



Структура эпилептических синдромов у детей в Республике Дагестан

Л.Г. Гейбатова, к.м.н., З.Р. Умаханова, к.м.н.

Адрес для переписки: Лаура Гейбатовна Гейбатова, lauragey@mail.ru

Для цитирования: Гейбатова Л.Г., Умаханова З.Р. Структура эпилептических синдромов у детей в Республике Дагестан. Эффективная фармакотерапия. 2026; 22 (23): 80–86.

DOI 10.33978/2307-3586-2026-22-23-80-86

Актуальность. Эпилепсия остается одним из самых распространенных неврологических заболеваний. Проведение эпидемиологических исследований, а также изучение особенностей течения и распространенности генетических форм эпилепсии у детей представляет актуальную медико-социальную задачу.

Цель – изучить распространенность, структуру, факторы риска и клинико-генетические особенности различных форм эпилепсии у детей в Республике Дагестан.

Материал и методы. В исследовании участвовало 408 детей с верифицированным диагнозом активной эпилепсии и длительностью наблюдения не менее двух лет.

Результаты. Распределение случаев выглядело следующим образом: генетические эпилепсии (ГЭ) диагностированы у 257 (63,0%) детей, структурные эпилепсии – у 90 (22,0%), эпилепсии неизвестной этиологии – у 61 (15,0%) ребенка. В группе ГЭ по сравнению со структурными формами достоверно чаще отмечались браки между родственниками, браки внутри одного изолята, а также наследственная отягощенность по эпилепсии. Основным фактором риска развития ГЭ стали фебрильные приступы. Анализ подтвержденных генетических синдромов у 144 детей выявил высокую долю (48,3%) унаследованных преимущественно рецессивных и X-сцепленных форм, что свидетельствует о значительном накоплении патологических вариантов генов в популяции региона.

Выводы. Статистически значимых различий в частоте встречаемости эпилепсии у представителей разных национальностей не установлено. Высокий удельный вес генетических эпилепсий в детской популяции Дагестана, вероятно, обусловлен высокой частотой инбредных браков, браков внутри изолятов и последующим накоплением патологических вариантов генов.

Ключевые слова: эпилепсия у детей, генетическая эпилепсия, структурная эпилепсия, эпилепсия неизвестной этиологии, эпидемиология, инбридинг, изолят, наследственность, генетические исследования

Введение

Эпилепсия остается одним из наиболее распространенных заболеваний, поражающих людей любого возраста и пола независимо от географического положения и национальности. Она представляет собой не только значимую медицинскую проблему, но также серьезное психосоциальное и экономическое бремя как для отдельных пациентов, так и для общества в целом [1–4]. Рассмотрение здоровья мозга в качестве важнейшей составляющей глобального здравоохранения, трудности диагностики и лечения эпилепсии, сложности перехода пациентов из детской во взрослую сеть, а также необходимость междисциплинарного взаимодействия признаются во всем мире [1, 2, 4, 5].

До 2010 г. эпидемиологические исследования эпилепсии в России проводились, как правило, разрозненно, не отражали общей структуры заболеваемости

в стране и не имели единых методологических подходов и четких критериев [6, 7]. В 2010 г. А.Б. Гехт и соавт. опубликовали результаты крупномасштабного исследования в 14 субъектах Российской Федерации 2000–2010 гг. [3, 8]. Серии локальных исследований выполнялись по единому протоколу, разработанному в соответствии с руководством по проведению эпидемиологических исследований эпилепсии (International League Against Epilepsy, ILAE, 1993) [9, 10]. Территории, охваченные исследованием, находились в европейской и сибирской частях РФ. Стандартизованный показатель распространенности эпилепсии составил 3,40 случая на 1000 населения [7, 11]. Вместе с тем анализ эпидемиологических данных указывает на вероятную существенную гиподиагностику эпилепсии в России – от 367 тыс. до 1100 тыс. человек [12, 13], а отсутствие достоверной



информации об эпидемиологии заболевания обуславливает недостатки организации медицинской помощи [12]. Кроме того, нет единого статистического подхода к анализу данных, недостаточно изучена этиология, существуют социальные причины, препятствующие обращению пациентов за медицинской помощью. Как следствие – искажение истинных показателей заболеваемости эпилепсией и ее распространенности [12].

Дагестан – крупнейшая республика Северного Кавказа и самый многонациональный регион РФ. Этнокультурное и лингвистическое многообразие республики обусловлено проживанием на относительно небольшой территории свыше 30 автохтонных народов. Согласно данным Всероссийской переписи населения 2010 г. [14], наиболее многочисленными коренными национальностями являются аварцы (29,4%), даргинцы (17,0%), кумыки (14,9%), лезгины (13,3%), лакцы (5,6%), азербайджанцы (4,5%), табасаранцы (4,1%), русские (3,6%), чеченцы (3,2%), ногайцы (1,4%), рутульцы (1,0%), агулы (1,0%), цахуры (0,3%). Общая численность населения республики составляет 3 259 890 человек [14]. Дагестан занимает третье место в РФ по числу многодетных семей и четвертое – по рождаемости (19,1 на 1000 населения). Из общего числа детей (678 000) около 313 тыс. составляют дети до шести лет, около 365 тыс. – школьники и подростки от семи до 17 лет [14].

По официальной статистике за 2018–2023 гг., заболеваемость эпилепсией в республике варьировала от 3,9 до 7,1 на 100 тыс. детского населения, распространенность составила 34,6 на 100 тыс. детей [15]. Известна высокая частота инбредных браков в регионе; по данным ряда авторов, в изолированных популяциях горных районов она превышает 16% [16, 17]. Это позволяет с высокой вероятностью предполагать существование большого числа генетических форм эпилепсии и наличие региональных особенностей течения заболевания.

Цель – изучить распространенность, заболеваемость, структуру, факторы риска и клинико-генетические особенности различных форм эпилепсии у детей в Республике Дагестан, а также проанализировать влияние региональных особенностей и традиций на течение заболевания и его терапию.

Материал и методы

В исследовании участвовало 408 детей с верифицированным диагнозом активной эпилепсии и длительностью наблюдения не менее двух лет. Изучались клинико-анамнестические данные, характер течения и форма эпилепсии, результаты дополнительных методов обследования детей, получавших противоэпилептические препараты (ПЭП). Оценивались возраст дебюта, тип приступов, факторы риска и наличие наследственной отягощенности.

Все дети обследованы согласно протоколу российских клинических рекомендаций «Эпилепсия и эпилептический статус у взрослых и детей» [18]. Были выполнены:

- пролонгированные видеоэлектроэнцефалографические исследования длительностью от двух до 24 часов при первичном обращении и в динамике;
- магнитно-резонансная томография головного мозга (не менее 1,5 Тл) по протоколу HARNES;
- терапевтический лекарственный мониторинг ПЭП и общеклинические анализы крови и мочи.

Дополнительно выполнялись:

- исследование крови и мочи на наследственные болезни обмена веществ методом tandemной масс-спектрометрии;
- генетическое исследование методом массового параллельного секвенирования (NGS).

Описание приступов и клинический диагноз эпилепсии устанавливались в соответствии с новой классификацией эпилептических приступов и эпилептических синдромов (ILAE, 2017, 2022, 2025) [4, 19–23].

Критерии исключения:

- установленный диагноз эпилепсии без динамического наблюдения;
- длительность наблюдения менее двух лет;
- отказ от приема ПЭП или снятие с диспансерного учета;
- отказ законных представителей от участия в исследовании.

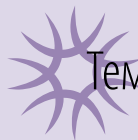
Данные пациентов вносились в стандартизированную электронную карту. Законные представители детей подписали информированное согласие на участие в исследовании. Статистический анализ выполнен в программе StatTech v. 4.12.7 (RRID:SCR_023071, ООО «Статтех», Россия).

Результаты

Под наблюдением на кафедре неврологии факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО «Дагестанский государственный медицинский университет» Минздрава России находятся 673 ребенка. В 2025 г. эпилепсия впервые в жизни выявлена у 155 детей. Расчетная заболеваемость составила 22,9 на 100 тыс. детского населения, распространенность – 99,3 на 100 тыс. детей.

В настоящее исследование вошли 408 детей (220 (53,9%) мальчиков и 188 (46,1%) девочек) в возрасте от двух до 17 лет. Средний возраст – 12,0 ± 3,9 года. Средний возраст дебюта приступов – три года (от одного месяца до 15 лет). Длительность наблюдения – 5 ± 2,78 года (Q1–Q3: 3,0–8,0), максимально – до 15 лет. Гендерных различий по частоте встречаемости эпилепсии не установлено.

Из 408 детей 270 (66,2%) рождены от родителей – выходцев из одного изолята, из них 156 (38,2%) – от состоявших в родстве родителей. При сопоставлении частоты встречаемости эпилепсии среди основных национальностей республики статистически значимых различий не установлено. По национальному составу преобладали дети аварской (35,5%), даргинской (20,8%) и кумыкской (12,3%) национальностей, что соответствует их большей численности в популяции. Однако частота эпилепсии у детей, чьи родители были выходцами из одного изолята, оказалась



статистически значимо выше среди представителей аварской, даргинской, лакской и кумыкской национальностей ($p < 0,001$) (рис. 1).

Наследственная отягощенность по эпилепсии выявлена в 219 (53,8%) случаях. Эпилепсия в семейном анамнезе одного из родителей встречалась с одинаковой частотой по отцовской и материнской линиям – 33,5 и 35,1% соответственно, отягощенный анамнез по обеим линиям наблюдался у 31,4% семей. У 27 (12,3%) детей один из родителей имел диагноз эпилепсии (включая возраст-зависимые формы), у 2 (1%) детей – оба родителя. Сибсы с эпилепсией зарегистрированы у 51 (23,3%) ребенка.

Все участники исследования по этиологии эпилептического синдрома были разделены на три группы: генетические эпилепсии (ГЭ), структурные эпилепсии (СЭ) и эпилепсии неизвестной этиологии (НЭ). Преобладали ГЭ – 257 (63,0%). СЭ наблюдались у 90 (22,0%) детей, НЭ – у 61 (15,0%) ребенка (табл. 1). В структуре ГЭ наиболее часто встречались энцефалопатии развития с эпилепсией (ЭРЭ) – 68 (26,5%) случаев и возраст-зависимые формы – 52 (20,2%).

Идиопатические генерализованные эпилепсии и другие генетические генерализованные эпилепсии диагностированы в 41 случае каждая (по 16%). Генетические фокальные эпилепсии выявлены у 16 (6,2%) детей, эпилептические энцефалопатии – у 16 (6,2%), эпилепсии со специфической этиологией – у 15 (5,8%), метаболические эпилепсии – у 8 (3,1%) (рис. 2).

СЭ зарегистрированы у 90 (22,0%) детей, 27 (30,0%) из них протекали как ЭРЭ. В группе НЭ (61 (15,0%) ребенок) ЭРЭ наблюдались в 38 (62,3%) случаях. Статистически значимых гендерных различий между группами не установлено.

При анализе возраста дебюта приступов установлены значимые различия: медиана дебюта в группе СЭ составила 2 года 6 месяцев, тогда как ГЭ дебютировали в среднем в три года (без значимых различий с НЭ) ($p_{СЭ-ГЭ}$ и $p_{НЭ-СЭ}$ 0,026).

Частота родственных браков, браков внутри изолята и наследственная отягощенность статистически значимо преобладали в группе ГЭ по сравнению с СЭ, но не отличались от аналогичных показателей в группе НЭ (табл. 2, рис. 3).

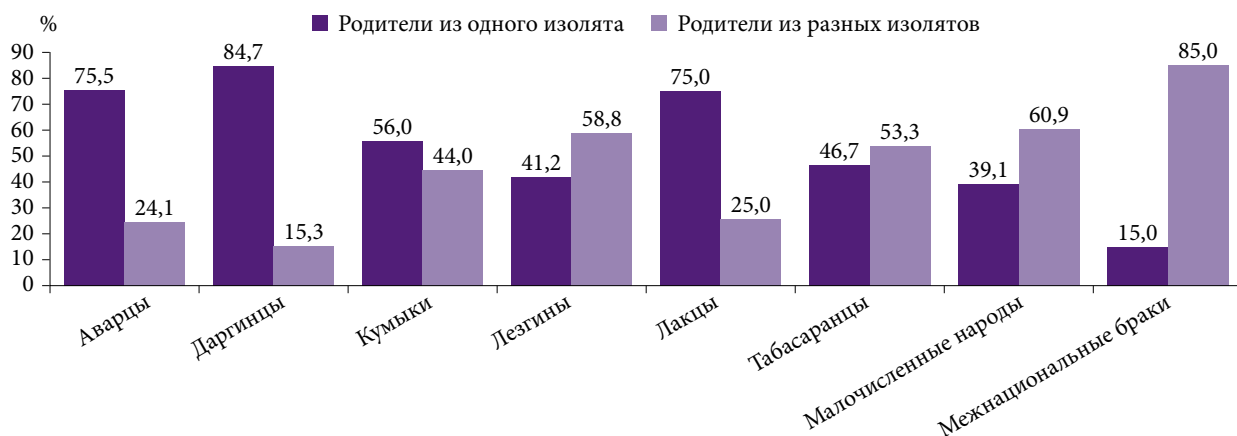


Рис. 1. Частота встречаемости эпилепсии у детей в зависимости от брака родителей из одного изолята, %

Таблица 1. Разделение на группы в зависимости от этиологии эпилепсии

Группа	Количество детей, абс. (%)	95%-ный доверительный интервал
ГЭ	257 (63,0)	58,1–67,7
СЭ	90 (22,0)	18,1–26,4
НЭ	61 (15,0)	11,6–18,8

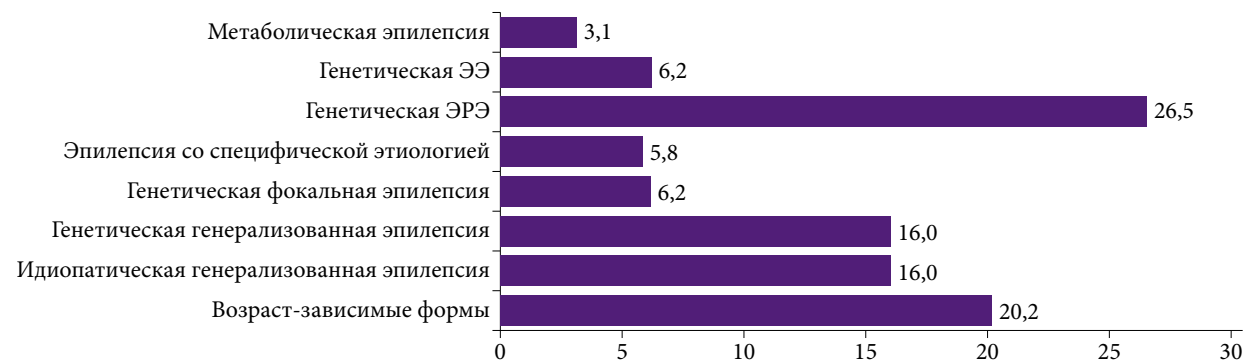


Рис. 2. Структура генетических форм эпилепсии, %



Таблица 2. Частота инбридинга и наследственной отягощенности в зависимости от формы эпилепсии

Показатель	Форма эпилепсии, абс. (%)			Р
	ГЭ	СЭ	НЭ	
Изолят	179 (69,6)	48 (53,3)	43 (70,5)	0,014 ¹
Разные изоляты	78 (30,4)	42 (46,7)	18 (29,5)	
Инбридинг	113 (44,0)	23 (25,6)	20 (32,8)	0,005 ²
Аутбридинг	144 (56,0)	67 (74,4)	41 (67,2)	
Отягощенная наследственность	152 (59,4)	29 (32,2)	38 (62,3)	< 0,001 ³
Неотягощенная наследственность	104 (40,6)	61 (67,8)	23 (37,2)	

¹ $p_{ГЭ-СЭ} = 0,015$.² $p_{ГЭ-СЭ} = 0,006$.³ $p_{ГЭ-СЭ} < 0,001$; $p_{СЭ-НЭ} < 0,001$.

Другие факторы риска (неонатальные и фебрильные приступы, отягощенный акушерский анамнез, недоношенность, пороки развития мозга, желтуха новорожденных, нейроинфекции) выявлены у 127 (31,1%) детей. При сравнении групп получены статистически значимые различия между ГЭ и СЭ ($p < 0,001$). Для ГЭ наиболее частыми факторами риска были фебрильные приступы (37,3%) и отягощенный акушерский анамнез (13,4%). Пороки развития мозга (14,3%), нейроинфекции (8,2%), перинатальные поражения центральной нервной системы (ЦНС) (12,2%) и недоношенность (24,5%) статистически значимо чаще встречались при СЭ. Неонатальные судороги (33,3%) чаще наблюдались в группе НЭ.

По типам приступов в группе ГЭ значимо преобладали генерализованные приступы – 113 (44,0%) случаев. Фокальные и фокальные билатеральные тонико-клонические приступы были характерны для групп СЭ и НЭ, а комбинация фокальных и генерализованных приступов значимо преобладала в группе НЭ ($p < 0,05$). Сочетание различных типов приступов зафиксировано у 205 (50,5%) детей и встречалось с одинаковой частотой при всех формах эпилепсии.

Изменения в неврологическом статусе отсутствовали в группах ГЭ и НЭ – 85,2 и 75,9% соответственно. Очаговая симптоматика (спастические тетра- и гемипарезы) достоверно чаще (46,7%) встречалась при СЭ. Гиперкинезы и вялые тетрапарезы чаще регистрировались в группе ГЭ, а смешанные тетрапарезы и атаксия – с одинаковой частотой при всех формах эпилепсии. При ГЭ и НЭ чаще отмечалось общее снижение мышечного тонуса, тогда как при СЭ спастическое повышение тонуса и гипотония наблюдались почти с одинаковой частотой ($p < 0,05$; $p_{ГЭ-СЭ} < 0,001$; $p_{СЭ-НЭ} < 0,001$).

При анализе электроэнцефалограммы региональная эпилептиформная активность (ЭА) и гипсаритмия достоверно чаще отмечались в группе СЭ ($p < 0,05$), генерализованная ЭА – преимущественно при ГЭ. Частота роландических комплексов при генетических возраст-зависимых формах была сопоставима с таковой при СЭ – 17,1 и 15,6% соответственно. В группе НЭ выявлена высокая частота региональной ЭА, паттерна вторичной билатеральной синхронизации (ВБС) и спайк-волновой активации во сне (СВАС).

Генетическое обследование (секвенирование клинического экзона, панель «Наследственные эпилепсии», полноэкзомное секвенирование) проведено 175 (68,1%) детям с ГЭ из 257. Патогенные варианты выявлены



Рис. 3. Частота различных форм эпилепсии у детей, рожденных от родственников браков и родителей – выходцев из одного изолята, и наследственной отягощенности по эпилепсии, %

■ Аутосомно-доминантный тип наследования
■ Аутосомно-рецессивный тип
■ X-сцепленный доминантный тип
■ X-сцепленный рецессивный тип

■ Мутации *de novo*
■ Наследование по материнской линии
■ Наследование по обеим линиям
■ Наследование по отцовской линии

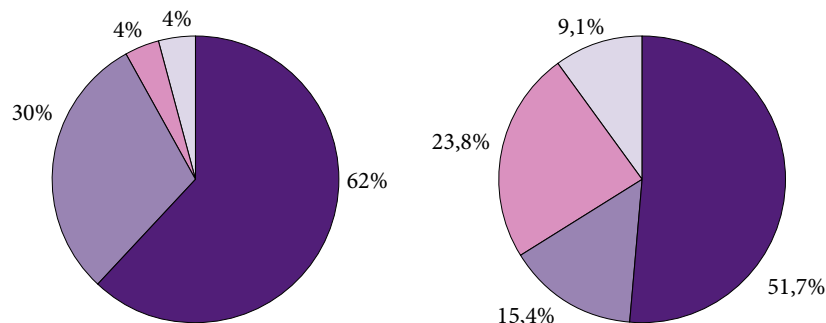
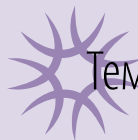


Рис. 4. Частота встречаемости различных типов наследования у детей с генетическими формами эпилепсии

у 144 (82,3%) детей и подтверждены секвенированием по Сэнгеру. Преобладали аутосомно-доминантный тип наследования (62% случаев) и мутации *de novo* (51,7%) (рис. 3). Аутосомно-рецессивные варианты составили 30%, X-сцепленные – 8%. Около 24% детей унаследовали патологические варианты от обоих родителей, 15,4% – от отца, 9,1% – от матери (рис. 4).



В структуре ГЭ выявлены патогенные варианты генов, ответственных за различные генетические синдромы, включая возраст-зависимые формы, идиопатические и генерализованные эпилепсии. Наиболее частые и тяжелые синдромы представлены в табл. 3. Чаще всего регистрировались мутации в генах SCN1A/SCN9A – 13 (9,0%) случаев, что подтвердило наличие синдрома Драве; нейрональный цероидный липофусциноз и туберозный склероз – по 5 (по 3,5%) случаев; прогрессирующая миоклонус-эпилепсия – 4 (2,8%) случая (табл. 3). Выявлено

Таблица 3. Наиболее частые и тяжелые генетические синдромы

Генетический синдром	Ген	Абс. (%)
Синдром Драве	SCN1A; SCN9A	13 (9,0)
Нейрональный цероидный липофусциноз	CLN5; TPP1	5 (3,5)
Туберозный склероз	TSC1; TSC2	5 (3,5)
Прогрессирующая миоклонус-эпилепсия	KCTD7; GOSR2; EPMA2A	4 (2,8)
Синдром Ангельмана	15-я хромосома, UBE3A	3 (2,1)
Недостаточность биотинидазы	BTBD	3 (2,1)
CDKL5-ЭРЭ	CDKL5	3 (2,1)
Синдром Ретта	MECP2	3 (2,1)
Синдром Кабуки	KMT2D	3 (2,1)
Синдром Вольфа – Хиршхорна	XMA – add(4)(p15)dn	2 (1,4)
Синдром Николаидес – Барайцева	SMARCA2	2 (1,4)
GLUT1-ЭРЭ	SLC2A1	2 (1,4)

Таблица 4. Выявленные генетические формы ЭЭ и ЭРЭ

Тип энцефалопатии	Ген	Абс. (%)
ЭРЭ, тип 3	SLC25A22	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 5	CNTN2	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 7	KCNQ2	2 (1,4)
ЭРЭ, тип 9	PCDH19	2 (1,4)
ЭРЭ, тип 14	GMPPB	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 24	NARS2	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 28	WWOX	2 (1,4)
ЭРЭ, тип 31	DNM1	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 32	KCNA2	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 34	SLC12A5	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 36	ALG13	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 42	CACNA1A	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 52	ASH1L	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 53	PIGG	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 58	NTRK2	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 64	RHOBTB2	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 67	CUX2	4 (2,8)
ЭРЭ, тип 94	CHD2	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 98	ATP1A2	1 (0,7)
ЭРЭ, тип 99	ATP1A3	2 (1,4)
ЭРЭ, тип 101	GRIN1	1 (0,7)
ЭЭ X-сцепленная, тип 1	IQSEC2	1 (0,7)
ЭЭ, тип 5	CNTN2	2 (1,4)
ЭЭ, тип 43	HIVEP2	1 (0,7)

32 случая моногенных эпилептических энцефалопатий (ЭЭ) и ЭРЭ, что в сумме составило 22,2% (табл. 4).

Обсуждение

Полученные нами показатели заболеваемости и распространенности эпилепсии в детской популяции Дагестана втрое превышают данные официальной статистики. Это согласуется с данными литературы о возможной гиподиагностике эпилепсии либо ее неполном учете при кодировании в рамках других нозологий [12, 13]. Вероятно, часть эпилептических синдромов у детей не диагностируется либо включается в диагноз детского церебрального паралича, последствий перинатального поражения ЦНС, расстройств аутистического спектра и др.

В исследовании не выявлено гендерных и национальных различий ни в группе ГЭ, ни в группах СЭ и НЭ. Преобладание ГЭ среди детей основных народностей Дагестана связано с сохранением традиции инбредных браков, браков между выходцами из одного изолята и высокой частотой наследственной отягощенности по эпилепсии. Национальные обычаи (адаты) Дагестана и частота инбредных браков хорошо описаны в работах по популяционной генетике [17, 24, 25]. Строгое следование этим традициям, сохраняющимся до настоящего времени, уходит корнями в исторический уклад жизни горцев в труднодоступных высокогорных селах и обусловлено стремлением сохранить языковую и национальную самобытность, передать ремесленные навыки и материальные ценности. Заключение браков внутри одного села, рода и даже семьи делает республику регионом высокой гомозиготности, что приводит к накоплению рецессивных патологических вариантов генов и значимому повышению риска рождения детей с генетическими синдромами, включая эпилепсию. Данный факт подтверждается результатами генетического анализа в нашей работе: выявлена высокая доля (48,3%) унаследованных преимущественно рецессивных (30%) и X-сцепленных (8%) форм.

Наиболее значимым фактором риска для ГЭ в нашем исследовании являются фебрильные приступы, что отражает общее мнение исследователей [1, 18, 26]. Перинатальные поражения ЦНС, недоношенность, пороки развития головного мозга и нейроинфекции как факторы риска чаще встречались при СЭ. Для НЭ основными факторами риска были фебрильные и неонатальные приступы [26].

При сравнении СЭ и НЭ выявлен высокий процент фокальных форм, протекающих как ЭРЭ. Если для СЭ это объясняется тяжелым органическим поражением головного мозга и пороками развития, то для НЭ такое объяснение неприменимо. Частота комбинированных фокальных и генерализованных приступов, паттернов ВБС и СВАС в группе НЭ, по-видимому, связана с большим удельным весом неизвестных ЭРЭ с фенотипом Леннокса – Гасто и спайк-волновой активацией во сне [5, 26, 27].

Оценка неврологического статуса показала отсутствие статистически значимых различий между группами ГЭ и НЭ; при этом общее снижение мышечного



тонуса, гиперкинезы и вялые тетрапарезы были характерны для группы ГЭ по сравнению с группой СЭ, что согласуется с данными литературы [1, 26–29]. Отсутствие значимых различий между группами ГЭ и НЭ по неврологическому статусу, наследственному анамнезу, возрасту дебюта, типам приступов и нейровизуализационным данным позволяет предположить высокую долю генетического вклада в развитие НЭ и требует дальнейшего изучения.

Важно отметить высокую частоту роландических комплексов, типичных для возраст-зависимых ГЭ, в группе СЭ. Это может быть связано с высокой частотой структурных фокальных эпилепсий, описанных К.Ю. Мухиным как фокальные эпилепсии детства со структурными изменениями мозга и доброкачественными эпилептиформными паттернами детства на электроэнцефалограмме [31, 32].

Выводы

Проведение эпидемиологических исследований заболеваемости и распространенности эпилепсии у детей в Республике Дагестан является актуальной медико-социальной задачей и требует создания единой системы учета и анализа данных.

Статистически значимых различий в частоте встречаемости эпилепсии у представителей различных национальностей не выявлено.

Высокий удельный вес генетических эпилепсий в детской популяции Дагестана, вероятно, обусловлен высокой частотой инбредных браков, браков внутри изолятов и накоплением патологических вариантов генов.

Отягощенный семейный анамнез, родство родителей или их происхождение из одного изолята, фебрильные судороги в дебюте или в анамнезе, снижение мышечного тонуса можно считать основными факторами риска развития генетических форм эпилепсии.

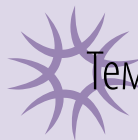
В настоящее время назрела необходимость проведения комплекса образовательных и профилактических мероприятий, направленных на повышение медицинской грамотности населения и уменьшение числа инбредных браков с целью профилактики генетических заболеваний в республике. *

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература

1. Карлов В.А. Эпилепсия у детей и взрослых женщин и мужчин. Руководство для врачей. 2-е изд. М.: БИНОМ, 2019.
2. Авакян Г.Н. Эпидемиология эпилепсии и оптимизация медикаментозной терапии фокальных эпилепсий. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2014; 6 (5): 3–5.
3. Guekht A., Hauser W.A., Milchakova L., et al. The epidemiology of epilepsy in the Russian Federation. *Epilepsy Res.* 2010; 92 (2–3): 209–218.
4. Блинов Д.В. Эпилептические синдромы: определение и классификация Международной Противоэпилептической Лиги 2022 года. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2022; 14 (2): 101–182.
5. Белоусова Е.Д., Бурд С.Г., Ермоленко Н.А., Мухин К.Ю. Диагностика и возрастная эволюция синдрома Леннокса – Гасто. Ведение пациентов в разных возрастных периодах. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2022; 14 (3): 276–293.
6. Бориневич В.В., Авербах Я.К., Ганшин В.А. и др. Некоторые предварительные данные о распространенности эпилепсии в различных группах населения. Актуальные проблемы эпилепсии. М., 1967. С. 389–396.
7. Архипенко И.В., Гуляев С.А., Могильницкая И.К. Эпидемиология эпилепсии. Тихоокеанский медицинский журнал. 2005; 1: 94–96.
8. Гехт А.Б., Мильчакова Л.Е., Чурилин Ю.Ю. и др. Эпидемиология эпилепсии в России. Журнал неврологии и психиатрии. Эпилепсия. 2006; 1: 3–7.
9. Guidelines for epidemiologic studies on epilepsy. Commission on Epidemiology and Prognosis, International League Against Epilepsy. *Epilepsia*, 1993; 34 (4): 592–596.
10. Hauser W.F. The descriptive epidemiology of epilepsy. *Epilepsy: translational, clinical and social aspects*. Moscow, 2013. 83–117.
11. Лебедева А.В., Шпак А.А., Гехт А.Б. и др. Эпидемиологическое исследование эпилепсии в Москве. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 1999; 10: 53–54.
12. Романов А.С., Шарахова Е.Ф. Медико-социальные аспекты эпилепсии (обзор литературы). Современные проблемы здравоохранения и медицинской статистики. 2023; 3: 80–103.
13. Карлов В.А., Бурд С.Г., Миронов М.Б. и др. Эпилептологическая служба в России сегодня. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2021; 13 (1): 6–20.
14. Численность постоянного населения Республики Дагестан по городским округам и муниципальным районам по состоянию на 1 января 2025 года. Дагестанстат, 2026.
15. ГБУ РД РМИАЦ 2018, ФГБУ «ЦНИИОИЗ» Минздрава России на 2023 г. Дагестанстат, 2025.
16. Хуснутдинова Э.К., Литвинов С.С., Кутуев И.А. и др. Генотип этнических групп Кавказа по данным комплексного исследования Y-хромосомы, митохондриальной ДНК и полногеномного анализа. Генетика. 2012; 48 (6): 750–761.
17. Булаева К.Б., Т.А. Павлова, Курбанов Р.М. и др. Генетико-эпидемиологические исследования в горных изолятах Дагестана. Генетика. 2003; 39 (3).



18. Эпилепсия и эпилептический статус у взрослых и детей. Клинические рекомендации. Министерство здравоохранения Российской Федерации. М., 2022.
19. Авакян Г.Н., Блинов Д.В., Лебедева А.В. и др. Классификация эпилепсий Международной Противозепилептической Лиги: пересмотр и обновление 2017 года. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2017; 9 (1): 6–25.
20. Блинов Д.В., Петрухин А.С., Воронкова К.В. и др. Классификация эпилептических приступов Международной Противозепилептической Лиги: обновление 2025 года. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2025; 17 (2): 122–141.
21. Белоусова Е.Д., Заваденко Н.Н., Холин А.А., Шарков А.А. Новые международные классификации эпилепсий и эпилептических приступов Международной лиги по борьбе с эпилепсией. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2017; 117 (7): 99–106.
22. Scheffer I.E., Berkovic S., Capovilla G., et al. ILAE classification of the epilepsies: position paper of the ILAE commission for classification and terminology. *Epilepsia*. 2017; 58 (4): 512–521.
23. Engel J.Jr., Van Ness P.C., Rasmussen T.B., Ojemann L.M. Outcome with respect to epileptic seizures. In: Engel J.Jr., ed. *Surgical treatment of the epilepsies*, 2nd ed. New York: Raven Press, 1993; p. 609–621.
24. Раджабов М.О., Раджабов О.М., Амагаева З.Г. и др. Особенности генетического ландшафта коренных этносов Дагестана. Экологическая медицина. 2019; 2 (3): 88–99.
25. Колесников Н.А., Харьков В.Н., Раджабов М.О. и др. Различия по уровню инбридинга в популяциях Дагестана: анализ регионов высокой гомозиготности. Медицинская генетика. 2020; 19 (7): 21–22.
26. Мухин К.Ю., Глухова Л.Ю., Бобылова М.Ю. и др. Эпилептические синдромы. Диагностика и терапия. 5-е изд. М., 2023.
27. Рахманина О.А., Волков И.В., Томенко Т.Р. и др. Динамика ведения моногенных эпилепсий и энцефалопатий развития и эпилептических в реальной клинической практике. Русский журнал детской неврологии. 2024; 19 (4): 10–19.
28. Jiao X., Xue J., Gong P., et al. Analyzing clinical and genetic characteristics of a cohort with multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome (MCAHS). *Orphanet. J. Rare Dis*. 2020; 15 (1): 78.
29. Johannesen K.M., Gardella E., Encinas A.C., et al. The spectrum of intermediate SCN8A-related epilepsy. *Epilepsia*. 2019; 60 (5): 830–844.
30. Охупкина Т.Г., Горчханова З.К., Шулякова И.В. и др. Современные представления о синдроме Веста. Эпилепсия и пароксизмальные состояния. 2017; 9 (2): 74–90.
31. Мухин К.Ю. Доброкачественные эпилептиформные паттерны детства и ассоциированные с ними состояния. Русский журнал детской неврологии. 2018; 13 (3): 7–24.
32. Мухин К.Ю., Пылаева О.А., Маркин А.В. Эффективность и переносимость сульпиама в лечении эпилепсии: обзор литературы. Русский журнал детской неврологии. 2024; 19 (1): 25–40.

The Structure of Epileptic Syndromes in Children in the Republic of Dagestan

L.G. Geybatova, PhD, Z.R. Umakhanova, PhD

Dagestan State Medical University

Contact person: Laura G. Geybatova, lauragey@mail.ru

Relevance. *Epilepsy remains one of the most common neurological diseases. Epidemiological studies, as well as investigation of the clinical course and prevalence of genetic forms of epilepsy in children, represent a relevant medical and social challenge.*

Objective – *to study the prevalence, structure, risk factors, and clinical-genetic features of various forms of epilepsy in children in the Republic of Dagestan.*

Material and methods. *The study included 408 children with a verified diagnosis of active epilepsy and a follow-up period of at least two years.*

Results. *The distribution of cases was as follows: genetic epilepsies (GE) were diagnosed in 257 (63.0%) children, structural epilepsies in 90 (22.0%), and epilepsies of unknown etiology in 61 (15.0%). In the GE group, compared with structural forms, consanguineous marriages, marriages within a single isolate, and a family history of epilepsy were significantly more frequent. The main risk factor for GE was febrile seizures. Analysis of confirmed genetic syndromes in 144 children revealed a high proportion (48.3%) of predominantly recessive and X-linked inherited forms, indicating a significant accumulation of pathogenic gene variants in the regional population.*

Conclusions. *No statistically significant differences in the frequency of epilepsy among different nationalities were found. The high proportion of genetic epilepsies in the pediatric population of Dagestan is likely due to the high frequency of consanguineous marriages, marriages within isolates, and the consequent accumulation of pathogenic gene variants.*

Keywords: *epilepsy in children, genetic epilepsy, structural epilepsy, epilepsy of unknown etiology, epidemiology, inbreeding, isolate, heredity, genetic studies*