



**РАННЯЯ МЛАДЕНЧЕСКАЯ ЭПИЛЕПТИЧЕСКАЯ
ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ В СТРУКТУРЕ СИНДРОМА МИКРОЦЕФАЛИИ
С КАПИЛЛЯРНЫМИ МАЛЬФОРМАЦИЯМИ: КЛИНИЧЕСКИЙ
СЛУЧАЙ**

**Расулова У.Л., магистр 1-курса кафедры Неврологии, детской
неврологии и медицинской генетики ТашПМИ**

**Ташкентский педиатрический медицинский институт, кафедра
Неврологии, детской неврологии и медицинской генетики**

**Научный руководитель: Азимова Н.М., к.м.н., доцент кафедры
Неврологии, детской неврологии и медицинской генетики ТашПМИ**

Ботирова О.Р. студентка 6 курса СПбГПМУ

Ботирова З.Х. студентка 5 курса ТГСИ

Актуальность. Ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия (РМЭЭ) является тяжелым неврологическим расстройством, которое проявляется в первые месяцы жизни и характеризуется резистентными к лечению эпилептическими приступами и значительными когнитивными нарушениями. МИС-САР-синдром (синдром микроцефалии с капиллярными мальформациями) представляет собой редкое генетическое заболевание, ассоциированное с множественными неврологическими и сосудистыми аномалиями. Понимание механизмов, лежащих в основе этого синдрома, и его клинических проявлений имеет критическое значение для своевременной диагностики и выбора адекватной терапии.

Цель: Целью данного исследования является анализ клинического случая РМЭЭ в контексте МИС-САР-синдрома, оценка эффективности гормональной терапии гидрокортизоном на течение заболевания и выявление основных клинических проявлений синдрома для улучшения диагностики и лечения.

Материалы и методы. В исследовании использовались данные анамнеза, динамика течения заболевания, результаты объективного обследования, включая нейровизуализацию (МРТ головного мозга), электроэнцефалографию (ЭЭГ) и генетическое тестирование. Оценивались клинические проявления, такие как частота и характер эпилептических приступов, неврологический статус, а также эффективность лечения гормоном (гидрокортизоном) у пациента с установленным диагнозом.



Результаты и их обсуждение. У пациента был установлен диагноз РМЭЭ в структуре МІС-САР-синдрома, который был подтвержден генетически с выявлением мутации в генах, ответственных за развитие нейрональных структур. Гормональная терапия гидрокортизоном продемонстрировала положительный эффект: наблюдалось уменьшение частоты эпилептических приступов и улучшение неврологического статуса. Кроме того, снизилась интенсивность и количество капиллярных мальформаций, что подтверждает важность комплексного подхода к лечению. В результате лечения наблюдалось улучшение качества жизни пациента, а также положительная динамика в развитии. Полученные данные подчеркивают важность ранней диагностики МІС-САР-синдрома и его ассоциации с РМЭЭ. Учитывая сложность клинической картины и необходимость индивидуального подхода к лечению, важно развивать мультидисциплинарные команды специалистов для обеспечения комплексной помощи пациентам. Гормональная терапия может стать значимым элементом в лечении данной группы заболеваний, однако необходимы дополнительные исследования для более глубокого понимания механизмов действия и долгосрочных эффектов.

Выводы. Данный клинический случай подчеркивает необходимость повышения осведомленности о МІС-САР-синдроме и ранней диагностике РМЭЭ. Применение гормональной терапии может значительно улучшить качество жизни пациентов и снизить риск жизнеугрожающих осложнений. Рекомендуются дальнейшее изучение данного синдрома для разработки более эффективных методов лечения, включая генетические исследования и новые терапевтические подходы. Важно также обратить внимание на необходимость создания специализированных центров для диагностики и лечения редких неврологических заболеваний.