**Таблица 1. Основные диагностические критерии прогрессирующих миоклонус-эпилепсий (Международная противоэпилептическая лига, 2022 [1])**

|  |  |
| --- | --- |
| Показатель | Критерии |
| обязательные | вызывающие сомнения (настораживающие)\* или исключающие диагноз |
| Приступы | Миоклонические |  |
| Электроэнцефалограмма | Генерализованные спайк/полиспайк-волновые разряды | Исключающий: постоянные фокальные эпилептиформные разряды (за исключением затылочных) |
| Возраст начала | 2–50 лет | Настораживающий: после 20 лет |
| Развитие | Нормальное в начале заболевания |  |
| Неврологический статус | Нормальный в начале заболевания |  |
| Коморбидности | Прогрессирующий нейрокогнитивный регресс |  |
| Магнитно-резонансная томограмма | Нормальная в начале заболевания |  |
| Течение болезни | Прогрессирующее ухудшение миоклонуса, возникновение миоклонических и генерализованных тонико-клонических судорог, когнитивный регресс, прогрессирующие мозжечковые симптомы Нарастание изменений на электроэнцефалограмме с замедлением основной биоэлектрической активности и/или нарастанием эпилептиформных аномалий |  |

\* Настораживающий симптом отсутствует у большинства пациентов, но изредка может наблюдаться. Его наличие должно приводить к более тщательному дифференциальному диагнозу

**Таблица 2. Ключевые характеристики отдельных заболеваний из группы прогрессирующих миоклонус-эпилепсий (Международная противоэпилептическая лига, 2022 [1])**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Тип ПМЭ | Возраст начала, годы | Прогрессирование | Диагностика |
| Болезнь Унферрихта – Лундборга | 7–13 | Медленный когнитивный и двигательный регресс со стабилизацией во взрослом возрасте | Варианты экспансии нуклеотидных повторов цистатина В (ген EMP1) в 90% всех случаев |
| Болезнь Лафора | 6–19 | Ранний и быстрый когнитивный, зрительный и двигательный регресс, летальность в течение десятилетия после начала, фокальные приступы со зрительными симптомами как раннее проявление | Патогенные мутации в лафорине (ген EMP2А) в 70% всех случаев, в малине (ген EMP2B) – в 27%, в 3% причина не установленаТельца Лафора в клетках потовых желез и других тканях |
| Нейрональный цероидный липофусциноз 2-го типа | 2–4 | Начальная задержка речевого развития и приступы, последующий регресс когнитивных и двигательных навыков, потеря зрения в возрасте 4–6 лет | Патогенные мутации в генах CLN2/TPP1, сниженная активность TPP1, на электроэнцефалограмме может обнаруживаться фотопароксизмальный ответ на низкие частоты (1–3 Гц) фотостимуляции, криволинейные тельца с накоплением липофусцина в тканях (коже) и лимфоцитах |
| Нейрональный цероидный липофусциноз 3-го типа | 4–10 | Быстро прогрессирующее снижение остроты зрения с дегенерацией макулы, оптический неврит ± пигментный ретинит, продолжительность жизни до 30 лет | Патогенные мутации в гене CLN3, тельца по типу отпечатков пальцев с накоплением липофусцина в тканях (коже) или лимфоцитах, лимфоциты с вакуолями |
| Взрослая форма нейронального цероидного липофусциноза | 11–50 | Медленное развитие деменции и атаксии, острота зрения не снижается | Патогенные мутации в гене CLN6, а также в других – CTSD, PPT1, CLN3, CLN5, CTSF, GRN; включения различного характера (криволинейные, по типу отпечатка пальца, прямолинейные в тканях (коже) или лимфоцитах) |

ПМЭ – прогрессирующая миоклонус-эпилепсия