

Феномен продолженной спайк-волновой активности в фазу медленного сна при синдроме Ретта

С.Л. Куликова¹, И.В. Козырева¹, С.А. Лихачев¹, М.Ю. Бобылова^{2,3}

¹Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии; Республика Беларусь, 220114 Минск, ул. Франциска Скорины, 24;

²ООО «Институт детской неврологии и эпилепсии им. Свт. Луки»; Россия, 108841 Москва, Троицк, ул. Нагорная, 5;

³ООО «Институт детской и взрослой неврологии и эпилепсии им. Свт. Луки»; Россия, 119579 Москва, ул. Академика Анохина, 9

Контакты: Светлана Леонидовна Куликова sviatlana.kulikova@gmail.com

В статье представлено описание клинического случая ребенка 3 лет 8 мес с синдромом Ретта, обусловленным мутацией p.Val485fs в гене *MECP2*. По данным электроэнцефалографии в возрасте 1 года 6 мес у девочки была выявлена диффузная продолженная эпилептиформная активность в фазу медленного сна (continuous spike-waves during slow-wave sleep, CSWS) в виде высокоамплитудных (до 300 мкВ) комплексов острая – медленная волна индексом 90–100 %. При контрольном исследовании в возрасте 2 лет 10 мес диффузная эпилептиформная активность на электроэнцефалограмме сменилась мультирегиональной эпилептиформной активностью индексом до 70–80 % на отдельных эпохах, в целом не превышая 50–60 %. За весь период наблюдения эпилептических приступов не было зарегистрировано. Остается неизвестным, является ли наличие CSWS в таком раннем возрасте предиктором более тяжелого течения синдрома Ретта – в нашем наблюдении девочка не приобрела навыков ходьбы, и уже в возрасте до года у нее была очевидна задержка психоречевого развития. Требуется проведение дополнительных исследований о частоте феномена CSWS и его роли в развитии клинических особенностей при синдроме Ретта.

Ключевые слова: синдром Ретта, мутация p.Val485fs в гене *MECP2*, продолженная эпилептиформная активность в фазу медленного сна, электрический эпилептический статус медленного сна

Для цитирования: Куликова С.Л., Козырева И.В., Лихачев С.А., Бобылова М.Ю. Феномен продолженной спайк-волновой активности в фазу медленного сна при синдроме Ретта. Русский журнал детской неврологии 2021;16(1–2):63–8. DOI: 10.17650/2073-8803-2021-16-1-2-63-68.

Continuous spike-and-wave activity during slow-wave sleep in patients with Rett syndrome

S.L. Kulikova¹, I.V. Kozyreva¹, S.A. Likhachev¹, M. Yu. Bobylova^{2,3}

¹Republican Research and Practical Center of Neurology and Neurosurgery; 24 Frantsiska Skoriny St., Minsk 220114, Republic of Belarus;

²Svt. Luka's Institute of Child Neurology and Epilepsy; 5 Nagornaya St., Troitsk, Moscow 108840, Russia;

³Svt. Luka's Institute of Child and Adult Neurology and Epilepsy; 9 Akademika Anokhina St., Moscow 119579, Russia

Contacts: Svetlana Leonidovna Kulikova sviatlana.kulikova@gmail.com

The article presents a description of a clinical case of a child 3 years 8 months old with Rett syndrome caused by the mutation of p.Val485fs in the *MECP2* gene. According to electroencephalography data at the age of 1 year and 6 months, diffuse continued epileptiform activity in the form of high-amplitude (up to 300 μ V) acute – slow wave complexes (continuous spike-waves during slow-wave sleep, CSWS) with an index of 90–100 % was revealed. At the control examination at the age of 2 years and 10 months diffuse epileptiform activity was replaced by multifocal activity with an index of up to 70–80 % at certain epochs, in general, not exceeding 50–60 %. During the entire observation period there were no epileptic seizures. It remains unknown whether the presence of CSWS at such an early age is a predictor of a more severe course of Rett syndrome – in our observation the girl did not acquire walking skills and a delay in psychic and speech development was evident already before the 12 month of life. More research is needed on the frequency of the CSWS phenomenon and its role in the development of clinical features in Rett syndrome.

Key words: Rett syndrome, p.Val485fs mutation in the gene *MECP2*, continuous spike waves during slow-wave sleep, status epilepticus during slow sleep

For citation: Kulikova S.L., Kozyreva I.V., Likhachev S.A., Bobylova M.Yu. Continuous spike-and-wave activity during slow-wave sleep in patients with Rett syndrome. *Russkiy zhurnal detskoy nevrologii* = Russian Journal of Child Neurology 2021;16(1–2):63–8. (In Russ.). DOI: 10.17650/2073-8803-2021-16-1-2-63-68.

Синдром Ретта (СР) — орфанное X-сцепленное заболевание, встречается преимущественно у лиц женского пола с частотой от 1:9000 до 1:22000 и является 2-й по частоте причиной тяжелой умственной отсталости у девочек после синдрома Дауна. В 95 % случаев причиной развития заболевания является спонтанная мутация потери функции в гене *MECP2* (идентифицировано около 900 мутаций). Крайне редко мутация в основном гене *MECP2* приводит к развитию атипичных форм СР: Zappella (с сохранной речью), Hanefeld (с ранним началом судорожного синдрома) и Rolando (врожденный). Как правило, варианты Hanefeld и Rolando вызываются мутациями в генах *CDKL5* и *FOXG1* соответственно [10, 17, 19, 22]. В течение 2014–2018 гг. в ходе проведения большого количества независимых друг от друга исследований (полноэкзомного секвенирования) было выявлено 69 новых генов, мутации в которых также приводят к развитию фенотипа, схожего с СР: *PWP2*, *SCG2*, *IZUMO4*, *XAB2*, *ZSCAN12*, *IQSEC2*, *FAM151A* и др. [17].

В типичных случаях заболевание дебютирует в период с 6 до 20 мес. Первыми признаками являются остановка психомоторного развития с последующим регрессом приобретенных целенаправленных движений рук, навыков экспрессивной речи и развитием аутистического расстройства. Появляются стереотипные движения верхних конечностей, такие как сжатие, сдавливание, хлопки, постукивание, сосание пальцев, «моющие» движения рук. В большинстве случаев имеется нарушение походки (диспраксия), в некоторых случаях — отсутствие способности ходить [2, 4, 17].

Для клинических проявлений типичного варианта СР характерна стадийность течения. Первая стадия начинается в 6–20 мес, когда на фоне полного здоровья происходит остановка психомоторного развития. В течение нескольких последующих лет, как правило до 4-летнего возраста, длится II стадия: болезнь прогрессирует, стремительно утрачиваются коммуникативные навыки, речь, мелкая и крупная моторика; становятся очевидными стереотипные движения рук, являющиеся отличительной чертой СР. Третья стадия — плато — характеризуется псевдостационарным течением, некоторые пациенты частично возвращают утраченные навыки. Последняя, IV стадия известна как стадия позднего моторного ухудшения и может длиться на протяжении десятилетий: дальнейшего снижения когнитивных и коммуникативных навыков не происходит, однако отмечается развитие мышечной слабости, спастичности, ригидности, дистонии, усугубление

нарушения осанки и деформаций кистей и стоп по мере роста ребенка [2, 4, 17].

Среди коморбидных расстройств наиболее часто встречаются эпилепсия, нарушения дыхания, сколиоз и вегетативная дисфункция [4, 6, 17]. По данным различных авторов, эпилепсия имеется у 70–80 % пациентов с СР [6, 7, 12, 20]. При этом нет какой-либо характерной семиотики приступов, свойственной только для СР. Могут наблюдаться все виды эпилептических приступов. Наиболее часто встречаются фокальные приступы с нарушением сознания и тонико-клонические, реже — клонические приступы и абсансы. Некоторые авторы указывают и на более частое развитие фебрильных судорог по сравнению с общей популяцией (12 % против 2–5 %) [2, 16]. Средний возраст дебюта эпилепсии составляет 4 года, а возрастной интервал дебюта приступов варьирует от 4 мес до 28 лет [1]. Фармакорезистентное течение и эпилептические статусы чаще наблюдаются у пациентов с ранним началом судорог. Дебют приступов после 5 лет является более благоприятным прогностическим признаком. Эпилепсия, в том числе фармакорезистентная, чаще встречается у пациентов с микроцефалией, нарушением психоречевого развития в первые 10 мес жизни, отсутствием ходьбы и некоторыми мутациями в гене *MECP2* (R106W, T158M) [2, 11, 13].

Данные электроэнцефалографии (ЭЭГ) при СР не являются специфичными и изменяются по мере прогрессирования заболевания. В I стадию заболевания, когда приступы наблюдаются редко, результаты ЭЭГ могут быть нормальными. Во II стадию появляются спайки, спайк-волны в центрально-височных отведениях, вовлекая моторную кору, что коррелирует с клинической картиной ухудшения моторных функций. Эпилептиформная активность возрастает во время сна. В большинстве случаев эпилептические приступы дебютируют в III стадии заболевания. При ЭЭГ появляются замедление основной активности, мультирегиональная эпилептиформная активность, аномальные паттерны сна в виде псевдопериодической дельта-активности в центральных отделах и генерализованные ритмичные спайк-волны. В IV стадии, когда приступы становятся реже, по данным ЭЭГ регистрируются чрезмерное замедление основной активности, тета-активность в лобных и центральных отведениях, мультирегиональная эпилептиформная активность в состоянии бодрствования и генерализованная медленная спайк-волновая активность во сне [2, 8, 15].

Описание феномена продолженной спайк-волновой активности в фазу медленного сна (continuous

spike-waves during slow-wave sleep, CSWS) при CP встречается в единичных публикациях. Так, А. Nissenkorn и соавт. проанализировали данные 97 девочек с CP, у 70 (72 %) из которых диагностирована эпилепсия. Феномен CSWS, под которым авторы понимали диффузную или мультирегиональную эпилептиформную активность с индексом более 85 % за весь период сна, был выявлен в 10 случаях и не коррелировал со степенью тяжести заболевания и генотипом. В большинстве случаев CSWS появлялась в возрасте 4–7 лет и чаще встречалась у девочек с дебютом эпилепсии до 5 лет. ЭЭГ-паттерн отличался от CSWS при идиопатической эпилепсии дезорганизованным фоном, напоминающим гипсаритмию. Эпилептические приступы регистрировались у 8 из 10 девочек с CSWS [16]. Е. В. Малинина и И. В. Забозлаева изучали особенности течения эпилепсии у 11 пациенток с CP, обусловленных мутациями в гене *MECP2*. CSWS была выявлена в 1 наблюдении у девочки в возрасте 1 года с диагностированной фокальной эпилепсией на момент обследования [3]. В других же исследованиях феномен CSWS либо не был описан в изучаемых группах, либо публикации в большей степени были посвящены изучению особенностей течения эпилепсии и клинко-генетической корреляции, нежели анализу данных ЭЭГ.

С другой стороны, изучая моногенные эпилепсии, при которых может наблюдаться феномен CSWS, М. Kessi и соавт. (2018) провели метаанализ всех публикаций в базах данных MEDLINE, EMBASE, PubMed и Кокрановской библиотеки. Из 136 работ были отобраны 26, которые соответствовали необходимым критериям включения: 16 из них были посвящены моногенным эпилепсиям и 11 — хромосомным перестройкам. Среди генов, мутации в которых могут быть причиной развития эпилепсии с CSWS, авторы указывают следующие: *SCN2A* ($n = 6$), *NHE6/SLC9A6* ($n = 1$), *DRPLA/ATN1* ($n = 1$), *Neuroserpin/SRPX2* ($n = 1$), *OPA3* ($n = 1$), *KCNQ2* ($n = 2$), *KCNA2* ($n = 5$), *GRIN2A* ($n = 34$), *CNKSR2* ($n = 2$), *SLC6A1* ($n = 2$) и *KCNB1* ($n = 5$). Т. е. наиболее частой причиной были мутации в генах *GRIN2A*, *SCN2A* и *KCNB1* [14]. Ни в одной из отобранных публикаций не найдено упоминания о мутациях в гене *MECP2* в качестве причины развития эпилепсии с CSWS.

Таким образом, учитывая наличие единичных публикаций, посвященных феномену CSWS при CP, приводим собственное клиническое наблюдение.

Клинический случай

Под нашим наблюдением находится пациентка 3 лет 8 мес. Перинатальный анамнез не отягощен: ребенок от 1-х родов на сроке 39 нед, масса тела — 3640 г, оценка по шкале Апгар — 8/9 баллов. С первых месяцев жизни отмечены мышечная гипотония, задержка моторного и психоречевого развития: начала самостоятельно поворачиваться со спины на живот с 4,5 мес, с живота

на спину — с 9 мес, самостоятельно садиться — с 2,5 года. Со слов матери, уже в возрасте до года родители обращали внимание на отсутствие активного гуления, интерес к игрушкам был снижен, зрительный контакт неустойчивый. В настоящее время ребенок обращенную речь не понимает, речи нет (присутствуют единичные слоги «ага», «ба»). За игрушкой прослеживает фрагментарно, взгляд долго не фиксирует. Очевидных глазодвигательных и бульбарных нарушений нет. Отмечается диффузная мышечная гипотония. Сухожильно-перистальные рефлексы без асимметрии, средней живости. Патологический рефлекс Бабинского положительный с 2 сторон. Моторное развитие: ползает на четвереньках (короткие дистанции), стоит у опоры, самостоятельно не ходит, сидит с круглой спиной. Имеются бруксизм и стереотипные движения руками, которые появились с 9 мес — изначально в виде занесения рук в рот, позже присоединились похлопывание по груди и скрещивание пальцев на левой руке. Эпилептических приступов до настоящего времени не отмечалось. Окружность головы — 47 см (<3 центилей), рост — 98 см (25–50 центилей), масса тела — 13,5 кг (10–25 центилей).

Учитывая задержку психоречевого развития, ребенку в возрасте 1 года 6 мес был выполнен ЭЭГ-мониторинг длительностью 1 ч: на протяжении всей записи сна зарегистрирована диффузная эпилептиформная активность в виде высокоамплитудных (до 300 мкВ) комплексов острая — медленная волна индексом 90–100 % (рис. 1). Лечащим неврологом был предположен диагноз «когнитивная эпилептиформная дезинтеграция», в связи с чем был рекомендован пероральный прием диазепама. В течение 1 мес приема положительной динамики, клинической и электроэнцефалографической, отмечено не было, и препарат был отменен. По данным магнитно-резонансной томографии патологических изменений структуры головного мозга не выявлено. В возрасте 2 лет ребенку выполнено генетическое обследование, которое выявило вариант нуклеотидной последовательности в 4-м экзоне гена *MECP2* в гетерозиготном состоянии, приводящий к сдвигу рамки считывания начиная с 485-й позиции белка (Val485fs). Данная мутация была подтверждена секвенированием по Сэнгеру. Девочке был установлен диагноз синдрома Ретта. Контрольное 24-часовое мониторирование ЭЭГ было проведено в 2 года 10 мес: основная активность в пределах возрастной нормы; в состоянии бодрствования регистрируется замедление дельта-диапазона: бифронтально, а также независимо в левой височной области, периодически с распространением на левые лобную и затылочно-теменную области. Во сне регистрируется периодическое региональное замедление дельта-диапазона: бифронтально-центро-темпорально, билатерально асинхронно и независимо в левой височной области, периодически с распространением на левую лобную и затылочную области. В состоянии бодрствования регистрируется эпилептиформная активность индексом



Рис. 1. Пациентка в возрасте 1 года 6 мес. Диагноз: синдром Ретта. Электроэнцефалография сна: регистрируется диффузная продолженная эпилептиформная активность в виде высокоамплитудных (до 300 мкВ) комплексов острая — медленная волна индексом 90–100 %

Fig. 1. Patient, female, 1 year 6 months. Diagnosis: Rett syndrome. Electroencephalography during sleep: diffuse continued epileptiform activity in the form of high-amplitude complexes of an acute — slow wave (up to 300 μV), an index of 90–100 %

выше среднего в виде спайков, острых волн, комплексов острая — медленная волна, представленная в левой центрально-лобной области, в левой височно-затылочной области, в правой центральной области и бифронтально-центрально, билатерально-асинхронно амплитудой до 300 мкВ. Во сне отмечается нарастание индекса эпилептиформной активности, на отдельных эпохах достигая 70–80 %, в целом не превышая 50–60 %: в левой лобно-центральной области (до 150 мкВ), в левой височно-затылочной области (до 250 мкВ), в правой центральной (до 160 мкВ) и в правой височно-теменной области (до 70 мкВ), а также диффузные билатерально-асинхронные разряды (до 350 мкВ) (рис. 2). Приступов эпилепсии на момент проведения контрольного ЭЭГ-мониторинга у ребенка не отмечено. Учитывая наличие высокого индекса эпилептиформной активности, невролог предложил лечение леветирацетамом, однако мама девочки отказалась.

Согласно определению Международной противосудорожной лиги (2009 г.), под CSWS понимают электроэнцефалографический феномен, который характеризуется следующими особенностями: 1) активация эпилептиформной активности в фазу медленного сна, иногда и в фазу быстрого сна индексом >50 %;

2) локализация эпилептиформной активности может быть фокальной, мультифокальной, унилатеральной, асимметричной билатеральной, симметричной, билатеральной и диффузной; 3) ЭЭГ-паттерн может быть продолженным, фрагментированным или периодическим [14]. Если данный электроэнцефалографический феномен сопровождается приобретенным нарушением когнитивных, поведенческих, а иногда и моторных функций с эпилептическими приступами или без них, можно говорить о возрастзависимом клиническом синдроме — энцефалопатии с продолженной эпилептиформной активностью в фазу медленного сна (encephalopathy related to status epilepticus during slow sleep, ESES) [18, 21]. Этиология ESES может быть различной: ESES встречается при структурной патологии мозга (полимикририя, таламический инфаркт, состояние после вентрикулоперитонеального шунтирования по поводу постгеморрагической гидроцефалии), при метаболических эпилепсиях, бывает обусловлена генетическими причинами, или же этиология может оставаться неизвестной [5]. По мнению ряда авторов, помимо индекса эпилептиформной активности, на когнитивные функции ребенка могут оказывать влияние



Рис. 2. Пациентка в возрасте 2 лет 10 мес. Диагноз: синдром Ретта. Электроэнцефалография сна: регистрируется мультирегиональная продолженная эпилептиформная активность индексом до 70–80 % на отдельных эпохах, в целом не превышает 50–60 %

Fig. 2. Patient, female, 2 years 10 months. Diagnosis: Rett syndrome. Electroencephalography during sleep: Multifocal continued epileptiform activity with an index of up to 70–80 % at some epochs, in general, does not exceed 50–60 %

такие особенности CSWS, как топография активности и паттерн распространения, возраст начала, флуктуация эпилептиформной активности во времени, морфология и амплитуда эпилептиформной активности, наличие эпилептиформной активности во время бодрствования, наличие локального замедления, характеристика фоновой активности и нарушение архитектоники сна [5, 9, 14]. Клинические проявления ESES, как правило, дебютируют в возрасте 4–7 лет и разрешаются к 10–12 годам. Характерно появление фокальных моторных эпилептических приступов, связанных со сном, с последующим присоединением гемиконвульсивных, в том числе со статусным течением приступов, абсансов, атонических и билатеральных тонико-клонических приступов. Одновременно отмечается ухудшение когнитивных, поведенческих и двигательных функций. К периоду полового созревания, независимо от этиологии, на фоне лечения приступы и феномен CSWS исчезают, однако в большинстве случаев сохраняется когнитивный дефицит различной степени выраженности [5].

Таким образом, учитывая, что в описанном нами случае выявление CSWS совпало с нарушением психоречевого и моторного развития, действительно

можно было бы думать об ESES. Однако ребенок страдает генетическим синдромом, в клинической картине которого регресс когнитивных и двигательных функций в этом возрастном периоде является естественным. В литературе отсутствует описание особенностей течения CP при мутации p.Val485fs в гене *MECP2*. Остается неизвестным, является ли наличие CSWS в таком раннем возрасте предиктором более тяжелого течения синдрома Ретта — в нашем наблюдении девочка не приобрела навыков ходьбы, и уже в возрасте до года у нее была очевидна задержка психоречевого развития. Могло ли назначение противосудорожной терапии изменить течение заболевания — улучшить двигательные и когнитивные навыки ребенка? Чем обусловлена трансформация диффузной CSWS в мультирегиональную и почему при таких выраженных изменениях при ЭЭГ отсутствуют эпилептические приступы? На данный момент эти вопросы остаются без ответа. Требуется дальнейшее наблюдение за данной пациенткой, а также изучение частоты феномена CSWS и его роли в развитии клинических особенностей при CP.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Бобылова М.Ю., Иванова И.В., Некрасова И.В. и др. Особенности эпилепсии у детей с типичным вариантом синдрома Ретта, вызванным мутацией *MECP2*. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова 2017;117(9–2):80–7. [Bobylova M.Yu., Ivanova I.V., Nekrasova I.V. et al. Specific features of epilepsy in children with typical Rett syndrome associated with *MECP2* gene mutations. Zhurnal nevrologii i psikhiatrii im. S.S. Korsakova = S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry 2017; 117(9–2):80–7. (In Russ.)].
2. Куликова С.Л., Кузнецова А.В., Савченко М.А. и др. Нарушение дыхания как коморбидное расстройство при синдроме Ретта. Неврология и нейрохирургия. Восточная Европа 2020;10(1):41–51. [Kulikova S.L., Kuznetsova A.V., Savchenko M.A. et al. Respiratory impairments as a comorbidity in patients with Rett syndrome. Nevrologiya i neyrokhirurgiya. Vostochnaya Evropa = Neurology and Neurosurgery. Eastern Europe 2020;10(1):41–51. (In Russ.)].
3. Малинина Е.В., Забозлаева И.В. Эпилепсия у детей с синдромом Ретта. Доктор.Ру 2017;8(137):18–21. [Malinina E.V., Zabozeva I.V. Epilepsy in children with Rett syndrome. Doktor.Ru = Doctor. Ru 2017;8(137):18–21. (In Russ.)].
4. Мухин К.Ю., Карпова В.И., Безрукова И.С. и др. Синдром Ретта (обзор литературы и описание клинического случая). Русский журнал детской неврологии 2010;5(2):43–52. [Mukhin K.Yu., Karpova V.I., Bezrukova I.S. et al. Rett syndrome (literature review and case report). Russkiy zhurnal detskoy nevrologii = Russian Journal of Child Neurology 2010;5(2):43–52. (In Russ.)].
5. Caraballo R., Pavlidis E., Nikanorova M., Loddenkemper N. Encephalopathy with continuous spike-waves during slow-wave sleep: evolution and prognosis. Epileptic Disord 2019;21(Suppl 1):15–21. DOI: 10.1684/epd.2019.1052.
6. Cardoza B., Clarke A., Wilcox J. et al. Epilepsy in Rett syndrome: Association between phenotype and genotype, and implications for practice. Seizure 2011;20(8):646–9. DOI: 10.1016/j.seizure.2011.06.010.
7. Cooper R.A., Kerr A.M., Amos P.M. Rett syndrome: critical examination of clinical features, serial EEG and video-monitoring in understanding the management. Eur J Paediatr Neurol 1998;2:125–7. DOI: 10.1016/S1090-3798(98)80028-7.
8. Dolce A., Ben-Zeev B., Naidu S., Kossoff E.H. Rett syndrome and epilepsy: An update for child neurologists. Pediatric Neurology 2013;48:337–45. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2012.11.001.
9. Gardella E., Cantalupo G., Larsson P.G. et al. EEG features in encephalopathy related to status epilepticus during slow sleep. Epileptic Disord 2019;21(Suppl 1): 22–30. DOI: 10.1684/epd.2019.1054.
10. Gold W.A., Krishnaraj R., Ellaway C., Christodoulou J. Rett syndrome: A genetic update and clinical review focusing on comorbidities. ACS Chem Neurosci 2017;9(2):167–76. DOI: 10.1021/acscchemneuro.7b00346.
11. Guerrini R., Parrini E. Epilepsy in Rett syndrome, and *CDKL5*- and *FOXG1*-gene-related encephalopathies. Epilepsia 2012;53(12):2067–78.
12. Hagne I., Witt Engerstrom I., Hagberg B. EEG development in Rett syndrome. A study of 30 cases. Electroencephalogr Clin Neurophysiol 1989;72:1–6. DOI: 10.1016/0013-4694(89)90025-4.
13. Jian L., Nagarajan L., de Klerk N. et al. Predictors of seizure onset in Rett syndrome. J Pediatrics 2006;149:542–7. DOI: 10.1016/j.jpeds.2006.06.015.
14. Kessi M., Peng J., Yang L. et al. Genetic etiologies of the electrical status epilepticus during slow wave sleep: systematic review. BMC Genetics 2018;19(1):40. DOI: 10.1186/s12863-018-0628-5.
15. Krajnc N. Management of epilepsy in patients with Rett syndrome: perspectives and considerations. Ther Clin Risk Management 2015;11:925–32.
16. Nissenkorn A., Gak E., Vecsler M. et al. Epilepsy in Rett syndrome – the experience of a National Rett Center. Epilepsia 2010;51:1252–8.
17. Operto F.F., Mazza R., Pastorino G.M.G. et al. Epilepsy and genetic in Rett syndrome: A review. Brain Behav 2019;9:5.
18. Scheltens-de Boer M. Guidelines for EEG in encephalopathy related to ESES/CSWS in children. Epilepsia 2009;50:13–7. DOI: 10.1111/j.1528-1167.2009.02211.x.
19. Srivastava S., Desai S., Cohen J. et al. Monogenic disorders that mimic the phenotype of Rett syndrome. Neurogenetics 2018;19(1):41–7.
20. Steffenburg U., Hagberg G., Hagberg B. Epilepsy in a representative series of Rett syndrome. Acta Paediatr 2001;90:34–9.
21. Tassinari C.A., Rubboli G. A commentary on encephalopathy related to status epilepticus during slow sleep: from concepts to terminology. Epileptic Disord 2019;21(Suppl 1):13–4.
22. Vidal S., Brandi N., Pacheco P. et al. The most recurrent monogenic disorders that overlap with the phenotype of Rett syndrome. Eur J Paediatr Neurol 2019;23(4):609–20. DOI: 10.1016/j.ejpn.2019.04.006.

ORCID авторов / ORCID of authors

С.Л. Куликова / S.L. Kulikova: <https://orcid.org/0000-0002-7689-064X>

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Финансирование. Работа проведена без спонсорской поддержки.

Financing. The work was performed without external funding.

Статья поступила: 22.11.2020. Принята к публикации: 09.01.2021.

Article submitted: 22.11.2020. Accepted for publication: 09.01.2021.