ISSN 1998-4235 (Print) • ISSN 2522-1183 (Online)
Український неврологічний журнал.— 2025.— № 3—4.— С. 55—58.

DOI: https://doi.org/10.30978/UNJ2025-3-4-55
УДК 616.853-06:616.831-006)-056.7-07-08-053.2

В.О. СВИСТІЛЬНИК[1], Л.М. ГРИЧИНА[2]

[1]Національний медичний університет
імені О.О. Богомольця, Київ
[2]КНП «Київська міська дитяча клінічна лікарня № 2», Київ

Діагностика структурної епілепсії при нейрофіброматозі в дитячому віці

Рання і своєчасна діагностика пухлин, в тому числі пухлин мозку, є надзвичайно важливою як в дорослих, так і в пацієнтів дитячого віку. Сучасні методи дослідження дозволяють з високою точністю виявляти характер таких порушень та їх локалізацію. Однак, клінічна картина не завжди корелює з виявленими структурними змінами. Це обумовлено структурною і функціональною незрілістю мозку. Більш того, в ранньому дитячому віці структурні ураження мозку визначають подальший розвиток дитини. Структурні епілепсії та епілептичні синдроми можуть виникати як один з можливих клінічних виявів і бути наслідком певного структурного ушкодження мозку. Структурна епілепсія може бути одним з клінічних виявів у хворих з нейрошкірними синдромами, зокрема при нейрофіброматозі (НФ). На прикладі клінічного випадку показано дебют захворювання в хворого дитячого віку у вигляді нейрофібром та пігментних плям на шкірі, що в поєднанні зі структурною епілепсією в формі фокальних епілептичних припадків і виявлених гамартом на магнітно-резонансній томографії (МРТ) головного мозку обґрунтовувало діагноз НФ 1 типу. В процесі діагностичного пошуку проведений диференційний діагноз зі злоякісними пухлинами мозку.

Проаналізовані особливості дебюту й перебігу НФ 1, що дозволило обґрунтувати клінічний діагноз і призначити відповідну терапію. Показана важливість роботи мультидисциплінарної групи фахівців для уточнення діагнозу й призначення відповідного лікування. Згідно з результатами проведеного дослідження, було показано, що структурна епілепсія в формі фокальних припадків є одним з клінічних симптомів НФ 1 типу в дитини. Призначення генетичного обстеження при структурній епілепсії, в тому числі у випадку НФ, є важливим для уточнення можливого генетичного дефекту, що обумовив виникнення захворювання.

Ключові слова: нейрофіброматоз 1 типу, структурна епілепсія, епілептичні припадки.

Рання діагностика та адекватне й сучасне лікування пухлин мозку мають важливе значення як для дорослих хворих [1, 6], так і для пацієнтів дитячого віку. Успіхи в терапії епілептичних нападів у дитячому віці значною мірою залежать від правильно встановленого діагнозу. Структурні епілепсії та епілептичні синдроми можуть виникати як один із клінічних виявів і бути наслідком структурного ушкодження мозку [3]. Сучасні методи дослідження дають змогу з високою точністю виявляти характер таких порушень та їхню локалізацію. Однак клінічна картина не завжди корелює з виявленими структурними змінами. Це зумовлено структурною та функціональною незрілістю мозку. У ранньому дитячому віці структурні ураження мозку визначають подальший розвиток дитини [3].

Епілепсія може бути серйозною клінічною ознакою патології, що може вражати як нервову систему, так й інші органи та системи, зокрема нейрошкірних синдромів, так званих факоматозів, одним з яких є нейрофіброматоз (НФ) [8]. Для цієї патології характерна поява пухлин або гамартом зі швидким ростом. Більшість із них генетично детерміновані. Однак деякі синдроми можуть бути пов'язані із соматичними мутаціями або іншими невідомими механізмами. У деяких випадках можлива малігнізація при НФ [4, 7].

Нейрошкірні синдроми залучають у патологічний процес центральну нервову систему, внутрішні

Отримано • *Received* 15.10.2025 | Прийнято до друку • *Accepted* 21.11.2025 | Опубліковано • *Published* 30.12.2025
© 2025 Автори. Опубліковано на умовах ліцензії CC BY-ND 4.0 • *Authors. Published under the CC BY-ND 4.0 license*

Контактна інформація • *Corresponding author*:
Свистільник Вікторія Олександрівна, к. мед. н., доц. кафедри неврології
https://orcid.org/0000-0001-8547-8182
E-mail: wrachsva@gmail.com

органи, шкіру через ектодермальне походження. Нейрофіброматоз є гетерогенним захворюванням, що охоплює низку порушень, які характеризуються загальними ознаками. Описано дві форми захворювання. Тип 1, відомий як хвороба Реклингхаузена, або периферичний НФ, і тип 2, або центральний НФ. Визначені гени, які зумовлюють НФ та є супресорами пухлин. Припускають існування інших форм захворювання. На НФ 1 типу припадає 85 % від усіх випадків.

Шкірні вияви при НФ 1 типу характеризуються пігментними плямами й пухлинами різної локалізації [4, 6, 7, 9]. Неврологічні вияви захворювання можуть бути різноманітними (рухові, пізнавальні, поведінкові розлади), а також симптоми внутрішньочерепної локалізації пухлин, зокрема з ознаками внутрішньочерепної гіпертензії (гідроцефалії). Важливо, що епілептичні напади трапляються в дітей із НФ 1 типу частіше, ніж у дитячій популяції [4]. Гліоми зорового нерва супроводжують перебіг у 20 % хворих на НФ. Сучасні методи візуалізації (магнітно-резонансна томографія (МРТ)) сприяли вдосконаленню діагностики пухлин мозку й уражень зорового нерва в пацієнтів із НФ 1 типу.

Відомо, що епілептичний напад — це тимчасова поява клінічних ознак і симптомів у вигляді рухових, сенситивних, вегетативних або інших феноменів, які виявляються як результат аномальної надмірної, гіперсинхронної активності нейронів головного мозку [2, 5]. На сучасному етапі вивчення епілепсії та епілептичних синдромів змінилися погляди на патофізіологічні механізми. У багатьох експериментальних і клінічних дослідженнях показано, що епілепсія є захворюванням мережі нейронів мозку, а не лише симптомом його локальної патології. Вогнищеві або фокальні епілептичні напади формуються та виникають усередині нейрональної мережі мозку, що обмежується однією півкулею. Вони бувають локалізованими окремо або поширеними. Вогнищеві епілептичні напади можуть походити із глибинних структур мозку. Процес генералізації епілептичних нападів виникає зі швидким білатеральним залученням як глибинних (підкіркових), так і кіркових структур мозку. Тому, у разі підтверджених пухлин мозку, особливо в дитячому віці, важливе розуміння не лише наявних вогнищевих симптомів, що може виявлятися фокальними епілептичними нападами й прогресуванням неврологічного дефіциту з ознаками парезу. Характерним також є поєднання загальномозкової та вогнищевої симптоматики, зокрема у вигляді структурного епілептичного синдрому з генералізованими й фокальними нападами і післянападовим парезом (парезом Тодда).

Нині увагу практичних лікарів і науковців привертають випадки лікарсько-стійкої епілепсії, коли напади несприйнятливі до звичайних фармакологічних методів лікування. Такі випадки віднесено до категорії фармакорезистентної епілепсії (ФРЕ), частота якої, за даними Міжнародної ліги боротьби з епілепсією (ILAE), становить близько 30 % від усіх випадків діагностованої епілепсії [2, 5]. Причини фармакорезистентності різні, але встановлено, що певні структурні зміни мозку, зокрема аномалії нейрональної мережі, призводять до появи ФРЕ. У літературі наведено дані щодо потенційних ускладнень перебігу структурної епілепсії при НФ 1 типу, зокрема щодо летального наслідку [8]. Це може спричинити і ФРЕ. З огляду на це надзвичайно важливим є як правильний вибір препаратів для терапії структурної епілепсії, так і виявлення хворих із високим ризиком розвитку ФРЕ.

Наявні супутні розлади в перебігу епілепсій: поведінкові порушення, психологічні проблеми (від незначних складнощів при навчанні до тяжких психічних захворювань, зокрема розлади спектру аутизму, депресії, що спричиняють серйозні психосоціальні проблеми). Запропонувати адекватну терапію можна лише з урахуванням етіології епілепсії та виявленої супутньої патології.

Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. Протокол дослідження погоджений локальним етичним комітетом НМУ імені О.О. Богомольця. На проведення досліджень отримано інформовану згоду батьків пацієнта.

Клінічний випадок

Пацієнт К., 11-річний хлопець, батьки якого звернулися до лікаря-невролога з приводу повторних епілептичних нападів із напруженням і посмикуванням лівої руки тривалістю до 2 хв. Під час огляду виявлено плями на шкірі кольору «кава з молоком», які, зі слів батьків, поступово з'явилися з 1,5—2-річного віку. Їхня кількість поступово збільшувалася. Нейрофіброми, виявлені внутрішньошкірно, з'явилися з 4-річного віку та були розташовані вздовж ліктьового й серединного нервів. Епілептичні напади за типом напруження та посмикування лівої руки на тлі збереженої свідомості виникали у віці 7 років із частотою 1 раз на 2—3 міс. У неврологічному статусі виявлялися ознаки лівобічного монопарезу, нейрофіброми на руках уздовж ліктьового та серединного нервів, численні плями на шкірі розміром 1,5 × 3,0 см кольору «кава з молоком» у ділянці шиї, тулуба, рук.

З анамнезу відомо, що в матері дитини було діагностовано хворобу Реклингхаузена з підтвердженими гамартомами і нейрофібромами. За даними МРТ головного мозку дитини, виявлено вогнища підвищення сигналу інтенсивності в Т2-режимі в півкулях головного мозку та правому базальному ганглії. При проведенні електроенцефалографії (ЕЕГ) — комплекси гострих хвиль у лобних, тім'яних і скроневих відведеннях (рисунок).

Під час нейроофтальмологічного обстеження патології з боку зорового аналізатора не виявлено. Пацієнт був консультований лікарем-нейрохірургом для визначення доцільності хірургічного лікування. Рекомендовано динамічне

Рисунок. *Електроенцефалограма пацієнта К.*

спостереження. Дитина консультована лікарем-ортопедом з приводу наявного сколіозу. Рекомендована індивідуальна програма реабілітації. Лікар-невролог призначив протинападову терапію леветирацетамом, починаючи з дози 20 мг/кг маси тіла на добу. Протягом року частота епілептичних нападів на тлі терапії зменшилася до 1 нападу на 5—6 міс. Пацієнту рекомендовано перебувати під постійним спостереженням педіатра, нейрохірурга, офтальмолога, ортопеда й дитячого невролога.

Представлений клінічний випадок демонструє проблему, для вирішення якої доцільно залучати мультидисциплінарну команду. Так, для уточнення та підтвердження клінічного діагнозу НФ 1 типу проведені консультації нейрохірурга, невролога, офтальмолога, ортопеда. Епілептичні напади, які у хворого були клінічним виявом структурної епілепсії, є однією з важливих клінічних ознак перебігу НФ у дитячому віці. Наявність повторних епілептичних нападів, переважно за типом фокальних, зумовили необхідність проведення діагностичного пошуку і диференційної діагностики можливого об'ємного утворення головного мозку, зокрема злоякісної пухлини мозку. Дані анамнезу (поява на шкірі плям кольору «кава з молоком» та нейрофіброми вздовж нервових стовбурів у ранньому дитячому віці, кількість яких поступово зростала, а також епілептичні напади за типом фокальних моторних, які виникали з частотою 1 раз на 2—3 міс) були підставою для проведення диференційної діагностики на наявність групи нейрошкірних синдромів та злоякісних пухлин мозку. З огляду на дебют захворювання в дитячому віці, а також враховуючи плями на шкірі та нейрофіброми вздовж нервових стовбурів у поєднанні з повторними епілептичними нападами, монопарезом, а також сімейний анамнез і підтверджені структурні зміни (гамартоми), що мали чіткі контури на магнітно-резонансній томограмі головного мозку, встановлено діагноз НФ 1 типу. Діагноз структурної епілепсії в дитини на тлі перебігу НФ 1 типу був обґрунтований через повторні епілептичні напади за типом фокальних моторних із підтвердженими епілептичними патернами у вигляді комплексів гострих хвиль на ЕЕГ та виявлені структурні зміни на магнітно-резонансній томограмі мозку.

Епілепсія є поширеним хронічним захворюванням мозку з різними причинами виникнення. Структурні форми епілепсії зумовлені структурним ураженням мозку. Це було причиною епілепсії в зазначеного пацієнта. Діагноз структурної форми епілепсії в дитини встановлено на тлі перебігу НФ 1 типу. Для лікування застосували монотерапію леветирацетамом, як препаратом першої лінії, з огляду на його фармакодинаміку та невелику кількість побічних ефектів, що важливо для пацієнтів дитячого віку.

Таким чином, особливості дебюту й перебігу захворювання дали змогу обґрунтувати клінічний діагноз і призначити відповідну терапію. Дитині рекомендоване генетичне обстеження для визначення генетичного дефекту, який може бути причиною розвитку НФ.

Висновки

- Структурна епілепсія у формі фокальних нападів є одним із клінічних симптомів НФ 1 типу в дитини.
- Своєчасна діагностика структурних змін мозку важлива для уточнення діагнозу НФ 1 типу.

▪ Для уточнення клінічного діагнозу та призначення адекватної терапії важливо залучати мультидисциплінарну команду.

▪ Терапія епілепсії залежить від її форми та віку пацієнта.

▪ Призначення генетичного обстеження при структурній епілепсії при НФ має важливе значення для визначення можливого генетичного дефекту.

Конфлікту інтересів немає.

Участь авторів: концепція і дизайн дослідження, написання тексту, редагування — В. С.; збір та опрацювання матеріалу — Л. Г.

Література

1. Довбонос ТА. Клінічний випадок нормотензивної гідроцефалії: Збірник наукових праць за матеріалами VIII Міжнародної наукової конференції «Науковий простір: актуальні питання, досягнення та інновації. 2024 р. Вінниця: ТОВ «УКРЛОГОС Груп, 2024 С. 501-503. doi: 10.62731/mcnd-29.11.2024.008.
2. Мар'єнко ЛБ. Фармакорезистентна епілепсія: огляд існуючих і нових методів лікування. Міжнародний неврологічний журнал. 2023; 19(3):19-29. https://www.mif-ua.com/archive/article/52858.
3. Свистільник ВО, Савінова КБ, Крилова ВЮ, Камбур ОР. Діагностика і лікування структурних форм епілепсії при аномаліях розвитку головного мозку в дітей раннього віку. Сучасна педіатрія. 2025;4(148):177-181. https://med-expert.com.ua/journals/publishing-activity/sovremennaya-pediatriya-ukraine/sovremennaja-pediatrija-ukraina-%e2%84%96-4-2025/#dflip-df_40012/177/.
4. Alcindor T. Cancer and Neurofibromatosis Tipe 1- Confirming What We Knew and Telling Us Something New. JAMA Netw Open 2021;4(3):e211061. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2021.1061.
5. Fattorusso A, Matricardi S, Mencaroni E, et al. The Pharmacoresistant Epilepsy: An Overview on Existant and New Emerging Therapies. Front Neurol. 2021 Jun 22:12:674483. doi: 10.3389/fneur.2021.674483.
6. Karan Wadhwa, Payal Chauhan, Shobhit Kumar, et al. Targeting brain tumors with innovative nanocarriers: bridging the gap through the blood-brain barrier. Oncology Research. 2024;32(5):877-897. doi: 10.32604/or.2024.047278.
7. Oliver TRW, Lawson ARJ, Lee-Six H, et al. Cancer — independent somatic mutation of the wild-type NF1 allele in normal tissues in neurofibromatosis type1. Nat Genet. 2025;57:515-521. doi: 10.1038/s41588-025-02097-2.
8. Shin A, Byun J Ch, Hwang Su, et al. Clinical Characteristics of Epilepsy and Its Risk Factors in Neurofibromatosis Type 1: A Single-Center Study. Ann Child Neurol 2021;29(1):1-7. doi: 10.26815/acn.2020.00283.
9. Staedtke V, Bai RY, Blakeley JO. Cancer of the Peripheral Nerve in Neurofibromatosis Type 1. Neurotherapeutics. 2017;14(2):298-306. doi: 10.1007/s13311-017-0518-y.

V.O. SVYSTILNYK[1], L.M. GRYCHYNA[2]

[1] Bogomolets National Medical University, Kyiv
[2] Kyiv City Children's Clinical Hospital No. 2, Kyiv

Diagnosis of structural epilepsy in neurofibromatosis in childhood

Early and timely diagnosis of tumors, including brain tumors, is extremely important in both adults and pediatric patients. Modern diagnostic methods allow the nature of such disorders and their localization to be identified with high accuracy. However, the clinical presentation does not always correlate with the detected structural changes. This is due to the structural and functional immaturity of the brain. Moreover, in early childhood, structural brain lesions determine a child's further development.

Structural epilepsies and epileptic syndromes may arise as one of the possible clinical manifestations and be a consequence of a specific structural brain lesion. Structural epilepsy may be one of the clinical manifestations in patients with neurocutaneous syndromes, in particular neurofibromatosis (NF).

Using a clinical case as an example, the debut of the disease in a pediatric patient is demonstrated in the form of neurofibromas and pigmented skin spots which, in combination with structural epilepsy in the form of focal epileptic seizures and hamartomas detected on brain magnetic resonance imaging (MRI), substantiated the diagnosis of neurofibromatosis type 1 (NF1). During the diagnostic process, a differential diagnosis with malignant brain tumors was performed.

The features of the onset and course of NF1 were analyzed, which made it possible to substantiate the clinical diagnosis and prescribe appropriate therapy. The importance of a multidisciplinary team approach for clarifying the diagnosis and selecting appropriate treatment is demonstrated. According to the conducted study, it was shown that structural epilepsy in the form of focal seizures is one of the clinical symptoms of NF1 in a child. The use of genetic testing in cases of structural epilepsy, including NF, is important for identifying a possible genetic defect that led to the development of the disease.

Keywords: neurofibromatosis type 1, structural epilepsy, epileptic seizures.

ДЛЯ ЦИТУВАННЯ

Свистільник ВО, Гричина ЛМ. Діагностика структурної епілепсії при нейрофіброматозі в дитячому віці, особливості клінічних виявів, клінічний випадок. Український неврологічний журнал. 2025;3-4:55-58. doi: 10.30978/UNJ2025-3-4-55.

Svystilnyk VO, Grychyna LM. (Diagnosis of structural epilepsy in neurofibromatosis in childhood). Ukrainian Neurological Journal. 2025;3-4:55-58. http://doi.org/10.30978/UNJ2025-3-4-55. Ukrainian.