синдроми белгиларини ўз ичига олади (таракқиёт кечикиши, нутқ кўникмаларининг йўқолиши ва қўлларни қайтариш ҳаракатлари), аммо шунингдек, чақалоқликда бошланувчи такрорланадиган ўтишларни ҳам келтириб чиқаради.
- СДКЛ5 нинг патоген вариантлари Х-хромосомага боғланган эпилептик спазмлар билан ҳам боғланади, бу интеллектуал бузилишлар билан биргаликда кўпроқ қизларда кузатилади, аммо баъзан ўғил болаларда ҳам учрайди.
- СДКЛ5 нинг патоген вариантлари ерта чақалоқлик ривожланиши ва эпилептик енсефалопатия синдромида ҳам кузатилади.

СХД2

СХД2 (хромодоменда ДНК билан боғланиш оқсили 2) гени 15қ26 хромосомасида жойлашган ва транскрипцияни ўзгартиришга таъсир қилади. СХД2 генининг аномалияси чақалоқликдаги эпилепсияга, кўчиб юрадиган фокал ўтишларга олиб келади.

СХРНА2

СХРНА2 (никотинли холинергик рецептор, алфа 2 (нейронал)) гени 8п21 хромосомасида жойлашган ва нейронал никотинли асетилхолин рецепторининг субегунасини кодлайди. СХРНА2 даги патоген вариантлар уйқусизлик билан боғлиқ гипермоторли (гиперкинетик) эпилепсиянинг кам учрайдиган сабабидир.

СХРНА4

СХРНА4 (никотинли холинергик рецептор, алфа 4 (нейронал)) гени 20қ13.2-қ13.3 хромосомасида жойлашган ва нейронал никотинли асетилхолин рецепторининг субегунасини кодлайди. СХРНА4 даги патоген вариантлар уйқусизлик билан боғлиқ гипермоторли (гиперкинетик) эпилепсиянинг сабабидир.

СХРНБ2

СХРНБ2 (никотинли холинергик рецептор, бета 2 (нейронал)) гени 1қ21.3 хромосомасида жойлашган ва нейронал никотинли асетилхолин рецепторининг субегунасини кодлайди. СХРНБ2 даги патоген вариантлар уйқусизлик билан боғлиқ гипермоторли (гиперкинетик) эпилепсиянинг сабабидир.

СЛСН2

СЛСН2 (хлоридли канал, потенциалга сезгир 2) гени 3қ27.1 хромосомасида жойлашган ва потенциалга боғлиқ хлоридли канални кодлайди. СЛСН2 даги вариантлар генетик/идиопатик умумийлаштирилган эпилепсиялар билан боғланади, жумладан, ёшликда абсанс эпилепсияси, ёшликда миоклоник эпилепсия ва умумийлаштирилган тотони-клонитик ўтишлар билан боғлиқ эпилепсия.

СОЛ4А1

СОЛ4А1 (коллаген типа ИВ алфа 1) ген 13қ34 хромосомасида жойлашган ва коллагеннинг ИВ типининг алфа-1 субегунасини кодлайди. Бу оқсил базал мембраналар учун муҳим компонентдир. СОЛ4А1 генининг аномалиялари оилавий инме ва "оилавий поренсефалия"га олиб келиши мумкин. Шунингдек, шизенсефалиялик баъзи одамларида СОЛ4А1 нинг патоген вариантлари аниқланган.

ДСХ

ДСХ (доублесортин) гени Хқ22.3-қ23 хромосомасида жойлашган ва микротубулалар билан боғланиб, уларнинг барқарорлигини таъминлашда муҳим рол ўйнайди. Микротубулалар ривожланаётган мия хужайраларининг миграциясини қўллаб-қувватловчи скелетни ташкил этади. ДСХ генининг аномалиялари лисенсефалия ёки субкортикал чизиклар гетеротопиясини келтириб чиқариши мумкин.

ДЕПДС5

ДЕПДС5 (ДЕП домени билан 5) гени 22қ12.3 хромосомасида жойлашган ва мембрана транспорти ёки Г-оқсилли сигнал узатишда иштирок этиши мумкин бўлган оқсилни кодлайди. ДЕПДС5 генининг патоген вариантлари оилавий фокал эпилепсиялар, жумладан, оилавий фокал эпилепсия, ўзгарувчан фокал жойлар, оилавий мзияли темпорал эпилепсия ва уйқу билан боғлиқ гипермоторли (гиперкинетик) эпилепсия билан боғланади. ДЕПДС5 нинг патоген вариантлари, шунингдек, оилавий фокал кортикал дисплазия билан ҳам аниқланган.

ЕФҲС1

ЕФҲС1 (ЕФ-ҳанд домени билан 1-ген) гени бп12.3 хромосомасида жойлашган ва калкий канали сифатида фаолият кўрсатадиган бошқа оқсиллар билан ўзаро таъсирда бўлган ЕФҲС1 оқсилни кодлайди. ЕФҲС1 оқсили нейротрансмиссияда иштирок этади ва апоптозда ҳам рол ўйнаши мумкин. ЕФҲС1 нинг патоген вариантлари ёшлиқда миоклоник эпилепсия билан боғланади.

ФКРП

ФКРП (фукутин билан ўхшаш оқсил) гени 19қ13.32 хромосомасида жойлашган ва фукутин билан ўхшаш оқсилни кодлайди. Ушбу оқсилнинг аниқ функцияси номаълум, ammo у ривожланаётган мия хужайраларининг миграциясида муҳим рол ўйнайди. ФКРП генининг аномалиялари Уокер-Варбург синдромини — тошли лисенсефалия, кўз аномалиялари ва миопатияни келтириб чиқариши мумкин.

ФКТН

ФКТН (фукутин) гени 9қ31.2 хромосомасида жойлашган ва фукутин оқсилни кодлайди, унинг аниқ функцияси номаълум, ammo у ривожланаётган мия хужайраларининг миграциясида муҳимдир. ФКТН генининг аномалиялари Фукуяма туғма мускулар дйстрофияси (асосан Японияда учрайди) ва Уокер-Варбург синдромини келтириб чиқариши мумкин. Ҳар икки ҳолатда ҳам беморларда тошли лисенсефалия, кўз аномалиялари ва миопатия мавжуд. Ammo Уокер-Варбург синдроми янада оғирроқ кечади.

ФЛНА

ФЛНА (филамин А) гени Хқ28 хромосомасида жойлашган ва филамин А оқсилни кодлайди, бу бошқа оқсиллар билан бирга хужайра скелетини шакллантиради ва хужайралар миграциясини таъминлайди. ФЛНА генининг аномалиялари перивентрикуляр узелки гетеротопиясини келтириб чиқариши мумкин.

ФМР1 (X-хромосомаси синдроми)

X-хромосомаси синдроми — бу оила ичида енг кўп учрайдиган ақлий заифликнинг сабаби бўлиб, Даун синдромидан кейинги иккинчи ўринда туради. Бунда одатда хусусий дисморфик белгилар (узун юз, катта ёки орқа томонга қия қулоқлар ва катта яккаликлар) аниқланади. Беморлар кўпинча аутистик белгиларга эга бўлишади. Эпилепсия 40% беморларда аниқланган. Ташхисни ФМР1 генидаги тринуклеотид такрорланишларининг миқдорини полимераза занжир реакцияси ёрдамида ва метиласён ҳолатини Саусерн-блотнинг ёрдамида таҳлил қилиш орқали қўйиш мумкин. Ушбу усул ФМР1 билан боғлиқ миссенс-патогеник вариантлар ёки делецияларни аниқламайди, шунинг учун агар клиник шубҳалар бўлса, ФМР1 генининг секвенацияси керак бўлиши мумкин.

ФОХГ1

ФОХГ1 (Форкҳеад бох Г1) гени 14қ13 ҳудудида жойлашган ва форкҳеад бох Г1 деб аталадиган транскрипсия факторини кодлайди.

- ФОХГ1 генидаги патогеник вариантлар Ретт синдромининг туғма шаклини келтириб чиқаради. Ушбу синдромда оғир ақлий ўзғаришлар, микросефалия, кўлнинг спазмлари, эпилепсия ва нутқ ривожланишининг йўқлиги ерта ёшдан бошлаб кузатилади.
- 14-хромосоманинг ФОХГ1 генини ўз ичига олган ҳудудидаги дупликациялар эпилептик спазмлар ёки даволаш қийин бўлган тутқаноқларни ривожланишга ва ақлий қобилиятнинг пасайишига олиб келиши мумкин.

ГАБРА1

ГАБРА1 гени 5к34 жойлашган бўлиб, ГАБА-А рецепторининг алфа-1 субединициясини кодлайди. ГАБРА1 генининг вариантлари генетик/идиопатик умумлашган эпилепсиялар, масалан, ёшга оид миоклоник эпилепсия билан боғлиқ.

ГАБРД

ГАБРД гени 1п36.3 жойлашган бўлиб, ГАБА-А рецепторининг делта субединициясини кодлайди. ГАБРД генининг вариантлари генетик/идиопатик умумлашган эпилепсиялар, масалан, фебрил конвулсиялар билан боғлиқ эпилепсия ва ёшга оид миоклоник эпилепсия билан боғлиқ.

ГАБРГ2

ГАБРГ2 гени 5к34 жойлашган бўлиб, ГАБА-А рецепторининг гамма субединициясини кодлайди. ГАБРГ2 генининг вариантлари генетик/идиопатик умумлашган эпилепсиялар, масалан, болалар абсонли эпилепсияси, фебрил конвулсиялар билан боғлиқ эпилепсия ва ёшга оид миоклоник эпилепсия билан боғлиқ.

ГЛИЗ

ГЛИЗ гени 7п13 жойлашган бўлиб, ГЛИЗ протеини, ген экспрЭСиясини бошқарадиган транскрипсия фактори сифатида ишлайди ва мия ривожланиши учун муҳимдир. ГЛИЗ генидаги аномалиялари гипоталамик гамартома ва/ёки полидактилия, шунингдек, Паллистер-Халл синдромини келтириб чиқариши мумкин.

ГНАҚ

ГНАҚ гени 9к21 жойлашган бўлиб, бу Г-алфа қ субединициясини кодлайдиган Г оксилени кодлайди ва ҳужайра сигнализацияси учун муҳимдир. ГНАҚ генидаги аномалиялари Стурге-Вебер синдромини келтириб чиқариши мумкин.

ГРИН2А

ГРИН2А гени, 16п13.2 худудида жойлашган, Н-метил-Д-аспартат (НМДА) рецепторининг субединициясини кодлайди. ГРИН2А генидаги патогеник вариантлар ўз-ўзини чекловчи эпилепсия ва уйқуда пик-тўлқин фаолланиши билан боғлиқ эпилептик енсефалопатия билан боғлиқ бўлган ҳолларда аниқланган.

КСНҚ2

КСНҚ2 гени 20к13.3 жойлашган бўлиб, тўрт дона алфа-субединицияларни калий канали учун кодлайди. КСНҚ2 нинг алфа-субединициялари КСНҚ3 гени томонидан ишлаб чиқарилган алфа-субединициялар билан ўзаро таъсир ўтказиб, кучлироқ М-токини узатадиган кўпроқ функционал калий канали ҳосил қилади. КСНҚ2 генидаги патогеник вариантлар ўз-ўзини чекловчи неонатал эпилепсия ва ривожланиш билан боғлиқ ёки эпилептик енсефалопатия синдромларига олиб келиши мумкин. КСНҚ2 генининг айрим худудларидаги вариантлар, калий канали функциясининг доминатли нэгатив ва оғир йўқотилишига сабаб бўлади. Тутилишлар одатда натрий каналларини блокловчи антиконвулсантлар ёрдамида қисман ёки тўлиқ даволанади.

КСНҚ3

КСНҚ3 гени 8к24 жойлашган бўлиб, тўрт алфа-субединицияларни калий канали учун кодлайди. КСНҚ3 нинг алфа-субединициялари КСНҚ2 билан ҳам ўзаро таъсир қилиб, кучлироқ М-токини узатадиган канали ҳосил қилади. КСНҚ3 генининг патогеник вариантлари ўз-ўзини чекловчи неонатал эпилепсия синдромлари билан боғлиқ бўлган ҳолларда аниқланади.

КСНТ1

КСНТ1 гени 9қ34.3 жойлашган бўлиб, натрий томонидан фаоллаштириладиган калий каналининг субединициясини кодлайди. КСНТ1 генидаги патогеник вариантлар, уйқу билан боғлиқ гипермотор (гиперкинетик) эпилепсиянинг оғир шакллари ва миграцияланувчи фокал тутилишлари бўлган бола чақалоқлари эпилепсияси билан боғлиқ.

ЛАРГЕ

ЛАРГЕ гени 22қ12.3 жойлашган бўлиб, α -дистроглияканинг гликозиляцияси учун зарур бўлган гликотрансфераза каби хусусиятларга эга. Бу протеин, шунингдек, ситоскелетни шакллантириш учун муҳим. ЛАРГЕ генидаги аномалиялари Валкер-Варбург синдроми, лиссенсефалия, кўз ва миофатия аномалияларига олиб келиши мумкин.

ЛГИ1

ЛГИ1 (Леусине-рич глиома-инастиватед 1) гени 10қ24 жойлашган бўлиб, унинг маҳсули ЛГИ1 (епитемпин) деб аталади. Ушбу ген маҳсулоти ҳақида тўлиқ маълумот ҳозирча мавжуд эмас. ЛГИ1 генидаги патогеник вариантлар, аутосомиял-доминант эпилепсия билан боғлиқ бўлган ҳолатларда аниқланган, бу ҳолатлар кўпинча ешитиш билан боғлиқ аломатлар билан бирга бўлади.

ЛИС1 (ПАФАҲ1Б1)

ПАФАҲ1Б1 (ЛИС1) гени 17п13.3 жойлашган бўлиб, тромбоситлар фаоллашуви учун ацетилгидролаза 1Б комплексининг субединициясини кодлайди. Ушбу протеин микротубуляр функцияларни ва ривожланаётган мия нейронларининг миграциясини бошқаришда иштирок этади. ЛИС1 (ПАФАҲ1Б1) генидаги аномалиялари лиссенсефалияга олиб келиши мумкин, бу ҳолат Миллер-Дикер синдроми билан боғлиқ бўлиши мумкин.

МЕСП2

МЕСП2 (Метхил-СпГ-биндинг протеин 2) гени Хқ28 жойлашган бўлиб, МЕСП2 деб аталувчи протеин маҳсулини ишлаб чиқаради. Ушбу протеин, синапсларда муҳим рол ўйнайди ва ген экспрЭСиясини бошқаришга ёрдам беради. МЕСП2 генидаги патогеник вариантлар:

- МЕСП2 нусхасининг кўпайиши МЕСП2 дупликацияси синдромига олиб келади, бу ЭСа ақлий бузилишлар, ривожланиш секинлашиши ва эпилепсияни келтириб чиқаради.
- МЕСП2 генининг патогеник вариантлари, неонатал енцефалопатия билан боғлиқ бўлган ҳолларда, микросефалия, мотор бузилишлар, нафас олишдаги муаммолар ва эпилепсия билан боғлиқдир.
- МЕСП2 нинг саккизта махсус патогеник вариантлари ППМ-Х синдромига олиб келади, бу ҳолатда рухий касалликлар, эпилепсия, ақлий бузилишлар ва мотор касалликлар (одатда паркинсонизм) бўлади. Бу синдром билан оғриган ераклар аёлларга қараганда оғирроқ ҳолатга келади.
- МЕСП2 генидаги 300 дан ортиқ патогеник вариантлар, Ретт синдромига чалинган аёлларда аниқланган, бу ҳолатда эпилепсия 80% беморларда кузатилади, ва 30% ҳолатларда даволанишга қарамай давом этади.

НПРЛ2

НПРЛ2 гени 3п21.31 жойлашган бўлиб, ГАТОР1 комплексининг субединициясига ўхшашдир. Ушбу протеин, мТОРС1 сигнализациясини инҳибе қилиб, ҳужайра ўсиши ва

фарқланишини бошқаради. НПРЛ2 генидаги аномалиялари, ўзгармас кортикал дисплазия билан боғлиқ бўлган беморларда аниқланган.

НПРЛ3

НПРЛ3 гени 16p13.3 жойлашган бўлиб, GATOR1 комплексининг субединициясига ўхшашдир. Ушбу протеин, mTORC1 сигнализациясини инхибе қилиб, хужайра ўсиши ва фарқланишини бошқаради. НПРЛ3 генидаги аномалиялари, ўзгармас кортикал дисплазия билан боғлиқ бўлган беморларда аниқланган.

ПСДХ19

ПСДХ19 гени Xq22.1 жойлашган бўлиб, бу ген калцийга боғлиқ хужайра бирикиши оксиди бўлган протокадгерин 19 нинг маҳсулини кодлайди. Ушбу ген, болалик давридаги ривожланиш ва эпилептик энцефалопатия синдромлари, шунингдек, фебрил конвулсиялар билан боғлиқ эпилепсия синдромларида иштирок этади. ПСДХ19 генидаги патогеник вариантлар, Древил синдромига ўхшаш эпилепсия синдромида аёлларда кўрсатилган. Бу синдромда тутилишлар тез-тез бошланади (тахминан 9 ойда) ва одатда иситма билан энгиллашади.

ПИК3СА

Фосфатидилинозитол-4,5-бисфосфат 3-киназа каталитик субюнитаси гени 3q26.3 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил ПИ3К функцияси учун муҳимдир, бу киназа хужайраларнинг ўсиши, пролиферацияси ва миграцияси учун муҳим бўлган маълум сигнал молекулаларини фаоллаштиради. ПИК3СА генининг хатоликлари, қазон олинган мозаик тарзда, мэгаленсефалия-капилляр малформация синдромини келтириб чиқариши мумкин.

ПИК3Р2

Фосфоинозитид-3-киназа 2-регулятор субюнитасининг гени 19q13.2-қ13.4 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил ПИ3К функцияси учун муҳимдир, бу киназа хужайраларнинг ўсиши, пролиферацияси ва миграцияси учун муҳим бўлган маълум сигнал молекулаларини фаоллаштиради. ПИК3Р2 генининг хатоликлари мэгаленсефалия-полимикрогирий-полидактилия-гидросепхалия синдромини келтириб чиқариши мумкин.

ПЛСБ1

Фосфоинозитид-специфик фосфолипаза С бета 1 (ПЛСБ1) генининг 20p12 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил фосфатидилинозитолбисфосфатдан инозитолтрифосфат ва диасилглицеролни ҳосил қилиш реакциясини катализлайди. ПЛСБ1 генининг патологик вариантлари ерта ёшдаги ривожланиш синдроми ва эпилептик энцефалопатия билан боғлиқ бўлиб, беморларда инфантил эпилептик спазмлари ривожланиши мумкин. ПЛСБ1даги ўчиришлар, кўчиб юрувчи фокал тутқаноқлар билан чақалоқнинг эпилепсияси учун камдан-кам сабаб сифатида қайд этилган.

ПНКП

Полинуклеотидкиназа 3γ-фосфатаза (ПНКП) гени 19q13.3-қ13.4 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил ДНКни тиклашда иштирок этади. ПНКП генининг патологик вариантлари ерта ёшдаги ривожланиш синдроми ва эпилептик энцефалопатия билан боғлиқ.

ПОМТ1

O-маннозилтрансфераза 1 оксиди (ПОМТ1) гени 9q34.1 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил α-дистрогликаннинг нормал функцияси учун муҳим

бўлган ПОМТ фермент комплексининг субюнитасидир. Скелет мушакларида α -дистрогликан мушак толаларини стабилизация қилиш ва ҳимоя қилишда ёрдам беради. Мияда, у ривожланишнинг дастлабки босқичларида хужайраларнинг миграциясида муҳимдир. ПОМТ1 генининг хатоликлари Уокер-Ворбург синдромини (лисенфалия, кўзлар ва миёпатия аномалияси) келтириб чиқариши мумкин.

ПОМТ2

О-маннозилтрансфераза 2 оксили (ПОМТ2) гени 14қ24 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил α -дистрогликаннинг нормал функцияси учун муҳим бўлган ПОМТ комплексининг субюнитасидир. Скелет мушакларида α -дистрогликан мушак толаларини стабилизация қилиш ва ҳимоя қилишда ёрдам беради. Мияда у ривожланишнинг дастлабки босқичларида хужайраларнинг миграциясида муҳимдир. ПОМТ2 генининг хатоликлари Уокер-Ворбург синдромини (лисенфалия, кўзлар ва миёпатия аномалияси) келтириб чиқариши мумкин.

ПРРТ2

Пролин билан бойитилган мембрана оксили 2 (ПРРТ2) гени 16п11.2 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил трансмембран оксилдир. ПРРТ2 генидаги патологик вариантлар ўз-ўзидан чекловчи болалик епилепсияси ва пароксизмали кинезиожен дискинетикани келтириб чиқариши мумкин.

РЕЛН

Рилин гени 7қ22 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил рилин номини олади, у ривожланаётган миядаги нейронларнинг тўғри жойларига миграциясини бошловчи сигнал йўлини фаоллаштиради. РЕЛН генининг хатоликлари лисенфалия ва кичик мияннинг гипоплазиясини келтириб чиқариши мумкин.

ССН1А

Натрий канали алфа-субюнитаси 1 (ССН1А) гени 2қ24.3 хромосомада жойлашган. Бу ген бир қатор эпилепсияларга алоқадор. ССН1А гени томонидан кодланадиган натрий канали НаV1.1 миянинг нейронларида натрий транспортини бошқаришда муҳимдир. ССН1А генининг 150 дан ортиқ патологик вариантлари эпилепсия билан боғлиқ. ССН1А билан боғлиқ эпилепсиялар орасида генетик эпилепсия ва фебрил конвулсиялар плус синдроми ва Драве синдроми мавжуд.

ССН1Б

Натрий канали бази-субюнитаси 1 (ССН1Б) гени 19қ13.1 хромосомада жойлашган. Ушбу ген натрий канали бази-1 субюнитасини кодлайди. ССН1Б генидаги патологик вариантлар фебрил конвулсиялар плус синдроми билан боғлиқ. ССН1Б генидаги хатоликлар, шунингдек, юрак аритмияси хавфини оширади.

ССН2А

Натрий канали алфа-субюнитаси 2 (ССН2А) гени 2қ24.3 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган натрий канали НаV1.1 миянинг нейронларида натрий транспортини бошқаришда муҳимдир. ССН2А генининг патологик вариантлари бир қатор эпилепсияларга олиб келиши мумкин.

СЛС2А1

Суюқликлар кўчириш оиласининг 1-ўрта кўчириш оксил (СЛС2А1) гени 1п34.2 хромосомада жойлашган. Ушбу ген асосий глюкозани транспорт қилиш оксилени кодлайди. СЛС2А1 генидаги патологик вариантлар глюкозани 1-транспортёр дефицити синдроми ва пароксизмали дискинетикани келтириб чиқариши мумкин.

СЛС25А22

25-ўрта кўчириш оксиллари оиласининг 22-аъзоси (СЛС25А22) гени 11п15.5 хромосомада жойлашган. Ушбу ген митохондриял глутамат кўчириш оксиллини кодлайди. Ушбу ген ерта ёшдаги эпилептик энцефалопатия ва ривожланишдаги эпилептик энцефалопатия синдромида иштирок этади.

СПТАН1

Спектрин алфа, эритроцитлар бўлмаган 1 (СПТАН1) гени 9қ34.11 хромосомада жойлашган. Ушбу ген алфа-спектросит оксиллини кодлайди, бу хужайра мембраналарини стабилизация қилиш ва ички органеллаларни ташкил этишда муҳимдир. Бу ген эпилептик энцефалопатия ва инфантил эпилептик спазмлар синдромида иштирок этади.

СТХБП1

Синтаксин билан боғланган оксил 1 (СТХБП1) гени 9қ34.1 хромосомада жойлашган. Бу ген, нейротрансмиттерларнинг чиқарилиши учун синапс вешикулаларини бирлаштиришда муҳим рол ўйнайдиган синтаксин билан боғланадиган оксилни кодлайди. СТХБП1 генининг патологик вариантлари ерта ёшдаги ривожланиш синдроми ва эпилептик энцефалопатия билан боғлиқ бўлиб, миянинг гипомиолигатизацияси билан кўринади.

ТБС1Д24

ТБС1 оиласининг 24-аъзоси (ТБС1Д24) гени 16п13.3 хромосомада жойлашган. Ушбу ген ГТПаза фаоллаштирувчи оксилни кодлайди. ТБС1Д24 генининг хатоликлари чақалоқларда кўчиб юривчи фокал тутқаноқлар билан боғлиқ эпилепсия билан боғлиқдир.

ТСФ4 (Питт-Ҳопкин синдроми)

Транскрипсия фактори 4 (ТСФ4) гени 18қ21.1 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган ТСФ4 оксилли, Е-осимталар оиласига мансуб болиб, хужайраларнинг малум функцияларни бажариш учун этишишига ва оз-озини ёқотишига ёрдам беради. ТСФ4 генининг хатоликлари Питт-Ҳопкин синдромига олиб келади.

ТСС1

Туберосклероз 1 гени 9қ34 хромосомада жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланадиган оксил гамартин бўлиб, туберин билан биргаликда мТОР йўлига таъсир қилади. ТСС1 генидаги хатоликлар туберосклерозни келтириб чиқаради.

ТСС2

Туберосклероз 2 гени 16п13.3 хромосомада жойлашган. Ушбу ген туберин оксиллини кодлайди, гамартин билан биргаликда мТОР йўли учун муҳимдир. ТСС2 генининг хатоликлари туберосклерозни келтириб чиқаради.

ТУБА1А

ТУБА1А гени, хромосома 12қ13.12 да жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланган оксил — α -тубулин, бу микротубуляр тузилма ва функциялар учун муҳим бўлган тубулин оксиллари оиласининг бир қисми бўлиб, улар хужайраларнинг ривожланиш босқичида, айниқса, мия хужайраларининг миграциясида муҳимдир. ТУБА1А генидаги аномалиялар лисенсефалия ва полимикрогирия келтириб чиқариши мумкин.

WDP62

WDP62 (WД такрорий домени 62) гени хромосома 19қ13.12 да жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланган оксил хужайра пролиферациясида муҳимдир. WDP62 генидаги аномалиялар мия ривожланишининг турли хил хатоликларини, жумладан, лисенсефалия ва шизенсефалияни келтириб чиқариши мумкин. WDP62 генининг мураккаб

хетерозиготли аномалияларида полимикрогириянинг ривожланиши кузатилган. Бундай беморларда микросефалия, кўприк танаси ва миёзеллик тананинг гипоплазияси мавжуд бўлиши мумкин.

ЗЕБ2 (Моат-Уилсон синдроми)

ЗЕБ2 (цинк бармоғи E-бох боғловчи ҳомеобох 2) гени хромосома 2q22.3 да жойлашган. Ушбу ген томонидан кодланган оқсил ЗЕБ2, ерта ривожланишда муҳим бўлиб, асосан нерв тизими учун махсус бўлган нерв грани тўқималарида фаолият кўрсатади. ЗЕБ2 генининг камида 100 та патологик версияси Моат-Уилсон синдроми билан боғлиқ, бу синдром ривожланиш кечикиши, интеллектуал бузилишлар, эпилепсия, юзнинг ўзига хос хусусиятлари (узун квадрат юз, чуқур жойлашган ва кенг жойлашган кўзлар, кенг бурун кўприги, думалоқ бурун учи, чиқиб турган жағ, нозик ияк, катта қошлар, кўрпа шаклидаги кулоқ пешоналар) ва ичак (Ҳиршспрунг касаллиги) ва бошқа (микросефалия, мия структурасининг аномалиялари, юрак) дефектлар билан намоён бўлади. Бундай болалар кўпинча қувноқ бўлиб, тез-тез табассум қилишади ва оғизларини очиб кулишади.

1.8.2.2. СТРУКТУРАЛ ЭПИЛЕПСИЙАНИНГ КЛИНИК РАСМИ

Структурал эпилепсиялар ўзига хос мия аномалиясига эга бўлиб, бу аномалия тегишли равишда режалаштирилган тадқиқотларда эпилепсиянинг юқори хавфини кўрсатади. Миянинг структурал аномалияси қўлга киритилган (масалан, инсулт, жароҳат ёки инфекция сабабли) бўлиши ёки генетик манба бўлиши мумкин; аммо, ҳозирги кунда структурал миянинг аномалиялари генетик ёки қўлга киритилган нуқсонлар билан боғлиқ бўлган алоҳида касаллик сифатида таснифланади.

Неуровизуализация

1.5 ТЭСла магнитдан фойдаланиладиган магнит-резонанс томографияси (МРТ) структурал аномалияни истисно қилиш учун минимал стандарт бўлиб ҳисобланади, аммо рЭСурслар чекланган шароитларда МРТ мавжуд бўлмаслиги мумкин. МРТ текширувини амалга оширишда, масалан, гипокампус склерозаси каби баъзи олинган аномалиялари ва фокал кортикал дисплазия каби нозик ривожланиш хатоликларини диққат билан текшириш учун эпилепсия бўйича протоколларни бажариш жуда муҳимдир. 3 ТЭСла ёки ундан юқори даражадаги визуализация ва илғор дастурий таҳлил усуллари билан фойдаланиш структурал аномалияларни аниқлашда ёрдам бериши мумкин. Интериктал ва иктикал ЕЕГ, шунингдек, ПЕТ, ОФЕКТ ва МEG каби қўшимча функционал нейровизуализация тадқиқотлари мавжуд бўлса, улар миядаги аниқ ҳудудларга диққатни жамлашга ёрдам беради ва шунинг учун нозик аномалияларни аниқлаш имконини беради. 2 ёшга тўлмаган кичик болаларда олинган визуализация билан жуда нозик аномалиялар баҳоланмаслиги мумкин ва мелинизация тугаллангандан сўнг, қайта визуализация талаб қилиниши мумкин.

Эпилепсия билан боғлиқ кенг тарқалган структурал мия аномалияларига қуйидагилар киради:

- Кортикал ривожланишнинг хатоликлари
- Судралма малформациялари
- Ҳиппокампал склероз
- Гипоксия-исчемик структурал аномалиялари
- Мия жароҳатлари
- Ўсма
- Поренсефалик киста

1.8.2.2.1. ҚОБИҚ РИВОЖЛАНИСҲИ НУҚСОНЛАРИ

УМУМИЙ ТАСАВВУР

Кор пишлари — бу мия пўстининг (миянинг юзасини қоплаган оқ моддаси) структуравий аномалияларидир, улар мия пўстининг ерта (хомиладорлик даврида) ривожланиши жараёнида юзага келади. Мия пўстаси учун предшЭСтвенник хужайралари дастлаб перивентрикуляр худудда шаклланади, сўнгра улар тўғри жойга кўчиб, нормал структура ва хужайра алоқаларини ҳосил қилади, бу ЭСа пишган мия пўстасида кўринади. Ушбу жараёнга турли хил генлар ҳисса қўшади, ва генлардаги аномалиялар, хромосомал аномалиялар ёки камроқ ҳолларда атроф-муҳит омиллари (масалан, ривожланаётган миядаги кислород этишмовчилиги ёки хомиладорликдаги инфекциялар) пўстанинг нормал ривожланишини бузиши мумкин.

Эпилепсия билан касалланган беморларда учрайдиган муҳим кор пишлари ривожланишидаги пороклар:

- Фокал кортикал дисплазия
- Тубериез склероз
- Лисенфелия
- Субкортикал чизиклар гтеротопияси
- Қора модданинг гтеротопияси
- Полимикрогирия
- Ҳемимэгаленсцефалия
- Шизенсефалия
- Гипоталамус гарматома

Фокал Кортикал Дисплазия

УМУМИЙ ТАСАВВУР

Фокал кортикал дисплазиялар (ФКД) — бу мия пўстасининг деформацияланган, локализацияланган худудларидир. Улар фосал тўсиқларнинг (фокал тутқаноқлар) тез-тез учрайдиган сабабларидан биридир. ФКД нейропатологик белгилари бўйича таснифланади:

1. **ФКД I тури** — изоляцияланган зарарланишлар бўлиб, улар қуйидагича кўринади:
 - **Радиял дисплазия (ФКД Ia)** — хужайралар горизонтал равишда жойлашган нотўғри ориентация.
 - **Тангенсиал дисплазия (ФКД Ib)** — хужайралар кор пўстаси юзаси бўйлаб нотўғри жойлашган.
2. **ФКД II тури** — изоляцияланган зарарланиш бўлиб, қуйидаги хусусиятлар билан тавсифланади:
 - Кортикал дисламинация ва дисморфик нейронлар, улар ёки (IIa тури) ёки баллонли хужайралар (IIb тури) билан бўлиши мумкин.
3. **ФКД III тури** — кўшимча аномалиялари бўлган ФКД:
 - **ФКД IIIa** — гипокампал склероз билан боғлиқ.
 - **ФКД IIIb** — глионевронал ўсмалар билан боғлиқ.
 - **ФКД IIIc** — қон томирлари аномалиялар билан боғлиқ.
 - **ФКД IIId** — ерта ёшда олинган жароҳатлар, масалан, ишемик шикастланиш билан боғлиқ.

Ушбу аномалиялар мия функциясининг нормал ишлашига зарар етказиши мумкин, шу жумладан эпилептик тутқаноқларни келтириб чиқариши мумкин.

Клиник Контекст

Клиник белгилари

Фокал кортикал дисплазия клиник аломатлари ривожланиш нуқтаи назаридан ва аномалиянинг жойлашуви ва бошқа структурал аномалиялар билан боғлиқ равишда фарк қилади. Агар фосал кортикал дисплазия майдони катта бўлмаса, беморлар бошида сезиларли ривожланиш, неврологик ёки когнитив бузилишлар билан азоб чекмайди. Тутилишлар ҳар қандай ёшда бошланиши мумкин, лекин тутилишларнинг учдан икки қисми 5 ёшгача бошланади ва аксарият беморларда тутилишлар 16 ёшгача бошланади. Каттароқ ёшда бошланиш камдан-кам учрайди. Тахминан ҳар бешинчи бемор дори-дармонларга вақтинчалик жавоб бериши мумкин (бир йил ёки ундан ортиқ тутилишлар йўқлиги), аммо тутилишларни дори-дармонлар ёрдамида назорат қилиш одатда қийин бўлади (тахминан 80% беморларда бу кузатилади). Ҳар икки жинсдаги беморлар ҳам таъсирланиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ!

Ривожланиш ва когнитив бузилишлар натижалари ерта ёшда назорат қилинмайдиган тутилишларга эга болаларда ёмонроқ бўлиши мумкин, айниқса, эпилептик спазмлар ёки умумий тутилишлар (генерализацияланган) пайдо бўлса, шунинг учун тутилишларни проактив назорат қилиш муҳимдир. Бу, дори-дармонлар ёрдамида назорат қилинмайдиган тутилишлар бўлса, эпилепсия жарроҳлигини ўз ичига олиши мумкин.

Тутилишлар

Фокал тутилишлар одатда бошланғич тутилиш туридир, ва улар фосал кортикал дисплазия жойлашуви билан боғлиқ аломатларни кўрсатади. Агар улар моторик аломатлар билан боғлиқ бўлмаса, уларни чақалоқ ва кичик болаларда аниқлаш қийин бўлиши мумкин.

- Фокал тутилишлар, кейинчалик икки томонлама тонико-клонико тутилишлар билан бирга келиши мумкин, бу аломатлар фосал кортикал дисплазия жойлашуви билан боғлиқ бўлиши мумкин, агар уларни диққат билан изласангиз.
- Эпилептик спазмлар пайдо бўлиши мумкин, улар тутилиш турини ифодаловчи ҳолатлар бўлиши мумкин. Улар фосал кортикал дисплазия жойлашуви билан боғлиқ бўлган аломатларга эга бўлиши мумкин.
- Эпилептик статус, шу жумладан фосал эпилептик статус пайдо бўлиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ!

Фокал кортикал дисплазия билан беморларда, агар тутилишлар ерта ёшда бошланса, вақт ўтиши билан тутилишлар тури ўзгариши мумкин, бу ЭСа эпилептик спазмлар ёки умумий тутилишларнинг пайдо бўлиши билан боғлиқ. Бу гуруҳда ривожланиш ва когнитив бузилишлар учрайди. Агар бу тутилиш турлари кузатилса, тутилишларни тўлиқ назорат қилиш муҳимдир. Агар дори-дармонлар билан буни амалга ошириш мумкин бўлмаса, эпилепсияни жарроҳлик билан даволашни кўриб чиқиш керак.

ТУБЕРОЗ СКЛЕРОЗ УМУМИЙ ТАСВИР

Тубериоз склероз – бу генетик касаллик бўлиб, мия пўстлоғининг ривожланишида енг кўп учрайдиган хатоликлардан биридир. Ушбу касаллик мТОР йўлидаги нуқсонлардан келиб чиқади, бу хужайраларнинг ўсиши ва фарқланишини бошқарувчи ички йўл бўлиб, бир қанча аъзоларда аномалияларни келтириб чиқаради, жумладан мия, тери, юрак, буйрак ва кўзлар.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Тубериоз склероз билан боғлиқ генетик аномалияларнинг аниқланишидан олдин, диагностика маълум клиник белгилар асосида қўйилган еди (жадвалда кўрсатилган). Ушбу белгилар кўпинча ёш билан пайдо бўлади ва бошланғич тутқаноқлар вақтида (одатда 1 ёшгача) йўқ бўлиши мумкин. Янги туғилган чақалоқларда, мия структурасидаги аномалиялар билан бирга, фақатгина теридаги гипопигментли доғлар (улардан баъзилари учун Wood лампаси ёрдамида текшириш талаб қилиниши мумкин) ва юракдаги рабдомиёмалар мавжуд бўлиши мумкин.

Эпилепсия вақти тубериоз склерозда юқори бўлади, тутқаноқлар одатда 1 ёшдан олдин бошланади (одатда эпилептик спазмлар ва фокал тутқаноқлар), аммо баъзи ҳолларда тутқаноқлар кейинроқ (>4 ёш) бошланади ва бу гуруҳда фақат фокал тутқаноқлар кузатилади. Ривожланиш ва когнитив бузилишлар бўлиши мумкин, лекин одамларнинг 50% и нормал интеллектга эга.

ДИҚҚАТ! Агар ерта ёшдаги назорат қилинмаган тутқаноқларга эга болаларда ривожланиш ва когнитив бузилишлар янада кучайиши мумкин, айниқса эпилептик спазмлар ёки умумлашган турдаги тутқаноқлар пайдо бўлса, шунинг учун тутқаноқларни проактив назорат қилиш жуда муҳим, бу дори билан назорат қилинмайдиган епилепсияни жарроҳлик ёрдамида даволашни ўз ичига олиши мумкин.

ТУБЕРОЗ СКЛЕРОЗНИНГ КЛИНИК ДИАГНОСТИКА КРИТЕРИЯЛАРИ (2012)

Диагностика қуйидаги тарзда қўйилади:

- **Аниқ тубероз склероз диагнози:** 2 асосий белгилар ёки 1 асосий ва 2 ёки ундан ортиқ қўшимча белгилар (Лимфангиолиёматоз ва ангиомиолипомалар иккала асосий белги сифатида ишлатилмаслиги керак).
- **Мумкин бўлган тубероз склероз диагнози:** 1 асосий белги ёки 2 ёки ундан ортиқ қўшимча белги.
- ТСС1 ёки ТСС2 генларидаги патоген вариантларни нормал тўқималарда аниқлаш тубероз склерозни аниқ ташхислаш учун етарли. Ётибор беринг, тубероз склерозга эга бўлган беморларнинг 10-25% да одатдаги генетик тЭСтлаш орқали патоген вариант аниқланмайди, ва нормал натижа тубероз склерозни инкор етмайди.

АСОСИЙ БЕЛГИЛАР

- 5 мм ёки ундан катта 3 ёки ундан ортиқ гипомеланозли доғлар
- 3 ёки ундан ортиқ ангиофибромалар ёки фиброзли целалгия буляшкалари
- 2 ёки ундан ортиқ тирноқ фибромалари
- Шагрин териси
- Кўзнинг кўрув парда гамартомалари
- Кортикал диспазиялар (туберлар ва оқ модданинг радиал миграция чизиқлари)
- Субепендимал тугунлар
- Субепендимал гигантоцитли астрокитома
- Юракдаги рабдомиёма
- Лимфангиолиёматоз
- Ангиомиолипомалар (2 ёки ундан ортиқ)

ИККИНСҲИ ДАРАЖАЛИ БЕЛГИЛАР

- "Конфетти" туридаги тери ўзгаришлари
- 3 ёки ундан ортиқ тиш емали чуқурликлари
- 2 ёки ундан ортиқ оғиз ичидаги фибромалар
- Ретинада ахроматик доғ
- Кўплаб буйрак кисталари
- Буйракдан ташқари гамартомалар (масалан, жигар)

ПРИПАДКАЛАР

Фокал тутқаноқлар, уларнинг келиб чиқиши жойига боғлиқ бўлган корикал туберлар билан боғлиқ белгиларни кўрсатади. Агар уларнинг ҳаракатланиш белгиларига эга бўлмаса, бу тутқаноқларни чақалоқларда ва кичик ёшдаги болаларда аниқлаш қийин бўлиши мумкин.

Фокал тутқаноқлар, кейин ЭСа икки томонлама тоник-клоник тутқаноқлар бўлиши мумкин, бу тутқаноқларни бошланғич жойи билан боғлиқ бўлган фокал белгилар кўрсатилиши мумкин.

Эпилептик спазмлар пайдо бўлиши мумкин ва улар ҳам фокал белгиларни кўрсатиши мумкин, улар бошланғич жойи билан боғлиқ.

Эпилептик статус ривожланиши мумкин, шу жумладан фокал эпилептик статус.

ДИҚҚАТ! Тубериоз склерозга эга бўлган ва ерта ёшда тутқаноқлари бошланадиган беморларда, вақт ўтиши билан тутқаноқ турининг ўзгариши кузатилиши мумкин, эпилептик спазмлар ёки умумлашган турдаги тутқаноқлар (масалан, атипик абсанслар, атоний ва тоник тутқаноқлар) пайдо бўлиши мумкин. Бу гуруҳда ривожланиш, когнитив ва рухий бузилишлар тез-тез учрайди. Агар ушбу турдаги тутқаноқлар кузатилса, тутқаноқларни тўлиқ назорат қилиш жуда муҳим, агар бу дори билан амалга оширилмаса, епилепсияни жароҳлик даволашни кўриб чиқиш керак.

ГЕНЕТИКА

НАССИЛЛАНИСҲ ХУСУСИЙАТИ

- Икки учдан бирида: олинган де ново генетик аномалия, бу соматик патогеник вариантлар ёки гонадал линия патогеник вариантлари бўлиши мумкин
- Бир учдан бирида: оилавий мерос — аутосомал доминант юқори пенетрантлик билан

МАЛУМ ГЕНЛАР

ТСС1 (9қ34-да, гамартин кодлайди) ёки ТСС2 (16п13-да, туберин кодлайди) генларидаги аномалиялари тубериёз склерозининг асосий сабабларидир. Гамартин ва туберин мТОР йўли учун нормал функция учун зарур бўлган комплексни ҳосил қилади. ТСС1 ёки ТСС2 генининг аномалиялари кўпчилик тубериёз склерозига эга бўлган инсонларда қон орқали аниқланади. Одатда инсонларда бир дона анормал ген нусхаси бўлади, бу бошланғичда гамартин/туберин нормал ишлаб чиқарилишини камайтиради. Вақт ўтиши билан, ТСС генининг иккинчи олинган генетик аномалиялари бошқа нусхада пайдо бўлиши мумкин, бу гамартин/туберин нормал ишлаб чиқарилишини янада камайтиради ва икки анормал ТСС гени бўлган хужайраларда хужайра ўсишини тартибга солишнинг йўқолишига олиб келади. 10-25% беморларда ТСС1/2 генининг аномалиялари қон орқали аниқланмаслиги мумкин, бу одамлар, еҳтимол, ТСС1 ёки ТСС2 генининг аномалиясига эга бўлиши мумкин, ammo бу фақат кам сонли қон хужайраларида ёки бошқа хужайраларда (масалан, мия ёки буйракларда) бўлиши мумкин.

ОИЛАВий АНАМНЕЗ

Оилавий тарихда, айниқса, тутқанок/эпилепсия ёки тери ёки буйрак касалликлари мавжудлигини излаш керак.

Лиссенсефалия

ОБЗОР

Лиссенсефалия — бу мия пўстлоғининг ривожланиш нуқсони бўлиб, мия пўстлоғининг саёзлиги (ғоваклик) ва йўқолган бурилишларга (агирия) ёки кенг оддий бурилишларга (пахигирия) олиб келади.

Лиссенсефалиянинг иккита асосий тури мавжуд:

- **Классик лиссенсефалия** (ёки лиссенсефалия 1-тури) — мия пўстлоғининг саёзлашиши ва қалинлашиши билан боғлиқ тур. Ёлғиз ёки бошқа туғма нуқсонлар билан, масалан, Миллер-Дикерни синдроми билан боғлиқ бўлиши мумкин, бу 17p микроделЭСиясига олиб келади.
- **Каменобориш лиссенсефалия** (ёки лиссенсефалия 2-тури) — мия пўстлоғининг саёзлашиши ва туғилган шаклдаги туғма мускуллар дисцрофияси билан боғлиқ. Бу одатда мия ва мия архитектурасининг нотўғри шаклланишига олиб келади, шу жумладан кўз ва мушаклар билан боғлиқ. Фукуяма туғма мускуллар дисцрофияси ва Уокер-Варбург синдроми бу тур билан боғлиқ бўлиши мумкин.

Лиссенсефалия бошқа тузилмавий нуқсонлар билан ҳам биргаликда бўлиши мумкин, масалан, бўшлиқлар, кўприк танаси, шаффоф девор ва пирамидал трактнинг гипоплазия.

Клиник Контекст

- **Классик лиссенсефалия**
Клиник намоён бўлишлари ривожланиш нуқсони даражасига ва мия ёки бошқа тизимларнинг шу билан боғлиқ нуқсонларига боғлиқ. Эпилепсия 90% ҳолларда учрайди, ва кўзғолиш биринчи йил ичида бошланади. Ривожланиш нуқсонлари, когнитив ва ҳаракат нуқсонлари кўп ҳолларда сезиларли даражада бўлади. Кўплаб болаларда овқатланиш ва нафас олишда қийинчиликлар мавжуд.
- **Тошсимон лиссенсефалия**
Клиник намоён бўлишлари асосан туғма оғир мушак дисцрофияси билан боғлиқ.

ҲУРУЖЛАР

- Эпилептик спазмлар, одатда 80% ҳолатда учрайди.
- Шунингдек, умумий бўлиб, абсонларга, атонияга ва тоник хуружларга олиб келадиган ҳолатлар кузатилиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

НАСЛДАНИСҲ ХУСУСИЙАТЛАРИ

Наслданиша хусусиятлари ген аномалиясига боғлиқ. ЛИС1 ва ТУБА1А ген аномалиялар сифатида ўзлашган. ДСХ Х-ситраланган тури бўйича ирсиятланиши мумкин.

Лиссенсефалиянинг баъзи кам учрайдиган шакллари аутосомал-рецЭСсив меросдан келиб чиқиши мумкин.

МАЪЛУМ ГЕНЛЕР

Классик лиссенсефалия:

- ЛИС1 — классик лиссенсефалиянинг барча ҳолатларининг ярмига жавоб беради, орқадан олдинга лиссенсефалия градиенти билан, бу ген аномалиялари изоляцияланган ёки Миллер-Дикер синдроми билан бирга бўлиши мумкин.
 - ДСХ — классик лиссенсефалиянинг 10% ҳолатларига жавоб беради, олдан орқага лиссенсефалия градиенти билан, ва еркакларда устунлик қилади (аёлларда субкортикал тасма гетеротопияси кузатилади).
 - АРХ — лиссенсефалия, мозолист танасининг агензияси ва еркакларда генитал аномалиялар билан.
 - РЕЛН — лиссенсефалия ва мозжелларнинг гипоплазияси билан.
 - ТУБА1А — лиссенсефалия, орқадан олдинга градиенте билан, мозжелла гипоплазияси билан боғланиши мумкин.
 - Бошқа генлар: ДЙНС1Х1, КИФ2А, КИФ5С, ТУБГ1
- Каменкўпайдиган лиссенсефалия: ПОМТ1, ПОМТ2, ЛАРГЕ, ФКТН ва ФКРП

ОИЛАВИЙ ТАРИХ

Мавжуд бўлиши мумкин (юқорида кўрсатилган).

Субкортикал тасмалар гетеротопияси

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Субкортикал тасмалар гетеротопияси — бу кортекс ривожланишининг хато бўлиб, ён томондаги бўшлиқ ва кортекс орасида кортикал хужайралар (кулранг модда) қатламининг жойлашиши. Юқоридаги кортекс асосан нормал кўринишга эга, лекин у озгина чуқурсиз бўшлиққа эга бўлиши мумкин. Бу, нейрон хужайраларининг ўзларининг тўғри жойлашувига мия кортексида миграцияси бузилиши натижасида юзага келади.

Субкортикал тасмалар гетеротопияси одатда икки томонлама, симметрик бўлиб, олдинги қисмда кўпроқ учрайди. Баъзан субкортикал тасмалар гетеротопияси фақат бифронтал ёки камдан-кам ҳолларда бипарието-окципитал бўлиши мумкин. Субкортикал тасмалар гетеротопияси одатда бошқа структуралар билан боғлиқ бўлмаган изоляция ҳолатида ривожланади, лекин ДСХ генининг патогеник вариантларида энгил мўжаро гипоплазияси кузатилиши мумкин.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Субкортикал тасмалар гетеротопиясининг клиник намоён бўлиши одатда ривожланиш ва когнитив бузилишлар билан бирга бўлиб, бу аломатлар билан ёки алоҳида бўлиши мумкин. Когнитив бузилишлар ва тутқаноқликнинг оғирлиги субкортикал қатламнинг қалинлиги билан боғлиқ. Тутқаноқлар ҳар қандай ёшда бошланиши мумкин ва баъзан иккинчи ёки учинчи ўн йилликда кечиккан бўлиши мумкин. Аёлларда кучли равишда кўпроқ кузатилади.

ТУТҚАНОҚЛАР

Фокал тутқаноқлар

Фокал тутқаноқлар бўлиши мумкин, кейин ЭСа икки томонлама тоник-клоник тутқаноқлар юзага келади.

Тутуриш турининг вақт ўтиши билан ўзгариши мумкин, бунда генерализациялашган тутқаноқлар пайдо бўлади, масалан, атипик абсанслар, атоний ва тоник тутқаноқлар.

НАСЛ СУРИСҲ ТУРИ

Насл бериш тури ген аномалиясига боғлиқ. ЛИС1 одатда олинган ген аномалиясидир. ДСХ ЭСа Х-хромосомага боғлиқ тарзда мерос бўлиши мумкин.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

- **ДСХ** — подкортикал полослардаги гетеротопиянинг кўп ҳоллари учун жавобгар, бунда гетеротопия икки томонлама, симметрик ва олдинги қисмда кўпроқ кузатилади, айниқса аёлларда.
- **ЛИС1** — подкортикал полослардаги гетеротопия орқа қисмда кўпроқ кузатилади.

Оилавий тарих

Мавжуд бўлиши мумкин (юқорида кўриб чиқинг).

КУЛ РАНГ МОДДАНИНГ ҲЕТЕРОТОПИЯ КЎРИНИСҲ

кулранг модда ҳетеротопияси — бу кортикал ҳужайралар (грай моддаси) миянинг тўғри жойига миграция қилишининг бузилиши натижасида кортикал миянинг нотўғри жойларида пайдо бўладиган ривожланиш нуқсонидир. Грай моддаси ҳетеротопияси бир томонлама ёки икки томонлама, ягона ёки кўп, алоҳида ёки яқин жойлашган бўлиши мумкин. Енг кенг тарқалган шакли икки томонлама перивентрикуляр нодуляр ҳетеротопиядир (грай моддаси, латерал бўшлиғини қоплаб турган ҳетеротопия). Грай моддаси ҳетеротопияси, шунингдек, субкортикал оқ модда ичида (субкортикал нодуляр ҳетеротопия) ҳам учраши мумкин. Грай моддаси ҳетеротопияси бошқа структурал аномалиялар билан бирлашиши мумкин. Бир томонлама перивентрикуляр нодуляр ҳетеротопия субкортикал нодуляр ҳетеротопия ва полимикрогирияга бирлашиши мумкин.

Икки томонлама перивентрикуляр нодуляр ҳетеротопия гипоплазия билан бирлашиши мумкин

- Мозжетчанинг қизил қурилмаси (вермис) гипоплазияси ва мозолистик тананинг гипоплазияси ҳам бор.
- Гиппокампуснинг склерозу ҳетеротопияга ҳамроҳ бўлиши мумкин.

Клиник контекст

Грай моддаси ҳетеротопиясининг клиник расми образлари малформациянинг даражаси ва бир томонлама ёки икки томонлама малформациянинг мавжудлиги ҳамда бошқа мия малформациялари ёки тана қисмларининг туғма нуқсонлари билан боғлиқлигига боғлиқ. Дастлабки ривожланиш бузилишлари, когнитив ва мотор бузилишлар, икки томонлама ёки кенг тарқалган ҳетеротопия ёки бошқа мия аномалияларига эга бўлган одамлар ўртасида кўпроқ кўринади. Тузилманинг бузилиши кўпинча юзага келади ва 80-90% ҳолларда учрайди. Икки томонлама перивентрикуляр узлуксиз ҳетеротопияга эга бўлганлар орасида аёллар кўпроқ тарқалган.

Тақиқлашлар

- Одатий ҳолатларда **фокал хуружи** билан боғлиқ бўлган ўзига хос ҳолатлар мавжуд бўлади. Улар одатда дори-дармонларга таъсир қилмасдан, тез-тез учрайди ва ёш болаларда мотор хусусиятлари бўлмаса, кузатиш жуда қийин бўлади.
- Тортмалар томонидан бошқарилиши керак бўлган **фокал ёки икки томонлама тоник-клоник хуружи** ҳам мумкин. Агар хуружи фокал ҳолатни кўрсаца, улар ёки ҳар бир ҳолатда бу кўрсаткичлар **грей моддаси ҳетеротопияси** билан боғлиқ ҳолда кўриш мумкин.
- **Эпилептик спазмлар** ўзгариши мумкин ва тез-тез такрорланиши мумкин, улар ҳетеротопия жойлашиши билан боғлиқ аломатларни кўрсатиши мумкин.
- **Эпилептик статус** мумкин, шунингдек, фокал эпилептик статус ҳам учрайди.

Диққат!

Ерта ёшда бошланадиган хуружлар бўлган беморларда, вақт ўтиши билан хуружи

турининг ўзгариши мумкин, эпилептик спазмлар ёки генерализе хуружи турлари, масалан, а-типик абсонс, атоник ва тоник хуружи каби. Бу гуруҳда ривожланиш ва когнитив бузилишлар кўпроқ учрайди. Агар бу хуружи турлари мавжуд бўлса ва дори-дармон билан хуружи бошқарилиши амалга оширилмаса, **эпилепсия жарроҳлигини** кўриб чиқиш мумкин, агар ҳетеротопия локализация қилинган соҳада мавжуд бўлса.

ГЕНЕТИКА

НАСЛИДАНИСҲ ХУСУСИЙАТИ

- Спонтан/де ново (ўлган генетик аномалия).
- Наслданиш аутосомал-рецЭСсив ёки Х-хромосомага боғлиқ бўлиши мумкин.

МАЛУМ ГЕНЛАР

- **ФЛНА** — икки томонлама перивентрикуляр ядроли гейтеротопия билан боғлиқ, бу генетик аномалия оилавий перивентрикуляр ядроли гейтеротопиянинг 80% ва спорадик/де ново перивентрикуляр ядроли гейтеротопиянинг 20% ҳолатларида учрайди. ФЛНА генининг аномалиялари тўқималараро касалликлар ва қон томир аномалиялари билан боғлиқ бўлиши мумкин, масалан, аорта илдизининг кенгайиши.
- **АРФГЕФ2** — ушбу ҳолатларда микроцфалия кузатилади.

ХРОМОСОМАЛ АНОМАЛИЙАЛАР

Перивентрикуляр ядроли гейтеротопия билан боғлиқ бўлган бир қатор хромосомал делициялар мавжуд, жумладан 6қ27, 7қ11.23, 5п15.1 ва 4п15 делициялари.

ОИЛАВИЙ ТАРИХ

Юқорида кўрсатилганидек мавжуд бўлиши мумкин.

ПОЛИМИКРОГИРИЙА

УМУМИЙ ҚАРАСҲ

Полимикрогирия — бу мия пўстлоғининг ривожланишида учрайдиган кенг тарқалган нуқсон бўлиб, унда нотўғри қатламланиш, ортиқча гира (бурмалар) ва бурмаларнинг бирлашиши кузатилади. Полимикрогирия икки томонлама бўлиши мумкин ёки камрок ҳолларда битта томонлама бўлади. Енг кўп перисилвий миянинг пўстлоғида учрайди (80%) ва бу силвий бурмасининг аномали кенгайиши ва йўналишига олиб келиши мумкин. Полимикрогирия бошқа тузилмавий нуқсонлар, шу жумладан оқ моддалар, мия миясининг корпус каллосум ва базал ганглиялари билан биргаликда бўлиши мумкин.

КЛИНИК КОНТЕХСТ

Полимикрогириянинг клиник тасвири ривожланиш нуқсонининг даражасига ва нуқсоннинг икки томонлама ёки битта томонлама бўлишига қараб ўзгаради. Бундан ташқари, бу мия тузилмаларидаги бошқа аномалиялар мавжудлигига боғлиқ. Ривожланиш, когнитив ва мотор нуқсонлар юзага келиши мумкин. Битта томонлама полимикрогирия конталатерал гемипарезия билан боғлиқ бўлиши мумкин. Икки томонлама ёки кенгайган полимикрогирияга эга одамлар учун нуқсонлар кўпроқ сезиларли бўлади. Қариш бошланиши биринчи йил давомида ~50% ва биринчи 5 йил давомида ~70% бўлиши мумкин, лекин қаришлар иккинчи ўн йилликда бошланиши мумкин.

Полимикрогириянинг сабаблари: • Генетик аномалиялар, масалан, WDP62 ва PIK3R2 • Ҳомиладорликнинг 20-ҳафтасидан кейин мия жароҳати, масалан, СМВ инфекцияси ёки гипоксия-ишемия • Метаболик етилогия, масалан, пероксизомал касалликлар

Икки томонлама перисилвий синдроми

Икки томонлама перисилвий полимикрогирияси юз ва оромотор дисфункцияларни келтириб чиқариши мумкин, бу ЭСа тил, юз ва томоқ ҳаракатларининг қийинлашишига олиб келади. Беморлар озиқлантириш, ютиш ва сўзлашишда қийинчиликларга дуч келишади. Нутқ чекланган бўлиши мумкин, ва беморларга ёрдамчи мулоқот воситалари керак бўлиши мумкин. Жағнинг кЭСкин титраши, ва қайт қилиш рефлексии йўқолиши мумкин. Кўл-оёқларда мотор нуқсонлар енгил бўлиши мумкин. Когнитив нуқсонлар енгил ёки ўртача бўлиши мумкин.

Айсарди синдроми

Айсарди синдроми — бу аёлларда кўрсатиладиган генетик синдром бўлиб, еҳтимол Х-хромосомага боғлиқ:

- Пўстлоғнинг ривожланиш нуқсони, кўпинча полимикрогирия ва ғайриоддий оқ модда, бу битта ёки икки томонлама бўлиши мумкин
- Корпус каллосум агенезияси/дизгенезияси
- Суюқлик тўплами билан васкуляр папиллома хавфи бўлган кисталар
- Ретина/ғоз аномалияси — у ерда хориоретинал лакуналари, микрофтальмия, колобома бўлиши мумкин — агар пўстлоғ ривожланиш нуқсони битта томонлама бўлса, кўз таҳлиллари битта томонлама/ипсилатералликни кўрсатиши мумкин
- Скелетт аномалияси — умуртқа ва қовурғаларни таъсир қилади, бу ЭСа сколёзга олиб келиши мумкин
- Юз хусусиятлари, шу жумладан қисқа сўқмоқ, тик учли текис бурун, катта қулоқлар ва камроқ кўк чизиқлар

ҚАРИСҲЛАР

Фокал қаришлар одатда қаришнинг бошланғич тури бўлиб, полимикрогириянинг жойлашуви билан боғлиқ аломатларни кўрсатади. Агар ҳаракатланиш аломатлари бўлмаса, уларни чақалоқларда аниқлаш қийин бўлиши мумкин.

Фокал ёки икки томонлама тоник-клоник қаришлар юзага келиши мумкин, улар полимикрогириянинг жойлашуви билан боғлиқ бўлган фокал аломатларни кўрсатиши мумкин, агар бу аломатлар еҳтиёткорлик билан қидирилса.

Эпилептик спазмлар камдан-кам учрайди, улар полимикрогириянинг жойлашуви билан боғлиқ бўлган фокал аломатларга эга бўлиши мумкин.

Эпилептик статус ривожланиши мумкин, шу жумладан фокал эпилептик статус.

ЕҲТИЙОТ! Полимикрогирияга эга бўлган беморларда, агар қаришлар ёшда бошланса, вақт ўтиши билан қариш турини ўзгартириш мумкин, эпилептик спазмлар ёки умумий турдаги қаришлар, масалан, аттипик абсанслар, атоник ва тоник қаришлар пайдо бўлиши мумкин. Бу гуруҳда ривожланиш ва когнитив нуқсонлар кўпроқ учрайди. Агар бу қариш турлари кузатилса ва қаришлар дорилар билан бошқарилмаса, эпилепсияни жарроҳлик билан даволашни ўйлаш мумкин, агар полимикрогириянинг жойлашуви аниқланган бўлса.

ГЕНЕТИКА

НАСЛ СУРИСҲ ТУРИ Полимикрогириянинг кўплаб генетика сабаблари мавжуд бўлиб, уларнинг аксарияти де ново тарзда ривожланади. Оила ҳолатларида барча турдаги мерос қолиш шакллари кузатилган, аммо енг кенг тарқалган усул Х-хромосомага боғлиқ меросдир. Полимикрогирия, шунингдек, ривожланаётган мия шикастланиши натижасида (масалан, СМВ инфекцияси, гипоксия-исхемияни) ҳам ҳосил бўлиши мумкин.

МАЛУМ ГЕНЛАР Тубулин генлари - ПИК3Р2 (макроефалия билан боғлиқ), WDP62 (микроефалия билан боғлиқ).

ХРОМОСОМАЛИ АНОМАЛИЙАЛАР 1п36 делиция синдроми.

22к11.2 делиция синдромлари (ДиГеорге синдроми ҳам киради).

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ Бошқа ҳолларда мавжуд бўлиши мумкин (юқорида кўрсатилган).

ГЕМИМЭГАЛЕНЕФАЛИЯ ТАЪРИФИ

Гемимэгаленфалия - бу мия ярим шарининг нотўғри шаклланган ва ҳаддан ташқари катта бўлиши билан боғлиқ бўлган мия кортексининг ривожланиш аномалияси. Бошқа ярим шар одатда нормал бўлади, лекин ҳажми кичикроқ бўлиши мумкин. Гемимэгаленфалия бошқа тузилмавий аномалиялар билан бирга келиши мумкин, жумладан ипсилатерал мия пешобининг ошиши, мия боши, полимикрогирию ва грей моддаси гетеротопияси. Бу, шунингдек, тубероус склероз, салқали ёғ безлари невусининг чизиқли синдроми (50% ҳолларда гемимэгаленфалия кузатилади), Ито гипомеланозиси, нейрофиброматоз, Протеус синдроми ва Клиппел-Тренаунай-Вебер синдроми билан боғлиқ бўлиши мумкин.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Гемимэгаленфалия клиник тасвири одатда ерта даврда даволаниши қийин бўлган фокал фитралар ва гемиплегияни кўрсатади. Фитралар бошланиши одатда биринчи йилга тўғри келади, кўпинча неонтал даврда. Ривожланиш, когнитив ва мотор бузилишлар кўпинча мавжуд бўлиб, кўпинча муҳимдир.

ЕҲТИЙОТ!

Агар ерталабки ёшда бу беморларда фитралар назорат қилинмаса, ривожланиш ва когнитив бузилишлар ёмонлашиши мумкин, айниқса, эпилептик спазмлар ёки умумий типдаги фитралар пайдо бўлса, шунинг учун проактив фитраларни назорат қилиш жуда муҳим, бу ЭСа агар дори-дармонлар билан фитралар назорат қилинмаса, жарроҳлик аралашувни ўз ичига олиши мумкин.

ФИТРАЛАР

- Фокал фитралар одатда бошланғич типдаги фитралардир ва улар гемимэгаленфалияли ярим шар билан боғлиқ бўлган белгиларга эга. Агар моторли белгилари бўлмаса, уларни чақалоқларда аниқлаш қийин бўлиши мумкин.
- Кейинчалик, фокал фитралар билан бирга, икки томонлама тонико-клоник фитралар пайдо бўлиши мумкин, улар гемимэгаленфалияли ярим шар билан боғлиқ бўлган фокал белгиларга эга бўлиши мумкин, агар бу маълумотни аниқ излашса.
- Эпилептик спазмлар кузатилиши мумкин, улар гемимэгаленфалияли ярим шар билан боғлиқ бўлган фокал белгиларга эга бўлиши мумкин.
- Эпилептик статуслар, шу жумладан, фокал эпилептик статус ҳам пайдо бўлиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ!

Гемимэгаленфалияли беморларда вақт ўтиши билан фитраларнинг тури ўзгариши мумкин, эпилептик спазмлар ёки умумий типдаги фитралар, масалан, атипик абсанслар, атоникалик ва тоникалик фитралар пайдо бўлиши мумкин. Бу гуруҳда ривожланиш ва когнитив бузилишлар кўпроқ учрайди. Агар бу фитралар турлари кузатилса ва дори-дармонлар билан фитралар назорат қилинмаса, эпилепсия жарроҳлик давоси кўриб чиқилиши керак.

ГЕНЕТИКА

НАСЛ СУРИСҲ ХУСУСИЯТИ

Олинсиз соматик генетик аномалия (де ново).

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Гемимэгаленсефалия ПИЗК/АКТ/мТОР йўли билан боғлиқ соматик генетик аномалиялар билан боғлиқ бўлиб, бунинг ичида ПИКЗСА, АКТ3, ТСС1, ТСС2 генлари мавжуд. Ушбу генетик аномалиялар, аномалияланган яримшардан олинган миянинг оз миқдордаги хужайраларида тўғридан-тўғри аниқланган.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ

Мавжуд бўлиши мумкин (юқоридаги маълумотларга қаранг).

СҲИЗЕНСЕФАЛИЙА УМУМИЙ КЎРИНИСҲ

Шизоенсефалия — бу кам учрайдиган кортекснинг ривожланишидаги нуқсон бўлиб, бу епендюма ва миямнинг юмшоқ мембранасига қадар чўзилган полимикрогириядан тўлдирилган ярим бўшлиқларни келтириб чиқаради. Кўпчилик ярим бўшлиқлар орқа фронтали ёки париетал ҳудудларда жойлашган бўлса-да, уларни темпорал ёки оксипитал ҳудудларда ҳам топиш мумкин. Шунингдек, кўз нервларининг гипоплазияси ва мия ўртасидаги аномалиялари (шаффоф септумнинг агенЭСис) («септо-оптик дисплазия плус») кузатилиши мумкин.

САБАБЛАРИ

- Геном аномалияси, масалан, СОЛ4А1
- Иккала бола юзасида мия зарари, тахминан 20 ҳафта ҳомиладорлик давридан кейин, масалан, СМВ инфекцияси ёки гипоксия-ишемия

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Шизоенсефалия клиникаси нуқсоннинг бир томонлама ёки икки томонлама бўлишига, шунингдек, очик ёки ёпиқ бўлишига боғлиқ. Ривожланишдаги бузилишлар, когнитив ва мотор бузилишлар кенг тарқалган бўлиб, икки томонлама шизоенсефалиялик беморларда кўпроқ ва жиддийроқ бўлади. Бир томонлама шизоенсефалия билан бўлган беморларда бузилишлар фақат гемипарез ёки фақат эпилепсия билан боғлиқ бўлиши мумкин. Қариш бошланиши одатда биринчи икки йил давомида бўлиб, икки томонлама / очик тешикли бўлганларда илгари бошланиши кузатилади. Гидросефалия ҳам пайдо бўлиши мумкин, бу очик тешикли шизоенсефалияда кўпроқ учрайди.

ОГОҲЛИК! Ривожланиш ва когнитив бузилишлар, айниқса, ертароқ ёшдаги назорат қилинмайдиган тутишлар билан, ёмонлашиши мумкин, шунинг учун тутишларни проактив равишда назорат қилиш муҳимдир, бу, агар тутишлар дори-дармонлар билан назорат қилинмаса, эпилЭСия учун жарроҳлик аралашувини ўйлашни ўз ичига олиши мумкин.

ТУТИСҲЛАР

Фокал тутишлар одатда бошланғич тутишлар бўлиб, улар тешикнинг жойлашуви билан боғлиқ бўлган белгиларга эга. Агар улар мотор белгилари бўлмаса, уларни чақалоқларда аниқлаш қийин бўлиши мумкин.

Фокал тутишлар кейинчалик икки томонлама тонико-клонийик тутишларга олиб келиши мумкин, улар шизоенсефалик тешикка тегишли бўлган фокал белгиларни кўрсатиши мумкин, агар бу маълумот диққат билан қидирилса.

Эпилептик спазмлар кузатилиши мумкин, улар тутишларнинг асосий тури сифатида мавжуд бўлиши мумкин, улар шизоенсефалиялик тешикнинг жойлашуви билан боғлиқ фокал белгиларга эга бўлиши мумкин.

Эпилептик статус, шу жумладан фокал эпилептик статус ривожланиши мумкин.

ОГОҲЛИК! Шизоенсефалияли беморларда, агар тутишлар ерта ёшда бошланса, вақт ўтиши билан тутиш турлари ўзгариши мумкин, эпилептик спазмлар ёки генерализациялашган турдаги тутишлар, масалан, ноанъанавий абссанслар, атоник ва тоник тутишлар пайдо бўлиши мумкин. Ривожланиш ва когнитив бузилишлар ушбу гуруҳда кўпроқ учрайди. Агар ушбу турдаги тутишлар кузатилса ва тутишлар доридармонлар билан назорат қилинмаса, шизоенсефалия тешиги бир томонлама бўлса, епилЭСия учун жарроҳлик аралашуви кўриб чиқилиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

НАСЛ СУРИСҲ ХУСУСИЯТИ

Олинган де ново генетик аномалия.

Оилавий мерос — СОЛ4А1 патоген вариантлари учун автосомал-доминант мерос танилган.

ИЗОҲРАТ: Шизоенсефалия мерос қолмаслиги мумкин, чунки у ривожланаётган миёга зарар етказиш орқали (инфекция, гипоксия-исхемия) юзага келиши мумкин.

МАСҲХУР ГЕНЛАР

СОЛ4А1 (поренсефалия ёки шизоенсефалиянинг сабаби бўлиши мумкин)

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ

Надир оилавий ҳолатлар тасвирланган (юқорида кўрсатилган).

ГИПОТАЛАМИК ГАМАРТОМА

ОБЗОР Гипоталамик гамартомалар — бу меҳнатнинг камёб ривожланиш нуқсонлари бўлиб, гипоталамуснинг ривожланишига таъсир қилади ва бу ҳолат қора моддали ҳетеротопияларнинг спектрига киради. Патологик жиҳатдан, зарарланган ҳудудларда пишган нейронлар ва глиал хужайралар, шунингдек, баъзи миелинизация қилинган толалар мавжуд бўлади.

КЛИНИК КОНТЕКСТ Гипоталамик гамартомалар турли клиник кўринишларга олиб келиши мумкин, бу гамартоманинг жойлашуви ва унга қандай боғланганига боғлиқ. Орқада жойлашган ва систерналар соҳасига боғланган гамартомалар сезгирликка олиб келади. Олдинги томонда, қора булға яқинида жойлашган гамартомалар ЭСа марказий ерта жинсий ривожланиш (прекозиал пубертат)ни келтириб чиқаради. Катта ўлчамдаги зарарланган ҳудудлар ва олд ва орқа томондаги боғланиш ҳам сезгирликка, ҳам марказий ерта жинсий ривожланишга олиб келиши мумкин. Гипоталамик гамартома еркақларда кўпроқ учрайди (еркақлар: аёллар нисбати 1,3М:Ф). Ташхис ўрнатишдан аввал болаларда эпизодлар одатда 1 ёшгача бошланади, ва бошида эмоционал хуружлар (геластик хуружлар) бўлиши мумкин. Ушбу хуружлар одатда туғилганидан кейин, аммо бошқа турдаги хуружлар пайдо бўлганидан кейин кўринарли тарзда аниқланади. Ривожланиш ва ўрганиш бузилишлари (турли даражадаги оғирлик) ва психиатрик касалликлар 80% ҳолларда кузатилади.

ОҒИР ЕЪТИРОЗ! Ерта ёшда бошқарилмайдиган хуружлар билан болаларда ривожланиш натижалари ва когнитив қобилиятлар ёмонлашиши мумкин, айниқса, агар эпилептик спазмлар ёки умумий хуружлар турлари пайдо бўлса, шунинг учун хуружларни проактив бошқариш жуда муҳимдир, бу ЭСа дорилар ёрдамида бошқарилмайдиган бўлса, эпилепсия операцияси кўриб чиқилиши мумкин.

САБАБЛАР • Спонтан (95%)

• Паллистер-Холл синдроми (5%)

ПАЛЛИСТЕР-ҲОЛЛ СИНДРОМИ Ушбу синдромда полидактилия, айрим тиллар, диспластик тирноқлар, перфоре бўлмаган анус, буйрак аномалиялари ва гипоталамик гамартома мавжуд. Бу ГЛИЗ генидаги патоген варианты билан боғлиқ (7p13 хромосомада).

ПРИПАДҚЛАР Фокал эмоционал хуружлар, геластик хуружлар одатда бошланғич турдаги хуружлардир, 95% одамлар ушбу турдаги хуружларни бошлайди. Хуружлар одатда қисқа (5-20 сония), тез-тез (қунига бир неча марта, ҳатто соатига бир неча марта) бўлади ва уларни сезиш қийин бўлиши мумкин. Бу хуружлар онгсизлик билан (фокал эмоционал хуруж) содир бўлса, уларни чақалоқлар ва кичик болаларда тезда аниқлаш қийин бўлади, аммо бошқа турдаги хуружлар пайдо бўлгандан сўнг аниқланиши мумкин. Фокал хуружлар, онгсизлик билан кузатиладиганлар, 50-60% ҳолатларда учрайди ва кўпинча уларнинг олдидан кулиш даври келади.

Фокал хуружлар билан иккиламчи тонико-клоник хуружлар ёки эпйлептик статуслар ҳам юзага келиши мумкин.

ОҒИР ЕЪТИРОЗ! Гипоталамик гамартомаси бўлган беморларда вақт ўтиши билан хуружларнинг турини ўзгартириш мумкин, улар эпйлептик спазмлар ёки умумий хуружлар, масалан, атипик абсанслар, атоний ёки тоник хуружлар кўринишида пайдо бўлиши мумкин. Ушбу гуруҳда ривожланиш ва когнитив бузилишлар кўпроқ учрайди. Агар бу турдаги хуружлар кузатилса ва дорилар билан бошқарилмаса, эпйлепсияни жарроҳлик йўли билан даволаш мумкин.

ГЕНЕТИКА

Мерос қолиш тарихи

- 95% де ново олинган соматик ген аномалиялар
- 5% оилавий мерос - аутосомал-доминант (Палистер-Ҳолл синдроми)

Маълум Генлар

ГЛИЗ гени аномалияси Палистер-Ҳолл синдромига сабаб бўлади; ГЛИЗ нинг патоген вариантлари гипоталамик гамартома нинг тахминан 20% спорадик ҳолатларида аниқланади.

Оилавий Анамнез

Оилавий анамнез бўлиши мумкин (юқорига қаранг).

1.8.2.2.2. ТОМИРЛАР МАЛФОРМАТСИЙАЛАРИ

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Бош миянинг томир малформациялари эпйлепсия билан боғлиқ бўлиши мумкин бўлган турли хил бузилишларни ўз ичига олади. Эпйлепсия билан касалланган беморларда учрайдиган асосий томир малформациялари қуйидагилардир:

- Бош мия ангиомаси
- Стурге-Вебер синдроми
- Артерио-веноз малформация

Тутилишлар локал структуранинг деформацияси, гипоксия-ишемия, такрорий микроқон кэтиш натижасида гемосидерин чўкиши ёки глиоз туфайли юзага келиши мумкин.

Бош мия ангиомаси

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Бош мия ангиомалари — патологик кенгайган қон томирлар тўпламидан иборат бўлган томир аномалияларидир. Улар якка ёки кўп сонли бўлиши мумкин ва бош мия, орқа мия ҳамда камдан-кам ҳолларда тери ва тўр пардада учрайди.

Булар қуйидаги номлар билан ҳам танилган:

- Каверноз ангиома
- Каверноз гемангиома
- Каверноз веноз малформация

Якка ҳолдаги бош мия ангиомаларининг 40% гача бўлган қисми веноз ривожланиш аномалияси билан боғлиқ бўлиши мумкин. Ёш ўтиши билан янги ангиомалар пайдо бўлиши мумкин, бу ЭСа касалланиш ҳолатлари ва одам бошига тўғри келадиган ангиома сонининг ортишига олиб келади.

Клиник контекст

Бош мия ангиомаларининг клиник кўриниши уларнинг ҳажми, жойлашуви ва таъсир доирасига боғлиқ. Одатда, симптомлар ангиома атрофидаги қон кэтиши ёки микроқон кэтиши натижасида юзага келади. Бу қуйидагиларга сабаб бўлиши мумкин:

- Тутқаноқ хуружлари
- Бош оғриғи
- Неврологик ва когнитив бузилишлар

Касаллик одатда 20-40 ёш оралиғидаги одамлар орасида учрайди. Қон кэтиш хавфи йилда тахминан 1% ни ташкил этади, оилавий ҳолатларда ушбу хавф юқорирок бўлиши мумкин, споралик ҳолатларда ЭСа пастроқ бўлади.

ТУТҚАНОҚЛАР

Биринчи босқичда одатда ўчоқли тутқаноқлар кузатилади, уларнинг белгилари ангиоманинг жойлашган ҳудудига боғлиқ бўлади.

Шунингдек, ўчоқли тутқаноқлар икки томонлама тонико-клоник хуружларга ўтиши мумкин. Агар ангиоманинг жойлашуви еътибор билан текширилса, бу жараён локал ўзига хос белгилар билан намоён бўлиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

Ирқланиш табиати

- **80% - оила тарихисиз:** бу ҳолатлар **тасодифий ёки де ново соматик генетик мутациялар** натижасида юзага келиши мумкин.
- **20% - оилавий ирсий ўтиш:** **автосомал-доминант** ирсийланиш кузатилади, бунда **бир нечта ангиомаларнинг мавжудлиги оилавий ҳолатларда кўпроқ учрайди.**

Маълум генлар

- **CCM1, CCM2 ва CCM3** генларидаги мутациялар билан боғлиқ.

Оилавий анамнез

- Ирсий бўлиши мумкин (юқорида кўрсатилганидек).

СИНДРОМ СТУРЖ-ВЕБЕР

Умумий маълумот

Стурж-Вебер синдроми юз, кўз ва лептоменингеал ангиомалари билан тавсифланади. Ушбу синдром соматик генетик аномалия натижасида келиб чиқади, бу ЭСа қон томир проженитор хужайраларида **ГНАҚ** генининг функционал ортишига олиб келади.

Хусусиятлари:

- Туғилганда мавжуд бўлган "**шароб доғи**" (юзнинг учлик нерви кўз соҳаси бўйлаб жойлашган, 15% беморларда йўқ бўлиши мумкин).
- **Лептоменингеал ангиома** (одатда, окципитал ва орқа парияетал соҳаларда жойлашган) — бу кортекста ишемия, атрофия ва калсификацияни келтириб чиқаради, бу ЭСа **тутқаноқ хуружлари**, қарама-қарши томон **гемипарез** ва **гомоним гемианопия** хавфини оширади.
- **Кўз ангиомалари** (30% беморларда): **глаукома**, **ирис гетерохромияси ёки буфталм** ривожланиши мумкин.

Тутқаноқ хуружлари **75–90%** беморларда кузатилади ва одатда **12 ойлик ёшгача** бошланади. Лептоменингеал ангиомаларга боғлиқ **веноз оқим бузилиши** туфайли беморларда инсулт хавфи юқори. **Инсулт хавфи** узоқ давом етган тутқаноқлар ёки **эпилептик статус** фонида ортади. Бундан ташқари, **веноз босим ошиши** натижасида **коммуникацион гидросефалия** ҳам ривожланиши мумкин.

Диққат!

Ерта ёшда назорат қилинмаган тутқаноқлар беморнинг ривожланишига ва **когнитив функцияларига салбий таъсир** қилади. Агар эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар пайдо бўлса, **проактив тутқаноқ назорати** муҳим аҳамиятга эга, шунингдек, **жарроҳлик даволаш** ҳам кўриб чиқилиши мумкин.

Тутқаноқлар

- **Ўчоқли тутқаноқлар** — енг кўп учрайдиган тутқаноқ тури, ва уларнинг хусусиятлари **лептоменингеал ангиома локализацияси** билан боғлиқ бўлади.
- **Фокал тутқаноқлар билатераллй тоник-клоник тутқаноқларга ўтиши** мумкин.
- **Эпилептик спазмлар** кузатилиши мумкин, ва улар ҳам лептоменингеал ангиоманинг жойлашуви билан боғлиқ бўлиши мумкин.
- **Эпилептик статус** (шу жумладан, фокал эпилептик статус) учрайди ва **инсулт хавфи** билан боғлиқ.

Диққат!

Ерта бошланувчи тутқаноқлар билан кечувчи беморларда вақт ўтиши билан **эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқ турлари** (масалан, атипик абсанс, атоник ва тоник тутқаноқлар) ривожланиши мумкин.

Агар ушбу турдаги тутқаноқлар пайдо бўлса, уларни тўлиқ назорат қилиш муҳим аҳамиятга эга. Агар дорилар ёрдам бермаса, **эпилепсия бўйича жарроҳлик даволаш** кўриб чиқилиши лозим.

ГЕНЕТИКА

Меросхўрлик табиати

- **де ново** орттирилган **соматик ген аномалияси**

Маълум генлар

- **ГНАҚ** (прогенитор томир хужайраларидаги соматик ген аномалияси).
- **Шунингдек**, синдромга боғлиқ бўлмаган юздаги **"вино доғлари"** ҳам ушбу гендаги **соматик ген аномалияси** билан боғлиқ экани кўрсатилган. Патоген вариант еҳтимол, **кечки ривожланиш босқичида** юзага келади.

Оилавий анамнез

- Аҳамиятга эга емас.

АРТЕРИОВЕНОЗ МАЛФОРМАТСИЙА

Умумий маълумот

Артериовеноз малформациялар (АВМ) – бу туғма қон-томир аномалиялари бўлиб, артериялар ва веналар орасидаги тўғридан-тўғри боғланиш натижасида капилляр тизимнинг йўқлиги билан тавсифланади. Ушбу патология ички бош мия қон кэтиши (геморрагик инсулт) хавфини оширади, бу йилига 2–4% ҳолатда кузатилади.

АВМ асоратларини камайтириш учун асосий мақсад – қон кэтиши билан боғлиқ ўлим ва неврологик дефицит хавфини камайтириш.

Клиник манзара

Артериовеноз малформацияга эга беморларда қуйидаги симптомлар кузатилиши мумкин:

Ички бош мия қон кэтиши (енгил ёки оғир даражадаги) Эпилептик тутқаноқлар

Бош оғриғи

Неврологик ва/ёки когнитив бузилишлар (прогрессиент шаклда)


Чақалоқларда:

Катта бош ҳажми (мэгаленсефалия)


Бўртиб чиққан веналар

Юқори чиқимли юрак этишмовчилиги (катта АВМъларда)

Генетика

 **Меросхўрлик хусусияти:** Тасодифий равишда юзага келади, жуда кам учрайдиган оилавий ҳолатлар қайд этилган.

 **Маълум бўлган генлар:** Ҳозирча номаълум.

 **Оилавий анамнез:** Жуда кам учрайдиган оилавий ҳолатлар қайд этилган.

ГИППОКАМП СКЛЕРОЗИ

Умумий кўриниш

 **Патологик хусусиятлар:**

- Пирамидал нейронларнинг йўқолиши
- Грануляр ҳужайраларнинг дисперсияси
- Глиознинг ривожланиши

 **Бошқа боғлиқ ўзгаришлар:**

- **Мезиал темпорал склероз** (яқин тузилмаларнинг ўзгариши)
- **Двожная патология** (бошқа тузилма аномалиялари билан бирга бўлиши мумкин, масалан, кортикал дисплазия ёки Стурге-Вебер синдроми)

 **Сабаблари:**

- Олинган (қўлга киритилган) тузилма аномалияси
- Узоқ давом етган фебрил тутқаноқлар натижасида ривожланиши мумкин
- Дори-дармонларга чидамли темпорал тутқаноқларнинг энг кўп учрайдиган сабаби

Клиник кўриниши

 **Тутқаноқлар ва симптомлар:**

- **Мезиал темпорал тутқаноқлар** (ёқимсиз ҳид сезиш, deja vu, автоматизмлар)
- **Когнитив бузилишлар:**
 - Доминант (чап) томон зарарланса → **сўзлаш ва вербал хотира бузилиши**
 - Нондоминант (ўнг) томон зарарланса → **визуал хотира бузилиши**

 **Тутқаноқлар тарихи:**

- **25% беморларда** илгари узоқ давом етган фебрил тутқаноқлар бўлган
- Кўпинча **латент давр** ўтиб, кейин мезиал темпорал тутқаноқлар бошланади

 **Тутқаноқлар хусусиятлари:**

- **Фокал тутқаноқлар** (кўпинча фармакотерапияга чидамли)
- **Фокал тутқаноқлар** → Икки томонлама **тонико-клоник тутқаноқларга** ўтиши мумкин
- **Темпорал симптоматология** (сенсор, эмоционал ва автоматизм аломатлари)

△ **Муҳим:** Фармакологик даволаш кўпинча самарасиз, шунинг учун **жарроҳлик муолажаси** кўриб чиқилиши керак.

Наслга ўтиш характери

- **Склероз гиппокампа – орттирилган аномалия**, яъни ирсий ўтиш одатда кузатилмайди.
- Бу **узок давом етган фебрил тутқаноқлар** ёки **такрорий мезиял темпорал тутқаноқлар** натижасида ривожланиши мумкин.

★ Маълум бўлган генлар

- **Кўпчилик ҳолларда генетик сабаблар мавжуд эмас**, чунки склероз гиппокампа орттирилган патология ҳисобланади.
- Бирок, **фебрил тутқаноқларга генетик мойиллик** ушбу ҳолатнинг ривожланишига туртки бўлиши мумкин:
 - ◆ **ССН1А – Драве синдроми** билан боғлиқ, юқори ҳароратга сезгир тутқаноқлар чақиради.
 - ◆ **ГЕФС+ (Генерализед Епилепсий витх Фебриле СеизурЭС Плус)** – фебрил тутқаноқларнинг давомийлиги ва такрорланувчанлигини ошириши мумкин.

★ Оилавий анамнез

- Агар ўтмишда **узок давом етган фебрил тутқаноқлар** ёки **ирсий эпилептик синдромлар** бўлса, склероз гиппокампа ривожланиш хавфи ортиши мумкин.
- Аммо **ўз-ўзидан склероз гиппокампа наслдан-наслга ўтмайди**, балки **эпилептик тутқаноқларга генетик мойиллик** бўлиши мумкин.

1.8.2.2.4. ГИПОКСИК-ИСХЕМИК

Гипоксик-ишемик мия аномалиялари

- ◆ Мия ҳажмининг йўқолиши, глиоз ва чандикланиш кузатилади.
- ◆ Тутқаноқлар одатда биринчи 24 соатда бошланади.
- ◆ Агар эпилепсия ривожланса, аввал латент давр бўлиб, кейин 6–12 ой ўтиб тутқаноқлар қайтадан бошланади.

ИНСУЛТ

Инсулт (сереброваскуляр ходиса)

- ◆ Иккита асосий тури: геморрагик ва ишемик инсулт.
- ◆ Иккаласи ҳам ўткир тутқаноқлар ва узок муддатли эпилепсия ривожланишига сабаб бўлиши мумкин.
- ◆ Катталарда инсулт эпилепсиянинг енг кенг тарқалган сабаби.

ТУГМА ИНСУЛТ (пренатал ёки перинатал)

- ◆ Орта мия артерияси ҳовузи енг кўп зарарланган жой.
- ◆ Болаларда гемиплежия бўлиши мумкин, лекин дастлаб аниқланмаслиги еҳтимоли бор.
- ◆ Неонатал ёки кечроқ тутқаноқлар ривожланиши мумкин.
- ◆ 1/3 беморда эпилептик спазмлар кузатилади, ва улар одатда даволашга яхши жавоб беради.

Тутқаноқлар ва эпилептик статус

- ◆ Фокал (ўчоқли) тутқаноқлар инсулт ўчоғи билан боғлиқ.
- ◆ Фокал бошланган ва икки томонлама тонико-клоник тутқаноқлар ривожланиши мумкин.
- ◆ Эпилептик статус пайдо бўлиши еҳтимоли бор.

⚠ Мухим огоҳлантиришлар!

! Болалиқда инсулт бўлган беморларда эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган эпилепсия ривожланиши мумкин.

! Эпилепсияни ерта назорат қилиш муҳим, чунки назоратсиз тутқаноқлар когнитив ва ривожланиш бузилишларига олиб келиши мумкин.

! Дори воситалари билан назорат қилиб бўлмаса, эпилепсияга қарши жарроҳлик кўриб чиқилиши керак.

! Янги туғилган чақалоқларда эпилептик тутқаноқлар клиник жиҳатдан аҳамиятсиз бўлиши мумкин, шунинг учун ЕЕГ кузатуви муҳим.

Генетика ва Наслчилик

- Эпилепсия инсултдан сўнг ривожланади, бу гипоксия-исчемия натижасида юзага келадиган мия ўзгаришлари билан боғлиқ.
- Генетик мутациялар инсултга мойилликни ошириши мумкин, лекин инсултнинг ўзи эпилепсияни генетик йўл билан келтириб чиқармайди. Эпилепсиянинг ривожланиши инсултдан кейинги анатомик ўзгаришларга боғлиқ (васкуляр ҳудудлар).
- _____
Аниқ генлар

Эпилепсиянинг генетик сабаблари инсултдан кейин муҳим емас, чунки бу орттирилган ҳолат.

Оилавий Анамнез

- Генетик мойиллик инсултнинг ўзи учун аҳамиятли бўлиши мумкин, лекин пост-инсулт эпилепсия учун ўз аҳамиятини йўқотади.
- Эпилепсия инсулт натижасида юзага келгани сабабли, оилавий тарих муҳим емас.

ГИПОКСИК-ИСХЕМИК ШИКАСТЛАНИСХ

Умумий маълумот

Гипоксик-ишемик шикастланиш (ГИСХ) ҳар қандай ёшда ва турли сабабларга кўра юзага келиши мумкин. Бу шароит ўткир ҳолатда тутқаноқларни чақириши, шунингдек, узок муддатли асорат сифатида эпилепсияга олиб келиши мумкин.

Клиник контекст

Гипоксик-ишемик шикастланишнинг клиник кўриниши қуйидаги омилларга боғлиқ:

- ◆ Гипоксия ва ишемия даражаси
- ◆ Мия зарарланган соҳалари
- ◆ Ёш ва асосий сабаблар
- ◆ Ҳамроҳ омиллар, масалан, мия шиши натижасида **ички бош босимининг ошиши**

Ўткир тутқаноқлар одатда **биринчи 24 соат ичида** кузатилади. Дастлабки даволаш:

- ✓ Тутқаноқларни бошқариш
- ✓ Гипоксик-ишемик шикастланишнинг ўзини даволаш

Агар эпилепсия ГИСХ асорати сифатида ривожланса, одатда **латент давр** кузатилади, ундан сўнг **бир неча ой ичида тутқаноқлар қайталади**. Ушбу шикастланиш **когнитив ва неврологик бузилишларга** олиб келиши мумкин.

Тутқаноқлар

- ◆ **Фокал (ўчоқли) тутқаноқлар** – миядаги зарарланган жойга боғлиқ бўлган белгиларга эга бўлиши мумкин.
- ◆ **Фокал тутқаноқлар икки томонлама тонико-клоник тутқаноқларга** айланиб кэтиши мумкин.
- ◆ **Эпилептик статус** – ўткир травма вақтида, айниқса **фокал эпилептик статус** шаклида юзага келиши мумкин.

⚠ Еҳтиёт бўлинг!

🧠 Ёш беморларда, айниқса **прентал ёки ерта ёшдаги гипоксик-ишемик шикастланиш** натижасида **эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар** (масалан, **атипик абсанс, атоник, тоник тутқаноқлар**) пайдо бўлиши мумкин.

📌 **Муаммо:** Бундай беморларда **ривожланиш ва когнитив бузилишлар** хавфи юқори. Агар ушбу тутқаноқлар **дори билан назорат қилинмаса, эпилепсия жарроҳлиги** кўриб чиқилиши мумкин (агар шикастланган соҳа аниқланса).

⚠ **Янги туғилган чақалоқлар ва гўдакларда** гипоксик-ишемик шикастланиш билан боғлиқ тутқаноқлар **сезиларли бўлмаслиги мумкин**. **ЕЕГ кузатуви муҳим**, чунки баъзан тутқаноқлар фақат ЕЕГ орқали тасдиқланади.

Генетика

- ◆ **Иршийлик табиати:** Аҳамияциз (орттирилган).
- ◆ **Маълум генлар:** Аҳамияциз (орттирилган).
- ◆ **Оилавий анамнез:** Аҳамияциз (орттирилган).

1.8.2.2.4. БОСҲ МИЙА ЖАРОҲАТИ

Умумий ко‘риниш

Травматик мия шикастланиши жароҳат вақтида о‘ткир тутқаноқларга сабаб бо‘лиши мумкин, шунингдек, узоқ муддатли асорат сифатида эпилепсияни келтириб чиқариши мумкин. Бу, айниқса, ерта балог‘ат ёшида, орттирилган мия жароҳати натижасида келиб чиқадиган эпилепсиянинг енг кенг тарқалган сабабларидан биридир. Травманинг ог‘ирлиги ва эпилепсия ривожланиш еҳтимоли о‘ртасида бог‘лиқлик мавжуд – жароҳат қанчалик ог‘ир бо‘лса, эпилепсия ривожланиш еҳтимоли шунчалик юқори бо‘лади.

Клиник контекст

Травматик мия шикастланишининг клиник манзараси жароҳатнинг даражаси ва жойлашуви, беморнинг ёши ва интракраниал босимнинг ошиши каби омилларга бог‘лиқ. О‘ткир тутқаноқлар жароҳатдан кейинги дастлабки 24 соат ичида ёки биринчи ҳафта давомида юзага келиши мумкин. О‘ткир даврда даволаш тутқаноқларни бартараф этиш ва травматик мия жароҳатини назорат қилишга қаратилади. Агар эпилепсия узоқ муддатли асорат сифатида ривожланса, одатда латент давр кузатилади, ундан кейин ЭСа ойлар ёки ба‘зан йиллар о‘тиб тутқаноқларнинг қайталаниши кузатилади. Жароҳат натижасида когнитив ва неврологик бузилишлар юзага келиши мумкин.

Тутқаноқлар

- Мия шикастланиши жойига бог‘лиқ ҳолда, о‘ткир ёки узоқ муддатли фокал (о‘чоқли) тутқаноқлар кузатилиши мумкин.
- Фокал тутқаноқлар икки томонлама тоник-клоник тутқаноқларга о‘тиши мумкин. Агар диққат билан о‘рганилса, тутқаноқларнинг о‘чоқли хусусиятларини аниқлаш мумкин.
- Эпилептик статус, шу жумладан, о‘чоқли эпилептик статус, айниқса о‘ткир жароҳат вақтида юзага келиши мумкин.

△ Дикқат!

Ёш болаларда ерта бошланган травматик мия шикастланишидан со‘нг эпилептик спазмлар ёки куйидаги умумий тутқаноқлар шакллари ривожланиши мумкин:

- Атипик абсанс тутқаноқлар
- Атоник тутқаноқлар
- Тоник тутқаноқлар

Ушбу гуруҳда ривожланиш ва когнитив бузилишлар тез-тез учрайди. Агар бу турдаги тутқаноқлар кузатилса ва дори-дармонлар билан назоратга олинмаса, жарроҳлик аралашуви ко‘риб чиқилиши мумкин, агар эпилепсияга сабаб бо‘лувчи мия жароҳати о‘чоғ‘и аниқланса.

△ Дикқат!

Янги туг‘илган чақалоқлар ва ёш болалардаги тутқаноқлар клиник жиҳатдан сезилмас бо‘лиши мумкин. Бундай ҳолатларни аниқлаш ёки тасдиқлаш учун ЕЕГ кузатуви талаб қилиниши мумкин.

ГЕНЕТИКА

ИРСИЙЛИК ХУСУСИЙАТИ

Аҳамияциз (орттирилган)

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Аҳамияциз (орттирилган)

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ

Аҳамияциз (орттирилган)

1.8.2.2.5. ЎСМАЛАР

УМУМИЙ КЎРИБ СҲИҚИСҲ

Епилептоген ўсма кўпинча биологик жиҳатдан яхши хулқли бўлиб, вақт ўтиши билан ўзгармайди. Шу сабабли, уларни онкологик жарроҳлик ёки кузатув талаб қилмайди, аксинча, уларнинг даволаш эпилептик тутилишларни назорат қилишга қаратилган. Баъзи ўсмалар дори воситаларига чидамли эпилепсия билан кучли боғлиқ бўлиб, улар анатомик ва визуал хусусиятлари туфайли эпилепсия жарроҳлик амалиётига мос келади. Шу сабабли, эпилепсия жарроҳлиги ушбу беморлар гуруҳи учун муҳим даволаш усули ҳисобланади.

Эпилепсия билан боғлиқ энг кенг тарқалган ўсмалар глионеврал ўсмалар ҳисобланади:

- Дизембриопластик нейрорепителиал ўсма (ДНЕТ)
- Ганглиоглиома

Камдан-кам ҳолларда эпилепсия агрЭссив ўсмалар туфайли юзага келиши мумкин, бундай ўсмалар онкологик жарроҳлик ва кузатув талаб қилади, шунинг учун бу бўлимда муҳокама қилинмайди.

ДНЕТ (Дизембриопластик Нейрорепителиал Ўсма)

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Дизембриопластик нейрорепителиал ўсма (ДНЕТ) – бу кортексда жойлашган глионеврал ўсма бўлиб, одатда кўп тугунли ва/ёки кўп кистали тузилишга эга бўлади. Гистологик жиҳатдан ДНЕТ олигодендроглиоподоб хужайралар, нейрон ва астрокит хужайралари билан аралашган ҳолда камдан-кам ҳолларда хужайра атипияси билан тавсифланади. Кўпинча темпорал лобда учрайди, лекин бошқа жойларда ҳам бўлиши мумкин. У кўпинча кўшни фокал кортикал дисплазия (ФСД ИИИБ) билан бирга учрайди, бу иккала тузилиш аномалиясининг умумий ривожланиш этиологиясига ишора қилади.

КЛИНИК ҲОЛАТ

ДНЕТ клиник кўриниши унинг жойлашуви ва кўшимча тузилиш аномалияларига (масалан, фокал кортикал дисплазия, гипокамп склерози) боғлиқ. Тутилишлар деярли барча беморларда кузатилади. Тутилишларнинг бошланиши ҳар қандай ёшда бўлиши мумкин, лекин кўпинча болаликда бошланади. Тутилишлар одатда дори воситалари билан назорат қилинмайди. Ҳар икки жинсда учраши мумкин, лекин еркакларда кўпроқ

кузатилиши қайд этилган. Дастлаб беморларда ривожланиш, неврологик ёки когнитив бузилишлар бўлмайди, аммо назоратиз эпилептик тутилишлар давом еца, бундай муаммолар пайдо бўлиши мумкин. ДНЕТ билан касалланган одамларда психик бузилишлар ҳам қайд этилган.

ДИҚҚАТ! Ерта ёшда назоратиз эпилептик тутилишлар кузатилган болаларда ривожланиш ва когнитив бузилишларнинг кечилиши оғирроқ бўлиши мумкин. Айниқса, агар эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган турдаги тутилишлар пайдо бўлса, тутилишларни фаол назорат қилиш муҳимдир.

ДИҚҚАТ! Эпилепсия жарроҳлиги ўтказилган ДНЕТ беморларида тутилишлардан бутунлай халос бўлиш еҳтимол юқори бўлиши кутилмоқда. Шу сабабли, агар дори воситалари ёрдамида назорат қилиб бўлмаса, ривожланиш, когнитив ёки психиатрик бузилишлар пайдо бўлса, эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутилишлар кузатилса, жарроҳлик муолажани кечиктирмаслик лозим.

ТУТИЛИСҲЛАР

- Одатда фокал тутилишлар кузатилади, улар ДНЕТ жойлашувига боғлиқ. Енг кўп темпорал, камроқ фронтал лобда учрайди. Агар тутилиш ҳаракат белгиларисиз кечса, уни чақалоқлар ва ёш болаларда аниқлаш қийин бўлиши мумкин.
- Фокал тутилишлар икки томонлама тоник-клоник тутилишлар билан давом этиши мумкин, улар ДНЕТ жойлашуви билан боғлиқ бўлиши еҳтимолдан холи емас.
- Эпилептик спазмлар юзага келиши мумкин, улар ҳам ДНЕТ жойлашуви билан боғлиқ бўлиши мумкин.
- Эпилептик статус, шу жумладан фокал эпилептик статус камдан-кам учрайди.

ДИҚҚАТ! ДНЕТ бўлган ва тутилишлари ерта ёшда бошланган беморларда вақт ўтиши билан тутилиш турлари ўзгариши мумкин. Уларда эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган турдаги тутилишлар, масалан, атипик абсанс, атоник ва тоник тутилишлар пайдо бўлиши мумкин. Бу ҳолатда ривожланиш ва когнитив бузилишлар кўпроқ учрайди. Агар бундай турдаги тутилишлар кузатилса, уларни тўлиқ назорат қилиш жуда муҳим. Агар дори воситалари билан бунга еришиб бўлмаса, эпилепсия жарроҳлиги кўриб чиқилиши лозим.

ГЕНЕТИКА

Мерос олиш характери

- Тасодифий содир бўлади, еҳтимол **де ново орттирилган соматик ген аномалияси** сабабли.

Маълум бўлган генлар

- **ДНЕТ** нинг генетик сабаблари **ҳали номаълум**.
- **ДНЕТ** тўқимасининг молекуляр-генетик тадқиқотлари **1п/19қ гетерозиготлик йўқолишини** аниқлаган.
- **Камдан-кам учрайдиган боғлиқликлар** қуйидагилар билан қайд этилган:
 - **1-тип нейрофиброматоз (НФ1)** (шу жумладан бир нечта ДНЕТ бўлган беморлар).

- **ХИЙ синдроми.**
- Ушбу боғлиқликлар **тасодифий ёки ДНЕТ нинг генетик сабабларини** кўрсатиши мумкинлиги ҳозирча номаълум.

Оилавий анамнез

- **ДНЕТ тасодифий** содир бўлгани учун **оилавий анамнез муҳим эмас.**
- Агар генетик аномалиялар мавжуд бўлса ҳам, улар **ўтувчи эмас, балки орттирилган соматик генетик ўзгаришлар** бўлиши мумкин.

1.8.2.2.6. ПОРЕНСЕФАЛИК КИСТА

Умумий маълумот

Поренсефалик кисталар — бу мия яримшарларида кузатиладиган бўшлиқлар бўлиб, улар ўтказилган **гипоксия-ишемия, томирлар окклюзияси (инсулт), қон қуйилиш ёки инфекция натижасида** юзага келиши мумкин. Ушбу кисталар **бирламчи мия инсулти ёки гипокамп склерози каби бошқа тузилмавий ўзгаришлар билан бирга** бўлиши мумкин.

Клиник контекст

Поренсефалик кистанинг клиник манзараси **кистанинг жойлашуви ва олдин содир бўлган инсулт билан боғлиқ. Тутилишлар (эпилептик хуружлар) туғилгандан бошлаб ёки кейинроқ бошланиши мумкин, аммо одатда ҳаётнинг биринчи ўн йиллиги ичида** юзага келади.

Беморларда **ҳаракат бузилишлари (масалан, гемипарез), ривожланиш бузилишлари ва/ёки когнитив бузилишлар** бўлиши мумкин.

△ ДИҚҚАТ!

Ёш болаларда назорат қилинмайдиган эпилептик хуружлар ривожланиш натижаларига салбий таъсир қилиши ва **когнитив бузилишларни** келтириб чиқариши мумкин, айниқса **эпилептик спазмлар ёки умумий (генерализацияланган) тутилишлар** ривожланса. Шу сабабли, бундай беморлар учун **проактив тутилишларни назорат қилиш муҳимдир, бу ЭСа эпилепсияга қарши жарроҳлик муолажасини кўриб чиқишни ўз ичига олиши мумкин.**

Тутилишлар (эпилептик хуружлар)

- **Фокал (ўчоқли) тутилишлар** кўпинча **биринчи турдаги эпилептик хуружлар** бўлиб, уларнинг белгилари **кистанинг жойлашуви ва/ёки олдинги мия шикастланиши билан боғлиқ.**
 - **Агар ҳаракат аломатлари кузатилмаса, уларни чақалоқ ва ёш болаларда аниқлаш қийин бўлиши мумкин.**
- **Фокал тутилишлар икки томонлама тонико-клоник хуружлар билан кечиши мумкин, бу ҳолда фокал белгилар поренсефалик кистанинг жойлашувига боғлиқ** бўлиши мумкин.
- **Эпилептик спазмлар юзага келиши мумкин, уларнинг ҳам фокал белгилар билан боғлиқлиги кузатилиши мумкин.**

- **Эпилептик статус**, шу жумладан **фокал эпилептик статус**, камдан-кам учрайди, лекин юзага келиши мумкин.

△ ЕҲТИЙОТ БЎЛИНГ!

Поренсефалик кистаси бўлган беморларда эпилептик хуружлар ерта ёшда бошланган бўлса, вақт ўтиши билан тугилиш тури ўзгариши мумкин.

- **Эпилептик спазмлар ёки умумий тугилишлар** (масалан, **атипик абсанслар, атоник ва тоник тугилишлар**) пайдо бўлиши мумкин.
- **Бу гуруҳда ривожланиш бузилишлари ва когнитив бузилишлар тез-тез учрайди.**
- **Агар ушбу тугилишлар кузатилса, тугилишларни тўлиқ назорат қилиш муҳимдир.**
 - **Агар дори воситалари билан назоратга еришиб бўлмаса, эпилепсия бўйича жарроҳлик муолажаси кўриб чиқилиши керак.**

Генетика

Ирсийлик хусусияти

- **Аҳамиятга эга эмас**, чунки аксарият ҳолларда бу **орттирилган мия инсулти натижасида юзага келади.**

Маълум генлар

- **Аҳамиятга эга эмас**, чунки аксарият ҳолларда **орттирилган мия инсулти сабаб бўлади.**
- **СОЛ4А1** (кам учрайди)

Оилавий анамнез

- **Аҳамиятга эга эмас**, чунки аксарият ҳолларда **орттирилган мия инсулти билан боғлиқ.**

1.8.2.3. МЕТАБОЛИК ЕТИОЛОГИЙАЛАР

Умумий ко‘риниш

Метаболик эпилепсиялар аниқ метаболик аномалияга эга бўлган ва тегишли тадқиқотлар орқали эпилепсия ривожланиш хавфи сезиларли даражада ошган деб топилган ҳолатлар сифатида таснифланади. Метаболик бузилишлар генетик келиб чиқишга эга, аммо ҳозирги тушунчамизга ко‘ра, метаболик аномалиялар генетик дефект ва эпилепсия о‘ртасида жойлашган алоҳида касалликдир.

Метаболик эпилепсияларни ерта аниқлаш жуда муҳим (айниқса, эпилепсия асосий касаллик бўлса ва ерта даволаш натижаларни яхшиласа). Қуйидаги метаболик эпилепсиялар муҳим саналади:

- Биотинидаза ва ҳолокарбоксилаза-синтаза этишмовчилиги
- Миядаги фолат этишмовчилиги
- Креатин метаболизми бузилишлари

- Фолий кислотага жавоб берувчи тутқаноқлар
 - Глюкоза 1 (ГЛУТ1ДС) ташувчисининг этишмовчилиги синдроми
 - Митохондриял бузилишлар
 - Пероксисомал бузилишлар
 - Пиридоксин (АЛДХ7А1) ва пиридокс(ал)амин 5ъ-фосфат оксидаза (ПНПО) этишмовчилиги
-

1.8.2.3.1. БИОТИНИДАЗА ВА ҲОЛОКАРБОКСИЛАЗА-СИНТАЗА ЙЕТИСҲМОВСҲИЛИГИ

Биотинидаза этишмовчилиги эндоген биотин қайта ишланишининг бузилиши билан тавсифланади. Эпилепсия тез-тез учрайди, одатда ҳаётнинг дастлабки 3-4 ойида бошланади ва ко‘пинча эпилептик спазмлар шаклида бо‘лади. Бундан ташқари, ко‘рлик ва ешитиш ё‘қолиши ҳам кузатилади. Диагностикада муҳим белгилар — соч то‘килиши (алопЭСия) ва дерматит. Одатда, чидамли тутқаноқлар биотиннинг кичик дозалари билан тезда даволанади.

Ҳолокарбоксилаза-синтаза этишмовчилигида аломатлар неонатал даврда бошланади. Тутқаноқлар камроқ учрайди (25-50% ҳолларда). Биотин билан даволаш самарали ҳисобланади.

1.8.2.3.2. МИЯДАГИ ФОЛАТ ЙЕТИСҲМОВСҲИЛИГИ

Миядаги фолат этишмовчилиги 5-метилтетрагидрофолат (5МТХФ) миқдорининг орқа мия суюқлигида камайиши билан тавсифланади. Ушбу метаболит организмда нормал метаболизмга эга бо‘лса ҳам, марказий асаб тизимида бузилишлар юзага келади. Фолат транспортининг бузилиши ёки фолатнинг марказий асаб тизимидаги тез парчланиши сабаб бо‘лиши мумкин.

Белгилари 4 ойликдан бошлаб намоён бо‘лади:

- Асабийлашиш
- Уйқу бузилиши
- Ривожланиш кечикиши
- Мияча атаксияси
- Спастик параплегия
- Бош о‘лчамининг о‘сиши секинлашиши
- Ко‘риш ва ешитишнинг ёмонлашуви
- Дискинезия ва эпилепсия (3 дан 1 ҳолатда)

МРИ диагностикаси прогрЭССив атрофияни ва демиелинизацияни ко‘рсатади. Сабабларга ФР1 (фолат рецептор 1) генидаги патоген вариантлар, фолат антагонистлари (дори воситалари ёки аутоантитаналар), Ретт синдроми ва Айкарди-ГутиерЭС синдроми киради. Даволаш фолий кислотаси билан амалга оширилади.

1.8.2.3.3. КРЕАТИН МЕТАБОЛИЗМИ БУЗИЛИСҲЛАРИ

Креатин метаболизми бузилишлари уч хил бо'лиши мумкин:

1. Креатиннинг мияга транспорти бузилиши (X-хромосома билан бог'лиқ транспорт бузилиши)
2. ГАМТ (гуанидиноацетат метилтрансфераза) этишмовчилиги
3. АГАТ (аргининглицин амидинотрансфераза) этишмовчилиги

Фақат ГАМТ этишмовчилиги эпилепсия билан доимий бог'лиқ бо'либ, ко'пинча стандарт даво усулларига жавоб бермайди. Креатин ко'шимчаларини ко'шиш яхши натижа беради. Ҳар хил тутқаноқ турлари кузатилиши мумкин. Го'даклик даврида инфантил спазмлар синдроми пайдо бо'лиши мумкин. Катта ёшдаги болаларда атипик абсанслар, атоник ва генерализацияланган тоник-клоник тутқаноқлар кенг тарқалган.

1.8.2.3.4. ФОЛИЙ КИСЛОТАГА ЖАВОБ БЕРУВСҲИ ТУТҚАНОҚЛАР

Бу метаболик касаллик пиридоксин (Б6 витамини)-бог'лиқ эпилепсия билан бог'лиқ ва о'хшаш биокимёвий маркерларга эга. Баъзи беморлар пиридоксинга қисман жавоб бериши мумкин, бу ҳолда фолей кислотаси билан комбинацияланган даволаш талаб қилинади. Бу касаллик ҳали то'лиқ о'рганилмаган, аммо олинган ССФ (орқа мия суюқлиги) таҳлиллари номаълум чо'ққини ("X пики") ко'рсатади.

1.8.2.3.5. ГЛҲУКОЗА ТРАНСПОРТЕРИ 1 (ГЛУТ1ДС) ЙЕТИСҲМОВСҲИЛИК СИНДРОМИ

Бу метаболик бузилишда асосий тутқаноқ тури **абсанслар** ҳисобланади, лекин **миёклоник ва фокал тутқаноқлар** ҳам кузатилиши мумкин.

- Ерта абсанслар билан касалланган беморларнинг 10%
- Миёклоник-атоник эпилепсияга эга беморларнинг 5% ГЛУТ1 этишмовчилигига эга бо'лиши мумкин.

Муҳим белгилар:

- Спорт машг'улотларидан кейин пайдо бо'ладиган пароксизмал дискинезия
- Тонгда ёки очликдан кейин ёмонлашиш
- Углевод истеъмоли билан енгиллашиш

Кето диетаси бу касаллик учун асосий даволаш усули ҳисобланади. Ушбу пархез эпилептик тутқаноқларни назорат қилиш ва когнитив функцияларни яхшилашга ёрдам беради.

Ташхис шубҳа қилинган ҳолларда:

- Орқа мия суюқлигидаги глюкоза ва қон глюкозаси нисбатининг $< 0,46$ бо'лиши
- Еритроцит мембранаси орқали глюкоза транспортининг камайиши
- СЛС2А1 генида патоген вариантларнинг мавжудлиги

1.8.2.3.6. МИТОХОНДРИАЛ КАСАЛЛИКЛАР

Эпилепсия (айниқса, яққол ифодаланган миёклоник тутқаноқлар) бир қатор митохондриал касалликларнинг умумий белгиларидан биридир. Уларга қуйидагилар киради:

- **ПОЛГ билан бог'лик касалликлар** – эпилептик статус, қийин даволанадиган тутқаноқлар ва қисман эпилепсия континуа билан намоён бо'лади. Шунингдек, ривожланиш регрЭСси ва жигар функциясининг бузилиши кузатилади. Касаллик ПОЛГ генининг патоген вариантлари билан бог'лик.
- **МЕЛАС (митохондриал энцефалопатия, лактат ацидоз ва инсултга о'хшаш эпизодлар)** – айнақса инсултга о'хшаш эпизодлар пайтида тутқаноқларни келтириб чиқаради. Кортекснинг зарарланган соҳаларида фокал тутқаноқлар пайдо бо'лади. Қисман эпилепсия континуа ривожланиши мумкин.
- **МЕРРФ (миёклоник эпилепсия ва даг'ал қизил толалар)** – иккинчи о'н йилликда ёки ундан кечроқ бошланади ва прогрЭСсив миёклоник эпилепсия шаклида намоён бо'лади. ЕЕГ натижалари гигант соматосенсор потенциаллар ва ёруғ'лик сезгирлигини ко'рсатади. Беморларда кучли миёклоник тутқаноқлар ва бошқа турдаги тутқаноқлар кузатилади.

1.8.2.3.7. ПЕРОКСИСОМАЛ БУЗИЛИСҲЛАР

Пероксисомал бузилишлар эпилепсиянинг кам учрайдиган сабабларидан бири бо'либ, одатда чақалоқларда ёки го'дақларда оғ'ир неврологик бузилишлар билан бирга пайдо бо'лади. Баъзи пероксисомал касалликлар, жумладан **Зеллвегер синдроми** ва **неонатал адренолеукодистрофия**, миядаги кортикал ривожланиш нуқсонлари билан бог'лик. Бу ҳолатларда фокал тутқаноқлар, генерализацияланган тутқаноқлар ва эпилептик спазмлар кузатилиши мумкин.

Ташхис қо'йиш учун **узун занжирли ёғ' кислоталари** даражаларининг анормаллиги аниқланади.

1.8.2.3.8. ПИРИДОКСИН (АЛДҲ7А1) ВА ПИРИДОКС(АМ)ИН 5Ъ-ФОСФАТ ОКСИДАЗА (ПНПО) ЙЕТИСҲМОВСҲИЛИГИ

Пиридоксин-бог'лик ДЕЕ (АЛДҲ7А1 этишмовчилиги) – бу α-аминоадипин ярим-алдегид (ААСА) дегидрогеназа дефекти билан бог'лик бо'либ, **пиридоксал-5-фосфат (ПЛП)** нинг инактивациясига олиб келадиган маҳсулотлар то'планишига сабаб бо'лади.

Биокимёвий белгилар:

- **ААСА даражаси ошиши** (специфик биомаркер)
- **Пипиколик кислота даражаси ошиши** (носпецифик биомаркер)

Бу маркерлар сийдик, қон плазмаси ва орқа мия суюқлигида аниқланиши мумкин. Диагностика **АЛДҲ7А1 (5қ31)** генидаги патоген вариантни аниқлаш орқали тасдиқланади.

ПНПО этишмовчилиги бўлган беморларда биокимёвий тЭСтлар унчалик ишончли емас, чунки натижалар аниқ бо'лмаслиги мумкин. **Пиридоксин қо'шилиши самарасиз**, беморлар неврологик аҳволини яхшилаш учун бевосита **ПЛП** қабул қилишлари керак.

Иккала касалликда ҳам тутқаноқлар оғ‘ир шаклда бо‘лиши мумкин, "**бурст-супрЭСион**" (портлаш-сускунлик) нақшлари кузатилиши мумкин. Шунингдек, **миёклоник тутқаноқлар, бошни чайқатиш, ко‘зларнинг г‘алати ҳаракатлари** (айланиш ёки тебранма ҳаракатлар) кузатилиши мумкин.

Барча **2 ёшгача бо‘лган чақалоқларда қийин даволанадиган эпилептик тутқаноқлар** пайдо бо‘лса, уларга **камида 1 ой давомида пиридоксин ва ПЛП билан синов даволаш** о‘тказилиши керак.

Янги туг‘илган чақалоқлар ното‘ғ‘ри **гипоксик-ишемик энцефалопатия** ташхисини олишлари мумкин, чунки улар туг‘илганда оғ‘ир аҳволда бо‘лиши, лактат ацидозини ёки туг‘руқ жараёнида феталдаги стрЭСс белгилари кузатилиши мумкин. **Муддатидан олдин туг‘илиш** ҳам кенг тарқалган.

1.8.2.4. ИММУН ЕТИОЛОГИЙАСИ

Антитаналар билан бог‘лиқ этиологиялар:

- **Анти-НМДА рецептор енцефалити**
- **Потенциал-бошқарилувчи калий канали антитаналари** (ЛГИ1 ёки САСПР2)
- **ГАД65 антитаналари**
- **ГАБА-Б рецептори антитаналари**
- **АМПА рецептори антитаналари**
- **Тиреоид касаллик билан бог‘лиқ стероид-бог‘лиқ энцефалопатия**
- **Селиакция, эпилепсия синдроми ва мия калсификациялари**

1.8.2.4.1. АНТИ-НМДА РЕЦЕПТОРЛИ ЕНТСЕФАЛИТ

Антитаналар НР1 НМДА-рецепторининг субектига қарши йўналтирилган. Клиник белгилар одатда қуйидагиларни ўз ичига олади:

- **Продромал давр**, бир неча ҳафта давом этиши мумкин, белгиларга иситма, бош оғриғи, кўнгил айнаши, қусиш ва диарея киради.
- **Симптоматик босқич**, қуйидагилар бўлиши мумкин:

- **Психиатрик ва хулқ-атвор ўзгаришлари:** ташвиш, ғалати хатти-ҳаракатлар, делириум, параноя.
- **Уйқу бузилишлари:** уйқусизлик ёки ортиқча уйқучанлик.
- **Онглилик даражасининг ўзгариши.**
- **Тутилишлар** (фокал ёки генерализацияланган).
- **Ҳаракат бузилишлари:** оғиз-мотор дискинезия, хорейтик ҳаракатлар.
- **Гиповентиляция.**
- **Автоном беқарорлик:** инконтиненсия, тахикардия, гипертензия, гипертермия.

ТСЖ (цефалоспинал суюқлик)да лимфоцитар плеоцитоз, оқсил миқдорининг ошиши, ижобий олигоклонал чизиклар аниқланиши мумкин. МРТ ҳолатларнинг учдан бирида кортикал/субкортикал гиперинтенсивлик билан аниқланди. ЕЕГда диффуз сусайиш ва экстремал делта-брушлар кўриниши мумкин.

Диагностика НМДА-рецепторга қарши антитаналарни ТСЖда аниқлаш билан тасдиқланади (серумда манфий бўлиши мумкин). Аёлларда тухумдон тератомаси хавфи юқори, шунинг учун у чиқариб ташланиши керак.

1.8.2.4.2. ВОЛТАГЕ-БЎЙИСҲА БОСҲҚАРИЛАДИГАН КАЛИЙ КАНАЛЛАРИГА (ЛГИ1 ЙОКИ САСПР2) АНТИТАНАЛАР

Калий каналларига қарши антитаналар ЛГИ1 ва САСПР2 каби оқсиллар билан боғланиб, мураккаб антитана шакллантиради. Ушбу антитаналар лимбал энцефалопатияни келтириб чиқариши мумкин:

- **Қисқа муддатли хотира йўқолиши.**
- **Кўп сонли фокал эпилептик тутилишлар**, кўпинча чакка соҳасига тегишли симптомлар билан.
- **Фокал моторик тутилишлар** (юз ва қўлда дистония билан) – бу **ЛГИ1-антитаналар** учун хос.
- **Гипонатриемия.**
- **Вегетатив дисфункция.**
- **Уйқу бузилиши ва психиатрик симптомлар.**

ТСЖ одатда нормал бўлади. Нейровизуализация нормал бўлиши мумкин, лекин Т2-да чакка соҳасининг асимметрик гиперинтенсивлиги кузатилиши мумкин. ЕЕГ чакка соҳасида фокал эпилептиформ разрядларни кўрсатиши мумкин.

Диагностика ЛГИ1 ёки САСПР2 антитаналарини серумда аниқлаш орқали тасдиқланади (ТСЖда бўлмаслиги мумкин).

1.8.2.4.3. ГАД65 ГА ҚАРСҲИ АНТИТАНАЛАР

Паст титрдаги ГАД65-антитаналар тироид ва ошқозон-ичак аутоиммун касалликлари белгиси бўлиши мумкин ва хавф туғдирмайди. Аммо жуда юқори титр (>20 нмол/Л серумда) лимбал энцефалопатия билан боғлиқ бўлиши мумкин.

Диагностика ГАД65-антитаналарни ТСЖда аниқлаш орқали тасдиқланади.

1.8.2.4.4. ГАБА-Б РЕЦЕПТОРИГА ҚАРСҲИ АНТИТАНАЛАР

ГАБА-Б рецепторига қарши антитаналар лимбал энцефалопатия билан боғлиқ бўлиши мумкин ва кўпинча **ўпка майда хужайрали саратони** бўлган одамларда учрайди.

Диагностика ГАБА-Б рецепторига қарши антитаналарни серумда аниқлаш билан тасдиқланади.

1.8.2.4.5. АМПА РЕЦЕПТОРИГА ҚАРСҲИ АНТИТАНАЛАР

АМПА рецепторига қарши антитаналар лимбал энцефалопатияга сабаб бўлиши мумкин. Бу ҳолат асосан **қари беморларда** учрайди ва тимома, сут безлари саратони ёки ўпка саратони билан боғлиқ бўлиши мумкин.

Диагностика АМПА рецепторига қарши антитаналарни серумда аниқлаш билан тасдиқланади. Беморлар саратон текширувидан ўтиши керак.

1.8.2.4.6. ГОРМОНЛАРГА БОҒЛИҚ СТЕРОИДГА ЖАВОБ БЕРУВСҲИ ЕНТСЕФАЛОПАТИЙА

Анти-ТПО антитаналари бу касалликда кузатилади, аммо улар умумий популяцияда ҳам мавжуд бўлиши мумкин.

Ташхис мезонлари:

- **Когнитив бузилишлар**, нейрпсихиатрик симптомлар, эпилептик тутилишлар ёки фокал неврологик симптомлар.
- **Еутиреоз ёки енгил гипотериоз** (Т4 ва ТСҲ текширилиши керак).
- **Токсик, метаболик, инфекцион ёки ўсмага оид сабаблар аниқланмаслиги керак.**
- **Бошқа анти-неврал антитаналар бўлмаслиги керак.**
- **МРТда структурал ўзгаришлар бўлмаслиги керак.**
- **Стероид терапиясига яхши жавоб.**

Диагностика анти-ТПО антитаналарини аниқлаш ва бошқа сабаблардан воз кечиш билан тасдиқланади.

1.8.2.4.7. ТСЕЛИЙАКИЙА, ЕПИЛЕПСИЙА ВА ИСҲКИ МИЙА КАЛЦИФИКАЦИЙАЛАРИ

Эпилепсия ва целиякия ўртасидаги боғлиқлик ҳали аниқ тасдиқланмаган, лекин баъзи ҳолатларда учрайди.

Хусусиятлари:

- Бошланиш ёши одатда **6 ёш**.
- **Икки томонлама** парието-оссипитал кортикал/субкортикал калсификациялар, лекин мия атрофияси йўқ.
- **Фокал сенсор визуал эпилептик тутилишлар**, кейинчалик фокал ёки генерализацияланган тоник-клоник тутилишларга ўтиши мумкин.
- **Баъзи беморларда эпилептик тутилишлар антиконвулсантлар билан назорат қилиниши мумкин**, баъзилари ЭСа глютенсиз диета талаб қилади.

1.8.2.5. ИНФЕКЦИОН ЕТИОЛОГИЙАЛАР

УМУМИЙ КЎРИБ СҲИҚИСҲ

Дунё бўйлаб, айниқса ривожланаётган мамлакатларда, енг кенг тарқалган эпилепсия этиологияси инфекцион ҳисобланади. Марказий асаб тизими (МАТ) инфекциялари ўткир симптоматик (қўзғатилган) тутқаноқларга (бирламчи инфекциядан кейин дарҳол юзага келадиган) ёки эпилепсияга олиб келиши мумкин. Инфекцион этиологиялар орасида туберкулёз, ОИВ, серебрял безгак, нейроцистисеркоз, субакут склерозловчи паненсефалит, серебрял токсоплазмоз мавжуд. Ушбу инфекциялар баъзан структурал ўзгаришлар билан боғлиқ бўлиши мумкин, аммо эпилепсиянинг асосий сабаби инфекцион жараён сифатида қаралади. Инфекцион этиология даволашга таъсир қилиши мумкин. Бундан ташқари, соғлиқни сақлаш тизими учун ҳам муҳим аҳамиятга эга, чунки бундай инфекцияларни олдини олиш ривожланаётган мамлакатларда эпилепсия юқини камайтириши мумкин.

1.8.2.5.1. БАКТЕРИАЛ МЕНИНГИТ ЙОКИ МЕНИНГОЕНСЕФАЛИТ

Бактериал менингитнинг энг кенг тарқалган сабаблари: менингококк, пневмококк ва Б типли гемофил таёқчаси. Ўткир тутқаноқлар иситма ёки асоратлар, масалан, субдурал суюқлик тўпланиши, серебрит ёки мия инфаркти натижасида юзага келиши мумкин. Иммунизация дастурлари баъзи бактериал менингитларнинг тарқалишини камайтириши мумкин.

1.8.2.5.2. СЕРЕБРАЛ БЕЗГАК

Африканинг Саҳрои Кабир жанубидаги мамлакатларда *Пласмодиум фалсинарум* юқтирган беморларнинг ярмида неврологик асоратларни келтириб чиқариши мумкин. Ушбу инфекция ушбу ҳудудларда эпилептик тутқаноқларнинг энг муҳим сабабларидан биридир. Кома билан кечадиган серебрал безгак ўлимга олиб келиши мумкин, айниқса болалар орасида. Осиёда *Пласмодиум вивах* ҳам шунга ўхшаш неврологик асоратлар ва эпилепсияга сабаб бўлиши мумкин.

1.8.2.5.3. СЕРЕБРАЛ ТОКСОПЛАЗМОЗ

Тохопласма гондии томонидан юзага келадиган токсоплазмоз дунё бўйлаб учрайди. Иммуно тизими соғлом бўлган одамларда бирламчи инфекция одатда симптомсиз бўлади, лекин латент шаклда сақланиши мумкин. Иммуноитети заифлашган беморларда, айниқса ОИВ билан касалланганларда, реактивация касалликка олиб келади (одатда СД4 лимфоцитлари сони 100 хужайра/мм³ дан паст бўлса). Серебрал токсоплазмози бўлган беморларнинг кўпчилигида кўп сонли ҳалқали шишлар кузатилади, улар шиш ва базал ганглияларни зарарлашга мойилдир.

1.8.2.5.4. СИТОМЭГАЛОВИРУС (СМВ)

СМВ ҳомиланинг энг кенг тарқалган вирусли инфекциясидир. Ҳомилада 20-ҳафтадан кейин ривожланган инфекция пўстлоқ ривожланиш аномалияларига (полимикрогирия ва шизенцефалия) ва ривожланаётган мияда интракраниал калсификацияга олиб келиши мумкин. СМВ билан боғлиқ перинатал инфекциянинг клиник белгилари одатда 2–6 ҳафталик инкубациядан кейин намоён бўлади. Инфекцияланган чақалоқларнинг 90% симптомсиз туғилади, бу ЭСа ерта диагностикани қийинлаштиради. Аммо 10% чақалоқларда микроцефалия, камқонлик, тромбоцитопения, гепатит, хориоретинит, неврологик бузилишлар ва сенсор-неврал ешитиш йўқолиши кузатилиши мумкин.

1.8.2.5.5. ОИВ

Тутқаноқлар болаларда бирламчи ОИВ-инфекциясининг натижаси бўлиши мумкин. Катталарда эпилепсия асосан МАТга оид оппортунистик инфекциялар (токсоплазмоз, криптококк менингити, туберкуломалар) ёки иккиламчи ўсмалар натижасида юзага келади.

1.8.2.5.6. НЕЙРОЦИСТИСЕРКОЗ

Нейроцистисеркоз Таениа солиум тухумлари билан зарарланган озиқ-овқат истеъмол қилиш орқали юзага келади. Личинкалар ичакда очилиб, МАТга ўтиб, кисталар ҳосил қилади. Кисталар 4 босқичга эга: 1) везикуляр (бЭСсимптом); 2) коллоид (дегенерация ва

яллиғланиш); 3) донатор-тугунли; 4) калсификация. Тутқаноқлар одатда кистанинг дегенерация босқичида юзага келади, аммо ҳар қандай босқичда ҳам учраши мумкин.

1.8.2.5.7. ТУБЕРКУЛЕЗ

Менингеал туберкулёзда тутқаноқлар асосан серебрял васкулит ва инфаркт натижасида юзага келади, айниқса ёш болалар ва ОИВ билан касалланган беморларда. Фокал симптомлар билан тутқаноқлар туберкуломалар мавжуд бўлганда ҳам юзага келиши мумкин.

1.8.2.5.8. ВИРУСЛИ ЕНТСЕФАЛИТ

Енцефалит кўплаб вируслар томонидан юзага келиши мумкин. *ГерпЭС симплекс 1* (ХСВ-1) энг кенг тарқалган сабаблардан биридир. Ушбу вирус билан касалланган одамларда ўткир енцефалопатия ва тутқаноқлар кузатилади, тахминан 50% ҳолларда эпилепсия ривожланади. Кам учрайдиган этиологиялар орасида *ҳерпЭС вирус 6*, *грипп Б*, *вариселла-зостер*, *қизамиқ*, *эпидемик паротит* ва *қизилча* вируслари мавжуд.

1.8.2.5.9. БОСҲҚА ИНФЕКТСИЙАЛАР

Эпилепсиянинг кам учрайдиган инфекцион сабабларига *токсокароз*, *шистосомоз* ва *Лайм касаллиги (нейроборрелёз)* киради.

1.8.2.6. НОМАЪЛУМ ЕТИОЛОГИЙА

"Номаълум" атамаси нейтрал тушунилиши керак ва эпилепсиянинг асосий сабаби ҳозирча номаълум еканлигини билдиради. Бу ҳали ўрганилмаган бўлиши ёки мавжуд текширувлар сабабни аниқлай олмаганлиги билан боғлиқ бўлиши мумкин.

Номаълум этиологияга эга эпилепсия синдромлари

- **Расмуссен синдроми**
- **Инфексия билан боғлиқ иситма эпилепсия синдроми**

Изох: Расмуссен синдромида асосий этиология номаълум бўлса ҳам, у ўзига хос этиологик эпилепсия синдроми сифатида кўриб чиқилади, чунки ярим шарларнинг зарарланиши синдромни юзага келтиради.

1.8.2.6.1. СИНДРОМ РАСМУССЕН (РС)

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Бу синдром, аввал Расмуссен енцефалити деб аталган, даволашга қийин бўлган фокал яримшарлик тутқаноқлари (асосан фокал мотор тутқаноқлари) бошланиши, прогрЭССив неврологик ёмонлашув ва тасвирий текширувда яримшарлик атрофияси билан тавсифланади. Сабаби номаълум.

Клиник шароит

Тутқаноқлар 1 ёшдан 10 ёшгача бўлган даврда (ўртача 6 ёш) бошланади, тахминан 10% ҳолатларда ўсмирлик ёки катталар ёшида бошланади. Иккала жинс ҳам тенг таъсирланади. Ҳомиладорлик ва туғруқ тарихи одатда нормал бўлади, аммо баъзан ҳомиладорлик ёки перинатал асоратлар қайд этилган. Бош ҳажми ва неврологик текширув одатда эпилепсия бошланишидан олдин нормал бўлади. Вақт ўтиши билан зарарланган

яримшарга боғлиқ бўлган прогрессив неврологик ёмонлашув ривожланади. Гемипарез, гемианопсия ёки нутқ дисфункцияси (агар доминант яримшар таъсирланган бўлса) ривожланиши мумкин. Айрим болаларда дастлаб бир томонлама ҳаракат бузилиши (гемидистония, ҳемиатетоз) кузатилиши мумкин. БОСда (ликворда) ноаниқ натижалар, жумладан, олигоклонал ёки моноклонал чизиқлар мавжуд бўлиши мумкин. Мия биопсияси зарур эмас, аммо ўтказилганда, зарарланган яримшарда кўп ўчоқли яллиғланиш, нейрон йўқолиши ва глиоз аниқланиши мумкин.

Касалликнинг учта босқичи мавжуд:

и) бошланғич продромал босқич – кам учрайдиган тутқаноқлар ва энгил гемипарез;

ии) ўткир босқич – тез-тез учрайдиган тутқаноқлар ва прогрессив неврологик ёмонлашув;

иий) сурункали босқич – доимий барқарор бузилишлар ва давом этаётган тутқаноқлар.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Фақат зарарланган яримшарга чекланган ёки мултифокал тутқаноқлар бўлиб, улар тез-тез учраб, дориларга чидамли бўлади. Одатда, бу фокал мотор тутқаноқлар бўлиб, улар ёки онгни сақлаб қолган ҳолда, ёки онг бузилиши билан кечади. Улар фокал ёки икки томонлама тоник-клоник тутқаноқларга ўтиши мумкин.

Доимий парсял эпилепсия – бу тез-тез такрорланиб турадиган фокал мотор тутқаноқлар бўлиб, одатда кўл ва юзни таъсир қилади, лекин бошқа тана қисмлари ҳам зарарланиб кэтиши мумкин. Бундай тутқаноқлар ҳар бир неча сония ёки дақиқада бир неча кун ёки йиллар давомида такрорланади. Фокал мотор белгилар Жексон юриши (Жасксониан марч) шаклида бўлиши мумкин. Таъсирланган тана қисмида Тодд парези кузатилиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

ИРСИЙЛИК ХАРАКТЕРИ

Аҳамиятга эга эмас.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Ушбу касалликнинг сабаби номаълум, генетик омил аниқланмаган.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ (ТУТҚАНОҚЛАР/ЕПИЛЕПСИЯ)

Аҳамиятга эга эмас.

1.8.2.6.2. ФЕБРИЛ ИНФЕКСИЯ БИЛАН БОҒЛИҚ ЕПИЛПСИЯ СИНДРОМИ (ФИРЭС)

КЎРИБ СҲИҚИСҲ

Фебрил инфекция билан боғлиқ епилпсия синдроми (ФИРЭС), илгари мактаб ёшидаги болаларда иситма туфайли юзага келган дориларга чидамли епилпсия, болаларда епилптик энцефалопатия (ДЭСС) ва қайта-қайта энгил пархли тутишлар билан ўтган ўткир энцефалит (АЕРРПС) деб аталган, НОРСЕ деб аталадиган дориларга чидамли епилпсия ҳолатининг сабабларидан биридир. Бу синдром асосан болалар ва ўсмирлар орасида учрайди. Дастлабки фебрил инфекция юзага келади, ундан сўнг жуда кучли дориларга чидамли епилпсия ҳолати бошланади ва бу ҳолат бир неча ҳафта ёки ойларга давом этиши мумкин. Кейин ЭСа сурункали фаза келади, унда кўпчилик тирик қолган беморларда дориларга чидамли кўп марказли епилпсия ва турли даражадаги ақл-идрок бузилиши қолади. ФИРЭСнинг сабаби номаълум.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Ушбу синдром одатда 2 дан 17 ёшгача бўлган болаларда (ўртача 8 ёшда) учрайди ва еркаклар енг кўп учрайди. Туғруқ тарихий ва олдинги тиббий тарих одатда нормалдир. Олдинги неврологик текширув ва бош ҳажми нормалдир. Сезилар ва энцефалопатия фебрил касалликдан 2 ҳафта - 24 соат ўтгач бошланади (одатда юқори нафас олиш йўллари ёки ошқозон-ичак трактидаги инфекциялар туфайли). Тутишлар дастлабки кунлар - ҳафталар ичида кўпаяди ва дориларга чидамли бўлиб, супер-рефрактер эпилпсия ҳолатига еришади. Бу фаза, тутишлар жуда катта юк бўлган вақт, 1-12 ҳафта давом этади. Беморлар одатда узоқ муддатли интенсив терапияга муҳтож бўлади. Ушбу даврда ўлим даражаси тахминан 10% ни ташкил қилади. Сурункали фазада кўплаб болаларда дориларга чидамли кўп марказли эпилпсия ва ақлий бузилишлар кузатилади. Тирик қолганларнинг тахминан учдан бири нормал ёки чэгара ақлий ривожланишни кўрсатади, учдан бири енгил ёки ўртача ақлий бузилишларга эга, учдан бири ЭСа оғир ёки чуқур ногиронликка эга. Енг ёмон ҳолатда, узоқ муддатли дориларга келтирилган комадан кейин ва бошланиш ёши кичик бўлган беморлар учрайди. Тирик қолганлар ўртасида диққат ва хулқ-атвор муаммолари (масалан, тажовузкорлик) ва мотор муаммолари тез-тез учрайди.

ТУТИСҲЛАР

Мажбурий тутишлар

Марказий ёки кўп марказли тутишлар, улар марказий ёки икки томонлама тонико-клоника тутишларни ўз ичига олиши мумкин. Тарқалган иктал симптомлар — кўзларнинг огишиши ва гемифасиал титрашлар. Тутишлар тезлик билан ортиб боради ва даволашга чидамли бўлиб, супер-рефрактер эпилпсия ҳолатига этади.

ГЕНЕТИКА

Ушбу касалликнинг аниқ генетика этиологияси аниқланмаган.

1.8.2.7. ЕНЦЕФАЛОПАТИЯ

Энцефалопатия ривожланиши ва/ёки эпилпстик энцефалопатия

Термен "ривожланиш энцефалопатияси" (РЕ) когнитив, неврологик ёки психиатрик бузилишлар, турғунлик ёки регрЭСсия билан бошланадиган ҳолатга мурожаат қилиш учун қўлланилади, бу ҳолатлар асосий этиология билан бевосита боғлиқдир. Бошқа томондан, **эпилпстик энцефалопатия** (ЕЕ) ЭСа, агар энцефалопатия эпилпстик фаолликдан келиб чиққан бўлса, мавжуддир. "Ривожланиш энцефалопатияси ва эпилпстик энцефалопатия" (РЕЕ) термини, иккала фактор ҳам беморнинг ҳолатига таъсир кўрсатаётганида ишлатилади.

ПрогЭСсив неврологик ёмонлашув

Ривожланиш энцефалопатияси терминини кекса одамларга қўллаш қийин бўлиши мумкин, чунки улар эпилпсия бошланишидан олдин барча нормал ривожланишни яқунлаган бўлса ва когнитив, неврологик ёки психиатрик бузилишлар, турғунлик ёки регрЭСсия мавжуд бўлса. Бундай одамларда, РЕ ўрнига, асосий этиология билан бевосита боғлиқ бўлган ёмонлашув ҳолати бўлса, "прогЭСсив неврологик ёмонлашув" термини қўлланилиши мумкин.

Эпилпсия синдромлари билан боғлиқ энцефалопатия ёки прогЭСсив неврологик ёмонлашув

Қуйидаги эпилпсия синдромлари ривожланиш энцефалопатияси ва/ёки эпилпстик энцефалопатия ёки прогЭСсив неврологик ёмонлашув билан боғлиқ бўлиб, барча (ёки деярли барча) беморларда учрайди:

Янги туғилганлар/бола ёшидаги болалар

- Ерта болалик ривожланиш энцефалопатияси ва эпилпсия (ЕИДЕЕ)
- Болаликдаги эпилпсия билан миграцияловчи фокал тутишлар (ЕИМФС)
- Болалар эпилпстик спазмлар синдроми (ИЭСС)
- Драв синдроми (ДС)

Бола даври

- Миоклоник-атоник тутишлар билан эпилпсия (ЕМАТС)
- Леннокс-Гасто синдроми (ЛГС)
- Ривожланиш энцефалопатияси ва/ёки эпилпстик энцефалопатия, ухлашда спайк-тўлқин фаоллиги билан (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)
- Фебрил инфекция билан боғлиқ эпилпсия синдроми (ФИРЭС)
- Гемиплегиал-конвулсиялар-гемиплеги-эпилпсия синдроми (ХХЕ)

Турли ёшлар

- ПрогЭССив миоклоник эпилпсиялар (ПМЕ)
- Расмуссен синдроми (РС)

1.9. ЭПИЛЕПТИК СИНДРОМЛАР

Эпилепсия синдроми, кўпинча маълум этиологик факторларга (структуралар, генетик, метаболик, иммунологик ва инфекцион) асосланиб, клиник ва ЕЕГ белгиларининг хос тўплами бўлганда аниқланади. Эпилепсияга эга бўлган шахсда синдром ташхиси кўпинча прогноз ва даволаш учун аҳамиятга эга. Синдромлар кўпинча ёшга боғлиқ равишда намоён бўлади ва бир қатор хос касалликлар билан бирга келади.

Синдромни аниқлаш фойдалидир, чунки бу асосий этиологияларни аниқлашда ёрдам беради. Баъзи синдромлар баъзи дориларни қабул қилишда тутқаноэларнинг ёмонлашишини кўрсатади, бу ЭСа синдромни ерта аниқлаш орқали олдини олиш мумкин.

Эпилепсия синдромлари бошланиш ёши ва эпилепсия тури бўйича гуруҳланиши мумкин. Баъзи эпилепсия синдромлари ўз-ўзидан тикланади, бошқалари ЭСа узоқ давом етувчи эпилепсия билан боғлиқ. Баъзилари энсефалопатия билан боғлиқ, бошқалари ЭСа емас.

Этиологияга хос эпилепсия синдромлари ишлаб чиқилмоқда, уларнинг аниқланиши шу ерда берилган.

Эпилепсия синдромлари ёшга ва эпилепсия турига қараб

2022-йилда ИЛАЕ куйидаги эпилепсия синдромларини аниқлади:

Янги туғилганлар/болалар

Ўз-ўзини чекловчи

- Ўз-ўзини чекловчи (оилавий) неонатал эпилепсия (СелНЕ)
- Ўз-ўзини чекловчи оилавий неонатал-инфантил эпилепсия (СелФНИЕ)
- Ўз-ўзини чекловчи (оилавий) инфантил эпилепсия (СелНИЕ)
- Генетик эпилепсия ва фебрил кўзғалишлар билан плус (ГЕФС+) спектри
- Янги туғилган болаларда миоклоник эпилепсия (МЕИ)

Ривожланаётган ва эпилептик энсефалопатия билан (ДЕЕ)

- Ерта болаликдаги ривожланаётган ва эпилептик энсефалопатия (ЕИДЕЕ)
- Миграция қилувчи фокал тутқаноэлари билан боланинг эпилепсияси (ЕИМФС)

- Инфантил эпилептик спазмлар синдроми (ИЭСС)
- Драв синдроми (ДС)

Болалик даври

Ўз-ўзини чекловчи фокал эпилептик синдромлар (СеЛФЭС)

- Ёшлик даврига келиб ремиссия кутиляпти
- Марказ-темпорал ўткир спайклар билан ўз-ўзини чекловчи эпилепсия (СеЛЕСТС)
- Автоном тутқанозлар билан ўз-ўзини чекловчи эпилепсия (СеЛЕАС)
- Кўпчилиқ ҳолларда ёшлик даврида ремиссия кутиляпти
- Болалардаги оссипитал визуал эпилепсия (СОВЕ)
- Фотокимёвий оссипитал эпилепсия (ПОЛЕ)

Генетик умумий эпилептик синдромлар

- Миоклонус билан кўз қопқоғи эпилепсияси (ЕЕМ)
- Миоклоник абсанс билан эпилепсия (ЕМА)

Идиопатик умумий эпилептик синдром

- Болалардаги абсанс эпилепсияси (САЕ)

Ривожланаётган ва/ё эпилептик енцефалопатия (ДЕ, ЕЕ ёки ДЕЕ)

- Миоклоник-атоник тутқанозлар билан эпилепсия (ЕМАтС)
- Леннокс-Гасто синдроми (ЛГС)
- Ривожланиш ва/ё эпилептик енцефалопатия билан уйқудаги спайк-тўлқинларни фаоллаштириш (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)
- Фебрил инфекция билан боғлиқ эпилепсия синдроми (ФИРЭС)
- Гемиплегиа-гемиплегиа-эпилепсия синдроми (ХХЕ)

Турли ёшлар

Идиопатик умумий эпилептик синдромлар

- Ювнелик миоклоник эпилепсияси (ЖМЕ)
- Ювнелик абсанс эпилепсияси (ЖАЕ)
- Умумий тоник-клониялик тутқанозлар билан эпилепсия (ЕГТСА)

Фокал эпилептик синдромлар

- Уйқуда гиперкинетик (гиперкинетик) эпилепсия (СХЕ)
- Оила мизҳивий темпорал эпилепсияси (ФМТЛЕ)
- Ешитиш хусусиятлари билан эпилепсия (ЕАФ)
- Оила фосал эпилепсия ва ўзгарувчан ғоялар билан (ФФЕВФ)

Умумий ва фокал эпилептик синдромлар биргалиқда

- Ўқиш билан боғлиқ тутқанозлар билан эпилепсия (ЕwРИС)

Ривожланаётган ва/ё эпилептик енцефалопатия (ДЕЕ) ёки неврологик

ёмонлашишнинг ривожланиши

- ПрогрЭСив миоклоник эпилепсия (ПМЕ)
- Расмуссен синдроми

Эпилепсия синдромининг ёш гуруҳларини аниқлаш

- **ГЭСтация ёши:** охирги менструация кунидан туғилишгача бўлган вақт (тўлиқ ҳафтalar)
- **Постменструация ёши:** гЭСтация ёши ва хронологик ёшнинг йиғиндиси (тўлиқ

хафталар)

- **Янги туғилган:** туғилишдан 44 ҳафта постменструация ёшигача
 - **Бола:** 44 ҳафта постменструация ёшидан 24 ойгача
 - **Болалик даври:** 24 ойдан жинсий ривожланишгача
 - **Турли ёшлар:** синдром, турли ёшда бошланади, ≤ 18 ёшдаги ва >19 ёшдаги шахслар учун кузатилади.
-

1.9.1. Янги туғилганлар/болалар

1.9.1.1. Ўз-ўзини чекловчи

- Ўз-ўзини чекловчи (оилавий) неонатал эпилепсия (СелНЕ)
- Ўз-ўзини чекловчи оилавий неонатал-инфантил эпилепсия (СелФНИЕ)
- Ўз-ўзини чекловчи (оилавий) инфантил эпилепсия (СелИЕ)
- Генетик эпилепсия ва фебрил қўзғалишлар билан плус (ГЕФС+) спектри
- Янги туғилган болаларда миоклоник эпилепсия (МЕИ)

1.9.1.1.1. ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛОВСҲИ (ОИЛАВИЙ) НЕОНАТАЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛНЕ)

СҲАРҲ

Ўз-ўзини чекловчи неонатал эпилепсия (СелНЕ) ва ўз-ўзини чекловчи оилавий неонатал эпилепсия (СелФНЕ) бир хил генетик сабабларга эга, аммо оилавий тарихнинг йўқлиги ҳолларда патогеник вариантлар де ново сифатида пайдо бўлади. Фокал моторли тутқанозлар 2-7 кунлик ҳаётда бошланади. Тез-тез тутқанозлар бўлишига қарамай, янги туғилган бола тутқанозлар орасида одатдаги ҳолатда бўлиб, ривожланишига таъсир қилмайди.

Клиник контекст

Тутқанозлар янги туғилган болада 2-7 кунлик ҳаётда, постменструацион ёш 40 ҳафтагача бошланади. Икки жинсда ҳам бир хил даражада учрайди. Ҳомиладорлик ва туғилиш тарихи одатдаги ҳолатга эга. Бош ўлчами ва неврологик текширув нормал. Ривожланиш нормал, лекин оз сонли беморларда вақт ўтиши билан ўрганиш қийинчиликлари ёки энгил моторли бузилишлар пайдо бўлиши мумкин. Баъзи янги туғилган болаларда махсус патогеник вариантлар билан миокимия (муштлар ва ингичка тебранишлар билан мушакларнинг доимий фаолияти) бўлиши мумкин, бу кеч ёшда намоён бўлиши мумкин. Тутқанозлар одатда 6 ойгача тўхтайдди, кўп ҳолларда ЭСа 6 ҳафта ичида тўхтайдди. Учдан бирига яқин шахслар кеч ёшда тутқанозларга эга бўлиши мумкин, бу ЭСа фебрил тутқанозларни ўз ичига олади.

ЭСлатма: Постменструацион ёш — бу гЭСтация ёши ва хронологик ёшнинг йиғиндисиди (тўлиқ ҳафталарда), неонатал давр туғилишдан 44 ҳафта постменструация ёшигача давом этади.

Фокал тутқанозлар одатда бошланғич тутқаноз тури бўлиб, улар фокал кортикал дисплазия жойлашувига мос келадиган белгиларга эга. Агар улар моторли белгиларни кўрсатмаса, уларни янги туғилганлар ва кичик болаларда аниқлаш қийин бўлади. Фокал тутқанозлар, сўнгра икки томонлама тоник-клоник тутқанозлар пайдо бўлиши мумкин, улар фокал кортикал дисплазия жойлашувига мос келадиган белгиларни кўрсатиши мумкин, агар диққат билан изланилса.

Эпилептик спазмлар пайдо бўлиши мумкин, бу тутқаноз тури сифатида намоён бўлиши мумкин: улар фокал кортикал дисплазия жойлашувига мос келадиган белгиларни кўрсатиши мумкин.

Эпилептик статус, жумладан фокал эпилептик статус, пайдо бўлиши мумкин. Тутқаноз тури вақт ўтиши билан ўзгариши мумкин, бунда генерализацияланган тутқанозлар пайдо бўлади, масалан, атипик абсанслар, атонияли ва тоник тутқанозлар.

ГЕНЕТИКА

МЕРОС ҚИЛИСҲ ХУСУСИЯТИ

Автосомно-доминант мерос (тўлиқ пенетрациясиз) ёки де ново.

МАЛУМ ГЕНЛАР

Енг тарқалган сабаби КСНҚ2 генидаги патоген вариантлар бўлиб, шунингдек, КСНҚ3 ва ССН2А генларида ҳам патоген вариантлар ҳақида хабар берилган. Де ново вариантлари оилавий анамнезсиз янги туғилган чақалоқларда синдромга сабаб бўлади.

ЭПИЛЕПСИЯ/ПРИСТУПЛАР ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗИ

Ўз-ўзидан тузаладиган оилавий неонатал епилепсия (СЕЛФНЕ) учун неонатал тутқанозлар оилавий анамнезида мавжуд бўлиши керак. Эпилепсиянинг давомийлиги оиладаги беморлар орасида фарқ қилади.

1.9.1.1.2. ЎЗ-ЎЗИДАН ТУЗАЛАДИГАН ОИЛАВИЙ НЕОНАТАЛ-ИНФАНТИЛ ЭПИЛЕПСИЯ (СЕЛФНИЕ)

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Ўз-ўзидан тузаладиган оилавий неонатал-инфантил эпилепсия (СЕЛФНИЕ) — бу аутосомал-доминант оилавий фокал эпилептик синдром бўлиб, у неонатал ёки инфансия даврида турли оилавий аъзоларда намоён бўлади. Ушбу синдромни ўз-ўзидан тузаладиган оилавий неонатал эпилепсиядан ёки ўз-ўзидан тузаладиган оилавий инфантил эпилепсиядан фақатгина оилавий тарихда баъзи оилавий аъзоларда неонатал даврда бошланадиган ўз-ўзидан тузаладиган эпилепсия, бошқаларида ЭСа инфантил даврда бошланиши билан ажратиш мумкин.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Ушбу синдром 1 дан 23-гача бўлган кунларда фокал тутқанозлар билан бошланиши билан характерланади. Ҳар икки жинс ҳам тенг таъсирланади. Ҳомиладорлик ва туғилиш тарихи еътиборга лойиқ эмас. Бош ҳажми ва неврологик текширув нормалдир. Ривожланиш одатда нормал бўлади. Фокал моторли (тоник ёки клоник) тутқанозлар юзага келади, улар бир неча соат ёки кунлар давомида қайталаниши мумкин. Тутқанозларнинг частотаси турли одамлар ўртасида фарқ қилади ва барча беморларда тутқанозлар 12-24 ойлик ёшга етганда тўхтади.

ТУТҚАНОЗЛАР

Бу оилавий эпилепсия бўлиб, оилавий аъзоларда ўз-ўзидан тузаладиган неонатал эпилепсия ёки ўз-ўзидан тузаладиган болалар эпилепсияси бўлиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

НАСЛ ҚИЛИСҲ ХУСУСИЯТИ

Автосом-доминант насл қилиш, юқори пенетрация билан.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Патоген вариантлар ССН2А генида учрайди ёки камроқ ҳолларда КСНҚ2 генида учрайди.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПЛАР/ЕПИЛЕПСИЯ

Оиладаги турли одамлар неонатал ёки инфантил бошланиши билан фокал тутқаноқларга эга бўлиши мумкин.

1.9.1.1.3. ЎЗ-ЎЗИДАН СХЕКЛАНУВСҲИ (ОИЛАВИЙ) ИНФАНТИЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛИЕ)

УМУМИЙ ТУСҲУНСҲА

Ўз-ўзидан чекланувчи болалар эпилепсияси (СеЛИЕ) ва ўз-ўзидан чекланувчи оилавий болалар эпилепсияси (СеЛФИЕ) бир хил генетик сабабларга эга, аммо оилавий анамнез бўлмаган ҳолда патогеник вариантлар де ново жавоб беради. Фокал тутқаноқлар 3-20 ойлик ёш оралиғида бошланади. Тутқаноқлар тез-тез бўлиши мумкин, болалар одатда тутқаноқлар орасида нормал хулқ-атворни кўрсатади ва тутқаноқлар ривожланишга таъсир қилмасдан тўхтайдди. Ушбу синдром, шунингдек, "болалар крампларининг хорейатоз" ҳолатини ҳам ўз ичига олади, бунда маълум патогеник ген вариантларига эга одамлар инфантал тутқаноқлар билан бирга мотор дисфункцияларига эга бўлиши мумкин.

КЛИНИК КОНТЕХСТ

СеЛИЕ нисбатан тез-тез учрайди ва 2 ёшгача бошланадиган барча эпилепсияларнинг 7-9% ни ташкил қилади. Фокал тутқаноқлар 3-20 ойлик ёшда бошланади (6 ойлик ёшда энг юқори чўққиси). Ҳомиладорлик ва туғиш тарихи ҳеч қандай хусусиятга эга емас. Бош ҳажми ва неврологик текширув нормал. Ривожланиш одатдаги ҳолатда. Тутқаноқлар бошланишида тез-тез бўлиши мумкин, лекин одатда бошланишидан 1 йил ўтгач тўхтайдди. Баъзи беморларда (ПРРТ2 генининг патогеник вариантлари билан) кейинги ёшда пароксизмал кинетикогеник дискинезия ривожланиши мумкин.

ЕЪТИБОР БИЛИНГ

Ривожланиш кечикиши ёки регрЭСс — бошқа этиологиялар ёки болалар эпилепсияси синдромларини кўриб чиқинг.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Фокал тутқаноқлар, хулқ-атвор тўхташлари, автоном белгилари (масалан, сияноз), хушдан кэтиш, автоматизмалар, бош/кўзларни буриш ва клоник ҳаракатлар билан юзага келиши мумкин. Томонлар ҳар бир тутқаноқда ўзгариши мумкин. Тутқаноқлар қисқа (<3 дақиқа), лекин тез-тез бўлади, масалан, бошида 1-3 кун давомида кунига 5-10 та. Беморларда учдан бири, тез-тез тутқаноқлар бошланишидан 10-15 кун олдин бир изоляцияланган тутқаноқни кузатишади. Узунроқ тутқаноқлар (3-6 дақиқа давомида) кўпроқ учрайди, аммо улар камдан-кам бўлади. Тутқаноқлар камайдди, лекин учдан бир беморда 1-3 ой ичида қайталаниши мумкин.

Бўлиши мумкин: фокалдан икки томонлама тонико-клоник тутқаноқларгача.

ИСТИСНОЛАР:

- Эпилептик спазмлар
- Миоклония тутқаноқлари

ЕҲТИЙОТ!

Ушбу синдромда узок давом этадиган фокал ёки гемиклония тутқаноқлари (>10 дақиқа) кузатилмайди, бундай ҳолатда Драв синдромини кўриб чиқинг.

ГЕНЕТИКА

НАСЛИГА ОХИРИГА ХУСУСИЙАТИ

Автосомал-доминант юқори пенетрансли ёки (оилавий анамнез йўқлигида) де ново.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

ПРРТ2даги патоген вариантлар кўплаб ҳолларда сабаб бўлади, ССН8А ва ССН2А вариантлари баъзи оилаларда аниқланган.

Оилавий АНАМНЕЗ ПРИСТУПЛАР/эпилепсия

Ўз-ўзидан чэгараланувчи оилавий болалар эпилепсиясини ташхислаш учун оилавий анамнездаги болалар тутқаноқлари талаб қилинади.

1.9.1.1.4. ГЕНЕТИК ЭПИЛЕПСИЯ ВА ФЕБРИЛ КРИЗЛАР ПЛУС (ГЕФС+) СПЕКТРИ

Умумий кўриниш

Генетик эпилепсия ва фебрил кризлар плус спектри (ГЕФС+) - бу оилавий синдром бўлиб, фебрил кризлар билан касалланган шахсда кризлар/эпилепсия тарихига эга оилавий анамнезга асосланади. Фебрил кризлар одатда одатдаги фебрил кризлар бўлиши мумкин ёки "фебрил кризлар плус" (ФС+) бўлиши мумкин, бу ҳолатда фебрил кризлар 6 ёшдан кейин давом этади ва/ёки афебрил кризлар бўлиши мумкин, улар умумлаштирилган ёки фокал бўлиши мумкин. ФС+ ва ГЕФС+ оилавий анамнезга асосланади. ГЕФС+ ва ФС+ билан боғлиқ бўлган бир қатор доминант равишда мерос қоладиган генлар мавжуд, бу ЭСа генетик маслаҳат бериш учун муҳимдир, чунки оиланинг турли аъзоларида эпилепсиянинг оғирлиги турлича бўлиши мумкин. Гарчи фебрил кризлар бу оилавий синдромнинг ажралмас хусусияти бўлса-да, барча оилавий аъзоларида бўлмаслиги мумкин.

Клиник контекст

Бу синдромдаги фебрил кризлар одатда 6 ойдан 6 ёшгача бўлган даврда бошланади, баъзи инсонларда 6 ойдан олдин бошланиши мумкин. Фебрил кризлар кўпинча кўп бўлиб, 6 ёшдан кейин давом этиши мумкин (ФС+). ФС+ да кризлар одатда дори-дармонлар билан даволашга мос келади (агар улар ишлатилса) ва эпилепсия ўз-ўзидан чекланиди, яъни жинсий етукликка етгунча кризлар тўхтайдди. Афебрил кризлар ҳам юзага келиши мумкин, улар умумлаштирилган (тоник-клоникус, атоникус, миоклоникус, миоклонико-атоникус ёки абсенциялар) ёки фокал бўлиши мумкин. Иккала жинс тенг таъсир қилади. Ҳомиладорлик ва туғиш тарихи ўзига хос емас. Бош ўлчами ва неврологик текширувлар нормалдир. Ривожланиш одатдагидек бўлиб, ривожланишнинг бузилиши кутилмайди. ГЕФС+ оиласидаги баъзи шахсларда бошқа эпилепсия синдромлари ҳам бўлиши мумкин, масалан, миоклоник-атоник кризлар билан эпилепсия ёки Дравет синдроми, бу ерда кризлар турлари, касалликлар ва прогноз ушбу синдромга тегишли.

ЭСлатма: Ўз-ўзидан чеклениш - бу кризларнинг прогнозланган ёшда табиий равишда тўхташ еҳтимоли юқори эканлигини англатади.

Кризлар

Мажбурий кризлар

Фебрил кризлар, одатда умумлаштирилган тоник-клоникус кризлар, 3-6 дақиқа давом этади, гарчи тоник, гемиклоник ёки фокал мотор кризлар камдан-кам учрайди. Фебрил эпилептик статус ҳам юзага келиши мумкин.

Еҳтиёт бўлинг! Агар фебрил кризлар давомий ёки гемиклоник бўлса, Дравет синдромини кўриб чиқиш керак.

Бошқа мумкин бўлган кризлар:

- Атоник кризлар
- Миоклоник кризлар
- Типик абссенциялар (агар мавжуд бўлса, улар камдан-кам учрайди)
- Миоклонико-атоник кризлар (14% да учрайди, агар бу асосий криз турини ташкил етса ва сезиларли фебрил кризлар бўлмаса, миоклоник-атоник кризлар билан эпилепсия ташхиси кўпроқ тўғри бўлиши мумкин)
- Фокал кризлар
- **ГЕНЕТИКА**
НАСЕЛЕНИ ТУРИ
Одатий равишда, мерос олиш аутосомал-доминант бўлиб, тўлиқ пенетрантликка эга бўлмаган, гарчи бошқа мерос олиш турлари ҳам маълум (масалан, ПСДХ19). Шунингдек, мураккаб мерос олиш ҳам кузатилади.
- **МАЛУМ ГЕНЛАР**
Ушбу эпилепсия синдроми бир қатор генлар билан боғлиқ, жумладан: ССН1А (ГЕФС+ оилаларининг 10%ида аниқланган), ССН1Б ва бошқалар.
- **ОИЛАВИЖ АНАМНЕЗ**
Ушбу синдромни ташхислаш учун оилавий анамнез керак. Оиладаги одамлар фебрил (иссиқда) хуружлар, фебрил хуружлар плус, идиопатик умумлашган эпилептик синдром ёки енсефалопатия билан эпилепсия синдромига эга бўлиши мумкин, масалан, миоклоник-атоник хуружлар билан эпилепсия ёки Дравнинг синдроми.

1.9.1.1.5. МИЙОКЛОНИК ЕПИЛЕПСИЯ ЙАНГИ ТУГИЛГАН СҲАҚАЛОҚЛАРДА (МЕИ)

кам учрайдиган синдромдир. Миёклоник тутишлар — эпилепсия бошланишидаги ягона тутиш тури бўлиб, улар жуда тез-тез кузатилади. Ушбу тутишлар ёруғлик стимуляцияси, кутилмаган шовқин ёки тегиш орқали чақирилиши мумкин. Тутишлар ўз-ўзидан ўтади ва бошланишидан 6 ой — 5 йил ичида тўхтайди. Кейинчалик ёшда умумлашган тоник-клоник тутишлар кузатилиши мумкин.

ЭСлатма: Ўз-ўзидан тўхтайдиган тутишлар — бу маълум ёшда табиий равишда тўхташ еҳтимолли юқори бўлган тутишларга тааллуқлидир.

Клиник контекст:

- **Бошланиш вақти:** Миёклоник тутишлар одатда 6 ойдан 18 ойгача (баъзан 4 ойдан 3 йилгача) бошланади.
- **Жинс:** Еркактар аёлларга қараганда икки баравар кўп таъсирланади.
- **Бошқа жиҳатлар:** Олдинги ва туғилиш тарихи одатда аҳамиятли эмас. Бош ўлчами ва неврологик текширув одатда нормал бўлади. Эпилепсия бошланишидан олдин ривожланиш одатда нормалдир. Тутишлар ёмон назорат қилинса, когнитив, мотор ва хулқ-атвор қийинчиликлари юзага келиши мумкин.
- **Прогноз:** Ривожланишнинг нормал натижаси 60-85% ҳолларда бўлади, аммо енгил интеллектуал бузилишлар ва диққатни жамлашдаги қийинчиликлар кузатилиши мумкин.

Тутишлар:

- **Миёклоник тутишлар:** Кўп учрайди ва одатда бошни (боши қимирлатиши), кўзларни (юқорига айланиши), юқори кўлларни (кўлларининг юқорига ва ташқарига силжиши), диафрагмани (вокализация қилиш) таъсир қилади. Улар битта ёки бир неча марта бўлиши мумкин ва турли ҳолатларда (уйку, уйку ҳолати, уйғониш) юзага келиши мумкин.
- **Фебрил тутишлар:** Бир учида миёклоник тутишлардан олдин ёки кейин юзага келиши мумкин, бу ҳолат болаларнинг учдан бирида учрайди.
- **Умумлашган тоник-клоник тутишлар:** Одатда 10% болаларда ўсиш даврида учрайди.
- **Кам учрайдиган ҳолатлар:** Эпилепсиянинг дастлабки босқичларида умумлашган тоник-клоник тутишлар ва бошқа турдаги тутишлар.

ЭСлатма:

Ўз-ўзидан тўхтайдиган тутишлар — бу маълум ёшда табиий равишда тўхташ еҳтимоли юқори бўлган тутишларга тааллуқлидир.

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИЙАНИНГ ХУСУСИЙАТИ

Аниқ эмас, еҳтимол мураккаб/полигенетик мерос.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Маълум эмас.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Оилавий анамнезда фебрил сиқувлар ёки епилепсия тахминан 10% ҳолларда кузатилади.

1.9.1.2. РИВОЖЛАНИСҲДА ВА ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЙА (ДЕЕ)

1.9.1.2.1. ЕРТА БОЛАЛАР РИВОЖЛАНИСҲ ВА ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЙА (ЕИДЕЕ)

Умумий маълумот

Еркак чақалоқларда ривожланишдаги ва эпилептик енселофалопатия синдроми (ЕИДЕЕ) тез-тез дориларга чидамсиз тутқунлар билан характерланади, улар 3 ойгача бўлган ёшда бошланади, интериктал ЕЕГ ва неврологик текширувда аномалияларга эга. Ушбу синдром Отахар синдроми ва ерта миёклоник енселофалопатия синдромларини ўз ичига олади. Даволаш мумкин бўлган метаболик етиёлогиялар (айниқса, пиридоксин ва пиридоксал-5-фосфат бузилишлари) ерта босқичда истисно қилиниши керак.

Клиник контекст

Ушбу синдром ерта чақалоқ ёшида (0-3 ой) бошланади. Ҳар икки жинс ҳам бир хил таъсирланади. Оилавий, ҳомиладорлик ва туғруқ тарихида одатда ҳеч қандай оғирликлар бўлмайди. Бош ўлчами етиёлогияга қараб фарқ қилади, аммо туғилганда нормал бўлиши мумкин. Тонус (кўпинча марказий гипотонус) ва постурал аномалиялар мавжуд. Аномал неврологик ривожланиш тутқунларнинг бошланишидан олдин бўлиши мумкин, аммо ёшлиги сабабли тан олинмаслиги мумкин. Ҳаракат бузилишлари кенг тарқалган бўлиб, улар тутқуннинг бошида ёки ёш ўтган сари пайдо бўлиши мумкин. Кўпгина болаларда ривожланишдаги ўртача ёки чуқур бузилишлар бўлади. Шунингдек, кортикал кўриш бузилишлари, ортопедик муаммолар ва овқатланишда қийинчиликлар кузатилади. Ҳаёт давомийлиги қисқариши мумкин. Тутқунлар одатда дориларга чидамсиз бўлади, агар

даволаш мумкин бўлган тузилган, генетик ёки метаболик сабаблар аниқланмаса. Ушбу синдромли болаларда инфантил эпилептик спазмлар синдроми ёки Леннокс-Гасто синдроми ривожланиши мумкин.

Сабаблар:

- Мозғнинг структуравий аномалияси енг кенг тарқалган сабабдир.
- Генетик етиёлогиялар, жумладан хромосомали бузилишлар, нусхалар сони ва патоген ген ўзгаришлари.
- Метаболик етиёлогиялар (митохондриял бузилишлар, некототик гиперглиция, пиридоксин/пиридоксал-5-фосфат бузилишлари, карнитинпалмитоилтрансфераза дефицити ва бошқалар).

ЭСлатма. Сабаб тахминан 80% ҳолатларда аниқланиши мумкин.

ТУТҚУНЛАР

Мажбурий тутқунлар

Тоник ва/ёки миёклоник тутқунлар ушбу синдром учун мажбурий ҳисобланади. Улар кўпинча юқори кундалик частотада юзага келади. Тоник тутқунлар тез-тез учрайди ва ягоналик билан ёки сериялар сифатида юз бериши мумкин, улар симметрик ёки ассиметрик бўлиши мумкин. Миёклонус йирик ёки кўп нуқтали бўлиши мумкин ва тасодифий ёки деярли узлуксиз бўлиши мумкин. У тартибсиз (асинхрон, ассиметрик ва тасодифий) ёки кенгайган ва икки томонлама бўлиши мумкин. Тартибсиз миёклонус кўпинча метаболик етиёлогия билан боғлиқ.

Бўлиши мумкин:

- Эпилептик спазмлар
- Навбатдаги тутқунлар – бу тутқунлар, улар бир-бирини давом еттирган бир нечта турли хил тутқунлар белгиларига эга, уларнинг ҳар бири бир хил кўзга кўринадиган белгига эга емас, масалан, аввал локал тоник тутқун, сўнгра локал клоник белгилари, кейин вегетатив белгилар кузатилади.
- Фокал клоник тутқунлар, жумладан гемиклоник тутқунлар
- Фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқунлар

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИЙАНИНГ ХУСУСИЙАТИ

Енг кенг тарқалган сабаб — бу мия структуравий аномалияси бўлиб, бу олинган мия аномалияси ёки де ново генетик ўзгаришлар туфайли юзага келган бўлиши мумкин.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Генетик етиёлогия қуйидагиларни ўз ичига олади: КСНҚ2, ССН2А, СТХБП1, СДКЛ5, КСНТ1 ва бошқалар.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Оилавий анамнезда тутқунлар ёки эпилепсия одатда бўлмайди. Ижобий оилавий анамнез генетик ёки метаболик етиёлогияни излашга ундаши керак.

1.9.1.2.2. ГЎДАКЛАР ЕПИЛЕПСИЙАСИ МИГРИРУЙУСҲСҲИМИ ФОКАЛЬ ҲУРУЖЛАР БИЛАН (ЕИМФС)

ОБЗОР

Ушбу синдром кам учрайди ва биринчи йил давомида ривожланишнинг регрЭСсияси

билан юқори частотали, даволашга чидамсиз кўп нуқтали тутқунларнинг бошланиши билан характерланади. Приступий мустақил равишда иккала ярим шарларда юзага келади ва бир кортикал соҳадан бошқасига миграция қилиши мумкин. Натижада оғир неврологик ривожланиш бузилиши кузатилади ва ҳаёт давомийлиги қисқаради.

ПРИМЇЕСҲАНИЙЕ

Миграцияловчи фокал тутқунлар билан боланинг эпилепсияси — бу ривожланишдаги енсефалопатия ва эпилептик енсефалопатия билан синдромдир.

Клиник контекст

Ушбу синдром одатда ҳаётнинг биринчи олтига ойида бошланади (ўртача 3 ой), аммо биринчи йил давомида кеч бошланиши ҳақида хабарлар мавжуд. Ҳар икки жинс ҳам бир хил таъсирланади. Олдинги ва туғруқ тарихида одатда ҳеч қандай оғирликлар бўлмайди. Бош ўлчами ва неврологик текширув бошланишда одатда нормал бўлади. Кўпгина беморларда 1 ёшга келиб микросефалия ривожланади. Ривожланиш бошланишда нормал бўлиши мумкин, аммо кейинчалик регрЭСсия юз беради. Ҳаракат бузилишлари кузатилиши мумкин. Прогноз ёмон бўлиб, даволанишга чидамсиз давом етаётган тутқунлар, оғир неврологик бузилишлар ва ҳаёт давомийлигининг қисқариши билан кечади, аммо баъзи болаларда касалликнинг энгилроқ шакллари қайд этилган.

ПРИСТУПҲ

Обязательне приступий

Фокал моторли тутқунлар (клоник ёки тоник) бу синдром учун мажбурийдир. Дастлаб кам учрайди, сўнгра жуда тез-тез бўлиб қолади. Ушбу синдром учун тутқунларнинг миграциясини клиник ёки ЕЕГ-давомияти билан исботлаш керак. Клиникалашган миграция исботлари, масалан, тутқун дастлаб бир томонлама фокал моторли белгилардан бошланиб, вақт ўтиши билан бу белгилар сусайиб, бунинг ўрнига контралатерал фокал моторли тутқунлар фаолияти пайдо бўлиши мумкин.

Мозҳет иметъ

- Фокал хулқ тутқунлар, бош ёки кўзларни буриш билан ёки бурмасиз, аниқ вегетатив белгилари билан
- Эпилептик спазмлар, камдан-кам ҳолларда рўйхатга олинади
- Эпилептик статус

Исклучаюшчий

- Миёклоник тутқунлар

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИЙАНИНГ ХУСУСИЙАТИ

Кўплаб ҳолатларда сабаб де ново генетик аномалиялари бўлади, аммо камдан-кам ҳолларда сабаб мерос бўлиб ўтади (КСНТ1 учун қайд этилган).

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

КСНТ1 энг кенг тарқалган сабабдир (ярмида ҳолатларда), ушбу синдром билан боғлиқ бошқа генлар ССН1А, ССН2А, ТБС1Д24 ва бошқалардир. Баъзи болаларда туғма гликозиллашув бузилишлари аниқланган.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Камдан-кам ҳолларда, агар сабаб оилавий патоген вариант КСНТ1 бўлса, оила аъзоларида фокал эпилепсия ёки уйқу билан боғлиқ гипермотор эпилепсия бўлиши мумкин.

1.9.1.2.3. ИНФАНТИЛ ЭПИЛЕПТИК СПАЗМ СИНДРОМИ (ИЭСС)

УМУМИЙ КЎРИНИСХ

Инфантил эпилептик спазм синдроми 1-24 ойлик чақалоқларда эпилептик спазмлар бошланиши билан характерланади. Ушбу синдром ВЭСта синдромини ўз ичига олади, бунда беморларда эпилептик спазмларнинг триадаси, ЕЕГда гипарситмия ва ривожланишнинг плато ёки регрЭСсияси кузатилади.

ИЗОҲЛАР

Инфантил эпилептик спазм синдроми — бу ривожланиш ва эпилептик енцефалопатияси бўлган синдромдир.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Ушбу синдром 1-24 ойлик ёшда (ўртача 3-12 ойда) эпилептик спазмларнинг бошланиши билан характерланади. Чақалоқларда олдинги касаллик тарихи ва бош мия ўлчамлари ва неврологик текширув одатда нормал бўлиши мумкин ёки уларнинг тарихлари ва текширувлари асосий сабабни (масалан, аввалги қўлга киритилган структурал аномалия) акс еттириши мумкин. Чақалоқларда олдинги эпилепсия бўлмаслиги мумкин ёки олдинги эпилепсия ёки синдром бўлиши мумкин (масалан, ерта болаликдаги эпилептик енцефалопатия синдроми). Иккала жинс ҳам касалликка чалиниши мумкин, лекин еркаклар кўпроқ таъсирланади. Ривожланишнинг секинлашуви ёки регрЭСсияси эпилептик спазмлар бошланиши билан кузатилиши мумкин. Баъзида ривожланиш нормал бўлиши мумкин ва ривожланишнинг йўналиши кутилганидек давом этади.

САБАБЛАР

- Структурал миянинг аномалиялар, ҳам олинган, ҳам туғма (масалан, тубероз склероз ёки гипоксик-исчемик енцефалопатия)
- Кхромосомавий касалликлар, масалан, Даун синдроми ёки Миллер-Дикера синдроми
- Генетик аномалиялари, масалан, АРХ, СДКЛ5, СПТАН1, СТХБП1
- Метаболик сабаблар

ПРИСТУПЛАР

Мажбурий приступ

Эпилептик тутишлар ушбу синдром учун мажбурийдир, улар одатда ўртача ва огоҳликни оширган ҳолда бошланади.

ГЕНЕТИКА

НАСЛИЗИЙ ХУСУСИЙАТЛАРИ

Ушбу синдромга эга бўлган беморларнинг кўпчилигида мия структурал аномалиялар кузатилади. Баъзи ҳолларда генетик етилогия мавжуд, ва насл-насаб хусусиятлари иштирок етган генага боғлиқ.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Ушбу синдром билан боғлиқ бўлган генлар орасида АРХ, СДКЛ5, СПТАН1, СТХБП1 ва мия структурал аномалияларига асос бўлган генлар мавжуд, масалан, ТСС1 (9қ34да жойлашган, гамартин кодлайди) ва ТСС2.

Ушбу синдром бир қатор хромосомавий аномалиялар (масалан, 21-трисомия) ва копия сони ўзгаришлари билан боғлиқ, шунинг учун кариотип ва микропанел текширувлари ўтказилиши керак.

СЕМЬЯНИЙ ТАРИХДА ПРИСТУПЛАР/ЕПИЛЕПСИЯ

Семьяний тарихда тутишлар ёки эпилепсия кам учрайди. Агар семьяний тарихда муаммо бўлса, бу махсус генетик ёки метаболик сабабларга текширув ўтказиш учун асос бўлиши керак.

1.9.1.2.4. ДРАВЕ СИНДРОМИ (ДС)

Кириш

Драве синдроми одатда нормал болада биринчи йил давомида, узок давом етган, фебрил ва афебрил, фокал (одатда гемиклоник) ёки умумий тоник-клоник тутқаноқ билан намоён бўлади. Бошқа турдаги тутқаноқлар, жумладан миоклоник ва аттипик абсанслар, 1-4 ёш оралиғида юзага келади. Тутқаноқлар одатда даволашга чидамли бўлади, ва иккинчи йилдан бошлаб болаларда когнитив ва хулқ-атвор бузилишлари кузатилади. Клиник диагноз ССН1А натрий канали генидаги аномалияларнинг мавжудлиги билан тасдиқланади (80% ҳолларда аниқланади).

ИЗОҲ: Драве синдроми — бу ривожланиш энцефалопатияси ва эпилептик энцефалопатия билан бирга бўлган синдромдир.

Клиник контекст

Тутқаноқлар одатда 3-9 ойда бошланади (ўртача 6 ой, 1-20 ой оралиғида). Ҳар иккала жинс ҳам таъсирланади. Аввалги, туғилиш ва неонатал анамнез нормалдир. Неврологик текширув ва бош ўлчами бошланишида нормалдир. Тутқаноқлар кўпинча иситма, иситма, касаллик ёки емлашдан келтириб чиқарилади. Эпилептик статус ҳолатлари одатда 5 ёшгача давом этади. Дори-дармонларга чидамли тутқаноқлар бутун ҳаёт давомида давом этиши кутилади. Ривожланиш биринчи йил давомида одатдаги ҳолат бўлиб, кейин платонинг бошланиши ёки регрЭСсия билан давом этади ва 12-60 ой давомида бузилишлар кузатилади. Юрганлик биров кечикиши мумкин, ва характерсиз юриш билан беқарорлик кузатилади. Беморлар диққатни жамлашда қийинчиликларга дуч келиши мумкин, кўпчиликда ЭСа вақт ўтиши билан интеллектуал бузилишлар ривожланади (енгил ёки оғир). Йигитлар ёшида ўзига хос юрганлик (егилган ҳолат) кузатилиши мумкин.

ОГОҲЛИК! Натрий каналларини блокловчи хусусиятларга эга бўлган антиконвулсантлар ушбу синдромда тутқаноқларни кучайтириши мумкин.

ОГОҲЛИК! Агар тоник тутқаноқлар ва эпилептик спазмлар мавжуд бўлса, ўнг қулаш бўлса, бошқа эпилепсия синдромларини кўриб чиқинг.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Фебрил ва афебрил фокал клоник тутқаноқлар, жумладан гемиклоник тутқаноқлар, ва/ёки умумий клоник тутқаноқлар. Гемиклоник тутқаноқлар тана томонларини бир-бирига алмаштириши мумкин. Тутқаноқлар кўпинча давомий бўлиб, иситма, касаллик, ёки емлашдан келтириб чиқарилади.

Буни ўз ичига олиши мумкин

- Миоклоник тутқаноқлар
- Атипик абсанслар
- Атоник тутқаноқлар
- Эпилептик статус тутқаноқсиз

Баъзи беморларда визуал тасвирлар ёки ёруғлик стимуляцияси билан келтирилган тутқаноқлар бўлиши мумкин.

Ишлатилмайдиган

Эпилептик спазмлар

ДИҚҚАТ

Асимметрик ёки бир томонлама эпилептик спазмлар ёки бошқа локализация билан эпилептик спазмлар (масалан, кўз ёки бошни айлантириш) структурал сабабни излашни талаб қилади.

Бўлиши мумкин

- Фокал тутишлар

ГЕНЕТИКА

НАСҲЛИДАНИСҲ ХУСУСИЙАТИ

Ушбу синдром ССН1А генидаги патогеник вариантлар билан боғлиқ бўлиб, улар >80% ҳолларда аниқланади, улардан аксарияти де ново вариантлари, аммо 5-10% ҳолатда насл орқали ўтади (автосомал-доминант тарзда ёки мозаик ота-она томонидан). Оила аъзолари-бошқарувчилар зарарланиши мумкин эмас ёки улар энгилроқ эпилептик синдромга эга бўлиши мумкин, масалан, фебрилни титрайишлар билан генетик эпилепсия + спектри. Герминал ва соматик мозаизм ҳақида маълумотлар келтирилган.

МАВЖУД ГЕНЛАР

ССН1А асосий сабаб ҳисобланади, бу синдром билан кам боғлиқ бўлган бошқа генлар ЭСа ГАБРГ2, ГАБРА1 ва СТХБП1 ни ўз ичига олади.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПЛАРИ/ЕПИЛЕПСИЯ

Эпилепсия ва/ ёки фебрилни титрайишлар билан оила анамнези 30-50% беморларда мавжуд. Баъзи Драве синдромига эга болаларда оила анамнези генетик эпилепсия ва фебрилни титрайишлар + спектрига тўғри келади.

1.9.2. БОЛАЛИК

1.9.2.1. ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛОВСҲИ ФОКАЛ ЕПИЛЭСПИЯ СИНДРОМЛАРИ (СЕЛФЭС)

1.9.2.1.1. РЕМИССИЯ БАРСҲА ҲОЛАТЛАРДА ЎСМИРЛИК ЙОСҲИГАСҲА КУТИЛҲАПТИ

1.9.2.1.1.1. ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛОВСҲИ ЕПИЛЭСПИЯ МАРКАЗ-ТЕМПОРАЛ СПАЙКЛАР БИЛАН (СЕЛЕСТС)

ТАЪРИФ

Ўз-ўзини чекловчи эпилЭспия марказ-темпорал спайклар билан (аввалига "яхши сифатли болалик эпилЭспияси марказ-темпорал спайклар билан (БСЕСТС)" ёки "Роланд эпилЭспияси" номи билан танилган) - бу ўз-ўзини чекловчи эпилЭспия синдроми бўлиб, у одатда соғлом болада бошланади ва бошланғич мактаб ёшида юзага келади. Хужумлар қисқа муддатли буляр ва гемифасиал сенсомоторли хужумлар бўлиб, улар фокал ёки иккиланма тонико-клоник хужумларга айланиши мумкин. ЕЕГ нормал фонни кўрсатади, лекин характерли юқори амплитудали марказ-темпорал эпилетиформ аномалиялар кўринади, улар уйқу ва уйқу ҳолатида фаоллашади. Хужумлар жинсий пишиш билан тўхтади.

ТАЪРИФ: Ўз-ўзини чекловчи епилЭСпия, белгиланган ёшга келиб ҳужумларнинг ўз-ўзидан тўхташи еҳтимоли юқори бўлган ҳолатни англатади.

ТАЪРИФ: Ўз-ўзини чекловчи епилЭСпия марказ-темпорал спайклар билан ва ривожланаётган ва/йўқ епилетик енсефалопатия билан спайк-тўлқин фаоллашуви бўлган уйқуда ҳолатлар спектида мавжуд деб ҳисобланади, алоҳида бола вақт ўтиши билан бир синдромдан бошқасига ўтиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ: Агар бу синдромда когнитив ёки тилни ривожланишдаги ёмонлашиш содир бўлса, уйқу ЕЕГ текшируви ўтказиш зарур бўлиши мумкин (ривожланаётган ва/йўқ епилетик енсефалопатия билан спайк-тўлқин фаоллашуви).

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Бу синдром кенг тарқалган бўлиб, болалар епилЭСпиясининг 6-7% ини ташкил етади, ҳужумлар одатда 4-10 ёшгача бошланади (3 дан 14 ёшгача). Ҳар икки жинс ҳам таъсирланади, аммо еркаклар кўпроқ учрайди. Олдинги, туғилиш ва неонатологик тарих одатда нормал. Баъзи болаларда диққат этишмовчилиги/ҳиперактивлик ёки аниқ когнитив бузилишлар бўлиши мумкин. Неврологик текширув ва бошнинг ўлчами нормал бўлади. Баъзи ҳолларда фебрил конвульсиялар (5-15%) ёки камдан-кам ҳолларда ўз-ўзини чекловчи епилЭСпия билан автоном ҳужумлар тарихига эга бўлиши мумкин. Фаол епилЭСпия даврида тил ва ижрочи функциялар соҳасидаги хулқ-атвор ва нейрпсихологик дефицитлар юзага келиши ёки кучайиши мумкин. Бу дефицитлар ёш ўсиши билан яхшиланади. Ҳужумлар одатда даволанишга жуда мос келади ва жинсий пишиш даврида ўз-ўзидан ўтиб кетади, аммо баъзан 18 ёшгача давом этиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ: Агар бемор еркак бўлса ва интеллектуал бузилишлар мавжуд бўлса, X-хромосомасининг синдроми кўриб чиқинг (айниқса ЕЕГда фоннинг секинлашуви мавжуд бўлса).

ҲУЖУМЛАР

Мажбурий ҳужумлар

Фронт-темпорал оперкуляр белгилари бўлган ҳужумлар:

1. Сенсомоторли симптомлар - тил, лаблар, тишлар ва/ёки ички ёноқ юзасининг бир томондан сезги йўқолиши ёки парЭСтезияси билан биргалиқда, клоник ёки тоник қисқаришлар, улар бир томонли юзга тарқалиши мумкин.
2. Нутқ тўхташи - болалар гапиришда қийинчиликларни бошдан кечиради ёки гапира олмайди (дизартрия).
3. Салётириш - бу ортиқча салёт чиқариш билан боғлиқми ёки ютишнинг имконсизлиги билан боғлиқми, аниқ емас.

Баъзи ҳолатларда фақат тилнинг сенсомоторли иштироки кузатилади.

Ҳужум уйқуда юзага келиши мумкин ва клоник ҳужумга (юқори қўллар ёки бир томондаги тана) ёки фокал ёки иккиланма тонико-клоник ҳужумга (икки томонлама тоник ва/ёки клоник фаолият юқори қўлларда ёки тўрт оёқда) айланади. Ҳужумдан кейин Тодда паразлари кузатилиши мумкин.

Ҳужумлар қисқа (2-3 дақиқа) ва асосан уйқуда содир бўлади. <20% беморларда ҳужумлар фақат уйғоқ ҳолатда содир бўлади. Кўпгина беморларда кам ҳужумлар мавжуд (<10 та бутун ҳаётда).

ЕҲТИЙОТ ҚИЛИНГ, "фронт-темпорал оперкуляр", "марказ-темпорал" ва "Роланд хужумлари" терминлари бир-бирининг синонимлари бўлиб, улар пастки марказий силжиш атрофидаги худудни ўз ичига олган хужумларни англатади. Бироқ, бу синдромда когнитив (масалан, таъм), эмоционал (масалан, кўрқув) ва вегетатив симптомлар кузатилмайди.

Бўлиши мумкин

- Фокал хужумлар билан бошланадиган епилетик статус, кейин иккиланма тонико-клоник хужумлар содир бўлади. Бу ҳолат кам учрайди ва диагнозни қайта кўриб чиқишга олиб келиши керак.
- **ЕҲТИЙОТ**: Атипик абсанслар, фокал атоник хужумлар ва фокал моторли хужумлар, манфий миоклонус билан, ривожланаётган ва/йўқ епилетик енсефалопатия билан спайк-тўлқин фаоллашуви бўлиши мумкин.

Ишлатишдан чиқарилган

- Генерализацияланган тонико-клоник хужумлар
- Бошқа турдаги хужумлар

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИЕ ХУСУСИЙАТИ

Оила аъзоларида бу синдромда кузатиладиган типик марказ-темпорал чиқишлар, клиник хужумлар бўлмасдан ёшга қараб кузатилиши мумкин, аммо бундай клиник синдромга эга оилалар жуда кам учрайди. Меросхўрлик, еҳтимол, мураккабдир.

- **МАЪЛУМ ГЕНЛЕР**

Бу синдромни келтириб чиқарадиган патоген вариантлар аниқланмаган, копия сони ўзгаришлари билан боғлиқ камдан-кам ҳолларда хабарлар мавжуд. ГРИН2Адаги патоген вариантлар, уйқуда спайк-тўлқин фаоллашиши билан ривожланаётган ва/ёки епилептик енсефалопатия ривожланаётганларда топилган.

- **ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ЕПИЛЕПСИЯ/БИР БИРГАЛИҚДА**

Биринчи даражали қариндошида эпилепсияга чалинган ҳолатлар рўйхатга олинган бўлса-да, бу одатда марказ-темпорал спайклар билан ўз-ўзини чекловчи епилепсия бўлмайди.

1.9.2.1.1.2. ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛАГАН ЕПИЛЕПСИЯ АВТОНОМ ҲУРУЛЛАР БИЛАН (СЕЛЕАС)

. Умумий маълумот

Ўз-ўзини чеклаган епилЭспия ва автоном пиштлар (аввал Панаётопулос синдроми ёки ерта бошланишли бенигн оксипитал эпилепсия сифатида танилган) ерта болалик даврида бошланадиган фокал автоном пиштлар билан тавсифланади, бу пиштлар кўпинча давомли бўлади. ЕЕГда одатда юқори амплитудали фокал пиклар кўринади, улар одатда уйқуда фаоллашади. Кўпгина беморларда пиштлар камдан-кам кузатилади. Пиштлар ўз-ўзидан йўқолади ва одатда бир неча йил ичида ремиссияга олиб келади.

ЭСлатма

Ўз-ўзини чеклаш юқори еҳтимол билан белгиланган ёшда пиштларнинг ўз-ўзидан тўхташига олиб келади.

Клиник контекст

Ўз-ўзини чеклаган епилЭСпия ва автоном пиштлар, 3-6 ёш орасида бошланади (1-14 ёшгача). Иккала жинс ҳам тенг даражада таъсирланади. Олдинги ва туғилиш тарихи одатда нормал, фиебирли крампларнинг тарихи 5-17% беморларда кузатилади. Бош ўлчами ва неврологик текширув одатда нормал. Ривожланиш ва когнитив қобилиятлар нормалдир. Пиштлар одатда кам бўлади, 25% болаларда фақат битта пишт бўлади, кўпчиликда ЭСа жами ≤5 пишт бўлади. Пиштлар одатда 1-2 йил ичида тўхтади. Баъзи беморларда ўз-ўзини чеклаган епилЭСпия билан марказ-темпорал спайклар ривожланиши мумкин.

Пиштлар

Мажбурий пиштлар

Фокал автоном пишт — енг кенг тарқалган автоном симптомлар ошқозон-ичак тизими (~75%, кўнгиш айниши, қайт қилиш, қайт қилиш), шунинг учун бу пиштни ўткир гастроэнтерит ёки мигрен деб нотўғри тушуниш мумкин. Бошқа симптомлар қуйидагилар бўлиши мумкин: ўқувчиликнинг ўзгариши (масалан, мидриаз), терморегуляторлик, айланиш (масалан, оқариш, сияноз) ёки кардиорЭСпираторлик (нафас олиш ва юрак уриши тезлиги). Сийдикни ушлаб туrolмаслик ва ортикча сийдик оқиши мумкин. Апноэ, юрак асистолияси ва/ёки ҳушдан кэтиш мумкин.

70% дан ортиқ пиштлар уйқуда содир бўлади.

Пиштлар кўпинча узлуксиз автоном эпилептик статусга айланади, бу бир неча дақиқадан бир неча соатгача давом этади.

Мумкин бўлганлар

Пиштлар ривожланиши мумкин, бош ва кўзнинг оғишиши, тонуснинг йўқолиши, онгни бузиш, клоник (геми-клоникни ўз ичига олган) ҳаракат фаоллиги ёки фокал ёки икки томонлама тонико-клоник пиштга олиб келиши мумкин.

Истисно қилиш керак

Бошқа барча пишт турлари.

ГЕНЕТИКА

НАСЕЛНИЙ ҲУСУСИЯТИ

Фебрил тошқинлар биринчи даражали қариндошлар орасида кўпроқ учрайди, бу генетик омиллар рол ўйнаши мумкинлигини кўрсатади, аммо классик мерос туридаги мерос қолмаган.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Аниқланган генлар йўқ, фақат ноёб ҳолатлар ҳақида маълумотлар бор ва генетик тЭСтларни ўтказиш учун аниқ кўрсатмалар йўқ.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ

Фебрил тошқинлар биринчи даражали қариндошлар орасида кўпроқ учрайди ва баъзи ҳолларда, болаликда бошқа ўз-ўзидан тугалланадиган фокал эпилепсиялар билан тенглашган ака-ука ва опа-сингил ҳолатлари мавжуд.

1.9.2.1.2. РЕМИССИЯ КУТИЛМОҚДА КўП ҲОЛАТДА ЙОСҲЛИК ЙОСҲИДАГИ ДАВРГА

1.9.2.1.2.1. БОЛАЛИК ЕНСА ВИЗУАЛ ЕПІЛЕПСІЯСИ (СОВЕ)

ТАҚРИЗ

Болалик затиллоқ визуал епилепсияси — бу ўз-ўзидан тузаладиган фокал епилепсия синдроми бўлиб, у ўзига хос фокал сенсорли визуал тутқонликлар билан характерланади, улар ухлаш ҳолатида эмас, балки хушёрликда содир бўлади. Тутқонликлар қисқа бўлади, лекин тез-тез учрайди, аммо одатда антиконвулсант дори-дармонлар билан даволанади ва кўпгина ҳолатларда жинсий ривожланиш даврига қадар ремиссия содир бўлади. Бу синдром илгари кечки (яхши сифатли) болалик затиллоқ епилепсияси ёки идиосинкротик болалик затиллоқ епилепсияси сифатида танилган.

ЭСЛАТМА

Ўз-ўзидан тузаладиган синдром — бу тутқонликларнинг олдиндан белгиланган ёшда спонтан тарзда тўхташи еҳтимоли юқори бўлишини англатади.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Ушбу синдром, тутқонликларнинг бошланиши 1-19 ёш орасида бўлиши билан ажралиб туради (8-9 ёшда энг юқори чўққига чиқади). Ҳар икки жинсдаги болалар тенг даражада таъсирланади. Антеседент ва туғилиш тарихи одатда нормал бўлади. Бош ўлчами ва неврологик текширув кўпинча нормал бўлади. Ривожланиш ва когнитив функциялар одатда нормал, гарчи энгил когнитив бузилишлар ҳақида хабарлар бўлган. Ремиссия 50-80% ҳолатларда жинсий ривожланиш даврига қадар содир бўлади.

ДИҚҚАТ

Ушбу синдром ривожланиш епилепсияси ва/ёки уйқуда спике-тўлқинларни фаоллаштирувчи епилептик энцефалопатияга олиб келиши мумкин. Агар когнитив функциялар ёмонлашса, уйқудаги ЕГГни текшириб кўришни ўйлаб кўринг.

ТУТҚОНЛИКЛАР

Мажбурий тутқонликлар

Фокал сенсорли визуал тутқонликлар хушёрлик ҳолатида пайдо бўлади, улар қисқа давом этади (бир неча сониядан 3 минутгача, камдан-кам ҳолларда 20 минутгача), лекин даволанмаса, тез-тез учрайди. Элементар визуал феноменлар пайдо бўлади, улар перферик кўришда кичик рангли доиралар сифатида тасвирланади, улар зарар кўрган кўриш майдонида катталашади ва горизонтал равишда бошқа томонга силжийди. Бу кўзларни буриш ёки бошни буриш билан бирга бўлиши мумкин.

Бўлиши мумкин

Бошқа тутқонликлар, жумладан, затиллоқ лобнинг иқтиаларига оид кўзнинг ёмонлашуви, мураккаб визуал галлюцинациялар, визуал иллюзиялар (масалан, кўз ҳаракатлари), орбитал оғриқ, кўз қовоғининг титраши ёки кўзларни такроран ёпиш мумкин. Пост-иктал бош оғриғи кенг тарқалган ва у кўпинча баъзида кўзғалиш ва қайт қилиш билан боғлиқ бўлади.

Тутқонликлар затиллоқ лобдан ташқарига тарқалиши мумкин, бу ЭСа гемипарЭСтЭСия, хотира бузилиши, гемиклония ёки фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқонликка олиб келиши мумкин.

Баъзи беморларда, затиллоқ тутқонликларидан сўнг типик абсанс тутқонликлари пайдо бўлиши мумкин.

ДИҚҚАТ

Агар тушунмовчилик билан бошқариладиган тутқонликлар тез-тез бўлса, мия структурасининг аномалиялари мумкинлигини кўриб чиқинг.

ГЕНЕТИКА

НАСЛИХЛАСҲ ТУРИ

Аниқланмаган, тахминан мураккаб/полиген.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Маълум генлар йўқ.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИЙА

Оилавий анамнезда фебрил кризлар ёки эпилепсия тез-тез учрайди (ҳолатларнинг учдан бирида кузатилади), шунингдек, мигреннинг оилавий анамнези ҳақида ҳам хабар берилган (9-16% ҳолатларда).

1.9.2.1.2.2. ФОТОСЕЗГИР ЕНСА ЕПИЛЕПСИЙАСИ (ПОЛЕ)

ЎЗАРО ТАЪРИФ

Бу кам учрайдиган эпилептик синдром бўлиб, фотонлар сабабли юзага келадиган фокал сенсорли визуал тутқаноқларга эга. У тўлиқ соғлом бола ёки ўсмирда бошланади. Кўпчилик ҳолларда, тутқаноқлар жинсий ривожланиш босқичига етганида ремиссияга ўтади.

Клиник Контекст

Ушбу синдром одатда 4 ёшдан 17 ёшгача (ўртача 11 ёш, 1 дан 50 ёшгача) бошланади. Аёллар кўпроқ таъсир қилади. Анамнез ва туғилиш тарихида ўзига хос хусусиятлар йўқ. Бош ўлчами ва неврологик текширувлар нормал. Ривожланиш ва когнитив функциялар одатдагидек. Тутқаноқлар сони ва даволаниш самарадорлиги одамдан одамга фарқ қилади.

ДИҚҚАТ! Лофор касаллиги затила тутқаноқлари ва ёруғликка сезгирлик билан ўзини намоеён қилиши мумкин.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Фотик (ёруғликка сезгир) фокал сенсорли визуал тутқаноқлар — визуал феноменлар ёруғлик, рангли доғлар, шаклланган визуал галлюцинациялар ёки кўриш майдонида ҳаракатланаётган кўришнинг ноаниқлиги/ёкилиши каби ҳолатлар билан ифодаланади, бу ҳолат бемор онгли бўлганда юзага келади. Бошнинг ёки кўзларнинг қийшайиши мумкин (бемор визуал феноменларни кузатиб борар экан).

Тутқаноқлар одатда қисқа муддатли (<3 дақиқа), гарчи баъзан узоқ давом етадиган тутқаноқлар ҳам бўлиши мумкин. Тутқаноқлар сони одамдан одамга ёруғлик индукциясининг турлича бўлишига қараб ўзгаради.

Бўлиши мумкин:

- Фокал онгли сенсорли визуал тутқаноқлар автоном белгилар (масалан, қусиш), онгни бузилиш ёки фокал ёки икки томонлама тоник-клоник тутқаноқларга ўтиши мумкин.
- Фокал сенсорли визуал тутқаноқлар ёруғлик индукциясидан ҳолда ҳам спонтан тарзда юзага келиши мумкин.
- Идиопатик генерализацияланган эпилепсиялар билан ўзаро таъсир қилиш туфайли генерализацияланган тоник-клоник, миоклоник ёки абсанс тутқаноқлари юзага келиши мумкин.

ГЕНЕТИКА ТИП НАСЛЕДОВАНИЙА

Мураккаб/полигенетик.

ИЗВЭСТНЙЕ ГЕНЙ

Ушбу синдром билан ҳеч қандай патоген генлар боғланмаган.

СЕМЕЙНИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Эпилепсия бўйича оилавий анамнез учдан бир беморда кузатилади, оиланинг аъзоларида идиопатик генерализацияланган эпилепсия ёки марказтемпорал спайклар билан ўз-ўзини тиклайдиган эпилепсия бўлиши мумкин.

1.9.2.2. ГЕНЕТИКАЛИКАН ГЕНЕРАЛИЗАСИЯЛАНГАН ЕПИЛЕПСИК СИЊДРОМЛАР

1.9.2.2.1. ҚОВОҚ МИОКЛОНИЙАСИ БИЛАН КЕСХУВСҲИ ЕПІЛЕПСІЙАСИ (ЕЕМ)

ҚИСҚА ТАЪРИФ

Бу синдром (аввалроқ Жевонс синдроми сифатида танилган) кўзнинг ёпилиши ва фотостимуляция билан юзага келадиган, абсонлар билан ёки абсонсиз тез-тез кўз миёклонияларини таърифлайди.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Бу синдром 2 дан 14 ёшгача бошланади (енг юқори ёш 6-8 ёшда). Ҳар икки жинсдаги одамлар таъсир қилади, лекин аёллар (2:1) кўпроқ учрайди. Тиббий ва туғилиш тарихи одатда нормалдир. Бош ўлчами ва неврологик текширувлар одатда нормал. Ривожланиш ва когнитив қобилиятлар одатда нормал, аммо баъзи ҳолларда чэгара интеллектуал фаолият ва ақлий бузилишлар кузатилади. Тутқноқлар тез-тез, лекин ҳар доим дори-дармонларга чидамли емас. Катталар ҳаётида, кўз миёклонияси, ихтиёрий ЕЕГ нақшисиз давом этиши мумкин, бу ҳаракат бузилиши сифатида намоён бўлади.

Фотоиндуксияланган кўз миёклонияси билан эпилепсия

Бу синдромнинг баъзи беморларида ёруғликни қидириш ва кўз миёклониясининг фотоиндукцияси билан абсонлар ёки миёклоник тутқноқлар кузатилади. Аввал бу «қуёшга интилиш синдроми» деб номланарди, чунки болалар қуёш ёки бошқа ёруғлик манбасига қараб юзларини буришар ёки тутқноқлар бошланишида қўлларини кўзлари олдида ҳаракатлантлардилар. Бу гуруҳда кўпроқ ақлий бузилишлар ва диққат билан боғлиқ муаммолар учрайди.

ТУТҚНОҚЛАР

Мажбурий тутқноқлар

- Кўз миёклониялари юзага келади, бу қисқа, такрорланувчи, тезкор (3-6 Гц) ритмик кўз миёклонияси бўлиб, бир вақтнинг ўзида кўзларнинг юқорига қараши билан кечади, бошнинг кенгайишисиз ёки кенгайиши билан.
- Тутқноқлар қисқа, лекин тез-тез (қунига бир неча марта) бўлади. Улар кўзларни аста-секин ёпиш ва ёрқин нурда пайдо бўлади.
- Кўз миёклонияси давомида онг сақланиб қолиши мумкин ёки бироз бузилиши мумкин (бу деярли сезилмас бўлиши мумкин).

Миёклогик эпилептик статус (бу 20% беморларда кузатилади)

Бошқа мумкин бўлган тутқноқлар

- Фебрил тутқноқлар (3-13% беморларда кузатилади)
- Генерализацияланган тонико-клониял тутқноқлар — кам учрайди, лекин аксарият беморларда кузатилади
- Миёклогик тутқноқлар
- Типик абсонсфик тутқноқлар

Истисно

- Фокал тутқноқлар

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИЕ ТУРИ

Кўпчилик беморларда мураккаб/полиген мерос қўлланади, баъзи беморларда бу синдром ва интеллектуал бузилишлар билан де ново генетик ўзгаришлар аниқланган.

МАВЖУД ГЕНЛАР

Энцефалопатиясиз, мураккаб/полиген генетик этиологияга эга беморларда генетик сабабли патогеник ген ўзгаришлари аниқланиши кутилмайди. Аммо энцефалопатияга эга беморларда СХД2, СЙНГАП1, НЕХМИФ ва бошқа бир нечта патогеник ген ўзгаришлари аниқланган.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Оилавий анамнезда тутқноқлар/эпилепсия кўп учрайди. Тахминан 20% одамда идиопатик генерализацияланган эпилепсия оилавий анамнези мавжуд, ва беморларнинг деярли ярмида фебрил тутқноқлари билан генетик эпилепсия оилавий анамнези мавжуд.

1.9.2.2. МИЙОКЛОНИК АБЗАНСЛИ ЕПИЛЕПСИЙА (ЕМА)

Тавсиф

Миёклогик абзансли эпилепсия — бу кам учрайдиган синдром бўлиб, уни кўп миқдордаги миёклогик абзансли тутқунликлар билан оғриган болада кўриб чиқиш керак. Қабул қилишда тахминан болаларнинг ярмида ривожланиш ва неврологик ҳолат нормал бўлади, 70% ҳолларда охир-оқибат ўқиш билан боғлиқ муаммолар кузатилади. Бошқа турдаги тутқунликлар (генерализацияланган тонико-клоник ва атоник тутқунликлар) кўплаб беморларда учрайди.

Клиник контекст

Тутқунликлар 1 ёшдан 12 ёшгача бошланади (кўп учрайдиган ёш 7). Бола жинсида еркаклар (70%) кўпроқ учрайди. Яқинлашувлар ва туғилиш тарихида хос ўзгаришлар йўқ. Бош ўлчами ва неврологик текширув одатда нормал. Қабул қилишда тахминан ярмида ўқиш бўйича муаммолар мавжуд ва охир-оқибат 70% ҳолларда ривожланади. Миёклогик абзансли тутқунликлар кўпинча даволанишга қарши туради. Ремиссия тахминан 40% ҳолларда кузатилади, ва прогноз шундаки, агар миёклогик абзанслар ягона тутқунлик тури бўлса ва дори-дармонлар билан назорат қилинса, прогноз яхши бўлади.

ТУТҚУНЛИКЛАР

Мажбурий тутқунликлар

Миёклоник абзанслар — бу синдромнинг ажралмас тутқунлиги. Улар миёклоник тебранишлар билан ҳамроҳ бўлган абзанс тутқунлиги бўлиб, қўлларда тоник ушлаш билан боғланади (бу қўл ҳаракатига хип-қараш беради). Улар 10-60 сония давом этади ва кунига бир неча марта бўлиши мумкин. Бу тутқунликлар учда бирида ягона тутқунлик тури сифатида кўринади. Миёклоник абзансли статус эпилептикус ҳолати кам учрайди.

Бошқа тутқунликлар

- Генерализацияланган клоник ёки тонико-клоник тутқунликлар (45% ҳолларда учрайди)
- Атоник тутқунликлар
- Атипик абзансли тутқунликлар
- Абзансли тутқунликлар (камдан-кам ҳолларда, 4% ҳолларда)
- Эпилептик абзансли статус (камдан-кам ҳолларда)

Ижро етиладиган

Фокал тутқунликлар

ГЕНЕТИКА

ТУРКУМЛАНИСҲ

Мерос қабул қилиш тури - мураккаб/полигеник.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Маълум генлар мавжуд эмас.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПЛАРИ/ЕПИЛЕПСИЯ

Оилавий анамнез (одатда генерализацияланган тутқунликлар) 20% ҳолларда учрайди. Камдан-кам ҳолларда оилавий анамнезда фебрил тутқунликлар мавжуд.

1.9.2.3. ИДИОПАТИК УМУМИЙ ЭПИЛЕПТИК СИНДРОМ

1.9.2.3.1. БОЛАЛАРДА АБССАНС ЕПИЛЕПСИЯСИ (САЕ)

УМУМИЙ КЎРИНИСҲ

Болалар учун абссанс эпилепсияси (САЕ) — бу идиопатик умумий эпилепсия бўлиб, у кўплаб кундалик абссанс тутқунликлари билан юзага келади, улар 2,5-4 Гц частотадаги умумий спайк-тўлқинлар билан боғлиқ. Тутқунликлар одатда гипервентиляция билан чақирилади.

Клиник контекст:

- Тутқунликлар бошланиши одатда 2-13 ёшгача (енг кўп 4-10 ёшда).
- Қизларда кўпроқ учрайди (60-75% ҳолларда).
- Анамнезда фебрил тутқунликлар мавжуд бўлиши мумкин (10-15% ҳолларда).
- Неврологик текширув ва бош ўлчами нормал, ривожланиш ва когнитив қобилиятлар одатда нормал бўлади.
- Тутқунликлар кўпинча 60% ҳолларда ёш ўтиши билан тўхтайдди, лекин қолган беморларда бошқа идиопатик умумий эпилептик синдромлар ривожланиши мумкин.
- Коғнитив бузилишлар, диққат этишмовчилиги ва гиперкативлик синдроми мавжуд бўлиши мумкин.
- Агар тутқунликлар бошланиши 4 ёшгача бўлса, глюкозанинг 1 транспортери синдроми ҳақида ўйлаш керак.

Тутқунликлар:

- **Мажбурий тутқинликлар:** Абсанс тутқинликлари. Улар одатда тез-тез (кунига бир неча марта), қисқа (3-20 сония) ва онгнинг кучли бузилиши билан кечади.
- **Еҳтиёткорлик:** Агар тутқинлик давомийлиги 45 секунддан ортиқ бўлса ёки тутқинликлар кунига бир марта кам бўлса ёки тутқинликдан кейин онгсизлик ҳолати кузатилмаса — бошқа эпилептик синдромлар ёки эпилептик бўлмаган ҳолатларни кўриб чиқиш керак. Шунингдек, фокал бузилишларни ҳам ҳисобга олиш лозим.
- **Бўлиши мумкин:**
 - Умумий тонико-клоник тутқинликлар — одатда кам учрайди ва ўсмирлар ёшида, бошқа идиопатик умумий эпилептик синдромлар ривожланиши билан юзага келиши мумкин.
- **Истисно қилувчи:** Белгиланган миоклоник тутқинликлар ёки бошқа турдаги тутқинликлар.
- **ГЕНЕТИКА**
- **НАЗЛИДАСҲ ХУСУСИЯТИ**
Мураккаб/полигенетик наслдан ўтиш.
- **МАЪЛУМ ГЕНЛАР**
Генетик етиёлогия мураккаб/полигенетик бўлгани учун, битта геннинг патоген ўзгаришлари кутишилмайди ва генетик тЭСтлар рутиндаги клиник баҳолашнинг бир қисми эмас. Агар тутқаноқлар дори-дармонларга чидамли бўлса ёки шахсда интеллектуал бузилишлар мавжуд бўлса, хромосом микропипси тавсия етилади, бу ЭСа такрорланувчи нусха кўпайишлар (масалан, микроделциялар 15қ11.2, 15қ13.3 ва 16п13.11)ни аниқлашга ёрдам беради. Агар абсанс тутқаноқлари <4 ёшда бошланса, 10% ҳолларда ғлукозани ташувчи 1 генининг (СЛС2А1) патоген вариантлари туфайли ғлукозани ташувчи дефицити синдроми кузатилади.
- **ОИЛАВий АНАМНЕЗ ТУТҚАНОҚЛАР/ЭПИЛЕПСИЯ**
Биринчи даражали оилавий анамнезда эпилепсия бўлиши мумкин, бу ЭСа мураккаб наслдан ўтишни англатади. Оила аъзоларида одатда генетик, кўпинча идиопатик умумлаштирилган эпилептик синдромлар кузатилади.

1.9.2.4. РИВОЖЛАНИСҲ ВА/ЙОКИ ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЯ (ДЕ, ЕЕ ЙОКИ ДЕЕ) БИЛАН

1.9.2.4.1. МИЙОКЛОНИК-АТОНИК ТУТҚАНОҚЛАР БИЛАН ЭПИЛЕПСИЯ (ЕМАТС)

Кўриб чиқиш

Миоклонисно-атоник тутқаноқлар билан эпилепсия (илгари Дуза синдроми деб аталган) — бу одатда ерта болаликда миоклонисно-атоник тутқаноқларни ўз ичига олган кўп сонли умумлаштирилган турдаги тутқаноқларнинг тўсатдан бошланиши билан характерланадиган синдром. Тараққиётдаги тўхташ ёки регрЭСсия одатда фаол тутқаноқлар босқичида кузатилади. Дори-дармонларга қарши чидамли бошланғич тутқаноқларга қарамай, болаларнинг учдан икки қисми эпилепсиядан ремиссияга еришадилар.

Клиник контекст

Бу ҳолат одатда тўсатдан бошланади, 2 ёшдан 6 ёшгача (6 ойдан 8 ёшгача) болаларда тез-тез умумлаштирилган тутқаноқлар билан бошланади. Иккала жинсда ҳам учрайди, лекин ераклар орасида кўпроқ учрайди. Олдинги ва туғилиш тарихи одатда фарқ қилмайди, тахминан тўртинчи болада аввалги фебрил тутқаноқлар бўлган. Неврологик текширув ва бош ҳажми нормал. Олдинги тараққиёт ва когнитив функциялар болаларнинг учдан икки қисмида нормал. Тез-тез тутқаноқлар бўлиши билан тараққиётдаги тўхташ ёки регрЭСсия юзага келиши мумкин, бу ҳолатларда хулқ-атвор ва уйқу бузилиши, ижро этиш дисфункцияси ва атаксиялар кузатилади. Тутқаноқлар дори-дармонларга қарши чидамли

бўлади, аммо болаларнинг учдан икки қисми эпилпсиядан ремиссияга еришади, одатда эпилпсия бошланишидан 3 йил ичида. Қолган беморларда тутқаноқлар ва тараққиётдаги бузилишлар давом этади. Ёмон натижа кутиш омиллари орасида тоник тутқаноқлар, такрорланадиган бЭСсудурож статуси, секин (<2,5 Гц) спике-тўлқинлар ёки ЕЕГда умумлаштирилган пароксизмик тез фаолият мавжудлиги киради.

ЕҲТИЙОТ ~5% ҳолатларда глюкоза транспортери 1 дефицити синдроми билан боғлиқ. Бу касалликни диагностика қилиш муҳим, чунки бу даволашга таъсир кўрсатади.

ЭСЛАТМА Миоклонийно-атоник тутқаноқлар билан эпилпсия — бу эпилпсетик энцефалопатияга эга синдром.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар:

- Миоклонийно-атоник тутқаноқлар, миоклонийно-атоник эпилпсетик статус кенг тарқалган.

Бўлиши мумкин:

- Фебрил тутқаноқлар.
- Абсанс тутқаноқлари — беморларнинг ярмида, одатда миоклония тебранишлари, юзи миоклония ва атония билан (фақат хушдан кэтиш емас) кузатилади.
- Атипик абсанс тутқаноқлари.
- Атоник тутқаноқлар.
- Миоклония тутқаноқлари.
- Умумлаштирилган тоник-клоник тутқаноқлар.
- Тоник тутқаноқлар кам учрайди ва ёмон прогноз билан боғлиқ.
- БЭСсудурож эпилпсетик статус кенг тарқалган, бир неча соатдан бир неча кунгача давом этади, когнитив бузилишлар билан кўп сонли атипик абсанслар, миоклония ва атоник тутқаноқларни кўрсатади.

Ишлатишдан чиқарилган:

- Эпилпсетик спазмлар.
- Фокал тутқаноқлар.
- **ГЕНЕТИКА**
НАСЛОДЛАСҲ ХУСУСИЙАТИ
Кўпчилик ҳолларда мураккаб/полигенетик наслдан ўтади.
- **МАЛУМ ГЕНЛАР**
Камроқ ҳолларда ССН1А, ССН1Б, ССН2А, СХД2 ёки бошқа генларда патоген вариантлар мавжуд. Тахминан 5% беморларда СЛС2А1 генидаги патоген вариантлар туфайли глюкозанинг 1-транспортери этишмаслиги синдроми кузатилади. Ушбу касалликни аниқлаш муҳим, чунки бу даволашга таъсир қилади.
- **ОИЛАВий АНАМНЕЗ**
Тутқаноқлар/эпилепсия бўйича оилавий анамнез тахминан учдан бирида учрайди ва бу яхшиланган прогноз билан боғлиқ. Оилавий анамнезда генетик эпилепсия, фебрил тутқаноқлар ва бошқа спектрли ҳолатлар мавжуд бўлиши мумкин.

1.9.2.4.2. СИНДРОМ ЛЕННОКСА-ГАСТО (ЛГС)

Тавсиф

Ушбу синдром куйидаги хусусиятлар билан тавсифланади:

1. Дори-дармонларга чидамли турли хил тутқаноқлар, хусусан, ухлаб ётган ҳолатда тоник тутқаноқлар;
2. Когнитив ва хулқ-атвор бузилишлари (улар тутқаноқ бошланишида йўқ бўлиши мумкин);
3. ЕЕГда диффуз ва секин спайк-тўлқинлар ҳамда умумий пароксизмик тез фаоллик. Бу эпилептик синдром юқори частотали синхронизацияланган фаолият туфайли юзага келади, бу фаолият икки томонлама тақсимланган мия тармоқларида ривожланади ва болалик даврида сезгир ёшда бошланади. Ушбу синдром илгари мавжуд бўлган эпилептик синдром ёки этиологиядан ривожланади, шунинг учун у биринчи тутқаноқ бошланишида камдан-кам ҳолларда мавжуд бўлади. Кўпгина ҳолларда мия структурасидаги аномалиялар мавжуд.

ЭСлатма

Леннокс-Гасто синдроми - бу ривожланаётган ва эпилептик енцефалопатия билан боғлиқ синдромдир.

Диққат

Леннокс-Гасто синдроми кўп ҳолларда илгари мавжуд бўлган эпилептик синдром ёки этиологиядан ривожланади, шунинг учун бу синдромни сезгир ёшда қайта текшириш муҳимдир. Леннокс-Гасто синдромининг 10-30% ҳолатлари илгари мавжуд бўлган эпилептик синдромлардан, масалан, болаликдаги эпилептик спазмлар синдромидан ёки ерта ёшдаги ривожланиш ва эпилептик енцефалопатиядан ривожланади.

Клиник контекст

Ушбу синдром одатда 18 ойдан 8 ёшгача ривожланади (3-5 ёшда енг юқори пик). Иккинчи ўн йилликда бошланиши кам учрайди. Еркаклар орасида кичик устунлик мавжуд. Илгари тарих ва ривожланиш тарихи, бош айланиши ва неврологик текширувлар нормал бўлиши мумкин ёки асосий этиологияни акс еттириши мумкин (масалан, мия структурасидаги аномалия). Кўпчилик болаларда ривожланишдаги аввалги бузилишлар мавжуд, бу синдром пайдо бўлганда кейинги тўхтаб қолиш ёки регрЭСсия юзага келиши мумкин, шунда натижада 90% беморларда ўрта ёки оғир интеллектуал бузилишлар бўлади. Хулқ-атвор ва уйқу бузилишлари одатий ҳодиса ҳисобланади. Ушбу синдром деярли барча ҳолатларда катталар ёшига етганда давом этади. Атоник тутқаноқлар катталарда камроқ учрайди.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

- **Уйқуда тоник тутқаноқлар** (секин уйқу босқичида ёки уйғонишда) мажбурий ҳисобланади. Улар деярли сезилмас бўлиши мумкин (масалан, фақат кўзларнинг кенгайиши/югуриши) ёки тананинг мушакларининг қисқариши (вокализацияни келтириб чиқаради) ва/ёки қўлларнинг мушаклари (масалан, қўлни кўтариш ва букиш ва/ёки оёқларни букиш ёки ёйиш). Тоник қисқариш вибрацияли

компонентга эга бўлиши мумкин. Агар бемор турган бўлса, жароҳат олиш хавфи билан қулаш юз бериши мумкин. Тоник эпилептик статус ривожланиши мумкин.

- **Бошқа бир турдаги тутқаноқ** қуйидагилардан бири бўлиши керак:

Бўлиши мумкин тутқаноқлар:

- **Умумий тоник-клоник тутқаноқлар**
- **Атипик абсонсне тутқаноқлар** – атипик абсонсне эпилептик тутқаноқлар пайдо бўлиши мумкин
- **Атоник тутқаноқлар**
- **Миоклоник тутқаноқлар**
- **Миоклония-атоник тутқаноқлар**
- **БЭСсудор эпилептик статус** кўп ҳолларда учрайди (беморларнинг ярмида кузатилади) ва узоқ давом этиши мумкин (бир неча кундан бир неча ҳафтагача), шу вақт ичида барча турдаги тутқаноқлар частотасининг ошиши мумкин
- **Фокал тутқаноқлар**
- **Эпилептик спазмлар**

Диққат

- Агар такрорланувчи, узоқ давом этадиган **гемиклоник тутқаноқлар** 1 ёшгача пайдо бўлса, Драв синдромини кўриб чиқинг.
- Агар **миоклония-атоник тутқаноқлар** устун бўлса, миоклония-атоник эпилепсия синдромини кўриб чиқинг.

ГЕНЕТИКА

НАТИЖАЛАРИНИНГ МЕРОС ҚИЛИСҲИ

Миядаги структурал аномалияларсиз бўлган ҳолатларнинг кўпчилиги номаълум етиёлогияга эга, генетик сабаблари (агар аниқланса) одатда де ново тарзда юзага келади.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Ушбу синдромга алоқадор бўлган генлар, структурал ва метаболик етиёлогия билан боғлиқ генлар, шунингдек, нусхалар сони ва патоген вариантлар де ново тарзда бир қатор генларда мавжуд. Ушбу синдром билан хромосомалар аномалияларига ҳам боғланади.

ОИЛАВИЙ ТАРИХДА ПРИСТУПЛАР/ЭПИЛЕПСИЯ

Оилавий тарихда тутқаноқлар/эпилепсия кутилмайди.

1.9.2.4.3. РИВОЖЛАНИСҲ ЭНЦЕФАЛОПАТИЙАСИ ВА/ЙОКИ ЭПИЛЕПТИК ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ СПАЙК-ВОЛНАЛАРИ БИЛАН УЙҚУДА АКТИВАТСИЯ (ДЕЕ-СВАС, ЕЕ-СВАС)

УМУМИЙ ҚИСҚА ТАЪРИФ

Ривожланиш энцефалопатияси ва/ёки эпилептик энцефалопатия спайк-волналари билан уйқуда активация (ДЕЕ-СВАС, ЕЕ-СВАС) — бу турли даражадаги когнитив, тил, хулқ-атвор ва моторик регрЭссия билан боғлиқ ҳолатлар спектридир, бу ЭСа уйқуда спайк-волналари билан кучли активация билан боғлиқ. РегрЭссия ЕЕГ расмидан бир неча ҳафта ўтиб кузатилади. Ушбу синдром аввалги синдромларни ўз ичига олади: уйқуда спайк-волналари билан узлуксиз активацияга эга эпилептик энцефалопатия ва марказ-темпорал спайкалар билан атипик болалик эпилепсияси (аввалги номи билан псеудо-Леннох

синдроми ва атипик яхши ўтувчи қисман эпилепсия). Ландау-Клеффнер синдроми — бу ЕЕ-СWAC нинг махсус бир туридир, бунда регрЭСсия асосан нутққа таъсир қилади ва ешитиш агнозияси билан бирга келади.

ЭСЛАТМА

ЕЕ-СWAC ишлатилади, агар олдинги ривожланиш нормал бўлса, ДЕЕ-СWAC ЭСа регрЭСдан олдин мавжуд неврологик ривожланиш бузилишлари бўлса ишлатилади.

ЭСЛАТМА

Ушбу синдром ва марказ-темпорал спайкалар билан ўз-ўзини тута оладиган эпилепсия спектри сифатида кўриб чиқилиши мумкин, вақт ўтиши билан алоҳида бола биридан бошқасига ўтиши мумкин.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Ушбу синдром 2–12 ёшда (енг юқори 4–5 ёш) бошланадиган тутқаноқлар билан тавсифланади. Ҳар икки жинсдаги болаларни таъсир қилади. Олдинги анамнез, туғиш тарихи, бош ҳажми ва неврологик текширув нормал бўлиши мумкин ёки асосий етиёлогияни (масалан, мия тузилиши аномалияси) кўрсатиши мумкин. Тутқаноқ бошланишидан 1–2 йил ўтгач, когнитив, хулқ-атвор, психиатрик ва/ёки моторик регрЭСсия ёки стагнация кузатилади. Барча когнитив соҳалар, шу жумладан тил ва мулоқот, вақт ва макон бўйича ориентация, диққат ва ижтимоий ўзаро алоқалар таъсир қилади. Бузилишлар одатда жиддий бўлади ва вақт ўтиши билан баъзи яхшиланишлар кузатилса-да, қолдиқ дефицитлар сақланиб қолади. Тутқаноқлар ва уйқуда спайк-тўлқинли активация билан ЕЕГ расми одатда жинсий етилгунча заифлашади.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Тутқаноқлар мажбурий эмас, чунки баъзи беморларда клиник тутқаноқлар йўқ. Агар тутқаноқлар бўлса, улар камдан-кам учрайди ва уйқу билан боғлиқ бўлиши мумкин. Кузатилган тутқаноқ тури асосий етиёлогияга боғлиқ.

Мумкин бўлган тутқаноқлар

- Марказий мотор тутқаноқлари (масалан, гемиклоник, салбий миоклониялар) билинсиз ёки билинсиз
- Марказий ёки икки томонлама тоник-клоник тутқаноқлар
- Марказий сезгир ешитиш тутқаноқлари
- Абсанс тутқаноқлари
- Атипик абсанс тутқаноқлари
- Атоник тутқаноқлар

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИСҲ ТУРИ

Наследование моногенез ёки мураккаб/полигенетик бўлиши мумкин.

ИЗВЭСТНҲЕ ГЕНҲ

Асосий моногенетик сабаб ГРИН2А ҳисобланади. Зарарланган шахсларда ўзига хос нутқ услуги кузатилади, бу ҳолат катталар ёшида ҳам сақланиши мумкин.

СЕМЕЙНҲ АҲМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Бу синдромга чалинган беморларнинг 50% да оилавий анамнезда тутқаноқлар мавжуд.

1.9.2.4.4. ФЕБРИЛ ИНФЕКТСИЙАСИ БИЛАН БОҒЛИҚ ЕПИЛЕПСИЯ СИНДРОМИ (ФИРЭС) КЎРИБ СҲИҚИСХ

Фебрил инфекция билан боғ

ълик эпилепсия синдроми (ФИРЭС), илгари мактаб ёшидаги болаларда иситма туфайли юзага келадиган рефтактер эпилепсия, мактаб ёшидаги болаларда бузилган эпилептик энцефалопатия (ДЭСС) ва такрорланувчи қисман тутқаноқлар билан оғриган ўткир енсефалит (АЕРРПС) деб аталган, НОРСЕ (рефтактер эпилептик статуси) сабабларидан биридир. У асосан болалар ва ўсмирлар орасида учрайди. Аввалги фебрил инфекция юзага келади ва кейин суперрефтактер эпилептик статуснинг кучли бошланиши бўлади, бу бир неча ҳафта ёки ойларга чўзилиши мумкин. Кейин хроник фаза бошланади, унда омон қолганларнинг кўпида дориларга чидамли кўпжойли эпилепсия ва турли даражадаги интеллектуал бузилишлар қолади. ФИРЭС нинг сабаби номаълум.

КЛИНИК КОНТЕХСТ

Ушбу синдром одатда 2 дан 17 ёшгача бўлган болаларда (ўртача 8 ёш) юзага келади ва еркаклар кўпроқ таъсирланади. Туғилиш тарихи ва олдинги тиббий тарих одатда нормал бўлади. Олдинги неврологик текширув ва бош ўлчами нормалдир. Сезилар ва энцефалопатия фебрил касалликдан (кўпинча юқори нафас йўллари ёки ошқозон-ичак инфекцияси) 2 ҳафта - 24 соат ўтгач бошланади. Тутқаноқлар сони дастлабки кунларда ёки ҳафтада ортади ва дориларга чидамли бўлиб, суперрефтактер эпилептик статусга етади. Бу фаза, давомида тутқаноқлар юки жуда катта бўлади, 1-12 ҳафта давом этади. Ушбу даврда кўпинча узоқ давом этадиган интенсив терапия талаб қилинади. Ўлим даражаси бу вақтда тахминан 10% ни ташкил этади. Хроник фазада омон қолганларнинг кўпида дориларга чидамли кўпжойли эпилепсия ва интеллектуал бузилишлар кузатилади. Омон қолганларнинг тахминан учдан бири нормал ёки чэгаравий когнитив ривожланишга эга бўлса, учдан бири енгил ёки ўртача интеллектуал бузилишларга эга, қолган учдан бири ЭСа оғир ёки чуқур ногиронликка эга. Енг қийин ҳолатлар дорилар ёрдамида узоқ давом етган команинг мавжудлиги ва бошланиш ёшининг пастлиги билан боғлиқ. Омон қолганларда тез-тез диққат ва хулқ-атвор муаммолари (масалан, агрЭСсия) ва мотор бузилишлар учрайди.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Фокал ёки кўп фокал тутқаноқлар, улар фокал ёки иккала томонлама тонико-клоник тутқаноқларни ўз ичига олиши мумкин. Тарқалган истал симптомлар — кўзларнинг оғиши ва гемифасиал титроқ. Тутқаноқлар сони ва давомийлиги ортади ва даволашга чидамли бўлади, суперрефтактер эпилептик статусга етиб боради.

ГЕНЕТИКА

Ушбу бузилишнинг аниқ генетик етиёлогияси аниқланмаган.

1.9.2.4.5. ГЕМИКОНВУЛЬСИЙА-ГЕМИПЛЕГИИА-ЕПИЛЕПСИЯ СИНДРОМИ (ХХЕ)

КЎРИБ СҲИҚИСХ

Гемиконвулсия-гемиплежия-эпилепсия синдроми (ГГЕ) — бу эпилепсиянинг кам учрайдиган синдромидир. У ўткир фебрил фокал мотор (клоник) эпилептик статус билан бошланади, ундан кейин дарҳол гемиплежия (бир томондаги паралич) пайдо бўлади. Ўткир визуализация бир ярим миянинг аномалиясини кўрсатади — дастлабки шиш,

кейинчалик атрофияга айланади. Кейинчалик бола доимий дориларга чидамли фокал тутқаноқларни ривожлантиради.

КЛИНИК КОНТЕХСТ

Ушбу синдром одатда 4 ёшгача бошланади ва ўғил ва қиз болаларига тенг таъсир қилади. Туғилиш тарихи ва олдинги тиббий тарих нормалдир. Олдинги ривожланиш ва неврологик текширув нормал бўлади. Ўткир фаза, узок давом этадиган фокал эпилептик статус билан бошланади, ундан кейин дарҳол гемипарез (бир томондаги ҳаракат заифлиги) кузатилади. Кўпгина болаларда доимий ҳаракат бузилиши қолади. Бирок, бу бузилиш минимал бўлиши ёки 20% ҳолларда йўқолиши мумкин. Агар ҳукмрон ярим мия иштирок еса, афазия (сўзлашиш қобилятининг йўқолиши) ҳам ўткир равишда учрайди, бу ҳолатнинг тўртдан бирида кузатилади. Кейинчалик, хроник фазада, дориларга чидамли ўчқол тутқаноқлар ривожланади, улар одатда даво ёрдамида тузалиши мумкин (масалан, гемисферотомия). Кўпгина болаларда шунингдек, турли даражадаги интеллектуал бузилишлар қолади.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар:

Фебрил фокал мотор (клоник) эпилептик статус

Бир неча ой ёки ҳатто йиллар ўтгач, беморда дориларга чидамли фокал мотор тутқаноқлар ва/ ёки фокал тутқаноқлар ривожланади, бу тутқаноқлар кейинчалик икки томонлама тонико-клоник тутқаноқларга айланиши мумкин ва бу ҳолат зарарланган (атрофик) ярим миядан келиб чиқади.

Истисно қилинадиган тутқаноқлар:

Барча турдаги тутқаноқлар.

ГЕНЕТИКА

ХАРАКТЕР НАСЛЕДОВАНИЙА

ҚЎЛЛАНИЛМАСЛИК.

ИЗВЭСТНЙЕ ГЕНЙ

Ушбу синдром билан боғлиқ ҳеч қандай танилган генлар йўқ.

СЕМЕЙНЙА АНАМНЕЗ ПРИ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

ҚЎЛЛАНИЛМАСЛИК.

1.9.3. РАЗЛИСХНЙА ВОЗРАСТ

1.9.3.1. ИДИОПАТИСХЭСКИЙЕ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЙЕ

ЕПИЛЕПТИСХЭСКИЙЕ СИНДРОМЙ

1.9.3.1.1. ЙУВЕНИЛЬНАЙА МИОКЛОНИСХЭСКАЙА ЕПИЛЕПСИЙА (ЖМЕ)

ОБЗОР

Бу синдром кенг тарқалган идиёпатик генерализацияланган эпилептик синдром бўлиб, барча эпилепсияларнинг тахминан 10% ни ташкил этади. У, асосан, соғлом одамда миоклоник тутқаноқлар ёки умумлашган тонико-клоник тутқаноқлар билан ёки уларнинг йўқлиги билан намоён бўлади. ЕЕГ бу синдромни ташхислаш учун умумлашган спайк ёки полиспайк-тўлқинларни кўрсатиши керак. Фотоюшдалик кенг тарқалган бўлиб, 90% одамда учрайди.

КЛИНИК КОНТЕХСТ

Бу синдром 8-40 ёшда бошланади (одатда 10-24 ёш). Аёлларда кичик бир устунлик бор. Туғилиш тарихи ва олдинги тиббий тарих нормал бўлади. Ривожланиш ва когнитив қобилиятлар одатда нормал, гарчи баъзи махсус когнитив бузилишлар (масалан, ижро этиш функцияси, импульсларни бошқариш ёки диққат билан боғлиқ) кузатилиши мумкин. Неврологик текширув ва бош ўлчами нормал. 5-15% беморларда илгари болаликдаги абсанс эпилепсияси бўлган. Тарихда фебрил тутқаноқлар 5% ҳолларда учрайди.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Миоклоник тутқаноқлар юзага келади, айниқса ухлаб тургандан кейин бир соат ичида аниқланади. Улар асосан юқори экстремиталарни зарарлайди ва уйқусизлик билан осонлашади. Улар фотостимуляция ёки праксис ёрдамида осонлашиши мумкин. Миоклоник эпилептик статус ривожланиши мумкин.

Мумкин бўлган тутқаноқлар

Генерализацияланган тонико-клоник тутқаноқлар (90% дан кўпроқ ҳолларда) учрайди, улар кўпинча миоклоник тутқаноқлар кетма-кетлиги билан бошланади, бу тутқаноқлар частотаси ва оғирлигини ошириб, миоклонико-тонико-клоник кетма-кетликка олиб келади. Генерализацияланган тонико-клоник эпилептик статус кутишилмайди.

Абсанс тутқаноқлари учдан бирида учрайди, улар қисқа муддатли (3-8 сония), камроқ учрайди (<ҳар куни) ва болаликдаги абсанс эпилепсиясида кузатилган абсанс тутқаноқлари билан солиштирганда камроқ оғир бузилиши билан намоён бўлади.

Истисно қилинадиган тутқаноқлар

Бошқа турдаги тутқаноқлар.

ГЕНЕТИКА

ХАРАКТЕР НАСЛЕДОВАНИЙА

Мураккаб/полигеник меросхўрлик.

ИЗВЭСТНЙЙЕ ГЕНИ

Генетик етиологияси мураккаб/полигеник бўлгани сабабли, битта геннинг патоген ўзгаришлари кутилмайди ва генетик текширув клиник баҳолашнинг одатий қисми ҳисобланмайди. Агар тутқаноқлар дори-дармонларга чидамли бўлса ёки шахсда интеллектуал бузилишлар мавжуд бўлса, хромосом микросхеми текширувини тавсия қилиш керак, бу орқали нусха кўпайтириш вариацияларини излаш мумкин (масалан, микроделяциялар 15қ11.2, 15қ13.3 ва 16п13.11).

СЕМЕЙНИЙ АНАМНЕЗ ПРИПАДКОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Биринчи даражали епилепсия оила анамнезида мавжуд бўлиши мумкин, бу ЭСа мураккаб меросхўрликни кўрсатади. Оила аъзоларида одатда генетик генерализацияланган ёки идиопатик генерализацияланган епилепсия кузатилади.

1.9.3.1.2. ЙУВЕНИЛЬНАИА АБСАНССНАИА ЕПИЛЕПСИИА (ЖАЕ)

ОБЗОР

Бу идиопатик генерализацияланган эпилепсия, у одатда ҳар куни бўлмаган абсансли тутқаноқлар билан тавсифланади ва бошқа жисмоний жиҳатдан соғлом ўсмир ёки катталарда учрайди. Одатда, шунингдек, генерализацияланган тонико-клоник ЭСкие тутқаноқлар ҳам бўлади. Агар абсансли тутқаноқлар 8-12 ёшдаги болаларда бўлса,

ювениль абсанс эпилепсияси ёки болалар абсанс эпилепсияси диагностикаси абсансли тутқаноқларнинг частотасига қараб аниқланади — болалар абсанс эпилепсиясида абсансли тутқаноқлар камроқ учрайди.

КЛИНИК КОНТЕХСТ

Бу эпилепсия синдроми, 8-20 ёшда (енг кўп 9-13 ёшда) бошланадиган абсансли тутқаноқлар билан тавсифланади. Камроқ ҳолларда, ўсмирларда абсанслар бошланишидан олдин генерализацияланган тонико-клоничЭские тутқаноқлар бўлиши мумкин. Ўсмирлар ва қизлар бир хил таъсирланади. Илгари, туғруқ ва неонатал анамнез нормал. Неврологик текширув ва бош ҳажми нормал. Тараққиёт ва когнитив қобилиятлар одатда нормал, лекин баъзан диққатни жамлаш бузилиши ва ўқишдаги қийинчиликлар кўзга ташланиши мумкин. Баъзида анамнезда фебрил тутқаноқлар мавжуд.

ПРИПАДКИ

Мажбурий тутқаноқлар

Абсансли тутқаноқлар мажбурий тутқаноқлардир; частотаси одатда ҳар куни емас, шунинг учун болалар абсанс эпилепсиясига қараганда камроқ учрайди. Онгсизликнинг тўлиқ йўқолиши ёки болалар абсанс эпилепсиясига қараганда камроқ жиддий бўлиши мумкин. Абсансли тутқаноқлар давомида тўлиқ онгсизлик бўлмаса ҳам, ўсмир буйруқларга жавоб бериши мумкин, аммо мураккаб вазифаларни бажаришда қийинчиликлар юзага келади. Абсанс эпилептик статуси ривожланиши мумкин.

Мумкин бўлганлар

Генерализацияланган тонико-клоничЭские тутқаноқлар (80% ҳолларда кузатилади), улар одатда уйғонганидан кейин 30 дақиқада кузатилади.

Истисно

- Миоклоник тутқаноқлар, улар ёш миоклоник эпилепсияси сифатида кўриб чиқилади.
- Ҳар қандай бошқа турдаги тутқаноқлар.

ГЕНЕТИКА

ХАРАКТЕР НАСЛЕДОВАНИЙА

Мураккаб/полигенетик мерос.

ИЗВЭСТНЙЕ ГЕНЙ

Генетик етёлогия мураккаб/полигенетик бўлгани учун бирор геннинг патоген ўзгаришлари кутилмайди, ва генетик тЭСтлар рутинни клиник баҳолашнинг бир қисми ҳисобланмайди. Агар тутмалар дори-дармонларга чидамли бўлса ёки шахсда интеллектуал бузилишлар мавжуд бўлса, такрорланувчи нусхалар сони ўзгаришини қидириш учун хромосом микросхеми тавсия етилади (масалан, микроделйциялар 15қ11.2, 15қ13.3 ва 16п13.11).

СЕМЕЙНЙ АХМНЕЗ ПРИПАДҚОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Биринчи даражали эпилепсия оилавий анамнезда мавжуд бўлиши мумкин, бу мураккаб меросга мос келади. Оила аъзоларида одатда генетик генерализацияланган ёки идиопатик генерализацияланган эпилепсия кузатилади.

1.9.3.1.3. ЖЕНЕРАЛИЗАСИЛАСҚАН ТОНИК-КЛОНИК ТУТҚИНЛАР БИЛАН ЕПИЛЕПСИЙА (ЕГТСА)

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Женерализацияланган тоник-клоник тутқинлар билан эпилепсия (олдинроқ уйғонишдаги

катта эпилептик тутқинлар сифатида танилган) кенг тарқалган идиопатик генерализацияланган эпилептик синдромдир. Одамларда камдан-кам учрайдиган генерализацияланган тоник-клоник тутқинлар юзага келади, одатда улар уйқудан маҳрум бўлиш билан келтирилади.

КЛІНІК КОНТЕХ

Ушбу синдром 5 ёшдан 40 ёшгача (одатда 10 дан 25 ёшгача, 80% иккинчи ўн йилликда бошланади) бўлган генерализацияланган тоник-клоник тутқинларнинг бошланиши билан характерланади. Ҳар икки жинс тенг даражада таъсирланади. Анкетада ва туғиш тарихида одатда нормал. Олдинги фебрил тутқинлар тарихи бўлиши мумкин. Нейрологик текширув ва бош ўлчами одатда нормалдир. Ривожланиш ва когнитив қобилиятлар одатда нормал, лекин баъзи соҳаларда, масалан, ижро етувчи функция ёки еътибор билан боғлиқ муаммолар кузатилиши мумкин. Тутқинлар одатда кам учрайди. Уйқудан маҳрум бўлиш, чарчоқ ва алкоголь тутқинлар шикастланишига олиб келиши мумкин.

ТУТҚИНЛАР

Мажбурий тутқинлар

Женерализе қилинган тоник-клоник тутқинлар — улар одатда уйқонганидан кейин 2 соат ичида юзага келади, аммо бошқа вақтлар (уйқониш ёки ухлаш ҳолатларидан)да ҳам содир бўлиши мумкин.

Истисно қилувчи

Бошқа барча турдаги тутқинлар.

ГЕНЕТИКА

НАСЛИДАНИСҲ ХУСУСИЯТИ

Мураккаб/полигеник наслданиш.

МАВЖУД ГЕНЛАР

Генетик этиология мураккаб/полигеник бўлгани сабабли, бирор геннинг патологик бузилишлари кутилмайди ва генетик тЭСтлаш рутинда клиник баҳолашнинг бир қисми ҳисобланмайди. Агар тутқаноқ дориларга чидамли бўлса ёки инсонда ақлий бузилишлар бўлса, хромосомалар микрочипини таклиф қилиш тавсия етилади, бунда копия сони ўзгаришларини (масалан, микроделциялар 15қ11.2, 15қ13.3 ва 16п13.11) аниқлаш мумкин.

ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗ ТУТҚАНОҚЛАР/ЕПИЛИПСИЯ

Оилада биринчи даражали епилепсия анамнези бўлиши мумкин, бу мураккаб наслданишни кўрсатади. Оила аъзоларида одатда генетик умумлашган ёки идиопатик умумлашган епилепсия кузатилади.

1.9.3.2. ФОКАЛ ЕПІЛЕПТІК СЕНДРОМЛАР

1.9.3.2.1. УЙҚУГА БОҒЛИҚ ГИПЕРМОТОР (ГИПЕРКИНЕТИК) ЕПИЛЕПСИЯ (ГЕП)

УМУМИЙ ҚИСҚА ТАЪРИФ

Гипермотор (гиперкинетик) епилепсия, уйқуга боғлиқ (ГЕП) — бу уйқуда содир бўладиган қисқа ҳаракатли тутқаноқлар билан характерландиган фокал эпилептик синдром. Бу синдром аввал уйқудаги фронтал епилепсия сифатида танилган ва (оилавий ҳолатда) аутосомал-доминант уйқудаги фронтал епилепсия деб аталган. Синдром генетик ва структурал сабабларга эга. Беморлар ҳиперкинетик тутқаноқлар ёки асимметрик дистоник/тоник ҳаракат белгиларини кўрсатиши мумкин. "Уйқуга боғлиқ гиперкинетик

эпилепсия" атамаси беморларда фақат гиперкинетик тутқаноқлар кузатилганда қўлланилади.

КЛІНІК КОНТЕХ

Бу синдром биринчи икки ўн йил давомида (асосан 11-14 ёш, 2 ойдан 64 ёшгача) бошланиши билан ажралиб туради. Еркакларда озгина кўпроқ учрайди. Антеседентлар ва туғилиш анамнези одатда нормалдир. Бошланғич босқичлар ва неврологик текширувлар нормал. Ривожланиш ва когнитив функциялар одатда нормал бўлади, аммо баъзи беморларда интеллектуал бузилишлар ҳамда нейропсихиатрик ёки хулқ-атвор бузилишлари кузатилган.

ТУТҚАНОҚЛАР

Мажбурий тутқаноқлар

Уйғу билан боғлиқ қисқа вақтли фокал мотор тутқаноқлар, кучли гиперкинетик ёки асимметрик тоник/дистоник белгилар билан юзага келади. Улар одатда аутономик белгилар (тахикардия, тахипное, тартибсиз нафас олиш), вокализациялар ва салбий ҳиссий ифодалар, масалан, қўрқув билан кузатилади. Гиперкинетик белгилар проксимал аъзоларни ёки аксиал мушакларни таъсир қилиб, катта амплитудали нотекис ҳаракатларни, масалан, педалларни айлантириш, белни силкитиш, сакраш, ташлаш ёки тебраниш ҳаракатларини ҳосил қилади. Тутқаноқлар клиник жиҳатдан деярли сезилмас бўлиши мумкин (аввал "пароксизмиал уйғонишлар" деб аталган) ёки узоқ давом этадиган ва мураккаб бўлиши мумкин (аввал "эпилептик сайрлар" деб аталган). Беморлар ҳаракат белгиларидан олдин фокал хотиржам сезги ёки когнитив тутқаноқни тасвирлашлари мумкин.

Мумкин бўлган тутқаноқлар

- Уйғу ҳолатидан келиб чиққан тутқаноқлар
- Фокал тутқаноқлар кейин иккала томонлама тоник-клоник тутқаноқларга олиб келиши мумкин

ДИҚҚАТ!

Агар тутқаноқлар асосан уйғониш ҳолатида бўлса, бошқа эпилепсия синдромларини кўриб чиқинг

ГЕНЕТИКА

ХУСУСИЯТЛАНИСҲ ТУРИ

СХЕ этиологияси генетик, генетик-структурал ёки қўшилган бўлиши мумкин. Оилавий анамнезни диққат билан ўрганиш зарур, аммо спорадик ёки қўшилган СХЕ ҳолатларида бу кўзда тутилмайди. Оилавий СХЕ одатда аутосомал-доминант тарзда мерос бўлиб ўтади, пенетрация даражаси тахминан 70% атрофида.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Генетик сабабларга ГАТОР1 комплекси (ДЕПДС5, НПРЛ2 ёки НПРЛ3), асетилхолин рецепторининг суббирлиги генларида (СХРНА4, камроқ СХРНБ2 ёки СХРНА2) ёки КСНТ1 натрий-активлашган калийнинг канали генидаги патоген ўзгаришлар киради. КСНТ1 генидаги патоген ўзгаришларга эга бўлган одамларда СХЕнинг оғир шакли кузатилади, бу интеллектуал бузилишлар, психоз ва баъзан регрЭСни ўз ичига олади. Камдан-кам ҳолларда аутосомал-рецЭСсив СХЕ бўлган оилалар ҳақида маълумотлар мавжуд ва ПРИМА1 генида патоген ўзгаришлар бир оилада аниқланган.

ОИЛАВий АНАМНЕЗ ПАТТИЛАРИ/ЕПІЛЕПСІЯ

Оилавий анамнезда фокал эпилепсия бўлиши мумкин.

1.9.3.2.2. ОИЛАВИЙ МЕДИЙАЛ ВИСОСХНАЙ ЕПИЛЕПСИЯ (ФМТЛЕ)

Умумий маълумот

Оилавий медийнал височна эпилепсия — бу фокал эпилепсиянинг кенг тарқалган синдроми бўлиб, одатда ўсмирлик ёки катталик ёшида бошланади. Беморлар одатда медийнал височна лобга хос бўлган, айниқса дезҳавю билан ифодаланган, фокал онгли тутқаноқларга дучор бўлишади. Кўпгина беморларда МРТ нормалдир ва тутқаноқлар даволашга жавоб беради. Фибрилля тутқаноқлари, гипокампал атрофия ва дориларга чидамсиз тутқаноқларга эга бўлган алоҳида гуруҳ ажралиб туради. Бу оилавий эпилепсия синдромини аниқлаш учун қариндошлар билан тўғридан-тўғри сўров ўтказиш зарур бўлиши мумкин, чунки кўплаб одамлар дезҳавю тажрибаларини енгил деб ҳисоблашади ва улар тутқаноқлар сифатида ташхисланмаган бўлиши мумкин.

Клиник контекст

Тутқаноқлар бошланиши 3 ёшдан 63 ёшгача бўлиши мумкин, аммо одатда ўсмирлик ёки катталик ёшига тўғри келади. Аёлларнинг кўпроқ учраши ҳақида хабар берилган. Туғилиш, ривожланиш ва когнитив қобилиятлар одатда нормал. Фибрилля тутқаноқлари баъзи беморларда олдин бўлиши мумкин. Неврологик текширув нормал. Тутқаноқлар енгил бўлиб, ҳар доим даволанишни талаб қилмайди.

Тутқаноқлар

Мажбурий тутқаноқлар

Беморлар одатда дезҳавю билан боғлиқ енгил фокал когнитив тутқаноқларга дучор бўлишади. Дезҳавю билан боғлиқ бўлган бошқа когнитив белгилар ўзгарган сезги ва иллюзияларни (кўриш ёки ешитиш) ўз ичига олади. Тутқаноқ пайтида эмоционал (масалан, қўрқув/паника), сенсорли ёки вегетатив (масалан, епигастрик сезувчанлик, қайт қилиш, такикардия, терлаш, тошқинлар ёки оқариш) белгилар кузатилиши мумкин.

Мумкин бўлган тутқаноқлар

- Онгни бузиш билан боғлиқ фокал тутқаноқлар
- Фокал тутқаноқлар ва кейинги икки томонлама тонико-клониксиз тутқаноқлар (улар камдан-кам ҳолларда юз беради)

Кенгайтирувчи

Бошқа турдаги тутқаноқлар кутилмайди.

ГЕНЕТИКА

ИРСИЯТ ХУСУСИЯТИ

Мураккаб/полигеник ирсият, баъзи ҳолатларда мендел ирсиятига оид маълумотлар берилган, бу рЭСЭСсив ёки доминант бўлиши мумкин.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

ДЕПДС5 да патоген вариантларга эга ноёб оилалар тасвирланган.

ОИЛА АНАМНЕЗИ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИЯ

Ушбу синдромни ташхислаш учун оила анамнезида мезиал темпорал белгиларга эга ҳужумлар бўлиши керак. Анамнезни диққат билан ўрганиш зарур, чунки ҳужумлар енгил дезҳавю ўз ичига олиши мумкин ва ташхис қўйилмаган бўлиши мумкин.

1.9.3.2.3. ЕПИЛЕПСИЯ ЭСХИТИСХГА ХОСЛИКЛАР БИЛАН (ЕАФ)

ОБЗОР

Эпилепсия со слуховой хусусиятлар (ЕАФ) — бу фокал эпилепсия синдроми, характерни фокал сенсорли слуховой тутқунликлар билан. Тутқунликлар кўпинча жуда енгил бўлиши сабабли, улар ташхис қилинмайди. Хеч қандай ривожланиш ёки ўқиш натижаларига таъсири йўқ ва тутқунликлар одатда кам учрайди ва яхши назорат қилинади. ЕАФ ўзини оилавий синдром сифатида кўрсатиши мумкин, яъни оилавий ЕАФ (ФЕАФ, илгари аутосомал-доминант латерал темпорал эпилепсия ёки аутосомал-доминант қисман эпилепсия со слуховой хусусиятлари деб аталган). Мерос қабул қилиш аутосомал-доминант бўлиши мумкин (АДЕАФ) ва номутаносиб пенетронлик билан.

ПРИМИЕСХАНИЙЕ

Шунингдек, фокал когнитив тутқунликлар ва ресептор афазияси билан вариант тан олинади.

КЛИНИК КОНТЕХТ

Ушбу синдром одатда 10–30 ёшлар оралиғида бошланади (0,5–54 ёш оралиғи). Иккала жинс ҳам тенг равишда таъсирланади. Антеседент ва туғилиш тарихи нормал. Бош ўлчами ва неврологик текширув нормал. Ривожланиш ва когнитив функциялар одатда нормал.

ПРИПАДКЛАР

Мажбурий тутқунликлар

Фокал англаган сенсорли (слуховой) тутқунликлар ёки фокал англаган когнитив (ресептив афазия) тутқунликлар ушбу синдромда мажбурий тутқунликлардир. Тутқунликлар енгил, кам учрайди, асосан тунда ва дори-дармонлар билан осон назорат қилинади.

Слуховий феноменлар фокал сенсорли слуховой тутқунликларда оддий элементар товушларни (масалан, ғувиллаш, чирқиллаш, қўнғироқ) ўз ичига олади. Фокал когнитив тутқунликлар слуховой иллюзиялар (товушнинг бузилиши, масалан, овоз баландлигини ўзгартириш) ёки мураккаб товушлар (масалан, маълум қўшиқлар ёки овозларни ешитиш) билан содир бўлиши мумкин. Фокал тутқунликларнинг қўшимча симптомлари, жумладан, кўришни ўзгартириш (юзлар/объектлар бузилиши) ва вертиго пайдо бўлиши мумкин. Фокал моторли тутқунликлар ва фокал вегетатив тутқунликлар камдан-кам учрайди.

Иктал ресептор афазия тилни тушуниш қобилиятининг тўсатдан йўқолиши билан боғлиқ бўлиб, англашни йўқотиш кузатилмайди.

Мумкин бўлганлар

- Маълум товушга жавобан реффлектор тутқунликлар
- Фокал англашда бузилишлар билан тутқунликлар
- Фокал ёки икки томонлама тонико-клонико тутқунликлар (кам учрайди, асосан тунда) — анамнезда фокал англаган сенсорли (слуховой) тутқунликлар қидирилиши керак, чунки бемор уларни билдирмаслиги мумкин.

ГЕНЕТИКА

ИРСИЙАТ ХУСУСИЯТИ

ЕАФ кўпинча спорадик равишда учрайди. Агар касаллик оила ичида бўлса, у аутосомал-доминант ирсиятга эга (АДЕАФ) ва тўлиқ пенетрансликка эга эмас.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

ЛГИ1 ёки РЕЛН га таъсир етадиган патоген вариантлар ёки микроделяциялар АДЕАФ нинг тахминан ярмида аниқланади. МИСАЛ1 да патоген вариантлар камроқ учрайдиган сабабдир. Шунингдек, ДЕПДС5, СНТНАП2 ва ССН1А да патоген вариантлар ҳақида хабар берилган.

ОИЛА АНАМНЕЗИ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИЯ

АДЕАФ ни таъхислаш учун оила анамнезида доминант ирсиятга эга, тўлиқ пенетрансликка эга бўлмаган типик хужумлар мавжуд бўлиши кутилади. Анамнезни диққат билан йиғиш зарур, чунки хужумлар энгил симптомларга эга бўлиб, баъзи оила аъзолари ўз хужумларини танимайди.

1.9.3.2.4. ОИЛАВИЙ ФОКАЛ ЕПИЛЕПСИЯСИ ВАРИАБЕЛЛАР ФОКУСЛАР БИЛАН (ФФЕВФ)

УМУМИЙ МАЪЛУМОТ

Оилавий фокал эпилепсия ўзгарувчан фокуслар билан (ФФЕВФ, аввал оилавий қисман эпилепсия ўзгарувчан фокуслар билан деб аталган) — бу оилавий фокал эпилепсиянинг синдроми бўлиб, унда турли аъзоларда турли фокал худудлардан (кўпинча пешона ёки вақти билан вақтли) юзага келадиган фокал тутқунликлар мавжуд бўлиб, ҳар бир инсонда бир турдаги фокал тутқунликлар кузатилади. Бу синдромнинг генетик ва структурал сабабларини ўз ичига олади.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Фокал тутқунликлар бошланиши катта фарқ қилади (болалиқдан тортиб то катталikka қадар, энг кўп учрайдиган ёш 12–13,5 йил). Еркалар ва аёллар бир хил таъсирга учрайди. Ўтмиш ва туғилиш тарихи одатий. Бош ўлчами ва неврологик текширув нормал. Ривожланиш ва когнитив функциялар одатда нормал, лекин энгил ақлий бузилишлар, нейропсихиатрик касалликлар (шу жумладан аутизм) ва хулқ-атвор бузилишлари ҳақида хабарлар бор.

ТУТҚУНЛИК

Мажбурий тутқунликлар

Фокал тутқунликлар, ҳам алоҳида шахсда, ҳам оиланинг аъзоларида мажбурийдир. Ҳар бир оилада одатда битта турдаги фокал тутқунликлар мавжуд бўлади.

Бўлиши мумкин

Фокал ёки икки томонлама тонико-клоник тутқунликлар.

Истисно

Бошқа тутқунликлар кузатилмайди.

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИЙЕ ТУРИ

Автосомно-доминантли, тўлиқ пенетрацияга эга емас.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Ушбу синдромнинг етиологияси генетик ёки генетик-структурал бўлиб, у билан бирга

фокал кортикал дисплазия ҳам кузатилиши мумкин. Маълум бўлган генлар қаторига НПРЛ2, НПРЛ3, ДЕПДС5, ТСС1 ва ТСС2 киради.

СЕМЕЙНИЙ АНАМНЕЗ ПРИСТУПОВ/ЕПИЛЕПСИИ

Ушбу оилавий синдромни диагностика қилиш учун фокал приступлар билан автосомно-доминантли, тўлиқ пенетрацияга эга бўлмаган оила тарихини талаб қилади.

1.9.3.3. КОМБИНИРЛАНГАН ГЕНЕРАЛИЗАТСИЙАЛАНГАН ВА ФОКАЛ ЭПИЛЕПТИК СИНДРОМ

1.9.3.3.1. ЎҚИСҲ ЙУЗАГА СҲИҚАЛГАН ЕПИЛЕПСИЯ (ЕwРИС)

УМУМИЙ ҚАРАСҲ

Чиқишга чиқарган эпилепсия (ЕwРИС) — бу кам учрайдиган комбинацияланган синдром бўлиб, у умумийлашган ва фокал эпилепсияларни ўз ичига олади. Бу синдром рефлекторли миёклоник хужумлар билан тавсифланади, улар оғиз-оёқлар мушакларини зарарлайди ва ўқиш натижасида юзага келади. Агар ўқиш давом етаверса, хужумлар кучайиши ва умумий тонико-клонико хужумига айланиши мумкин. Шу сабабли, диагностика учун яхши анамнезни йиғиш жуда муҳим, чунки бу синдромга хос аломатлар таъхисни нотўғри қўйилишига олиб келиши мумкин, масалан, эпилептик бўлмаган хужумлар ёки тиклар ёки хотиржамлик. Хужумлар асосан ўқиш орқали юзага келади, лекин бошқа тилдан фойдаланиш билан боғлиқ вазифалар ҳам мумкин. Прогноз одатда қулай, чунки спонтан хужумлар қутилмайди ва уларни даволаш мумкин ва провокацион стимулларнинг таъсирини камайтириш орқали олдини олиш мумкин. Кўп беморларда хужумлар узок муддат даволанишни талаб қилади, гарчи баъзи беморларда вақт ўтиши билан ремиссия бўлиши мумкин.

ЭСЛАТМА

Рефлекторли хужум — бу хужум бўлиб, у доимий ёки деярли доимий равишда маълум стимулятор томонидан чақирилади, бу стимул сенсорй, сенсорй-мотор ёки когнитив бўлиши мумкин. Стимул "оддий" (масалан, ёруғлик, кўришнинг бартараф етилиши, тегиш), "мураккаб" (масалан, тишларни тозалаш, овқатланиш) ёки когнитив (масалан, ўқиш, ҳисоблаш, фикрлаш, мусиқа тинглаш) бўлиши мумкин. Бундай стимуляторлар хужумни чақириш еҳтимоли юқори, бу ЭСа ЕЕГ даги фотопароксизмик реакциялар каби эпилептиформ аномалияларни келтириб чиқариши ёки хужумни келтириб чиқариши мумкин, лекин доимий емас.

КЛИНИК КОНТЕХТ

Бошланиш ёши одатда кеч ўспиринлик даврига тўғри келади (медиана = 17,5 ёш, диапазон = 10-46 ёш). Еркаклар қиёсида аёллар кўпроқ учрайди (~2:1). Ўтган, туғилиш ва янги туғилганлик анамнези одатда нормал. Тараққиёт ва когнитив қобилиятлар одатда нормалдир. Неврологик текширув нормал. Прогноз одатда қулай, хужумлар дори-дармон билан даволаниши мумкин ва баъзи беморларда ёш билан ремиссия бўлиши мумкин. Провокацион стимулятор таъсирининг камайиши хужумларни камайтиришда муваффақиятли бўлиши мумкин; аммо ўқишни чеклаш таълим олиш, иш топиш, турмуш тарзини ва ҳатто диний амалиётларни амалга оширишда жиддий чекловларга олиб келиши мумкин.

ПРИСТУПЛАР

Мажбурий хужумлар

- Ўқиш натижасида юзага келадиган рефлекторли миёклоник хужумлар. Бу паст амплитудали миёклоник чайқалишлар бўлиб, асосан чайнаш, оғиз ва перирорал

мушакларни таъсир қилади (жовак, лаб, тил). Улар чирқиллаш, хотиржамлик ёки нутқнинг ўзгаришига олиб келиши мумкин. Ўқиш бошланишидан олдин ҳужумнинг бошланиши ҳар бир беморда ва беморнинг ўзида турлича бўлиши мумкин. Баъзи беморларда ўқиш фақат ўз-ўзидан ўқиш, лекин баланд овозда ўқиш эмас, фақат маълум бир тилни ўқиш ёки маълум бир мавзуда (масалан, мусиқа ўқиш) бўлиши мумкин.

Мумкин бўлган ҳужумлар

- Агар бемор миёклонияни кўпроқ ўқиш давомида давом еттирса, миёклония кучайиши мумкин, бу ЭСа тананинг ва қўлларнинг мушакларига тарқалиши ва онгни бузилишига ёки тонико-клонико ҳужумига олиб келиши мумкин.
- Орофациал миёклоник чайқалишлар фақат ўқиш орқали эмас, балки бошқа тил вазифаларидан (тил орқали юзага келадиган ҳужумлар) ҳам чақирилиши мумкин, масалан, гаплашиш (айниқса, мунозара), ёзиш ёки мураккаб қарорлар қабул қилишда. Қўлларда миёклоник чайқалишлар ёзиш ҳужумларини келтириб чиқарадиган беморларда кузатилади.
- Бу синдромдан кам сонли беморларда кўз ва визуал истал аломатлар (масалан, қимирлатиш, кўришнинг диққатини йўқотиш, нистагмус, мураккаб визуал галлюцинациялар) тасвирланган.
- Спонтан миёклонус камдан-кам ҳолатларда юзага келиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

ТУРКУМЛАНИСҲ ТУРИ

Мураккаб/полигенетик мерос.

МАЪЛУМ ГЕНЛАР

Маълум генлар мавжуд эмас.

СҲЕЙДА/ЕПИЛЕПСИЯ ОИЛАВИЙ АНАМНЕЗИ

Эпилепсия бўйича оилавий анамнез, одатда, эпилепсиянинг генетик умумлашган синдромларидан бири бўлган ҳолат 20%–40% беморларда аниқланади.

1.9.3.4. РИВОЖЛАНАЙОТГАН ВАЙОКИ ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЯ (ДЕЕ) ВА ЙОКИ ПРОГРЭСИВ НЕРВ СИСТЕМАСИ БОЛИСҲИ

1.9.3.4.1. ПРОГРЭСИВ МИОКЛОНИК ЕПИЛЕПСИЯ (ПМЕ)

КЎРИНИСҲ

ПрогрЭсив миоклоник эпилепсия синдроми кам учрайди ва умумий хусусиятларга эга этиологиялар гуруҳини ифодалайди:

1. даволанишга чидамли миоклоник тутқанишлар,
2. прогрЭсив нерв тизими ва когнитив бузилишлар,
3. ЕЕГ фондининг секинлашиши,
4. нормал ривожланиш ва когнитив қобилиятлари бўлган кишиларда пайдо бўлиши.

САБАБЛАР

Бу синдромнинг кўплаб метаболик ва генетика сабаблари мавжуд. Баъзи беморларда сабаб номаълум қолиши мумкин.

Кўпгина ҳолатлар қуйидаги сабаблар билан боғлиқ:

- **Унферрих-Лундборг касаллиги** — енг кўп учрайдиган сабаб, тутқанишлар 18 ёшгача бошланади, кўплаб ҳолатлар Скандинавия ёки Балтия минтақаларидан, ҳолат одатда секин ривожланади ва катталар ёшида барқарор бўлиши мумкин, ЕПМ1нинг қайта кенгайиши 90% ҳолатда кузатилади, фенитоин тутқанишларни ёмонлаштириши мумкин.
- **Лафора касаллиги** — тутқанишлар 20 ёшдан олдин бошланади, когнитив қобилиятларнинг ерта пасайиши ва ҳолат одатда тез ривожланади, кўплаб ҳолатларда бошланишидан тахминан 10 йил ўтгач ўлимга олиб келади, фокал сенсорли визуал тутқанишлар ерта белги бўлади, ЕПМ2А ва ЕПМ2Б патогеник вариантлари деярли барча ҳолатларда аниқланади, Лафора таналари тери безларида топилади.
- **Нейронал сероид липофускинозлар** — бу ҳолатлар гуруҳи, липопигментлар (липофускинозлар) тўпланишига олиб келади, ҳозирги кунда сабаб генига қараб таснифланади. Енг кенг тарқалган касаллик СЛН2. Бу НСЛ 2-4 ёшлар орасида бошланади, тутқанишдан олдин нутқнинг кечикиши билан намоён бўлиши мумкин, сўнгра ривожланишнинг орқага қайтиши ва кўришнинг йўқолиши кузатилади, ЕЕГ паст частотали чакнашларда фотопароксизмик жавобни кўрсатиши мумкин, силлиқ таначалар (масалан, тери, лимфоцитлар) хужайраларда кўринади.
- **Митохондриял касалликлар** — миоклоник эпилепсия қизил иплар билан узилган толали, ПОЛГ билан боғлиқ касалликлар, лактат кислотали митохондриял энцефалопатия ва инсултга ўхшаш эпизодлар.
Камроқ тарқалган сабаблар: дентаторубопаллидолуизия атрофия, жувенил Хантингтон касаллиги, миёклонус-бешарафлик-пачқалик синдроми, жувенил нейроаксонал дистрофиялари, пантенататкиназа билан боғлиқ нейродегенерация, нейросирпинлар таначалари билан боғлиқ касалликлар, лейкоэнцефалопатия оқ моддани йўқотиш билан, ерта бошланишли Алцгеймер касаллиги, ГОСР2 патогеник вариантлари ва янада камроқ тарқалган метаболик касалликлар (ГМ2 ганглиозидозлари, тетрагидробиоптерин этишмаслиги, инфантил бўлмаган Неман-Пика типи С касаллиги).

ТУТҚАНИСҲЛАР

Мажбурий тутқанишлар

Миоклоник тутқанишлар, кўпинча даволанишга чидамли ва прогрЭСив неврологик бузилишлар билан боғлиқ.

Бўлиши мумкин

- Умумлашган тонико-клоник тутқанишлар ва бошқа умумлашган тутқаниш турлари
- Фокал сенсорли-визуал тутқанишлар — Лафора касаллиги билан боғлиқ бўлиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

НАСЛЕДОВАНИЕ ХУСУСИЯТИ

Ушбу синдром бир нечта мумкин бўлган асосий этиологияларни ўз ичига олади, шунинг учун насл-насаб тури ўзгариши мумкин ва бу аутосомал-рецЭСив, оналик линияси бўйича мерос (митохондриял касалликлар), бошқа насл-насаб шакллари ёки патогеник вариант де ново (янги пайдо бўлган) бўлиши мумкин.

МАВЖУД ГЕНЛАР

Жалб қилинган ген асосий этиологияга қараб фарқ қилади. ЕПМ1да қайта кенгайиш касаллиги Унферрихт-Лундборгда касалликнинг ~90% ҳоллари билан боғлиқ, Лафора касаллиги ҳолатларининг аксарияти ЕПМ2А ва ЕПМ2Б патогеник вариантлари билан тушунтирилади ва нейронал сероид липофускинозларида юзлаб генлар мавжуд бўлиб, енг кўп тарқалганлардан бири СЛН2.

ОИЛАВИЖ ТАРИХИ ТУТҚАНИСҲЛАР/ЕПИЛЕПСИЯ

Асосий сабабга қараб оилавий тутқанишлар/эпилепсия тарихининг мавжудлиги мумкин.

1.9.3.4.2. РАСМУССЕН СИНДРОМИ

ТАСВИР

Ушбу синдром, аввалига Расмуссен енцефалити деб аталган, даволашга қийин бўлган фокал яримшар эпизодлари (асосан фокал мотор эпизодлар) ва прогрЭСсив неврологик ёмонлашиш ва яримшар атрофияси билан характерланади. Сабаби номаълум.

КЛИНИК КОНТЕКСТ

Эпизодлар 1-10 ёш оралиғида бошланади (ўртача 6 ёшда), ҳолатларнинг тахминан 10% и ўсмирлар ёки катталар ёшида бошланади. Ҳар икки жинс ҳам таъсирланади. Анкетада ва туғиш тарихи одатда нормалдир, аммо ҳомиладорлик ёки перинатал муаммолар ҳақида маълумотлар берилган. Бош ўлчами ва неврологик текширув одатда епилепсия бошланишидан олдин нормал бўлади. Вақт ўтиши билан, таъсирланган яримшарга боғлиқ равишда прогрЭСсив неврологик ёмонлашиш ривожланади. Гемипарез, гемианопсия ёки нутқ дисфункцияси (агар доминат яримшар бўлса) ривожланиши мумкин. Баъзи болаларда биринчи бўлиб бир томонлама мотор бузилиши (гемидистония, гемиатетоз) пайдо бўлиши мумкин. Суяк-мия суюқлигида носпексифик натижалар бўлиши мумкин, жумладан олигоклонал ёки моноклонал чизиқлар. Миянинг биопсияси зарур эмас, аммо амалга оширилса, таъсирланган яримшарда кўплаб марказий илтиҳоб, нейронларнинг йўқолиши ва глиёз топилиши мумкин.

Касалликнинг учта босқичи мавжуд: и) бошланғич продромал босқич, камдан-кам эпизодлар ва енгил гемипарез билан ии) ўткир босқич, тез-тез эпизодлар ва прогрЭСсив неврологик ёмонлашиш билан иии) сурункали босқич, барқарор бузилишлар ва давом этаётган эпизодлар билан.

ЭПИЗОДЛАР

Мажбурий эпизодлар

Фокал ёки кўп фокал эпизодлар, таъсирланган яримшар билан чекланган, тез-тез ва доридармонларга чидамли бўлган эпизодлар мажбурий ҳисобланади. Бу одатда фокал мотор эпизодлар бўлиб, ёки онгни сақлаб қолган ҳолда, ёки онгнинг бузилиши билан бўлиши мумкин. Улар фокал ёки икки томонлама тонико-клонико эпизодларга айланиб кетиши мумкин.

Узоқ давом етган фокал епилепсия бу такрорланувчи фокал мотор эпизодларни англатади (одатда қўл ва юзни таъсир қиладиган, аммо бошқа тана қисмлари ҳам зарарланиши мумкин), улар ҳар бир неча сония ёки дақиқада юз беради ва узоқ муддат давом этади (кунлар ёки йиллар). Фокал мотор аломатлар Джексон юришига ўхшаш тарзда намоён бўлиши мумкин. Таъсирланган тана қисмларида Тодд паризи кузатилиши мумкин.

ГЕНЕТИКА

Мерос қилиш хусусияти

Тақиқланмаган.

Мавжуд Генлар

Ушбу касалликнинг сабаби номаълум, генетик ҳисса аниқланмаган.

Оилавий Тарихда Епизодлар/Эпилепсия

Тақиқланмаган.

1.6.6. ЕПИЛЕПСИЙАНИНГ ДИФФЕРЕНСИЯЛ ДИАГНОСТИКАСИ

Эпилепсиянинг дифференциал диагностикаси кенг қамровли. Клиник аломатлари бўйича эпилептик бўлмаган тутқаноқлар (пароксизмлар) эпилептик тутқаноқларга жуда ўхшаш – улар онгни бузилиш, йиқилиш, фокал ва умумий мушак тонусининг ошиши ва бошқалар билан намоён бўлиши мумкин. Клиник аломатлар ўхшашлиги шундайки, шифокор ҳар доим ҳам эпилептик ва эпилептик бўлмаган тутқаноқларни ажрата олмайди. Масалан, мотор компоненти бўлган чуқур хушдан кэтиш, клиник жихатдан миоклоник ёки клоник компонент билан онгни бузилишли эпилептик тутқаноқдан ҳеч қандай фарқ қилмаслиги мумкин. Ва баъзи бир лобли локализациядаги эпилептик тутқаноқлар ўзларининг ноодатий автоматизмлари, агрЭСсия элементлари ва баъзан сақланиб қолган онги билан, шунингдек, "психоген" ("псевдоэпилептик") тутқаноқларга жуда ўхшайди.

Амалий шифокорларга, кўриниб турибдики, қуйидаги принципни қўллаш керак – агар тутқаноқнинг эпилептик характерига аниқ ишонч бўлмаса ва беморнинг ҳолати дарҳол эпилептик даволанишни талаб қилмаса, эпилепсия ташхисини қўйишдан сақланиш керак. Тарихни тўлиқ йиғиш ва тутқаноқдан олдин, давомида ва кейин содир бўлган ҳодисалар ҳақидаги тўлиқ маълумотлар уларнинг эпилептик бўлмаган табиати ҳақида тушунча беради. Дифференциал диагностикада шунингдек, уйда олинган видео ёзувларини кўриб чиқиш, рутинда ЕЕГ, видео-ЕЕГ мониторинги ва полисомнография ёрдам бериши мумкин. Доимо ЭСда тутиш керакки, бир беморда бир вақтда эпилепсия ва эпилептик бўлмаган пароксизмал ҳолатлар мавжуд бўлиши мумкин.

Эпилепсияга ўхшаш ташқи кўринишга эга 40 дан ортиқ ҳолатлар ва касалликлар мавжуд. Уларнинг тўлиқ таснифи мавжуд эмас. Шунга қарамай, бундай таснифларни яратишга қаратилган баъзи уринишларга мурожаат қилишимиз мумкин. Ж.М. Пеллок, алоҳида симптомларга асосланган семиологик принципси бўйича таснифлашни келтиради:

Ноодатий ҳаракатлар:

- тремор;
- мастірбация;
- титроқ каби эпизодлар;
- бенинг миоклонус уйқуси;
- кўркув рефлекси;
- пароксизмал миоклонус;
- тиклар (шу жумладан, Туррет синдроми);
- пароксизмал хореоатетоз ёки дистония;
- псевдосузуклик;
- кўз ҳаракатлари ва бошни титратиш.

Мушак тонусининг ёки онгингизнинг йўқолиши:

- синкопалар;
- дроп-аттаклар;

- нарколепсия/катаплексия;
- диққат бузилишлари;
- ўткир гемиплежия.

Нафас олиш бузилишлари:

- апноэ;
- нафасни ушлаб туриш;
- гипервентиляция;

Қабул қилиш бузилишлари:

- қайт қилиш;
- бош айланиши;
- бош оғриғи;
- қорин оғриғи.

Эпизодик симптомлар айрим бузилишларда:

- гидросефалия тутқаноқлари;
- юрак аритмиялари;
- гипогликемия;
- гипокалсиемиа;
- даврий парализлар;
- гипертиреоз;
- гастроезофагеал рефлукс;
- руминация;
- дори моддаларининг токсик таъсири;
- сереброваскуляр эпизодлар.

Давраниш бузилишлари:

- якцация;
- тунги кўрқувлар;
- уйку юришлари;
- тунги кўрқинчли тушлар;
- ғазаб;
- кўрқув.

Оқибатли психик симптомлар:

- фуга;
- фобия;
- паник хужумлар;
- галлюцинациялар;
- аутизм;
- Мунхаузен бй прохй синдроми.

Кўплаб эпилептик бўлмаган пароксизмал ҳолатлар ва касалликлар клиник аломатларнинг бошланиши учун ёшга қараб чўзилган пикларга эга. Уларнинг баъзилари ёшга боғлиқ бўлиб, яъни муайян ёш даврларида пайдо бўлиб, ўзгариб туради. Айрим эпилептик бўлмаган пароксизмал ҳолатларнинг маълум ёш даврларида кўпроқ учраши дифференциал диагностика ўтказишда ҳисобга олиниши керак.

ЭПИЛЕПСИЯ СИНДРОМЛАРИ ДИФФЕРЕНСИАЛ ДИАГНОСТИКАСИ

ДИФФЕРЕНСИАЛ ДИАГНОЗ

Фокал Кортикал Дисплазия

Фокал кортикал дисплазия ИИБ турининг патологик белгилари тубероз склерозда кузатиладиган кортикал тугуннинг белгилари билан ажратиб бўлмаслиги мумкин.

ТУБЕРОЗ СКЛЕРОЗ

Фокал кортикал дисплазия, айниқса, ФКД ИИБ типи, туберозсклерозда кортикал туберлар билан патологик жиҳатдан идентик бўлиши мумкин.

ЛИССЕНСЕФАЛИЯ

Нормал етилмаган мия, масалан, ерта туғилган бола ёки ҳомилалик МРТ да кўринадиган, бурмаларга эга эмас.

- Субкортикал тасманинг гетеротопияси
- Полимикрогирия

СУБКОРТИКАЛ ТАСМАЛАР ГЕТЕРОТОПИЙАСИ

Лиссенсефалия

КУЛРАНГ МОДДАНИНГ ҲЕТЕРОТОПИЙАСИ

- Тубероз склерозда кузатиладиган субependимал тугунлар — улар миксерланган оқ моддалар/грай моддалар сигнал аномалиясига эга.
- Ёпиқ шизенсефалия — субкортикал ядроли гетеротопия билан ўхшаш кўриниши мумкин, аммо бу «чуқурча» билан, «бумп» эмас, балки бўшлиқ деворида боғлиқ.

ПОЛИМИКРОГИРИЯ

- Субкортикал тугунли гетеротопияси
- Фокал кортикал дисплазия
- Лиссенсефалия - классик ёки тош шаклидаги

ГЕМИМЭГАЛЕНЕФАЛИЯ

Тасвирнинг характерли ташқи кўриниши туфайли ўтказилмайди.

СҲИЗЕНСЕФАЛИЯ

Поренсефалия — шизоенсефалиянинг бўшлиқ қопламайдиган мияда оқ моддаси йўқлиги билан тавсифланади.

Субкортикал нодуляр гетеротопия — бу вентрисул деворида "тешик" эмас, балки "кўтарилиш" билан боғлиқ.

Фокал кортикал дисплазия — ИИБ туридаги ФКДда оқ модданинг сигнал аномалиялари вентрисулга яқинлашиши мумкин, аммо аномалияланган қора модда оқ моддага тарқалмайди ва вентрисулга кириб кетмайди.

ГИПОТАЛАМИК ГАМАРТОМА

Ўтказилмайди, тасвирнинг ўзига хос ташқи кўриниши туфайли.

БОСҲ МИЙА АНГИОМАСИ

Веналар ривожланиш аномалиялари билан фарқлаш лозим.

СИНДРОМ СТУРЖ-ВЕБЕР

Умумий маълумот

Стурж-Вебер синдроми юз, кўз ва лептоменингеал ангиомалари билан тавсифланади. Ушбу синдром соматик генетик аномалия натижасида келиб чиқади, бу ЭСа қон томир проженитор хужайраларида **ГНАҚ** генининг функционал ортишига олиб келади.

Хусусиятлари:

- Туғилганда мавжуд бўлган "**шароб доғи**" (юзнинг учлик нерви кўз соҳаси бўйлаб жойлашган, 15% беморларда йўқ бўлиши мумкин).
- **Лептоменингеал ангиома** (одатда, окципитал ва орқа париятал соҳаларда жойлашган) — бу кортекста ишемия, атрофия ва калсификацияни келтириб чиқаради, бу ЭСа **тутқаноқ хуружлари**, қарама-қарши томон **гемипарез** ва **гомоним гемианопия** хавфини оширади.
- **Кўз ангиомалари** (30% беморларда): **глаукома**, **ирис гетерохромияси ёки буфтальм** ривожланиши мумкин.

Тутқаноқ хуружлари **75–90%** беморларда кузатилади ва одатда **12 ойлик ёшгача** бошланади. Лептоменингеал ангиомаларга боғлиқ **веноз оқим бузилиши** туфайли беморларда инсулт хавфи юқори. **Инсулт хавфи** узоқ давом етган тутқаноқлар ёки **эпилептик статус** фониди ортади. Бундан ташқари, **веноз босим ошиши** натижасида **коммуникацион гидросефалия** ҳам ривожланиши мумкин.

Диққат!

Ерта ёшда назорат қилинмаган тутқаноқлар беморнинг ривожланишига ва **когнитив функцияларига салбий таъсир** қилади. Агар эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар пайдо бўлса, **проактив тутқаноқ назорати** муҳим аҳамиятга эга, шунингдек, **жарроҳлик даволаш** ҳам кўриб чиқилиши мумкин.

Синдром Клиппел-Треноне-Вебер

АРТЕРИОВЕНОЗ МАЛФОРМАТСИЙА

Йўқ, чунки АВМнинг визуализацияси **аниқ ўзига хос** кўринишга эга ва бошқа патологиялар билан аралаштириб юбориш еҳтимоли паст.

ГИППОКАМП СКЛЕРОЗИ

- Лимбик енцефалит (аутоантителлар билан боғлиқ)
Т2 ва ФЛАИР тасвирларида гиппокампада юқори сигнал кўринади.
- Вақт ўтиши билан атрофияга олиб келиши мумкин.

Аутоиммун келиб чиқиши бўлиб, кўпинча НМДА-Р, ЛГИ1 ёки САСПР2 антителлари билан боғлиқ.

2) Гиппокамп малформацияси

ТУГМА ИНСУЛТ

Метаболик инсулт, айниқса митохондриал касалликлар

Гемиплегик мигрен

ГИПОКСИК-ИСХЕМИК СҲИКАСТЛАНИСХ

Метаболик инсулт, айниқса митохондриал бузилишлар.

Гемиплежик мигрен.

БОСҲ МИЙА ЖАРОҲАТИ

Инсулт (бош жароҳати билан йиқилишга олиб келган)

ЎСМАЛАР

ДНЕТ (Дизембриопластик Нейроэпителиал Ўсма)

- **Фокал кортикал дисплазия**
- **Кортикал туберк**
- **Ганглиоглиома**
- **Бошқа паст даражали ўсма турлари (масалан, олигодендроглиома, астрцитом)**

ПОРЕНСЕФАЛИК КИСТА

Шизенцефалия (очик лаб шаклидаги тури) **поренцефалик кистадан фарқланади**, чунки шизенцефалик ёриқ ичида кулранг модда мавжуд бўлади.

СИНДРОМ РАСМУССЕН

Расмуссен синдромини дастлабки босқичларда ташхислаш қийин бўлиши мумкин, чунки у бошқа фокал мотор тутқаноклар сабабларидан фарқланмайди. Дифференциал диагностика давомида қуйидаги ҳолатларни инобатга олиш керак:

- **Миянинг структурал аномалиялари** – айниқса, агар улар яримшарлик ва тасвирий текширувда кам сезиладиган бўлса (масалан, фокал кортикал дисплазия 1-тури).
- **Митохондриал касалликлар** – масалан, митохондриал энцефалопатия, лактатацидоз ва инсултга ўхшаш эпизодлар (МЕЛАС) ёки ПОЛГ билан боғлиқ касалликлар.
- **Антитаначаларга боғлиқ/аутоиммун этиология** – одатда битта яримшар билан чекланмайди.
- **Гемиконвулсия-гемиплегия-эпилепсия (ХХЕ) синдроми.**

- Турли этиологияли ўткир енцефалит – гемиплегия ва тутқаноқлар билан намоён бўлиши мумкин.

ФЕБРИЛ ИНФЕКЦИЯ БИЛАН БОҒЛИҚ ЕПИЛЕПСИЯ СИНДРОМИ

- Оқибатли инфекцион енцефалит
- Бошқа этиологиялар, масалан, гипоксия-ишемик мия шикастланиши, митохондриал бузилишлар туфайли юзага келган ўпкали энцефалопатия.

ЎЗ-ЎЗИНИ СХЕКЛОВСХИ (ОИЛАВИЙ) НЕОНАТАЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛНЕ)

- **Ўз-ўзидан тузаладиган (оилавий) болалар эпилепсияси** ва **ўз-ўзидан тузаладиган оилавий неонатал-болалар эпилепсияси**: бошланиш ёшига қараб фарқ қилади (агар бу оилавий касаллик бўлса, барча таъсирланган оилавий аъзоларда).
- **Яхши сифатли неонатал миоклонус уйқуси**: уйқу ҳолатида ёки ухлаб ётган пайтда миоклонус билан характерланади, бу частота, амплитуда ва жойлашуви бўйича ўзгариши мумкин.
- Оқибатларга олиб келувчи ўткир тутқаноқлар кенг тарқалганлиги сабабли, бемор (агар бу оилавий касаллик бўлса, таъсирланган оилавий аъзолар) ўткир сабабларни, масалан, гипоксия-ишемия, қон кэтиши, инфекция, инсулт ва бошқаларни истисно қилиш учун текширилиши керак.
- Бемор (агар бу оилавий касаллик бўлса, таъсирланган оилавий аъзолар) структурал сабабларни, масалан, фокал кортикал дисплазияни истисно қилиш учун текширилиши керак.

ЎЗ-ЎЗИДАН ТУЗАЛАДИГАН ОИЛАВИЙ НЕОНАТАЛ-ИНФАНТИЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛФНИЕ)

Ўз-ўзидан чекланувчи оилавий неонатал эпилепсия ва ўз-ўзидан чекланувчи оилавий инфантил эпилепсия: фарқ барча таъсирланган оилавий аъзоларда тутқаноқлар бошланиши ёшига қараб аниқланади.

Ўткир қўзғатилган тутқаноқлар тарқалганлиги сабабли, шахс (ва оилавий аъзолар, агар бу оилавий касаллик бўлса) ўткир сабаблардан, масалан, гипоксия-ишемиядан, қон кэтишдан, инфекциядан, инсултдан ва бошқалардан истисно қилиш учун текширилиши керак.

Шахс (ва оилавий аъзолар, агар бу оилавий касаллик бўлса) тузилма сабабларини, масалан, фокал кортикал дисплазияни истисно қилиш учун текширилиши керак. Оилавий фокал эпилепсия, ўзгарувчан фокал жойлар билан, неонатал-инфантил даврдан кейин давом этадиган фокал тутқаноқларга эга шахслар билан оилавий анамнез билан ажралиб туради.

ЎЗ-ЎЗИДАН СХЕКЛАНУВСХИ (ОИЛАВИЙ) ИНФАНТИЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛИЕ)

Ўз-ўзидан чегараланувчи (оилавий) неонатал эпилепсия ва ўз-ўзидан чегараланувчи оилавий неонатал-инфантил эпилепсия: фарқ қилинади бошқарув бошланиши ёшига кўра (барча таъсирланган оилавий аъзоларни ўз ичига олган ҳолда).

Тез-тез юзага келадиган ўткир провокация қилувчи тутқаноқлар мавжудлиги сабабли, шахс (ва агар бу оилавий бўлса, таъсирланган оилавий аъзолар) ўткир сабабларни,

масалан, гипоксия-исхемия, қон кэтиш, инфекция, инсулт ва ҳ.к. истисно қилиш учун скринингдан ўтказилиши керак.

Шахс (ва агар бу оилавий бўлса, таъсирланган оилавий аъзолар) тузилмавий сабабларни, масалан, фокал кортикал дисплазияни истисно қилиш учун скринингдан ўтказилиши керак.

Оилавий фокал эпилепсия ўзгарувчан фокал зоналар билан: бу оилавий анамнез билан ажралиб туради, унда оиладаги шахслар фокал тутқаноқларга эга бўлиб, улар болалиқдан кейин давом этади.

Дравет синдроми: шахсда узоқ давом этган фокал клоникус (гемиклония) тутқаноқлари кўзга ташланадиган бўлса, Дравет синдроми деб гумон қилинади, лекин қисқа давом этган тутқаноқлардан емас.

Болалар эпилепсияси ва миграцияланувчи фокал тутқаноқлар: шахсда ривожланишнинг бузилиши ва фокал тутқаноқлар мавжуд бўлса, улар ЕГГда бир жойдан бошқа жойга кўчадиган бўлса, бу болалар эпилепсияси синдроми бўлиши мумкин.

ГЕНЕТИК ЭПИЛЕПСИЯ ВА ФЕБРИЛ КРИЗЛАР ПЛУС (ГЕФС+) СПЕКТРИ

Драве синдроми (Бу синдромни ГЕФС+ оилавий анамнези бўлган одамда фақат вақт ўтиши билан мос турдаги тутишлар ва ривожланиш бузилишлари пайдо бўлганда ажратиш мумкин.)

Миёклоник-атоник эпилепсия тутишлари

Оилавий типик фебрил тутишлар — оилавий аъзолар фақат фебрил тутишларни кузатишади, бошқа одамларда ЭСа фебрил тутишлар билан бир

МИЙОКЛОНИК ЭПИЛЕПСИЯ ЙАНГИ ТУҒИЛГАН СҲАҚАЛОҚЛАРДА (МЕИ)

- Драве синдроми: миёклоник тутқунлар тез-тез учрайди, аммо одатда иккинчи йил давомида пайдо бўлади ва улардан олдин фебрил тутқунлар даври, шу жумладан узоқ давом этган тутқунлар кузатилади.
- Инфантил эпилептик спазмлар синдроми
- Яхши сифатли миёклонус ва чақалоқлардаги кўзғалиш тутқунлари
- Гипнагогик силкинишлар
- Гиперикплексия

ЕРТА БОЛАЛАР РИВОЖЛАНИСҲ ВА ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЯ (ЕИДЕЕ)

- Инфантил эпилептик спазмлар синдроми
- Акут чақирилган тутқунлар билан енсефалопатия (масалан, гипоксия-исхемия енсефалопатияси, метаболик ҳолатлар)

ДИҚҚАТ! Баъзи ЕИДЕЕ нинг генетик сабаблар, масалан, молибден кофактори дефицити ва сульфитоксидаза дефицити, мия гипоксик шикастланишини имитасия қилувчи визуализация хусусиятларига эга.

ГЎДАКЛАР ЕПИЛЕПСИЙАСИ МИГРИРУЙУСЌСЌИМИ ФОКАЛЬ ҲУРУЖЛАР БИЛАН (ЕИМФС)

- Ўз-ўзидан тузаладиган болалик эпилепсияси нормал ривожланиш ва миграцияловчи тутқунларнинг йўқлиги билан ажралиб туради.
- Бошқа касалликлар (масалан, метаболик касалликлар) кўп мустақил кортикал худудлардан тез-тез тутқунлар билан (бир тутқун давомида миграция патрони кўрилмади).

ИНФАНТИЛ ЭПИЛЕПТИК СПАЗМ СИНДРОМИ (ИЭСС)

- Ерта чақалоқлик ривожланиш ва эпилептик энцефалопатия синдроми
- Чақалоқликда миоклоник эпилепсия
- Кечки эпилептик спазмлар (24 ойликдан кейин бошланади)
- Чақалоқликда бенигн миоклонус ва титраш тутишлари
- Ноэпилептик бошнинг йиқилишлари

ДРАВЕ СИНДРОМИ (ДС)

- Фебрил титрашлар плус, генетик эпилепсия билан фебрил титрашлар + спектри
- Миоклоник атониксиз титрашлар билан эпилепсия
- Леннокс-Гасто синдроми
- ПСДХ19 кластерли эпилепсияси — бу ҳолат фақат аёлларда кузатилади, бу ерда титрашлар кластерлари, фебрил ҳолатда, лекин Драве синдромида кўриладиган узлуксиз эпилептик статус билан фарқланади.

ЎЗ-ЎЗИНИ СЌЕКЛОВСЌИ ЕПИЛЭСПИЙА МАРКАЗ-ТЕМПОРАЛ СПАЙКЛАР БИЛАН (СЕЛЕСТС)

- Мия структуравий аномалиялари туфайли фокал тутқаноқлар
- Ривожланиш енсефалопатияси ва/ёки уйқуда спайк-тўлқин фаоллашиши билан епилептик енсефалопатия — агар когнитив, психиатриявий, хулқ-атвор ва/ёки ҳаракатлардаги регрЭссия мавжуд бўлса
- Марказ-темпорал чиқишлар баъзи невро-ривожланиш бузилишларида (масалан, X-хромосома синдроми) кузатилиши мумкин, аммо ушбу синдромнинг типик клиник тутқаноқлари кузатилмайди

ЎЗ-ЎЗИНИ СЌЕКЛАГАН ЕПИЛЕПСИЙА АВТОНОМ ҲУРУЛЛАР БИЛАН (СЕЛЕАС)

- Бейиннинг структурал аномалиялари сабабли фокал вегетатив тутқонликлар
- Мигренга билан боғлиқ касалликлар, шу жумладан, яхши сифатли пароксизмик бош айланиши
- Периёдик энцефалопатия билан боғлиқ касалликлар, масалан, метаболик бузилишлар (айниқса, митохондриял)
- Периёдик қайт қилиш билан боғлиқ касалликлар, масалан, ошқозон-ичак тизими бузилишлари

БОЛАЛИК ЕНСА ВИЗУАЛ ЕПИЛЕПСИЙАСИ (СОВЕ)

- Мия тузилишидаги аномалияларга боғлиқ фокал тутқаноқлар
- Селиакция, эпилепсия ва мия калкификацияси синдроми (глиадин антителоларини

текшириш)

- Визуал ауралли мигрен
- ПрогрЭСсив миоклония эпилепсиялари — Лофор касаллигининг дастлабки босқичларида фокал сенсорли визуал тутқаноқлар юзага келиши мумкин
- Чирокка сезгир бўлган затила эпилепсияси — бунда фокал сенсорли визуал тутқаноқлар ёруғлик туфайли юзага келади

ФОТОСЕЗГИР ЕНСА ЕПИЛЕПСИЙАСИ (ПОЛЕ)

- Ювенил миоклоник эпилепсияси ва бошқа генерализацияланган эпилепсиялар, фотостимуляцияланган тутқунликлар билан
- Болалар учун затил кўриш эпилепсияси — фокал сенсорли кўриш тутқунликлари тез-тез учрайди, аммо ёруғлик билан чақирилмайди
- Мигрен ва кўриш аурасига эга
- ПрогрЭСсив миоклоник эпилепсиялар — фокал сенсорли кўриш тутқунликлари Лафор касаллигининг бошланғич босқичларида пайдо бўлиши мумкин

ҚОВОҚ МИОКЛОНИЙАСИ БИЛАН КЕСҚУВСҚИ ЕПИЛЕПСИЙАСИ (ЕЕМ)

Қовоқ миоклония, кўзларни секин ёпиш ва ёркин нур билан чақирилиши, бу синдромни бошқа ҳолатлардан одатда осон ажратиб олишни англатади.

Дифференциал диагнослар қуйидагиларни ўз ичига олади: • Тиклар бўлиши, масалан, кўз тиклари

Абсонларга ёки миоклоник тутқунликларга фотостимуляция таъсири бошқа синдромлар ва этиологияларда кузатилиши мумкин, лекин век миоклонияси кузатилмайди.

МИОКЛОНИК АБСАНСЛИ ЕПИЛЕПСИЙА (ЕМА)

- **Леннокс-Гасто синдроми** — атипик абсанслар ритмик титраш ёки тонус йўқолиши билан юзага келиши мумкин, аммо ЕЕГда секин (<2,5 Гц) спике-тўлқин кўрсатилади, бу ЭСа бу синдромни ажратиб туради.
- **Болалар учун абсансли эпилепсия** — миоклоник титрашлар типик абсанс тутқунликлари билан бирга бўлиши мумкин, лекин улар паст амплитудага эга ва қўлларни босқичма-босқич тоник чиқаришга олиб келмайди.
- **Миоклоник абсансли тутқунликлар** камдан-кам ҳолларда бошқа этиологиялар билан юзага келиши мумкин, аммо улар тутқунликларнинг асосий турига айланиши жуда кам учрайди.

БОЛАЛАРДА АБССАНС ЕПИЛЕПСИЙАСИ (САЕ)

Ювенил абсанс эпилепсиясини кўриб чиқиш зарур, агар бола ≥ 10 ёшда бўлса ва кам учрайдиган (масалан, кунига бир марта) абсанс тутқаноқлари бўлса.

****Миёклогик ёрғинли эпилепсия (ўнг томони)****ни кўриб чиқиш зарур, агар кўз қовоқларининг такрорланадиган, ритмик, тез тортишлари, кўз боласининг юқорига қарши ва бошнинг енгил чўзилиши бўлса; тутқаноқлар тез-тез учрайди ва кўзларни юммоқ ва фотостимуляция томонидан келтириб чиқарилади.

Миёклогик абсанс эпилепсиясини кўриб чиқиш зарур, агар юқори экстремиталарнинг 3 Гц частотада миёклогик тортишлари ва қўлларнинг босқичма-босқич олиб чиқилиши мавжуд бўлса.

МИОКЛОНИК-АТОНИК ТУТҚАНОҚЛАР БИЛАН ЕПИЛЕПСИЯ (ЕМАТС)

- Леннокс-Гасто синдроми — тоник тутқаноқлар аниқ ифодаланган, ЕЕГда секин (<2,5 Гц) спайк-тўлқин ва уйқуда умумий пароксизмик тез (≥ 10 Гц) фаоллик кузатилади
- Ёш болаларда миоклония эпилепсияси — миоклонисно-атоник тутқаноқлар кузатилмайди
- Драв синдроми
- Ривожланиш ва/ёки эпилептик енцефалопатия, уйқуда спайк-тўлқинлар фаоллиги
- ПрогрЭСсив миоклония эпилепсиялари

СИНДРОМ ЛЕННОКСА-ГАСТО (ЛГС)

- Драве синдроми
- Миоклония ва атонияларнинг тутқаноқ билан эпилЭСсия
- Ривожланиш енцефалопатияси ва/ёки уйқудаги спайк тўлқинлари билан епилептик енцефалопатия
- 20-узук синдроми

ДИҚҚАТ! Агар визуализация натижалари нормал бўлса, метаболик етиёлогияларни чиқариб ташлаш керак, гарчи улар камдан-кам учрайди.

РИВОЖЛАНИСҲ ЕНСЕФАЛОПАТИЯСИ ВА/ЙОКИ ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЯ СПАЙК-ВОЛНЛАРИ БИЛАН УЙҚУДА АКТИВАТСИЯ (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)

- **Леннокс-Гасто синдроми** – секин спайк-тўлқинлар кўпинча уйғониш ҳолатида ҳам, ухлаётганда ҳам учрайди, уйқудаги ЕЕГда умумий пароксизмал тез (≥ 10 Гц) фаолият кузатилади ва тоник тутқаноқлар қайд этилиши мумкин, фокал мотор тутқаноқлар кам учрайди.
- **Бош мия структурал аномалияси** – уйқудаги спайк-тўлқинларнинг фаоллашуви когнитив ёки хулқ-атвор регрЭСсияси билан бирга бўлмаслиги мумкин.
- **Ўз-ўзини чекловчи фокал эпилепсия синдромлари болаларда** – уйқудаги спайк-тўлқинларнинг фаоллашуви когнитив ёки хулқ-атвор регрЭСсияси билан бирга бўлмаслиги мумкин.
- **РегрЭСсия этиологиялари (масалан, аутизм спектри бузилиши)** – уйқудаги спайк-тўлқинларнинг фаоллашуви юзага келиши мумкин, аммо регрЭСсия спайк-тўлқин фаоллашуви билан вақт жиҳатдан боғланмаган.

ДИҚҚАТ! Ушбу синдром кам учрайди, барча эпилепсия ҳолатларининг фақат ~0,5% ни ташкил этади, уни ҳаддан ташқари баҳоламаслик керак. Спайк-тўлқин фаоллашуви билан боғлиқ аниқ ва доимий регрЭСсия бўлиши керак, бу регрЭСсия уйқуда секин тўлқин босқичида спайк-тўлқин фаоллашуви билан вақт жиҳатдан боғланиши зарур.

ФЕБРИЛ ИНФЕКТСИЯСИ БИЛАН БОҒЛИҚ ЕПИЛЕПСИЯ СИНДРОМИ (ФИРЭС)

- Ўткир инфекцион енцефалит
- Ўткир енцефалопатия, бошқа етиёлогиялар томонидан кўзғатилган тутқаноқлар, масалан, гипоксик-исчемик мияга зарарланиш, митохондриял бузилишлар.

ГЕМИКОНВУЛЬСИЯ-ГЕМИПЛЕГИЯ-ЕПИЛЕПСИЯ СИНДРОМИ (ХҲЕ) КЎРИБ СҲИҚИСҲ

- Драв синдроми — фебрил гемиклония эпилептик статуси юзага келиши мумкин ва у вақтинча гемипарез билан бирга бўлиши мумкин (Тодднинг парези), аммо ушбу синдромнинг визуализация белгилари кўринмайди.
- Стерж-Вебер синдроми — фокал мотор эпилептик статуси чақалоқларда юзага келиши ва гемипарез билан бирга бўлиши мумкин, аммо Стерж-Вебер синдромининг типик тери ва МРТ белгилари мавжуд.
- Расмуссен синдроми — ушбу синдром фокал тутқаноқлар билан намоён бўлади, уларнинг частотаси аста-секин ортади, кейин ЭСа ярим миянинг секин ривожланаётган атрофияси ва гемипарез кузатилади, одатда бу жараён ойлар ёки йиллар давом этади.
- Фокал эпилептик статус ва унга ҳамроҳ гемиплежия бошқа етиёлогияларга кўра, масалан, геморрагик ёки ишемик инсулт, инфекция, митохондриял бузилишлар туфайли.

ЙУВЕНИЛЬНАЙА МИОКЛОНИСХЭСКАЙА ЕПИЛЕПСИЙА (ЖМЕ)

- **Ювенильнаиа абсанснаиа эпилепсия** — миоклоник тутқаноқларнинг йўқлиги билан ажралиб туради (бу турдаги тутқаноқлар фақат ювениль абсанс эпилепсиясига хос).
- **Миоклониялар билан эпилепсия** — агар кўп такрорланадиган, ритмик, тез (4-6 Гц) кўз қимирлатишлар мавжуд бўлса; тутқаноқлар жуда тез-тез учрайди.
- **Миоклоник абсансли эпилепсия** — агар юқори аъзоларни миоклоник чайқалишлар (3 Гц частотада) билан бирга тоник ўзаро ажралишлар бўлса.
- **Мия структуравий аномалиялари** — агар миоклоник ёки генерализацияланган тонико-клоничЭские тутқаноқлар ва фокал белгилар бўлса, уларни тутқаноқдан тутқаноққа кузатиш керак.
- **ПрогрЭСсив миоклоник эпилепсиялар** — агар миоклония даволанишга чидамли бўлса, когнитив қобилиятларнинг пасайиши ва фон ЕЕГ секинлашиши кузатилса.

ЙУВЕНИЛЬНАИА АБСАНССНАИА ЕПИЛЕПСИИА (ЖАЕ)

- **Ювенильна миоклоник епилЭСсия** — миоклоник тутмалар мавжудлиги ювениль абсанс епилЭСсиясини ушбу синдромдан фарқ қилади.
- **Болалик абсанс епилЭСсиясини** кўриб чиқиш керак, агар 12 ёшгача бўлган болада тез-тез (қунига бир неча марта) абсанс тутмалари бўлса.
- **Еелид миоклониялар билан епилЭСсияни** кўриб чиқиш керак, агар такрорланувчи, ритмик, тез (4 Гц дан юқори) кўз қовоқлари тебранишлари бўлса, кўзларнинг юқорига қараб силжиши ва бошни орқага егиш билан; тутмалар жуда тез-тез учрайди.
- **Миоклоник абсанслар билан епилЭСсияни** кўриб чиқиш керак, агар юқори экстремиталарда 3 Гц миоклоник тебранишлар ва тоник узоқлашиш бўлса.
- **Структурал аномалияни** кўриб чиқиш керак, агар абсанс ёки генерализацияланган тонико-клоник тутмалар ва жойлашган белгиларнинг тутмалардан-тутмаларга кетма-кет кузатилиши бўлса.

ГЕНЕРАЛИЗАСИЛАСХҲАН ТОНИК-КЛОНИК ТУТҚИНЛАР БИЛАН ЕПИЛЕПСИЙА (ЕГТСА)

- **Генетик епилепсия билан фебрил тутқаноқлар плус спектри:** 6 ёшдан кейин давом этган фебрил тутқаноқларнинг анамнези билан ажралиб туради.
- **Ювенсия абсанс епилепсияси:** Абсанс тутқаноқларининг мавжудлиги билан ажралиб туради.
- **Ювенсия миоклоник епилепсияси:** Миоклоник тутқаноқларнинг мавжудлиги билан ажралиб туради.
- **Фокал ёки икки томонлама тоник-клоник тутқаноқлар**

- Эпилептик бўлмаган тутқаноқлар
- Анаоксик тутқаноқлар билан ҳушдан кэтиш

. УЙҚУГА БОҒЛИҚ ГИПЕРМОТОР (ГИПЕРКИНЕТИК) ЭПИЛЕПСИЙА (ГЕП)

□ **Оила фокал эпилепсияси ва ўзгарувчан чўққилар (ФФЕВФ):** СХЕ га мос келадиган хужумлар оила аъзоларида ФФЕВФ билан юзага келиши мумкин, лекин оила СХЕ аниқ ФФЕВФ дан фарқ қилади, чунки оила аъзоларининг барчасида СХЕ га мос келадиган хужумлар кузатилади.

□ **Парасомниялар:** СХЕ хужумлари одатда қисқа (<2 дақиқа), кЭСкин бошланиши/яқунланиши билан, ҳар бир хужумда ҳаракатларнинг стереотипик хусусиятлари бор ва уларнинг кечаси давомида кластерлашиши мумкин (уйқудан тўлиқ уйғонишга қадар), хужум пайтида онг сақланиши кўп ҳолларда кузатилади. Парасомниялар кўпроқ давом этади (>10 дақиқа), воқеа ҳар бир ҳолатда ўзгарувчан ва камроқ учрайди, кўпинча тунги бир мартадан ошмайди ва уларни бемор уйқудан кейин 1-2 соат ўтиб сезади; бемор ҳодиса пайтида чалғиган бўлади ва ҳодиса ҳақида ЭСламайди.

□ **Эпилептик бўлмаган хужумлар:** СХЕ билан беморларда хато қилиб, эпилептик бўлмаган хужумлар ташхиси қўйилиши мумкин, чунки улар хужумда икки томонлама ҳаракатлар билан онги сақланади ва истал ЕЕГ аниқ истал патрондан кўрсатмаслиги мумкин. СХЕ ни эпилептик бўлмаган хужумлардан ажратиб бўлади, чунки СХЕ хужумлари стереотипик гиперкинезик белгиларга, қисқа давомийликка ва кечаси уйқудан кейин кластерлашишга эга, шу билан бирга эпилептик бўлмаган хужумлар камроқ стереотипик ва одатда ҳушёрлик ҳолатида юзага келади.

□ **РЕМ хулқ-атворининг бузилиши:** Бу РЕМ парасомнияси бўлиб, одатда кеч ёшда (>50 ёш) бошланади. Гиперкинезик ҳаракатлар стереотипик емас ва жонли тушларга мос келади.

□ **Уйқуда пайдо бўладиган бошқа фокал хужумлар:** Ушбу хужумлар СХЕ да кузатилган типик гиперкинезик ёки ассиметрик тоник/дистоник белгиларга эга емас.

ОИЛАВИЙ МЕДИЙАЛ ВИСОСҲНАЙ ЭПИЛЕПСИЙА (ФМТЛЕ)

• **Оилали фокал эпилепсия ва ўзгарувчан фокаллар билан (ФФЕВФ):** ФМТЛЕ шундан фарқ қилади, чунки оиланинг барча аъзоларида миясия темпорал лобнинг зарарланиши билан боғлиқ бўлган тутқунликлар кузатилади.

• **Спонтан темпорал тузилмавий миянинг аномалиялари туфайли эпилепсия:** Оилавий анамнез мавжуд емас.

• **Физиологик дезҳавю:** У одатда енгил ва тез ўтиб кетувчи табиати билан ажралиб туради, ҳамда камдан-кам ҳолда тасодифий равишда юзага келади (масалан, йилда бир марта ёки ундан кам). Дезҳавю кластерлашуви кузатилмайди. Кўпинча у баъзи ҳолатлар (масалан, янги жойга бориш, маълум бир ҳаракатни бажариш) билан чақирилади.

ЭПИЛЕПСИЙА ЭСҲИТИСҲГА ХОСЛИКЛАР БИЛАН (ЕАФ)

• **Оилавий фокал эпилепсия ўзгарувчан фокуслар билан (ФФЕВФ):** ФФЕВ билан оилада бўлган одамда ЕАФ билан мос келадиган тутқунликлар пайдо бўлиши мумкин, лекин оилавий ЕАФ ни ташхислаш учун оилада барча таъсирланган шахслар ЕАФ билан мос келадиган тутқунликларга эга бўлиши керак.

• **Психиатрик касалликлар:** Слуховий галлюцинациялар ЕАФ дан осон ажратилади, чунки улар кўпроқ сурункали характерга эга ва психиатрик слуховий галлюцинациялар мураккаброқ бўлади.

• **Тиннитус:** Ушбу касаллик кенг тарқалган ва шунинг учун беморнинг оиласида тасодифан мавжуд бўлиши мумкин. У фокал сенсорли слуховий тутқунликлардан фарқ қилади, чунки у одатда периферик слуховий тизимдаги касалликлар билан боғлиқ равишда қулоқда шовқиннинг кўпроқ давомийлиги ва истал слуховий сезгиларни кузатиб борадиган бошқа тутқунлик белгилари мавжуд бўлади.

. ОИЛАВИЙ ФОКАЛ ЭПИЛЕПСИЙАСИ ВАРИАБЕЛЛАР ФОКУСЛАР БИЛАН (ФФЕВФ)

- Оила гипермоторли (гиперкинезик) эпилепсияси, ухлаш билан боғлиқ:** Оила аъзоларининг барчасида ушбу синдромга мос эпилепсия бўлади.
- Оила ешитиш хусусиятлари билан боғлиқ эпилепсия:** Оила аъзоларининг барчасида ушбу синдромга мос эпилепсия бўлади.
- Оила мезиал темпорал эпилепсияси:** Оила аъзоларининг барчасида ушбу синдромга мос эпилепсия бўлади.

ЎҚИСҲ ЙУЗАГА СҲИҚАЛГАН ЭПИЛЕПСИЙА (ЕВРИС)

- Неэпилептик заикаш:** Неэпилептик заикаш ўз-ўзидан такрорланишлар, товушларнинг, бўлақларнинг, сўзларнинг ёки ибораларининг чўзилиши ва ўз-ўзидан жим танаффуслар билан тавсифланади, бу вақтда заикашган одам товушларни айта олмайди.
- Ювёнил миёклоник эпилепсия** қуйидагича фарқланади:
 - Гарчи когнитив индукция праксия (яъни фикрлаш ёки қарор қабул қилиш) жувёнил миёклоник эпилепсияда тан олинган бўлса-да, ўқиш ёки тил орқали юзага келадиган ҳужумлар мавжуд эмас.
 - Жувёнил миёклоник эпилепсияда миёклоник чайқалишлар юқори экстремиталарда локализация қилинади, ўқиш орқали юзага келадиган эпилепсия ЭСа орофациал мушакларда (масалан, жағларда) бўлади.
 - Жувёнил миёклоник эпилепсияда миёклонус асосан ерталаб юзага келади, ўқиш орқали юзага келадиган эпилепсияда ЭСа бу кам учрайди.
 - Жувёнил миёклоник эпилепсияда спонтан миёклонус пайдо бўлиши мумкин, бу ўқиш орқали юзага келадиган эпилепсияда кам учрайди.
 - Жувёнил миёклоник эпилепсияда ЕЕГда фототашвишли реакция кўпинча учрайди.
 - Фокал ҳужумлар оксипитал-темпорал тармоқларда ўқиш орқали юзага келиши кам, аммо орофациал миёклонус мавжуд эмас.

ПРОГРЕССИВ МИОКЛОНИК ЭПИЛЕПСИЙА (ПМЕ)

- Драве синдроми** — унинг биринчи йилида намоён бўлиши кутилади.
- Ювёнил миёклоник эпилепсия** нотўғри даволанса ва умумийлашган ҳужумларни кучайтирадиган дори-дармонлар билан даволанса, прогрессив миёклоник эпилепсияларни таклид қилиши мумкин.

РАСМУССЕН СИНДРОМИ

Расмуссен синдромини бошланғич босқичларда диагностика қилиш қийин бўлиши мумкин, чунки у бошқа фокал моторли тутқаноклар сабаблари билан фарқланмаслиги

мумкин. Дифференциал диагностика қилишда еътиборга олинши керак бўлган бошқа ҳолатлар қуйидагиларни ўз ичига олади:

- Мия структуравий аномалиялари — айниқса, агар бу яримшарли бўлса ва тасвирларда деярли сезилмаса (масалан, фокал кортикал дисплазия 1-тури) • Митохондриял бузилишлар, масалан, митохондриял энцефалопатия, лактатацидоз ва инсултга ўхшаш эпизодлар (МЕЛАС) ёки ПОЛГ билан боғлиқ бўлган касалликлар •
- Антителлар/автоиммун етиология — одатда фақат бир яримшар билан чекланмайди •
- Гемиконвулсия-гемиплегия-эпилепсия синдроми (ХХЕ) • Турли етиожи билан ўткир енцефалит, гемиплежия ва тутқаноқлар билан намоён бўлади

ОБЪЕКТИВ ВА СУБЪЕКТИВ САБАБЛАР ЭПИЛЕПСИЯНИНГ ДИФФЕРЕНЦИАЛ ДИАГНОЗИДА ҚИЙИНЛИКЛАРНИ КЕЛТИРАДИ

Эпилепсиянинг дифференциал диагностикаси бўйича қийинчиликларнинг объектив ва субъектив сабаблари мавжуд. Объектив сабабларга шунки киритиш мумкинки, неэпилептик пароксизмик неврологик ҳолатларнинг тарқалиши жуда юқори бўлиб, эпилепсиянинг тарқалишидан анча ошиб кетади. Хусусан, болалар орасида неэпилептик пароксизмик бузилишлар жуда кўп учрайди.

Эпилептик ва неэпилептик ҳолатларнинг дифференциал диагностикаси шунингдек шунки ҳам қийинлаштиради, чунки шифокор ўзи кўпинча тутқаноқни кўрмайди ва уни фақатгина яқинлари ёки тасодифий гувоҳлар томонидан берилган тўлиқ бўлмаган тавсифга асосланиб баҳолашга мажбур бўлади. Ушбу шахслар тиббий таълимга эга бўлмагани сабабли, одатда клиник симптомларни аниқ тасвирлаб бера олмайдилар. Диагностик хатоларнинг енг кенг тарқалган сабаби — беморнинг касаллик тарихи тўғрисида етарлича пухта маълумот йиғилмаслигидир. Касаллик тарихини яхши йиғиш учун шифокор бемор ва унинг яқинларига «тўғри» саволлар бериши керак, бу ЭСа махсус билимларга эга бўлмасдан амалга ошириб бўлмайди. Ҳар доим шунки ёдда тутиш керакки, эпилепсия диагностикаси — тавсифловчи диагноздир, ва тутқаноқнинг қандай тасвирланганига, унинг пайдо бўлиш шароитларига ва ҳоказоларга қараб, яқиний диагноз аниқ бўлади. Беморни ва пароксизмик эпизодларнинг гувоҳларини диққат билан сўроқ қилиш жуда муҳимдир.

Бошқа томондан, аниқ клиник тавсифга эга бўлишига қарамай, шифокор ҳар доим эпилепсияга дуч келганига ишонч ҳосил қилолмайди. Чунки эпилепсияда лаборатория тадқиқотлари мутлақ диагностик аҳамиятга эга емас. Ҳар доим тутқаноқ пайтида ЕЕГ ёзиб олиш имконияти бўлмайди, ва тутқаноқдан кейинги ЕЕГ тўлиқ нормал бўлиши мумкин. Рутинни интериктал ЕЕГда салбий натижалар 50% беморларда эпилепсиянинг ишончли диагнози мавжуд бўлса ҳам аниқланади. Рутинни ЕЕГни қайта ёзиш салбий натижалар еҳтимолини 30% га камайтиради, уйқудан кейинги ЕЕГни ёзиш ЭСа 20% га камайтиради [114]. Ҳаттоки тутқаноқли ЕЕГ ҳам доимо маълумотли бўлмаслиги мумкин ва медиал темпорал эпилепсия ва чуқур фронтал миянинг эпилепсияси ҳолатларида бутунлай нормал бўлиши мумкин. Бошқа томондан, болаликдаги яхши танилган ёшга боғлиқ бенинг эпилептик дисчаргелар (Роланд спайклари) соғлом популяцияда кенг тарқалганлиги маълум. Агар беморда эпилепсия бўйича жиддий оилавий анамнез бўлса, ўзи соғлом бўлса ҳам, ЕЕГда тасодифан ва диагностик аҳамиятсиз эпилептик ўзгаришлар аниқланиши еҳтимоли сезиларли даражада ошади.

ЕЕГдаги физиологик ўзгаришларни «эпилептик» ёки «эпилептиформ» сифатида талқин қилиш — яна бир кенг тарқалган хато, айниқса, неврология мутахассислиги бўйича етарлича нейрофизиологик таълимга эга бўлмаган шифокорларда.

Электроенцефалографиянинг асосларини билмаслик, нафасни тезлатиш вақтида асосий ритмнинг секинлашиши, гипнагогик гиперсинхрония ва кўз ҳаракатлари томонидан келтирилган артефактларни «эпилептик» ходисалар сифатида талқин қилишга олиб келади, бу ЭСа эпилепсия хато диагнозига олиб келади. Бундан ташқари, ЕЕГ ўзгаришлари кўпинча беморнинг клиник хусусиятларидан ажралиб баҳоланади. ЕЕГни соғлом катталарда 0,5 – 2% ҳолларда «эпилептик» сифатида нотўғри тавсифлаш мумкинлиги ҳақида ҳисобланади. Афсуски, диагностик жиҳатдан аниқ бўлмаган эпизодни «ушлаш» ва ёзиб олиш ҳар доим ҳам мумкин бўлмайди, чунки улар спорадик равишда пайдо бўлади ва уларнинг келиб чиқиши кўпинча олдиндан айтиб бўлмайди.

Эпилепсиянинг дифференциал диагностикаси бўйича обектив қийинчиликлар, агар шифокор ақлий заифлик ва/ёки ҳаракат бузилишлари билан оғриган бемор билан дуч келса, кўпаяди. Ушбу беморлар гуруҳи, одатда, мия структуравий ўзгаришларига эга бўлади ва натижада уларнинг «оддий» ЕЕГси ёшга мос нормалардан сезиларли фарқ қилиши мумкин. Ҳаракат бузилишлари бўлган беморлар, айниқса болаликдаги серебрял фалаж билан оғриганлар, турли хил ғайриоддий ҳаракатларга эга бўлиб, уларнинг баъзилари тутқаноқ каби бўлиб кўриниши мумкин. Ақлий заифликка эга бўлган беморда, шунингдек, эпилептик ўхшаш хулқ-атвор ўзгаришлари пайдо бўлиши мумкин: тартибсиз ҳаракат фаоллиги, тажовузкорлик ёки аксинча, «тўхтаб қолиш» ва кўзнинг тўхтаб қолиши каби.

1.6.7. ЕПИЛЕПСИЯДА ПСИХИЯТРИК КОМОРБИД ПАТОЛОГИЯ

1.6.7.1. Эпилепсияли беморларда депрЭСсия

Эпилепсияда фаол депрЭСсиянинг тарқалиш даражаси 23,1% ни ташкил этади, ва эпилепсия билан беморларда депрЭСсияни ривожланиш хавфи умумий популяцияга нисбатан 2,7 баравар юқоридир [120]. Эпилепсия билан беморларда депрЭСсия юқламаси унинг ҳаёт сифатига ва ремиссияга еришиш имкониятига салбий таъсири, шунингдек, ПЕПни қабул қилишнинг ёмонлашуви, касаллик билан боғлиқ юқори тўғридан-тўғри ва билвосита харажатларни ўз ичига олади [121, 122]. ДепрЭСсия, шунингдек, беморлар орасида одатланган хулқ-атвор, даволаниш режимида камроқ риоя қилиш, шунингдек ўз жонига қасд қилиш хавфи билан боғлиқ равишда ерта ўлим хавфини оширади [50, 123–125].

ДепрЭСсия ташхиси МКБ-10 мезонларига мослик асосида қўйилади, бу мезонлар Илова №1 да келтирилган.

· Эпилепсия билан 18 ёшдан катта беморларда депрЭСсияни аниқлаш учун рус тилидаги "Эпилепсияли беморларда депрЭСсив бузилишлар бўйича неврологик сўров" (Неурологисал Дисордерс ДепрЭСсион Инвенторй фор Епилепсий – НДДИ-Е) [128] ёрдамида скрининг ўтказиш тавсия етилади (Илова Г2).

Тавсия даражаси Б (доконлик даражаси - 2).

Изоҳ: ДепрЭСсияни аниқлаш учун клиник суҳбат кўп вақт олиши мумкин бўлгани учун скрининг сўровномалари ўтказилиши мумкин, бу сўровномалар ёрдамида депрЭСсияга дучор бўлган беморлар билан батафсил текширув ўтказилади. НДДИ-Е – бу ПЕП учун махсус яратилган депрЭСсиянинг оғирлигини баҳоловчи ягона сўровнома. Сўровнома 15 дан ортиқ мамлакатларда, шу жумладан Россияда лингвистик-маданий валидациядан ўтди ва у ҳозирги катта депрЭСсив эпизодларни аниқлашда самарали эканлигини кўрсатди [126]. Бир нечта мета-таҳлиллар [127] бу сўровноманинг ҳозирги депрЭСсив эпизодларни аниқлашда яхши самарадорлигини кўрсатди. Ҳозирги депрЭСсив эпизодни аниқлаш учун оптимал нуқта – 12 дан ортиқ балл (Се – 88,16%, Сп – 81,82%). Сўровноманинг тўртинчи

банди ("Мен ўлимни афзал кўрадим") ўз жонига қасд қилиш хавфини аниқлашда фойдали бўлиши мумкин [128].

1.6.7.2. Эпилепсия билан беморларда хавотирли бузилишлар

Хавотирли бузилишлар эпилепсия билан беморларда учрайдиган енг кўп кузатиладиган психиатрия касалликларидан биридир, улар касалликнинг молиявий юкласини сезиларли даражада оширади ва ҳаёт давомийлиги ҳамда сифатига салбий таъсир кўрсатади. Хавотирли бузилишлар ПЕПни қабул қилишнинг ёмонлашуви, даволанишга етарлича жавоб бермаслик, когнитив соҳада кўплаб шикоятлар, тез-тез тез тиббий ёрдамга муурожаат қилиш ва ўз жонига қасд қилиш хавфини ошириш билан боғлиқ эканлиги аниқланган.

Хавотирли бузилишлар, аввало, изоҳсиз ёки муҳим бўлмаган сабабга боғлиқ бўлмаган кучли ва назорат қилинмайдиган хавотир ёки кўрқув билан намоён бўлади. Кўпинча бу келажакдаги хавотирлар, салбий воқеаларни кутиш ва аниқланмаган ҳислар билан боғлиқдир. Халқаро касалликлар таснифи (МКБ-10) бир қатор хавотирли бузилишларни ажратади, улардан асосийлари: умумий хавотирли бузилиш (ГТР), паник бузилиш (ПР) агорафобия билан ва агорафобиясиз, ижтимоий хавотирли бузилиш, посттравматик стрЭСС бузилиши (ПТСБ) ва обсЭСив-компульсив бузилиш (ОКБ).

Эпилепсия билан беморларда хавотирли бузилишларнинг ривожланишига олиб келадиган бир қатор омиллар мавжуд, масалан, касаллик томонидан келтирилган касб соҳасидаги чекловлар, оилани куриш имкониятига нисбатан ноаниқлик, тутқаноқларнинг қайта содир бўлиши хавфи ва стигма. Шунингдек, эпилепсия билан беморларда хавотирли бузилишлар нафақат касалликка психологик реакция бўлиб, балки улар билан биргаликда нейробиологик ривожланиш механизмларига эга. Юқоридагиларга асосланиб, эпилепсия билан беморларда хавотирли бузилишларни иложи борича ерта аниқлаш тавсия етилади.

· Эпилепсия билан 18 ёшдан катта беморларда хавотирли бузилишларни скрининг қилиш учун ГТР-7 баҳолаш шкаласи (Илова Г3) [130, 486] ёки Касалхонада хавотир ва депрЭССия шкаласининг (ХАДС-А, Илова Г4) [461] модули ишлатилиши тавсия етилади. Тавсия даражаси Б (доконлик даражаси – 2).

Изоҳлар: ГТР-7 баҳолаш шкаласи умумий хавотирли бузилиш ва бошқа хавотирли бузилишларни юқори сезгирлик ва махсуслик билан аниқлаш имконини беради. Агар скрининг ижобий бўлса (Иловалар Г3 ва Г4 даги шкалалар тафсири), бемор психиатрга янада батафсил текширув учун йўналтирилиши керак.

Эпилепсияга шубҳа қилган барча беморларга бошқа неврологик ва соматик касалликлар билан дифференциал диагностика ўтказиш тавсия етилади, бу диагностик хатолик ва кечиктирилган ёки нотўғри даволаш туфайли беморга зарар етказиш хавфини камайтиришга ёрдам беради [138, 139, 460]. (Дифференциал диагностика режаси Илова Б да келтирилган).

Тавсия даражаси Б (доконлик даражаси – 3).

Изоҳ: Эпилепсияни нотўғри ташхис қўйиш ҳолатларининг частотаси 2% дан 71% гача ўзгариб туради. Нотўғри ташхис ПЕПнинг нотўғри ишлатилишига олиб келади ва беморларнинг транспорт воситаларини бошқариш имкониятига таъсир қилади ҳамда меҳнат қобилиятини чеклайди [138–144].

- **Кардиоген келиб чиқишли пароксизмик бузилишларга шубҳа бўлганда, кардиолог консултацияси ва комплекс кардиологик текширув ўтказиш тавсия етилади [6, 460].**
Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).
- **Эпилепсияга шубҳа қилган барча беморларга, епилептик тутқаноқларнинг провокациясиз (ёки рефлексор) мавжудлигини аниқлаш ва психогеник**

бўлмаган епилептик тутқаноқлардан дифференциал диагностика ўтказиш учун батафсил шикоятлар ва анамнез йиғиш тавсия етилади [3, 145, 139, 460]. Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).

Изоҳ: Анамнезда, беморнинг тутқаноқдан олдин, давомида ва кейин нима бўлганини аниқлаш керак. Пароксизмик воқеа нафақат беморнинг, балки ҳодисани кўрган шахснинг тавсифига ҳам асосланиши муҳимдир. Турли хил епилептик тутқаноқлар учун бир қатор клиник хусусиятлар ҳосдир, шунинг учун диагностика клиник белгиларнинг комбинациясига асосланиши керак. Батафсил анамнез бошқа турдаги епилептик тутқаноқларни аниқлаш учун зарур: миёклоник, фокал ва абсанс тутқаноқлари, шунингдек психогеник бўлмаган епилептик тутқаноқлардан (ПНЕП) ажратиб олиш учун ҳам муҳимдир [134, 460, 146, 147].

ПНЕП учун дифференциал диагностика мезонлари: пароксизманинг давомийлиги 10 минутдан ошиши [148], тоснинг стереотипик ҳаракатлари [149, 150], ритмик ҳаракатларнинг ўзгарувчан амплитудаси [151, 152], тутқаноқ вақтида онг ва хотиранинг сақланиши (сезгирлик 63%, махсуслик 96%) [153]. Тутқаноқдан кейин онгнинг аралашishi эпилепсия билан беморларда 67% ҳолатда, ГТПК билан беморларда 100% ҳолатда ва ПНЕП билан беморларда 13–16% ҳолатда аниқланади [149, 154].

- **Эпилепсияга шубҳа қилган барча беморларга, генетик эпилепсия шаклидан дифференциал диагностика ўтказиш учун батафсил ирсий анамнез йиғиш тавсия етилади [139, 146, 460].**

Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).

Изоҳ: Генетик умумий эпилепсия билан она томонидан касалланган болаларда ҳар қандай епилептик тутқаноқ тури хавфи 4–8% ни ташкил қилади; отадан бўлса, бу хавф умумий популяцияга қараганда бироз юқорироқдир [146]. Агар биринчи даражали қариндошлардан кўпи касалланган бўлса, бола учун хавф 30% ва ундан ортиқ бўлади. Эпилепсия билан пробанднинг укалари орасида ривожланиш хавфи 2,5–6,7%, пробанднинг фарзандлари учун ЭСа 1,6–6,3% ни ташкил этади [155].

- **Эпилепсияга шубҳа қилган барча беморларга, эпилепсия турини, эпилепсия турини ва/ ёки эпилепсия синдромини, эпилепсиянинг етимологиясини ва коморбид ҳолатларни аниқлаш учун епилептик тутқаноқларни МПЕЛ таснифоти асосида дифференциал диагностика ўтказиш ва антиэпилептик терапияни танлаш тавсия етилади [1, 5, 163].**

Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).

2.2. Физик текширув

- **Эпилепсияга шубҳа қилган беморга, тери қопламалари, юрак-қон томир тизими, руҳий ҳолат, психомотор ва нутқ ривожланишини (болаларда) баҳолашни ўз ичига олган умумий тиббий кўрик ўтказиш тавсия етилади, бу генетик эпилепсия шакли клиник фенотипининг мавжудлигини/йўқлигини аниқлаш ва бошқа неврологик ва соматик касалликлар билан дифференциал диагностика ўтказишга ёрдам беради [1, 133, 164, 165, 462].**

Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).

- **Биринчи марта ривожланган эпилептик тутқаноқ билан беморга неврологик кўрик ўтказиш тавсия етилади, бу неврологик ҳолатни баҳолаш ва эпилептик тутқаноқларнинг қайталаниш хавфини аниқлашга ёрдам беради [133, 463].**

Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).

Изоҳ: П.Р. Самфиелд ва ҳамкорлари болаларда биринчи марта ривожланган эпилептик тутқаноқдан кейин фокал неврологик симптоматикани аниқлаш, эпилептик тутқаноқ турини белгилаш ва 30/168 ҳолатда қайталаниш хавфини олдиндан айтиш имконини берди [166]. Қайталаниш хавфи бир қатор хавф

омилларининг йиғиндисидан иборат: ирсий оғирлик, перинатал мияга зарба, ўтган нейроинфекциялар ва ЖМТ, фокал неврологик симптоматикалар, ЕЕГда epileptiform фаолият, МРИда миядаги тузилмавий ўзгаришлар. Қайталаниш хавфи 60% ёки ундан юқори бўлса, бу юқори хавфга тенг бўлиб, биринчи epileptik тутқаноқдан кейин epilepsияни аниқлаш ва даволашни бошлаш имконини беради [3, 5, 6].

- **Эпилепсияси янги ташхис қилинган болалар ва катталарга когнитив ва хулқ-атвор бузилишларини скринлаштириш, сўнгги мутахассислар томонидан нейрпсихологик текширув ўтказиш заруриятини белгилаш тавсия етилади [167, 168].**

Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).

Изоҳ: Болалар ва катталарнинг тахминан ярми когнитив ёки хулқ-атвор бузилишларини касалликнинг дастлабки босқичида сезиши мумкин [169-171].

- **Эпилепсия билан беморларга, агар когнитив дефисит ва хулқ-атвор бузилишлари (беморлардан ва уларнинг яқинларидан ёдлаш, диққатни жамлаш ёки кундалик ҳаётда тартибсизлик ҳақидаги субектив шикоятлар асосида) мавжуд бўлса, мутахассислар томонидан нейрпсихологик текширув (нейрпсихологик тЭСт) ўтказиш, когнитив ва хулқ-атвор бузилишларини обективлаштириш, шунингдек, терапия тайинлаш тавсия етилади [166, 167].**

Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 5).

Изоҳ: Ёдлаш, диққат, ИҚ, нутқ ва хулқ-атвор бузилишлари нафақат фокал (вйсжонал) epilepsия билан беморларда, балки идиопатик (генетик) умумий epilepsияларда, айниқса, ёши ўтган миоклоник epilepsия билан беморларда ҳам кузатилади [172].

- **Эпилепсия билан беморларга, даволашнинг самарадорлигини баҳолаш, когнитив функциялар, хулқ-атворни баҳолаш ва ПЕП қабул қилганликдан кейин юзага келган клиник жиҳатдан муҳим ўзгаришларни аниқлаш учун 6-9 ой ичида нейрпсихологик текширув ўтказиш тавсия етилади [175, 176].**

Тавсия даражаси С (доконлик даражаси – 3).

Изоҳ: Динамик нейрпсихологик текширувни ўтказиш, ёдлаш, нутқ ёки ижрочи функциялар бузилишини аниқлашга ёрдам беради, бу ЭСа беморга шифокор томонидан белгиланган дори-дармон режимига риоя қилишни қийинлаштириши мумкин, шунингдек, ПЕПнинг ён таъсирлари [175, 176], такрорий бош мия шикастланишлари, epileptik ҳолат ёки epilepsиянинг декомпенсация ҳолатида когнитив функцияларнинг пасайиши [177-179] кузатилади.

- **Фармакотерапияга чидамли epilepsия билан беморларга, жарроҳликдан олдинги текширув босқичида ва операциядан кейинги даврда нейрпсихологик текширув ўтказиш тавсия етилади, бу ЭСа операция сонраси когнитив дефиситни прогнозлаш ва аниқлашга ёрдам беради [180–185].**

Тавсия даражаси Б (доконлик даражаси – 2).

Изоҳ: Вақти-вақти билан резекция операциялари, енг кўп учрайдиган жарроҳлик амалиёти, 45% беморларда хотира бузилишларига олиб келиши мумкин [185, 186]. Операция когнитив бузилишларнинг ёмонлашишига ва янги бузилишларнинг ривожланишига олиб келиши мумкин [187]. Эпилепсияни жарроҳлик билан даволаш болалар учун кейинги когнитив ривожланишга ижобий таъсир кўрсатиши мумкин [188]. Жарроҳлик амалиётига тайёрланаётган беморларда деярли 50% ҳолатда аффектив бузилишлар кузатилади [189], бу ЭСа қўшимча баҳолашни ва мос даволанишни талаб қилади [190].

2.3 Лаборатория диагностик тадқиқотлар

- **Эпилепсия еҳтимоли бор барча беморларга қуйидаги лаборатория таҳлилларини ўтказиш тавсия етилади, бу ЭСа дифференциал диагностика ва қўшимча касалликларни истисно қилишга ёрдам беради:**
 - Умумий (клиники) қон таҳлили;
 - Биокимёвий қон таҳлили (умумий оқсил, албумин, сийдик кислота, креатинин, глюкоза, натрий, калий, калций, магний, хлоридлар, аспаратаминотрансфераза, аланинаминотрансфераза даражасини текшириш);
 - Кўрсатмалар бўйича: психоактив моддалар, шу жумладан наркотик моддалар ва психотроп моддаларнинг қон, нафас ва сийдикдаги метаболитларини иммунокимёвий усулда микдорий аниқлаш.
 - **Ичкилик, наркотик ёки бошқа токсик заҳарланиш ҳолатида тиббий гувоҳлик бериш [191,192, 139, 463].**
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончлилиги даражаси – 5).
Изоҳ: Ушбу тадқиқотлар рўйхати етарли, аммо чекланган эмас. Текширув режаси касалликнинг клиник манзараси ва бошқа обектив, лаборатория ва инструменталлик усуллари ёрдамида олинган маълумотлардан келиб чиққан ҳолда тузилиши керак.
- **Янги бошланадиган эпилептик тутқаноқлари, иситма, психик ҳолатнинг ўзгариши, менингит симптомлари бўлган беморларга лумбар пунктация ва ликворни текшириш тавсия етилади, инфекцион ва аутоиммун касалликларни дифференциал диагностикаси мақсадида [191, 193–196].**
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончлилиги даражаси – 5).
Изоҳ: Ликворни цитоз, оқсил ва глюкоза (ГЛУТ1) даражасини текшириш зарур.
- **Аутоиммун этиологияли эпилепсияга шубҳа қилинадиган беморларга дифференциал диагностика ўтказиш, антителаларни аниқлаш ва иммунокоррекцион даволашни белгилаш мақсадида қуйидаги тЭСтлар ўтказилиши тавсия етилади:**
 - Қон ва серобросипинал суюқликда НМДА-Р, АМПА, глйсине, ГАБАа-Р, ГАБАб-Р, ДППХ, САСПР2, ЛГИ1, ИгЛОН5, ГАД антителаларини аниқлаш [195, 197-200, 464].
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончлилиги даражаси – 4).
- **Паранеопластик жараён билан боғлиқ аутоиммун эпилепсияга шубҳа қилинадиган беморларга дифференциал диагностика ўтказиш, антителаларни аниқлаш ва иммунокоррекцион даволашни белгилаш мақсадида қуйидаги тЭСтлар ўтказилиши тавсия етилади:**
 - ЛГИ1 (тимома); ГАМК-В (кичик хужайрали ўпка раклари); ГАМК-А (тимома); НМДА-Р (ёввойи тухум тератома); ГАД65 (ўпка карсиномаси); АМПА-Р (тимома, кичик хужайрали ўпка раклари, кўкрак аденокарсиномалари); ва бошқалар.
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончлилиги даражаси – 4).
- **Инфекцион эпилепсия еҳтимоли бўлган беморларга, агар нейроцистикеркос белгилари мавжуд бўлса, *T.солиум* га қарши антителаларни аниқлаш учун қон ва серобросипинал суюқликни текшириш тавсия етилади [195, 202, 465].**
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончлилиги даражаси – 5).
Изоҳ: *T.солиум* га қарши антителалар ёки антигенлар нейроцистикеркосни тасдиқлашнинг асосий клиник мезонидир.
- **ВИСХ инфекцияси бўлган беморларга инфекцион эпилепсия еҳтимоли мавжуд бўлса, ВИСХ-1, 2 вирусига қарши ИгМ ва ИгГ антителаларини аниқлаш учун қон таҳлилинини ўтказиш тавсия етилади [204, 205, 466, 467].**
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончлилиги даражаси – 4).

- **Нейротоксоплазма (Тохопласма гондии) инфекцияси мавжуд бўлган беморларга инфекцион эпилепсия еҳтимоли мавжуд бўлса**, қон ва серобросипинал суюқликда токсоплазмага қарши ИгГ ва ИгМ антителаларини аниқлаш, шунингдек, токсоплазма ДНЦини ПСР усули билан аниқлаш тавсия етилади [206].
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончилиги даражаси – 5).
- **Сйтомэгаловирус инфекцияси белгилари бўлган беморларга инфекцион эпилепсия еҳтимоли мавжуд бўлса**, серобросипинал суюқлик ва қон таҳлилида ситомэгаловирусга қарши ПСР усули билан молекуляр биологик текширув ўтказиш тавсия етилади [207, 205].
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончилиги даражаси – 5).
- **ҲерпЭС симплекс вирус (ХСВ) инфекцияси бўлган беморларга инфекцион эпилепсия еҳтимоли мавжуд бўлса**, ҳерпЭСтинк енсефалитни тасдиқлаш учун қон ва серобросипинал суюқликда антителаларни аниқлаш, шунингдек, ПСР ёрдамида ҳерпЭС симплекс вирусининг ДНТ сини аниқлаш тавсия етилади [208, 205].
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончилиги даражаси – 5).
Изоҳ: ҲерпЭС симплекс енсефалитидан кейин 27% беморларда аутоиммун эпилепсия ривожланади [208].
- **ҲерпЭСвирус 6А/Б бўлган беморларга инфекцион эпилепсия еҳтимоли мавжуд бўлса**, периферик қонда вирусга қарши антителалар ва ДНТ аниқланиши керак [209, 205].
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончилиги даражаси – 5).
- **Клешов енсефалити бўлган беморларга инфекцион эпилепсия еҳтимоли мавжуд бўлса**, керакли ПСР усулида қон ва серобросипинал суюқликда клешов вирусининг ДНТ сини аниқлаш ва ИгМ, ИгГ антителаларини текшириш тавсия етилади [210, 211].
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончилиги даражаси – 5).
- **Боррелиёз белгилари бўлган беморларга инфекцион эпилепсия еҳтимоли мавжуд бўлса**, ПСР усули билан Боррелиа бургдорфери сенсу лато гуруҳига қарши антителаларни аниқлаш ва ДНТ ни серобросипинал суюқликда текшириш тавсия етилади [212].
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончилиги даражаси – 4).
- **Метаболик етиологияли эпилепсия бўлган беморларга барча тегишли биокимёвий таҳлилларни ўтказиш тавсия етилади**, бу қаторига аммиак кислоталари ва асилкаритиларнинг тадем масс спестрометрияси, сийдикдаги органик кислоталарнинг газ хроматография ва масс-спектрометрияси киради.
Тавсия этилган даража Б (доконлик ишончилиги даражаси – 3).
Изоҳ: Халқаро Эпилепсия Лигасига кўра, саккиз хил метаболик эпилепсия тури тан олинади [213].
- **Эпилепсия бўлган беморларга, агар улар антиэпилептик препаратлар (ПЭП) қабул қилаётган бўлса**, дориларнинг терапевтик мониторингини ўтказиш тавсия етилади.
Тавсия этилган даража С (доконлик ишончилиги даражаси – 4).
Изоҳ: Терапевтик мониторинг дориларнинг дозаларини оптималлаштириш, дозалашнинг индивидуал диапазонини аниқлаш учун, шунингдек, токсик ҳолатлар ва дозанинг нохуш таъсирларини кузатиш учун зарур.

2.4.1. Электроенсефалография Кириш: электроенсефалография (ЕЕГ), (электрон - электр; енсефалон - мия; графия - ёзиш) миянинг кортексидаги пирамидал хужайраларнинг дендритларида шаклланадиган тормозловчи ва ҳаяжонлантирувчи постинапстик потенциалларнинг ўз-ўзидан тебранишларини қайд этиш усулидир. ЕЕГ - эпилепсия билан оғриган беморлар учун марказий нерв тизимини функционал диагностикаланишнинг асосий усулидир. Қуйидагиларни ажратиш мумкин: а) рутинни ЕЕГ - 30 дақиқалик давомий ёзув; б) уйқу ЕЕГси - ёзув давомида бемор ухлайди, шу пайтда енсефалограммада уйқунинг босқичларига мос келувчи хос паттерлар қайд этилади; в) видео-ЕЕГ - нафақат миядаги биоэлектрик фаолиятни қайд этиш, балки беморнинг видео тасвирини ҳам вақт бўйича синхронлаштирилган ҳолда олишни ўз ичига олади. Амалиётда бу методларнинг комбинациялари мумкин. Таҳлил методологияси ЭСа эгатли ўзгаришлар (эпилептиформ график элементлар) ва уларнинг турли комбинацияларини аниқлашга асосланади. Интериктал фаоллик - эпилепсия тутқаноқсиз даврда кузатилади, ва иктиал фаоллик - эпилепсия тутқаноқини характерлайди. Мия структураларидаги шикастланишнинг биомаркери - тегишли проексияга жойлашган узатмаларда биоэлектрик фаоллик тезлигини секинлаштиришдир. ЕЕГни қайд этишда Россия эпилептик лигасининг клиник нейрофизиология бўйича эксперт кенгашининг тавсияларига риоя қилиш зарур ва тасвирлашда клиник электроенсефалографияда ишлатиладиган терминлар луғатидан фойдаланиш лозим [219, 220]. Эпилепсия еҳтимоли ёки аллақачон аниқланган диагноз бўлган беморларда ЕЕГ биринчи марта юзага келган эпилептик тутқаноқдан кейин эпилепсиянинг ривожланишини прогноз қилиш, эпилептик синдромни диагностика қилиш ва даволаш самарадорлигини баҳолаш учун қўлланилади.

- Тавсия этилади: биринчи марта туғма эпилептик тутқаноқни бошдан кечирган беморларга стандарт ЕЕГ ва функционал синовлар ўтказилиши эпилепсиянинг ривожланишини прогноз қилиш учун [220, 221, 468]. Тавсия даражаси: С (далилларнинг ишончилиги даражаси - 5). Изоҳ: Биринчи марта юзага келган эпилептик тутқаноқдан кейин ЕЕГда эпилептиформ фаолликнинг аниқланиши, қайта тутқаноқнинг юзага келиш хавфини юқори даражада кўрсатади. Бир марталик текширувнинг сезгирлиги 20 - 55% оралиғида бўлади ва текширувлар сони ошгани сайин сезгирлик 90% гача ошади [222 - 266].
- Тавсия этилади: эпилепсия билан оғриган беморларга эпилептик синдромни диагностика қилиш учун стандарт ЕЕГ ва функционал синовлар ўтказилиши [227]. Тавсия даражаси: С (далилларнинг ишончилиги даражаси - 5). Изоҳ: Баъзи ҳолларда ЕЕГ, мувофиқ эпилептик синдромни ташхислашда ўзига хос электрофлографик паттерларни аниқлашда ёрдам беради **ЕПИЛЕПСИЙАДА ЕЕГ**

ЕЛЕКТРОЕНСЕФАЛОГРАФИЯ

Фокал Кортикал Дисплазия

Фон

Фон ЕЕГ (электроенсефалограмма) нормал бўлиши мумкин ёки фокал кортикал дисплазия устида фокал секинлашишни кўрсатиши мумкин. Агар эпилептик спазмлар ёки умумий тутилиш турлари мавжуд бўлса, фон кенгайтирилган секинлашишни ёки гипзаритмия (гипсеритмия) кўрсатиши мумкин.

Интериктал

Интериктал ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки фокал кортикал дисплазия жойлашувида фокал интериктал эпилептиформ аномалияни кўрсатиши мумкин.

- Кўп нуқтали мустақил тишламалар ёки умумий спайк-тўлқинлар (<3 Гц) умумий тутилиш турлари билан беморларда кўрилиши мумкин.
- Гипзаритмия эпилептик спазмга эга бўлган беморларда кўрилиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалияси уйқудан маҳрум бўлиш, уйқулилик ва уйқуда кучаяди. Уйқудаги ЕЕГни олиш жуда муҳим, чунки уйқуда ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, аммо аномалия фақат уйқуда кўринади, айниқса эпилептик спазмлар хавфи бор чақалоқларда.

Иктал

Фокал, ритмик эпилептиформ дисчарге (тўкилишлар) фокал кортикал дисплазия билан боғлиқ ЕЕГда энг типик хусусиятдир ва бу жўяли кортикал дисплазия жойлашуви билан бўйлама мосликни кўрсатади. ЕЕГда фокал кортикал дисплазия мавжуд бўлмаган жойлар жойлашувида ёмон локализацияланган иктал ўзгаришлар кўриниши мумкин, бу ЭСа жуда сезиларли бўлмаган сусайиш ёки фақат ритмик секинлашиш шаклида бўлиши мумкин.

Агар эпилептик спазмлар ёки умумий тутилишлар мавжуд бўлса, бу тутилиш турлари билан боғлиқ иктал ЕЕГ кўриниши бўлиши мумкин.

ТУБЕРОЗ СКЛЕРОЗ

Фон

Фона ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки корикал туберлар устида фокал секинлашишни кўрсатиши мумкин. Эпилептик спазмлар ёки умумлашган тутқаноқлар мавжуд бўлса, фона кенг тарқалган секинлашишни ёки ҳипаритимияни кўрсатиши мумкин.

Мезприступ

Интериктал ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки корикал туберларнинг жойлашган жойида фокал интериктал эпилептиформ аномалия кўрсатиши мумкин.

Кўп нуқтали мустақил спайклар ёки умумлашган спайк-тўлқинлар (одатда <3 Гц) бир нечта туберга эга ёки умумлашган турдаги тутқаноқлари бор одамлар да кўриниши мумкин.

Ҳипаритимияни эпилептик спазмларга эга одамлар да кўриш мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалиялари ухлашдан маҳрум бўлиш, ухлаш ва уйқуда кучаяди. Уйқуда ЕЕГ олиш муҳим, чунки эпилептик спазмлар хавфи бўлган чақалоқларда уйғоқ ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, аммо аномалия фақат уйқуда бўлиши мумкин.

Припадкалар

Фокал, ритмик эпилептиформ чиқишлар тубериоз склерозга эга беморларда скалп ЕЕЕГнинг энг хос хусусияти ҳисобланади, уларда фокал тутқаноқлар кузатилади. Фокал истал ЕЕЕГ ўзгариши, тутқаноқлар бошланадиган корикал тубер билан маконий корреляцияни кўрсатади. Скалп ЕЕГга етиб бўлмайдиган корикал туберлар, камдан-кам аниқланадиган ёки ритмик секинлашишни ўз ичига олган истал ўзгаришларга эга бўлиши мумкин.

Агар эпилептик спазмлар ёки умумлашган тутқаноқлар мавжуд бўлса, уларнинг турига мос истал ЕЕЕГ кузатилиши мумкин.

ЛИССЕНСЕФАЛИЙА

Патогеник вариант

Фон

Фон ЕЕГ одатда абнормал бўлади ва кенг тарқалган юқори амплитудали тез фаолиятни (алфа ва бета частоталари), кенг тарқалган секинлашишни, юқори амплитудали спике ёки ўткир фаолиятни (кейинги ЕЕГ сусланиши билан ёки ундан ҳолда) ёки гипстаритмия (эпилептик спазмлар билан одамлар орасида кузатилади) кўрсатиши мумкин.

Аник генетик етилогиялар ЕЕГда афзал бўлган шаблонларга эга бўлиши мумкин, масалан, олдинги агирия-пахигирия ва ДСХ патогеник вариантлари бўлган болалар диффуз ўртача амплитудали алфа фаолиятига эга бўлиши мумкин, шу билан бирга орқа қўпроқ корхоналик аномалия ва ЛИС1 патогеник вариантлари бўлган болаларда ўткир тўлқинларнинг портлашлари ва сусайиш даврлари бўлиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалияси ухлашдан маҳрум бўлиш, уйқусизлик ва ухлашда кучаяди. Уйқу вақтида ЕЕГ олиш, эпилептик спазмлар хавфи бўлган чақалоқлар учун жуда муҳим, чунки эпилептик спазмлар фақат ухлаётганда ёки уйғонишда кўриниши мумкин.

Иктал

Иктал ЕЕГ мавжуд бўлган припадлар турини акс еттиради. Эпилептик спазмлар ёки умумий припадлар мавжуд бўлса, бу припадлар билан боғлиқ иктик ЕЕГ кузатилади.

СУБКОРТИКАЛ ТАСМАЛАР ГЕТЕРОТОПИЙАСИ

Фон

Фонда ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки диққатни тортадиган ёки тарқалган секинлашишни кўрсатиши мумкин.

Интериктал (хужумлар орасидаги давр)

Фокал интериктал епилептиформ аномалия кузатилиши мумкин. Шунингдек, кўп марказли мустақил тишлар ёки генерализацияланган тиш-тўлқин (одатда <3 Ҳз) бўлиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалиялари уйқусизланиш, уйқу ва уйқу ҳолатида кучайиши мумкин.

Иктал (хужумли давр)

Фокал хужум турларида фокал, ритмик епилептиформ ажралишлар мавжуд бўлиши мумкин. Агар генерализацияланган хужумлар мавжуд бўлса, у ҳолда бу хужум турлари билан боғлиқ иктал ЕЕГ кузатилиши мумкин.

КУЛРАНГ МОДДАНИНГ ҲЕТЕРОТОПИЙАСИ

Фон

Фон ЕЕГ нормал бўлиши ёки локал ёки кенгайтирилган секинлашишни кўрсатиши мумкин. Эпилептик спазмлар мавжуд бўлса, фон ЕЕГ гипзаритмия кўрсатиши мумкин.

Оралик давр

Интериктал ЕЕГда локал епилептиформ аномалия кўриниши мумкин, бу ҳетеротопия жойлашувига боғлиқ.

Кўп жойли мустақил спайклар ёки умумий спайк-тўлқинлар (одатда <3 Гц) умумий эпилептик турдаги хуружи бўлган беморларда кўриниши мумкин. Гипсаритмия эпилептик спазмлар билан касалланган беморларда кузатилиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалияси ухлашни йўқотиш, уйқу ва ухлаш ҳолатида кучайиши мумкин. Эпилептик спазмлар хавфи бўлган чақалоқларда ЕЕГ олиш ухлаш вақтида муҳим, чунки уйғоқ ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, аммо аномалия фақат ухлаш вақтида мавжуд бўлиши мумкин.

Хуружи даври

Фокал ритмик эпилептиформ бўшлиқлар фокал хуружлар билан кузатилиши мумкин, бу ЭСа ҳетеротопия билан фазовий боғлиқлигини кўрсатади. Иктилал бошланиши айнан ҳетеротопик нодулда ёки юқори қисмдаги кортексда юзага келиши мумкин. Скалпнинг ЕЕГ-си учун мавжуд бўлмаган ҳетеротопиялар ЕЕГда ёмон локализацияланган иктиал ўзгаришларга эга бўлиши мумкин, бу нақшлар баъзан сезиларли бўлмаган сўниш ёки фақат ритмик секинлашишни ўз ичига олиши мумкин.

Агар эпилептик спазмлар ёки умумий хуружи мавжуд бўлса, у ҳолда иктиал ЕЕГ бу хуруж турларига боғлиқ бўлган ЕЕГ-ни кўрсатиши мумкин.

ПОЛИМИКРОГИРИЙА

Фон

Фон ЕЕБ нормал бўлиши мумкин ёки полимикрогирияга тегишли қобикда фокал секинлашиш ёки паст кучланишли тез частоталарни кўрсатиши мумкин. Эпилептик спазмлар ёки умумий турдаги қаришлар мавжуд бўлса, фон кенгайтирилган секинлашиш ёки гипсаритмия кўрсатиши мумкин.

Оралик (интериктил)

Полмикрогириянинг жойлашуви билан боғлиқ бўлган фокал интериктил эпилептиформ аномалиялар кузатилиши мумкин.

Кўп марказли мустақил спайклар ёки умумий спайк-тўлқинлар (одатда <3 Гц) умумий турдаги қаришларга эга бўлган беморларда кузатилиши мумкин.

Эпилептик спазмлар бўлган беморларда гипсаритмия кузатилиши мумкин.

Активация

ЕЕБ аномалиялари уйқуни камайтириш, ухлаш ҳолатида ёки уйқуда кучаяди. Уйқудаги ЕЕБ олиш, эпилептик спазм хавфи бўлган чақалоқлар учун муҳимдир, чунки уйғонган ЕЕБ нормал бўлиши мумкин, аммо аномалия фақат уйқуда бўлиши мумкин.

Қариш (иктал)

Фокал, ритмик эпилептиформ чиқишлар полимикрогириянинг жойлашуви билан бўлган маконий корреляцияни кўрсатиши мумкин. Скалп ЕЕБ учун мавжуд бўлмаган полимикрогирия, ЕЕБда ёмон локализация қилинган иктал ўзгаришлар билан бўлиши мумкин, бу паттерлар камдан-кам кузатилган сусайиш ёки фақат ритмик секинлашишни ўз ичига олиши мумкин.

Агар эпилептик спазмлар ёки умумий қаришлар мавжуд бўлса, бу қариш турларига мос келувчи иктал ЕЕБ кўрсатиши мумкин.

ГЕМИМЭГАЛЕНЕФАЛИЙА

Фон

Фон електроенсефалограмма (ЕЕГ) одатда аномалияланган яримшарнинг жойлашган худудида марказий секинлашишни кўрсатиши мумкин. Агар epileptik спазмлар ёки умумий турлари бўлса, фон кенг тарқалган секинлашишни ёки гипераритмия кўрсатиши мумкин.

Ўргача

Фокал интериктал epileptiform аномалия аномалияланган яримшар худудида кўриш мумкин.

Бир нечта мустақил тўлқинлар ёки умумий спике-тўлқинлар (одатда <3 Гц) умумий турларидаги тутқаноқлар бўлган беморларда кўриниши мумкин.

Гипсаритмия epileptik спазмлар билан бўлган беморларда кузатилиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалияси уйқуни чеклаш, уйқудаги ва ухлаш ҳолатида кучайиши мумкин.

Epileptik спазмлар хавфи бўлган чақалоқларда ЕЕГни уйқуда олиш муҳимдир, чунки уйғоқ ЕЕГда epileptik спазмга оид типик аномалиялари кўринмаслиги мумкин, бу аномалия фақат уйқуда бўлиши мумкин.

Ҳужжатли

Фокал epileptik тасаввурлар яримшарнинг аномалиясида юзага келган фокал epileptik тутқаноқлар учун ЕЕГ ниқобларида кўринади.

Агар epileptik спазмлар ёки умумий тутқаноқлар мавжуд бўлса, уларнинг ЕЕГнинг истал кўриниши кўриниши мумкин.

СХИЗЕНСЕФАЛИЙА

ФОН

Фонал ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки ёриқ устида марказий секинлашишни кўрсатиши мумкин. Epileptik спазмлар ёки умумий турлари тутишлар мавжуд бўлса, фон секинлашишни ёки гипсаритмияни кўрсатиши мумкин.

ОРАЛИКТАН ОЛДИН

Ёриқ жойлашуви атрофида марказий интериктал epileptiform аномалия кузатилиши мумкин.

Кўп марказли мустақил чиқишлар ёки умумий спайк-тўлқинлар (<3 Гц) умумий тутиш турлари бўлган беморларда кузатилиши мумкин.

Гипсаритмия epileptik спазмлар бўлган беморларда кузатилиши мумкин.

АКТИВАТСИЙА

ЕЕГ аномалияси уйқу этишмаслиги, ухлаш ёки ухлашда кучайиши мумкин. ЕЕГ олишда уйқуда бўлиши жуда муҳим, чунки уйқудаги ЕЕГ, дори-дармонларни назорат қилишда мушак спазмлари хавфи бўлган чақалоқлар учун зарурдир, чунки уйқуда бўлган аномалия фақат ухлаш ҳолатида намоён бўлиши мумкин.

ТУТИСҲА

Марказий ритмик epileptiform чиқаришлар, ёриқ билан маконий корреляцияни кўрсатиб беради.

Агар эпилептик спазмлар ёки умумий тутишлар бўлса, ЕЕГ истал бўлиб, бу тутишлар туридаги ЕЕГ ни кўрсатиши мумкин.

ГИПОТАЛАМИК ГАМАРТОМА

Фон

Фон ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, ва кўпинча бошида шундай бўлади. Шунингдек, ўчоқли секинлашув (темпорал > фронтал > оссипитал ҳудудларида) кузатилиши мумкин.

Эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар мавжуд бўлса, фон кенг тарқалган секинлашиш ёки ҳипсарритмия кўрсатиши мумкин.

Интериктал

Интериктал ЕЕГ одатда нормал бўлади. Ўчоқли интериктал эпилептиформ аномалия (темпорал > фронтал > оссипитал ҳудудларида) кузатилиши мумкин.

Кўп ўчоқли мустақил спике ёки генерализацияланган спике-тўлқинлар (одатда <3 Гц) генерализацияланган тутқаноқлари бўлган беморларда кузатилиши мумкин.

Ҳипсарритмия эпилептик спазмлар бўлган беморларда кузатилиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалиялари уйқусизлик, уйқучанлик ва уйқуда кучайиши мумкин. ЕЕГни уйқуда олиш, эпилептик спазмлар хавфи бўлган чақалоқлар учун муҳим, чунки уйқу ҳолатидаги ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, ва аномалия фақат уйқуда пайдо бўлиши мумкин.

Приступний

Гипоталамик гамартомалар скаляп ЕЕГга тўғри келмайди, ва иктиал ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки фақат енгил секинлашиш ёки ритмик секинлашишни кўрсатиши мумкин.

Агар эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар мавжуд бўлса, бу тутқаноқларга боғлиқ иктиал ЕЕГ кўриниши мумкин.

БОСҲ МИЙА АНГИОМАСИ

Фон

Фонавий ЕЕГ нормал бўлиши ёки бош мия ангиомалари жойлашган ҳудудларда ўчоқли секинлашиш ёки сусайиш белгилари билан намоён бўлиши мумкин.

Мезҳприступная (Тутилишлар орасидаги ҳолат)

Ангиоманинг жойлашган ҳудудида ўчоқли интериктал аномалиялар кузатилиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалияси уйқусизлик, уйқучанлик ва уйқу даврида кучаяди.

⚠ ДИҚҚАТ!

Гипервентиляция бош мия қон томирларининг торайишига олиб келиши мумкин, бу ЭСа баъзи ҳолларда бош мия перфузиясининг бузилишига ва неврологик симптомларнинг юзага келишига сабаб бўлиши мумкин. Ички бош мия томир малформациялари мавжуд бўлса, гипервентиляциядан қочиш тавсия етилади.

Хуруж вақтида (Тутқаноқ хуружлари даврида)

Ўчоқли ритмик epileptiform разрядлар ўчоқли тутқаноқлар вақтида кузатилади ва ангиомаларнинг жойлашуви билан фазовий корреляция қилади.

СИНДРОМ СТУРЖ-ВЕБЕР

Фон

- **Нормал бўлиши мумкин ёки лептоменингеал ангиома жойлашган ҳудудда фокал секинлашув ёки сусайиш** кузатилиши мумкин.
- Агар epileptик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар мавжуд бўлса, EEG тарқалган секинлашув ёки гипсаритмия кўрсатиши мумкин.

Мейнтутқаноқли (интериктал) ўзгаришлар

- **Фокал интериктал epileptiform аномалиялар** лептоменингеал ангиома устида кузатилиши мумкин.
- **Кўп ўчоқли мустақил спайклар ёки генерализацияланган спайк-тўлқинлар** (одатда <3 Гц) генерализацияланган тутқаноқларга мойил беморларда учрайди.
- **Гипсаритмия** epileptик спазмларга эга беморларда кузатилиши мумкин.

Активация

- **Уйқудан махрум қилиш, уйқучанлик ва уйқу** ҳолатларида EEG ўзгаришлари кучайиши мумкин.
- **Янги туғилган чақалоқлар ва гўдаклар** учун EEGни уйқуда ёзиб олиш муҳим, чунки уларнинг уйғоқ ҳолатидаги EEG нормал бўлиши, лекин уйқуда аномалиялар аниқланиши мумкин.

Диққат!


Гипервентиляция мианинг қон томирларини торайтиради, бу ЭСа мия перфузиясининг бузилишига ва неврологик симптомларнинг пайдо бўлишига олиб келиши мумкин. **Ички бошқотирувчи томир малформацияларида гипервентиляциядан қочиш тавсия етилади.**

Тутқаноқ пайтидаги EEG (иктал EEG)

- **Фокал ритмик epileptiform разрядлар** фокал тутқаноқлар вақтида, лептоменингеал ангиома жойлашуви билан **анатомик боғлиқ ҳолда** пайдо бўлади.
- Агар epileptик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар мавжуд бўлса, ўзига хос тутқаноқли EEG нақшлари кузатилиши мумкин.

АРТЕРИОВЕНОЗ МАЛФОРМАТСИЯ

Фон

 **Фон EEG нормал бўлиши мумкин ёки АВМ жойлашган ҳудудда фокал секинлашиш ёки фаолликнинг сусайиши** кузатилиши мумкин.

Меърлараро (интериктал) фаолият

↘ **Фокал спайклар** ёки **ўткир тўлқинлар** АВМ жойлашган минтақада кузатилиши мумкин.

Активация (ЕЕГ ўзгаришлари)

- ▲ **Уйқусизлик** (уйқудан маҳрум қилиш),
- ▲ **Мудраш**,
- ▲ **Уйқу** – ЕЕГдаги аномалияларни кучайтириши мумкин.

Муҳим!

! Гипервентиляциядан сақланиш керак!

Бу мия қон томирларини торайтириб, перфузиянинг бузилишига ва неврологик симптомларга олиб келиши мумкин. Ички бош мия қон томир малформациялари бўлган беморларда гипервентиляция хавф туғдириши мумкин.

Тутқаноқ пайтидаги ЕЕГ (иктал фаолият)

Фокал ритмик эпилептиформ разрядлар – АВМ жойлашган минтақа билан боғлиқ бўлган тутқаноқлар пайтида кузатилади.

ГИППОКАМП СКЛЕРОЗИ

Фонал ЕЕГ

- **Кўпинча нормал**, лекин баъзан **кичик фон секинлашуви** кузатилиши мумкин.
 - **ТИРДА (Темпорал Интермиттент Рхйтхмис Делта Астивитй)** – гиппокампус склерози томонида **вақтинчалик, эпизодик ритмик делта-активлик** уч бемордан бирида учрайди.
-

Меърлараро (интериктал) ЕЕГ

- **Норма бўлиши мумкин** ёки
 - **Фокал ўткир тўлқинлар, спайклар ёки спайк-тўлқин комплекслари** кузатилиши мумкин
 - **Эпилептиформ активлик антериор темпорал электродларда (Ф7/Ф8, Т3/Т4, Т5/Т6) максимал бўлади.**
 - **Баъзан билатерал темпорал аномалия** ҳам кузатилиши мумкин.
-

Активация

- **Уйқусизлик, уйқу ва уйқучанликда** ЕЕГ ўзгаришлари кучаяди.
- **Гипервентиляция** → **Фон секинлашуви** кучайиши мумкин.

Иктал (тутқаноқ пайтидаги) ЕЕГ

- **Гиппокампа бошланғич эпилептик тутқаноқлар** → Кўпинча **клиник симптомлар** пайдо бўлгандан кейингина ЕЕГ ўзгаришлари сезилади.
- **ЕЕГ бошланиши:**
 - **Ритмик алфа ёки тета-активликнинг босқичма-босқич кучайиши**
 - Баъзан **ўткир тўлқинлар ёки спайклар** бўлиши мумкин
 - **Максимал ўзгаришлар антериор темпорал электродларда** (Ф7/Ф8, Т3/Т4) кузатилади
- **Постиктал (тутқаноқдан кейинги) ЕЕГ:**
 - **Ушбу электродларда секин тўлқинлар (делта-активлик) давом этиши мумкин**

△ **Муҳим:** ЕЕГ ўзгаришлари ҳар доим ҳам склероз гиппокампа билан бевосита боғлиқ бўлмаслиги мумкин, шунинг учун **клиник симптоматика ва нейровизуализация натижалари** билан солиштирилиши керак.

ТУГМА ИНСУЛТ

1 Фон

- ◆ **Норма ёки ўчоқли секинлашиш** (агар ЕЕГ нормал бўлмаса, у инсулт жойида ўзгаради).
- ◆ **Эпилептик спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар бўлса**, ЕЕГ глобал секинлашиш ёки гипсаритмия кўрсатиши мумкин.

2 Межприступная (тутқаноқ оралиғида)

- ◆ **Норма ёки фокал епилептиформ аномалия** (инсулт бўлган ҳудудда).
- ◆ **Мультифокал мустақил спайклар ёки <3 Гц генерализацияланган спайк-тўлқинлар** (агар генерализацияланган тутқаноқлар ривожланган бўлса).
- ◆ **Гипсаритмия эпилептик спазмлар бўлган беморларда кузатилиши мумкин.**

3 Активация

- ◆ ЕЕГ ёмонлашиши мумкин: **уйқусизлик, уйқуга кэтиш ва уйқу даврида.**
- ◆ **Уйқу ЕЕГ муҳим, айниқса, эпилептик спазмлар хавфи бўлган чақалоқларда** – уйқоқ ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, аммо аномалиялар фақат уйқуда намоён бўлади.
- ◆ **Фокал секинлашиш гипервентиляция пайтида кучайиши мумкин.**

⚠ **Муҳим огоҳлантириш!**

! Гипервентиляция миянинг қон томирларини торайтириши мумкин, бу ЭСа неврологик симптомлар ёки ҳатто инсулт хавфини ошириши мумкин.

! Ички бош миёда қон томир малформациялари ёки перфузия бузилиши бўлса, гипервентиляциядан сақланиш керак.

4] Приступная (тутқаноқ пайтида)

- ◆ Фокал, ритмик epileptiform разрядлар – EEG инсулт жойи билан анатомик боғлиқ бўлади.
- ◆ Агар epileptik спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар бўлса, EEG ушбу турларга мос равишда ўзгаради.

ГИПОКСИК-ИСХЕМИК СҲИКАСТЛАНИСХ

Фон

EEG натижалари гипоксик-ишемик шикастланиш (ГИСХ) оғирлигига боғлиқ:

- ◆ **Ўткир босқичда – тарқалган секинлашиш**, амплитуданинг ўзгариши кузатилади.
- ◆ **Кечроқ – EEG нормал бўлиши ёки ўчоқли / тарқалган секинлашишни кўрсатиши** мумкин.

Межсор тутқаноқлар оралигида (интериктал)

- ◆ EEG нормал ёки ўчоқли/мульти-ўчоқли epileptiform аномалиялар мавжуд бўлиши мумкин.
- ◆ **Мульти-ўчоқли мустақил спайклар ёки генерализацияланган спайк-тўлқинлар** (одатда <3 Гц) генерализацияланган тутқаноқлар ривожланган ёш беморларда кузатилиши мумкин.
- ◆ **Epileptik спазмлар бўлса, гипсаритмия** кузатилиши мумкин.

Активация

- ◆ EEG аномалияликлари **уйқусизлик, уйқучанлик ва уйқу пайтида** кучаяди.
- ◆ EEGни **уйқу пайтида** олиш epileptik спазм хавфи юқори бўлган чақалоқлар учун муҳим, чунки **уйғоқ ҳолатда EEG нормал бўлиши**, лекин **уйқуда аномалиялар** аниқланиши мумкин.

Тутқаноқ пайтидаги (иктал) EEG

- ◆ **Фокал тутқаноқлар бўлса – фокал ритмик epileptiform разрядлар** кузатилади, улар **миа шикастланган соҳа билан анатомик боғлиқ** бўлади.
- ◆ **Epileptik спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар бўлса – иктал EEG** ўзгаришлари кузатилади.

БОСҲ МИЙА ЖАРОҲАТИ

Фон

Натижалар травматик шикастланиш даражасига боғлиқ, лекин одатда фонга оид EEG о'ткир жароҳат вақтида тарқалган ёки о'чоқли секинлашув ва амплитуда о'згаришини кўрсатади. Кейинчалик фон нормал бўлиши ёки о'чоқли ёки тарқалган секинлашувни намоён қилиши мумкин.

Межприступ

Межприступ (тутқаноқлар оралигидаги) EEG нормал бўлиши мумкин ёки травматик миа

шикастланиши жой(лар)и устида о‘чоқли ёки мултифокал epileptiform аномалияларни кўрсатиши мумкин.

- Мултифокал мустақил спайклар ёки генерализацияланган спайк-толқинлар (одатда <3 Гц) умумий тутқаноқлар ривожланадиган ёш беморларда кузатилиши мумкин.
- Гипсаритмия epileptik спазмлар ривожланаётган ёш беморларда кузатилиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалияси уйқу этишмовчилиги, уйқучанлик ва уйқу ҳолатида кучаяди. Травматик мия жароҳатидан кейин epileptik спазмлар хавфи юқори бўлган чақалоқларда уйқу пайтида ЕЕГ о‘тказиш муҳимдир, чунки уйғ‘оқ ҳолатдаги ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, лекин аномалия фақат уйқуда пайдо бўлиши мумкин.

Приступ

- Фокал тутқаноқлар бўлса, ЕЕГ да травма о‘чоғ‘ига мос келадиган фокал ритмик epileptiform разрядлар кузатилади.
- Агар epileptik спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар мавжуд бўлса, ушбу тутқаноқ турларига мос келадиган иктал ЕЕГ о‘згаришлари кузатилиши мумкин.

1.8.2.2.5. ЎСМАЛАР

ДНЕТ (Дизембриопластик Нейроepителиал Ўсма)

Фон

Фон ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки ДНЕТ жойлашган ҳудудда фокал секинлашувни кўрсатиши мумкин. Агар epileptik спазмлар ёки генерализацияланган тутилишлар мавжуд бўлса, фон ЕЕГ да диффуз секинлашув ёки гипсаритмия кузатилиши мумкин.

Интериктал

Интериктал ЕЕГ нормал бўлиши мумкин ёки ДНЕТ жойлашган жойда фокал интериктал epileptiform аномалияни кўрсатиши мумкин.

Генерализацияланган турдаги тутилишларга эга беморларда мултифокал мустақил спайклар ёки генерализацияланган спайк-толқинлар (<3 Гц) кузатилиши мумкин.

Epileptik спазмлар билан касалланган беморларда гипсаритмия аниқланиши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалиялари уйқусизлик, уйқучанлик ва уйқу даврида кучаяди. Epileptik спазмлар хавфи мавжуд бўлган чақалоқлар учун уйқу пайтида ЕЕГ ўтказиш муҳим, чунки

хушёрлик ҳолатидаги ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, лекин уйқуда аномалиялар аниқланиши мумкин.

Иктал

ДНЕТ бўлган беморларда ЕЕГ да энг характерли белгилар – бу фокал, ритмик epileptiform разрядлар бўлиб, улар ДНЕТнинг жойлашуви билан аниқ боғлиқ бўлади.

Скалп ЕЕГ билан аниқлаб бўлмайдиган ДНЕТлар ёмон локализацияланган иктал ўзгаришларни кўрсатиши мумкин, бундай ҳолатларда ЕЕГ фақат энгил пасайиш ёки ритмик секинлашув каби ноаниқ нақшларни намоён қилиши мумкин.

Агар epileptik спазмлар ёки генерализацияланган тутилишлар мавжуд бўлса, ушбу тутилиш турларига мос келувчи иктал ЕЕГ ўзгаришлари ҳам кузатилиши мумкин.

ПОРЕНСЕФАЛИК КИСТА

Фон

- **Фонал ЕЕГ нормал бўлиши ёки киста жойлашган ҳудудда ўчоқли секинлашувни кўрсатиши мумкин.**
- **Агар аввал кенг тарқалган мия шикастланиши мавжуд бўлган бўлса, ЕЕГ да умумий секинлашув кузатилиши мумкин.**
- **Epileptik спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар мавжуд бўлса, ЕЕГ да кенг тарқалган секинлашув ёки гипсаритмия кузатилиши мумкин.**

Интериктал

- **Интериктал ЕЕГ нормал бўлиши ёки киста жойлашган ҳудудда ўчоқли интериктал epileptiform аномалияни кўрсатиши мумкин.**
- **Агар олдин кенг тарқалган шикастланиш мавжуд бўлса, мультифокал интериктал разрядлар кузатилиши мумкин.**
- **Мультифокал мустақил спике-лар ёки генерализацияланган спике-ваве разрядлари (одатда <3 Гц) генерализацияланган тутқаноқлари бўлган беморларда учраши мумкин.**
- **Epileptik спазмлари бўлган беморларда гипсаритмия кузатилиши мумкин.**

Фаоллашиш

- **ЕЕГ аномалияси уйқусизлик, уйқучанлик ёки уйқу пайтида кучайиши мумкин.**
- **Epileptik спазмлар хавфи бўлган чақалоқларда ЕЕГ нинг уйқу ҳолатида олиниши муҳим, чунки уйғоқ ҳолатдаги ЕЕГ нормал бўлиши мумкин, аммо аномалия фақат уйқуда намоён бўлиши мумкин.**

Иктал (тутқаноқ вақтида)

- **Фокал, ритмик epileptiform разрядлар — поренсефалик киста билан боғлиқ тутқаноқларга хос бўлиб, киста ва унинг чэгаралари билан фазовий боғлиқлик кўрсатади.**
- **Агар epileptik спазмлар ёки генерализацияланган тутқаноқлар мавжуд бўлса, улар билан боғлиқ иктал ЕЕГ ўзгаришлари кузатилиши мумкин.**

СИНДРОМ РАСМУССЕН

Фон

Асосий ЕЕГда асимметрия ривожланиб, нормал физиологик ритмларнинг йўқолиши ва зарарланган яримшар устида секинлашган фаолиятнинг прогрЭСсив равишда пайдо бўлиши кузатилади. Беморларнинг оз қисмида ЕЕГ текширув вақтида нормал бўлиши мумкин.

Интериктал

Епилептиформ фаоллик интериктал ЕЕГда кўпинча зарарланган яримшар устида учрайди. Фокал епилептиформ фаоллик кузатилиши мумкин ва у тарқалиб кэтиши еҳтимоли мавжуд. Контралатерал епилептиформ фаоллик пайдо бўлиши когнитив функцияларнинг пасайиши билан боғлиқ бўлиши мумкин.

Фаоллашиш

ЕЕГ аномалиялари уйқусизлик, уйқучанлик ва уйқу пайтида кучаяди.

Иктал

Фокал иктал ЕЕГ разрядлари фокал тутқаноклар пайтида кузатилиши мумкин, улар кўпинча тез-тез учрайди ва ЕЕГда қайд етилади. Тутқаноклар зарарланган яримшарда бир нечта ўчоқлардан келиб чиқиши мумкин. *Епилепсия партиалис сонтинуа* ЕЕГнинг юзаки ўзгаришлари билан бирга кечмаслиги мумкин. Ипсилонатерал атрофия туфайли ЕЕГда қайд этилган тутқаноклар контралатерал томонда юқори амплитудали бўлиши мумкин.

ФЕБРИЛ ИНФЕКСИЯ БИЛАН БОҒЛИҚ ЕПИЛПСИЯ СИНДРОМИ

Фон

Диққатни тортадиган, кўп марказли ёки умумий секинлашиш кузатилади.

Интериктал

- Епилептиформ аномалиялар кузатилади, улар фокал, кўп марказли ёки умумий бўлиши мумкин.
- Делта-шчётка экстремал патрини олд мия ёки марказий ҳудудларда ритмик делта-фаоллик билан 1-3 Гц частотада ва ўртача бета-фаоллик билан кузатилиши мумкин.

Иктал

Иктал патрини одатда ритмик 10 Гц спике ва спике-тўлқин комплексларини, паст ёки ўртача амплитудали тарзда кўрсатади. Тутишлар жиддий бўлиб, улар иккала мия яримшарининг бир нечта ҳудудларидан, одатда вақт ва олд миянинг ҳудудларидан келиб чиқади.

ЎЗ-ЎЗИНИ СХЕКЛОВСХИ (ОИЛАВИЙ) НЕОНАТАЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛНЕ)

Фон

ЕЕГ фони нормал бўлиши мумкин ёки кичик ноаниқ оғишлар кўрсатиши мумкин. Фаол тутқанозлар фазасида фокал ёки тарқалган секинлашиш кузатилиши мумкин.

Интериктал

Фокал епилептиформ оғишлар тахминан икки учдан бирида, кўпинча марказий, сентротемпорал ёки лобно-виссерал ҳудудларда кузатилиши мумкин.

Ўқтал

Типик ўқтал патрондан ЕЕГ нинг бошланғич ўчиши тасвирланади, бу тахминан 20 сониягача давом этади, сўнгра такрорланувчи спике зарбалари (асосан сентротемпорал, лекин бошқа худудлар ҳам таъсирланиши мумкин) кузатилади. Зарбалар кўпинча икки томонлама бўлади, аммо асинхрон бўлиб, ҳар бир тутқанозда локализация ўзгариши мумкин.

ЎЗ-ЎЗИДАН ТУЗАЛАДИГАН ОИЛАВИЙ НЕОНАТАЛ-ИНКФАНТИЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛФНИЕ)

Фон, интериктал ва иктиал ЕЕГ

Бу оила ичида ўз-ўзини чекловчи неонатал епилепсия ёки ўз-ўзини чекловчи болалик епилепсия бўлиши мумкин бўлган оилавий епилепсия.

ЎЗ-ЎЗИДАН СХЕКЛАНУВСХИ (ОИЛАВИЙ) ИНФАНТИЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛИЕ)

Фон

Фон ЕЕГ нормал ҳолатда.

ЕЪТИБОР! Диффуз секинлашув фон ЕЕГ — бошқа эпилепсия синдромларини кўриб чиқинг.

ЕЪТИБОР! Бирор бир худудда барқарор фокал секинлашув — мия структуравий аномалиясини кўриб чиқинг.

Интериктал

Интериктал ЕЕГ одатда нормалдир, аммо секин уйқу даврида марказий тишламалар билан вариантлар тасвирланган.

ЕЪТИБОР! Фокал тишламалар, бир худуддан бошқасига ўтаётган кетма-кет ЕЕГ — миграцион фокал тутқаноқлари билан чақирилган болалар эпилепсиясини кўриб чиқинг.

Ўқтал

Тутқаноқлар фокал ўзгартиришлар билан кузатилади, улар кўпинча вақтинча ёки орқа худудларда бошланади. Ўқтал ЕЕГ паттерни ҳар бир тутқаноқда ўзгариши мумкин, аммо ҳар бир тутқаноқда ўқтал локализация миграцияси бўлмайди.

ГЕНЕТИК ЕПИЛЕПСИЯ ВА ФЕБРИЛ КРИЗЛАР ПЛУС (ГЕФС+) СПЕКТРИ

Фон

Фон ЕЕГ нормал.

Интериктал

Интериктал ЕЕГ кўпинча нормал, аммо умумлаштирилган спике-тўлқинлар ёки умумлаштирилган спике-тўлқинларнинг фрагментлари кўриниши мумкин.

Активация

ЕЕГ аномалияси ухлатишдан, уйқудан олдин ва уйқуда кучаяди. Умумлаштирилган спике-тўлқин уйқуда ёки ухлатишда бўлса, одатда фрагментланади. Фрагментланган умумлаштирилган спике-тўлқин жойлашувни ёки кўплаб жойларни кўрсатиши мумкин,

аммо одатда доимий равишда бир ҳудудда кузатилмайди. Фокал спике-тўлқин морфологияси одатда умумлаштирилган спике-тўлқин билан ўхшаш.

Иктал

Иктал ЕЕГ ҳозирги ҳозирги хуруж турига қараб ўзгаради. Қўшимча маълумот олиш учун хуружларнинг алоҳида турларини кўринг.

МИЙОКЛОНИК ЕПИЛЕПСИЯ ЙАНГИ ТУҒИЛГАН СҲАҚАЛОҚЛАРДА (МЕИ)

Фон

Фоний ЕЕГ нормал.

Интериктал

Умумий спайк ёки полиспайк тўлқинлари кузатилиши мумкин.

Активация

Умумий спайк ёки полиспайк тўлқинлари уйқу вақтида фаоллашиши мумкин.

Ўктал

Миёклогик хужумлар умумий спайк-тўлқинлар ёки полиспайк тўлқинлари билан боғлиқ, тахминан 3 Гц тезликда. Улар кўпинча уйқуда қайд этилади ва тўсатдан шовқин ёки тегиш ёки узлуксиз фотостимуляция билан чақирилиши мумкин.

ЕРТА БОЛАЛАР РИВОЖЛАНИСҲ ВА ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЯ (ЕИДЕЕ)

Фоний/Интериктал ЕЕГ

Фоний ЕЕГ барча ҳолатларда анормалдир. Ушбу синдром учун мажбурий бўлганлар: ёки тўлқин-босиш, ёки диффуз кечикиш билан кўп нуқтали эпилептиформ чиқишлар. Тўлқин-босиш патрони юқори волтли тўлқинлардан (150-300 μ V) иборат бўлиб, аралаш спайклар ва ўткир тўлқинларни ўз ичига олади, улар 1-5 сония давом этади, тўлқинлар орасидаги интервалл 3-10 сония бўлиб, бу даврда ЕЕГда аниқ босиш (<5 μ V) кузатилади.

Ўктал ЕЕГ

Ўктал ЕЕГ тутқун турига қараб ўзгаради, қўшимча маълумот олиш учун алоҳида тутқун турлари билан танишинг.

ГЎДАКЛАР ЕПИЛЕПСИЯСИ МИГРИРУЙУСҲСҲИМИ ФОКАЛЬ ҲУРУЖЛАР БИЛАН (ЕИМФС)

Фон

Фон ЕЕГ дастлаб нормал бўлиши мумкин, аммо вақт ўтиши билан фоннинг диффуз кечикиши юз беради.

Интериктал

Кўп нуқтали чиқишлар вақт ўтиши билан барча ҳолларда пайдо бўлади. Камдан-кам ҳолларда гипарситмия ҳақида хабарлар келган.

Активация

ЕЕГ аномалияси уйқудан маҳрум бўлиш, уйқу ҳолати ва уйқуда кучаяди.

Ўқтал

Ўқтал EEG бир нечта мустақил кортикал ҳудудларни жалб қилишини кўрсатиши керак. Миграцияловчи патрон (бунинг учун узоқ давом этадиган EEG талаб қилиниши мумкин) бир хил тутқун давомида бир нечта мустақил кортикал ҳудудларнинг кетма-кет жалб қилинишини тасдиқлайди.

ИНФАНТИЛ ЭПИЛЕПТИК СПАЗМ СИНДРОМИ (ИЭСС)

Фон/Мижприступная EEG

Фон EEG фокал ёки диффуз секинлашишни кўрсатиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Фон EEG эпилептик спазмлар бошланишидан кейин тезда нормал бўлиши мумкин, ёки аномалия фақат ухлашда ёки уйғониш пайтида сезилиши мумкин.

Интериктная

Фон ва мижприступная EEG жуда тартибсиз бўлиши мумкин, юқори волтли секин тўлқинлар билан, бу тўлқинлар кўпинча кўп жойли спайклари ва полиспайклари билан аралашган, бу «гипсаритмия» деб аталади. Баъзи беморларда гипсаритмия бўлмасдан фокал ёки кўп жойли чиқаришлар бўлиши мумкин.

Активация

EEG аномалияси уйқучанликда, ухлашда ва уйғониш пайтида кучаяди.

Иктальная

Эпилептик спазмлар кўпинча уч фазали ўткир ёки секин тўлқинли юқори волтли тўлқин билан бошланади, ундан кейин паст амплитудали тез фаолият ва волтажнинг камайиши кузатилади.

ДРАВЕ СИНДРОМИ (ДС)

Фон

Фон одатда биринчи йил давомида нормал бўлади (постиктал даврни ҳисобга олмаганда). Ёши ўтган сари секин фаоллик пайдо бўлиши мумкин.

Интериктал

Интериктал чиқишлар кузатилиши мумкин, улар фокал, мултифокал ёки умумий бўлиши мумкин.

Активация

EEG аномалиялари уйқудан маҳрум қилиш, уйқу ва уйқу ҳолатида кучаяди. Баъзи беморларда, клиник тутқаноқлар билан ёки уларсиз, фотон ва паттерн стимуляцияси эпилептиформ аномалияни келтириб чиқариши мумкин.

Иктал

Иктал EEG тутқаноқ турига қараб ўзгаради, батафсил маълумот учун тутқаноқ турига қаранг.

ОГОҲЛИК! Сезиларли (<2,5 Гц) спайк-тўлқин ёки умумий пароксизмик тез (≥ 10 Гц) фаоллик ўнг қулаш ҳолатида кузатилмайди, Леннох-Гасто синдромини кўриб чиқинг.

ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛОВСҲИ ЕПИЛЭСПИЙА МАРКАЗ-ТЕМПОРАЛ СПАЙКЛАР БИЛАН (СЕЛЕСТС)

Фон

Фон нормал бўлиши керак, нормал уйқу архитектураси билан бирга.

Интериктал

Юқа амплитудали марказ-темпорал спайклар, ўткир ёки ўткир тўлқинлар, улар уйқуда ва ухлаш ҳолатида фаоллашади, бу мажбурийдир. Улар бир томонлама ёки иккиланма бўлиши мумкин ва одатда тез-тез учрайди. Марказ-темпорал спайк/ўткир тўлқин одатий уч фазали морфологияга эга бўлиб, кЭСма диполига эга — марказ-темпорал электродларида (С3/С4 ва Т3/Т4) максимал манфийлик ва олд томонда максимал мусбатлик. Эпилептиформ аномалия бошқа ҳудудларда (марказий, темпорал, фронтал, оксипитал) ҳам кузатилиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ! Агар уйқуда фаоллашиш кузатилса, нутқнинг регрЭСсияси ёки когнитив бузилишлар тарихини текширинг (ривожланаётган ва/йўқ эпилетик енсепалопатия билан спайк-тўлқин фаоллашувини кўриб чиқинг).

Активация

Эпилептиформ фаолият уйқу ҳолатида ва уйқуда кучаяди, бунда зарбалар кўпинча кенгроқ майдонга эга бўлиб, иккиланма синхрон бўлиши мумкин. 10-20% болаларда марказ-темпорал зарбалар бармоқ ёки оёқ бармоқларининг сезгир стимуляцияси билан фаоллашиши мумкин.

Иктал

Ҳужумлар кам учрайди, шунинг учун иктал ёзувини олиш кам учрайди, ва адабиётда уларни қайд этиш ҳақида жуда оз маълумотлар мавжуд. Ҳужумлар фон ЕЕГ амплитудасининг қисқа муддатли пасайиши билан бошланиши мумкин, кейин ЭСа бир марказ-темпорал ҳудудда кенгайиб бораётган амплитудали диффуз тўлқинлар пайдо бўлади. Фокал ёки иккиланма тонико-клоник ҳужумда иктал зарбалар иккиланма синхрон бўлади (генераллашган ҳужумлардан фарқли ўларок).

ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛАГАН ЕПИЛЕПСИЯ АВТОНОМ ҲУРУЛЛАР БИЛАН (СЕЛЕАС)

Фон

Фонал ЕЕГ нормалдир.

ДИҚҚАТ! Агар бирор бир ҳудудда кетма-кет фокал секинлашиш кузатилмаса, мияда структурал аномалия еҳтимолини кўриб чиқинг.

Интериктал

Баъзи беморларда стандарт ЕЕГ нормал бўлиши мумкин. Одатда, кўп фокал юқори волтли пиклар ёки ўткир тўлқинлар кузатилади, улар кетма-кет ЕЕГларда турли фокал ҳудудларда тез-тез пайдо бўлади. Барча фокал ҳудудлар таъсирланиши мумкин, аммо аномалия одатда орқа (оксипитал) ҳудудларда кузатилади.

Активация

ЕЕГ аномалиялари уйқудан маҳрум бўлганда, ухлаётганда ва уйқуда кучаяди, бу вақт ичида импульсларда кенгайган майдон ва икки томонлама синхронлашиш кузатилиши мумкин. Баъзи беморларда кўзларни ёпинчиқ (марказий кўришни ва сезгирликни блоклаш) орқа тўлдиришни фаоллаштириши мумкин.

Иктал

Иктал нақшлар бир томонлама бўлиб, одатда орқа томондан бошланади, ритмик секин (тхета ёки делта) фаолликни кичик пиклар ва/ёки тез фаоллик билан аралаштирган ҳолда.

БОЛАЛИК ЕНСА ВИЗУАЛ ЕПІЛЕПСІЙАСИ (СОВЕ)

Фон

Фон ЕЕГ нормал.

Интериктал

Затилқон ўткир ёки спайк-тўлқин интериктал ЕЕГ да кўплаб беморларда кузатилади, аммо у фақат ЕЕГ уйқуда кўриниши мумкин. Центротемпорал, фронтал ёки генерализацияланган спайк-тўлқинлар биргаликда мавжуд бўлиши мумкин (20% ҳолларда кузатилади).

ДИҚҚАТ!

Ушбу епилептик синдром ривожланиш енсафалопатиясига ва/ёки спайк-тўлқинларнинг уйқуда фаоллашуви билан епилептик енсафалопатияга айланиши мумкин. Когнитив бузилишлар мавжуд бўлса, уйқудаги ЕЕГни кўриб чиқинг.

Активация

Фиксацияни ўчиришга сезгирлик (марказий кўришни йўқотиш орқали епилептиформли дисзаргеъларнинг енгиллашиши) 20-90% беморларда кузатилади. ЕЕГ аномалиялари ухладан маҳрум бўлиш, уйқу ва ухлаш вақтида кучаяди. Ушбу синдромда вақтинчалик фотостимуляцияга қандай реакция бўлиши мумкинлиги ёки бу текширувни истисно қилиши ҳақида муҳокама қилинади.

Иктал

Иктал бошланишида одатдаги фон затилқон ўткир ёки спайк-тўлқин ритмини пасайиши ва затилқон тезроқ ритмлар билан паст амплитудали спайклар пайдо бўлиши кузатилади. Окулоклоник тушунмовчиликлар ёки иктал кўришнинг йўқолиши давомида секинроқ спайк-тўлқин ритмлари пайдо бўлиши мумкин.

ФОТОСЕЗГИР ЕНСА ЕПИЛЕПСІЙАСИ (ПОЛЕ)

Фон

Фон ЕЕГ нормал.

Интериктал

Затило спайк ёки спайк-тўлқинлар ЕЕГ дам олишда қайд етилиши мумкин. Центротемпорал спайклар ёки генерализацияланган спайк-тўлқинлар биргаликда бўлиши мумкин.

Активация

Затило спайк-тўлқин ёки полиспайк-тўлқинлар кўзларни юммоқ ва периедик фотостимуляция билан осонлаштирилади. Генерализацияланган спайк-тўлқин ёки полиспайк-тўлқин (орқа томонлар билан устун) фотостимуляция пайтида ҳам пайдо бўлиши мумкин. ЕЕГ аномалияси уйқуни чеклаш, уйқуда ва уйқучанликда кучаяди.

Иктал

Затило иктал шаблонлари кўз олдидаги визуал феноменлар мавжуд бўлган қарши томон кўриш майдонида аниқланади. Иктал шаблонлар ипсилатерал темпорал лобга ёки қарши томон затило лобига тарқалиши мумкин.

ҚОВОҚ МИОКЛОНИЙАСИ БИЛАН КЕСЌУВСЌИ ЕПІЛЕПСІЙАСИ (ЕЕМ)

Фон

- Фоннинг ЕЕГ нормал.
- **ДИҚҚАТ!** Агар фоннинг умумий секинлашиши кузатилмаса, бошқа синдромларни кўриб чиқинг.
- **ДИҚҚАТ!** Агар фокал секинлашиш бир ҳудудда кетма-кет кузатилса, миядаги структуравий аномалияни кўриб чиқинг.

Интериктал

- Тез (3–6 Гц) умумий полиспайк-тўлқинларнинг қисқа портлашлари.
- **ДИҚҚАТ!** Агар фокал спайклар бир ҳудудда кетма-кет кузатилса, структуравий аномалияларга ёътибор беринг.
- **ДИҚҚАТ!** Бу синдромда ЕЕГ нормализацияси кутилмайди, ҳатто туткноқлар назорат қилинса ҳам.

Активация

- Кўзларни ёпиш (ҳиссиётнинг йўқолиши) ва тўхтатилган фотостимуляция ЕЕГни фаоллаштиради ва тез-тез кўз миёклониясини ва абсонларни чақиради, ёки абсонларсиз.
- Тўхтатилган фотостимуляцияга бўлган реакция ёши каттароқ беморлар ва доридармонлар қабул қилаётганлар учун заифроқ бўлиши мумкин.
- ЕЕГ аномалияси шунингдек, гипервентиляция натижасида юзага келиши мумкин.
- Умумий спайк-тўлқин уйқусиз ёки ухлаётганида қисқароқ ва парчаланмаган бўлади.
- Парчаланадиган умумий спайк-тўлқинлар фокал ёки кўп марказли кўриниши мумкин, аммо одатда бир ҳудудда кетма-кет кузатилмайди.
- Фокал спайк-тўлқиннинг морфологияси одатда умумий спайк-тўлқин билан ўхшаш бўлади.

Иктал

- Кўз миёклонияси юқори амплитудали умумий спайк-тўлқин ёки полиспайк-тўлқин билан бирга бўлади, тезлиги 3-6 Гц.
- Туткноқлар ва иктал ЕЕГ нақшлари тўлиқ ёруғликни бартараф этиш билан тўхтатилиши мумкин.

МИЙОКЛОНИК АБЗАНСЛИ ЕПИЛЕПСИЯ (ЕМА)

Фон

Фон ЕЕГ нормал.

ДИҚҚАТ! Генераллашган секинлашув кузатилмайди.

Интериктал

Генераллашган спике-тўлқинлар ва полиспарк-тўлқинли дисчарге-лар кузатилиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Фокал дисчарге-лар бирор бир ҳудудда кетма-кет кузатилса, мия структурал аномалиясини кўриб чиқиш керак.

Активация

ЕЕГ аномалиялари (ва миёклоник абзанслар) гипервентиляция билан келтирилиши мумкин. Интермитент фотостимуляция кам сонли беморларда генераллашган спикетўлқинини келтириб чиқаради.

ЕЕГ аномалияси уйқусизлик, уйқу ва уйқу ҳолатида кучаяди. Генераллашган спикетўлқини уйқусизлик ёки уйқуда парчаланиши мумкин. Парчаланган генераллашган спикетўлқини фокал ёки кўп фокали кўриниши мумкин, лекин одатда бирор бир ҳудудда кетма-кет кузатилмайди. Фокал спикетўлқинининг морфологияси одатда генераллашган спикетўлқини билан ўхшаш.

Иктал

Доимий генераллашган спикетўлқин 3 Гц. ЕМГ ёзувлари билан икки томонлама миёклоник тебранишлар ва спикетўлқинлар орасида доимий боғланишни кўрсатади.

БОЛАЛАРДА АБССАНС ЕПИЛЕПСИЙАСИ (САЕ)

Фон Фон нормал. Затило прерёдли ритмик делта-фаоллик (ОИРДА) тахминан 20% ҳолларда кузатилиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Фокал секинлашиш, бир ҳудудда кетма-кет кузатиладиган бўлса, ўнг ўк, мия тузилишидаги аномалия сифатида кўрилиши керак.

ДИҚҚАТ! Умумлаштирилган секинлашиш кузатилмайди.

Интериктал Умумлаштирилган спикетўлқинлари 2,5–4 Гц ёки умумлаштирилган спикетўлқинларининг фрагментлари интериктал ЕЕГда кузатилади. Улар қисқа муддатли (одатда <2 сония) бўлиб, энг кўп уйқуда кузатилади.

ДИҚҚАТ! Гарчи фокал спайклар (умумлаштирилган спикетўлқинларининг фрагментлари каби) юзага келиши мумкин бўлса-да, агар улар доимий равишда бир ҳудудда пайдо бўлса, ўнг ўк, бу мия тузилишидаги аномалия сифатида кўрилиши керак.

Активация ЕЕГ аномалиялар ва абсанслар гипервентиляция орқали келтириб чиқарилади. Агар гипервентиляция ёмон бажарилса, умумлаштирилган спикетўлқинлари кузатилмаслиги мумкин.

Периёдик фотостимуляция 15–20% кишиларда умумлаштирилган спикетўлқинини келтириб чиқаради, лекин **фитларни келтириб чиқармайди**.

ЕЕГ аномалиялари ухлашни чеклаш, уйқучанлик ва уйқуда кучаяди. Умумлаштирилган спикетўлқини уйқуда ёки уйқуни чеклашда тез-тез фрагментланади. Фрагментланган умумлаштирилган спикетўлқини фокал ёки кўп фокал кўриниши мумкин, аммо одатда бир ҳудудда доимий равишда кузатилмайди. Фокал спикетўлқининг морфологияси одатда умумлаштирилган спикетўлқинига ўхшайди.

ДИҚҚАТ! Агар гипервентиляция уч дақиқа давомида яхши бажарилса ва умумлаштирилган спикетўлқини даволамаган беморда кузатилмаса, болалик абсанс эпилепсияси чиқариб ташланади.

Иктал Регуляр 3 Гц (2,5–4 Гц диапазонида) умумлаштирилган спикетўлқини абсанс тутқаноқлари билан боғлиқ. Полиспайк-тўлқин иктал ЕЕГда пайдо бўлиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Секин спике-тўлқин (<2,5 Гц) чиқариб ташловчи ҳисобланади.

МИЙОКЛОНИК-АТОНИК ТУТҚАНОҚЛАР БИЛАН ЕПИЛЕПСИЙА (ЕМАТС)

Фон

Бошланишда фон нормал. Бипариетал мономорф тета ритмлари кўриниши мумкин.

Тутқаноқлар частотаси ошганда, умумий секинлашув кузатилиши мумкин.

ДИҚҚАТ! Агар бирор ҳудудда кетма-кет фокусли секинлашув кўрилса, мия структурасида аномалия борлигини кўриб чиқинг.

Интериктал

2-6 Гц оралиғида умумий спайк ва полиспайк тўлқинлари кузатилади.

ДИҚҚАТ! Уйқуда умумий пароксизмик тез (≥ 10 Гц) фаоллик бўлса, Леннокс-Гасто синдромини кўриб чиқинг.

Активация

Гипервентиляция умумий спайк тўлқинлари ва абсансларни келтириб чиқариши мумкин (агар клиник жиҳатдан мавжуд бўлса), ёруғлик сезгирлиги кам учрайди.

ЕЕГ аномалиялари уйқусизлик, уйқучанлик ва ухлаш пайтида кучаяди. Уйқусизлик ёки уйқуда бўлганида умумий спайк тўлқини тез-тез фрагментацияланади.

Фрагментацияланган умумий спайк тўлқини фокал ёки кўп фокал кўриниши мумкин, аммо одатда бир ҳудудда кетма-кет кўрилмайди. Фокал спайк тўлқинининг морфологияси одатда умумий спайк тўлқинига ўхшайди.

ДИҚҚАТ! Агар фотопароксизмал жавоб паст частотали чакнашга бўлса, СЛН2 касаллигини кўриб чиқинг.

Иктал

Миоклония-компонентли миоклонично-атоник тутқаноқ умумий спайк ёки полиспайк билан боғлиқ. Атоник компонент юқори кучланишли секин тўлқин билан боғлиқ.

БЭСсудурож ҳолатда ЕЕГ узоқ вақт давомида юқори амплитудали 2-3 Гц ноаниқ умумий спайк тўлқинлари билан фон секинлашувини кўрсатади.

СИНДРОМ ЛЕННОКСА-ГАСТО (ЛГС)

ФОН

ЕЕГ фони ҳар доим нохуш, генерализацияланган ёки фокал секинлашиш билан.

ЕҲТИЙОТ! Иккита паретал ритмик тета-тўлқинлар — миоклоник-атоник ҳужжатли эпилепсия ҳақида ўйланг.

Интериктал

Генерализацияланган секин (<2,5 Гц) спике-тўлқин ва генерализацияланган пароксизмал тез фаолият (≥ 10 Гц) секин тўлқинли уйқуда ушбу синдромни аниқлаш учун мажбурий.

Секин спике-тўлқин катталар ёшида энди кузатилмайди, шунинг учун тарихий ЕЕГни тасдиқлаш талаб қилиниши мумкин. Фокал ёки кўп фокал спике ёки ўткир тўлқинлар олдинги доминасияси билан бўлиши мумкин. ЕЕГни босиб қўйиш даврлари ҳам юзага келиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ! Тез спике-тўлқин (3 Гц ёки юқори) — бошқа эпилепсия синдромларини ўйланг.

ЕҲТИЙОТ! Уйқуда спике-тўлқинларни фаоллаштириш — ривожланиш ва/ёки эпилептик енцефалопатия синдромини спике-тўлқинларни фаоллаштириш билан кўриб чиқинг.

Фаоллаштириш

Гипервентиляция (яхши ҳамкорлик қилишда) спике-тўлқинлар ва атипик абсансларнинг пайдо бўлишига ёрдам беради.

ДИҚҚАТ! Фотостимуляция билан фаоллаштириш — миоклоник-атоник ҳужжатли эпилепсия синдромини кўриб чиқинг.

ДИҚҚАТ! Кам тезликдаги чақнашга фотопароксизмик реакция бўлса — СЛН2 касаллигини кўриб чиқинг.

Иктал

Иктал ЕЕГ патрикларини алоҳида ҳужжат турлари учун кўриб чиқинг.

РИВОЖЛАНИСҲ ЕНСЕФАЛОПАТИЙАСИ ВА/ЙОКИ ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЙА СПАЙК-ВОЛНЛАРИ БИЛАН УЙҚУДА АКТИВАТСИЙА (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)

ФОН

Фон нормал бўлиши мумкин ёки етиёлогияга қараб, марказий, кўп марказли ёки диффуз секуляция бўлиши мумкин. Уйқунинг нормал архитектураси йўқ ёки уни фарқлаш қийин бўлиши мумкин, чунки у уйқуда эпилептиформ аномалия мавжуд.

ИНТЕРИКТАЛ

Секин (1,5–2 Гц) спайк-волна дисчаргеълари уйқуда тезкор кўз ҳаракатлари (И–ИИИ босқичлар) бўлмасдан сезиларли даражада фаоллашади. Улар диффуз тарзда, марказий (одатда фронтал) ёки кўп марказли равишда кўриниши мумкин. Уйқуда узлуксиз спайк-волна дисчарге мисоли.

ДИҚҚАТ!

Кеча уйқу ЕЕГ талаб қилиниши мумкин, чунки уйқуда спайк-волналарни фаоллаштириш қисқа уйқу даврларида қузатилмаслиги мумкин.

АКТИВАТСИЙА

ЕЕГ уйқуда тезкор кўз ҳаракатлари бўлмаган вақтда фаоллашади.

ИКТАЛ

Иктал ЕЕГ нақшлари қузатилган тутқаноқ тури билан боғлиқ.

ФЕБРИЛ ИНФЕКТСИЙАСИ БИЛАН БОҒЛИҚ ЭПИЛЕПСИЙА СИНДРОМИ (ФИРЭС)

Тарихдан аввалги ҳолат
Фокал, кўп фокал ёки умумлашган секинлашиш кузатилади.

Интериктал

- Епилептиформ аномалиялари кузатилади, улар фокал, кўп фокал ёки умумлашган бўлиши мумкин.
- Олдинги ёки марказий соҳаларда делта-чирқираси билан экстремал нақш ва 1-3 Гц оралиғида ритмик делта фаоллиги ва устидан қўшилган бета фаоллиги кузатилиши мумкин.

Иктал

Иктал нақш одатда 10 Гц ритмик зарбалар ва паст ёки ўртача амплитудали зарба-тўлқин комплексларидан иборат. Тутқаноқлар оғирлиги юқори, ва тутқаноқлар икки ярим миянинг бир нечта соҳаларидан келиб чиқади, одатда вақтли ва олдинги соҳалардан.

ГЕМИКОНВУЛЬСИЙА-ГЕМИПЛЕГИИА-ЕПИЛЕПСИЙА СИНДРОМИ (ХХЕ) КЎРИБ СҲИҚИСҲ

ЕЛЕКТРОЕНТСЕФАЛОГРАФИЙА

Тарихдан аввалги ҳолат

ЕЕГ фону қабул қилиш вақтида нормал бўлиши мумкин, лекин вақт ўтиши билан нормал ритмлар йўқолади ва зарарланган ярим мияда секинлашиш босқичи ривожланади.

Интериктал

Зарарланган ярим мияда епилептиформ аномалия кузатилади.

Активация

Хроник фазада ЕЕГ аномалиялари уйкудан маҳрум қилиш, уйқучанлик ва ухлаш пайтида кучаяди.

Иктал

Иктал ЕЕГ қабул қилишда фокал мотор эпилептик статус билан характерланади, у ритмик секин (2-3 Гц) тўлқинлардан иборат бўлиб, одатда зарарланган ярим мия устида юқори амплитудали ва икки томонлама бўлади.

ЙУВЕНИЛЬНАЙА МИОКЛОНИСҲЭСКАЙА ЕПИЛЕПСИЙА (ЖМЕ)

Фон

Фон ЕЕГ нормал.

ЕҲТИЙОТ! Фокал секинлашув доимий равишда бир ҳудудда кузатилади, ўнг стрелка, мия структуравий аномалиясини кўриб чиқинг.

Интериктал

Генерализацияланган спайк- ва полиспайк-тўлқинлар 3-5,5 Гц частотада хушёр ва уйку ҳолатида кузатилиши мумкин. Ушбу натижалар ушбу синдромни ташхислаш учун зарур. Фрагментацияланган генерализацияланган спайк-тўлқин фокал ёки кўп фокал спайк-тўлқин каби кўриниши мумкин, аммо доимо бир ҳудудда кузатилмайди. Фокал спайк-тўлқин морфологияси генерализацияланган спайк-тўлқин морфологиясига ўхшайди.

ЕҲТИЙОТ! Фокал спайк-тўлқинлар доимий равишда бир ҳудудда кузатилади, ўнг стрелка, мия структуравий аномалиясини кўриб чиқинг.

ЕҲТИЙОТ! Секин спайк-тўлқинлар (<2,5 Гц) кузатилмайди, ўнг стрелка, бошқа эпилепсия синдромларини кўриб чиқинг.

Активация

Фотопароксизмал реакция узлуксиз фотостимуляцияга 90% ҳолларда кузатилади, аммо визуал стимуллар билан қўзғатилган тутқаноқлар кундалик ҳаётда <10% ҳолатда учрайди.

Генерализацияланган спайк-ёки полиспайк-тўлқинлар ва (абсанслар билан беморларда) клиник абсанслар гипервентиляция орқали қўзғатилиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ! Агар гипервентиляция уч дақиқа давомида яхши амалга оширилса ва генерализацияланган спайк-тўлқин кузатилмаса, абсанслар кам еҳтимолликда.

ЕЕГ аномалиялари уйқусизлик, уйқучанлик ва уйқу ҳолатида кучаяди.

Иктальное

Ягона генерализацияланган полиспайк-тўлқин миоклоник тутқаноқ билан боғлиқ, миоклонус полиспайк билан бир вақтда юзага келади.

Генерализацияланган тонико-клоничЭСкие тутқаноқларда иктальное ЕЕГ кўпинча артефактлар билан яширин бўлади. Генерализацияланган тез ритмик спайклар тоник босқичда кузатилади. Спайклар портлаши ва кейинги секин тўлқинлар клоничЭСкие кўринишлари билан синхронлаштирилган. Кейин постиктал даврда низо секин фаолият кузатилади.

Тез (3-5,5 Гц) генерализацияланган спайк ёки полиспайк-тўлқинлар абсанс тутқаноқлари билан бирга кузатилади.

ЙУВЕНИЛЬНАИА АБСАНССНАИА ЕПИЛЕПСИИА (ЖАЕ)

ЕЛЕКТРОЕНЗЕФАЛОГРАФИЯ

Фон

Фон нормал. Баъзан оссипитал (ёпик) ритмик делта-фаоллиги (ОИРДА) кузатилиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ! Генерализацияланган секинлашиш кузатилмайди.

ЕҲТИЙОТ! Фокал секинлашиш бирор бир ҳудудда кетма-кет кузатилади, бу ҳолда структурал аномалияни кўриб чиқинг.

Интериктал

Генерализацияланган спайк-тўлқинлар, генерализацияланган спайк-тўлқинларнинг парчалари ёки полиспайк-тўлқинлар кузатилиши мумкин.

ЕҲТИЙОТ! Гарчи фокал спайклар пайдо бўлиши мумкин, агар улар бир жойда доимий равишда пайдо бўлса, структурал аномалияни кўриб чиқинг.

ЕҲТИЙОТ! Секин спайк-тўлқин (<2.5 Гц) кузатилмайди, бу ҳолда бошқа эпилепсия синдромини кўриб чиқинг.

Активация

Генерализацияланган спайк-тўлқин ёки полиспайк-тўлқин ва клиник абсанслар гипервентиляция билан чақирилади.

ДИҚҚАТ! Агар гипервентиляция уч дақиқа давомида яхши бажарилса ва генерализацияланган спайк-тўлқин кузатилмаса, абсанслар еҳтимоли паст.

ЕЕГ аномалиялари уйқуни чеклаш, уйқуда ва ухлаб туришда, шунингдек уйғонишда кучаяди. Генерализацияланган спайк-тўлқин уйқуни чеклаш ёки уйқуда парчаланиши мумкин. Парчаланган генерализацияланган спайк-тўлқинлар фокал ёки кўп фокал каби кўриниши мумкин, аммо одатда бирор худудда кетма-кет кузатилмайди. Фокал спайк-тўлқинлар морфологияси одатда генерализацияланган спайк-тўлқин морфологиясига ўхшайди.

Иктал

Регуляр генерализацияланган спайк-тўлқин ёки полиспайк-тўлқин 3-5,5 Гц абсансли тутқаноқларда пайдо бўлади.

Генерализацияланган тонико-клоничЭСкие тутқаноқларда иктал ЕЕГ кўпинча артефактлар билан яширин бўлади. Тоник фазада генерализацияланган тез ритмик спайклар кузатилади, клоник фазада — спайклар ва кейин медленний тўлқинлар, улар клоник қўзғалишлар билан синхрон бўлади. Кейин тутқаноқдан кейинги даврда нотекис секин фаоллик кузатилади.

ГЕНЕРАЛИЗАСИЛАСХҲАН ТОНИК-КЛОНИК ТУТҚИНЛАР БИЛАН ЕПИЛЕПСИЯ (ЕГТСА)

Фон

Фон ЕЕГ нормалдир.

ДИҚҚАТ! Женерализацияланган секинлашиш кузатилмайди.

ДИҚҚАТ! Фокал секинлашиш бир худудда кетма-кетликда кузатилади, ўнг ўқни кўрсатинг, мия структуравий аномалиясини кўриб чиқинг.

Интериктал

Женерализацияланган спайк-тўлқин ёки полиспайк-тўлқин 3-5,5 Гц частотада интериктал ЕЕГ да кузатилади. Беморларнинг ярмида бу аномалиялар фақат уйқуда кузатилади.

ДИҚҚАТ! Фокал спайк-тўлқин пайдо бўлиши мумкин, лекин агар у бир худудда кетма-кет кузатилса, ўнг ўқни кўрсатинг, мия структуравий аномалиясини кўриб чиқинг.

ДИҚҚАТ! Секин спайк-тўлқин (<2,5 Гц) кузатилмайди, ўнг ўқни кўрсатинг, бошқа эпилепсия синдромларини кўриб чиқинг.

Активация

ЕЕГ аномалиялари уйқудан маҳрум бўлиш, ухлашда ва уйқу ҳолатида кучаяди.

Ёритилиш стимуляциясига фотопароксизмал жавоблар кузатилиши мумкин.

Женерализацияланган спайк-тўлқин уйқудан маҳрум бўлиш ёки уйқу ҳолатида тез-тез фракментланган ҳолга келади. Фракментланган женерализацияланган спайк-тўлқин локал

ёки кўп локал бўлиши мумкин, лекин одатда бир ҳудудда кетма-кет кузатилмайди. Фокал спайк-тўлқиннинг морфологияси женерализацияланган спайк-тўлқинга ўхшайди.

Ўктал

Женерализацияланган тоник-клоник тутқинлар пайтида иктал EEG кўпинча артефактлар билан яширилади. Тоник босқичда женерализацияланган тез ритмик спайклар кўринади. Спайкларнинг портлашлари ва кейинги секин тўлқинлар клоник силкинишлар билан синхрон бўлади. Сўнгра постиктал даврда тартибсиз секин фаоллик кузатилади.

. УЙҚУГА БОҒЛИҚ ГИПЕРМОТОР (ГИПЕРКИНЕТИК) ЕПИЛЕПСИЯ (ГЕП)

Фон

Фон EEG одатда нормал бўлади.

ДИҚҚАТ! Фокал секинлашиш бир жойда доимий равишда кузатилса, мия тузилишини бузилиши еҳтимолини кўриб чиқинг.

Интериктал

Кўпгина беморларда EEG да уйғониш ҳолатида epileptiform аномалиялар кўринмайди. Уйқу вақтида ЭСа, одатда 50% беморларда фронтал ҳудудларда epileptiform аномалиялар кузатилади.

Активация

Epileptiform аномалия уйқу этишмаслиги ва уйқу вақтида кучаяди.

Иктал

Иктал EEG да аниқ иктал шакллар кўринмаслиги, ҳаракат артефакти билан яширин бўлиши ёки ривожланаётган ўткир ёки пик-тўлқинли ишқаланишлар, ритмик секин фаоллик ёки диффуз фонда текислик бўлиши мумкин. Постиктал фокал секинлашиш кузатилиши мумкин. Уйғун EEG видеоёзувини олиш бу синдромни тасдиқлаш учун енг яхши диагностик текширувдир, айниқса EEG да аниқ иктал шакллар мавжуд бўлмаган ҳолатларда. Интракраниал EEG ёзувлари (масалан, стерео EEG) иктал дисчаргеълар фронтал ёки экстрафонтал ҳудудлардан (шу жумладан, инсулар-оперсулар, темпорал ва паретал кортекс) бошланишини кўрсатган.

ОИЛАВИЙ МЕДИЯЛ ВИСОСҲНАЙ ЕПИЛЕПСИЯ (ФМТЛЕ)

Фон

Фонал EEG одатда 60% беморларда нормал, қолган ҳолларда ЭСа енгил очақ секинлашиш кузатилиши мумкин.

Интериктал

Беморлардан тахминан учдан бирида вақт-вақти билан ўнг томонда ўткир тўлқинлар кузатилади.

Активация

EEG аномалиялари ухлашдан маҳрум бўлиш, уйқу ва уйқу ҳолатида кучаяди.

Иктал

Ушбу синдромда иктал EEG ёзувлари ҳақида етарли миқдорда нашр этилган маълумотлар йўқ.

ЕПИЛЕПСИЯ ЭСХИТИСХГА ХОСЛИКЛАР БИЛАН (ЕАФ)

ФОН

Фон ЕЕГ нормал.

ИНТЕРИКТАЛ

Интериктал ЕЕГ одатда нормал. Агар аномалия кузатилса, у фокал (одатда темпорал) epileptiform аномалиялар билан тавсифланади; улар тарқалган бўлиши ҳам мумкин.

АКТИВАТСИЯ

ЕЕГ аномалияси уйқусизлик, уйқучанлик ва ухлашда кучаяди. ЕЕГ аномалияси гипервентиляция пайтида фаоллашиши мумкин.

ИКТАЛ

Ушбу синдромда истал ЕЕГ ёзувлари ҳақида етарлича нашр қилинган маълумотлар мавжуд эмас.

. ОИЛАВИЙ ФОКАЛ ЕПИЛЕПСИЯСИ ВАРИАБЕЛЛАР ФОКУСЛАР БИЛАН (ФФЕВФ)

Фон

Фонда ЕЕГ одатда нормал.

Интериктал

Интериктал ЕЕГ кўпинча фокал epileptiform аномалияларни кўрсатади, оиланинг ҳар бир аъзосида фокал худуд вақт ўтиши билан доимий қолади.

Активация

ЕЕГ аномалиялари ухлашдан маҳрум бўлиш, уйқусизлик ва уйқуда кучаяди.

Иктал

Иктал ЕЕГ фокал мия тармоқлари билан боғлиқ фокал иктал шаблонларини кўрсатади, бу мия тармоғининг ҳар бир аъзосига алоқадор.

ЎҚИСХ ЙУЗАГА СҲИҚАЛГАН ЕПИЛЕПСИЯ (ЕВРИС)

ФОН

Фон ЕЕГ нормал.

ИНТЕРИКТАЛ

Интериктал epileptiform аномалия кузатилмаслиги мумкин. Тахминан 75% ҳолатларда умумийлаштирилган истал дисчаргеълар кузатилади, тахминан 25% ҳолатларда ЭСа икки томонлама, лекин ассимметрик ёки бир томонлама дисчаргеълар кузатилади (ҳар доим доминирувчи ярим шарларга латерализация; 10% ҳолатларда фокал темпорал-париетал дисчаргеълар кузатилади).

АКТИВАТСИЯ

ЕЕГ аномалияси уйқусизлик, уйқучанлик ва ухлашда кучаяди.

ИКТАЛ

Миёклоник ҳужумлар қисқа муддатли ўткир, спике ёки ўткир/спике-тўлқин фаоллиги билан кузатилади (бу паст волтажли бўлиши мумкин). Уларни биргаликдаги миёгеник

артефактдан ажратиш қийин бўлиши мумкин. Хужумнинг хусусиятлари деярли сезилмайди, уларни видео-ЕЕГ вақтида видео орқали баҳолаш қийин, чунки орофациал миёклонуснинг нозик табиати ва видео-ЕЕГ вақтида юзнинг чеккаларининг чекланган аниқлиги туфайли. Ўқиш вақтида беморнинг юзининг тўғридан-тўғри видеоси фойдали бўлиши мумкин.

ПРОГРЕССИВ МИОКЛОНИК ЕПИЛЕПСИЯ (ПМЕ)

ФОН

Фон дастлаб нормал бўлиши мумкин, вақт ўтиши билан фонга прогрессив секинлашув кузатилади.

ИНТЕРИКТАЛ

Умумийлашган спайк ва полиспайк-тўлқинлар кўринади. Фокал epileptiform аномалия Лафора касаллигида орқа қисмларда кузатилиши мумкин.

АКТИВАТСИЯ

Асосий сабабларга қараб, фотостимуляция ЕЕГда спайк-тўлқин дисчаргеларини келтириб чиқариши мумкин, бу Унферрихт-Лундборг касаллиги, Лафора касаллиги ва нейронал сероид липофускинозларида кузатилади. Лафора касаллигида ва баъзи нейронал сероид липофускинозларда, масалан, СЛН2, паст частоталарда тўлқинларнинг активацияси кузатилиши мумкин. Генетик умумий epileptiform аномалиялардан фарқли ўларок, Лафора касаллигида умумий epileptiform аномалия уйқуда активацияланмаслиги мумкин (аммо орқа қисмларда фокал аномалия активацияланиши мумкин).

ИКТАЛ

Битта умумийлашган полиспайк-тўлқин миёклоник хужумнинг чайқалиши билан боғлиқ бўлиши мумкин, аммо Лафора касаллигида тартибсиз миёклонус ЕЕГ билан боғлиқ бўлмаслиги мумкин.

РАСМУССЕН СИНДРОМИ

Фон Зарар кўрган яримшарнинг устида нормал физиологик ритмлар йўқолиб, тез-тез прогрессив секин фаоллик пайдо бўлиши билан фоннинг ассиметрияси ривожланади. Камчиликка учраган беморларда ЕЕГ тақдим этилганида нормал бўлиши мумкин.

Интериктал Epileptiform фаоллик кўпинча зарарланган яримшар устида интериктал ЕЕГда учрайди. Фокусли epileptiform фаоллик бўлиши мумкин, бу ЭСа тарқалган ҳолга келиши мумкин. Контралатерал epileptiform фаолликнинг пайдо бўлиши когнитив функцияларнинг пасайиши билан боғлиқ бўлиши мумкин.

Активация ЕЕГ аномалияси уйқусизлик, уйқучанлик ва ухлашда кучаяди.

Иктал Фокусли иктал дисчаргелар ЕЕГда фокусли тутқаноқ пайтида кузатилиши мумкин, улар тез-тез бўлади ва ЕЕГда қайд этилади. Тутқаноқлар зарарланган яримшарда бир нечта ўчоқдан бошланиши мумкин. Epilepsia partialis continua ЕЕГ юзасидаги ўзгаришларсиз рўй бермаслиги мумкин. Ипсилатерал атрофия туфайли ЕЕГда қайд этилган тутқаноқлар контралатерал томонда юқори амплитудага эга бўлиши мумкин.

Беморлар учун эпилепсия еҳтимоли борлигида рутинни ЕЕГ ёзувининг давомийлигини 30 дақиқадан кам бўлмаслиги тавсия этилади [228].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончилиги даражаси – 4).

Изоҳ: ЕЕГ ёзувининг давомийлиги эпилептиформ графоэлементларнинг аниқланиш частотаси билан бевосита боғлиқ, аммо тадқиқотнинг максимал давомийлиги ҳақида аниқ тавсиялар йўқ [228].

· Янги бошланғич ёки ривожланаётган ақлий ривожланиш кечикиши бўлган болаларда ухлаш вақтида ЕЕГни ёзиб олиш, ухлашда давом этадиган (узлуксиз) спайк-тўлқин фаолиятини (Сонтинуоус спике анд вавЭС дуринг слееп, ССWC) бартараф қилиш мақсадга мувофиқ [229].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончилиги даражаси – 5).

Изоҳ: Ривожланиш эпилепсиятик енсефалопатияси ва/ёки секин ухлаш даври электр эпилепсиятик ҳолати/спайк-тўлқинли зарба фаоллиги (ЭСЭС) болаларда нейрокогнитив бузилишлар ва кам учрайдиган эпилептик тутқаноқлар билан боғлиқ, унинг ташхиси фақат ухлаш вақтида ЕЕГни ёзиб олиш билан мумкин. Ушбу атама кўпинча Электрик Эпилептик Статуси Медлени Уйқу (ЭСЭС) синоними сифатида ишлатилади.

Нейрофизиологлар фикрига кўра, ЕЕГдаги топилмаларни тавсифлаш учун "Электрик Эпилептик Статус Медлени Уйқу" атамасидан фойдаланиш керак. Эпилептиформ фаолият индекси 85% дан паст ва 50% дан юқори бўлса, қарор қабул қилишда клиник маълумотлар ва невропсихологик баҳолашлар ҳисобга олиниши керак.

· Психоллингвистик ривожланиш кечикиши билан бўлган болалар учун ЕЕГ ёзувини тавсия этилади [230].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончилиги даражаси – 5).

· Болаларда болалик абсанс эпилепсияси бўйича диагностикани аниқлаш учун, руцин ЕЕГни олиш ва терапия самарадорлигини баҳолаш учун тавсия этилади [227, 469].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончилиги даражаси – 5).

Изоҳ: Даволаш олмаян болада болалик абсанс эпилепсияси бўлса, абсанслар тўғри олиб борилган гипервентиляция вақтида дарҳол пайдо бўлади. Агар тутқаноқ видеоёзуви имконияти йўқ бўлса, лаборатория ходими овозли ҳисоблаш тЭСтларини ўтказиши ва клиник кўрсаткичларни диққат билан кузатиб, абсанснинг танасини ва ўзига ҳослигини баҳолаш керак.

· Эпилепсия ремиссиясини фақат клиник, балки электрографик тарзда тасдиқлаш учун ЕЕГ ёзувини тавсия этилади [231].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончилиги даражаси – 5).

Изоҳ: Асосан умумий шаклларда эпилепсия, эпилептиформ фаолиятнинг миқдори эпилептик тутқаноқлар еҳтимоли билан бевосита боғлиқ, шунинг учун антиэпилептик дори-дармонларни тузатиш қарори ЕЕГ назорати билан қабул қилиниши керак.

л ЕЕГ ёзувини олиб бориш ёки видео-ЕЕГ-мониторингни уйқуда олиб бориш, эпилепсия еҳтимоли бўлган беморларга, агар уларнинг ЕЕГ натижалари (қисқа ёки узок) маълумот бермаса, тавсия этилади [221, 232].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончилиги даражаси – 5).

л ЕЕГ ёзувини олиб бориш, эпилепсия беморларига нафақат электрографик ремиссияни, балки даволаш самарадорлигини баҳолаш мақсадида тавсия этилади [221, 232].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончилиги даражаси – 5).

- Эпилепсия еҳтимоли бор бўлган беморларга ЕЕГ ёзувини олиб бориш ёки видео-ЕЕГ мониторингини уйқуда олиб бориш тавсия этилади, агар ЕЕГ натижалари

(қисқа ёки узок) маълумот бермаса [221, 232].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончлилиги даражаси – 5).

Изоҳ: ЕЕГ натижалари клиник аниқликни таъминламаса, видео-ЕЕГ мониторингни ўтказиш ва уйкуда ЕЕГ ёзувини олиш керак бўлади.

- ЕЕГ ёзувини олиб бориш, эпилепсия беморларига фақат электрографик ремиссияни емас, балки даволаш самарадорлигини баҳолаш мақсадида ҳам тавсия етилади [221, 232].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончлилиги даражаси – 5).

Изоҳ: ЕЕГ мониторинги даволашнинг самарадорлигини ва эпилептик фаолиятнинг давомийлигини баҳолашда ёрдам беради.

- □ Эпилепсия билан касалланган беморларда ЕЕГ ёзувини олиш ва уни таҳлил қилиш, асосан, касалликнинг тўғри ташхиси, даволашни режалаштириш ва доривор терапиянинг самарадорлигини аниқлаш мақсадида амалга оширилади. ЕЕГ ёзуви беморнинг клиник ҳолатига мос келиши лозим [221, 232].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончлилиги даражаси – 5).

Изоҳ: ЕЕГ таҳлили клиник кўрсаткичлар билан солиштирилган ҳолда аниқ маълумот беради.

- □ Видео-ЕЕГ мониторинги узайтирилган эпилептик активлик ёки давомий вақтларда ҳозирги даволашни баҳолашда муҳимдир. Бу усул, хусусан, касалликни аниқлаш ва даволашни кузатиш учун ишлатилади. [222].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончлилиги даражаси – 4).

Изоҳ: Видео-ЕЕГ мониторинги беморнинг клиник аломатлари ва ЕЕГ натижаларини аниқроқ таҳлил қилиш имконини беради.

- □ Эпилепсия симптоматик бўлган ёки таҳлилий усуллар ёрдамида таҳлил қилиниши керак бўлган беморларда ЕЕГ мониторингини амалга ошириш зарур. Бундай ҳолатларда, тасдиқланган ташхис билан беморларнинг ЕЕГ таҳлили ва мониторинги уларни даволашни тўғри режалаштириш имконини беради [221].

Тавсия даражаси Б (далиллар ишончлилиги даражаси – 4).

Изоҳ: ЕЕГ таҳлили даволаш жараёнини яхшилашга ёрдам беради, чунки у эпилептик фаолиятни аниқлашга ёрдам беради.

- Эпилепсия ташхиси қўйилган беморларда мия тасвирлаш усуллари, масалан, компьютер томографияси (КТ) ва магнит-резонанс томографияси (МРТ), касалликнинг сабаблари ва структураларини аниқлаш учун керакли воситалар ҳисобланади. Улар, айниқса, симптоматик эпилепсияда касалликнинг асосий манбаини аниқлашда ёрдам беради. [223].

Тавсия даражаси Б (далиллар ишончлилиги даражаси – 4).

Изоҳ: МРТ ва КТ беморда тузилма аномалияларини ва бошқа паталогияларни аниқлашда муҳим рол ўйнайди.

- Эпилепсия билан оғриган беморларда аниқ касаллик турлари ва даволаш ёндошувини танлаш учун, бош миянинг нейрофизиологик ўрганишлари, жумладан, функционал МРТ ёки позитрон-емиссия томографиясидан (ПЕТ) фойдаланиш мумкин. Бундай тасвирлаш усуллари, айниқса, мураккаб эпилепсия турларида самарали бўлиши мумкин. [224].

Тавсия даражаси С (далиллар ишончлилиги даражаси – 3).

Изоҳ: Функционал МРТ ва ПЕТ ёрдамида мия фаолияти ва структуравий аномалияларни ўрганиш мумкин.

- Эпилепсия даволашида нейростимуляция ёки мия стимуляцияси усуллари, масалан, транскраниал магнит стимуляция (ТМС) ёки електроенцефалографик стимуляция, янги даволаш ёндошувларини ўрганиш учун ишлатилади. Бу методлар асосан, баъзи турдаги эпилепсияларни бошқариш учун клиник синовларда синовдан ўтказилмоқда. [225].

Тавсия даражаси Б (далиллар ишончлилиги даражаси – 4).

Изох: Нейростимуляция усуллари даволашни янада самаралироқ қилишга ёрдам бериши мумкин.

- □ Эпилепсия ташхиси қўйилган беморларда даволашнинг самарадорлигини баҳолаш учун ЕЕГ (электроэнцефалография) ва видео-ЕЕГ мониторинги муҳим воситалардир. Бу методлар қўтилган эпилептик тутқаноқларни аниқлаш ва даволаш натижаларини таҳлил қилишда қўлланилади. ЕЕГ ва видео-ЕЕГ мониторинги, айниқса, мураккаб эпилепсия турларида ва даволанишга жавоб бермайдиган беморларда самарали бўлади. [226].

Тавсия даражаси А (далиллар ишончилиги даражаси – 1).

Изох: Видео-ЕЕГ мониторинги ва ЕЕГ тутқаноқларни кузатишда ва уларнинг турини аниқлашда ёрдам беради.

- □ Эпилепсиянинг фармакотерапевтик даволанишида янги дорилар ва инновацион препаратлар, масалан, саннабидиол ва руфинамид, яхши натижалар кўрсатмоқда. Ушбу дорилар, айниқса, сезиларли энгиллик ва самарадорликни тақлиф қилади, лекин уларнинг узок муддатли таъсири ва хавфсизлиги бўйича қўшимча тадқиқотлар талаб етилади. [227].

Тавсия даражаси Б (далиллар ишончилиги даражаси – 2).

Изох: Янги дорилар фармакотерапия самарадорлигини ошириши мумкин, ammo уларнинг узок муддатли таъсири тўлиқ ўрганилмаган.

ЕПИЛЕПСИЯДА ВИЗУАЛИЗАЦИЯ

ВИЗУАЛИЗАЦИЯ

Фокал Кортикал Дисплазия

Оптималлаштирилган фокал кортикал дисплазия аниқлаш учун визуализация:

- T1 вазнли тасвирларнинг нозик кЭСмаларига эга бўлган МРТ, аксиал ва коронар T2 вазнли тасвирлар, ҳамда ФЛАИР тасвирлари.

Фокал кортикал дисплазия (ФКД) II типининг визуализация хусусиятлари:

- **Атрофия** — лобар ёки сублобар атрофия, субкортикал оқ модданинг минтақавий йўқолиши.
- **Юқори сигнал** — оқ модда устида T2 вазнли/ФЛАИР тасвирларида юқори сигнал ва T1 вазнли тасвирларда паст сигнал.
- **Слигхтлий абнормал гйри/сулси паттерн** — озгина ноанъанавий бурмалар ёки йивлар.
- ФКД II типининг **IIa** тури одатда **виссуал лобларда** аниқланади ва бу **хиппосампус атрофи** билан боғлиқ бўлиши мумкин, **IIb** тури ЭСа кўпинча **виссуал лоблар ташқарисида** аниқланади.

ТУБЕРОЗ СКЛЕРОЗ

Туберёз склерозни оптималлаштирилган аниқлаш учун визуализация:

T1 бўйича оғирлик билан юварлак кирралар билан МТР, T2 бўйича аксиал ва коронал тасвирлар, ва ФЛАИР.

ТУБЕРОЗ СКЛЕРОЗНИНГ ВИЗУАЛИЗАЦИЯ ХУСУСИЯТЛАРИ

- **Корикал туберлар** (80% ёки ундан кўп беморларда мавжуд, шунингдек, миёжевал туберлар ҳам бўлиши мумкин)
- **Субependимал тугунлар** (95% ёки ундан кўп беморларда мавжуд)
- **Субependимал гиганцеллюляр астроцитом** (тахминан 10-15% беморларда мавжуд)
- **Оқ модда аномалиялари ва кисталар**

Корикал туберлар билан боғлиқ патологик ва визуал хусусиятлар фокал корикал дисплазия (ФҚД ИИБ) хусусиятларидан ажралиб турмаслиги мумкин. Баъзи тубериёз склерозга эга бўлган беморларда гемимэгаленсефалия қайд этилган.

ЛИССЕНСЕФАЛИЯ

Гарчи лиссенсефалия ултратовуш текшируви (хомиладорликдан олдин ва туғилишдан кейин) ва КТ ёрдамида аниқланиши мумкин бўлса-да, МРТ — бу тузилма ва боғлиқ структурал аномалияларни баҳолаш учун энг яхши визуализация усулидир. МРТда Т1 вазнли тасвирларнинг ингичка кЭСшмалари, Т2 вазнли аксиал ва коронариал тасвирлар, шунингдек, ФЛАИР тасвирлари бўлиши керак.

Лиссенсефалия 1-тури визуализация хусусиятлари:

- Гирайнинг камайганлиги (бу кучли Сйлвиан ёриқни юзага келтиради ва «саккиз» кўринишини беради).
- Мия пўстининг қалинлашиши, 12-20 мм (одатий 3-4 мм ўрнига)
- Баъзан субкортикал тасмалар гетеротопияси кузатилади (ДСХ патогеник вариантларида олд қисмининг, ЛИС1 патогеник вариантларида ЭСа орқа қисмининг устунлиги)
- Бошқа тузилмавий аномалиялари, масалан, кенгайган бўшлиқлар ва мозолист майдонининг гипоплазия каби бошқа миядаги тузилмавий аномалиялари кузатилиши мумкин

СУБКОРТИКАЛ ТАСМАЛАР ГЕТЕРОТОПИЙАСИ

Субкортикал тасмалар гетеротопияга оид визуализация учун энг яхши усул куйидагича:

Субкортикал тасмалар гетеротопияга ултратовуш (УЗ) ва компьютер томографияси (КТ) ёрдамида аниқланиши мумкин, аммо МРТ бу ҳолатнинг тафсилотларини ва боғлиқ структуралар аномалиялари билан баҳолаш учун афзал кўрилади. МРТда Т1 вазнли тасвирлар бўйича нозик кЭСмалар, Т2 вазнли акциал ва коронар тасвирлар, ҳамда ФЛАИР тасвирлари бўлиши керак.

Субкортикал тасмалар гетеротопияга оид визуализация хусусиятлари:

- **Серум модда тасвирланади:** у бўшлиқ билан ва кортекс орасида жойлашган, турли қалинликларда кўриниши мумкин (баъзи жойларда деярли кўринмас бўлиши мумкин) ва баъзан кўпайтирилган (яъни, иккита тасвир) бўлиши мумкин, айниқса вақтли лобларда.
- **Юқаридаги кортекс** нормал бўлиши мумкин ёки энгил ёриқ бўлиши мумкин.
- **Олд томоннинг устуворлиги** ДСХ патоген вариантларида кузатилади, орқа томоннинг устуворлиги ЭСа ЛИС1 патоген вариантларида кўзга ташланади.

КУЛРАНГ МОДДАНИНГ ҲЕТЕРОТОПИЙАСИ

Гейтеротопия оқ моддасини аниқлаш учун оптималлаштирилган визуализация:

Гейтеротопия оқ моддасини ултратовуш (УЗИ) ва КТ ёрдамида аниқлаш мумкин (ўлчамига қараб), лекин МРГ деталлар ва боғлиқ структурал аномалияларни баҳолаш учун афзал кўрилган визуализация усулидир. МРГ да юпқа кЭСмалар, ҳажмли Т1-оғирликдаги тасвирлар, аксиал ва коронар Т2-оғирликдаги тасвирлар ва ФЛАИР тасвирлари бўлиши керак.

Перивентрикуляр ядроли гейтеротопиянинг визуализация хусусиятлари:

• Гейтеротопик тугунлар оқ модданинг оғирликдаги интенсивлигини чуқур епендимал қатламда кўриш мумкин ва иккита асосий типни ажратиш мумкин:

- Тугунлар ён томонларнинг олдинги бурчаклари ва ён бўшлиқлари бўйлаб жойлашган, бу ЭСа одатий икки томонлама перивентрикуляр ядроли гейтеротопияга хосдир.
- Тугунлар, максимал даражада учбурчаклар ва бўйин бурчакларида кўринади, бу ЭСа инфрасилвий перивентрикуляр ядроли гейтеротопия шаклида учрайди.

ПОЛИМИКРОГИРИЙА

Полимикрогирияни оптималлаштирилган аниқлаш учун визуализация: МРИ деталларни ва боғлиқ структурал аномалияларни баҳолаш учун танланган визуализация усулидир. МРИ қуйидаги хусусиятларга эга бўлиши керак: Т1-оғирликдаги ҳажмли тасвирларнинг ингичка кЭСмалари, Т2-оғирликдаги аксиал ва коронарлик тасвирлар ҳамда ФЛАИР. Ингичка кЭСмалар, микрогириянинг қалинлашган қобикдаги фарқларини аниқлаш учун зарур, чунки бу ҳолатда микрогирия лиссенсефалия ёки ёмон шакланган бурилиш тасвирларини ЭСлатиши мумкин, яъни қалинлашган қобик ва қобикнинг ўзига хос бўлмаган, сиянидланган қобикнинг бузилган тасвири.

Полимикрогириянинг визуализация хусусиятлари:

- Кўплаб майда бурилишлар (ортиқча ёриқлар, 6-10 мм қалинликда) туфайли қобикнинг кўриниши қалинлашгани, лекин аслида қалинлашиш емас.
- Кўплаб майда бурилишлар туфайли қобикнинг нотекис сатҳини кўрсатиш.
- Қора ва оқ модданинг чэгарасидаги нуқта-кўриниш, кўплаб майда бурилишлар туфайли.
- Силвиев борзданинг аномалияли морфологияси, орқага қараган кенгайган ва нотўғри йўналтирилган бўлиши мумкин.
- Т2-оғирликдаги тасвирларда остки оқ модда юқори сигнални кўрсатиши мумкин.
- Баъзан, илгари интраутерин инфекция билан боғлиқ бўлган беморларда, анормал қобикда калцификация жойлари кўриниши мумкин.
- Базал ганглияларнинг аномалияси тубулин генининг патологик варианты билан боғлиқ бўлиши мумкин.
- Перивентрикуляр тугунли ҳетеротопия билан боғлиқ бўлиши мумкин.

ГЕМИМЭГАЛЕНЕФАЛИЙА

Гемиймэгаленсефалиянинг аниқланиши учун оптималлашган визуализация:

Гемиймэгаленсефалия ҳомиладорликдан кейинги ултратовуш (УС) ва КТ ёрдамида аниқланиши мумкин бўлса ҳам, МРГ (магнит-резонанс томография) тафсилотларни ва боғлиқ структурал аномалияларни баҳолаш учун энг яхши танловдир. МРГ да ингичка кЭСмалар, ҳажмли Т1-оғирликдаги тасвирлар, аксиал ва коронар Т2-оғирликдаги тасвирлар ҳамда ФЛАИР-тасвирлар бўлиши керак.

Гемиймэгаленсефалиянинг визуализация хусусиятлари: • Қора қаватнинг ноаниқлик билан кўрсатилган жойи билан аниқ қилиб кўрсатилган қисмлар.

- Оқ моддада ноаниқликлар ва секинлашиш билан кўринадиган тасвирлар.
- Гастритлар аризаларининг оғриқли ва оптималлашган кўриш амалиёти аввало кузатиладиган машаққат қабул қилиш, бу муҳим аҳамиятга эга.

СХИЗЕНСЕФАЛИЙА

Шизоенсефалиянинг оптималлаштирилган аниқлиги учун визуализация:

Шизоенсефалиянинг очик лаблар билан шизоенсефалиясини аниқлаш учун, ултратовуш текшируви (ҳомиладорлик ва туғилганидан кейин) ва КТ дан фойдаланиш мумкин, аммо МРГ, тузилма ва алоқадор структуралар аномалияларини баҳолаш учун танланган тасвирлаш усулидир. МРГ ни қуйидаги усулда бажариш керак: T1 вазнли текис қатламли тасвирлар, T2 вазнли акциал ва коронар тасвирлар, ФЛАИР тасвирлар.

Шизоенсефалиянинг очик лаблар шаклида визуализация хусусиятлари:

- Жорик кўринадиган, у бўшлиқдан тўртта мияда полимикрогирия билан қопланган ва кортикал юзага чўзилган.
- Ёриқ мия суюқлиги (ССГ) ва ён томони бўшлиқни бирлаштиради; "епендимал бошқотирма юмшоқ мияли ўзаро."
- Ёриқ деворлари мияда тўлдирилган ССГ бўшлиғи томонидан ажратилган.
- Очик лаблар шакли икки томонлама шизоенсефалияда кенг тарқалган.

ГИПОТАЛАМИК ГАМАРТОМА Гипоталамик гамартомани оптималлаштирилган аниқлаш учун визуализация:

Гипоталамуса ва унинг боғланишига коронал T2 тез спинли ечо кетма-кетликларидан ингичка кЭСмалар ва кЭСмалар орасидаги бўшлиқсиз тасвир олиш.

Гипоталамик гамартомасининг визуализация хусусиятлари:

- Гипоталамус худудида оқ модданинг сигнал интенсивлиги билан масса
- Унинг ўзаги мамиллари соҳасига боғланган "ёпиқ" бўлиши мумкин, ва агар катта бўлса, у мамиллари тана шаклини деформациялаши ёки ўз ичига олиш мумкин, шу билан бирга, чарчаш ва передний-бокселги томонга кўчирилган ва учинчи бўшлиқдан пастга кенгайган ҳолат.
- Серум буқлари бўшлиғида қонли бўлган "ёпиқ" билан бўғланиш мумкин.

БОСҲ МИЙА АНГИОМАСИ

Ангиома мияни оптималлаштирилган аниқлаш учун визуализация

Градиент ечо (ГРЕ) ёки T2*-кетма-кетликлари бу лезёнларни T1 ёки T2 тасвирларига қараганда яхшироқ аниқлаш имконини беради. *ГРЕ/T2-тасвирлар оддий спин-ечо кетма-кетликларида еътибордан четда қолиши мумкин бўлган ангиомаларни аниқлашда жуда муҳимдир.**

Сусептибилите билан оғирланган тасвирлаш (СВИ) усули ангиомаларни аниқлашда ГРЕ билан ўхшаш сезгирликка эга бўлиши мумкин. СВИ шунингдек, T1 ва T2 тасвирларига нисбатан калсификацияларни аниқлашда юқори сезгирликка эга.

Агар ангиома катта бўлмаса ёки қон кэтиш билан бирга келмаса, бу каби аномалиялар КТда кўринмаслиги мумкин. Церебрал ангиомалар "секин оқим" аномалиялари бўлгани учун ангиографияда аниқланмайди.

Церебрал ангиоманинг визуализацион хусусиятлари

- "Попкорн" ёки "резавор мева" шаклига эга бўлган ўсма
- Гемосидерин ҳалқаси билан ўралган, бу ЭСа сусептибилите билан оғирланган кетма-кетликларда ("блоолинг" эффекти) кучли сигнал ўзгаришини намоёйиш этади.
- T1 ва T2 тасвирларида сигнал ички қон кэтишнинг турли босқичларига боғлиқ равишда ўзгарувчан бўлади.

СИНДРОМ СТУРЖ-ВЕБЕР

Стурге-Вебер синдромини оптималлаштирилган аниқлаш усуллари:

Рентгенография ва КТ **калсификация** ҳамда **атрофияни** аниқлаши мумкин, лекин **батафсил баҳолаш учун энг яхши усул – МРТ** ҳисобланади.

✦ **Тавсия этилган МРТ кетма-кетликлари:**

- **Контраст билан олинган юпқа кЭСимли ҳажмли T1-оғирликдаги тасвирлар** (лептоменингеал кучайиш учун).
- **Аксиал ва коронал T2-оғирликдаги ҳамда ФЛАИР тасвирлар** (белов модда зарарланиши ва атрофия баҳолаш учун).
- **Орбитал МРТ** (кўз зарарланишига гумон қилинган ҳолатларда).


Стурге-Вебер синдромининг хос белгилари:

 **КТ:**

- **"Трамвай йўли"** кўринишидаги ингичка қават ости калсификацияси.
- **Бир томонлама мия атрофияси.**

 **МРТ:**

- **T1-оғирликдаги контрастли тасвирлар** → **Лептоменингеал кучайиш** (қарияларда кузатилмаслиги мумкин).
- **Қўшимча топилмалар:**
 - **Серебрал атрофияси** (лептоменингеал ангиомага мос келадиган ҳудудда).
 - **Белов модда сигнал аномалиялари** (сурункали ишемия натижасида).
 - **Кенгайган бир томонлама қоринча томир тўрчалари.**

 **Ангиография (мажбурий эмас):**

- **Юзаки кортикал веналарнинг йўқлиги.**
- **Кенгайган ва егри-бугри чуқур веналар.**

⚠ Мухим!

Янги туғилган чақалоқларда визуал белгилар йўқ бўлиши мумкин, чунки калсификация ва атрофия вақт ўтиши билан ривожланади.

АРТЕРИОВЕНОЗ МАЛФОРМАТСИЙА

Артериовеноз малформация оптималлаштирилган аниқлаш усуллари

★ **АВМъни аниқлаш учун КТ контраст билан ва МРТ ишлатилиши мумкин, лекин “олтин стандарт” – ангиография ҳисобланади.**

Визуализация хусусиятлари

КТ (контраст билан)

◆ "Чумолилар уйи" ёки "чувалчанглар халтаси" кўриниши – бир-бирига чирмашган қон томирлар (таъминловчи артериялар, ўчоқ ва дренажловчи веналар).

МРТ

◆ **Т2-ваззли тасвирларда – паст сигнал интенсивлиги** (тез оқаётган қон сабабли оқим бўшлиқлари).

◆ **Олдинги қон кэтишлари ва атрофик ўзгаришлар** (агар бўлса).

Формал церебрал ангиография

◆ **Таъминловчи артериялар, ўчоқ ва катталашган дренажловчи веналарни аниқ тасвирлаш учун энг оптимал усул.**

ГИППОКАМП СКЛЕРОЗИ

Оптимал аниқлаш учун тавсия етиладиган МРТ

- **Нозик кЭСимли ҳажмли Т1-ВИ тасвирлари** (атрофия ва тузилиш ўзгаришларини аниқлаш учун).
 - **Аксиал ва коронал Т2-ВИ ва ФЛАИР тасвирлари** (гиппокампус сигнали ва ёндош тузилмалардаги ўзгаришларни баҳолаш учун).
-

★ МРТ белгилар

- **Атрофия гиппокампа** – ҳажмининг пасайиши, асимметрия.
- **Сигнал ўзгариши гиппокампада – Т2-ВИ ва ФЛАИР тасвирларида юқори сигнал интенсивлиги** (глиёз ва суюқлик концентрацияси ошиши).
- **МЭСия темпорал склероз** – ўзгаришлар гиппокампусга қўшни тузилмаларда ҳам кузатилиши мумкин (масалан, форникс, амигдала).
- **Икки томонлама патология** – тахминан **30% беморларда гиппокамп склерози бошқа мия тузилмалари аномалиялари билан бирга учрайди** (масалан,

кортикал дисплазия ёки васкуляр малформациялар). Шунинг учун **бошқа аномалиялар еҳтиёткорлик билан баҳоланиши керак.**

△ **Муҳим:** Склероз гиппокампа ривожланишининг дастлабки босқичларида баъзан аниқ визуал белгилар бўлмаслиги мумкин, шунинг учун динамик кузатув ва клиник симптоматика муҳим аҳамиятга эга

ТУГМА ИНСУЛТ

Дастлабки ташхис учун тасвирлаш

- ◆ Неконтрастли КТ – геморрагик инсултни тез аниқлаш учун асосий усул.
- ◆ КТ-ангиография – артерияларнинг дисексияси каби сабабларни кўрсатиши мумкин.
- ◆ МРТ – танлов усули: ўткир ишемик инсулт ва пост-инсулт эпилепсияси оқибатларини батафсил баҳолаш учун.
- ◆ Оптимал МРТ протоколи:
 - T1-ВИ (катта рухсатли, ҳажмли)
 - T2-ВИ (аксиал ва коронал кЭСимлар)
 - ФЛАИР
 - ДВИ + АДС (ўткир инсулт учун зарур)
 - МРА (этиологияни баҳолаш учун)
 - СВИ ёки T2* (яширин қон кэтишларни аниқлаш учун)

② ўткир инсултнинг визуал белгилар

- ◆ ДВИ: юқори сигнал – ишемиядан бир неча дақиқа ўтиб пайдо бўлади.
- ◆ АДС хариталари: паст сигнал – ўткир ишемияни кўрсатади.
- ◆ T2/ФЛАИР: юқори сигнал 6-12 соат ичида пайдо бўлади.
- ◆ Масс-эффект ва гираларнинг текисланиши: 24-48 соат ичида ривожланади.
- ◆ T1-ВИ: Кортикал ламинар некроз – 2 ҳафта ичида юқори сигнал сифатида пайдо бўлади.

③ Сурункали инсултнинг визуал белгилар

- ◆ Атрофия ва глиёсис – инсулт бўлган ҳудудда.
- ◆ Поренсефалия / Енсефаломаласия – юмшоқ тўқималар ўрнини суюқлик эгаллаши.
- ◆ Ипсилатерал венстрикулнинг Ех васуо кенгайиши – тўқималарнинг ўрнини ликвор босиши натижасида.

ГИПОКСИК-ИСХЕМИК СҲИКАСТЛАНИСҲ

КТ – ГИСҲ ўзгаришларини кўрсатиши мумкин, аммо **МРТ танлов усули** ҳисобланади.

◆ **МРТ афзалликлари** – ўткир ГИСҲ ва узоқ муддатли оқибатларини батафсил баҳолаш имконияти.

◆ **Оптимал МРТ протоколи:**

- **T1-ВИ (катта рухсатли, ҳажмли)**
 - **T2-ВИ (аксиал ва коронал кЭСимлар)**
 - **ФЛАИР**
 - **ДВИ + АДС (ўткир босқични баҳолаш учун)**
-

Ўткир ГИСХ визуал белгилари

- ◆ **ДВИ:** юқори сигнал – ГИСХ бошланганидан **бир неча дақиқа** ўтиб пайдо бўлади.
 - ◆ **АДС хариталари:** паст сигнал – **ўткир ишемияни** кўрсатади.
 - ◆ **Т2/ФЛАИР:** юқори сигнал **6-12 соат** ичида пайдо бўлади.
 - ◆ **Масс-эффект ва гираларнинг текисланиши:** **24-48 соат** ичида ривожланади.
 - ◆ **Т1-ВИ:** Кортикал ламинар некроз – **2 ҳафта** ичида юқори сигнал сифатида пайдо бўлади.
 - ◆ **Ўзгаришлар тарқалиши – ГИСХ этиологияси ва ёшга боғлиқ. Болалар ва катталарда тақсимланиши фарқ қилади.**
-

Сурункали ГИСХ визуал белгилари

- ◆ **Атрофия ва глиёз** – зарарланган ҳудудда кузатилади.
- ◆ **Поренсефалия / Енсефаломаласия** – некротик тўқималарнинг ликвор билан тўлиши.
- ◆ **Ипсилатерал вентрикулнинг Ех васуо кенгайиши** – тўқималарнинг йўқолиши натижасида ликвор ҳажмининг ортиши.

БОСХ МИЯ ЖАРОҲАТИ

Бош мия шикастланишини оптималлаштирилган аниқлаш учун визуализация:

Ўткир травма вақтида КТ бош суяги синиши, субарахноидал ва интрапаренхиматоз қон кэтишларини аниқлаш учун жуда фойдалидир. Кейинчалик эпилепсия ривожланиши мумкин бўлган беморларда ўткир бош мия жароҳати тафсилотларини ва узоқ муддатли структурал ўзгаришларни баҳолаш учун МРТ афзал кўрилади. МРТ қуйидагиларни о'з ичига олиши керак:

- Юпқа кЭСимли ҳажмли Т1-вазгли тасвирлар
- Аксиал ва коронал Т2-вазгли тасвирлар
- ФЛАИР тасвирлар

Ўткир бош мия травмасида ишемия зоналарини аниқлаш учун дастлабки соатларда диффузион-вазгли тасвирлар (ДВИ) ва АДС хариталари талаб қилиниши мумкин. МРА (магнит-резонанс ангиография) томирларнинг травматик шикастланишини, масалан, диссексияни баҳолаш учун фойдали бўлиши мумкин. СВИ (суссептибилитет-вазгли тасвирлаш) ёки Т2*-вазгли МРТ қон кэтишларини аниқлаш учун қо'лланилади.

Ўткир травматик шикастланишнинг визуализация хусусиятлари:

- Визуализация ўзгаришларининг тарқалиши травматик шикастланиш механизмлари билан боғлиқ бўлиб, улар то'ғ'ридан-то'ғ'ри ёпиқ травма натижасида келиб чиқадиган мия контузияси ёки диффуз аксонал шикастланиш билан боғлиқ бўлиши мумкин.
- Диффуз аксонал шикастланиш СВИ да кулранг ва оқ модда чегарасида, каллозум танасида ва мия о'қида жойлашган кичик суссептибилитет артефактлари ко'ринишида намоён бўлади. Бундан ташқари, ФЛАИР тасвирларида юқори сигнал ко'ринишида ҳам намоён бўлиши мумкин.

- Мия контузиялари то‘ғ‘ридан-то‘ғ‘ри ёпиқ травма (зарба) натижасидир, бунда мия ички калла суягининг қарама-қарши юзасига урилиб то‘хтайди (қарши зарба). Контузиялар шикастланган мия соҳаларида геморрагик о‘згаришлар, атрофдаги гирусларнинг текисланиши ва массасимон эффект билан намоён бо‘лади. Ушбу о‘згаришлар шиш сабабли дастлабки 24-48 соат ичида ривожланади.
- Ишемия диффузиянинг чекланиши сифатида намоён бо‘либ, ДВИ да юқори сигнал ва АДС хариталарида паст сигналга олиб келади. Ишемия жароҳатдан бир неча дақиқа о‘тгач пайдо бо‘лиши мумкин. Таъсирланган ҳудудларда Т2/ФЛАИР тасвирларида 6-12 соат ичида юқори сигнал кузатилади.

Сурункали бош мия травмасининг визуализация хусусиятлари:

- Атрофия, глиоз, поренсефалия/енцефаломалаясия ва олдинги о‘ткир бош мия шикастланишининг жойида ипсилатерал қоринчаларнинг ех васуо кенгайиши.

1.8.2.2.5. ЎСМАЛАР

ДНЕТ (Дизембриопластик Нейроэпителиал Ўсма)

ДНЕТ ни оптималлаштирилган аниқлаш учун визуализация

- **МРТ** қуйидагиларни ўз ичига олиши керак:
 - **Юпқа кЭСимли ҳажмли Т1-ваззли тасвирлар**
 - **Аксиал ва коронал Т2-ваззли тасвирлар**
 - **ФЛАИР тасвирлари**

ДНЕТ нинг визуализация хусусиятлари

- **ДНЕТ** одатда **кортикал шикастланишлар** бўлиб, **катта масса эффекти ёки перитуморал шиш мавжуд эмас.**
- **Т1-ваззли тасвирларда** **гипоинтенсив**, **Т2-ваззли тасвирларда** **ЭСа гиперинтенсив** бўлиб, **"пуфакчали кўриниш"** кузатилади (унинг **кўп кистали тузилиши** туфайли).
- **ФЛАИР тасвирларида** **ёрқин ҳалқа белгиси ("бригхт рим сигн")** кузатилиши мумкин.
- **Ички суяк пластинкасининг нотекислиги** кузатилиши мумкин, лекин **суяк ерозияси мавжуд эмас.**
- **Калсификация** (тахминан **30%** ҳолатларда учрайди), **КТ ёки Т2-ваззли МРТ*** да яхшироқ кўринади.
- **ДНЕТ фокал кортикал дисплазия** (одатда **ДНЕТ яқинида жойлашган**) ва/ёки **гипокамп склерози** билан боғлиқ бўлиши мумкин.

ПОРЕНСЕФАЛИК КИСТА Поренсефалик кистани оптималлаштирилган аниқлаш учун визуализация

- **Поренсефалик кисталар** **краниал УТТ** (ултратовуш текшируви), **КТ** (компьютер томографияси) ва **МРТ** (магнит-резонанс томография) ёрдамида кўриниши мумкин.

- **Бироқ, МРТ танлов усули бўлиб**, кистанинг тузилиши, унинг чэгарасидаги кортикал модда ва олдинги инсулт билан боғлиқ ҳар қандай тузилиш аномалияларини баҳолаш учун афзал кўрилади.
- МРТ қуйидагиларни ўз ичига олиши керак:
 - Юпқа кЭСимдаги ҳажмли Т1-вазланган тасвирлар
 - Аксиал ва коронал Т2-вазланган тасвирлар
 - ФЛАИР-тасвирлар

Поренсефалик кистанинг визуализация хусусиятлари

- Тасвирда мия яримшарининг маълум бир қисмини алмаштирувчи суюқлик билан тўлган бўшлиқ кўринади.
- Киста чэгараси атрофида кортикал атрофияси ва глиоз бўлиши мумкин.
- Ипсилонатерал қоринча кенгайиши (ex vasuo кенгайиш) кузатилиши мумкин.

СИНДРОМ РАСМУССЕН

Кетма-кет нейровизуализация текширувларида бир яримшарнинг прогрЭСсив атрофияси Расмуссен синдромининг ажралиб турувчи хусусиятидир. Бу касалликнинг бошланғич продромал босқичида аниқ сезилмаслиги мумкин, аммо ўткир босқич бошланганидан кейин бир неча ой ичида аксарият беморларда орқа мия суюқлигининг ташқи ва ички бўлимларининг бир томонлама кенгайиши кузатилади. Мия ҳажмининг йўқолиши одатда оролчалар соҳасида бошланиб, чакка қоринчаси шохи ва Силвиев ёриғининг кенгайиши билан намоён бўлади. Ипсилонатерал каудат ядроси бошчасининг атрофияси яна бир ерта диагностик белги ҳисобланади. Т2/ФЛАИР гиперўғон сигнал аномалияси кортикал ёки субкортикал худудларда, ёки иккаласида биргаликда кузатилиши мумкин. Икки томонлама касаллик ривожланиши муҳокама қилинади, лекин бундай ҳолатлар жуда кам учрайди.

ФЕБРИЛ ИНФЕКЦИЯ БИЛАН БОҒЛИҚ ЕПИЛПСИЯ СИНДРОМИ

Нейровизуализация дастлаб нормал кўриниши мумкин ёки би-темпорал, орол ёки базал ганглийларнинг гиперенфацияланганлигини кўрсатиши мумкин. Вақт ўтиши билан диффуз серебрял атрофияси ва/ёки сигнал ўзгаришлари вақт қисмларида, мия пўстлоғида, перивентрикуляр оқ модда, гипокамп ёки базал ганглийларида кузатилади.

ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛОВСҲИ (ОИЛАВИЙ) НЕОНАТАЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛНЕ)

Нейровизуализация натижалари нормал бўлиши кутилади, ва агар янги туғилган чақалоқда ушбу синдромнинг оилавий тарихига эга бўлса, нейровизуализация зарур бўлмаслиги мумкин.

ЎЗ-ЎЗИДАН ТУЗАЛАДИГАН ОИЛАВИЙ НЕОНАТАЛ-ИНФАНТИЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛФНИЕ)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник кўриниш ва ЕКГ ушбу синдромга хос бўлса ва оилавий анамнез ўрнатилган бўлса, визуализация талаб қилинмаслиги мумкин.

ЎЗ-ЎЗИДАН СҲЕКЛАНУВСҲИ (ОИЛАВИЙ) ИНФАНТИЛ ЕПИЛЕПСИЯ (СЕЛИЕ)

Нейровизуализация нормалдир. Агар клиник тасвир ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса ва беморда танилган оилавий анамнез мавжуд бўлса, визуализация зарур бўлмаслиги мумкин.

ГЕНЕТИК ЕПИЛЕПСИЯ ВА ФЕБРИЛ КРИЗЛАР ПЛУС (ГЕФС+) СПЕКТРИ

Нейровизуализация нормал. Агар клиник расм ва ЕЕГ ушбу синдром учун типик бўлса, визуализация талаб қилинмаслиги мумкин.

МИЙОКЛОНИК ЕПИЛЕПСИЯ ЙАНГИ ТУҒИЛГАН СҲАҚАЛОҚЛАРДА (МЕИ)

Нейровизуализация нормал.

ЕРТА БОЛАЛАР РИВОЖЛАНИСҲ ВА ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЯ (ЕИДЕЕ)

Мозгнинг структуравий аномалиялари ушбу синдромнинг кенг тарқалган сабаби ҳисобланади, шунинг учун визуализация муҳимдир. Баъзи генетик етиёлогиялар учун визуализация дастлаб нормал бўлиши мумкин ёки мозгонинг кичрайган ҳажми ёки оқ модданинг гипомиелинизация/дисмиелинизация аломатларини кўрсатиши мумкин. Вақт ўтиши билан, мия атрофия ривожланиши мумкин.

ГЎДАКЛАР ЕПИЛЕПСИЯСИ МИГРИРУЙУСҲСҲИМИ ФОКАЛЬ ҲУРУЖЛАР БИЛАН (ЕИМФС)

Нейровизуализация бошланишда нормал, аммо вақт ўтиши билан субаракноид ва қоринчалар бўшлиқларининг кичик ёки ўрта даражада кенгайиши (атрофияни акс еттирувчи), миелинтизация ва оқ модданинг анормал сигнали ҳақида хабарлар келган.

ИНФАНТИЛ ЭПИЛЕПТИК СПАЗМ СИНДРОМИ (ИЭСС)

Нейровизуализация натижалари етиологияга боғлиқ бўлиб, мия структурал аномалияларини кўрсатиши мумкин. Шунингдек, визуализация нормал кўриниши мумкин.

ДРАВЕ СИНДРОМИ (ДС)

Нейровизуализация одатда бошланишда нормал бўлади. Вақт ўтиши билан енгил умумий атрофик ўзгаришлар кузатилиши мумкин. Камчиликда беморларда гипокампуснинг склерози ривожланиши мумкин.

ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛОВСҲИ ЕПИЛЭСИЯ МАРКАЗ-ТЕМПОРАЛ СПАЙКЛАР БИЛАН (СЕЛЕСТС)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник расм ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация талаб қилинмайди.

ЎЗ-ЎЗИНИ СҲЕКЛАГАН ЕПИЛЕПСИЯ АВТОНОМ ҲУРУЛЛАР БИЛАН (СЕЛЕАС)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник расм ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация талаб етилмайди.

БОЛАЛИК ЕНСА ВИЗУАЛ ЕПІЛЕПСІЙАСИ (СОВЕ)

Нейровизуализация нормал. Миянинг структурал аномалияларини истисно қилиш учун юқори аниқликдаги МРТ талаб қилинади.

ФОТОСЕЗГИР ЕНСА ЕПИЛЕПСІЙАСИ (ПОЛЕ)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник тасвир ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация зарур бўлмаслиги мумкин.

ҚОВОҚ МИОКЛОНИЙАСИ БИЛАН КЕСХУВСҲИ ЕПІЛЕПСІЙАСИ (ЕЕМ)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник расм ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация талаб қилинмаслиги мумкин.

МИЙОКЛОНИК АБЗАНСЛИ ЕПИЛЕПСІЙА (ЕМА)

Юқори аниқликдаги МРТ мия структурал аномалияларини истисно қилиш учун талаб қилинади. Нейровизуализация нормал, аммо баъзи ҳолларда енгил, ноанъанавий диффуз атрофия кузатилиши мумкин.

БОЛАЛАРДА АБССАНС ЕПИЛЕПСІЙАСИ (САЕ)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник расм ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация талаб қилинмайди.

МИЙОКЛОНИК-АТОНИК ТУТҚАНОҚЛАР БИЛАН ЕПИЛЕПСІЙА (ЕМАТС)

Нейровизуализация нормал.

СИНДРОМ ЛЕННОКСА-ГАСТО (ЛГС)

Нейровизуализация натижалари етёлогияга боғлиқ бўлиб, миядаги структурал аномалиялар тез-тез учрайди. Визуализация шунингдек нормал кўриниши мумкин.

РИВОЖЛАНИСҲ ЕНСЕФАЛОПАТИЙАСИ ВА/ЙОКИ ЭПИЛЕПТИК ЕНСЕФАЛОПАТИЙА СПАЙК-ВОЛНЛАРИ БИЛАН УЙҚУДА АКТИВАТСІЙА (ДЕЕ-СWАС, ЕЕ-СWАС)

Нейровизуализация нормал бўлиши мумкин ёки мия структуравий аномалиясини кўрсатиши мумкин, бу ривожланиш натижасида (масалан, перисилвиев полимикрогирияси) ёки олинган (масалан, таламик инфаркт) бўлиши мумкин. Мия структуравий аномалиялари этиология сифатида учта ҳолатдан бирида учрайди.

ФЕБРИЛ ИНФЕКТСІЙАСИ БИЛАН БОҒЛИҚ ЕПИЛЕПСІЙА СИНДРОМИ (ФИРЭС)

Нейровизуализация дастлаб нормал кўриниши мумкин ёки би-темпорал, оролар ёки базал ганглионларда гиперечивонликни кўрсатиши мумкин. Вақт ўтиши билан диффуз серебрял атрофиялар ва/ ёки вақтли бўлимларда, мия қобиғида, перивентрикуляр оқ модда, хипокампа ёки базал ганглияларда сигнал ўзгаришлари кузатилади.

ГЕМИКОНВУЛЬСИЙА-ГЕМИПЛЕГИИА-ЕПИЛЕПСИЙА СИНДРОМИ (ХХЕ) КЎРИБ СЌИҚИСХ

МРТ эпилептик статусдан кейин дарҳол ярим миянинг сигналидаги диффуз аномалияларни кўрсатади, бу Т2 гиперечивонлиги ва чекланган диффузия билан характерланади, асосан зарарланган ярим миянинг субкортикал оқ моддасида. Зарарланган ярим миянинг шиши оғир бўлиши мумкин. Кейинчалик зарарланган ярим миянинг атрофияси кузатилади. Шунингдек, хипокампанинг склерозу тез-тез учрайди.

ЙУВЕНИЛЬНАЙА МИОКЛОНИСХЭСКАЙА ЕПИЛЕПСИЙА (ЖМЕ)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник расм ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация талаб қилинмайди.

ЙУВЕНИЛЬНАЙА АБСАНССНАЙА ЕПИЛЕПСИИА (ЖАЕ)

ВИЗУАЛИЗАТСИЙА

Нейровизуализация нормал. Агар клиник тасвир ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация талаб қилинмайди.

ЖЕНЕРАЛИЗАСИЛАСХҒАН ТОНИК-КЛОНИК ТУТҚИНЛАР БИЛАН ЕПИЛЕПСИЙА (ЕГТСА)

Нейровизуализация нормал. Агар клиник расм ва ЕЕГ ушбу синдромга хос бўлса, визуализация талаб қилинмайди.

. УЙҚУГА БОҒЛИҚ ГИПЕРМОТОР (ГИПЕРКИНЕТИК) ЕПИЛЕПСИЙА (ГЕП)

Нейровизуализация одатда нормал бўлади. Баъзан мия тузилишини бузилиши аниқланади, энг кўп учрайдиган ҳолат — фокал кортикал диспазиялар, аммо камроқ ҳолатларда, олинган тузилиш этиологияси ҳам бўлиши мумкин.

ОИЛАВИЙ МЕДИЙАЛ ВИСОСХНАЙ ЕПИЛЕПСИЙА (ФМТЛЕ)

Нейровизуализация ушбу синдромнинг типик намоён бўлиши билан касалланган беморларда нормал бўлади. Фақатгина хипокампа аномалия ёки Т2-оғирлик тасвирида ортиқча сигнал кўриниши мумкин.

ЕПИЛЕПСИЙА ЭСХИТИСХҒА ХОСЛИКЛАР БИЛАН (ЕАФ)

Нейровизуализация одатда нормал, лекин баъзан структуравий аномалия кўрсатиши мумкин.

. ОИЛАВИЙ ФОКАЛ ЕПИЛЕПСИЙАСИ ВАРИАБЕЛЛАР ФОКУСЛАР БИЛАН (ФФЕВФ)

Нейровизуализация нормал бўлиши мумкин ёки фокал кортикал дисплазия кўрсатиши мумкин (бу жуда кам сезиларли бўлиши мумкин).

ЎҚИСҲ ЙУЗАГА СҲИҚАЛГАН ЕПИЛЕПСИЙА (ЕВРИС)

Нейровизуализация, кутилганидек, нормал бўлади. Агар клиник тасвирда ноанъанавий белгилар мавжуд бўлса, миянинг структуравий аномалиясини истисно қилиш учун визуализация ўтказишни кўриб чиқиш керак.

ПРОГРЕССИВ МИОКЛОНИК ЕПИЛЕПСИЙА (ПМЕ)

Нейровизуализация натижалари асосий этиологияга боғлиқ. Визуализация дастлаб нормал бўлиши мумкин, аммо вақт ўтиши билан атрофия пайдо бўлиши мумкин.

РАСМУССЕН СИНДРОМИ

Бир яримшарнинг прогрессив атрофияси кетма-кет нейровизуализацияда Расмуссен синдромининг ажралиб турадиган хусусиятидир. Бу касалликнинг бошланғич продромал фазасида аниқ бўлмаслиги мумкин, аммо ўткир босқичнинг бошланишидан бир неча ой ўтиб, кўпгина беморларда бир томондан миянинг ташқи ва ички қисмларида ликворнинг кўпайиши кузатилади. Мия ҳажмининг йўқолиши кўпинча оролар минтақасида бошланади, бу ЭСа темпорал буруннинг кенгайиши ва Силвиев ёриқлари билан бирга бўлади. Ипсилатерал бош мия ядросининг атрофияси яна бир ерта диагностик белги ҳисобланади. Т2/ФЛАИР гиперинтенсив сигнал аномалиялари кортикал ёки субкортикал ҳудудларда ёки иккала жойда ҳам кузатилади. Икки томонлама касалликнинг пайдо бўлиши муҳокама қилинади, аммо албатта жуда кам учрайди.

Ушбу протоколни МРТ 1,5 ва 3 Т аппаратларида, бутун бош мияни қамраб олиш билан ишлатиш мумкин. Кўп каналли спиралларни (8, 12 ёки 32 канал) ишлатиш вақтида сканерлашнинг умумий давомийлиги 30 минутдан ошмаслиги керак. Структурал МРТда контраст кучайтириш фақат бош мия ўсимтаси, томир малформацияси, инфекцион жараён ҳақида гумон қилинганда кўрсатилади. МРТга нисбатан умумий қаршиликлар стандарт бўлиб, улар магнит майдонида мос келмайдиган юрак стимуляторлари, эндопротезлар, стентлар, кимётерапия портлари, ҳомиладорликнинг биринчи тримэстери мавжудлигини ўз ичига олади. Нисбатан қарши кўрсатмалар юрак ритми бузилиши ҳисобланади. 5 ёшдан кичик беморларни текширишда МРТ давомида ҳаракатлардан келиб чиққан артефактларни минималлаштириш учун анэстеziологик ёрдам талаб қилиниши мумкин.

Эпилепсия хавфи бор ёки аллақачон ташхис қўйилган беморларда, структурал МРТни биринчи марта пайдо бўлган эпилептик тутқаноқдан кейин қўлланилади, бу тутқаноқ фаолиятининг манбасини аниқлаш, дифференциал диагностика, динамикада ва жарроҳлик даволаш самарадорлигини баҳолаш учун.

- **Нурозликдан ташқари эпилептик тутқаноқни биринчи марта бошидан кечирган беморларга (1,5 тЭсла ёки ундан юқори бўлган МРТ) бош мия**

структурал МРЦи тавсия етилади, бу касаллик сабабини аниқлаш учун [238, 239].

Тавсия даражаси С (дастлабки исбот даражаси – 5).

Изоҳлар: Даствлабки тадқиқотнинг мақсади тутқаноқ фаолиятининг потенциал манбаларини диагностика қилишдир: гипокамп склерозаси, фокал кортикал дисплазия (ФКД), ўсимталар, пост-искемик ва пост-травматик ўзгаришлар. Олинган маълумотлар ЕЕГда аниқланган епилептиформ фаолият билан солиштирилиши керак. Шуни ЭСда тутиш керакки, МРТ-нэгатив тасвир биринчи марта тутқаноқни бошидан кечирган беморда эпилепсиянинг йўқлиги деб ҳисобланмайди; ташхис клиник-инструментал маълумотларнинг комплекс таҳлили асосида қўйилади.

- **Эпилепсия билан беморларда МРТни такрорлаш (кўрсатилган ҳолларда), олдинги текширувларнинг натижаларига қарамай (идиопатик генерализацияланган эпилепсия беморларини ташқари) 3Т аппаратида епилептологик протоколга биноан тавсия етилади [238 - 240].**
Тавсия даражаси С (даствлабки исбот даражаси – 5).

Изоҳ: 3Т МРТни епилептологик протокол бўйича ўтказиш, фармакологик резистент эпилепсия билан беморлар учун жарроҳлик даволашни кўриб чиқиш учун зарурдир. 1,5Т аппаратида стандарт методика бўйича биринчи МРТда ўчишлар йўқлиги эпилепсия ташхисини инкор қилмайди; 1,5Т аппаратида нозик структурал жухтакортикал ўзгаришлар 50% ҳолатда аниқланмайди [241]. Вақтли эпилепсия билан беморларнинг 20-30% ва екстратемпорал эпилепсия билан беморларнинг 20-40% да структурал ўзгаришлар аниқланмайди (МРТ-нэгатив эпилепсия) [242]. Биринчи текширувдаги салбий натижа, шунингдек, тадқиқотчининг тажрибасизлиги ёки беморнинг ҳаракатларидан келиб чиқадиган артефактлар билан боғлиқ бўлиши мумкин.

- **МРТни динамикада епилетик ташхиси исботланган беморларга (кўрсатилган ҳолларда) ва операциядан кейин бажариш тавсия етилади [239, 243].**
Тавсия даражаси С (даствлабки исбот даражаси – 5).

Изоҳ: Епилептологик протокол бўйича динамикада МРТни ўтказиш, гипокамп склерозаси билан вақтли лобларнинг прогрЭССив атрофия диагностикасини яхшилайти ва беморнинг прогнозини аниқлайди [238]. Операциядан кейинги даврда МРТ назорати резексиянинг самарадорлигини баҳолашга ва қўшимча потенциал епилептиформ фаолият манбаларини аниқлашга ёрдам беради [243, 244].

- **Вақтли эпилепсия ва гипокамп склерозига гумон қилинган беморларга (кўрсатилган ҳолларда) водородли МРТ-спектроскопиясини бир воксел билан қўшиш тавсия етилади [245, 249, 470].**
Тавсия даражаси С (даствлабки исбот даражаси – 5).

Изоҳ: Мураккаб ҳолларда, икки томондан зарарланган беморларда, структурал МРТда характерли морфологик ўзгаришлар йўқ бўлганда, ҳамда қўшимча патология билан (масалан, ёшга оид вақтли лоб атрофия фониди) функционал МРТ методикаларини қўллаш тавсия етилади. МРТ-спектроскопия гипокамп худудининг метаболик фаолиятини баҳолайди. Типик метаболитлар (Н-асетиласпартат, креатин ва креатинфосфат) концентрациясининг симметриясиз камайиши гипокамп склерозаси учун типикдир ва касалликнинг даствлабки босқичларида ва атипик (қисман) зарарланишда, икки томонлама склерозда, ёши каттароқ беморларда ташхис қўйишга ёрдам беради [240]. Тадқиқот фақат

ЗТ аппаратларида ўтказилиши мумкин ва вақтли лобларнинг катта атрофия ҳолатида техник жиҳатдан қийинлашади.

- **Вақтли эпилепсия билан беморларда (кўрсатилган ҳолларда) гипокамп ва вақтли лобларнинг волуметриясини ўтказиш тавсия этилади [240, 249]. Тавсия даражаси С (дастлабки исбот даражаси – 5).**

Изоҳ: Волуметрия (морфометрия) – бу изотропик воксел билан тасвирларни постобровка қилиш бўлиб, миянинг қобиғи, оқ модда ва гипокамп ҳажмини ишончли ўлчаш ёрдамида гипокамп склерозаси ва вақтли лоб атрофия бошланғич босқичларини диагностика қилишда, жараённинг динамикасини баҳолашда, нейродерегенератив касалликлар билан дифференциал диагностика қилишда ёрдам беради. Вақтли эпилепсия билан беморларда гипокамп, таламус ва вақтли лоб ҳажмининг камайишини кўриш мумкин, бу склерознинг белгиси ҳисобланади [248, 106].

- **Эпилепсия билан беморларда МРТни интерпретация қилишда рентгенологлар учун ўқув дастурини амалга ошириш тавсия этилади [238]. Тавсия даражаси С (дастлабки исбот даражаси – 5).**

Изоҳ: Эпилепсия билан беморларда МРТ тасвирларини тўғри баҳолаш нормал анатомия, қобик ва оқ модданинг структурасини, тузилишнинг вариантларини, ёшга боғлиқ ўзгаришларни чуқур ўрганишни талаб қилади. Ҳар бир беморнинг маълумотларини таҳлил қилиш вақтни ва рентгенологнинг диққатини талаб қилади.

2.4.5. Рентген компьютер томографияси

Кириш: Рентген компьютер томографияси (КТ) – танланган соҳанинг қатламли сканерлаш, тор фокуссиз рентген нурлари оқими ёрдамида ва кейинчалик Фуориер трансформацияси орқали тасвирлар тузиш. Олинган тасвирлар юқори фазовий аниқликка эга, аммо паст контрастликка эга. Клиник амалиётда спирал турдаги сканерлаш билан изотропик вокселга эга компьютер томографияси қўлланилади (тасвирнинг ҳар бир текислигида ҳар бир вокселнинг бир хил катталиги билан), тасвирларни тасодифий текисликда қайта тиклаш билан. Стандарт КТ бош мияси бутун бошни қамраб олади, 1 мм ва ундан кичикроқ қалинликда қайта тиклаш билан амалга оширилади, юмшоқ тўқима ва суяк филтри ёрдамида, бош мия моддасини, суюқлик йўллари, бош скелетини ва юз скелетини баҳолаш учун. Контрастли тадқиқотлар қон томир малформациялари, ички бош мия аневризмалари, ўсмалар, инфекцион жараёнлар бўйича гумон қилинган ҳолларда қўлланилади. Тадқиқот бир неча сония давом этади ва оғир аҳволда бўлган беморларга, шунингдек, сунъий нафас олиш аппаратига уланган беморларга ўтказилиши мумкин. КТ ўтказишнинг қаршилиги – ҳомиладорлик, контрастли модданинг киритилишига ЭСа – ёд ва оқсилга аллергик реакциялар, буйраклар гломеруляр филтрлашининг пасайиши, жигар функцияларининг бузилиши, қалқонсимон безнинг гиперфункцияси ҳисобланади.

- Бош мияси КТ тавсия этилади, агар МРИ қилиш имконияти бўлмаса, биринчи марта провокациясиз эпилепсия тутмасини ўтказган катталар (18 ёшдан катта) беморлар учун биринчи тадқиқот сифатида [249, 250].

Тавсия ишончилиги даражаси С (дала ишончилиги даражаси – 5).

- Бош мияси МРИ тавсия этилади, агар МРИ қилиш имконияти бўлмаса, биринчи марта провокациясиз эпилепсия тутмасини ўтказган болалар учун. Бошқа нейро тасвирлаш усуллари фақат МРИни амалга ошириш имкони бўлмаса кўриб чиқилади [246].

Тавсия ишончилиги даражаси С (дала ишончилиги даражаси – 4).

Изоҳ: КТ ўртача нейрохирургик патологияларни, жумладан, мия ичидаги қон кэтишларини, аневризмалар ва малформацияларнинг ёриқлари, ишемик турдаги ОНСХларни, ўсмаларни, бош мия травмаларини чиқариб ташлаш учун тайинланади. КТда

бош мия ўзгаришларининг йўқлиги, эпилепсиянинг йўқлигини исботламайди. Агар жароҳат олмаган мия ичидаги қон кэтиши мавжуд бўлса, қон кэтишининг манбасини аниқлаш учун КТ-ангиография тавсия етилади. Агар бош мия ўсмасига шубҳа бўлса, контраст билан бош мияси КТ тавсия етилади. Инвазив электродлар ўрнатиш ва жарроҳлик даволашни режалаштириш учун бош мия КТ операция режалаштириш учун 1 мм кЭСиш қалинлиги билан, юза тўқималарини ва бошни ҳам қамраб олишни амалга оширади, навагация тизими билан яхшироқ кординация қилиш ва бош мия атрофидаги тузилмаларни камроқ шикастлашга ёрдам беради.

2.4.6. Позитрон-емиссия томографияси

Кирувчи: Позитрон-емиссия томографияси (ПЕТ) – нурланиш изотопининг юқори метаболик фаолликка эга тўқималарда тўпланиш хусусиятига асосланган тасвир олиш усули. Клиник амалиётда ПЕТ 1990-йиллардан бери қўлланилмоқда. Епилептоген таъсирларни ташхислашда ПЕТ-КТ каби гибрид усуллар қўлланилади, улар яхшироқ фазовий аниқликка ва анатомия билан яхшироқ боғланишга эга. Метаболик маркер сифатида флудЭСоксиглюкоза [18Ф] (18Ф-флуордезоксиглюкоза, 18Ф-ФДГ) қўлланилади – табиий глюкозанинг аналоги, тўқима гликолик фаоллигини баҳолаш имконини беради. 18Ф-ФДГ интравеноз равишда киритилганда, юқори гликолиз фаоллигига эга тўқималарда (бош мияда, мушакларда, миокардда, ошқозон-ичак тизими органларида, жигар) интенсификация равишда тўпланади. ПЕТ-КТ эпилепсия бўлган беморларда тутма даври ва тутмасиз даврда ўтказилади. Тутмасиз даврда, темпорал лобнинг асимметрик гипометаболизми, ҳиппосампуснинг склерозига тегишли бўлган томонда бўлиши кутилади, бу ЭСа шу соҳанинг атрофиясининг кучайиши ва гликолиз даражасининг пасайиши билан боғлиқ. ПЕТ-КТни самарали ўтказиш ва талқин қилиш учун беморни тайёрлаш керак, шу жумладан овқатланиш режимини қўллаш, жисмоний машқларни рад этиш ва баъзи дори воситаларини тўхтатиш зарур. Тадқиқотга қарши кўрсатмалар – ҳомиладорлик, инфекция касалликлар, гипергликемия. ПЕТ-КТ МНР-нэгатив епилепсия ва операцияга тайёрлаш учун энг самарали ҳисобланади [251].

● ПЕТ-КТ тавсия етилади, агар МНРда типик ўзгаришлар бўлмаса, епилепсия ташхиси қўйилган беморларга ва жарроҳлик даволашни ҳал қилишда [251, 252].

Тавсия ишончилиги даражаси С (дала ишончилиги даражаси – 4).

Изох: МНРда ҳиппосампус склерозининг характерли белгилари бўлмаса ёки икки томонлама темпорал лобларнинг зарарланиши бўлса, асимметрик локал гипометаболизм, шунингдек, жарроҳлик даволашни режалаштириш учун етарли асос ҳисобланади, чунки бу узок муддатли назорат учун фойдали фактор бўлади [253].

2.5.4. Хромосомавий синдромларни, жумладан, таянч тизими бузилган касалликларни ташхислаш усуллари, уларнинг орасида бош айланишлари мавжуд Хромосомалар сони ва тузилишини ўрганиш 10 млн. п.н. дан ортиқ бўлганлар анъанавий хромосомаларни таҳлил қилиш усули ёрдамида амалга оширилади, унда турли хил бўёқлар қўлланилади. Энг кенг тарқалган усул бу Ромоновскиж-Гимза бўёқланиши. Ушбу усулдан фойдаланиш полизомиялар, анеуплоидияларни, шунингдек, узун делетиялар, дупликациялар, инверсиялар, инсерциялар, шунингдек, хромосомалар трансляцияларини аниқлаш имконини беради. Кичикроқ хромосома тузилма ўзгаришларини ташхислаш хромосом микроматрик таҳлили ёрдамида амалга оширилади. Ушбу таҳлилни амалга оширишда геннинг барча клиник жиҳатдан муҳим бўлган қисмлари ўрганилади, бу ЭСа барча таниқли хромосомавий синдромларни (микроделезия ва микродупликацияларни ўз ичига олган) ташхислаш имконини беради. Шунингдек, тутиш керакки, ушбу таҳлилни ўтказишда ҳетерозиготли дисомия ва хромосомалар трансляциялари, шунингдек, методнинг ажратиш қобилияти чэгарасидан ташқаридаги тузилма ўзгаришлари аниқланмайди. · Эпилепсия бўлган беморларни хромосомавий патологияга шубҳа қилинган тақдирда карётипни ўрганиш тавсия етилади [258, 267]: Тавсия даражаси С

(далилларнинг ишончилиги даражаси — 3). · Эпилепсия бўлган беморда хромосомавий патологияга шубҳа қилинган тақдирда, карётип нормал бўлса, хромосом микроматрик таҳлилини ўтказиш тавсия этилади [259]. Тавсия даражаси С (далилларнинг ишончилиги даражаси — 4).

2.5.5. Болаларда епилепсия бўйича паллиатив ёрдам кўрсатиш чоралари · Эпилепсиянинг ҳаётни чекловчи касалликлар турига кирадиган шакллари (Халқаро касалликлар таснифи, 10-нашр Г40.4, Г40.5, Г40.9 кодлари) ва фармакологик таъсир кўрсатмайдиган эпилепсия шакллари бўлган болалар учун паллятив неврохирургик аралашувлар (калосотомия ва субпиал транссексиялар) ўтказилган тиббий ёрдамга еҳтиёжни аниқлаш учун мутахассисларнинг дастлабки консултациялари тавсия этилади [268-272]. Тавсия даражаси С (далилларнинг ишончилиги даражаси — 5). Изоҳ: "Ҳаётни чекловчи ҳолатлар" (лифе-лимитинг сондितिонс) деган атама, даволаниш умидсиз бўлган ва болалар ўлиши мумкин бўлган ҳолатлар учун қўлланилади [268]. Даволаниши имконсиз ёки ҳаётни қисқартирувчи касалликлар ёки ҳолатлар бўлган болаларга паллятив тиббий ёрдам кўрсатилади [273]. 2012-йилда Буюк Британиянинг бешта болалар ҳосписе тиббий марказининг амалий тажрибасига асосланиб яратилган "Болалик давридаги ҳаётни чекловчи ҳолатлар луғати" МКБ-10 (Халқаро касалликлар таснифи) бўйича гуруҳланган [268]. Хусусан, ушбу луғатнинг "Еписодик ва пароксизмал бузилишлар" бўлимида Г40.4 (Бошқа турдаги умумий эпилепсия ва эпилептик синдромлар) ва Г40.5 (Махсус эпилептик синдромлар) кодлари киритилган [268]. 2013-йилда яратилган "Ҳаётни чекловчи ҳолатлар каталоги" да МКБ-Х Г40.9 (Ноаниқ эпилепсия) коди киритилган [269]. Фармакологик таъсирга чидамли эпилепсия бўлган болалар учун паллятив неврохирургик аралашувлар (калосотомия, субпиал транссексиялар) [271, 272] паллятив тиббий ёрдамнинг кейинги кўрсатилишини талаб қилади, бу ЭСа ушбу гуруҳдаги жарроҳлик аралашувларининг номидан аниқ кўринади. · Эпилепсия бўлган, ҳаётни чекловчи касалликлар турига кирадиган болалар ва фармакологик таъсирга чидамли эпилепсия бўлган болалар учун паллятив неврохирургик аралашувлар (калосотомия ва субпиал транссексиялар) ўтказилган мутахассисларнинг такрорий консултациялари, паллятив тиббий ёрдамнинг ҳажмини ва самарадорлигини баҳолаш учун тавсия этилади [268-272]. Тавсия даражаси С (далилларнинг ишончилиги даражаси — 5).

3. Даволаш, жумладан, дори-дармон ва дори-дармонсиз терапия, диетотерапия, оғриқни енгиллаштириш, даволаш усулларининг тиббий кўрсатмалари ва контрэндикациялари

Эпилепсияни даволашда оғриқни енгиллаштириш қўлланилмайди.

Даволаш усулларига кўрсатмалар ва контрэндикациялар - тегишли бўлимларда кўрсатилган.

Эпилепсиянинг даволашда асосий усул — бу противопилептик препаратлар (ППП) билан дори-дармонли даволашдир. Кўплаб ҳолларда даволаш «Эпилепсия» ташхиси қўйилгандан сўнг дарҳол бошланиши керак, баъзи ёшга боғлиқ болалик синдромларидан ташқари, бу синдромлар кам учрайдиган тутқаноқларга эга. Даволашнинг мақсади — касалликни барқарор ремиссиясига еришиш, сезиларли ён таъсирларсиз (нерв-психик, соматик ва бошқалар); беморларнинг касбий ва ижтимоий мослашуви; оптимал ҳаёт сифатини сақлаш. Ҳозирда Россияда турли таъсир механизмларига эга 23 та ППП рўйхатга олинган бўлиб, улар турли самарадорлик ва хавфсизлик/кўтарувчанлик профилларига эга.

Эпилепсияни даволашнинг асосий принциплари (ППП танлови, тутқаноқлар тури ва эпилепсия/эпилептик синдромнинг шаклига қараб, бошланғич монотерапия, алтернатив монотерапия, оқилона политерапия, ППП комбинацияси ва бошқалар) болалар ва катталар учун умумийдир, шунинг учун асосан «Эпилепсия катталарида дори-дармонли даволаш»

бўлимида кўриб чиқилади. «Эпилепсия болаларда дори-дармонли даволаш» бўлимида ЭСа болалар ёшига оид хусусиятлар ва аниқ болалик эпилептик синдромларининг даволаш кўриб чиқилади.

Кириш. ПППни белгилашда ҳар бир беморнинг индивидуал хусусиятларини инобатга олган ҳолда персонализация қилинган ёндашув зарур [6]. ППП танлови эпилепсия шакли/эпилептик синдроми, тутқаноқ тури, касалликнинг босқичи ва кечиши, жинс, ёш, коморбид ҳолатлар ва бошқа омилларга қараб белгиланади.

ПППни тўғри танлаш учун ҳар бир шифокор аввало эпилепсия фокал (фокал тутқаноқлар билан/онлиларсиз, билатералий тўник-клоник тутқаноқлар билан фокал бошланиши), генерализацияланган (генерализацияланган тутқаноқлар билан) ёки аниқланмаган (фарқланмаган тутқаноқлар билан) еканлигини аниқлаши керак.

3.1.1.1. Янги ташхис қўйилган эпилепсияни даволаш

Тахминан 60-70% эпилепсия билан касалланган беморлар ППП даволаш фонидида барқарор ремиссияга ёки тутқаноқлар сонининг сезиларли даражада камайишига еришадилар. Уларнинг аксарияти ремиссияга монотерапия ёрдамида еришадилар. Даволашни беморга энг мос келадиган ПППнинг бошланғич (старт) дозаси билан бошланади (персонализация қилинган ёндашув). Доза аста-секин оширилади (титрация қилинади) ва тутқаноқлар тўхтатилгунча ёки ён таъсирлар пайдо бўлгунча давом этади. Ҳар бир препаратнинг ўзига хос титрация схемаси мавжуд.

3.1.1.1.1. Янги ташхис қўйилган фокал эпилепсияни даволаш (фокал тутқаноқлар билан/онлиларсиз, билатералий тўник-клоник тутқаноқлар билан фокал бошланиши)

Россияда фокал шаклдаги эпилепсияларни монотерапия режимида даволаш учун куйидаги препаратлар қўлланилиши мумкин: бензобарбитал**, валпроевая кислотаси**, габапентин, зонисамид, карбамазепин**, клоназепам**, лакосамид**, ламотрижин, леветирасетам**, окскарбазепин**, примидон, топирамат**, фенитоин**, фенобарбитал**, Эсликарбазепин (бу ерда ва кейин ПЕПлар алфавит тартибда келтирилган).

Фокал шаклдаги эпилепсия билан касалланган беморларга даволашни валпроевая кислотаси**, габапентин, зонисамид, карбамазепин**, лакосамид**, ламотрижин, леветирасетам**, окскарбазепин**, примидон [274], топирамат**, фенитоин**, фенобарбитал**, Эсликарбазепин билан монотерапия ёрдамида бошлаш тавсия этилади [275-277].

Тавсия даражаси: А (документация даражаси - 1).

Примидон учун: Тавсия даражаси - Б (документация даражаси - 2).

Изоҳлар: Фокал эпилепсия билан касалланган беморларда турли ПЕПларнинг клиник самарадорлиги тўғри дозада тахминан 50-60% га тенгдир.

Аввалги тадқиқотларда фокал тутқаноқлар билан беморлар даволашда карбамазепин** ва фенитоин** нинг самарадорлиги фенобарбитал** ва примидонга **нисбатан анча юқори бўлгани кўрсатилган. Фокал тутқаноқлар билан касалланган беморларда билатерал тўник-клоник тутқаноқларга эволюция қилганда даволаш самарадорлиги карбамазепин, фенитоин** ва фенобарбитал** билан примидонга нисбатан сезиларли даражада юқори бўлгани аниқланган. Примидон ва фенитоиннинг ерта бекор қилиниши ён таъсирлар билан боғлиқ еди. Шунинг учун, фокал тутқаноқлар учун фенитоин**, примидон самарали бўлса-да, биринчи танлов препаратлари бўлиб ҳисобланмайди, чунки улар ён таъсирлар келтириб чиқариши мумкин.**

Бензобарбиталнинг клиник самарадорлиги рандомизацияланган клиник тадқиқотларда ўрганилмаган.

Карбамазепин узок вақт давомида фокал тутқаноқлар билан беморларни даволаш учун асосий ПЕП сифатида қаралди; бу препарат билан бошқа ПЕПларнинг самарадорлиги

клиник тадқиқотларда солиштирилди. Тармоқ метаанализи [275] кўрсатди-ки, фокал тутқаноқлар билан беморларда ламотрижин ва леветирасетамнинг даволаш самарадорлиги карбамазепинга нисбатан сезиларли даражада юқори. Карбамазепинга нисбатан самарадорликда ПЕПлар қуйидаги тартибда жойлашган: валпроевая кислотаси, зонисамид, окскарбазепин**, фенитоин**, топирамат**, габапентин, фенобарбитал**. Ушбу ПЕПлар фокал эпилепсиянинг монотерапия даволашида самарали ҳисобланади.

Бошқа метаанализ [276]да леветирасетам**, зонисамид, лакосамид**, ЭСликкарбазепин монотерапия сифатида тавсия етилади, чунки уларнинг ҳар бири фокал шаклдаги эпилепсия ташхиси қўйилган беморларда самарали эканлиги исботланган. 6 ва 12 ой давомида таҳлил қилинган ПЕПлар ўртасида тутқаноқларни тўхтатишда ҳеч қандай статистик жиҳатдан сезиларли фарқлар аниқланмаган. Барча кўрсатилган ПЕПлар самарали бўлиб, карбамазепинга яхши алтернатив ҳисобланади.

Систематик метаанализ [277] (65 та РКИ ўз ичига олган) леветирасетам, ламотрижин, окскарбазепин, топирамат**, валпроевая кислотасининг бошланғич монотерапия сифатидаги самарадорлигини тасдиқлади. ПЕПлар карбамазепин билан солиштирганда бирор бир юқори ёки паст натижа кўрсатмаган.**

2.5.4. Хромосомавий синдромларни ташхислаш усуллари, улар билан бирга борадиган тутқаноқлар

Рандомизацияланган клиник тадқиқотда [278] кўрсатилганидек, лакосамид** биринчи марта ташхисланган эпилепсия билан касалланган беморларда карбамазепин** билан клиник самарадорлик жиҳатидан таққосланади.

Тизимли шарҳ натижаларига кўра [279], карбамазепин** ва валпроевая кислотаси** ўртасида танлов қилиш учун аниқ далиллар мавжуд емас. Тадқиқотда "ПЕПнинг тўхтатилишига қадар вақт" (терапияда ушлаб қолиш), "12 ойлик ремиссия", "биринчи тутқаннинг бошланишига қадар вақт" каби мезонлар киритилган. Тадқиқот натижаларига кўра, карбамазепин** фокал эпилепсия билан касалланган беморларда биринчи танловдаги ПЕП сифатида қўлланилишини тасдиқловчи тавсия берилади.

Карбамазепин** ва топирамат** ни таққослаш бўйича ўтказилган таҳлилда [280], карбамазепин**нинг бекор қилиниши еҳтимоли камроқ бўлиши ва 12 ойлик ремиссия топираматга нисбатан тезроқ еришилиши маълум бўлди.

Карбамазепин** ва ламотриджин** ни таққослаган 13 та РКИ тизимли шарҳида [281], иккала ПЕП ҳам фокал эпилепсия шакллари даволашда монотерапия сифатида самарали эканлиги кўрсатилган. Карбамазепин** билан монотерапияда дори қабул қилишнинг тўхтатилиш вақти ламотриджин** га қараганда олдинроқ бўлган. Дори қабул қилишнинг тўхтатилишининг энг кенг тарқалган сабаби - ён таъсирлар: карбамазепин** билан тўхтатилган ҳолларнинг 51% ни ташкил етган, бу кўрсаткич ламотриджин** билан ЭСа 36% ни ташкил қилган. Иккинчи сабаб ЭСа даволаш давомида тутқаноқларнинг қайталаниши бўлган: карбамазепинни қабул қилаётган беморларнинг 8% ва ламотриджин ни қабул қилаётган беморларнинг 15% да қайталаниш кузатилган. Олинган натижалар шуни кўрсатадики, ламотриджин** билан даволаш бошлангач, тутқаноқларнинг қайталаниши карбамазепин** га қараганда тезроқ юзага келиши мумкин ва 6 ой давомида тутқаноқларнинг ремиссияси карбамазепин** ёрдамида тезроқ содир бўлиши мумкин.

Перспектив, иккита ёпиқ, рандомизацияланган тадқиқотда [282] леветирасетам** ва карбамазепин** нинг биринчи марта ташхисланган фокал эпилепсия бўлган беморларда тутқаноқларнинг ремиссиясини олишдаги таъсири тенг эканлиги кўрсатилган.

"КОМЕТ" тадқиқот гуруҳининг хулосаларидан бири шуни таъкидлайдики, леветирасетам** билан даволаш карбамазепин** ва ламотриджин** дан юқори самарали эмас, бу икки дори стандарт дозаларида биринчи марта ташхисланган эпилепсия бўлган беморларда [283].

Фокал эпилепсия бўлган беморлар (n = 1721) иштирок етган Стандарт ва янги ПЕП (САНАД) тадқиқотида [284] карбамазепин**, габапентин, ламотриджин, окскарбамазепин**, топираматнинг самарадорлиги таққосланган. **Ламотриджин клиник самарадорлик жиҳатидан карбамазепин ва окскарбамазепиндан анча устун бўлган, бу дорилар ЭСа габапентин ва топираматдан анча устун еди. Бу самарадорликдаги фарқлар 6 йил давомида сақланиб қолган. Толеранслик нуқтаи назаридан, ламотриджин ва габапентин окскарбамазепиндан анча яхши еди, окскарбамазепин** ЭСа карбамазепин** ва топирамат**дан анча яхши еди.**

ПЕП самарадорлигини турли тутқаноқлар турларида баҳолашнинг илмий ёндашуви қизиқарли ҳисобланади. 2013-йилда МПЕЛ Экспертлар гуруҳи янги ташхис қўйилган ёки даволанмаган турли эпилептик тутқаноқлар ва икки эпилептик синдроми бўлган беморлар учун бошланғич монотерапиянинг самарадорлигини кўриб чиққан [285]. Натижалар 64 РКИ ва сўнгги 72 йил ичида яқунланган 11 та мета-таҳлилга асосланган. Авторлар қуйидаги хулосаларга келган: катталар учун фокал тутқаноқлар: самарадорлик ўрнатилган: карбамазепин**, леветирасетам**, фенитоин**, зонисамид; еҳтимол самарали: валпроевая кислотаси**; еҳтимол самарали: габапентин, ламотриджин, окскарбамазепин**, фенобарбитал**, топирамат**; потенциал самарали: клоназепам**, примидон; кекса одамлар учун фокал тутқаноқлар: самарадорлик ўрнатилган: габапентин, ламотриджин; еҳтимол самарали: ПЕП йўқ; еҳтимол самарали: карбамазепин**; потенциал самарали: топирамат**, валпроевая кислотаси**.

Клоназепам**нинг самарадорлигини баҳолаган тизимли шарҳ муаллифлари фокал эпилепсия шакллари бўлган катталар беморларида ушбу ПЕПни монотерапия сифатида тавсия қилиш учун ҳеч қандай далил топилмаганини кўрсатди [286].

· Кексалар (65 ёшдан катта) учун фокал эпилепсия шакли (фокал эпилептик тутқаноқлар билан/йўқ онгсизлик, икки томонлама тоник-клоник тутқаноқлар билан бошланиши) бўлган беморларга леветирасетам** ёки ламотриджин монотерапия шаклида даволашни бошлаш тавсия етилади [287].

Тавсия даражаси А, (далилнинг ишончилиги даражаси – 1).

Изоҳ: Леветирасетам**, ламотриджин ва габапентиннинг **кексалар учун карбамазепинга** қараганда яхшироқ толеанси (ён таъсирлар камрок) кўрсатилган [287, 288]. Кексаларга, буйрак функциясининг пасайиши, коморбид ҳолатлар, ҳамкор даволашни ҳисобга олган ҳолда, ПЕПни пастроқ дозалар билан бошлаш, дозани аста-секин ошириш тавсия етилади. Шунингдек, ПЕПнинг бошқа дорилар билан фармакокинетик ўзаро таъсири ҳам ҳисобга олиниши керак.

Ламотриджин ва леветирасетам** кексалар учун фокал эпилепсия шакли бўлган беморларда карбамазепин**га қараганда кўпроқ афзалликларга эга, чунки улар яхши толеанса кўрсатади ва бошқа дорилар билан фармакокинетик ўзаро таъсир еҳтимоли паст [287].

· Кексалар (60 ёшдан катта) учун фокал эпилепсия шакли (фокал эпилептик тутқаноқлар билан/йўқ онгсизлик, икки томонлама тоник-клоник тутқаноқлар билан бошланиши) бўлган беморларга габапентин** монотерапия шаклида даволашни бошлаш тавсия этилади [288].

Тавсия даражаси А, (далилнинг ишончилиги даражаси – 2).

- □