

Д.І. Британчук

Маски самообмеженої фокальної епілепсії дитячого віку (клінічне спостереження)

ФОП Кавецький В.І., медичний кабінет «Рожеві щічки», м. Хмельницький, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 5(149): 156-157; doi 10.15574/SP.2025.5(149).156157

For citation: Brytanchuk DI. (2025). Masks of self-limited focal epilepsy of childhood (clinical observation). Modern Pediatrics. Ukraine. 5(149): 156-157. doi: 10.15574/SP.2025.5(149).156157.

Діагностика самообмежених фокальних епілепсій утруднена через неспецифічність симптомів. Діагностичну стратегію пошуків можна доповнити відеофіксацією незвичних поведінкових патернів/нападів, а також повноцінною нічною електроенцефалографією (ЕЕГ) із відеофіксацією.

Мета – розкрити складність ранньої діагностики і варіанти клінічної картини самообмеженої фокальної епілепсії дитячого віку.

Клінічний випадок. Наведено історію хвороби хлопчика віком 5 років, який спостерігали з приводу скарг на періодичне блювання вночі (1–3 рази за ніч), яка не супроводжувалася пробудженням. Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження.

Висновок. Багатократне блювання в дітей потребує широкого диференційного пошуку, який має включати патологію шлунково-кишкового тракту, структурні зміни чи новоутворення головного мозку, синдром циклічного блювання, а також самообмежені епілепсії дитячого віку. Для підтвердження останнього діагнозу слід провести нічну ЕЕГ із відеофіксацією нападів.

Ключові слова: діти, блювання, самообмежені фокальні епілепсії, діагностика.

Masks of self-limited focal epilepsy of childhood (clinical observation)

D.I. Brytanchuk

Sole proprietor V.I. Kavetskyi, medical office «Rozhevi Zhichki», Khmelnytskyi, Ukraine

Diagnosis of self-limited focal epilepsies is difficult due to the no specificity of symptoms. The diagnostic search strategy can be supplemented with video recording of unusual behavioural patterns/seizures, as well as a full-fledged night EEG with video recording.

Aim – to reveal the complexity of early diagnosis and variability of the clinical picture of self-limited focal epilepsy of childhood.

Clinical case. The history of the disease of a 5-year-old boy is presented, who was observed for complaints of periodic vomiting at night (1–3 times per night), that was not accompanied by awakening. The dynamics of clinical manifestations and results of additional examination were analyzed.

Conclusion. Recurrent vomiting in children requires broad differential diagnosis, which should include gastrointestinal pathology, structural brain abnormalities or tumors, cyclic vomiting syndrome, and self-limited childhood epilepsies. To confirm the latter diagnosis, an overnight EEG with video monitoring of seizures is necessary.

Keywords: children, vomiting, self-limited focal epilepsies, diagnostics.

Робоча група Міжнародної протиепілептичної ліги (ILAE) у 2022 р. визначила самообмежені фокальні епілепсії дитячого віку як окрему нозологічну групу, а також включила терміни «доброякісний» та «ідіопатичний» відносно них [1]. Самообмежені фокальні епілепсії виникають у середньому між 4–10 роками життя, уражуючи однаково чоловічу і жіночу статі. У роботі педіатра діагностика самообмежених фокальних епілепсій утруднена через неспецифічність симптомів. Діагностичну стратегію пошуків можна доповнити відеофіксацією незвичних поведінкових патернів/нападів, а також повноцінною нічною електроенцефалографією (ЕЕГ) із відеофіксацією.

Мета – розкрити складність ранньої діагностики і варіанти клінічної картини самообмеженої фокальної епілепсії дитячого віку.

Клінічний випадок

Наведено історію хвороби хлопчика віком 5 років, якого спостерігали з приводу скарг на періо-

дичне блювання вночі (1–3 рази за ніч), яке не супроводжувалося пробудженням. Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження.

З анамнезу життя відомо, що моторний розвиток пацієнта відбувався згідно з віком, мала місце компенсована до 4-річного віку затримка експресивного мовлення. Скарг на когнітивні порушення не було.

Перші епізоди нічної затримки дихання та слинотечі/слизотечі з'явилися в 3 роки, у зв'язку з чим дитину оглянуто дитячим отоларингологом з підозрою на збільшення аденоїдних вегетаций. У віці 4 років виконано аденоїдектомію, після якої напади тимчасово припинилися. Але за 3–4 місяці скарги повернулися, відзначалася велика кількість слизу та багатократне блювання, у зв'язку з чим заперечено шлунково-кишкову інфекцію. Наступним кроком виконано гастроскопію для заперечення стороннього тіла стравоходу, результат негативний. Надалі батьки помітили циклічність епізодів блювання вночі за

приблизним графіком: 00–03–05/06 година. Додалися епізоди денного блювання, не були пов'язані з вживанням їжі.

Одночасно хлопчика оглянуто офтальмологом, яким зафіксовано набряк диску зорового нерва, у зв'язку з чим пацієнта скеровано на магнітно-резонансну томографію (МРТ) з підозрою на новоутворення головного мозку [3]. Обстеження не виконано одразу через припинення симптоматики та відмову батьків. Попередній діагноз «Синдром циклічного блювання» [2]. МРТ виконано за 6 місяців після поновлення нічних епізодів, виявлено МР-ознаки арахноїдальної кісти середньої черепної ямки ліворуч, одиничні ділянки периваскулярного астрогліозу. Після відеофіксації епізоду нічного «блювання» пацієнта скеровано на ЕЕГ і консультацію невролога. На відео виявлено ознаки ковтальних рухів, гіперсальвації, блювотних позивів, а також горизонтального ністагму. На денній ЕЕГ (30-хвилин) епілептиформну активність не зафіксовано.

Генетичні дослідження не проведено, однак генетичний анамнез є обтяженим: брат матері мав епілепсію в дитячому віці.

Пацієнта скеровано на нічну ЕЕГ з відеофіксацією. Виявлено епілептиформну активність, після консультації дитячого невролога встановлено остаточний діагноз «Самообмежена фокальна епілепсія дитячого віку» і призначено леветирацетам.

Особливостями цього випадку слід вважати відсутність зв'язку нападів зі структурними змінами головного мозку, характеру МР-картини з клінічними проявами, виникнення нападів переважно під час сну пацієнта. Дефіцит експресивного мовлення був також наслідком або супутнім станом, але не специфічним критерієм для цього діагнозу.

Висновок

Багатократне блювання в дітей потребує широкого диференційного пошуку, який має включати патологію шлунково-кишкового тракту, структурні зміни або новоутворення головного мозку, синдром циклічного блювання, а також самообмежені епілепсії дитячого віку. Для підтвердження останнього діагнозу слід провести нічну ЕЕГ з відеофіксацією нападів.

REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. ILAE. (2017). ILAE Classification and Definition of Epilepsy Syndromes with Onset in Childhood. URL: <https://www.ilae.org/files/dmfile/CHILDApril6withfigs.pdf>.
2. Li B UK. (2024). Cyclic vomiting syndrome. URL: <https://www.uptodate.com/contents/cyclic-vomiting-syndrome>.
3. McCafferty B, McClelland CM, Lee MS. (2017, Jan-Mar). The diagnostic challenge of evaluating papilledema in the pediatric patient. Taiwan J Ophthalmol. 7(1): 15-21. doi: 10.4103/tjo.tjo_17_17. PMID: 29018749; PMCID: PMC5525598.

УДК 616.24-002-053.31

В.Л. Горова, С.В. Захаров

Рідкісний випадок неонатального пневмоніту при *de novo* мутації білка сурфактанта (SFTPC)

Медична мережа «Добробут», м. Київ, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 5(149): 157-159; doi 10.15574/SP.2025.5(149).157159

For citation: Horova VL, Zaharov SV. (2025). A rare case of neonatal pneumonitis with *de novo* mutation of surfactant protein (SFTPC). Modern Pediatrics. Ukraine. 5(149): 157-159. doi: 10.15574/SP.2025.5(149).157159.

Інтерстиційні захворювання дихальної системи в дітей перших двох років життя залишаються важливою медичною і соціальною проблемою у зв'язку з багатогранністю клінічних форм, складністю ранньої діагностики, тяжким перебігом.

Мета – надати інформацію щодо шляхів вчасної діагностики неонатального пневмоніту.

Клінічний випадок. Наведено історію хвороби *хлопчика І.* віком 3 місяці з клінікою тяжкої дихальної недостатності. Проаналізовано динаміку клінічних проявів і результати додаткового обстеження. З народження відзначено м'язову гіпотонію, слабе смоктання, недостатній приріст маси тіла. На рентгенографії органів грудної клітки змін не виявлено. На комп'ютерній томографії органів грудної клітки виявлено ознаки двобічної пневмонії за типом «матового скла». Отримано позитивний результат полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР) на метаневірус. Неонатальний скринінг, ЗВ-EXOME (секвенування екзому, ПЛР на респіраторні збудники, розгорнутий імунологічний профіль, бактеріологічні дослідження крові й сечі, бронхоскопія, електрокардіографія, ехокардіографія, комп'ютерна томографія головного мозку, ультразвукове дослідження внутрішніх органів – без патології. Під час проведення WES (whole-exome sequencing) виявлено гетерозиготну *de novo* мутацію c.185A>C p.(Gln62Pro) у гені SFTPC – патогенну варіацію, яка уражує BRICHOS-домен сурфактантного білка С. Діагноз підтверджено у віці 11 місяців. Виконано трахеостомію, призначено CPAP (Continuous Positive Airway Pressure)-терапію, ентеральне годування