

Ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия в структуре синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями: клинический случай

М.С. Маслов, А.М. Свиридова, М.А. Залевская

ГУЗ ТО «Тульская детская областная клиническая больница»; Россия, 300010 Тула, ул. Бондаренко, 39

Контакты: Максим Сергеевич Маслов sir.misternax@yandex.ru

В статье представлен клинический случай ранней младенческой эпилептической энцефалопатии, диагностированной у ребенка с подтвержденным генетическим исследованием синдромом микроцефалии с капиллярными мальформациями. Крайне редкая встречаемость данного синдрома, а также малый объем информации, посвященной проблеме эпилепсии при этом синдроме, делают представленный клинический случай актуальным и полезным для специалистов детского профиля (неврологов, генетиков, педиатров). В дополнение в статье приведен опыт применения гормональной терапии в лечении эпилепсии, которая также оказала эффект на основное проявление заболевания (капиллярные мальформации).

Ключевые слова: эпилепсия, младенческая эпилепсия, синдром микроцефалии с капиллярными мальформациями, ген *STAMBP*, ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия, ранняя младенческая миоклоническая эпилептическая энцефалопатия, антиэпилептическая терапия, фармакорезистентная эпилепсия

Для цитирования: Маслов М.С., Свиридова А.М., Залевская М.А. Ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия в структуре синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями: клинический случай. Русский журнал детской неврологии 2025;20(1):32–8.

DOI: <https://doi.org/10.17650/2073-8803-2025-20-1-32-38>

Early infantile epileptic encephalopathy in the structure of microcephaly-capillary malformation syndrome: a clinical case

M.S. Maslov, A.M. Sviridova, M.A. Zalevskaya

Tula Children's Regional Clinical Hospital; 39 Bondarenko St., Tula 300010, Russia

Contacts: Maksim Sergeevich Maslov sir.misternax@yandex.ru

The article presents a clinical case of early infantile epileptic encephalopathy diagnosed in a child with a confirmed genetic study of microcephaly-capillary malformation syndrome. The extremely rare occurrence of this syndrome, as well as the small amount of information devoted to the problem of epilepsy in this syndrome, make the presented clinical case relevant and useful for pediatric specialists (neurologists, geneticists, pediatricians). In addition, the article presents the experience of using hormone therapy in the treatment of epilepsy, which also had an effect on the main manifestation of the disease (capillary malformations).

Keywords: epilepsy, infantile epilepsy, microcephaly-capillary malformation syndrome, *STAMBP* gene, early infantile epileptic encephalopathy, early infantile myoclonic epileptic encephalopathy, antiepileptic therapy, pharmacoresistant epilepsy

For citation: Maslov M.S., Sviridova A.M., Zalevskaya M.A. Early infantile epileptic encephalopathy in the structure of microcephaly-capillary malformation syndrome: a clinical case. Russkiy zhurnal detskoy nevrologii = Russian Journal of Child Neurology 2025;20(1):32–8. (In Russ.).

DOI: <https://doi.org/10.17650/2073-8803-2025-20-1-32-38>

Синдром микроцефалии с капиллярными мальформациями (MIC-CAP-синдром) (OMIM: 614261) — крайне редкое генетическое заболевание с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, вызванное мутацией в гене *STAMBP*. Первые случаи синдрома были описаны и опубликованы М. Carter и соавт. в 2011 г. Этими же авторами были выделены основные проявления заболевания: микроцефалия, множественные капиллярные ангиомы, локализованные на коже туловища и конечностей, а также фармакорезистентная эпилепсия [3]. У всех описанных в настоящее время пациентов отмечалась задержка психомоторного развития различной степени выраженности. Дебют основных симптомов в большинстве случаев отмечается с рождения, однако описаны случаи позднего начала заболевания [7]. Частота встречаемости данного синдрома составляет <1:1 000 000. Первый клинический случай MIC-CAP-синдрома в России был описан в 2016 г. Н.С. Демиковой и соавт. [1]. В настоящее время во всем мире описано около 30 случаев.

За развитие заболевания ответственна двуаллельная мутация в гене *STAMBP*, кодирующем белок STAM, который играет роль в передаче сигнала для роста клеток и индукции протоонкогенного белка Мус. Данный белок регулирует процесс эндоцитоза, опосредованного поверхностными рецепторами клеток, и убиквитин-зависимую сортировку рецепторов к лизосомам [9]. Также установлено, что белок STAM участвует в регуляции ряда сигнальных путей (PI3K-AKT-mTOR и RAS-MAP), отвечающих за контроль пролиферации, роста, метаболизма и апоптоза клеток, в том числе клеток нервной ткани. Согласно ряду исследований, многие пороки развития головного мозга возникают вследствие мутаций генов, кодирующих активность сигнального пути PI3K-AKT-mTOR, что объясняет наличие в некоторых случаях MIC-CAP-синдрома различных аномалий развития больших полушарий головного мозга: лиссэнцефалии, полимикрогирии, пахигирии или комбинаций данных пороков развития.

В клинической картине MIC-CAP-синдрома прежде всего стоит выделить основную триаду симптомов: врожденную микроцефалию, множественные капиллярные мальформации на туловище и конечностях и тяжелую, устойчивую к терапии, эпилепсию. У всех пациентов диагностируются задержка физического и нервно-психического развития различной степени выраженности, двигательные нарушения по типу спастического тетрапареза, реже — диффузной мышечной гипотонии.

Наиболее тяжелым проявлением MIC-CAP-синдрома является фармакорезистентная эпилепсия. Приступы чаще дебютируют сразу после рождения, реже — отсроченно. Характерен полиморфизм приступов: с фокальным началом тонические, клонические, билатеральные, генерализованные тонико-клонические, миоклонические,

инфантильные эпилептические спазмы; возможна трансформация приступов с течением болезни. Описаны случаи уменьшения выраженности приступов у детей после 3 лет [5]. Как правило, приступы плохо поддаются медикаментозному лечению, иногда переходя в состояние эпилептического статуса.

Неврологический статус также характеризуется полиморфизмом. У детей могут отмечаться нистагм, «плавающие» движения глазных яблок, косоглазие, гиперсаливация, спастический гипертонус или диффузная мышечная гипотония с оживлением сухожильных рефлексов, различные дискинетические расстройства (хореоатетонидные движения, дистонические установки). У детей отмечается задержка физического развития, они плохо набирают массу тела из-за затруднений процесса глотания вследствие псевдобульбарных расстройств, что может быть показанием для установки гастростомы. Дети с MIC-CAP-синдромом отстают в моторном развитии, поздно начинают переворачиваться, испытывают трудности при попытках ползания и вертикализации. Помимо этого, во внешнем виде пациентов можно обнаружить ряд стигм дизэмбриогенеза, таких как гипертелоризм, низко посаженные ушные раковины, короткая спинка носа, короткая шея, эпикант, гипоплазия дистальных фаланг пальцев кистей и стоп [2, 4].

Принято считать, что капиллярные мальформации присутствуют только на поверхности туловища и конечностей, однако в ряде случаев сосудистые аномалии обнаруживались во внутренних органах (мозжечковая ангиома, мальформации в печени) [2, 6]. В описании одного клинического случая капиллярные мальформации были причиной повторных массивных кровотечений, которые было трудно остановить [10].

Прогноз жизни при данном заболевании, на основании имеющихся в настоящее время данных, неблагоприятный. Большинство детей имеют тяжелые двигательные нарушения, глубокую степень интеллектуального дефицита и устойчивую к терапии эпилепсию; описаны случаи более легкого течения синдрома вплоть до возможности самостоятельной ходьбы, а самый старший из описанных пациентов смог достичь возраста 18 лет [8]. На течение заболевания оказывает влияние большое количество факторов, наиболее значимыми из которых являются тяжесть эпилепсии, адекватность подобранной терапии и наличие сопутствующих осложнений.

Приводим описание случая MIC-CAP-синдрома, сопровождавшегося тяжелой младенческой эпилептической энцефалопатией.

Клинический случай

Пациент М., 9 мес. Анамнез жизни: ребенок от 3-й беременности (1-я — замершая, 2-я завершилась рождением здорового ребенка), протекавшей с угрозой прерыва-

ния, гестационным сахарным диабетом, от 2-х родов на сроке 38 нед путем экстренного кесарева сечения (из-за остановки сердцебиения плода). Родился маловесным по отношению к сроку гестации (2390 г), оценка по шкале Апгар — 8/8 баллов. На коже туловища и конечностей — множественные гемангиомы размерами до 2–3 мм. Наследственность отягощена по линии матери — у двоюродной сестры матери диагностирована болезнь Александра; по эпилепсии наследственность не отягощена.

Анамнез заболевания: в возрасте 10 дней жизни у ребенка появились частые приступы в виде фокальных и генерализованных миоклоний. Ребенок был госпитализирован в отделение патологии новорожденных областной детской клинической больницы в октябре 2023 г., по данным магнитно-резонансной томографии головного мозга специфического очагового поражения вещества головного мозга не было обнаружено, отмечалось расширение субарахноидальных и желудочковых пространств, а также небольшая (5 × 8 мм) киста прозрачной перегородки. Проведено видеоэлектроэнцефалографическое мониторирование (ВЭМ) дневного сна, по данным которого была обнаружена патологическая активность по типу паттерна «вспышка—подавление» вместе с региональной эпилептиформной активностью в задних отделах мозга (рис. 1).

С учетом характера приступов, данных электроэнцефалографического исследования ребенку была иници-

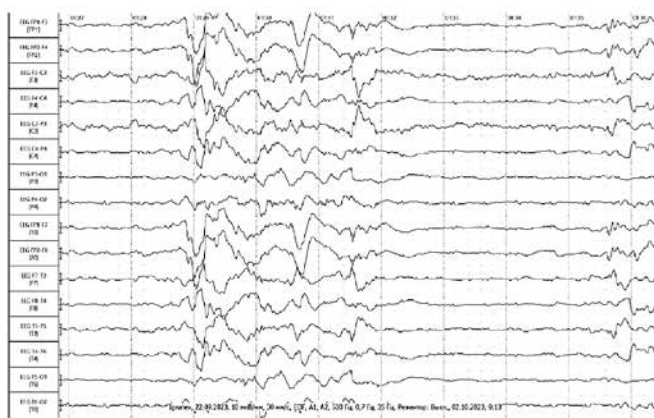


Рис. 1. Пациент М., 11 дней. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Видеоэлектроэнцефалографическое мониторирование дневного сна, II стадия NREM сна. Регистрируется вспышка диффузной патологической активности с включением острых волн, атипичных комплексов острая—медленная волна с последующим подавлением биоэлектрической активности мозга — паттерн «вспышка—подавление»

Fig. 1. Patient M., 11 days old. Diagnosis: early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Videoelectroencephalographic monitoring of daytime sleep, stage 2 of NREM sleep. A burst of diffuse pathological activity is recorded with the inclusion of sharp waves, atypical sharp-slow wave complexes followed by suppression of the bioelectrical activity of the brain — the “burst-suppression” pattern.

рована антиэпилептическая терапия препаратом вальпроевой кислоты в форме сиропа (70 мг/сут), левитирацетамом в форме сиропа (80 мг/сут), клоназепамом (0,75 мг/сут). Серийные приступы купировались, сохранялись одиночные билатеральные миоклонические приступы. При ВЭМ в динамике (через 11 дней) отмечались уплощение фоновой активности, уменьшение выраженности паттерна «вспышка—подавление» (рис. 2). Неврологом-эпилептологом был установлен диагноз ранней младенческой эпилептической энцефалопатии, вероятно, миоклонической энцефалопатии Айкарди.

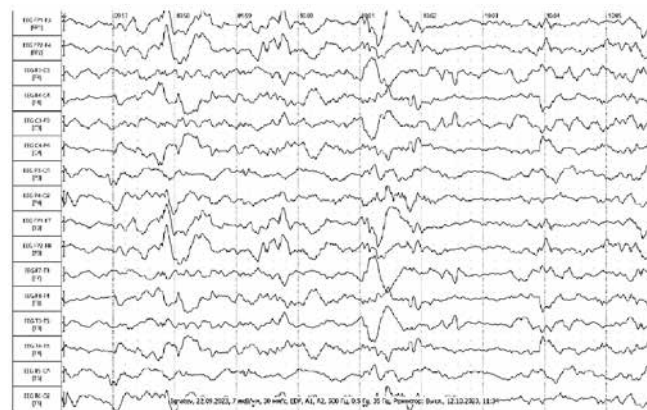


Рис. 2. Пациент М., 21 день. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Видеоэлектроэнцефалографическое мониторирование дневного сна, II стадия NREM сна. Отмечается редукция паттерна «вспышка—подавление», а также диффузная эпилептиформная активность по типу острая—медленная волна с максимальной представленностью в переднелобных и передневисочных областях

Fig. 2. Patient M., 21 days old. Diagnosis: early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Videoelectroencephalographic monitoring of daytime sleep, stage 2 of NREM sleep. Reduction of the “burst-suppression” pattern is detected, as well as diffuse epileptiform activity of the sharp-slow wave type with maximum representation in the anterior frontal and anterior temporal areas.

В связи с тяжестью состояния, продолжающимися эпилептическими приступами, наличием стигм ребенок был заочно проконсультирован специалистами федеральной клиники, предположен синдром дефицита GLUT1; левитирацетам был отменен; проведена терапия резерва в виде 5 сеансов пульс-терапии метилпреднизолоном в дозе 30 мг/кг массы тела.

После выписки из стационара у ребенка появились эпизоды фиксации взора, на фоне лихорадки (вследствие острого респираторного заболевания) возник однократный генерализованный тонико-клонический приступ, вследствие чего в ноябре 2023 г. он был госпитализирован в педиатрическое отделение городской клинической больницы. На момент госпитализации ребенок получал вальпроевую кислоту в дозе 80 мг/сут, клоназепам 0,75 мг/сут. Ребенок повторно проконсультирован неврологом федерального центра, рекомендовано ввести в терапию препарат вигабатрин

с постепенным увеличением дозы до максимально возможной (100 мг/кг/сут) при хорошей переносимости. С началом приема вигабатрина состояние без улучшений.

После стационарного лечения в декабре 2023 г. ребенок был осмотрен врачом-генетиком федеральной клиники с подозрением на МИС-САР-синдром, проведено генетическое исследование на мутацию в гене STAMBP — выявлена мутация с.188A>G в гомозиготном состоянии, на основании чего, с учетом клинической картины, был установлен диагноз МИС-САР-синдрома; по результатам секвенирования по Сэнгеру родителей ребенка оба являлись носителями мутации в гене STAMBP. На начало января 2024 г. ребенок принимал вальпроевую кислоту 80 мг/сут, вигабатрин 250 мг/сут, клоназепам 0,75 мг/сут.

В связи с сохраняющимися эпилептическими приступами в январе 2024 г. ребенок был повторно госпитализирован в педиатрическое отделение областной детской клинической больницы. По данным ВЭМ дневного сна регистрировались 2 очага эпилептиформной активности в левой центрально-теменной и правой лобно-центральной областях, с тенденцией к увеличению представленности вплоть до формирования паттерна модифицированной гипсаритмии (рис. 3). В отделении доза вигабатрина была увеличена до 500 мг/сут.

К марту 2024 г., помимо миоклонических и билатеральных тонико-клонических приступов, появились тонические приступы по типу «позы фехтовальщика» длительностью до 10 мин. При повторном ВЭМ дневного сна

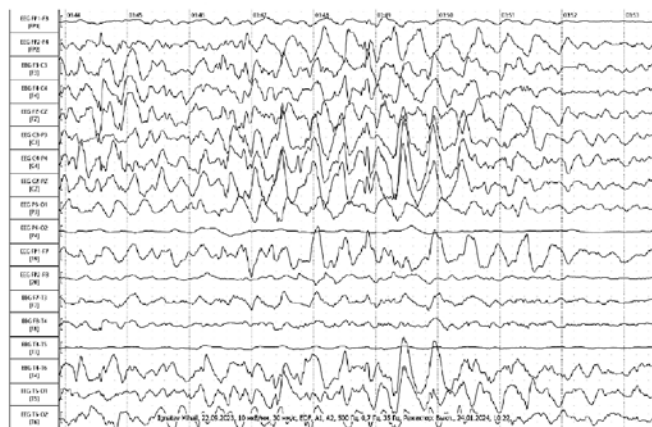


Рис. 3. Пациент М., 4 мес. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Видеозлектроэнцефалографическое мониторирование дневного сна, I стадия NREM сна. На фоне диффузного асинхронного замедления корковой ритмики регистрируется мультирегиональная эпилептиформная активность — паттерн «модифицированной гипсаритмии»

Fig. 3. Patient M., 4 months old. Diagnosis: early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Videoelectroencephalographic monitoring of daytime sleep, stage 1 of NREM sleep. Against the background of diffuse asynchronous slowing of cortical rhythms, multiregional epileptiform activity is recorded — a pattern of “modified hypsarrhythmia”

электроэнцефалографическая картина соответствовала таковой от января 2024 г., но был зарегистрирован эпилептический приступ в виде клонических подергиваний в верхних конечностях, что на электроэнцефалограмме (ЭЭГ) сопровождалось продолженным (до 6 мин) разрядом диффузной эпилептиформной активности (рис. 4).

Проведена коррекция лечения: клоназепам отменен,

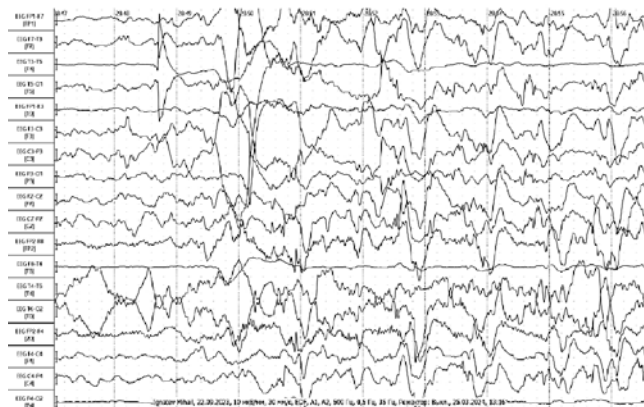


Рис. 4. Пациент М., 6 мес. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Видеозлектроэнцефалографическое мониторирование дневного сна, начало II стадии NREM сна. Электроэнцефалограмма приступа (клонические подергивания верхними конечностями). Отмечается увеличение представленности мультирегиональной эпилептиформной активности, периодически со слабой тенденцией к синхронизации разрядов

Fig. 4. Patient M., 6 months old. Diagnosis: early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Videoelectroencephalographic monitoring of daytime sleep, beginning of stage 2 of NREM sleep. Electroencephalogram of the seizure (clonic twitching of the upper limbs). An increase in the representation of multiregional epileptiform activity is noted, periodically with a weak tendency to synchronize discharges

вместо него начат прием паглюферала-3 по 1/2 таблетки 2 раза в день. С началом приема паглюферала-3 тонические приступы прекратились, однако сохранялись фокальные миоклонические и клонические пароксизмы.

С апреля 2024 г. появились приступы в виде серийных клонических сгибаний головы с длительностью серий до 1,5 мин, вместе с данными приступами у ребенка угас сосательный рефлекс, появились проблемы с приемом пищи и набором массы тела. На момент появления данных жалоб ребенок принимал вальпроевую кислоту в дозе 80 мг/сут, вигабатрин в дозе 500 мг/сут, паглюферал-3 по 1/2 таблетки 2 раза в день; купирование серийных приступов осуществлялось введением диазепама 0,5 % внутримышечно.

С учетом типа эпилептического синдрома, характера приступов и изменений на ЭЭГ было принято решение постепенно отменять вигабатрин и начать гормональную терапию гидрокортизоном из расчета 10 мг/кг/сут с постепенным снижением дозы до поддерживающей

2 мг/кг/сут. С началом терапии гидрокортизоном отмечалась значительная положительная динамика: прекратились билатеральные и аксиальные миоклонии с сохранением редких (до 1 приступа в день) фокальных миоклоний в правой верхней конечности; ребенок стал активнее, улучшился прием пищи, вернулся сосательный рефлекс; также мать обратила внимание на уменьшение количества подкожных ангиом, которые стали бледнее.

Проведена магнитно-резонансная томография головного мозга в динамике в мае 2024 г., обнаружены признаки расширения субарахноидальных пространств, межполушарной щели, силвиевых борозд, желудочковой системы головного мозга, кисты полости прозрачной перегородки, гипоплазии мозолистого тела, атрофических изменений вещества головного мозга (рис. 5, 6). Также была проведена рутинная электроэнцефалография, по данным которой регистрировалась региональная эпилептиформная активность в левой центрально-теменной и правой лобно-височной областях независимо; обращала на себя внимание картина диффузного дельта-замедления корковой ритмики (рис. 7).

Ребенок повторно консультирован неврологом федеральной клиники, рекомендованы замена лекарственной формы вальпроевой кислоты (переход с сиропа на препарат в гранулах с пролонгированным высвобождением) с увеличением суточной дозы до 150 мг, отмена паглюферала-3 и введение клобазама в дозе 10 мг/сут. Повторно госпитализирован в педиатрическое отделение областной клинической больницы в июне 2024 г. в связи с развитием аспирационной пневмонии в сочетании с лихорадкой; на фоне инфекционного заболевания отмечено ухудшение в неврологическом статусе — регистрировались множественные фокальные миоклонии, билатеральные клонические подергивания, а также гемитонические приступы. На момент госпитализации получал антиэпилептическую терапию: вальпроевую кислоту в гранулах 150 мг/сут, клобазам 10 мг/сут, гидрокортизон 25 мг/сут. По данным ВЭМ дневного сна сохранялась мультирегиональная и диффузная эпилептиформная активность, однако начали регистрироваться пробежки тета-активности диффузно с акцентом в височных областях (рис. 8).

В связи с преобладающим характером миоклонических и клонических приступов вальпроевая кислота была заменена на левитирацетам в дозе 2,5 мл/сут, на фоне лечения пневмонии, коррекции антиэпилептического лечения тонические приступы прекратились, частота билатеральных пароксизмов уменьшилась.

На момент последней консультации невролога областной детской клинической больницы (конец июня 2024 г.) ребенок получал следующее антиэпилептическое лечение: гидрокортизон 25 мг/сут, левитирацетам 2,5 мл/сут, клобазам 10 мг/сут, вальпроевую кислоту в гранулах 150 мг/сут; сохранялись одиночные миоклонические подер-



Рис. 5. Пациент М., 7 мес. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Магнитно-резонансная томография головного мозга, мощность 1,5 Т, T1-режим, аксиальный срез. Отмечаются диффузная атрофия вещества головного мозга, истончение и уменьшение в объеме извилин больших полушарий, расширение субарахноидальных пространств, боковых желудочков, межполушарной щели, киста полости прозрачной перегородки

Fig. 5. Patient M., 7 months old. Diagnosis: early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Magnetic resonance imaging of the brain, power 1.5 T, T1 mode, axial section. Diffuse atrophy of the brain matter, thinning and decrease in the volume of the convolutions of the cerebral hemispheres, expansion of the subarachnoid spaces, lateral ventricles, interhemispheric fissure, cyst of the cavity of the transparent septum are noted



Рис. 6. Пациент М., 7 мес. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Магнитно-резонансная томография головного мозга, мощность 1,5 Т, T2-режим, коронарный срез. Диффузная атрофия вещества головного мозга, расширение субарахноидальных и желудочковых пространств

Fig. 6. Patient M., 7 months old. Diagnosis: early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Magnetic resonance imaging of the brain, power 1.5 T, T2 mode, coronal section. Diffuse atrophy of the brain substance, expansion of the subarachnoid and ventricular spaces

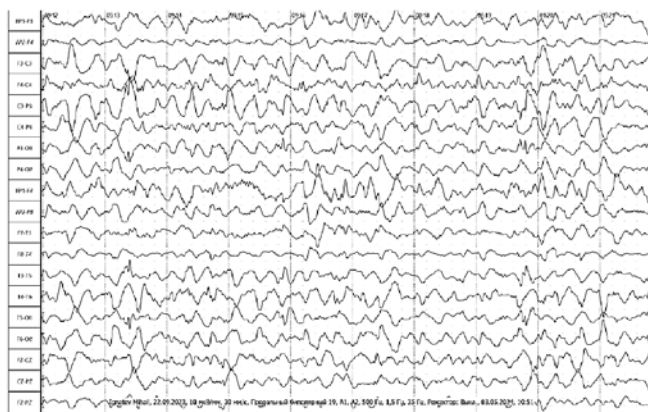


Рис. 7. Пациент М., 7 мес. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Рутинная электроэнцефалография. Диффузное замедление корковой ритмики в дельта-диапазоне с мультирегиональной эпилептиформной активностью в левой центрально-теменной и правой лобно-височной областях независимо

Fig. 7. Patient M., 7 months old. Diagnosis early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Routine electroencephalography. Diffuse slowing of cortical rhythms in the delta range with multiregional epileptiform activity in the left central-parietal and right frontotemporal areas, independently

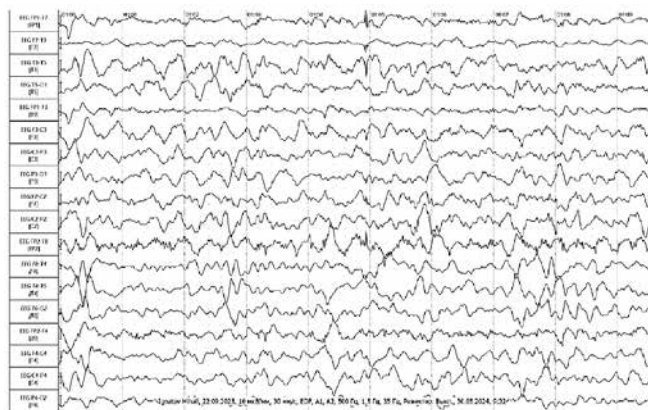


Рис. 8. Пациент М., 8 мес. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. Видеоэлектроэнцефалографическое мониторирование дневного сна, фаза бодрствования. Отмечается уменьшение выраженности медленноволнового компонента с появлением пробежек активности тета-диапазона 6–7 Гц в височных областях мозга, больше справа, что можно расценивать как «предвестник» альфа-ритма

Fig. 8. Patient M., 8 months old. Diagnosis early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. Videoelectroencephalographic monitoring of daytime sleep, wakefulness phase. A decrease in the expression of the slow-wave component is noted with the appearance of runs of theta-range activity of 6–7 Hz in the temporal regions of the brain, more on the right, which can be regarded as a precursor of the alpha rhythm

гивания лицевой мускулатурой и конечностями, отмечались редкие билатеральные клонические приступы.

В неврологическом статусе: микроцефалия (35 см), стигмы дизэмбриогенеза в виде уплощенной спинки носа, низкого расположения ушных раковин, повышение мышечного тонуса в конечностях; мышечная гипотония в аксиальных группах мышц, оживление сухожильных рефлексов. Ребенок плохо удерживает голову, пытается повернуться на бок, самостоятельно не переворачивается; будучи посаженным, не удерживает положение сидя; захват кистями вялый. На коже конечностей и туловища — множественные сосудистые мальформации (рис. 9).



Рис. 9. Пациент М., 8 мес. Диагноз: ранняя младенческая эпилептическая энцефалопатия на фоне синдрома микроцефалии с капиллярными мальформациями. На коже туловища — множественные сосудистые мальформации размерами до 1,5 × 1,5 см

Fig. 9. Patient M., 8 months old. Diagnosis early infantile epileptic encephalopathy against the background of microcephaly-capillary malformation syndrome. On the skin of the body — multiple vascular malformations up to 1.5 × 1.5 cm in size

На основании данных анамнеза, динамики течения синдрома, результатов объективного, инструментального и генетического обследования ребенку был установлен диагноз ранней младенческой эпилептической энцефалопатии в структуре МС-САР-синдрома, подтвержденного генетически.

В данном клиническом примере продемонстрирован случай очень редкого генетического заболевания, в структуре которого есть тяжелый эпилептический синдром. К сожалению, из-за крайне малого числа описанных случаев МС-САР-синдрома возникает проблема диагностики и адекватного лечения эпилептического синдрома, ассоциированного с данным за-

болеванием. Однако знание основных проявлений, критериев эпилептического синдрома согласно последним международным классификациям позволяет повысить точность установления диагноза и вовремя начать антиэпилептическое лечение с целью улучшить качество жизни пациента и избежать развития жизнеугрожающих осложнений, таких как эпилептический статус. Данный клинический случай — первый из официально опубликованных, при котором проводилась гормональная терапия гидрокортизоном, оказавшая положительный эффект не только на течение эпилепсии, но и на проявления основного заболевания, что выразилось в виде уменьшения интенсивности и количества капиллярных мальформаций.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Демикова Н.С., Какаулина В.С., Печатникова Н.Л. и др. Синдром микроцефалии с капиллярными мальформациями. Педиатрия 2016;95(5):110–4. Demikova N.S., Kakaolina V.S., Pechatnikova N.L. et al. Microcephaly syndrome with capillary malformations. *Pediatriya = Pediatrics* 2016;95(5):110–4. (In Russ.).
2. Щугарева Л.М., Потешкина О.В., Шумеева А.Г., Галактионова С.М. Резистентная эпилепсия у ребенка с микроцефальнокапиллярным мальформационным синдромом. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова 2020;120(8):110–6. Shchugareva L.M., Poteshkina O.V., Shumeeva A.G., Galaktionova S.M. Resistant epilepsy in a child with microcephalic capillary malformation syndrome. *Zhurnal nevrologii i psikiatrii im. S.S. Korsakova = S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry* 2020;120(8):110–6. (In Russ.).
3. Carter M., Geraghty M., de la Cruz L. et al. A new syndrome with multiple capillary malformations, intractable seizures, and brain and limb anomalies. *Am J Med Genet A* 2011;155(2):301–6.
4. Carter M.T., Mirzaa G., McDonell L.M., Boycott K.M. Microcephaly-Capillary Malformation Syndrome. In: *GeneReviews*®. Seattle: University of Washington, 1993–2024.
5. Isidor B., Barbarot S., Bénateau C. et al. Multiple capillary skin malformations, epilepsy, microcephaly, mental retardation, hypoplasia of the distal phalanges: Report of a new case and further delineation of a new syndrome. *Am J Med Genet A* 2011;155(6):1458–60.
6. McDonell L.M., Mirzaa G.M., Alcantara D. et al. Mutations in *STAMBP*, encoding a deubiquitinating enzyme, cause microcephaly-capillary malformation syndrome. *Nat Genet* 2013;45(5):556–62. DOI: 10.1038/ng.2602
7. Pavlović M., Neubauer D., Al Tawari A., Heberle L. The microcephaly-capillary malformation syndrome in two brothers with novel clinical features. *Pediatr Neurol* 2014;51(4):560–5.
8. Postma J.K., Zamboni J.L., Khoury E. et al. Further clinical delineation of microcephaly-capillary malformation syndrome. *Am J Med Genet A* 2022;188A:3350–7. DOI: 10.1002/ajmg.a.62936
9. STAMPB Gene – STAM Building Protein. The GeneCards Suite: From Gene Data Mining to Disease Genome Sequence Analyses. Available at: <http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=STAMPB>.
10. Wang H., Wang Z., Ji T. et al. Novel *STAMBP* mutations in a Chinese girl with rare symptoms of microcephaly-capillary malformation syndrome and Mowat–Wilson syndrome. *Heliyon* 2023;9(12):e22989. DOI: 10.1016/j.heliyon.2023.e22989

ORCID авторов / ORCID of authors

А.М. Свиридова / A.M. Sviridova: <https://orcid.org/0009-0002-7611-6280>
 М.А. Залевская / M.A. Zalevskaya: <https://orcid.org/0009-0007-5934-8705>
 М.С. Маслов / M.S. Maslov: <https://orcid.org/0009-0009-9061-5319>

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
Conflict of interests. The authors declare no conflict of interest.

Финансирование. Работа выполнена без спонсорской поддержки.
Funding. The work was performed without external funding.

Соблюдение прав пациентов и правил биоэтики. Родители пациента подписали информированное согласие на публикацию его данных.
Compliance with patient rights and principles of bioethics. Parents of patient signed an informed consent for the publication of his data.

Статья поступила: 24.07.2024. Принята к публикации: 12.02.2025. Опубликовано онлайн: 20.04.2025.
 Article submitted: 24.07.2024. Accepted for publication: 12.02.2025. Published online: 20.04.2025.