

O'zbekiston Respublikasi  
Sog'liqni saqlash vazirining  
2025 yil "23" iyundagi  
180-sonli buyrug'iga  
ilova

**O'ZBEKISTON RESPUBLIKASI SOG'LIQNI SAQLASH VAZIRLIGI**  
**BOLALAR MILLIY TIBBIYOT MARKAZI**  
**RESPUBLIKA IXTISOSLASHTIRILGAN PEDIATRIYA ILMIY AMALIY TIBBIYOT**  
**MARKAZI**  
**TIBBIYOT XODIMLARINING KASBIY MALAKASINI RIVOJLANTIRISH MARKAZI**

**«EPILEPSIYA» NOZOLOGIYASI BO'YICHA**  
**MILLIY KLINIK PROTOKOLI**

**TOSHKENT 2025**



«TASDIQLAYMAN»

EXKMRM

direktori

Akilov X.A.

“12” “avgust” 2025 йил

**«EPILEPSIYA» NOZOLOGIYASI BO'YICHA  
MILLIY KLINIK PROTOKOLI**

## 1. Kirish qismi

**Kod(lar) MKB-11:** MKB-11 havola: <https://icd11.ru/epilepsiya-pripadki-mkb11/>

09 09 Nerv tizimi kasalliklari / Epilepsiya yoki tutqanoqlar 8A60 Strukturaviy yoki metabolik holatlar va kasalliklar tufayli epilepsiya 8A61 Genetik yoki taxminan genetik sindromlar, asosan epilepsiya sifatida namoyon bo'lgan 8A62 Epileptik ensefalopatiyalar 8A63 Oqibatlar sababli tutqanoqlar 8A64 Masofaviy sabablar tufayli bitta tutqanoq 8A65 Yagona tavsiflanmagan tutqanoq 8A66 Epileptik status 8A66.0 Epileptik status, konvul'siv 8A66.1 Epileptik status, konvul'siv bo'lmagan 8A66.Y Boshqa ma'lum epileptik statuslar 8A66.Z Epileptik holat, noma'lum 8A67 Qaytgan tez-tez tutqanoqlar 8A6Y Boshqa aniqlangan epilepsiya yoki tutqanoq turlari 8A6Z Epilepsiya yoki tutqanoqlar, aniqlanmagan

**Protokolni ishlab chiqish va qayta ko'rib chiqish sanasi:** Protokolni ishlab chiqish sanasi 2025 yil, qayta ko'rib chiqish sanasi 2028 yil yoki yangi asosiy dalillar paydo bo'lganda. Ta'qdim etilgan tavsiyalar bo'yicha barcha o'zgartirishlar tegishli hujjatlarda e'lon qilinadi.

### Javobgar tashkilot:

- Bolalar Milliy Tibbiy Markazi (NDTM)
- Respublika Spetsializatsiyalangan Ilmiy-Amaliy Pediatriya Tibbiyot Markazi (RSNPMTM)
- Professional Malaka Oshirish Tibbiyot Xodimlari Markazi (CRPKMR)

### Protokol va standartni ishlab chiqishga hissa qo'shganlar:

- Jarayonni tashkil etish bo'yicha bolalar nevrologiyasi yo'nalishidagi ishchi guruhining a'zolari
- Ishchi guruh rahbari:

Mazkur klinik protokol va standartlar O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vaziri o'rinbosari Basitxanova E.I, Tibbiy sug'urta boshqarmasi boshlig'i Sh. Almardanov, klinik protokollar va standartlarni ishlab chiqish va joriy etish bo'limi boshlig'i Sh.R. Nurimova boshchiligida, Klinik protokollar va standartlarni ishlab chiqish va joriy etish bo'limi bosh mutaxassisi G.Djumayeva, yetakchi mutaxassisi N.Raximova tomonidan tashkiliy va uslubiy ko'magi asosida ishlab chiqilgan

Klinik protokol yakuniy muhokama va tasdiqlash uchun yuqori o'quv yurtlari o'qituvchilari, O'zbekiston bolalar nevrologlari assotsiatsiyasi a'zolari, tibbiyot tashkilotlari (viloyat bolalar shifoxonalari bosh vrachlari va ularning o'rinbosarlari) ishtirokida o'rnatilgan noformal konsensus asosida muhokama qilingan va tasdiqlash uchun tavsiya etilgan.

### Qisqartmalar ro'yxati:

- **ATP** – Adenozintrifosfat
- **GAMK** – Gama-aminomayka kislota
- **DAE** – Bolalar absans epilepsiyasi
- **IGE** – Idiopatik umumiy epilepsiya
- **KDi** – Ketogen dietasi
- **MVE** – Medianna vaqtli epilepsiya
- **MPEL (ILAE)** – Xalqaro Epilepsiyaga qarshi Liga

- **FKD** – Fokal kortikal displaziya
- **PEP** – Epilepsiyaga qarshi preparatlar
- **ES** – Epileptik status
- **ESSP** – Konvul'siv epileptik status
- **TSJ** – Tserobrospinal suyuqlik
- **TSAF** – Tsiklik adenozinmonofosfat
- **TSN** – Markaziy nerv tizimi
- **CMT** – Bosh suyuk va miya shikastlanishi
- **EEG** – Elektroensefalografiya
- **YAE** – Yoshlik absans epilepsiyasi
- **YME** – Yoshlik mioklonik epilepsiya
- **SIOZS** – Seleksion serotinni qayta olib olishni ingibitorlari
- **AMRA** – Glutamatning ionotropik reseptorining turi
- **BDNF** – Miya-neurotrofik faktor
- **CACNA1A** – Kalsiy ion kanali (P/Q tipi, alfa-1a subyedinitsasi) gen
- **CHRNA4** – Xolinergik nikotink reseptor alfa-4 subyedinitsasi gen
- **CHBNB2** – Xolinergik nikotink reseptor beta-2 subyedinitsasi gen
- **CLCN2** – Xlor ion kanali tip 2
- **CRMP-5** – Kolapsinli javobni o'rnatish mediator proteini
- **ENFL1, ENFL3** – Kechki lob epilepsiyasi (1 va 3 tiplari)
- **GABAA** – Gamma-aminomayka kislota ionotropik reseptori A turi
- **GABAB** – Gamma-aminomayka kislota ionotropik reseptori B turi
- **GABAaR** – Gamma-aminomayka kislota reseptori A tipi
- **GABRA1** – Gamma-aminomayka kislota reseptori A alfa-1 subyedinitsasi gen
- **GABRG2** – Gamma-aminomayka kislota reseptori A gama-2 subyedinitsasi gen
- **GAD65** – Glutamat kislotasining dekarboksilazasi 65
- **GEFS+** – Febril tutqanoqlar bilan birga keluvchi umumiy epilepsiya
- **LEATs** – Uzun muddatli epilepsiya bilan bog'liq o'smalar
- **LGII** – Lizinli yuqori miqdorda bo'lgan gliyoma inhibitatsiyalangan 1-protein
- **KCNA1** – Potensialga bog'liq kaliy ion kanali A turidagi 1-subyedinitsa gen
- **KCND2** – Potensialga bog'liq kaliy ion kanali D turidagi 2-subyedinitsa gen
- **KCNMA1** – Potensialga bog'liq kaliy ion kanali M turidagi kaltsiy-aktivlashtirilgan subyedinitsa gen
- **KCNQ2, KCNQ3** – Potensialga bog'liq kaliy ion kanali Q turidagi 2 va 3-subyedinitsalari genlari

- **NMDA** – N-Metil-D-Aspartik kislota ionotropik reseptori
- **NDDI-E** – Epilepsiyaga qarshi nevrologik depressiya so'rovi
- **Se** – Sensitivlik
- **Sp** – Spesifiklik
- **SCN1A** – Natrieviy ion kanali alfa-1 subyedinita gen
- **SCN2A** – Natrieviy ion kanali alfa-2 subyedinita gen
- **SCN1B** – Natrieviy ion kanali beta-1 subyedinita gen

**Protokol foydalanuvchilari:**

1. Bolalar nevrologlari
2. Pediatrlar
3. Umumiy amaliyot shifokorlari
4. Genetik shifokorlar
5. Radiologlar
6. Sog'liqni saqlashni tashkil etuvchilar
7. Klinik farmakologlar
8. Talabalar, klinik ordinatorlar, magistrantlar, doktorantlar, tibbiyot universitetlari o'qituvchilari
9. Ushbu patologiyaga ega bo'lgan bemorlar, ularning oila a'zolari va g'amxo'rlik qilayotgan shaxslar.

**Bemorlar kategoriyasi:** Diagnostik qo'yiladigan bemorlar - bu kasallikning klinik belgilari bo'lgan bolalar.

**Isbotlanadigan tibbiyotga asoslangan isbot darajalarining baholash shkalasi: Diagnostik (diagnostika aralashuvlari) usullari uchun isbot darajalarini baholash shkalasi:**

<b>UDD</b>	<b>Izoh</b>
1	Hisoblangan tahlil (meta-analiz) yordamida tasdiqlangan tizimli tahlil
2	Mustaqil tadqiqotlar yoki tasdiqlangan tahlil yordamida amalga oshirilgan tadqiqotlar
3	Nazorat qilinmagan tadqiqotlar, shu jumladan kognitiv tadqiqotlar
4	Nazorat qilinmagan tadqiqotlar
5	Faqat mexanizmlarni asoslash yoki ekspertlarning fikrlarining mavjudligi

**Profilaktika, davolash, reabilitatsiya aralashuvlari uchun isbot darajalarini baholash shkalasi:**

<b>UDD</b>	<b>Izoh</b>

UDD	Izoh
1	Racional tadqiqotlar (meta-analiz)
2	Mustaqil tadqiqotlar
3	Neronadimlashtirilgan tadqiqotlar, shu jumladan kognitiv tadqiqotlar
4	Nazorat qilinmagan tadqiqotlar, klinik holatlarni tavsiflash
5	Faqat mexanizmlarni asoslash yoki ekspertlarning fikrlarining mavjudligi

**Profilaktika, diagnostika, davolash, reabilitatsiya aralashuvlari uchun isbotlarni aniqlashning o'zgartirilgan tavsiyalari shkalasi:**

UUR	Izoh
A	Kuchli tavsiya (barcha effektlilik kriteriyalari muhim, barcha tadqiqotlar yuqori yoki qoniqarli metodologik sifatga ega)
B	Shartli tavsiya (barcha tadqiqotlar yuqori metodologik sifatga ega emas yoki natijalar uyg'un emas)
C	Zaif tavsiya (keraksiz yoki yomon metodologik sifatdagi tadqiqotlar)

**2. Asosiy qism**  
**1.1. Kasallik yoki holat (kasallik yoki holatlar guruhi)ni aniqlash**  
**1.1.1. Epilepsiyani aniqlash**

Epilepsiya – miyadagi kasallik bo'lib, quyidagi shartlardan birortasiga mos kelishi mumkin:

1. kamida ikki beparvo (yoki reflektiv) tutqun, orqadan >24 soatlik interval bilan;
2. bir beparvo (yoki reflektiv) tutqun va ikki spontan tutqundan keyin kelgusi 10 yil davomida qaytishi ehtimoli umumiy qaytish xavfidan ( $\geq 60\%$ ) yuqori bo'lgan holat;
3. epileptik sindrom diagnozi. ( $\geq 60\%$  — bu qaytishi yuqori ehtimolni bildiradi) [3].

**1.1.2. Epileptik statusni aniqlash**

ES — bu favqulodda nevrologik holat bo'lib, u ahamiyatli kasallik yoki o'lim xavfini oldini olish uchun favqulodda tekshiruv va davolashni talab qiladi (Status Epilepticus Todd Wylie; Divyajot S. Sandhu; Najib I. Murr).

**Aniqlash (Dunyo Sog'liqni Saqlash Tashkiloti va boshqalar. ICD-11 2022 yil uchun)**

Tutqun «miyadagi ortiqcha yoki sinxronlashgan neyron faolligi tomonidan chaqirilgan belgilari va/yo simptomlari o'tib ketishini» anglatadi. «O'tib ketish» termini vaqt bilan chegara, aniq boshlanishi va tugashini bildiradi. Klassik tarzda ES «ko'p vaqt davomida yoki qisqa intervallarda qaytalanadigan epileptik tutqun bilan ta'riflanadi, bu epileptik holatning uzoq davom etishini hamda o'zgarishsizligini sabab bo'ladi».

ES — bu 5 daqiqadan ortiq davom etuvchi yoki bir-biridan tiklanmasdan qaytalanadigan sudorogli faollik bilan belgilanadi. ESning belgilariga bo'g'imlarning GTK harakatlari va ruhiy holatning buzilishi kiradi. Har bir tutqundan keyin, jismoniy nuqtali nevrologik zaifliklar

(masalan, Todd paralichi) kuzatilishi mumkin. ES BYeS deb atalgan holatda ruhiy holatning buzilishiga olib kelishi mumkin va bu erda ko'rinadigan klinik belgilari bo'lishi yoki bo'lmasligi mumkin, masalan, tomosha burilish harakatlari. BYeS holatida sudorog faolligi elektroensefalogramma (EEG)da ko'rinishi mumkin, ammo klinik belgilari yoki ular kam bo'lishi mumkin. Status Epilepticus Todd Wylie; Divyajot S. Sandhu; Najib I. Murr. [Ma'qolani o'qish](#)

Xalqaro epilepsiyani aniqlash va klassifikatsiya qilish komissiyasi va epidemiologiya bo'yicha komissiyasining tavsiyasiga ko'ra, epileptik status (ES)ni aniqlash, klassifikatsiya qilish va terminologiyasi qayta ko'rib chiqildi.

**Ilgari qabul qilingan aniqlash** — Epileptik status — bu yoki tomonidan holatni yo'q qilish mexanizmining ishlamasligi yoki anomal darajada davom etgan tutqunlarni to'g'rilashtirish uchun mexanizmlarining boshlanishi. Bu holat (to'g'rilashtirishdan keyin) miya neyronlarining va neyron tarmoqlarining uzoq muddatli oqibatlariga olib kelishi mumkin. Maqsad — sudorog faolligining davomiyligi va vaqti (t1) keyin belgilangan vaqtdan keyin davom etadigan sudoroglar.

## **1.2 Etiologiya va patogenezini kasallik yoki holat (kasallik yoki holatlar guruhi)**

### **1.2.1. Epilepsiyaning etiologiyasi**

Epilepsiya — polietiologik kasallik. Xalqaro Epilepsiyaga qarshi kurashish ligasining 2017-yilgi epilepsiya tasnifoti bo'yicha [5], barcha epilepsiya shakllari etiologiyasi bo'yicha 6 toifaga bo'linadi:

- genetik;
- struktura;
- metabolik;
- infeksiyon;
- immunologik;
- noma'lum sababli.

Epilepsiyaning etiologiyasini aniqlash bemorni davolash va boshqarish strategiyasini tanlashda hal qiluvchi ahamiyatga ega. Ba'zi hollarda, bemorda bir nechta etiologik omillar birgalikda bo'lishi mumkin, masalan, strukturaviy va genetik. V.A. Karlov, etiologik omillarni epilepsiya xavfi bo'lgan omillar sifatida ko'rib chiqishni tavsiya qiladi, bu omillar faqat meros qilib qolgan moyillik mavjud bo'lsa, yuzaga kelishi mumkin [6].

#### **1.2.1.1. Genetik etiologiya**

Genetik epilepsiya konsepsiyasi shundaki, epilepsiya, biz tushunganimizdek, aniq yoki taxminiy genetik nuqson(lar) natijasida yuzaga keladi, bunda tutqunlar kasallikning asosiy alomati bo'ladi. Genetik nuqson xromosomalar yoki molekular darajada yuzaga kelishi mumkin. Muhim jihat shundaki, "genetik" degan so'z "meros qilib qolgan" degan ma'noni anglatmaydi, chunki de novo patogenik variantlar kamdan-kam uchramaydi. Genetik etiologiyaning mavjudligi, atrof-muhitning epilepsiyaga ta'sirini inkor etmaydi. (<https://www.epilepsydiagnosis.org/aetiology/genetic-groupoverview.html>)

Bu bo'limda klinik test orqali aniqlanadigan ba'zi muhim genetik epilepsiyalarni keltiramiz: xromosomal anomaliyalar

genetik nuqsonlar

Genetik omillar epilepsiyaning rivojlanishiga qanday ta'sir qilishi mumkinligi bir qancha yo'llar bilan tushuntirilgan. Ba'zi genetik omillar meros qilib olingan bo'lmasligi va avlodga o'tmasligi mumkin. Quyidagi ba'zi muhim genetik konsepsiyalarni va ularning ta'riflarini keltiramiz: Meros qilib olingan gen anomaliyasi, autosomal-dominant, autosomal-recessiv va Mendel merosini olish

Genetik anomaliya, ota-ona tomonidan tug'ish jarayonida meros qilib olinadi. Shuning uchun, gen anomaliyalari ota-ona yoki ota-ona jinsiy hujayralarida mavjud bo'lishi mumkin. Agar bu gen anomaliyalari hamma hujayralarda mavjud bo'lsa yoki faqat ma'lum bir foizda bo'lsa, bu faqat ularning jinsiy hujayralari (tuxum yoki spermatozoidlar)da bo'lishi mumkin. Har bir gen ikkita nusxada mavjud. Ba'zi meros qilib olingan holatlar faqat bir nusxasi anomaliyalangan gen bo'lsa ham (autosomal-dominant meros bo'yicha), boshqa meros qilib olingan holatlar faqat ikkala nusxasi anomaliyalangan bo'lsa paydo bo'ladi (autosomal-recessiv meros bo'yicha).

### 1.2.1.2. **Struktura** **etiologiyasi**

Struktura epilepsiyalari, miya tuzilmasidagi aniq anomaliya bilan bog'liq bo'lib, o'zgartirilgan miya tuzilmalari epilepsiya rivojlanishining sezilarli xavfini oshiradi. Struktural nuqson yoki ortiqcha (masalan, insult, jarohatlar yoki infeksiyalar sababli) yoki genetik bo'lishi mumkin; ammo, hozirgi tushunchamizda, strukturaviy nuqson alohida kasallik sifatida qaraladi.

- Kortikal rivojlanish nuqsonlari
- Qon tomirlarning deformatsiyalari
- Hipokampusning sklerozlashishi
- Gipo-ischemik jarohatlar
- Miyaning jarohatlangan shikastlanishlari
- O'smalar
- Porencefalik kistalar

### 1.2.1.3. **Metabolik** **etiologiyalar**

Metabolik epilepsiya holatlari, metabolik anomaliyalar bilan bog'liq bo'lib, bu holat epilepsiya xavfini sezilarli darajada oshiradi. Metabolik xatoliklar ko'pincha genetik bo'ladi; ammo, hozirgi tushunchamizda, metabolik nuqsonlar, epilepsiyadan avvalgi alohida holatlar sifatida qaraladi.

- Metabolik epilepsiyalar:
- Biotindaza va holokarboksilaza-sintaza yetishmovchiligi
  - Miyaning folat yetishmovchiligi
  - Kreatin metabolizmining buzilishi
  - Foliy kislotasiga ta'sir qiluvchi tutqunlar
  - Glukozaning 1 transporter (GLUT1DS) defitsiti
  - Mitoxondrial kasalliklar
  - Peroksisomalar buzilishi
  - Pyridoksin bog'langan defitsit (ALDH7A1)-DEE va piridokaminal 5'-fosfat oksidaza (PNPO)

### 1.2.1.4. **Immunologik** **etiologiya**

- Antitelalar orqali omillar:
- Anti-NMDA retseptorli ensefalit
  - Potensialga bog'liq kanallarga qarshi antitelalar
  - GAD65ga qarshi antitelalar
  - GABA-B retseptoriga qarshi antitelalar
  - AMPA retseptoriga qarshi antitelalar
  - Steroidga qarshi ensefalopatiya, qalqonsimon bez kasalliklari bilan bog'liq
  - Seliyak, epilepsiya va miya kalkifikatsiyasi sindromi

### 1.2.1.5. **INFIKSIYON** **ETIYOLOGIYALARI**

Dunyo bo'ylab eng keng tarqalgan epilepsiya etiologiyasi infeksiyon hisoblanadi, ayniqsa rivojlanayotgan mamlakatlarda. Markaziy nerv tizimi infeksiyalari nafaqat o'tkir simptomatik (chaqirilgan) tutqanoqlarni (bular birinchi infeksiya vaqtiga juda bog'liq ravishda yuzaga keladi), balki epilepsiyani ham keltirib chiqarishi mumkin. Infeksiyon etiologiyalar

quyidagilarni	o'z	ichiga	oladi:
•			Tuberkulyoz,
•			VICH,
•	Servikal		malariya,
•			Neurotsistikerkoz,
•	Podostri	sklerozlashtiruvchi	panensefalit,
•		Cerebral	toksoplazmoz.

Bu infeksiyalar ba'zan struktural korrelyatga ega, ammo epilepsiyaning asosiy sababi infeksiyon jarayon sifatida tushuniladi. Infeksiyon etiologiya davolanishga ba'zi oqibatlariga olib kelishi mumkin. Shuningdek, bu ijtimoiy salomatlikka ham ta'sir qiladi, chunki bunday infeksiyalarni profilaktikasi epilepsiya yukini kamaytirishi mumkin, ayniqsa rivojlanayotgan mamlakatlarda.

#### 1.2.1.6. NOANIQ ETIYOLOGIYA

«Noaniq» ni neytral tarzda ko'rib chiqish kerak va epilepsiyaning asosiy sababining hozircha noma'lum ekanligini bildirishi kerak; bu, ehtimol, u hali o'rganilmaganligi yoki hozirgi tadqiqotlar etiologiyani aniqlay olmaganligi bilan bog'liq. Noaniq etiologiyaga ega bo'lgan epilepsiya sindromlari:

- Rasmussen sindromi
- Febril infeksiya bilan bog'liq epilepsiya sindromi

IZOH. Rasmussen sindromida polushariylarning rivojlanayotgan shikastlanishining etiologiyasi noma'lum bo'lsa ham, u «etiologiyasiz sindrom» deb hisoblanadi, chunki oxirgi shikastlangan polushariylar o'zi elektrokliynik sindromning sababidir.

#### 1.2.2. ES ETIYOLOGIYASI

ES ning asosiy sababi (etiologiyasi) 2010 yilda ILAE Komissiyasi tomonidan taklif qilingan konsepsiyalar bilan mos keladigan tarzda tasniflanadi, ammo epileptologlar, shoshilinch yordam shifokorlari, nevrologlar, bolalar nevrologlari, neyroxirurglar, oilaviy shifokorlar va ES bilan kasallangan bemorlarga g'amxo'rlik qilayotgan boshqa shifokorlar tomonidan ishlatilgan atamalarni tan oladi.

Hozirgi vaqtda noma'lum holatlar (yoki «chegaraviy sindromlar»):

- Epileptik ensefalopatiyalar
- Vujudda rivojlanmagan epileptiform EEG naqshlari bilan komalar
- Epilepsiya bilan bog'liq xulq-atvor o'zgarishlari (masalan, psixoz)
- Epileptiform EEG naqshlari bilan o'zgaragan ongni chaqirish holatlari (masalan, delirium)
  - «Ma'lum» yoki «simptomatik» atamasi ishlatiladi — bu an'anaviy nevrologik atamalarga muvofiq, ma'lum kasallik tufayli yuzaga kelgan ESni belgilash uchun, bu kasallik struktural, metabolik, yallig'lanish, infeksiyon, toksik yoki genetik bo'lishi mumkin. Uning vaqtincha bog'lanishiga asoslanib, ular quyidagicha bo'linishi mumkin: o'tkir, uzoq muddatli va rivojlanayotgan.
  - «Idiopatik» yoki «genetik» atamasi ESning asosiy etiologiyasiga qo'llanilmaydi. Idiopatik yoki genetik epilepsiya sindromlarida sabab statusning o'zi bo'lmaydi, balki ba'zi metabolik, toksik yoki ichki omillar (masalan, uxlashning etishmasligi) bu sindromlarda ESni keltirib chiqarishi mumkin. Shu sababli «idiopatik» yoki «genetik» atamalari ishlatilmaydi. Yevgeniy miyoklonik epilepsiya (bu o'zi «idiopatik» yoki «genetik» bo'lishi mumkin) bilan bo'lgan ES, noto'g'ri PEP davolash, dori-darmonlarni to'satdan to'xtatish yoki narkotik toksikatsiya tufayli simptomatik bo'lishi mumkin.
  - «Noma'lum» yoki «kriptogenik» atamasini faqat uning asl ma'nosida qo'llash kerak: noma'lum sabab. «Ehtimol» bu «simptomatik» yoki «genetik» deb taxmin qilish notog'ri. 2010 yilgi takliflarga muvofiq «noma'lum» atamasini sinonim sifatida ishlatish mumkin.

ES ning turli shakllarining ko'plab sabablari mavjud. Xalqaro Epilepsiya bilan Kurashish Ligasi (ILAE) hozirda ularni ikki asosiy kategoriya bo'yicha bo'ladi: ma'lum (ya'ni simptomatik) yoki noma'lum (ya'ni kriptogenik) sabablari. Simptomatik kategoriya vaqt bo'yicha ham bo'linadi; o'tkir, uzoq muddatli, rivojlanayotgan. Quyida bolalarda ES ning ba'zi keng tarqalgan sabablari qisqacha tasvirlangan:

ES ETIYOLOGIYASI

Ma'lum (simptomatik)

- Otkir (masalan, insult, intoksikatsiya, malyariya, ensefalit va boshqalar)
- Uzoq muddatli (masalan, travma, ensefalitdan keyin, insultdan keyin va boshqalar)
- Rivojlanayotgan (masalan, miya o'smasi, Lafora kasalligi va boshqa PMe, demensiya)
- Muayyan elektrokliynik sindromlar bilan ES

Noma'lum (ya'ni kriptogenik)

Keng tarqalgan epileptik status sabablari

Ma'lum (ya'ni simptomatik)

1. Struktural: ichki bosh miya o'smasi, serebrovaskulyar kasallik, bosh jarohati, kortikal displaziya
2. Infectious: markaziy nerv tizimi infeksiyalari (meningit, ensefalit), tuberkulyoz, servikal malyariya

Metabolik: metabolik kasalliklar (elektrolitlar balansining buzilishi, glukoza balansining buzilishi, organlarning yetishmovchiligi va boshqalar), metabolik buzilishlar, anoksik shikastlanish, mitoxondrial buzilishlar

Toksiklik yoki dori-darmonlar: PSP ning past yoki yuqori darajasi, PSP ni to'xtatish, boshqa dori-darmonlarni/yodda saqlash, neyrotoksinlar va zaharlar

Yallig'lanish: autoimmun kasalliklar, neyrokutan kasalliklar

Genetik: Drave sindromi, 20-xromosomaning halqali sindromi, Angelman sindromi, X-xromosoma sindromi, Rett sindromi, 21-trisomiya

Noma'lum (ya'ni kriptogenik)

Epileptik statusning turli shakllarining ko'plab sabablari mavjud. (Ilova 4)

1.2.3. Epilepsiyaning Patogenez

Epilepsiyaning patogenezasi kasallikning barcha shakllari uchun bir xil emas, garchi umumiy umumiy bosqichlar mavjud bo'lsa ham. Epilepsiyaning patogenezasi har qanday shakli epileptogenez jarayonini o'z ichiga oladi: tutilgan faollikning asta-sekin rivojlanishi va shakllangan epilepsiyaning bosqichi, va epileptogenez shakllangan epilepsiya davomida ham davom etishi mumkin

Epilepsiyaning barcha shakllari uchun umumiy belgi — bu titroq faollik, bu neyronlarning guruhlaridan tomonidan qo'zg'alish va/yoki to'xtashning etishmovchiligi natijasida paydo bo'ladi. Ma'lum bir miyadagi ortiqcha elektr faollik qo'shni hududlarga tarqaladi, shuningdek, mushaklarga uzatilishi mumkin, natijada tutqanoqlar yuzaga keladi. Umuman olganda, qo'zg'atuvchi faollikning podkortikal, talamik, miyaning qismli va umurtqa miya strukturalariga tarqalishi titroq fazasining boshlanishiga mos keladi, va keyin talamusdan to'xtash impulsini kelishi bilan bu faza uziladi va klonik fazaga o'tadi. Hozirgi vaqtda epileptogenezning yagona qabul qilingan biomarkeri yuqori chastotali patologik oskilatsiyalardir.

Sodorli faollikning shakllanishiga qo'zg'atuvchi va to'xtatuvchi postsinaptik potentsiallar, potentsialga bog'liq ion kanallarining o'zgarishi, shuningdek ionlarning lokal konsentrasiyalaridagi o'zgarishlar hissa qo'shadi. Asosiy qo'zg'atuvchi neyromediator

glutamat bo'lib, u ikki turdagi glutamat reseptorlari orqali o'z ta'sirini amalga oshiradi: ionotropik reseptorlar, tez sinaptik uzatishni amalga oshiruvchi (glutamatga bog'liq AMPA-, kianatli va NMDA-ion kanallari), va metabotropik reseptorlar, sekin sinaptik uzatishni amalga oshiruvchi (G-o'zgartiruvchi oqsillar bilan bog'langan va ikkilamchi vositachilar cAMP va fosfolipaza C bilan tartibga solinadi). Asosiy to'xtatuvchi neyromediator GABA (gamma-aminomaslina kislota) bo'lib, u ikki turdagi reseptorlarga ega: GABAA, postsinaptik aniq, Cl-kanallari bilan bog'langan va GABAB, presinaptik avtoresseptorlar, mediatorsizlanishining kamayishi orqali Ca<sup>++</sup> oqimini kamaytiruvchi va postsinaptik G-o'zgartiruvchi oqsillar bilan bog'langan, bu esa K<sup>+</sup> oqimini oshirishga olib keladi. Kletkalarda ishqalning tayyorlash mexanizmi, ionlik tenglik darajasida hayajonlanishning ortiqcha to'qilishini ishlab chiqish, neyromediatorlar glutamat va aspartatning ortiqcha bo'lishi va ularning retseptorlarining xususiyatlarini o'zgartishi tufayli Na<sup>+</sup> va Ca<sup>++</sup> toqlarining hujayraga kirishini o'z ichiga oladi. Quyishning yetishmasligi Cl- to'ki hujayraga kirish va K<sup>+</sup> to'ki hujayradan chiqishi tufayli GAMKning yetishmasligi yoki ularning tegishli retseptorlarining xususiyatlarining o'zgarishiga bog'liq. Neyronlarning hayajonlanishini tartibga soladigan neyronlik omillarga ion kanallarining turi, ularning soni va neyron membranasida taqsimlanishi, kanallar bo'yicha posttranslyatsion o'zgartishlar (masalan, fosforillash), kanallarining faoliyatiga ta'sir etuvchi ikkinchi aradashchilar tizimlarining faolashishi (masalan, G-beloklar), ion kanallarining gen ekspressiyasini modulyatsiya qilish kiradi. Epilepsiyaning ba'zi turlari kanalopatiyalar bilan bog'liq bo'lib, bular ligandga bog'liq ion kanallarining (ya'ni, ionotrop retseptorlari) va potentsialga bog'liq ion kanallarining merosiy mutatsiyalari natijasidir. Shuningdek, kaliy, natriy va xlorid kanallariga qarshi antitelo tuzilishlari va sudoroga keyin kanallar ekspressiyasining o'zgarishi bilan bog'liq olingan autoimmun epilepsiyaning turlari aniqlangan. Buning bilan birga, bir xil genning turli mutatsiyalari turli xil sudoroga va epilepsiya turlariga olib kelishi mumkin [23]. Neyronlarning hayajonlanishini o'zgartiruvchi sinaptik omillarga ligandga bog'liq ionotrop kanallarining ekspressiyasining o'zgarishi, bu kanallardagi posttranslyatsion o'zgartishlar, sinapslarning lokalizatsiyasi yoki konfiguratsiyasining qayta qurilishi, shcheleviy bog'lanishlarda sinaptik funktsiyalarning o'zgarishi kiradi. Nesinaptik (tashqi) omillar neyronlarning hayajonlanishini modifikatsiya qiluvchi bo'lib, ularga ionlarning hujayradan tashqari koncentrasiyalarining o'zgarishi, tashqari hujayra fazosining o'zgarishi, neyromediatorlar metabolizmining modifikatsiyasi yoki ularning gliyal hujayralar tomonidan ulanilishi kiradi. Hayajonlanishning tortishishi mexanizmi darajasida neyronlar tarmog'ida aksonal o'sishni qo'zg'atish, tormozlovchi neyronlarning yo'qolishi, tormozlovchi neyronlarning nazorat qilishida faoliyat yurituvchi qo'zg'atuvchi neyronlarning yo'qolishi, neyronlar faoliyatining o'zgarishi (masalan, kanalopatiyalarda) kiradi.

Epilepsiyaning patogenezining umumiy belgilari qatoriga yallig'lanish kiradi, bu infeksiya bilan bog'liq bo'lishi yoki immun tizimining buzilishi bilan tushuntirilishi mumkin. Neyro-yallig'lanish va epilepsiya patogenezining o'zaro bog'liqligi, shu jumladan uning epileptogenez davrida muhim roli klinika va tajribada turli epilepsiya shakllarida kuzatilgan [25]. Epilepsiyada yallig'lanish jarayonining xroniklashuvi mikrogliaaning faollashuvi va astroglioz bilan bog'liq bo'lib, bu esa neyronlarning shikastlanishiga olib keladi, deb hisoblanadi. Markaziy nerv tizimida yallig'lanishning bir nechta triggeirlari bo'lib, ular gematoencefalik to'siq, gematolikvorli va likvoroenkefalik to'siqlarning shikastlanishi, shuningdek, miyadagi nisbatan avtonom immun to'siqni o'z ichiga oladi. Neyro-yallig'lanish va miyadagi yallig'lanishga qarshi himoya tizimi provyazlamachil yallig'lanishga qarshi va yallig'lanishga qarshi sitokinlar tizimi orqali ishtirok etadi, ular pro- va antikonvulsiv faoliyatga ega bo'lishi mumkin. Sitokin tizimidagi disbalans, provyazlamachil komponentlarning (interleykin 6,

interleykin  $1\beta$ , nekroz faktori  $\alpha$ ) ko'payishi epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda hamda turli hayvonlar modellarida tasvirlangan bo'lib, birinchi navbatda mikroqliyaning faollashuvi, keyin esa astrotsitlarning faollashuvi bilan bog'liq. Sitokin tizimining faollashuvi miqdoriy va sifat jihatdan sudoroga faolligining turi va darajasiga, shuningdek, epilepsiyaning davriga bog'liq. Provoyallig'lanishga qarshi sitokinlar neyronlarning gipersinkxronizatsiyasi va bosh miyadagi giperhajonlanishning rivojlanishiga turli mexanizmlar orqali jalb qilinishi mumkin, shu jumladan, qo'zg'atuvchi va tormozlovchi neyromediator tizimlari, gliyali hujayralar va neyronlardagi azot oksidi tizimi va neyrodejaneratsiya va neyronlarning o'lishiga olib keluvchi signal kaskadlari bilan o'zaro ta'sir qilish. Magnit-rezonans tomografiyasining ayrim parametrlarida patologik yuqori chastotali oskilyatsiyalar mavjudligi bilan bog'liq bo'lib, ular bosh miya yallig'lanish jarayonini bilvosita aks ettirishi va epileptogenezning biomerklari bo'lishi mumkin. Epilepsiya rivojlanishining umumiy patogenetik mexanizmlari, neyro-yallig'lanish va unga hamroh glioz bilan birga, aktiv kislorod turlarining disbalansi va oksidlanish stressi, antioksidant himoya tizimlarining buzilishi (masalan, glutatyon tizimi)ni ham o'z ichiga oladi. Mitoxondriyalarning disfunktsiyasi ortiqcha superoksid anion-radikalining hosil bo'lishi va energiya manbalari, avvalo, adenosintrifosfat (ATP) yetishmasligi fonida asosiy molekullar va hujayra organellalarining oksidlanish zararini keltirib chiqaradi.

Mediyal temporal epilepsiya (MTE), eng ko'p uchraydigan epilepsiya shakli, hipokampning faol ishtiroki bilan temporal bo'limdan sudoroga faolli boshlanadigan epileptik sindromni anglatadi. Aynan MTEda epilepsiya patogenezini o'rganishning asosi bo'lgan fundamental tadqiqotlarning katta qismi jamlangan bo'lib, ularga birinchi navbatda epileptogenezda hipokamp patologiyasi va patofiziologiyasini o'rganish kiradi [26]. Kechiktirilgan epileptogenezning mumkin bo'lgan mexanizmlari bir nechta gipotezalar doirasida faol muhokama qilinmoqda. Bundan biri, Kindling modeli, takrorlanuvchi subkonvulsiv stimullar, keyinchalik elektr toki to'kilishiga (afterdischarges) olib keladigan, nihoyat, spontan sudorog'a (epilepsiya) rivojlanishiga olib kelishi mumkinligini ta'kidlaydi. Boshqa model esa epileptogenezda hipokamp tarmoqlarining patofiziologiyasini va o'zgarishlarini ko'rib chiqadi. Ushbu model to'g'ridan-to'g'ri temporal bo'lim epilepsiyasi bilan bog'liq, ammo boshqa epilepsiya turlarining rivojlanishini tushunishda ham foydali bo'lishi mumkin. E'tibor qaratish lozimki, hipokamp, ayniqsa uning tishli burmasi, shuningdek, yangi neyronlar (neyrogeneza) shakllanishi davom etadigan neyrogenik nişa bo'lib, u butun hayot davomida davom etadi. Tishli burma eshikchi (filtr) vazifasini bajaradi; normal holatda, granulyar hujayralarning tormozlovchi innervatsiyasi qo'zg'atuvchi innervatsiyadan ustun bo'lib, tishli burmaning hayajonni nazorat qilishini ta'minlaydi, shu bilan birga, granulyar hujayralarning tormozlovchi GABA-ergik interneuronlarni innervatsiyasi salbiy fikr qaytarish mexanizmi orqali hipokampning hayajonlanishini nazorat qiladi.

Epileptogenezda hipokampning tishli burmasida yangi neyronlar shakllanishi sezilarli darajada kuchayganligi aniqlandi. Epileptiform faoliyat, tishli burma hayajonni filtr qilish vazifasini bajara olmay qolganida yuzaga keladi. Buning sababi, buzilgan neyrogeneza natijasida granulyar hujayralar o'rtasidagi bog'lanishlarning qayta tashkil etilishi tufayli aberran tarmoqning shakllanishi bo'lishi mumkin. Epileptogenez jarayonida aynan rekurrent qo'zg'atuvchi bog'lanishlar shakllanishi tishli burmaning funksiyasini buzadi, deb taxmin qilinadi. Shu bilan birga, yangi granulyar hujayralarning hipokamp tarmoqlariga anomal integratsiyasi, mossli tolalar aksonlarining o'sishi, bazal dendritlarning hilusga o'sishi, bu yerda ular mossli tolalar bilan sinaptik kontaktlar hosil qiladi, granulyar hujayralarning hilusga migratsiyasi va granulyar qatlamning morfologiyasining buzilishi orqali sodir bo'ladi. Ushbu o'zgarishlar hipokampning funksiyasini buzadi, proepileptogen nerv tarmoqlarining mavjudligini qo'llab-quvvatlaydi. Neyrodejaneratsiya va hipokampda neyrogenezaning

kamayishi epileptogenezning asosiy patogenetik mexanizmlaridan biridir. Boshqa nevrologik va psixiatrik kasalliklar bilan bir qatorda, bu hodisalar neyrotrofiklarning disregulyatsiyasi, xususan, miya neyrotrofik faktori (BDNF) bilan chambarchas bog'liq [545]. Limbiy epileptogenezda BDNF ning kuchaytirilgan ekspressiyasi aberran neyrogeneza va hipokamp mossli tolalarining o'sishini qo'llab-quvvatlashda muhim rol o'ynaydi, shu bilan birga uzoq muddatli qo'zg'atuvchi sinaptik uzatishni potentsiallashtiradi [27, 28]. Muhim tomoni shundaki, MTE bilan kasallangan bemorlarning katta qismi farmakoresistent epilepsiya bilan kasallangan bo'lib, farmakoresistensiya kasallikning umumiy og'irligi bilan birga, bosh miya epileptik va anti-epileptik tizimlari o'rtasidagi chuqur disbalans natijasidir. Ehtimol, farmakoresistensiyaning asosida gematoencefalik to'siqdagi oqsil tashuvchilarining faoliyatidagi tug'ma yoki orttirilgan o'zgarishlar va/ yoki anti-epileptik dorilarni molekulyar maqsadlarining sezgirligi yotadi.

Bosh miya o'smalarida perfuziyani kamayishi va metabolizmning kuchayishi natijasida gipoksiya yuzaga keladi, bu esa kislotalik va oksidlanish energetik metabolizmida buzilishlarga olib keladi, bu esa glial hujayralarning shishishiga va atrofdagi to'qimalarning zararlanishiga sabab bo'ladi. Qo'zg'atuvchi va tormozlovchi jarayonlar o'rtasidagi disbalans natijasida glutatamatning ekstrasselulyar darajasining neyrotoksik qiymatlarga ko'tarilishi orqali sudorog'lik faolligi yuzaga keladi. Gliomada epileptik faollik o'smadan tashqarida, o'sma atrofi hududida, glutatamat darajasi oshgan joyda yuzaga keladi. GABA retseptorlarining faolligi pasaygan, bu esa ortiqcha hayajonlanishni rivojlanishiga hissa qo'shadi [29].

Miya shikastlanishi (ChMT) natijasida epileptogenez mexanizmlari, kechki davrda aniq patologik keltirib chiqaruvchi omillar yo'qligi sababli, takrorlanadigan, qo'zg'atilmagan sudorog'lik hujumlariga moyillikning rivojlanish sabablariga bog'liqdir. ChMT natijasida boshlang'ich zararlanishlar o'z ichiga o'sha hududda tezkor hujayra o'limini va gematoensefalik to'siqning buzilishini oladi; bu neyronlarning depolyarizatsiyasiga, qo'zg'atuvchi neyromediatorlarning chiqarilishiga va  $K^+$  ekstrasselulyar konsentratsiyasining oshishiga olib keladi, va nihoyat, neyronlarning gipersinxronizatsiyasiga, bu hayvonlarda va ehtimol odamda o'rtacha sudorog'lik hujumlari bilan namoyon bo'ladi [30]. Hujayra o'limiga glutatamat va aspartatning ortiqcha chiqarilishi sabab bo'ladi, bu NMDA-reseptorlarining faolligini oshiradi,  $Na^+$  va  $Ca^{++}$  hujayraga kirishini ta'minlaydi,  $K^+$  chiqarilishiga, apoptoz va nekrozga, hamda ekzaytotoksiklik natijasida neyronlarning nobud bo'lishiga olib keladi [31]. ChMT natijasida ikkilamchi zararlanishlar kechiktirilgan hujayra o'limi jarayonlarini, neyrovospalatsiyani, gliova angiogenezni faollashtiradi. Ushbu jarayonlarning ko'plari epileptogenezga bog'liqdir: neyronlarning nobud bo'lishi, glioz, neyrovospalyatsiya, gematoensefalik to'siqning buzilishi, neyronlarning hayajonlanishining buzilishi, angiogeneziya va neyrogeneza buzilishi, sinaptik plastiklikning o'zgarishi, neyronal tarmoqlarning qayta tuzilishi, gen ekspressiyasining o'zgarishi va epigenetik modifikatsiyalar [32]. To'g'ridan-to'g'ri shikastlanishning o'chog'ini shakllantirish bilan birga, ChMT hipokampda neyronlarning ikkilamchi nobud bo'lishi va glia faolligini boshlaydi [33], ayniqsa GABA-ergik interneuronlarining hilusdagi [34]. ChMTdan keyin neyrovospalatsiya o'tkir davrda shish va neyrodejenratsiyaga sabab bo'lib, xronik davrda ham davom etadi [35]. O'tkir davrda neyrovospalatsiyaning hujayra substrati asosan mikroglia tomonidan ta'minlanadi, xronik davrda esa astrotsitlar katta rol o'ynaydi. Immun hujayralari tomonidan ishlab chiqarilgan sitokinlar glutatamat- va GABA-ergik retseptorlarning funksiyasini modifikatsiyalash, astrotsitlar tomonidan glutatamatni ushlab qolishni inhibe qilish, potentsialga bog'liq ion kanallarining funksiyasini buzish,  $K^+$  ekstrasselulyar konsentratsiyasining oshishiga olib keladi, va bularning barchasi neyronal gipersinxronizatsiya uchun asos yaratadi [25]. Hipokampdagi davom etayotgan o'zgarishlar neyroplastiklikning o'zgarishi bilan chambarchas bog'liqdir: hipokampning tishli burmasida mossli tolalar o'sishi

kuzatiladi, yangi qo'zg'atuvchi sinapslar granulyar hujayralarda shakllanadi, bu esa hipokampda hayajonlanishning yanada ko'proq diversifikatsiyasiga, shuningdek granulyar hujayralarning o'zini-o'zi faollashtirishiga olib keladi [36, 37]. ChMTdan keyingi uzoq davom etgan tuzilmaviy va metabolik o'zgarishlar natijasida hipokampda neyronlarning hayajonlanish darajasining pasayishi va epileptik hujumlarning ko'payishi kuzatiladi [38-40].

### **1.3 Kasallik yoki holatning epidemiyasi (kasalliklar yoki holatlar guruhi)**

#### **1.3.1 Epilepsiyaning epidemiyasi**

Dunyoda 50 milliondan ortiq inson epilepsiyadan azob chekmoqda [41]. Epilepsiya 13 million yilni nogironlikka qarab tuzatish bilan hisoblaganda [42]. Xalqaro Epilepsiyaga qarshi Ligasi ta'rifiga ko'ra, faol epilepsiya mavjudligini aniqlash uchun bemor 2-5 yil ichida epileptik hujumlar bo'lishi yoki dori-darmonlarni qabul qilishi kerak [43]. 2016-yilga kelib, dunyoda faol epilepsiyaning yoshga nisbatan standartlashtirilgan tarqalishi 621,5 (540,1 - 737,0) 100000 kishiga to'g'ri keladi. Faol epilepsiyaning tarqalishi yosh oshgan sari ortadi, 5-9 yoshdagi bolalarda maksimal darajaga yetadi (374,8 [280,1 - 490,0]) va 80 yoshdan kattalar orasida (545,1 [444,2 - 652,0]) [42]. Epilepsiya kasalligi har xil mamlakatlarda yiliga 100000 kishiga 67.77 ta (95% CI 56,69 – 81,03) hisoblanadi [44]. Rossiyada 517624 nafar 14 yoshdan katta bo'lgan odamlar orasida o'tkazilgan yagona keng qamrovli klinik-epidemiologik tadqiqotga ko'ra, Rossiyaning 14 ta hududida (butun aholisining 0,34%) yoshga qarab standartlashtirilgan tarqalish (Yevropa Standart Million) 1000 kishiga 3,40 ta holatni tashkil etdi. Epilepsiyaning tarqalishi Sibir va Uzoq Sharqda Evropa qismiga nisbatan yuqori edi, shuningdek, qishloq hududlarida yirik shaharlarga qaraganda yuqori edi. Kasallanishning yosh tuzilishi Evropa va AQShdagi ko'rinishdan farq qiladi – kasallanishning yuqori yosh guruhlarida kamroq edi [45].

Har yili epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda 125000 o'lim holati ro'yxatga olinadi [46]. Kam va o'rta darajadagi daromadli mamlakatlarda epilepsiya bemorlarining standartlashtirilgan o'lim ko'rsatkichlari umumiy aholi ko'rsatkichlaridan 2,5 marta, yuqori darajadagi daromadli mamlakatlarda esa 2-7 marta yuqori bo'ladi [47,48]. Epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda erta o'limning sabablari, shu jumladan, travmatizm va o'z joniga qasd qilishning yuqori darajasi, shuningdek, somatik va psixiatrik komorbidliklarning yuqori darajasi [49–51]. Epilepsiya bilan kasallangan bemorlar orasida o'lim sabablaridan alohida o'rin tutadigan narsa SUDEP (epilepsiya bilan bog'liq kutilmagan o'lim sindromi) bo'lib, bu sindromning uchrashish chastotasi, ayniqsa farmakoterapiyaga chidamli epilepsiya bilan kasallangan yoshlar orasida, turli manbalarda umumiy populyatsiyaga nisbatan 24-27 marta yuqori ekanligi taxmin qilinmoqda [52].

1.3.2. Epileptik statusning epidemiyasi Epileptik statusning (ES) tarqalishi. WHO ma'lumotlariga ko'ra, butun dunyoda epilepsiya bilan kasallangan taxminan 50 million kishi mavjud, faol epilepsiya shakli bilan (ya'ni davom etayotgan tutqanoqlar yoki davolanishga ehtiyoj) bo'lgan aholi ulushi bir vaqtning o'zida 4 dan 10 gacha bo'lgan 1000 kishiga to'g'ri keladi. Kasallanish chastotasi yiliga 100 000 kishiga 7 dan 40 tagacha bo'lgan oraliqda o'zgarib turadi. Epileptik statusning kasallanishi yoshga qarab bimodal taqsimotga ega bo'lib, bolaning tug'ilishida va keksaygan yoshda eng ko'p uchraydi. Epileptik status erkaklarda ko'proq uchraydi. ES bilan kasallangan bolalarning (16-38%) va kattalarning (42-50%) sezilarli qismi epilepsiya tarixiga ega. Kamida ES bilan kasallangan bemorlarning yarmida epilepsiya yoki maxsus epileptik sindromlar yo'q — ularning ES sindromi asosan markaziy nerv tizimi yoki tizimli kasalliklarning keskin yoki uzoq muddatli ta'siridan kelib chiqadi. Taxminlarga ko'ra, butun dunyo bo'ylab epilepsiya har yili 5 million kishida tashxislanadi. Epileptik status bolalar nevrologik xizmatining eng keng tarqalgan nevrologik favqulodda holatlaridan biridir.

5. Won SY, Dubinski D, Sautter L, Hattingen E, Seifert V, Rosenow F, Freiman T, Strzelczyk A, Konczalla J. Xronik subdural gematoma bilan bog‘liq tutqanoqlar va epileptik status. Acta Neurol Scand. 2019 yil sentyabr;140(3):194-203. [PubMed]

6. Matricardi S, Canafoglia L, Ardissoni A, Moroni I, Ragona F, Ghezzi D, Lamantea E, Nardocci N, Franceschetti S, Granata T. Bolalarda erta bosqichdagi mitoxondrial kasalliklarda epileptik fenotiplar. Acta Neurol Scand. 2019 yil sentyabr;140(3):184-193. [PubMed]

1.4 Kasallik yoki holat (kasalliklar yoki holatlar guruhini) Xalqaro kasalliklar va sog‘liq bilan bog‘liq muammolarni tasniflashning xalqaro tizimi (XKB-11) bo‘yicha kodlash xususiyatlari Xalqaro kasalliklar tasniflashining 11-nashriga (XKB-11) ko‘ra, epilepsiya asosan 8A60 - 8F68, 8A6Y, 8A6Z kodlariga kiradi [<https://icd11.ru/epilepsiya-pripadki-mkb11>]:

- 8A60.0. Prenetal yoki perinatal nerv tizimi shikastlanishi natijasida epilepsiya

8A60.00 Prenetal yoki perinatal nerv tizimi shikastlanishi natijasida epilepsiya

8A60.01 Neonatal gipoksik-ischemik ensefalopatiya natijasida epilepsiya

8A60.0Y Boshqa aniqlangan prenetal yoki perinatal nerv tizimi shikastlanishi natijasida epilepsiya

8A60.0Z Aniqlanmagan prenetal yoki perinatal nerv tizimi shikastlanishi natijasida epilepsiya

- 8A60.1. Cerebrovaskulyar kasalliklar natijasida epilepsiya

- 8A60.2 Degenerativ miya kasalliklari natijasida epilepsiya

8A60.3 Demensiya natijasida epilepsiya

8A60.4 Markaziy nerv tizimi infeksiyalari yoki parazitar invazyalar natijasida epilepsiya

8A60.5 Posttravmatik epilepsiya

8A60.6 Nerv tizimi o‘smalari natijasida epilepsiya

8A60.7 Vaqtli epilepsiya (mezial vaqtli skleroz bilan epilepsiya)

8A60.8 Avtoimmun kasalliklar natijasida epilepsiya

8A60.9 Miyaning rivojlanish anomalialaridan kelib chiqqan epilepsiya

Mana, matningizning o‘zbek tilida latinka alifbosida tarjimasini:

8A60.A Epilepsiya genetik sindromlar tufayli, keng tarqalgan yoki progressiv simptomlar bilan

8A60.B Epilepsiya sklerozning tarqalgan shakli yoki boshqa demielinizatsiyalovchi kasalliklar tufayli

8A60.Y Epilepsiya boshqa aniqlangan tuzilmaviy yoki metabolik holatlar yoki kasalliklar tufayli

8A60.Z Epilepsiya aniqlanmagan tuzilmaviy yoki metabolik holat yoki kasallik tufayli

8A61 Genetik yoki taxminan genetik sindromlar, asosan epilepsiya sifatida namoyon bo‘lishi

8A61.0 Neonatal bosqichda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar

8A61.00 Piridoksal bog‘liq epilepsiya

8A61.0Y Neonatal bosqichda boshlanadigan boshqa aniqlangan genetik epileptic sindromlar

8A61.0Z Neonatal bosqichda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar, aniqlanmagan

8A61.1 Mening yoshda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar

8A61.10 Yaxshi sifatli oilaviy infantiliy epilepsiya

8A61.11 Drav sindromi (og‘ir miokloniya epilepsiyasi)

- 8A61.12 Mijozlanuvchi markaziy tutqanoq epilepsiyasi
- 8A61.1Y Mening yoshda boshlanadigan boshqa aniqlangan genetik epileptik sindromlar
- 8A61.1Z Mening yoshda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar, aniqlanmagan
- 8A61.2 Bolalikda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar
- 8A61.20 Yaxshi sifatli bolalik epilepsiyasi
- 8A61.21 Bolalikdagi epilepsiya
- 8A61.22 Miokloniya-astmatik tutqanoqlari bo'lgan epilepsiya
- 8A61.23 Miokloniya absoslari
- 8A61.2Y Bolalikda boshlanadigan boshqa aniqlangan genetik epileptik sindromlar
- 8A61.2Z Bolalikda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar, aniqlanmagan
- 8A61.3 O'smirlik yoki kattalik yoshda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar
- 8A61.30 Yoshlar miokloniya epilepsiyasi
- 8A61.31 Epilepsiya yoshlikda
- 8A61.32 Yaxshi sifatli kattalar oilaviy miokloniya epilepsiyasi
- 8A61.3Y O'smirlik yoki kattalik yoshda boshlanadigan boshqa aniqlangan genetik epileptik sindromlar
- 8A61.3Z O'smirlik yoki kattalik yoshda boshlanadigan genetik epileptik sindromlar, aniqlanmagan
- 8A61.4 Noma'lum boshlanish yoshi bilan genetik epileptik sindromlar
- 8A61.40 Reflektor epilepsiya
- 8A61.41 Progresiv miokloniya epilepsiyasi
- 8A61.4Y Boshqa aniqlangan genetik epileptik sindromlar o'zgaruvchan boshlanish yoshi bilan
- 8A61.4Z O'zgaruvchan boshlanish yoshi bilan genetik epileptik sindromlar, aniqlanmagan
- 8A61.Y Boshqa aniqlangan genetik yoki taxminan genetik sindromlar, asosan epilepsiya sifatida namoyon bo'lishi
- 8A61.Z Genetik yoki taxminan genetik sindromlar, asosan epilepsiya sifatida namoyon bo'lishi, aniqlanmagan
- 8A62 Epileptik ensefalopatiyalar
- 8A62.0 Infantil spazmlar
- 8A62.1 Lennoks-Gasto sindromi
- 8A62.2 Olingan epileptik afaziya
- 8A62.Y Boshqa aniqlangan epileptik ensefalopatiyalar
- 8A62.Z Epileptik ensefalopatiyalar, aniqlanmagan
- 8A63 Oqibatlardan kelib chiqqan tutqanoqlar
- 8A63.0 Fibril tutqanoqlar
  - 8A63.00 Oddiy fibril tutqanoqlar

- 8A63.01 Murakkab fibril tutqanoqlar
- 8A63.0Y Boshqa aniqlangan fibril tutqanoqlar
- 8A63.0Z Fibril tutqanoqlar, aniqlanmagan

8A63.Y Boshqa aniqlangan o'tkir sabablar tufayli tutqanoqlar

8A63.Z Aniqlanmagan o'tkir sabablar tufayli tutqanoqlar

8A64 Yagona tutqanoq uzoq muddatli sabablar tufayli

8A65 Yagona tushuntirilmagan tutqanoq

8A66 Epistatus ES tutqanoqli, tutqanoqsiz, fokal motor, miokloniya bo'lishi mumkin va har biri refrakter bo'lishi mumkin.

8A66.0 Tutqanoqli epileptik epizodik status SES bir necha marotaba GTK tutqanoqlari bilan tavsiflanadi, ular orasida nevrologik funksiyalarni tiklashda davom etayotgan o'zgarishlar va psixik holatning buzilishi kuzatiladi.

8A66.1 Bessudorjny epilepticheskiy status

BES, qachonki, tutqanoqlar doimiy yoki barqaror bo'lmagan "epileptik shafaq" holatini keltirib chiqaradi; shuningdek, toniko-kloniko harakatlar bilan birga bo'lmagan EEGda aniqlangan sudorli faoliyat sifatida belgilanadi. BES ta'rifi ko'proq munozaralidir. Eng keng tarqalgan ta'rif — 30 daqiqadan ortiq davom etgan elektrografik sudorli faoliyat, ko'rinadigan sudorli harakatlar bo'lmasdan. BES ta'rifida muhim element shundaki, nevrologik buzilishlar uzoq davom etgan epileptik faoliyatdan kelib chiqadi. BES tasniflashning ikki asosiy komponenti — absans epileptik statusi (ESA) va murakkab qisman epileptik status (SPES) hisoblanadi.

8A66.Y Boshqa ma'lum epileptik status

Fokal motorli ES, takroriy qisman tutqanoqlardan iborat bo'lib, ular joylashgan motor simptomlar (refrakter motorli faoliyat — bir tomonning qo'l yoki mushak guruhining harakati bilan ongning yo'qolishi yoki yo'q) yoki sensorli simptomlar yoki funksiyalarni buzishlar bilan namoyon bo'ladi (masalan, afaziya), ongning buzilishi bilan bog'liq emas (epilepsiya partialis continua - doimiy qisman epilepsiya).

8A66.Z Noma'lum epileptik holat

- F80.3. Landau-Kleffner sindromi (olingan epileptik afaziya);
- R56.0. Fibril tutqanoqlar;
- R56.8. Boshqa va noma'lum tutqanoqlar;
- P90. Neonatal tutqanoqlar (chetlab o'tilgan: oilaviy neonatal tutqanoqlar - G40.3).

1.5 Kasallik yoki holatning tasniflanishi (kasalliklar yoki holatlar guruhi)  
Yangi epilepsiyalar tasnifoti MPYL 2017 yildan boshlab ko'p darajali bo'lib, klinik amaliyotda qo'llanilishi uchun mo'ljallangan (qarang, rasm 2).

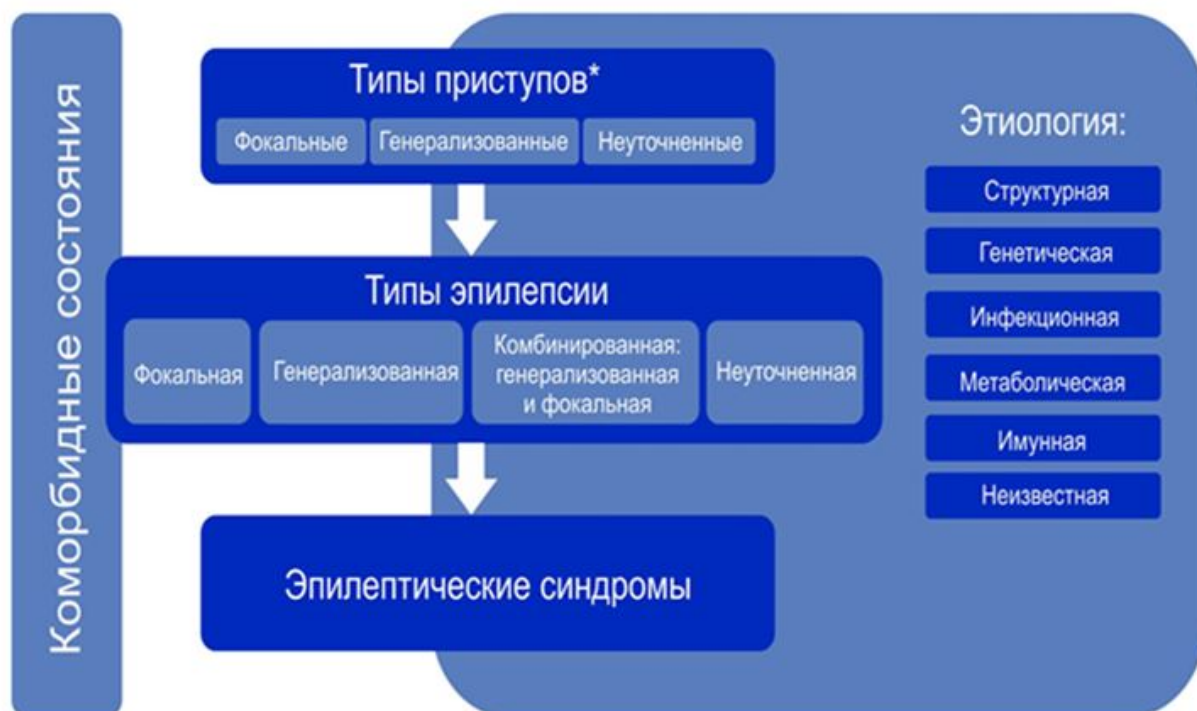


Рис.2. Схема классификации эпилепсий МПЭЛ 2017 г.

Ushbu tasniflash quyidagi printsiplarga asoslanadi:

1. Tutqanoq turini aniqlash
2. Epilepsiya turini aniqlash
3. Epileptik sindromni aniqlash
4. Epilepsiyaning etiyologiyasini aniqlash
5. Komorbid holatlarni aniqlash

Tasniflash bir nechta darajadan iborat bo'lib, bu dunyodagi epilepsiya bemorlarini tekshirish usullarining katta o'zgaruvchanligi bilan izohlanadi.

Ras. 3. 2017-yilgi MPEL epileptik tutqanoqlar tasnifi

## Новая классификация эпилептических приступов, представленная МПЭЛ

Типы эпилептических приступов		
С фокальным началом	С генерализованным началом	С неизвестным началом
<p><b>Моторные:</b> С автоматизмами Тонические Атонические Миоклонические Клонические Эпилептические спазмы Гиперкинетические</p> <p><b>Не моторные:</b> Сенсорные Когнитивные Эмоциональные Вегетативные С остановкой активности <i>Оценка уровня сознания</i> Трансф.в билат.клонико-тонические приступы</p>	<p><b>Моторные :</b> Тонико-клонические Тонические Атонические Миоклонические Миоклонически-атонические Клонические Миоклонико-тонико-клонические Эпилептические спазмы</p> <p><b>Не моторные (абсансы):</b> Типичные Атипичные Миоклонические Миоклонус век</p>	<p><b>Моторные (с двигательным началом):</b> Тонико-клонические Эпилептические спазмы</p> <p><b>Не моторные (без двигательного начала):</b> С остановкой активности <i>Оценка уровня сознания: сохранено, нарушено, не известно.</i></p> <p><b>Неклассифицируемые</b></p>

Mana, matningizning o'zbek tilida latinka alifbosida tarjimasi:

### 1.5.1. EPILEPSIYANING TASNIIFLASHI

#### Epilepsiyani aniqlash

Epilepsiya — bu miyaning kasalligi, quyidagi holatlarning biriga mos keladigan:

- Kamida ikkita provokatsiyaga ega bo'lmagan (yoki reflektor) tutqanoq, 24 soatdan ko'proq vaqt oralig'ida yuzaga kelgan.
- Bitta provokatsiyaga ega bo'lmagan (yoki reflektor) tutqanoq va keyingi tutqanoqlarni rivojlanish ehtimoli, umumiy qaytalanish xavfi (kamida 60%) bo'lgan, ikki provokatsiyasiz tutqanoqdan keyin 10 yil ichida.
- Epilepsiya sindromi diagnostikasi.

Epilepsiya davolangan deb hisoblanadi, agar shaxsda yoshga bog'liq bo'lgan epilepsiya sindromi bo'lsa, ammo ular hozirda tegishli yoshdan o'tgan yoki oxirgi 10 yil davomida hech qanday tutqanoq bo'lmagan va oxirgi 5 yil davomida qarshi tutqanoq preparatlarini qabul qilmagan bo'lsa.

Yangi tasniflashda, MPEL, "ikkinchi darajali umumiydashgan tutqanoqlar" atamasidan voz kechdi va uni "ikkilamchi toniko-kloniko tutqanoqlar" atamasi bilan almashtirdi. Bu shundan iboratki, ikkita toniko-kloniko tutqanoqlar alohida epileptik tutqanoq turi emas, balki har qanday fokal tutqanoqlardan tushadigan joylar orqali tarqaladigan to'qima dischargesini aks ettiradi. Ushbu tasniflash yana bir bor, fokal tutqanoqlarda bemorning xotirasi darajasini baholashning zarurligini qayta tikladi: hushyorlikda, hushyorlik buzilgan, noma'lum.

Ikkinchi bosqichda (daraja) epilepsiya turini aniqlash kerak: fokal, umumiydashgan yoki fokal va umumiydashgan aralash turdagi yoki noma'lum (unknown). Umumiydashgan epilepsiya

uchun EEGda umumiyashgan spayk-to'liq faolligi mavjudligi xosdir, shu jumladan absontar, mioklonik, atonik, tonik va toniko-kloniko tutqanoqlarni o'z ichiga olgan tutqanoqlarni o'z ichiga olgan. Diagnostika klinik alomatlar va tipik tutqanoqlardan keyin aniqlanadi. Fokal epilepsiyalar — bitta yoki bir nechta fokusi bo'lgan epilepsiyalar, shuningdek bir miya yarimsharini o'z ichiga olgan epilepsiyalar. Ular uchun klinik alomatlar va EEGda fokal epileptiform discharge to'plami xosdir. Aralashgan (kombinatsiyalangan) umumiyashgan va fokal epilepsiyalar — bu fokal va umumiyashgan turdagi tutqanoqlar bo'lgan epilepsiyalar, shuningdek EEGda fokal va umumiyashgan discharge'lar qayd etilishi mumkin. Bunday epilepsiyaning klassik misoli Drav sindromi hisoblanadi. Epilepsiya turi ikkinchi bosqichda aniqlangan bo'lsa, agar klinikist keyingi bosqichga o'tish imkoniyatiga ega bo'lmasa — epileptik sindromni aniqlash (odatda, shifokor bemorni tekshirish uchun zarur usullarni topa olmagan holatlarda) — u holda bu yakuniy tashxis bo'lishi mumkin. Misol sifatida, fokal epilepsiya bilan yuqori darajada mashhur bo'lgan temporal lob epilepsiyasi, tutqanoqdan keyingi EEG o'zgarishlari bo'lmagan holat keltiriladi. Bunday holatda "noma'lum etiologiyali fokal epilepsiya" tashxisi etarli hisoblanishi mumkin. Noma'lum tasniflangan epilepsiya (unknown) — bu epilepsiya, u fokalmi yoki umumiyashganmi aniqlanmaydi, EEG ma'lumotlari mavjud emas yoki kamdan-kam informatsiondir.

Uchinchi bosqich (daraja) epileptik sindromni aniqlashga qaratilgan. Epileptik sindrom — bu tutqanoq turini, EEG va neyrovizualizatsiyani o'z ichiga olgan belgilar majmuasidir, bu ko'pincha yoshga bog'liqdir, provokatsiya faktorlarini, vaqtga bog'liqlikni va ba'zi holatlarda prognozga aloqadordir. Aynan ushbu sindromda intellektual va psixologik buzilishlar ham kuzatilishi mumkin. Sindrom, shuningdek, etiologik, prognozli va terapevtik natijalar bilan bog'liq bo'lishi mumkin. U ko'pincha epilepsiyaning etiologiyasiga mos kelmaydi, ammo davolash va bemorni kuzatish strategiyasini belgilaydi. Yaxshi tasvirlangan epileptik sindromlarning ko'plab misollari mavjud (bolalar uchun absans epilepsiyasi, Vesta sindromi, Drav sindromi va boshqalar), ularning tasniflari hozirda ishlab chiqilmoqda. Umumiyashgan epilepsiyalardan, qabul qilingan va tez-tez uchraydigan kichik guruh — bu idiopatik umumiyashgan epilepsiyalar. Ularga bolalar absans epilepsiyasi, yigitlar absans epilepsiyasi, yigitlar mioklonik epilepsiyasi va izolyatsiyalangan umumiyashgan toniko-kloniko tutqanoqlari bilan epilepsiya kiradi. Yunoncha "idios" so'zi "o'z", "shaxsiy", "o'ziga xos" degan ma'noni anglatadi va bu genetik etiologiyani anglatadi. Boshqa ajralib turadigan sindromlar guruhi — bu yoshga bog'liq (ancha aniqroq tarjimai "o'z-o'zini cheklaydigan" inglizcha "self-limited") fokal epilepsiyalarni tashkil qiladi. Ular orasida bolalik davridagi markazli-temporal spayklar bilan yaxshi o'rganilgan benign epilepsiya (sinonimlar — yoshga bog'liq temporal-spayklarga ega epilepsiya, Roland epilepsiyasi), Panayotopulos sindromi (sinonim — vegetativ alomatlar bilan bolalar epilepsiyasi), Gast sindromi (sinonim — vizual alomatlar bilan bolalar okkipital epilepsiyasi) va boshqa yengil, kichik lobli, temporal lobli, va parietal lobli epilepsiyalarni o'z ichiga olgan sindromlar mavjud.

To'rtinchi bosqich (daraja) — bu epilepsiyaning etiologiyasini aniqlash. Yangi tasniflashga ko'ra, barcha epilepsiyalarni quyidagi turlarga bo'lish mumkin: strukturalar, genetikalar, infeksiyalar, metabolikalar, immunologikalar va noma'lum etiologiyali epilepsiyalar. Etiologik faktorlar (xavf omillari) 1.2.1-bo'limda "Epilepsiyaning etiologiyasi" batafsil keltirilgan. Shuningdek, shuni ta'kidlash kerakki, autoimmun mexanizmlar, masalan, Rasmussen sindromi kabi epileptik sindromlarda, struktural epilepsiya shakllantiradi. O'z navbatida, infeksiyalar agentlar ko'pincha autoimmun jarayonlarni keltirib chiqaradi, bu esa miyaga zarar yetkazish va epilepsiya klinik ko'rinishlari bilan namoyon bo'ladi (shunday qilib, epilepsiya infeksiyalar, autoimmun va struktural etiologiyaga ega bo'ladi). Bu, masalan, Dyke — Davidoff — Masson sindromi (cerbral hemiatrofiyasi, tutqanoqlar, gemiparez, yuz asimetriyasi va o'qish

qiyinchiliklari bilan namoyon bo‘ladigan) kabi bir qator kasalliklarida kuzatiladi yoki feybril infeksiya (FIRES — inglizcha Febrile Infection Related Epilepsy Syndrome) yoki shunday deb ataladigan bolalar uchun halokatli ensefalopatiya sindromi (DESC) ko‘rsatilgan.

## **EPILEPSIYANI TASNIFLASHI**

Epilepsiyani tasniflashi shuningdek diagnozinig kriteriyalari (yuqoridagi aniqlash) bajarilganidan so‘ng amalga oshiriladi. Tasniflash uchta darajali tasniflash tuzilmasini qo‘llab-quvvatlash orqali amalga oshiriladi — tutqanoq turi, epilepsiya turi va epilepsiya sindromi. Vizualizatsiya, EEG va boshqa tadqiqotlar, agar imkoniyat bo‘lsa, uchta darajali tasniflashni optimallashtirishga yordam beradi. Imkoniyat bo‘lsa, har uchala darajada ham tashxisni aniqlash kerak. Epilepsiyaning etiologiyasi dastlabki bosqichda va har bir diagnostik yo‘lda ko‘rib chiqilishi kerak. Etiologiyani bilish optimallashtirilgan tasniflash haqida ma'lumot beradi va bemorni davolashga muhim ta'sir ko‘rsatadi.

Epilepsiyalar quyidagicha tasniflanadi:

- Umumiyashgan epilepsiya
- Fokal epilepsiya
- Kombinatsiyalangan umumiyashgan va fokal epilepsiya
- Noma'lum epilepsiya

### **1.5.1.1. UMUMIYLASHGAN EPILEPSIYA**

Umumiyashgan epilepsiyaga ega bo‘lgan bemorlar umumiyashgan turdagi tutqanoqlarga ega bo‘lishadi va ular umumiyashgan tutqanoqlarga hamroh bo‘lgan tipik interiktal va/ yoki iktal ma'lumotlarga ega bo‘lishi mumkin (masalan, umumiyashgan spayk-to‘lqinlar).

#### **1.5.1.1.1. Genetik umumiyashgan epilepsiya**

Genetik umumiyashgan epilepsiya — bu umumiyashgan epilepsiya bo‘lib, uning genetika asosida kelib chiqishi ehtimol qilinadi. Bu har doim ham epilepsiyaning irsiy ravishda o‘tishini yoki avlodga o‘tishini anglatmaydi, chunki genetik etiologiya de novo patologik varianti bo‘lishi yoki genetik etiologiya murakkab/ poligenetik merosga ega bo‘lishi mumkin.

#### **1.5.1.1.2. Idiopatik umumiyashgan epilepsiya**

Idiopatik umumiyashgan epilepsiyalar genetik umumiyashgan epilepsiyalarining kichik guruhini tashkil qiladi va quyidagi to‘rt epileptik sindromlarni o‘z ichiga oladi: bolalar absans epilepsiyasi, yoshlik absans epilepsiyasi, yoshlik mioklonik epilepsiyasi va faqat umumiyashgan toniko-kloniko tutqanoqlari bilan epilepsiya. Ushbu epileptik sindromlar poligenetik merosga ega bo‘lib, atrof-muhit omillari bilan yoki ularsiz tutqanoqlarga nisbatan sezgirlikni oshirishi mumkin. Tutqanoq turlari abson tutqanoqlari, mioklonik tutqanoqlar va/ yoki umumiyashgan toniko-kloniko tutqanoqlarini o‘z ichiga olishi mumkin.

### **1.5.1.2. FOKAL EPILEPSIYA**

Fokal epilepsiyaga ega bo‘lgan bemorlar fokal turdagi tutqanoqlarga ega bo‘lishadi va ular fokal turdagi tutqanoqlarga hamroh bo‘lgan tipik interiktal va/ yoki iktal ma'lumotlarga ega bo‘lishi mumkin (masalan, fokal o‘tkir to‘lqinlar yoki fokal interiktal sekinlashish). Miya strukturasi fokal anomaliyasini ko‘rsatuvchi vizualizatsiya qo‘llab-quvvatlashi mumkin, ammo genetik etiologiya va normal vizualizatsiya bilan bo‘lgan bemorlarda ham fokal epilepsiya bo‘lishi mumkin. Fokal epilepsiyalar uni fokal, ko‘p fokal yoki yarimsharli bo‘lishi mumkin.

## O'zini cheklovchi bolalar fokal epilepsiyasi (SeLFE)

Ushbu atama bolalikda kuzatiladigan fokal epilepsiya sindromlari guruhiga nisbatan qo'llanadi, ilgari "idiopatik" deb atalgan. SeLFE bolalarida quyidagilar kiradi: o'zini cheklovchi avtonom tutqanoq bilan epilepsiya, o'zini cheklovchi markazli-temporal spayklarga ega epilepsiya, bolalar okkipital vizual epilepsiyasi va fototizimli okkipital epilepsiya. SeLFE bolalarida 25% gacha bo'lgan barcha bolalar epilepsiyasi holatlarini tashkil etadi. Ular quyidagi umumiy xususiyatlarga ega:

- Fokal tutqanoqlarning boshlanishi bolalikda
- Miya vizualizatsiyasi normal (strukturaviy sabablar yo'q)
- Kognitiv va nevrologik tekshiruvlar odatda normal
- Remissiya pubertat davrida boshlanadi
- Davolashda tutqanoqlarni nazorat qilish mumkin
- Tutqanoqlar va EEGda xos belgilar (sindromga xos)

### **1.5.1.3. KOMBINATSIYALANGAN UMUMIYLASHGAN VA FOKAL EPILEPSIYA**

Bemorlar umumiydashgan va fokal turdagi tutqanoqlarga ega bo'lishi mumkin, interiktal va/ yoki iktal EEG natijalari bu ikki turdagi tutqanoqlarni kuzatib borishi mumkin. Drav sindromi va Lennox-Gasto sindromi bilan bemorlarda kombinatsiyalangan fokal va umumiydashgan epilepsiya bo'lishi mumkin.

### **1.5.1.4. NOMA'LUM BOSHLANISHTAGI EPILEPSIYA**

"Noma'lum" atamasi bemorida epilepsiya borligi aniq bo'lganda, lekin u fokal, umumiydashgan yoki kombinatsiyalangan fokal va umumiydashgan ekanligini aniqlash mumkin bo'lmagan holatlarni ifodalash uchun ishlatiladi. Bu EEG normal yoki informatsion bo'lmagan holatlarda, masalan, epilepsiyani tasniflash uchun etarli ma'lumot yo'qligi sababli yuzaga kelishi mumkin.

## **1.5.2. TUTQANOQLARNI TASNIFLASH**

Tutqanoq — bu miyadagi ortiqcha yoki sinxron neyron faoliyatidan kelib chiqadigan vaqtincha alomatlar va/ yoki belgilarning yuzaga kelishidir. EpilepsyDiagnosis.Orgda "belgilar" atamasi tutqanoqlar vaqtida paydo bo'lgan alomatlar va belgilarni ifodalash uchun ishlatiladi. Ushbu belgilar tutqanoqlarni tasniflash uchun qo'llanilishi mumkin. Tutqanoq faqat epilepsiya deb hisoblanmaydi, agar epilepsiya tashxisi uchun zarur kriteriyalar bajarilmasa. Chunki paroksizmik hodisalar bilan bog'liq bo'lishi mumkin bo'lgan bir qancha holatlar mavjud bo'lib, ular tutqanoqlarni/epilepsiyani imitatsiya qilishi mumkin va ular ehtiyotkorlik bilan chiqarib tashlanishi kerak.

Epileptik tutqanoqlar umuman quyidagi turlarga bo'linadi:

- Fokal boshlanishli tutqanoqlar
- Umumiydashgan boshlanishli tutqanoqlar
- Noma'lum boshlanishli tutqanoqlar
- Neonatal tutqanoqlar

### **1.5.2.1. FOKAL TUTQANOQLAR**

Fokal tutqanoqlarni tasniflash uchun quyidagi turdagi tutqanoqlar ajratiladi:

- Hushyorlik buzilishisiz yoki hushyorlik buzilishi bilan

- Harakat boshlanishli
- Harakat boshlanishsiz
- Fokal sensorli tutqanoq
- Fokal kognitiv tutqanoq
- Fokal emotsional tutqanoq
- Fokal avtonom tutqanoq
- Fokal tutqanoq, xulq-atvor faoliyatini to'xtatish bilan

Umumiydagi epileptik tutqanoq — bu miyadagi ba'zi bir hududdan boshlanib, tez tarqalish va neyronal tarmoqlarning ikki tomonlama ishtirokini ta'minlaydigan tutqanoqdir. Bunday ikki tomonlama tarmoqlar kortikal va subkortikal tuzilmalarni o'z ichiga olishi mumkin, lekin har doim ham butun korteksni o'z ichiga olishi shart emas. Garchi ayrim tutqanoqlar lokalizatsiyalangan ko'rinishi mumkin bo'lsa-da, joylashuv va lateralizatsiya bir

#### **1.5.2.2. Jeneralizatsiyalangan tutqanoq turlarga quyidagi turlarga bo'linadi:**

- **Motor boshlanishi**
  - Tonic-klonik va uning variantlari
  - Tonic
  - Atonik
  - Mioklonik
  - Mioklonik-atonik
  - Epileptik spazmlar
- **Nommotor boshlanishi**
  - Tipik absans
  - Atipik absans
  - Mioklonik absans
  - Eyelid miokloniya bilan absans

**1.5.2.3. NOMA'LUM TUTQOQ** Tutqanoq, boshlanishi jeneralizatsiyalangan yoki fokal sifatida tasniflanolmaydigan va noma'lum boshlanishi sifatida tasniflanadi. Noma'lum boshlanishi bo'lgan tutqanoq quyidagicha tasniflanishi mumkin:

- Motor (masalan, epileptik spazm, tonic-klonik)
- Nommotor (masalan, xulqning to'xtashi)

**1.6. EPILEPSIYA SINDROMLARI** Epilepsiya sindromi, klinik va EEG belgilari bilan xarakterlangan, ko'pincha maxsus etiologik ma'lumotlar (strukturaviy, genetik, metabolik, immunologik va infeksiyon) tomonidan qo'llab-quvvatlanadigan holatda aniqlanadi. Epilepsiya sindromining diagnostikasi, shaxsda epilepsiya borligini bildirganda, prognoz va davolash natijalarini taqdim etadi. Sindromlar ko'pincha yoshga bog'liq bo'lgan ko'rinishlarga va turli xil maxsus hamroh kasalliklarga ega. Sindromni aniqlash foydalidir, chunki bu asosiy etiologiyalarni aniqlashda yordam beradi. Ba'zi sindromlar ma'lum dorilarni qabul qilishda tutqanoqning yomonlashishini ko'rsatadi, buni erta sindrom tashxisi yordamida oldini olish mumkin. Epilepsiya sindromlari tutqanoqning boshlanish yoshiga va epilepsiya turiga ko'ra

guruhlanishi mumkin. Ba'zi epilepsiya sindromlari o'z-o'zidan cheklanadi, boshqalari esa uzoq muddatli epilepsiya bilan bog'liq. Ba'zilari ensefalopatiya bilan bog'liq, boshqalari esa yo'q.

### **1.6.1. Epilepsiya sindromlari yosh va epilepsiya turiga qarab**

2022-yilda ILAE quyidagi epilepsiya sindromlarini belgilagan:

#### **1.6.1.1. Yangi tug'ilganlar/Bolalar**

- O'z-o'zini cheklovchi
- O'z-o'zini cheklovchi (oilaviy) neonatal epilepsiya (SeLNE)
- O'z-o'zini cheklovchi oilaviy neonatal-infantil epilepsiya (SeLFNIE)
- O'z-o'zini cheklovchi (oilaviy) infantil epilepsiya (SeLIE)
- Genetik epilepsiya bilan febril tutqoq plus (GEFS+) spektri
- Bolalar mioklonik epilepsiyasi (MEI)
- Rivojlanayotgan va epileptik ensefalopatiya bilan (DEE)
- Erta bolalik rivojlanayotgan va epileptik ensefalopatiya (EIDEE)
- Migratsiyalangan fokal tutqoq bilan bolalardagi epilepsiya (EIMFS)
- Infantil epileptik spazm sindromi (IESS)
- Dravet sindromi (DS)

#### **1.6.1.2. Bolalik davri**

- O'z-o'zini cheklovchi fokal epilepsiya sindromlari (SeLFEs)
- Remissiya kutilmoqda, barcha hollarda o'smirlik yoshiga kelib
- O'z-o'zini cheklovchi epilepsiya bilan centrotemporal spayklari (SeLECTS)
- O'z-o'zini cheklovchi epilepsiya bilan avtonom tutqoq (SeLEAS)
- Remissiya kutilmoqda, aksariyat hollarda o'smirlik yoshiga kelib
- Bolalikning oksipital vizual epilepsiyasi (COVE)
- Fotosensitiv oksipital epilepsiya (POLE)
- Genetik jeneralizatsiyalangan epilepsiya sindromlari
- Eyelid miokloniyasi bilan epilepsiya (EEM)
- Mioklonik absans bilan epilepsiya (EMA)
- Idiopatik jeneralizatsiyalangan epilepsiya sindromi
- Bolalik absans epilepsiyasi (CAE)
- Rivojlanayotgan va/yoki epileptik ensefalopatiya bilan (DE, EE yoki DEE)
- Mioklonik-atonik tutqoq bilan epilepsiya (EMAtS)
- Lennox-Gastaut sindromi (LGS)
- Rivojlanish ensefalopatiyasi va/yoki epileptik ensefalopatiya bilan uyquda spayk-to'lqin faollashuvi (DEE-SWAS, EE-SWAS)
- Febril infeksiya bilan bog'liq epilepsiya sindromi (FIRES)

- Gemi-konvulsiya-gemiplegiya-epilepsiya sindromi (HHE)

### 1.6.1.3. Turli yoshlar Idioapatik jeneralizatsiyalangan epilepsiya sindromlari:

- Yuvevnil mioklonik epilepsiya (JME)
- Yuvevnil absans epilepsiyasi (JAE)
- Jeneralizatsiyalangan tonic-klonik tutqoq bilan epilepsiya (EGTCA)

### Fokal epilepsiya sindromlari:

- Uyqu bilan bog'liq giperomotor (giperkinetik) epilepsiya (SHE)
- Oilaviy mezial temporal lob epilepsiyasi (FMTLE)
- Eshitish xususiyatlari bilan epilepsiya (EAF)
- Oilaviy fokal epilepsiya, o'zgaruvchan fokalar bilan (FFEVF)

### Kombinatsiyalangan jeneralizatsiyalangan va fokal epilepsiya sindromi:

- O'qishdan kelib chiqadigan tutqoq bilan epilepsiya (EwRIS)

### Rivojlanayotgan va/yoki epileptik ensefalopatiya (DEE) yoki progressiv neurologik yomonlashuv:

- Progressiv mioklonik epilepsiyalar (PME)
- Rasmussen sindromi

### Epilepsiya sindromlarining yosh guruhlari bo'yicha ta'riflari

- **Gestatsion yosh:** Oxirgi menstruatsiyaning birinchi kunidan to tug'ilish kunigacha o'tgan vaqt (to'liq haftalarda).
- **Postmenstrual yosh:** Gestatsion yosh plus xronologik yosh (to'liq haftalarda).
- **Yangi tug'ilgan:** Tug'ilishdan 44 haftagacha postmenstrual yosh.
- **Kichik bola:** 44 haftadan 24 oygacha postmenstrual yosh.
- **Bolalik davri:** 24 oydan boshlab jinsiy yetilishgacha.
- **Turli yoshdagi:** Sindrom turli yoshda boshlanadigan,  $\leq 18$  yoshdagi shaxslarda ham,  $>19$  yoshdagilarda ham kuzatiladi.

### 1.7. Ensefalopatiya

**Rivojlanish ensefalopatiyasi va/ yoki epileptik ensefalopatiya**  
Rivojlanish ensefalopatiyasi (RE) tushunchasi, asosiy etiologiya bilan bevosita bog'liq bo'lgan kognitiv, neurologik yoki psixiatriya buzilishlari, staz yoki regressiv holatlar bilan boshlanadigan holatlar uchun qo'llaniladi. Boshqa tomondan, epileptik ensefalopatiya (EE) epileptik faollik tufayli yuzaga keladi. Rivojlanish ensefalopatiyasi va epileptik ensefalopatiya (REEE) atamasi, ikkala omil bemorning holatiga hissa qo'shganida qo'llaniladi.

**Neurologik yomonlashuvning progressivligi**  
Rivojlanish ensefalopatiyasi tushunchasini, epilepsiya boshlanishidan oldin barcha normal rivojlanishni yakunlagan va kognitiv, neurologik yoki psixiatriya buzilishlari bilan bog'liq bo'lgan qarilikdagi shaxslar uchun qo'llash qiyin bo'lishi mumkin. Bunday odamlar uchun RE

o'rniga "progressiv nevrologik yomonlashuv" atamasi ishlatilishi mumkin, agar bu buzilish asosiy etiologiya bilan bevosita bog'liq bo'lsa.

**Ensefalopatiya yoki progressiv nevrologik yomonlashuvi bo'lgan epilepsiya sindromlari**  
Quyidagi epilepsiya sindromlari, rivojlanish ensefalopatiyasi va/ yoki epileptik ensefalopatiya yoki progressiv nevrologik yomonlashuv bilan bog'liq bo'lib, barcha (yoki deyarli barcha) bemorlarda mavjud:

**Yangi tug'ilganlar/Kichik bolalar:**

- Erta bolalik rivojlanish ensefalopatiyasi va epilepsiya (EIDEE)
- Migratsiyalangan fokal tutqoq bilan bolalardagi epilepsiya (EIMFS)
- Bolalik epileptik spazm sindromi (IESS)
- Dravet sindromi (DS)

**Bolalik davri:**

- Mioklonik-atonik tutqoq bilan epilepsiya (EMAtS)
- Lennox-Gastaut sindromi (LGS)
- Rivojlanish ensefalopatiyasi va/ yoki epileptik ensefalopatiya bilan uyquda spayk-to'lqin faollashuvi  
(DEE-SWAS, EE-SWAS)
- Febril infeksiya bilan bog'liq epilepsiya sindromi (FIRES)
- Gemi-konvulsiya-gemiplegiya-epilepsiya sindromi (HHE)

**Turli yoshdagi:**

- Progressiv mioklonik epilepsiyalar (PME)
- Rasmussen sindromi (RS)

**1.7. Epilepsiyaning tasdiqlanishi**

**Tasniflash**

Epilepsiya, epilepsiya sindromi bo'lgan shaxslarda, agar ular tegishli yoshdan chiqib ketgan yoki oxirgi 10 yil davomida tutqoq bo'lmagan va oxirgi 5 yil davomida qarshi-tutqoq dorilarini qabul qilmagan bo'lsa, davolanib bo'lgan deb hisoblanadi. Epilepsiyaning tasdiqlanishi, shu vaqtgacha bemorda epilepsiya yo'qligini bildiradi, lekin kelajakda tutqoqning qaytalanishi ehtimoli mavjudligini ishonch bilan istisno qilish mumkin emas. Qayta tutqoq ehtimoli, epilepsiyaning shakli, yoshi, sindromi, etiologiyasi, davolash va boshqa ko'plab omillarga bog'liq. 5 yil davomida tutqoqsiz bemorlarda qayta tutqoq ehtimoli juda pastligi ma'lum, ammo 10 yillik tutqoqsiz davrning qayta boshlanishi haqida hech qanday ma'lumot yo'q. 10 yillik remissiya muddati, qayta tutqoq ehtimoli juda past bo'lganligi taxmin qilinib tanlangan. 10 yildan ortiq davom etgan tutqoqsiz davr, 5 yil davomida davolash olinmagan bemorlarda, ishchi guruh ekspertlari tomonidan qayta tutqoq ehtimoli juda past deb hisoblanadi. [3, 481-483].

**1.8 Kasallik yoki holatning klinik tasviri (kasalliklar yoki holatlar guruhleri)**

1.8.1. **Asosiy epileptik tutqoq turlarining klinik tasviri** Tutqoq — bu miyada ortiqcha yoki bir xil sinxron neyron faolligi tufayli vaqtincha yuzaga keladigan simptomlar va/ yoki belgilarning paydo bo'lishi. **EpilepsyDiagnosis.Org**da "belgilar" atamasi, tutqoq vaqtida paydo bo'lgan

simptomlar va belgilarga nisbatan qo'llaniladi. Bu belgilar, tutqoqni tasniflashda ishlatilishi mumkin. Tutqoq shaxsda epilepsiya borligini anglatmaydi, faqat epilepsiya tashxisi qo'yish mezonlari bajarilganda. Chunki, paroksizmik hodisalar bilan bog'liq bo'lgan va tutqoqni/epilepsiyani taqlid qiladigan holatlar mavjud, ular ehtiyotkorlik bilan istisno qilinishi kerak. Epilepsiya tutqoqlari umuman quyidagi turlarga bo'linadi:

- **Fokal boshlanishli tutqoq**
- **Jeneralizatsiyalangan boshlanishli tutqoq**
- **Noma'lum boshlanishli tutqoq**

#### **1.8.1.1. Fokal tutqoq**

**Fokal tutqoq** — bu faqat bir yarim sharni cheklangan tarmoqlarda yuzaga kelgan tutqoqdir. Ular mahalliylashgan yoki kengroq tarqalgan bo'lishi mumkin. Fokal tutqoqlar podkorik strukturalarda ham yuzaga kelishi mumkin. Har bir tutqoq turi va ictiyoq boshlanishi izchil bir tutqoqdan boshqasiga o'tadi, uning tarqalish modellari odatda ipsilateral va/ yoki kontralateral yarim sharni o'z ichiga oladi. Tutqoq davomida yuzaga kelgan semiotikalar (simptomlar/belgilar), boshlanish va tarqalish vaqtida qatnashgan miyadagi muayyan hududni yoki lobni yoki yarim sharni aniqlashga yordam beradi. Fokal tutqoqlarni tasniflash, faqat ular fokal epilepsiya tutqoqlari bo'lsa va epilepsiyaning imitatorlari istisno qilinsa amalga oshirilishi kerak. Fokal tutqoqni tasniflash ikki bosqichda amalga oshiriladi. Birinchi navbatda, tutqoqni anglash darajasi bo'yicha tasniflash kerak, chunki bu kundalik hayotda xavfsizlik va mustaqillik uchun juda muhimdir. Agar tutqoq vaqtida anglash har qanday bosqichda buzilgan bo'lsa, tutqoq anglash buzilgan fokal tutqoq bo'ladi.

Shunday qilib, fokal tutqoqlarni tasniflashda quyidagi turlarni ajratish mumkin:

- Anglashni buzmasdan yoki anglashni buzgan tutqoq
- Dvigatel boshlanishi
- Nommotor boshlanishi
  - Fokal sezgi tutqoqi
  - Fokal kognitiv tutqoq
  - Fokal emotsional tutqoq
  - Fokal vegetativ tutqoq
  - Fokal harakatlarning to'xtashi bilan harakatli tutqoq

**1.8.1.1.2. Fokal va keyin ikki tomonlama toniko-klonik tutqoq bilan davom etadigan tutqoq.** Fokal tutqoq dastlab miya tarmoqlarida joylashgan bo'lib, ikki tomonlama tarmoqlarni, shu jumladan kortikal va subkortikal tuzilmalarni o'z ichiga olgan holda keng tarqalishi mumkin, bu esa toniko-klonik tutqoqni va ongni yo'qotishni keltirib chiqaradi. Bu turdagi tutqoq **fokal va keyin ikki tomonlama toniko-klonik tutqoq** sifatida tanilgan.

#### **1.7.1.1.3. Polusharli lateralizatsiya**

Maxsus fokal tutqoq alomatlari tutqoq boshlanishi yoki tarmog'ini bir tomondagi yarimsharning lateralizatsiyasi uchun foydalidir. Bunday alomatlar EEG yozuvlari foydasiz bo'lganda ham ma'lumot berishi mumkin. Tutqoqning boshlanish alomati tashxis qo'yilganidan keyin, tutqoq davomida qo'shimcha simptomlar/aloqatlar paydo bo'lishi mumkin, bu alomatlar ham tutqoqning boshlanishi yoki tarqalishiga sabab bo'lgan mintaqaviy tarmoqlarni aks ettiradi. Tutqoqni ong

darajasi va boshlanish belgisiga qarab tasniflaganidan so'ng, bu qo'shimcha tegishli alomatlar tutqoqni tavsiflash sifatida keltiriladi.

**Eslatma:** Video tutqoq yozuvlari va EEG, MRT, laboratoriya yoki genetik testlar kabi tekshiruvlardan olingan ma'lumotlar optimallashtirilgan tutqoq tasniflanishini qo'llab-quvvatlash uchun ishlatilishi mumkin.

Fokal tutqoqni tasniflash uchun taklif etilgan qadamlar:

- Tutqoq boshlanishi fokal ekanligini aniqlang, barcha mavjud tasdiqlovchi ma'lumotlarni (video tutqoq, EEG natijalari, MRT va boshqa testlar) hisobga olgan holda 80% ishonchlilik darajasida. Agar bu ishonchlilik darajasiga erishilmasa, tutqoq boshlanish vaqti noma'lum yoki tasniflanmagan deb hisoblanadi, agar tasdiqlovchi ma'lumotlar yetarli bo'lmasa.
- Ongning saqlangani yoki buzilganini aniqlang (tutqoq fokal ongli yoki fokal buzilgan ongli bo'ladi). Ong, odam o'zini va o'z atrofini butun tutqoq davomida to'liq anglab turishi kerak, hatto u harakatsiz bo'lsa ham. Agar tutqoq davomida biron bir vaqtda ong buzilsa, tutqoq fokal buzilgan ongli bo'ladi. Agar ongning darajasi aniqlanmasa, tutqoq noma'lum fokusli ongli tutqoq deb hisoblanadi.
- Tutqoqni keyin boshlanish alomati bo'yicha tasniflang, bu sub'ektiv simptom yoki ob'ektiv belgi bo'lishi mumkin. Bu motorli yoki motorli bo'lmagan belgi bo'lishi mumkin (yuqorida qarang).
- Keyin, tutqoq davomida paydo bo'ladigan qo'shimcha alomatlar qo'shiladi, ular miya tarmoqlarining boshlanish yoki tarqalishga bog'liq mintaqalarini tushunish bilan bog'liq.

**Ongni buzmagani tutqoq** Tutqoq davomida ongning saqlanishi, bemorning o'zini va o'z atrofini butun tutqoq davomida to'liq anglab turishini anglatadi, hatto u harakatsiz bo'lsa ham. Agar ong saqlangan bo'lsa, tutqoq fokal tutqoq deb hisoblanadi. Avval bu turdagi tutqoq "oddiy qisman tutqoq" deb nomlangan. Tutqoq, shuningdek, motorli yoki motorli bo'lmagan boshlanish alomatlariga asoslanib tasniflanishi mumkin, masalan, bu fokal sezgir tutqoq yoki fokal motorli tutqoq bo'lishi mumkin.

**Ongni buzgan tutqoq** Tutqoq davomida ongni buzish, bemorning o'zini va atrofini anglab turishi bilan tasniflanadi. Agar tutqoq davomida har qanday vaqtda ong buzilgan bo'lsa, tutqoq fokal ongni buzgan tutqoq sifatida tasniflanadi. Ongning yo'qolish darajasi turlicha bo'lishi mumkin. "Murakkab qisman tutqoq" va "fokal diskoqnitiv tutqoq" terminlari avval fokal ongni buzgan tutqoqni tasvirlashda ishlatilgan.

### **Fokal tutqoq Motorli tutqoq**

Motorli boshlanishga ega tutqoqda motorli faollik (harakat) mavjud bo'lib, bu mushak yoki mushaklar guruhi siqilishining ortishi yoki kamayishi bilan yuzaga kelishi mumkin. Mushak guruhlari va ularning ta'sir qilish usuliga qarab, motorli boshlanishga ega tutqoqning harakteristikasi oddiy yoki murakkab bo'lishi mumkin.

**Eslatma:** Agar fokal tutqoq ushbu harakteristika bilan boshlanmasa, bu tasniflash uchun ishlatilmaydi, balki tutqoqni boshlanish belgisi sifatida tasniflagandan keyin tavsif sifatida ishlatiladi.

### **Motorli boshlanishga ega tutqoq turlari:**

- **Fokal kloniklik tutqoq** — harakatlar barqaror ritmik silkinishlarni o'z ichiga oladi, bu distallya a'zolarni, bitta a'zo yoki tana bir tomonini qamrab olishi mumkin. Silkinishlar

tana qismlariga tarqalishi mumkin, bu motorli korteksdagi tasvirga (homunkulusga) muvofiq bo'ladi, bu esa Jekson yurishini (Jackson's march) anglatadi.

- **Fokal gemiklonik tutqoq** — bu tutqoqda barqaror ritmik tez silkinishlar tutqoqning boshida tana bir tomonini qamrab oladi, bu tutqoqni tanib olish uchun muhim tur hisoblanadi, chunki bu turdagi tutqoq, masalan, Drave sindromi va o'z-o'zidan tuzalanadigan (oilaviy) neonatal epilepsiya kabi ba'zi epilepsiya sindromlarida kuzatiladi.
- **Fokal tonik tutqoq** — mushak tonusining ortishi, odatda bir necha soniya va bir necha daqiqa davomida davom etadi.
- **Fokal motorli tutqoq distoniya bilan** — agnoniya va antagoniya mushaklarining barqaror qisqarishi, bu esa atetoid yoki burilish harakatlarini keltirib chiqaradi, natijada normal bo'lmagan pozalar yuzaga keladi.
- **Fokal mioklonik tutqoq** — yakkalik yoki qisqa mushak qisqarishlari (silkinishlar) klasteri, har bir silkinish odatda millisekundlarda davom etadi.
- **Fokal atonik tutqoq** — mushak tonusining to'satdan yo'qolishi yoki kamayishi, aniq mioklonik yoki tonik faoliyatdan oldin bo'lmasdan, odatda >500 millisekunddan 2 soniyagacha davom etadi. Bu bosh, tana, jag' yoki a'zolar mushaklarini qamrab olishi mumkin.
- **Fokal motorli tutqoq parez/qarish bilan** — tutqoq boshlanishi mushak yoki mushaklar guruhining kuchsizligi yoki to'liq falajlanishi bilan tavsiflanadi.
- **Fokal epilepsetik spazmlar** — to'satdan proksimal va tananing mushaklarining egilish, cho'zilish yoki aralash egilish-cho'zilish harakatlari, 1-2 soniya davom etadi, odatda seriyalarga bo'linadi.
- **Fokal giperkinetik tutqoq** — bu turdagi tutqoq proksimal a'zolar yoki aksial mushaklar harakatlarini o'z ichiga oladi, ular katta amplitudali tartibsiz harakatlarni keltirib chiqaradi, masalan, pedallarni aylantirish, to'sni itarish, sakrash, tashlash va/yoki tebranish harakatlari. Bu turdagi tutqoq uyqu bilan bog'liq gipermotor (giperkinetik) epilepsiya bilan kuzatiladi.
- **Fokal avtomatizm** — avtomatizm — bu moslashtirilgan, takrorlanuvchi motorli faoliyat bo'lib, ko'pincha ixtiyoriy harakatlarga o'xshaydi, lekin iroda bilan bajarilmaydi. Ular ko'pincha ongni buzgan tutqoq holatlarda yuzaga keladi, ammo ongni yo'qotmagan holatlarda ham paydo bo'lishi mumkin. Fokal avtomatizmni qo'shimcha tavsiflar yordamida tasvirlash mumkin:
  - **Orofasial:** lablarni so'rg'ish, lablarni qisish, chaynash, yutish, chirqirash, ko'zni qipiq qilish.
  - **Qo'l harakatlari:** bir tomonlama yoki ikki tomonlama, noqulay, chertish, manipulyatsiya qilish yoki tekshirish harakatlari.
  - **Pedaal:** ikki tomonlama yoki bir tomonlama oyoq/to'p harakatlari, ular yurish, yugurish yoki yugurishni o'z ichiga olishi mumkin. Harakatlar amplitudasi bo'yicha odatiy harakatlarga o'xshaydi va fokal giperkinetik tutqoqda kuzatilgan harakatlarga qaraganda kamroq tez-tez yoki tez-tez bo'lmaydi.
  - **Perserverativ:** harakat to'xtab qolishidan oldin noto'g'ri davom etadigan harakat.
  - **Vokal:** yagona yoki takrorlanuvchi tovushlar, masalan, chirqirash yoki xirrildash.

- **Verbal:** yagona yoki takrorlanuvchi so'zlar, iboralar yoki qisqa jumlarlar.
- **Sekusial:** jinsiy xatti-harakatlar.
- **Boshqalar:** avtomatizm, boshni qimirlatish, kiyinish va boshqa avtomatik harakatlarni o'z ichiga olishi mumkin.
- **Fokal motorli tutqoq dizartriya/anartiya bilan** — tutqoq boshlanishi so'zlarni shakllantirishda mushaklar koordinatsiyasining buzilishi tufayli tilni aytishdagi qiyinchiliklar bilan tavsiflanadi. Retseptiv va ekspressiv til funksiyalari buzilmagan, ammo so'zlar yomon aytiladi va kamroq tushunarli.
- **Fokal motorli tutqoq salbiy mioklonus bilan** — normal tonik mushak faolligining to'satdan uzilishi, 500 millisekund yoki undan kam davom etadi, mioklonusdan oldin hech qanday belgi yo'q. Bu uyquda spayk to'lqinlari faollashishi bilan bog'liq bo'lgan epilepsiya sindromida kuzatiladi, bunda yuqori a'zo yoki bosh lokalizatsiyalangan qisqa muddatli normal mushak tonusining uzilishi bilan ta'sirlangan. Mushak tonusining uzilishi fokal atonik tutqoqdan qisqaroq davom etadi. Bemor birinchi holatni o'zgartirish orqali tonusning yo'qolishini tuzatishi mumkin.
- **Fokal motorli tutqoq versiya bilan** — ko'zlar, bosh va/yoki tana yoki yonma-yon o'rtacha chiziysidan burilishning barqaror va majburiy birikishini boshlanishi. Lateralizatsiyani ko'rsatish muhim, chunki bu yarimshar lateralizatsiyasiga yordam beradi, masalan, tutqoq fokal motorli tutqoq bo'lib, o'ng tomondagi okulyar va tsefalik versiyaga ega bo'lishi mumkin.
- **Fokal ikki tomonlama motorli tutqoq** — tutqoq bir yarimshardan boshlanadi, ammo tezda tutqoqning boshlanishida ikki tomonlama mushak guruhlarini jalb qiladi. Belgilangan frontal tutqoq.
- **Fokal tutqoq** miya tarmoqlarida keng tarqalib, ikki tomonlama tarmoqlarni, shu jumladan kortikal va subkortikal tuzilmalarni o'z ichiga oladi, bu esa toniko-klonik tutqoqni va ongni yo'qotishni keltirib chiqaradi. Bu turdagi tutqoq **fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqoq** sifatida tanilgan.

#### **Motorli boshlanishga ega bo'lmagan tutqoq turlari:**

- Fokal sezgir tutqoq
- Fokal kognitiv tutqoq
- Fokal emotsional tutqoq
- Fokal vegetativ tutqoq
- Fokal tutqoqning xulq-atvorini kechiktirishi

**Fokal sezgir tutqoq** — bu tutqoqning boshida sezgilarni his qilishni o'z ichiga oladi, ammo tutqoqni kuzatib boruvchi uchun klinik belgilar yo'q. Fokal sezgir tutqoqlarni quyidagi tavsiflar yordamida qo'shimcha ravishda tasvirlash mumkin:

- **Fokal somatosensorli tutqoq** — bu sezgilar fenomenlari bilan tavsiflanadi, masalan, qichishish, behushlik, tok urish hissi, og'riq, harakatni his qilish yoki harakat qilish istagi. Bu tutqoqlar sezgi-motorli korteksni qamrab oladi.
- **Fokal sezgir ko'rish tutqoq** — oddiy vizual gallyutsinatsiyalar, masalan, miltillovchi yoki yorqin yoritilgan nur/yoritishlar yoki boshqa shakllar, oddiy naqshlar, skotomalar yoki amavroz bilan tavsiflanadi. Murakkabroq vizual gallyutsinatsiyalar, masalan,

shakllangan tasvirlarni ko'rish, fokal kognitiv tutqoq sifatida hisoblanadi. Fokal sezgir vizual tutqoqlar yakka ko'rish qismlarini qamrab oladi.

- **Fokal sezgir eshitish tutqoq** — oddiy eshitish fenomenlari bilan tavsiflanadi, masalan, jiringlash, qo'ng'iroq, baraban urishi yoki alohida tonlar. Murakkabroq eshitish gallyutsinatsiyalari, masalan, ovozlarni eshitish, fokal kognitiv tutqoq sifatida hisoblanadi. Fokal sezgir eshitish tutqoqlar eshitish korteksini yuqori lateral temporal lobda qamrab oladi.
- **Fokal sezgir hid tutqoq** — odatda yoqimsiz hidni his qilish bilan tavsiflanadi. Bu tutqoq medial temporal yoki orbitofrontal hududlarni qamrab oladi.
- **Fokal sezgir ta'm tutqoq** — ta'm fenomenlari, masalan, kislotali, achchiq, sho'r, shirin yoki metall ta'mi bilan tavsiflanadi. Bu tutqoqlar paryetal pokrishka va orolni qamrab oladi.
- **Fokal sezgir vestibulyar tutqoq** — bosh aylanishi, aylanish hissi, vertigo yoki aylanish hisi bilan tavsiflanadi. Bu tutqoq temenial korteks, temporal-occipital va/ yoki temporal-paryetal korteksni qamrab oladi.
- **Fokal sezgir tutqoq issiq-sovuq hissi bilan** — avval issiq, keyin sovuq his qilish bilan tavsiflanadi.
- **Fokal sezgir tutqoq cefalik hissi bilan** — boshda, masalan, bosh aylanishi yoki bosh og'rig'i kabi hislar bilan tavsiflanadi.

**ESLATMA:** Agar fokal tutqoqning boshida bu xususiyat mavjud bo'lmasa, u tutqoqni tasniflash uchun ishlatilmaydi, balki tutqoq tasniflangandan keyin tasvirlovchi sifatida qo'llaniladi.

**ESLATMA:** Fokal sezgir tutqoqlar epilepsiyaning "aura" turlaridan biridir. "Aura" — bu o'zini his qilish, bu sezgisel, emotsional, vegetativ yoki kognitiv bo'lishi mumkin, tutqoqni boshdan kechirayotgan odam tomonidan seziladi. "Aura" miyada tutqoqning boshlang'ich tashninishini aks ettiradi. Bu alohida hodisa bo'lishi mumkin yoki fokal motorli tutqoq, fokal tutqoq ongni yo'qotish bilan yoki fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqoqga o'sishi mumkin. Aura shuningdek, "ogohlantirish" sifatida ham tanilgan.

**Fokal kognitiv tutqoq** — kognitiv funksiyada o'zgarish (bu etishmovchilik yoki ijobiy holat, masalan, obsesiv fikrlar kabi) boshlanishida sodir bo'ladi. Fokal kognitiv tutqoq sifatida tasniflanish uchun kognitiv funktsiyadagi o'zgarish aniq va boshqa pozitsiyalarga nisbatan nomaqbul bo'lishi kerak, chunki fokal tutqoqda ongni yo'qotish kognitivni to'liq buzadi. Fokal kognitiv tutqoqlarni tasvirlash uchun maxsus sinovlar kerak bo'lishi mumkin. Fokal kognitiv tutqoqlarni quyidagi tavsiflar yordamida qo'shimcha ravishda tasvirlash mumkin:

- **Fokal kognitiv tutqoq ekspressiv disfaziya/afaziya bilan** — bemorning gapirish imkoniyatsizligi boshlanishi, bu bemor aytganini anglaganini, lekin ifodalay olmasligini aytadi. Bu turdagi tutqoq fokal motorli tutqoqdan ajralib turadi, bunda bemor gapiradi, lekin so'zlari yomon talaffuz qilinadi (so'z-motorli buzilish).
- **Fokal kognitiv tutqoq anomiya bilan** — oddiy narsalarni nomlashda maxsus qiyinchilik mavjud.
- **Fokal kognitiv tutqoq receptiv disfaziya/afaziya bilan** — tilni tushunmaslik boshlanishi, umumiy ongning aralashuvi bo'lmasdan. Bu turdagi tutqoq domiant yarimsharning temporal-paryetal hududini qamrab oladigan tutqoqlarda kuzatiladi.

- **Fokal kognitiv tutqoq eshitish agnoziyasi bilan** — tovushlarni/tushunchalarni tanimay yoki farq qilmaslik bilan tavsiflanadi. Masalan, odam qo'ng'iroqni eshitishi mumkin, lekin uni telefon qo'ng'irog'i sifatida tanimaydi.
- **Fokal kognitiv tutqoq konduktiv disfaziya/afaziya bilan** — eshitilgan nutqni qaytarish qobiliyatining boshlanishi, fonologik ma'lumotni kodlashdagi qiyinchiliklar sababli, eshitishning to'liq tushunilishi (eshitilgan narsani to'liq tushunish) va erkin nutq bilan (parafrazik xatolarni hisobga olgan holda) saqlanadi.
- **Fokal kognitiv tutqoq disleksiya/aleksia bilan** — o'qishdagi qiyinchiliklar bilan boshlanishi, yozilgan so'zlarni tushunishda muammo. Bu turdagi tutqoq domiant yarimsharning temporal-paryetal hududini qamrab oladigan tutqoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv tutqoq xotira buzilishi bilan** — tutqoq paytida sodir bo'lgan voqealarni eslab qolish imkoniyatining boshlanishi, boshqa kognitiv funktsiyalar va ong tutqoq davomida saqlanadi.
- **Fokal kognitiv tutqoq dezhavyu/jame vu bilan** — xotira fenomenlari, masalan, tanish (dezhavyu) va notanish (jame vu) his qilish bilan tavsiflanadi.
- **Fokal kognitiv tutqoq gallyutsinatsiya bilan** — tashqi sezgir stimullarsiz murakkab tasavvurlarni yaratish bilan tavsiflanadi, ular vizual (masalan, shakllangan tasvirlar), eshitish (masalan, ovozlarni eshitish) yoki boshqa sezgir modalliklarni o'z ichiga olishi mumkin, ongni o'zgartirmasdan. Sezgir hodisalar, masalan, qo'rquv yoki ta'qib hissi kabi biron bir emotsiya yoki talqin bilan kuzatilishi mumkin (ya'ni, asossiz shubha / ishonchsizlik).
- **Fokal kognitiv tutqoq illuziya bilan** — haqiqiy sezgini o'zgartirish bilan tavsiflanadi, vizual, eshitish, somatosensorli, hid va/yoki ta'm fenomenlarini o'z ichiga oladi, ko'pincha ongda aniq o'zgarishsiz.
- **Fokal kognitiv tutqoq dissotsiatsiya bilan** — o'zini yoki atrof-muhitni ajratib his qilish bilan tavsiflanadi, lekin ular hali ham ularni anglaydi.
- **Fokal kognitiv tutqoq obsesiv fikrlar bilan** — boshlanishida obsesiv fikrlar, g'oyalar yoki fikrlar to'planishining mavjudligi bilan tavsiflanadi. Bu juda kamdan-kam uchraydigan turdagi tutqoq bo'lib, medial paryetal, orqa parahippokampal va frontal tutqoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv tutqoq diskalkuliya/akalakuliya bilan** — matematik hisob-kitoblarni bajarishda yoki tushunishda qiyinchiliklar mavjud. Bu turdagi tutqoq domiant yarimsharning temporal-paryetal hududini qamrab oladigan tutqoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv tutqoq disgrafiya/agrafiya bilan** — yozishda qiyinchiliklar bilan tavsiflanadi. Bu turdagi tutqoq domiant yarimsharning temporal-paryetal hududini qamrab oladigan tutqoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv hujjatli hujjat bo'lib**, o'ng va chapni farqlashda qiyinchilikni tasvirlaydi, bu hodisa, boshlanishda o'zgarishlar mavjud bo'lishi mumkin. Bu tipda hodisa, ma'lum sohada noto'g'ri o'zgarishlar namoyon bo'ladigan holatlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv to'g'ridan-to'g'ri pasientga bildirilmagan holda yuraklar bilan xavf ostiga tushadi.**
- **Izoh:** Agar fokal hujjat boshlanishida ushbu xususiyat bo'lmasa, bu tasniflashda ishlatilmaydi, balki hujjat tasniflangandan so'ng, bu hujjat tasvirlash sifatida ishlatiladi. **Izoh:** Fokal kognitiv hujjatlar epileptik "aura"ning bir turi hisoblanadi. "Aura" — bu subyektiv tajriba (sensorli, emosional, veginativ yoki kognitiv bo'lishi mumkin), kishi

tomonidan seziladi, u hujjatga duch keladi. "Aura" boshlanishdagi miya potentsialining tasviridir.

- Fokal veginativ hujjatlar, boshlanishida veginativ nerv tizimi tomonidan boshqariladigan tizimlarda o'zgarishlar bilan tavsiflanadi. Ular klinik belgilarning obyektiv ko'rinishlari bilan yuzaga kelishi yoki bularsiz bo'lishi mumkin. Fokal veginativ hujjatlar quyidagi tasvirlar bilan qo'shimcha tavsiflanishi mumkin: • Fokal veginativ hujjat yurak urishi / tahikardiya / bradikardiya / asistoliyaga ega bo'lishi • Fokal veginativ hujjat epigastriyada sezgi (yuqori qorin bo'shlig'ida noqulaylik, bo'shliq, siqilish, burish, ochlik – bu his hissi ko'krakka yoki tomoqqa ko'tarilishi mumkin) yoki baxtsizlik / qayt qilish (yoki boshqa oshqozon-ichak hodisalari) bilan bo'lishi – bu belgilarga ega bo'lgan hujjatlar odatda medial visional sohada yuzaga keladi. • Fokal veginativ hujjat rangning o'zgarishi / issiq toshishlar bilan • Fokal veginativ hujjat gipoventilyatsiya / giperventilyatsiya / nafas olishning o'zgarishi bilan • Fokal veginativ hujjat piloerektsiya bilan • Fokal veginativ hujjat erektsiya bilan • Fokal veginativ hujjat siydik chiqarish / defekatsiya chaqirig'iga ega bo'lishi • Fokal veginativ hujjat yig'lash bilan • Fokal veginativ hujjat qorachiqning kengayishi / torayishi bilan
- **Eslatma:** Iktal asistoliyasi etarlicha davom etgan (>5 sekund), miyaning perfuziyasini kamaytirishga olib kelishi mumkin va tana tonusining yo'qolishiga, qaltislikka yoki / va tonik-klonik harakatlarga olib kelishi mumkin.
- **Izoh:** Agar fokal hujjat boshlanishida ushbu xususiyat bo'lmasa, bu tasniflashda ishlatilmaydi, balki hujjat tasniflangandan so'ng, bu hujjat tasvirlash sifatida ishlatiladi. **Izoh:** Fokal veginativ hujjatlar, asosan subyektiv tarzda his etiladigan hodisalar bilan, epileptik "aura"ning bir turi hisoblanadi. "Aura" — bu subyektiv tajriba (sensorli, emosional, veginativ yoki kognitiv bo'lishi mumkin), kishi tomonidan seziladi, u hujjatga duch keladi. "Aura" boshlanishdagi miya potentsialining tasviridir. Bu izolyatsiyalangan hodisa bo'lishi mumkin yoki fokal motor hujjatga, fokal hujjatga qaror etilgan xotira buzilishiga yoki fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik hujjatga rivojlanishi mumkin. Aura shuningdek "ogohlantirish" deb ham ataladi.
- Fokal emosional hujjatlar kayfiyat yoki hissiyotlarda o'zgarishlar yoki o'zgartirilgan hissiyotlarning boshlanishida subyektiv hissiyotlarni keltirib chiqaradi. Bu emosional hujjatlar klinik belgilarning obyektiv ko'rinishlariga ega bo'lishi yoki bularsiz bo'lishi mumkin. Fokal emosional hujjatlar quyidagi tasvirlar bilan qo'shimcha tavsiflanishi mumkin: • Fokal emosional hujjat qo'rquv / tashvish / vahima bilan – bu tajriba qo'rquv, tashvish, vahima yoki tashvishning boshlanishidagi sezgi sifatida ifodalanadi. Bu hujjatlar medial visional tarmoqlarda, ayniqsa amigdala sohasida sodir bo'ladi. Ularni panik ataklardan ajratish mumkin, chunki bu hujjatlar buzilgan xotira, avtomatizm va boshqa epileptik hujjat belgilari bilan ajralib turadi. • Fokal emosional hujjat kulish (gelastik) – kulish yoki hihiklashning portlashlari, odatda baxt hissi bilan bog'lanmagan bo'lib, "baxtsiz" deb tasvirlanadi. Bu hujjat turini gipotalamusdagi hujjatlarda uchratish mumkin (gipotalamik gamartoma). • Fokal emosional hujjat yig'lash (dakristik) – stereotipik yig'lashning mavjudligi, bu ko'z yoshini oqishi, g'amgin yuz ifodasi va yig'lash bilan birga bo'lishi mumkin. Bu hujjatlar ko'pincha gipotalamik gamartoma sharoitida kulishli fokal emosional hujjatlar bilan birga sodir bo'ladi. • Fokal emosional hujjat zavq bilan – bu ijobiy emosional tajriba, zavq, baxt, shaxsiy farovonlik yoki ekstaz bilan tavsiflanadi. Bu tur hujjatlar kam uchraydi va oldingi oraliq mintaqada sodir bo'ladi. • Fokal emosional hujjat g'azab bilan – bu g'azabni o'z ichiga oladi, bu agressiv xatti-harakatlarga olib kelishi mumkin. Bu hujjat turini postiktal davrda ko'proq uchratish mumkin. Bu turda g'azab va agressiya mavjud bo'lsa-da, ular odatda tizimli va maqsadli agressiv xatti-harakatlarni o'z ichiga olmaydi.
- **Izoh:** Agar fokal hujjat boshlanishida ushbu xususiyat bo'lmasa, bu tasniflashda ishlatilmaydi, balki hujjat tasniflangandan so'ng, bu hujjat tasvirlash sifatida ishlatiladi. **Izoh:** Fokal emosional hujjatlar epileptik "aura"ning bir turi hisoblanadi. "Aura" — bu

subyektiv tajriba (sensorli, emosional, veginativ yoki kognitiv bo'lishi mumkin), kishi tomonidan seziladi, u hujjatga duch keladi. "Aura" boshlanishdagi miya potentsialining tasviridir. Bu izolyatsiyalangan hodisa bo'lishi mumkin yoki fokal motor hujjatga, fokal hujjatga qaror etilgan xotira buzilishiga yoki fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik hujjatga rivojlanishi mumkin. Aura shuningdek "ogohlantirish" deb ham ataladi.

- Fokal hujjat bilan xulq-atvorni kechiktirish — bu hujjat paytida hozirgi motor faoliyatining amplitudasi yoki tezligining kamayishi yoki to'xtashi bilan tavsiflanadi. Chuqur kechikish ko'pincha hodisalarning boshida aniq bo'lmaydi, ammo kechikish doimiy va hukmron bo'lishi kerak.

**IZOH:** Agar bemor qo'rquvni hujjatning boshlanishidagi asosiy belgi sifatida aniqlasa va bu harakatsizlikka olib kelsa, hujjat fokal emosional hujjat sifatida tasniflanadi va harakatsizlik keyinroq qo'rquvga bog'liq tasviriy belgi sifatida hisoblanadi.

**IZOH:** Agar fokal hujjat boshlanishida ushbu xususiyat bo'lmasa, bu tasniflashda ishlatilmaydi, balki hujjat tasniflangandan so'ng, bu hujjat tasvirlash sifatida ishlatiladi.

Boshlanishdagi belgilardan tashqari, hujjat davomida qo'shimcha simptomlar/belgilar paydo bo'lishi mumkin, bu belgilar hujjatning boshlanishi yoki tarqalishiga qatnashadigan mintaqaviy tarmoqlarni ham aks ettiradi. Hujjatni xotira darajasi va boshlanish belgisiga qarab tasniflaganidan so'ng, bu qo'shimcha mos keladigan belgilar hujjat sifatida qo'shiladi.

**IZOH:** Video hujjatlar va EEG, MRT, laboratoriya yoki genetika testlaridan olingan ma'lumotlar, hujjatlarni optimallashtirilgan tasniflashni qo'llab-quvvatlash uchun ishlatilishi mumkin.

### **Fokal hujjatlarni tasniflash uchun taklif qilingan qadamlar**

1. Fokal hujjatning boshlanishi bo'lib, mavjud bo'lgan tasdiqlovchi ma'lumotlarni (video hujjatlar, EEG, MRT va boshqa test natijalari) hisobga olgan holda, tasdiqlash darajasini 80% ga aniqlang. Agar bu darajaga erishilmasa, hujjat noma'lum boshlanishi yoki tasniflanmagan hujjat sifatida hisoblanishi kerak, agar tasdiqlovchi ma'lumotlar to'liq bo'lmasa.
2. Hujjatning xotirasi bor yoki yo'qligini aniqlang (hujjat fokal xotira saqlangan hujjat yoki fokal xotira buzilgan hujjat bo'ladi). Xotira — bu shaxsning o'zini va atrofni to'liq anglashini anglatadi, hatto u harakatsiz bo'lsa ham. Agar hujjatning har qanday vaqtida xotira buzilgan bo'lsa, bu fokal hujjatning xotirasi buzilgan hujjat sifatida tasniflanadi. Agar xotira darajasi aniqlanmasa, hujjat fokal hujjatning noma'lum xotirasi bilan tasniflanadi.
3. Hujjat keyin boshlanishidagi birinchi belgiga qarab tasniflanadi, bu subyektiv simptom yoki obyektiv belgi bo'lishi mumkin. Bu motorli yoki motorli bo'lmagan belgi bo'lishi mumkin (yuqoridagi ko'rsatmalarga qarang).
4. So'ng, hujjat davomida yuzaga keladigan va hujjatning boshlanishi yoki tarqalishida qatnashadigan mintaqaviy miyaning tarmoqlarini tushunishga yordam beradigan qo'shimcha xususiyatlar tasvirlash sifatida qo'shiladi.

### **1.7.1.1.2. FOKAL HUJJAT, KUTILGAN IKKI TOMONLAMA TONIK-KLONIK HUJJATI BILAN**

Fokal hujjat kengroq miya tarmoqlariga tarqalishi mumkin, bu esa fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik hujjatga olib keladi. Avval bu "ikkinchi darajali umumiyashgan hujjat" deb atalgan. Xotira buzilgan. Bunday holatda motorli komponentlar tonik va klonik xususiyatlarni o'z ichiga oladi. Ushbu turdagi hujjat boshqa turdagi fokal hujjatlardan keyin sodir bo'lishi mumkin,

masalan, fokal motorli hujjatlar, fokal kognitiv hujjatlar, fokal sensorli hujjatlar yoki fokal xotira buzilgan hujjatlar. Yoki miya tarmoqlarida tarqalish shunchalik tez bo'lishi mumkinki, avvalgi fokal hujjat turini aniqlash mumkin emas. Fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik hujjatni umumiy tonik-klonik hujjatdan farqlash mumkin, boshqa dalillar asosida fokal epilepsiya / etiologiyasini tasdiqlash orqali yoki fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik hujjatda simmetriya kuzatilganda (masalan, bosh yoki ko'zning bir tomonga burilishi, motorli xususiyatlarning no-simmetrik amplitudasi) va bu simmetriya har bir hujjatdan hujjatga davom etishi mumkin.

### **1.7.1.1.3. POLUSHARLI LATERALIZATSIYA**

Fokal hujjatlarning aniq belgilarini hujjatning boshlanishini yoki miya tarmog'ini bir tomonga lokalizatsiya qilishda foydali bo'lishi mumkin. Bu belgilar EEG yozuvlari foydasiz bo'lgan holatlarda informativ bo'lishi mumkin. Quyida, hujjatning lateralizatsiyasini ko'rsatadigan belgilar tavsiflangan. Bu belgilar lateralizatsiya uchun kuchli dalillar hisoblanadi, ammo ba'zan ular noto'g'ri lateralizatsiyalangan bo'lishi mumkin.

- Bir tomonlama iktal klonik faollik yoki iktal distoniya hujjatning qarshi tomonga lateralizatsiyasini bildiradi.
- Boshni erta majburlab burish hujjatning bosh burilishiga qarshi tomonga lateralizatsiyasini bildiradi, ya'ni agar bosh o'ngga burilsa, hujjat boshlanishi chap miya yarim sharida sodir bo'ladi.
  - Iktal nutqning lateralizatsiyasi dominatsiya qilmagan yarim shariga mos keladi.
  - Iktal afaziya dominatsiya qilgan yarim shariga mos keladi.
  - Postiktal disfaziyaning lateralizatsiyasi dominatsiya qilgan yarim shariga mos keladi.
  - Iktal avtomatizm bilan saqlangan xotira lateralizatsiyasi dominatsiya qilmagan yarim shariga mos keladi.
  - Postiktal burun artishining lateralizatsiyasi burun artish uchun ishlatilgan qo'lga mos keladi.
  - Bir tomonlama ko'z qimirlatish hujjatning bir tomonlama ko'z qimirlatishiga mos keladi.
  - Iktal qayt qilish dominatsiya qilmagan yarim shariga lateralizatsiya qilinadi.

### **Lokalizatsiya bo'yicha miya bo'laklari**

1. Frontallik
2. Vaqtlik
3. Temenni
4. Oklipital

### **Frontallik bo'laklarining hujjatlari**

#### **Ko'rib chiqish**

Frontallik bo'lagi eng katta bo'lakdir. Frontallik bo'lagi tarmog'ini qamrab olgan hujjatlar, ishtirok etgan frontallik bo'lagiga qarab ajralib turadi. Harakat belgilari ifodalangan va giperkinezik (masalan, tos qoqilishi, ikki oyoqli tepish yoki pedal qilish) yoki simmetrik bo'lmagan tonik bo'lishi mumkin. Harakat belgisi boshlang'ich belgi bo'lmasligi mumkin, va hujjat fokal xotira saqlangan motorli bo'lmagan hujjat sifatida tasniflanadi, ammo qisqa vaqt ichida motorli faza boshlanadi. Hujjatlar odatda qisqa muddatli bo'lib, baland vokalizatsiya, g'alati xulq-atvor, siydikni ushlay olmaslik va bosh va ko'zning burilishi bilan birga bo'lishi

mumkin. Hujjatlar faqat tungi va ko'pincha klasterli bo'lishi mumkin. Iktal EEG iktal faoliyatni ko'rsatmasligi mumkin yoki harakat arxitekturalari tomonidan yashirilgan bo'lishi mumkin.

**DIQQAT!** Agar xotira buzilgan bo'lsa, frontallik kelib chiqqan fokal xotira buzilgan hujjatlarni absans hujjatlaridan ajratish qiyin bo'lishi mumkin.

**DIQQAT!** Ammo, tungi frontallik hujjatlarini parazomniyalarga xato tushunish mumkin: Frontallik hujjatlar odatda qisqa muddatli (<2 daqiqa), har bir hujjatdan hujjatga o'xshash belgilar bilan va xotira saqlanadi. Parazomniyalalar odatda ko'proq davom etadi (>10 daqiqa), hodisa-hodisadan farqli ravishda va chalkash holatni keltirib chiqaradi, bunda bemor hodisani keyinchalik eslamaydi.

Parazomniyalarda klasterlashish kamdan-kam uchraydi va keng tarqalgan bo'lmagan REM bo'lmagan parazomniyalalar odatda uxlab qolishdan 1-2 soat o'tgach, chuqur sekin uyqu bosqichining birinchi tsiklida yuzaga keladi. Tungi frontallik hujjatlari odatda kechqurun va ko'pincha uxlab qolish yoki uyg'onishdan keyin yarim soat ichida sodir bo'ladi.

**DIQQAT!** Frontallik hujjatlar, ikkilamchi harakatli fenomenlar bilan va xotira saqlanishi bilan xato diagnostikalanishi mumkin, chunki iktal EEG normal bo'lishi mumkin.

### **Frontallik bo'laklari hujjatlarining subturlari**

#### **1. Birinchi sensor-motor korteksi**

Hujjatlar fokal motorli hujjatlar bo'lib, lokalizatsiyalangan klonik, tonik-klonik, tonik yoki miyoklonik faollik bilan xarakterlanadi. Ular Jeyksonning yurgan yurish xususiyatlarini namoyish qilishi mumkin, bu bir tomonlama tonik-klonik harakatlar bir guruh mushaklardan boshlanib, tizimli ravishda qo'shni guruhlarga tarqaladi, bu motor korteksidagi iktal faoliyatning gomonkulusga muvofiq tarqalishini aks ettiradi. Fokal somatosensorli belgilar bo'lishi mumkin, masalan, bir tomonlama tiklanish, yoki motorli belgilar bilan birgalikda bo'lishi mumkin. Shuningdek, fokal motorli belgilar ham ko'rinishi mumkin, masalan, fokal atonilik belgilar.

#### **2. Qo'shimcha sensor-motor korteksi**

Hujjatlar fokal ikki tomonlama motorli hujjatlar bo'lib, ular to'satdan boshlanishi va asimmetrik tonik holatga ko'chishi bilan xarakterlanadi, 10-40 soniya davom etadi va kamroq postiktal chalkashliklar bilan xotira buziladi. Yuqori qo'lning asimmetrik pozitsiyasi boshlanish nuqtasiga qarshi yarim sharga qarshi cho'zilib, ipsilateral qo'l esa egiladi. Hujjatning boshlanishida baland vokalizatsiya yoki nutq to'xtashi yuzaga kelishi mumkin. Bosh va ko'zlar ko'pincha boshlanish yarim sharga qarshi buriladi. Harakat belgilaridan oldin fokal somatosensorli hujjatlar paydo bo'lishi mumkin.

**DIQQAT!** Qo'shimcha sensor-motor soha boshqa miya sohalari bilan chambarchas bog'liq bo'lib, asimmetrik pozitsiya boshqa sohalardan hujjatlarning tez tarqalishi orqali kuzatilishi mumkin.

#### **3. Orbital frontal korteksi**

Xotira buzilishlari, boshlang'ich takrorlanuvchi avtomatizmalar, hidni gallyutsinatsiya qilish va illuziyalar hamda autonom tizimning belgilarini kuzatish mumkin.

#### **4. Frontal polar korteksi**

Hujjatlar majburiy fikrlar, anglashning buzilishi, ipsilateral bosh va ko'zning burilishi, ehtimol kontrateral versiyaga o'tish, autonom belgilar va o'qi tonik-klonik harakatlar bilan kuzatiladi, bu holatga tushishga olib keladi.

## 5. Dorsolateral frontal korteksi

Dominant yarim sharda, Broca hududi yoki unga yaqin joyda sodir bo'ladigan hujjat, bemorni uyg'oq holda ushlab turib, afaziya yoki disfaziya olib kelishi mumkin. Harakat belgilarini, odatda tonik belgilari kuzatish mumkin va ular bosh va ko'zning kontrateral versiyasi bilan birga bo'ladi. Majburiy fikrlar ham tasvirlanishi mumkin.

## 6. Cingulate korteksi

Hujjatlar avtomatizmalar bilan boshlanib, xotira buzilishi, hissiyotlar / kayfiyat va autonom tizimi belgilarini o'z ichiga oladi. Fokal emosional hujjatlar kulgi (gelastik hujjatlar) bilan paydo bo'lishi mumkin.

## 7. Frontallik-temporal qopqoq

Hujjatlar og'iz va tilning sensor-motor belgilarini (bu bir tomonlama yuzga o'tishi mumkin), nutqni qiyinlashtirish (dizartriya) va og'izdan ko'p miqdorda spreylash bilan xarakterlanadi. Avtonom (masalan, epi-gastral, siydik-tizim, oshqozon-ichak, yurak-qon tomir yoki respirator), emosional (masalan, qo'rquv) va kognitiv (masalan, ta'm) belgilar keng tarqalgan.

**E'tibor bering!** Frontallik-temporal opikal, sentrotemporal, Silviev va Rolandik hujjatlar atamaları markaziy sulfat atrofidagi sohalarni qamrab olgan hujjatlar uchun sinonimlardir, ayniqsa pastki markaziy sulfatda.

### Vaqtlik bo'laklarining hujjatlari

#### Ko'rib chiqish

Vaqtlik bo'lak hujjatlari xulq-atvorning to'xtatilishi va xotira buzilishi bilan xarakterlanadi. Hujjat davomida avtomatizmalar tez-tez uchraydi, shu jumladan og'iz va / yoki qo'l avtomatizmalari. Xotira buzilishidan oldin sensorli (eshitish), emosional (qo'rquv), kognitiv (deja vu) yoki autonom tizim simptomlari (epi-gastral hududda hissiyot, tahikardiya, rangning o'zgarishi) yuzaga kelishi mumkin. Odatda postiktal chalkash xotira buzilishi yuzaga keladi.

Aniq xususiyatlar dominat yoki dominatsiz vaqtli mintaqada boshlandi yoki boshlanishi mumkin (jarayonlar mintaqasining lateralizatsiyasi qarang). Nutq faolligi, tupurish, qayt qilish, ichimlik, siydik chiqarish chaqiruvlari va avtomatik harakatlar, agar hushyorlikni saqlagan holda, dominat bo'lmagan vaqtli mintaqada boshlanishi mumkin. Nutqning postiktal buzilishi dominat vaqtli mintaqada boshlanadigan mushtlashuvni ko'rsatadi. Yuqori ekstremitalardagi distoniya, qarama-qarshi yarim miyada boshlanadigan mushtlashuvni ko'rsatadigan foydali lateralizatsiya xususiyati bo'ladi. Boshqa tomondan, qo'l avtomatik harakatlari odatda bir tomonlama sodir bo'ladi.

Yangi tug'ilgan bolalarda vaqtli mushtlashuvlar kamroq aniqlangan bo'lishi mumkin va bu qorong'ulik, apnoe va xulqning to'xtashiga olib kelishi mumkin. Oldindan va aniqroq motor belgilari mavjud bo'lishi mumkin, shu jumladan tonik mushtlashuvlar va epileptik spazmlar, bu rivojlanayotgan miya tuzilmasida tarqalishning turli namunalarini ko'rsatishi mumkin.

**EHTIYOT!** Hushsizlik bilan vaqtli mintaqada boshlanadigan mushtlashuvlar frontal mintaqadagi xuddi shunday holatlarga o'xshash belgilarga ega bo'lishi mumkin. Biroq, vaqtli mushtlashuvlar odatda sekinroq boshlanadi va rivojlanadi, postiktal xiralik esa yanada kuchliroq bo'ladi.

**EHTIYOT!** Hushsizlik bilan vaqtli mintaqada boshlanadigan mushtlashuvlarni absanslardan ajratish kerak. Har ikkala holatda ham avtomatik harakatlar bo'lishi mumkin, ammo vaqtli

mushtlashuvlar odatda uzoqroq davom etadi (30 soniyadan ko'proq), qorong'ilikni keltirib chiqaradi va postiktal xiralikni o'z ichiga oladi.

### **Vaqtli mintaqadagi mushtlashuvlarning subtipi:**

#### **1. Mediya vaqtli mintaq, shu jumladan gipokamp**

Mediya vaqtli mintaqada boshlanadigan mushtlashuvlar o'ziga xos boshlanish belgilariga ega bo'lishi mumkin, masalan, epigastrik hissiyotlarning ko'tarilishi yoki qorin og'rig'i bilan bog'liq avtonom mushtlashuv, déjà vu/jamais vu fenomeni bilan kognitiv mushtlashuv yoki qo'rquv hissi bilan bog'liq emotsional mushtlashuv. Shuningdek, noxush hid va ta'm sezgilariga oid sensorial mushtlashuvlar bo'lishi mumkin. Bu fokal mushtlashuvlar alohida yoki xulqning to'xtashiga olib keladigan shiddat bilan boshlangan va asta-sekin rivojlanayotgan hissiyatsizlik bilan birga bo'lishi mumkin. Og'zaki (chaynash, lablarni yalash, yutish, til harakatlari) va qo'l avtomatik harakatlari bo'lishi mumkin. Avtonom belgilar (qorong'ilik, qizil rang, takikardiya) tez-tez uchraydi. Yuqori ekstremitalarning avtomatik harakatlari bir tomonlama bo'lishi mumkin, bu esa mushtlashuvni ipsilateral yarim miyada lateralizatsiya qiladi. Bir tomonlama kengaygan o'qlar ham bo'lishi mumkin, bu mushtlashuvni ipsilateral yarim miyada lateralizatsiya qiladi. Qarama-qarshi tomonda yuqori ekstremitalardagi distoniya rivojlanishi mumkin, shuningdek, bosh va ko'zlar qarama-qarshi tomonga burilishi mumkin. Mushtlashuvlar odatda lateral vaqtli mintaqaga qaraganda uzoqroq davom etadi, ammo fokal transformatsiya bilan ikki tomonlama tonik-klonik mushtlashuvga o'tish kamdan-kam uchraydi.

#### **2. Lateral/nekortex vaqtli mintaqah**

3. Lateral vaqtli mintaqadagi mushtlashuvlar fokal mushtlashuvlar sifatida boshlanadi va ular eshitish yoki vertigo tarzidagi belgilar bilan birga kelishi mumkin. Fokal eshitish mushtlashuvi odatda oddiy tovushlar bilan bog'liq bo'ladi, masalan, pichirlash yoki chinqirish (tashkillashtirilgan nutqdan farqli o'laroq). Agar tovush faqat bir quloqda eshitilsa, bu qarama-qarshi yarim miyada mushtlashuvni ko'rsatishi mumkin. Mediya vaqtli mintaqadan farqli o'laroq, lateral vaqtli mintaqadagi mushtlashuvlar odatda qisqaroq davom etadi, va xiralikning boshlanishi oldinroq (hushsizlik bosqichi unchalik uzoq bo'lmaydi). Lateral vaqtli mintaqadagi mushtlashuvlar tarqalishi mumkin va motor belgilari, masalan, qarama-qarshi tomondagi yuqori ekstremitalarning distoniyasi, yuzning titrashi yoki yuzning burilishlari, shuningdek, bosh va ko'zning burilishlari rivojlanishi mumkin. Fokal transformatsiya bilan ikki tomonlama tonik-klonik mushtlashuvga o'tish mediya vaqtli mintaqaga qaraganda ko'proq uchraydi.

### **Temenna-dolov mushtlashuvlari**

#### **Umumiy ko'rinish**

Temenna mintaqasida boshlanadigan mushtlashuvlar, ayniqsa bolalarda, yuzaga keladigan sezgilarining subyektiv tabiatiga qarab tashxis qo'yish qiyin bo'lishi mumkin. Pozitiv va/yoki negativ sensorli belgilar paydo bo'lishi mumkin. Odatda paresteziyalar haqida xabar beriladi, lekin shuningdek, dezorientatsiya, murakkab vizual gallyutsinatsiyalar, vertigo va vizual illyuziyalar, shuningdek, tana sezgilari buzilishi (somatoid illyuziyalar) ham uchrashi mumkin. Domiant yarim miyada ishtirok etganida, receptiv nutq buzilishi kuzatilishi mumkin. Bir tomonlama yoki qarama-qarshi tomondagi tana aylanishi kuzatilishi mumkin. Ko'pincha boshqa mintaqalar jalb qilinadi, mushtlashuv tarqalganida.

#### **Temenna-dolov mushtlashuvlarining subtipi**

### 1. **Birinchi sensorli zona (posttsentral burilish)**

Mushtlashuvlar qarama-qarshi (yoki kamroq holatda, ipsilateral yoki ikki tomonlama) fokal somatosensorli mushtlashuv sifatida boshlanadi, eng ko'p paresteziya, masalan, qulog'irlik va/yoki sezgi yo'qotilishi bilan. Bu hududda titrash, qichishish, o'ralish yoki elektr shokini sezish mumkin. Sezgilarning o'zgarishi tana bo'ylab birin-ketin tarqalishi mumkin, bu mushtlashuvning sensorli gomonusga muvofiq tarqalishini ko'rsatadi (Jakobson yurishi); bu bilan birga, odatda, bu qismda motor faollik kuzatiladi. Kamdan-kam hollarda og'riqli va issiqlik sezgilari ham uchraydi (masalan, yonish yoki sovuq his qilish).

### 2. **Dominant bo'lmagan temenna kora**

Mushtlashuvlar tana tasavvurini buzishi bilan tavsiflanadi, masalan, harakat hissi (masalan, suzish) yoki pozaning o'zgarishi (masalan, qo'lning burilishi). Shuningdek, somatoid illyuziyalar, masalan, tana qismining kattalashishi (makrosomatognoziya), kichrayishi (mikrosomatognoziya) yoki yo'qolishi (asomatognoziya) yoki uzunlashishi (hipersxematizm) yoki qisqarishi (hiposxematizm) sezilishi mumkin. Odatda tananing distally qismlari va til ko'proq ta'sirlanadi.

### 3. **Ikkinchi sensorli zona (silviya yoriqlari yuqori qismi)**

Fokal kognitiv mushtlashuvlar kuzatiladi, ular harakat qila olmaslik hissi bilan boshlanadi, bu esa Jakobson yurishi bo'ylab tana bo'ylab tarqalishi mumkin (iktal paraliz), bu esa shu qismdagi titrashlar bilan birga bo'lishi mumkin.

### 4. **Temenna-zatykali bog'lanish**

Fokal kognitiv mushtlashuvlar vizual illyuziyalar bilan kuzatiladi, masalan, makropsiya (ko'rish maydonidagi ob'ektlar kattaroq ko'rinadi) yoki mikropsiya (ob'ektlar kichraygan ko'rinadi). Shuningdek, ko'zlarning burilish harakatlari (odatda qarama-qarshi tomonga) yoki epileptik nistagmus bo'lishi mumkin. Agar nistagmus kuzatilsa, odatda tez komponenti qarama-qarshi yarim miyada yo'naltirilgan, sekin komponenti esa ipsilateral tomonga qaytadi. Ko'z harakatlari odatda hushsizlikni saqlagan holda yuzaga keladi va bosh yoki tananing burilishlari bilan birga bo'lishi mumkin. Murakkab vizual gallyutsinatsiyalar ham paydo bo'lishi mumkin.

### 5. **Paratsentral hudud**

Dominant bo'lmagan yarim miyada paydo bo'ladigan mushtlashuvlar jinsiy his-tuyg'ular bilan tavsiflanishi mumkin, bu esa jinsiy organlarni qamrab oladi. Mushtlashuvning keyingi bosqichi jinsiy xulqini keltirib chiqarishi mumkin.

### 6. **Dominant temenna-vaqtli hudud**

Fokal kognitiv mushtlashuvlar kuzatiladi, bu esa nutqning buzilishi bilan bog'liq bo'lib, o'qish, hisoblash va yozishdagi qiyinchiliklarni keltirib chiqaradi.

### 7. **Lobno-temenniy**

**operkul**

Hushtat va og'izni qamrab olgan somatomotor simptomlari bilan tavsiflanadigan tutqanoq (ular bir tomonlama yuzga tarqalishi mumkin), gapirishdagi qiyinchilik (disartriya) va ko'p turdagi avtonom simptomlar (masalan, epiqastrik, siydik-jinsiy, oshqozon-ichak, yurak-qon tomir yoki nafas olish tizimi simptomlari), emotsional simptomlar (masalan, qo'rquv) va kognitiv simptomlar (masalan, ta'm his-tuyg'usi) bilan birga bo'lishi mumkin.

**Eslatma:** Fronto-paryetal operkul, tsentrotemporal, silviy va rolendo tutqanoqlari

sinonimdir va markaziy yoriq atrofiga, ayniqsa markaziy yoriqning pastki qismiga tegishli hududlarni o'z ichiga olgan tutqanoqlarni anglatadi.

## **Zatilno-dolyoviy tutqanoqlar**

### **Umumiy ko'rib chiqish:**

Zatilno-dolyoviy tutqanoqlar ko'pincha bolalarda diagnostika qilishda qiyinchiliklar keltirib chiqaradigan subyektiv his-tuyg'ularga ega bo'lgan fokal vizual sensorli tutqanoqlarga olib keladi. Shuningdek, ko'z-motor alomatlari, masalan, ko'zlarni majburiy yopish, ko'z qovoqlarining titrashlari, ko'zlarning og'ishishi va nistagmus kuzatilishi mumkin. Tutqanoq tarqalgan sari boshqa loblar ham jalb qilinishi mumkin.

### **Zatilno-dolyoviy tutqanoqlarning subturlari**

#### **1. Birinchi vizual korteks**

Ushbu hududdagi tutqanoqlar fokal vizual sensorli tutqanoqlarga olib keladi, bu oddiy vizual fenomenlar (odatda turli rangli shakllar, masalan, doiralar, chaqnashlar) yoki salbiy fenomenlar, masalan, ko'zning bir qismini yo'qotish yoki ko'rlik (amavroz) kabi bo'lishi mumkin. Ikki tomonlama ko'rishning yo'qolishi yuzaga kelishi mumkin, bu qorong'ulashish yoki oq nuqta shaklida bo'lishi mumkin. Ushbu hududda yuzaga keladigan tutqanoqlarda kognitiv fokal tutqanoqlar, masalan, murakkab vizual tasvirlar kuzatilmaydi. Vizual fenomenlar ko'pincha boshlanishi bo'lgan yarim shariga qarshi tomon ko'rish maydonida kuzatiladi. Agar ko'rish maydonining bir qismida ijobiy vizual fenomenlar mavjud bo'lsa, odam odatda tutqanoq paytida shu yo'nalishga qaraydi. Kichik bolalarga tutqanoq vaqtida nima ko'rganini chizishni so'rashi foydali bo'lishi mumkin. Fokal vizual sensorli tutqanoqlar odatda qisqa muddatli (<2 daqiqa) bo'ladi, bu ularni migren aura (5-15 daqiqa) dan farqlashga yordam beradi.

#### **2. Ekstrastriar korteks**

Ushbu hududdagi tutqanoqlar ko'proq murakkab vizual gallyutsinatsiyalar bilan bog'liq, masalan, odamlar, hayvonlar yoki sahnalar tasvirlari. Ular fokal kognitiv tutqanoqlar deb hisoblanadi.

#### **3. Temenno-zatilno bog'lanish**

Epileptik nistagmus kuzatilishi mumkin. Agar nistagmus kuzatilsa, u odatda tez komponent bilan, boshlanishi bo'lgan yarim shariga qarshi tomonga, sekin komponent bilan esa ipsilateral tomonga qaytadi. Ko'z harakatlari odatda anglashni saqlash bilan sodir bo'ladi va bosh yoki tananing burilishi bilan birga bo'lishi mumkin. Shuningdek, ko'z qovoqlarining titrashi yoki majburiy yopilishi kuzatilishi mumkin.

#### **4. Shporli yoriq osti**

Ushbu hududda yuzaga kelgan zatilno-tutqanoqlar, temporal lobga tarqalishi va ongni yo'qotish bilan fokal tutqanoqni keltirib chiqarishi mumkin.

#### **5. Shporli yoriq usti**

Ushbu hududda yuzaga kelgan zatilno-tutqanoqlar, parietal lob, lobno-temenniy operkul yoki frontal loblarga tarqalishi mumkin. Fokal atoniy motor tutqanoqlari yuzaga kelishi mumkin, agar tutqanoq tezda frontal sohalarga tarqalishi mumkin bo'lsa.

**Generallashgan epileptik tutqanoq** - bu ma'lum bir miyada boshlangan va tez tarqalib, neyron tarmoqlarining bilaterally (ikki tomonlama) qismlarini qamrab olgan tutqanoq sifatida

aniqlanadi.

Bunday bilaterally tarmoqlar kortikal va subkortikal tuzilmalarni o'z ichiga olishi mumkin, ammo bu har doim ham butun korteksni o'z ichiga olmasligi mumkin. Garchi ayrim tutqanoqlar lokalizatsiyalangan kabi ko'rinishi mumkin bo'lsa-da, joylashuv va lateralizatsiya bir tutqanoqdan boshqasiga doimiy ravishda o'zgarib turadi.

### **1.8.1.2. Generallashgan tutqanoq**

Generallashgan tutqanoq qachonki biror joyda boshlangan va tezda ikki tomonlama tarqaladigan tarmoqlarni jalb qilganida yuzaga keladi. Bunday tarmoqlar kortikal va subkortikal tuzilmalarni o'z ichiga olishi mumkin, ammo butun korteksni o'z ichiga olmasligi shart emas. Har bir tutqanoq alohida lokalizatsiyalangan bo'lib ko'rinishi mumkin, lekin joylashuv va lateralizatsiya bir tutqanoqdan boshqasiga o'zgarishi mumkin.

#### **Generallashgan tutqanoqlar quyidagi turlarga ajratiladi:**

- **Motor boshlanishi**
  - Tonično-klonični va variantlar
  - Tonični
  - Atonični
  - Mioklonik
  - Mioklono-atonik
  - Epileptik spazmlar
- **Nemotor boshlanishi**
  - Tipik absans
  - Atipik absans
  - Mioklonik absans
  - Absans miokloniya bilan

## **MOTOR BOSHLANISHI**

### **TONIKO-KLONIK PARÇHALARI VA VARIANTLARI**

Generallashgan toniko-kloniki tutqanoqlar — bu ikki tomonlama va simmetrik generallashgan motor tutqanoqlardir, ular ongni yo'qotgan kishida yuzaga keladi. Toniko-kloniki tutqanoq tonik (ikki tomonlama oshgan tonus, bir necha soniyadan bir necha minutlargacha davom etadi) va keyin kloniki (ikki tomonlama barqaror ritmik chayqalishlar) fazalaridan iborat, odatda bu tartibda, ammo kloniko-toniko-kloniki va miokloniko-toniko-kloniki kabi variantlar ham bo'lishi mumkin.

**Klonik tutqanoq** — bu ikki tomonlama barqaror ritmik chayqalishlar va ongni yo'qotish bilan bo'lgan tutqanoqdir. U, mioklonik tutqanoqlarning takroriy seriyalaridan farqli o'laroq, chayqalishlarning ritmikligi va ongni yo'qotish holati bilan ajralib turadi. Takroriy seriyali mioklonik tutqanoqlar (masalan, mioklonik epileptik statusda) nizoqli chayqalishlar bilan bog'liq bo'lib, ko'pincha qisman saqlangan ong bilan kuzatiladi.

**Eslatma!** Garchi asimmetriya, masalan, bosh va ko'zning og'ishishi, motor boshlanishi bilan generallashgan tutqanoqda kuzatilishi mumkin bo'lsa-da, agar har bir tutqanoqdan keyin doimiy

fokal alomatlar kuzatilsa (o'ngga ko'rsatish), fokal-bipolyar toniko-kloniki tutqanoq yoki fokal-bipolyar motor tutqanoq deb qaralishi kerak.

### **TONIK TUTQANOQ**

Generallashgan tonik tutqanoq ikki tomonlama qo'l-oyoqlarda tonusning oshishi bilan ajralib turadi, bu odatda 3 soniyadan bir necha minutlargacha davom etadi. Ular ko'pincha uyqudan tashqari paytlarda yuzaga keladi, tunda seriyalar bo'lib kelishi mumkin va tonik kuchlanishning intensivligi farqlanishi mumkin. Yengil tonik tutqanoqlar faqat qo'l-oyoqlarning kichik kuchlanishini ko'rsatishi va faqat ko'zning ochilishi/yuqorilanishi sifatida namoyon bo'lishi mumkin. Bunday hollarda, odam bu hodisalarni sezmaydi. Tonik tutqanoq boshlanishida ko'proq kuchli kuchlanish bilan odam nafas chiqarish ovozini chiqarishi yoki xirg'irlagan bo'lishi mumkin. Kuchliroq va uzoq davom etgan tonik tutqanoqlar vibratsion harakatlarni o'z ichiga olishi mumkin, bu klonik chayqalishlar bilan chalkashishi mumkin. Tonik tutqanoqlar ko'pincha intellektual buzilishlar bilan insonlarda uchraydi.

**Eslatma!** Garchi asimmetriya, masalan, bosh va ko'zning og'ishishi, generallashgan tonik tutqanoqda kuzatilishi mumkin bo'lsa-da, agar har bir tutqanoqdan keyin doimiy fokal alomatlar kuzatilsa, fokal-ikkilamchi toniko-kloniki tutqanoq yoki fokal-ikkilamchi motor tutqanoq deb qaralishi kerak.

**Eslatma:** Tonik tutqanoqlar "drop-attack"larga olib kelishi mumkin, boshqa "drop-attack" sabablariga mioklonik (ayniqsa kichik yoshdagi bolalarda), atoniki va miokloniko-atonik tutqanoqlar kiradi.

### **ATONIK TUTQANOQ**

Atonik tutqanoq bu mushak tonusining kutilmagan yo'qolishi yoki kamayishidir, bunda aniq mioklonik yoki tonik alomatlar yo'q. Atonik tutqanoqlar qisqa muddatli (<2 soniya) bo'lib, bosh, tanani yoki qo'l-oyoqlarni qamrab olishi mumkin. Atonik tutqanoqlar ko'pincha intellektual buzilishlari bo'lgan insonlarda kuzatiladi.

**Eslatma:** Atonik tutqanoqlar "drop-attack"larning sabablaridan biri hisoblanadi, boshqa "drop-attack" sabablariga mioklonik (ayniqsa kichik yoshdagi bolalarda), tonik va miokloniko-atonik tutqanoqlar kiradi.

### **MIOKLONIK TUTQANOQ**

Mioklonik tutqanoq bu yagona yoki seriyali chayqalishlar (tezkor mushak qisqarishlari) bo'lib, har bir chayqalish odatda millisekund davom etadi. Mioklonik epileptik statusda esa davom etuvchi (>30 daqiqa) nizoqli chayqalishlar kuzatiladi, ko'pincha qisman saqlangan ong bilan. Bu ikki holat mioklonik epileptik statusni generallashgan klonik tutqanoqdan farqlaydi, chunki unda ong yo'qoladi va chayqalishlar barqaror va ritmik bo'ladi.

**Eslatma:** Mioklonik tutqanoqlar "drop-attack"lar sabablaridan biridir, boshqa sabablar mioklonik (ayniqsa kichik yoshdagi bolalarda), tonik, atonik va miokloniko-atonik tutqanoqlarga kiradi.

### **MIOKLONIKO-ATONIK TUTQANOQ**

Miokloniko-atonik tutqanoq bu mioklonik tutqanoqdan keyin keladigan atonik tutqanoqdir. Ba'zan atoniya mioklonik chayqalishlar seriyasidan keyin keladi. Bosh va qo'l-oyoqlar ta'sirlanadi, bu tezda yiqilishlarga olib kelishi mumkin. Mioklonik chayqalishlar ba'zan sezilmas darajada bo'ladi.

**Eslatma:** Miokloniko-atonik tutqanoqlar "drop-attack"lar sabablaridan biridir, boshqa sabablar mioklonik (ayniqsa kichik yoshdagi bolalarda), tonik va atonik tutqanoqlarga kiradi.

## **EPILEPTIK SPAZMLAR**

Epileptik spazm bu proximal va tana mushaklarining kutilganicha bukilishi, tekislanishi yoki aralash bukilish-tekislanishi bo‘lib, 1-2 soniya davom etadi, ya'ni mioklonik chayqalishdan (bir necha millisekund davom etadi) uzoqroq, lekin tonik tutqanoqdan (3 soniyadan bir necha minutlargacha davom etadi) qisqaroq. Spazmlar odatda seriyalar bilan bo‘ladi, odatda uyg‘ongan paytlarda. Yengil shakllari faqat iyakning harakatlanishi, yuz ifodalari yoki boshni qimirlatish bilan namoyon bo‘lishi mumkin. Spazmlar ikki tomonlama simmetrik, asimmetrik yoki bir tomonlama bo‘lishi mumkin, ular generallashgan yoki fokal boshlanishi borligini anglatadi.

**Eslatma!** Epileptik spazmlar odatda seriyalar bilan yuzaga keladi (bir nechta klasterda), agar yakka-tutqanoqlar bo‘lsa, boshqa turdagi tutqanoqlarni ko‘rib chiqish kerak.

**Muhim:** Epileptik spazmlar generallashgan boshlanish, fokal boshlanish yoki noma'lum boshlanish sifatida yuzaga kelishi mumkin. Ular shuningdek, tutqanoqning keyingi belgisi sifatida ham ko‘rsatilishi mumkin, lekin boshlanishi emas. Epileptik spazmlar tashxisini tezroq qo‘yish va nazorat qilish kichik bolalarda rivojlanish uchun yaxshi natijalar bilan bog‘liq. Fokal epileptik spazmlar muhimdir, chunki strukturaviy sabablarni aniqlash jarohatni operatsiya qilish imkonini berishi mumkin. Epileptik spazmlarning fokal kelib chiqishini aniqlashda asosiy belgilarni quyidagilar tashkil etadi: harakat belgilari asimmetriyaligi (ayniqsa klaster boshlanishidagi spazmlar), bosh/ko‘zning lateral versiyasi, interiktal yoki iktial EEGda fokal urg‘u va miyada fokal strukturaviy anomaliyalar mavjudligi.

## **NEMOTOR BOSHLANISHI**

### **TIPIK ABSANS TUTQANOQI**

Tipik absans tutqanoq — bu boshlanishi kutilmagan va ongning o‘zgarishi bilan generallashgan tutqanoq bo‘lib, uning og‘irligi turlicha bo‘lishi mumkin (aniq sindromlarga qarang). Tutqanoq vaqtida voqealarga bo‘lgan xotira odatda buziladi, ammo ba'zi hollarda, ayniqsa o‘smirlar orasida, ba'zi ong saqlanib qolishi mumkin. Ko‘z qovoqlari, bosh, qo‘ylar, iyak, perioral yoki boshqa yuz qismlarining klonik harakatlari yuzaga kelishi mumkin, eng ko‘p uchraydigan chastota 3 Gts. Kamdan-kam hollarda qo‘l-oyoqlarda mioklonus kuzatilishi mumkin. Og‘iz va qo‘l avtomatizmlari keng tarqalgan bo‘lib, tutqanoqdan oldin sodir bo‘lgan xatti-harakatlar saqlanishi mumkin. Absans tutqanoqlari ilgari "petit mal" tutqanoqlari deb atalgan. Epileptik absans statusi ham yuzaga kelishi mumkin.

**Eslatma!** Agar absans tutqanoq 45 soniyadan ko‘proq davom etsa yoki postiktal faza kuzatilsa, fokal tutqanoqni ko‘rib chiqing.

**Eslatma!** Agar absans tutqanoqlari 4 yoshgacha bo‘lgan bolalarda yuzaga kelsa, glukozaning 1 transporter defitsiti sindromini ko‘rib chiqing.

### **ATIPIK ABSANS TUTQANOQI**

Atipik absans tutqanoqda ongning yo‘qolishi kamroq keskin boshlanadi va tugaydi, tipik absans tutqanoqlariga nisbatan. Ular ko‘pincha bosh, tana yoki qo‘l-oyoqlarda mushak tonusining yo‘qolishi (odatda asta-sekin pasayish) va sezilar-sezilmas mioklonik chayqalishlar kabi boshqa alomatlar bilan bog‘liq. Atipik absans tutqanoqlari ko‘pincha intellektual buzilishlari bo‘lgan insonlarda kuzatiladi. Ongning yo‘qolishi minimal bo‘lishi mumkin, agar bemor biror narsaga davom etsa, ammo sekinroq yoki xatolar bilan.

**Eslatma:** Bu tutqanoqlarni, agar bemorda davom etayotgan generallashgan sekin (>2,5 Gts) spike-to‘lqinlar bo‘lsa, aniqlash qiyin bo‘lishi mumkin. Shuning uchun EEG va klinik holat o‘rtasida ehtiyotkorlik bilan korrelyatsiya qilish tavsiya etiladi.

## **MIOKLONIK ABSANS TUTQANOQI**

Peshona va qo'l-oyoqlarda ritmik mioklonik chayqalishlar bilan boshlanadi, bu esa qo'l-oyoqlarning asta-sekin ko'tarilishiga olib keladi. Mioklonik chayqalishlar odatda ikki tomonlama bo'ladi, ammo bir tomonlama yoki asimmetrik bo'lishi mumkin. Perioral miokloniyalar va bosh va oyoqlarning ritmik chayqalishlari yuzaga kelishi mumkin. Tutqanoqlar 10-60 soniya davom etadi va odatda har kuni sodir bo'ladi. Ongni anglash darajasi to'liq yo'qolishdan to'liq anglashgacha o'zgaradi.

## **ABSANS MIOKLONIYALARI**

Ko'z qovoqlarining miokloniyasi — bu qisqa muddatli, odatda ritmik, tezkor (4–6 Gts) mioklonik ko'z qovoqlarining chayqalishlari. Odatda ular ko'zlar yopilgandan so'ng yuzaga keladi. Ular ko'zning aylanishi yoki boshni tortish bilan birga bo'lishi mumkin. Ongning o'zgarishi (yo'qolishi) bilan birga bo'lishi mumkin, ammo ba'zan ongning sezilarli o'zgarishi bo'lmasdan ham yuzaga kelishi mumkin. Ushbu turdagi tutqanoq sodir bo'lganda, ular odatda tez-tez (kuniga bir necha marta yoki hatto soatda bir necha marta) kuzatiladi.

**Eslatma!** Agar mioklonik tutqanoq yuqori qo'llarning ko'tarilishi bilan boshlansa, bu mioklonik absans tutqanoqi ekanligini ko'rib chiqing.

## **NOMA'LUM BOSHLANISHLI TUTQANOQLAR**

Kundalik maqsadlar uchun tutqanoqlar asosan boshlanishi bo'yicha generallashgan yoki fokal bo'lib tasniflanadi, bu atamalar mos holda ishlatilishi mumkin, ammo ba'zi tutqanoqlar bunday tasniflashga to'g'ri kelmaydi va noma'lum boshlanishli deb tasniflanadi. Noma'lum boshlanishli tutqanoqlar keyinchalik motorli (masalan, epileptik spazm, toniko-kloniki) yoki nemotorli (masalan, xulq-atvorni to'xtatish) turiga ko'ra tasniflanishi mumkin.

## **NOMA'LUM BOSHLANISHLI TUTQANOQLAR**

Tutqanoq to'g'risida yetarli ma'lumot bo'lmagani sababli uni fokal, generallashgan yoki noma'lum boshlanishga tasniflash mumkin emas. Bu, agar tutqanoq boshlanishi aniqlanmagan bo'lsa va tekshiruv natijalari (masalan, EEG va tasvirlash) hali mavjud bo'lmasa, yuz berishi mumkin.

## **NEONATAL TUTQANOQLAR**

### **Neonatal tutqanoqlarni tasniflash**

Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda ko'p hollarda tutqanoqlar o'tkir kasallik yoki miya insulti natijasida yuzaga keladi va shu sababli ular o'tkir spirtli tutqanoqlar (shuningdek, o'tkir simptomatik tutqanoqlar deb ataladi) bo'lib, epilepsiya emas. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda generallashgan tutqanoqlar bo'lmaydi, faqat fokal tutqanoqlar kuzatiladi. Boshqa yoshlar bilan solishtirganda, tutqanoqlar klinik alomatlarining ustuvor belgisi bo'yicha tasniflanadi, bu alomatlar birinchi belgi bo'lmasligi mumkin. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tutqanoq boshlanishi yoki ongni anglash darajasini aniqlash aniq emas, va tutqanoqning ustuvor belgisi uning etimologiyasini tushunishda muhimroq ahamiyatga ega.

### **Neonatal tutqanoqlar turlari**

**2021 yilda ILAE tomonidan belgilangan yangi tug'ilgan chaqaloqlarda bo'lgan raqamli tutqanoqlar turli turlari:**

### **Fokal motorli tutqanoqlar turlari:**

- Fokal kloniks tutqanoq

- Fokal avtomatizm
- Fokal toniks tutqanoq
- Fokal miyokloniks tutqanoq
- Fokal epileptik spazmlar

#### **Fokal motor bo‘lmagan tutqanoqlar turlari:**

- Fokal vegetativ tutqanoq
- Fokal tutqanoq va xulqni to‘xtatish

**Ketma-ket tutqanoq:** Ketma-ket tutqanoq — bu yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda kuzatiladigan tutqanoq bo‘lib, u tutqanoq vaqtida bir nechta belgilarning ketma-ketligi kuzatiladi, ammo biron bir belgi hukmronlik qilmaydi. Tutqanoq davomida lateralizatsiya o‘zgarishi mumkin. Masalan, ketma-ket tutqanoqda toniks, kloniks, miyokloniks va keyin autonomik belgilar ketma-ketligi bo‘lishi mumkin.

#### **Epilepsiyalarni etiologiyasi bo‘yicha klinik rasm:**

**Genetik epilepsiyalarning klinik rasm:** Genetik epilepsiya tushunchasi shundan iboratki, epilepsiya, bizning tushunishimizcha, ma‘lum yoki taxmin qilinadigan genetik nuqson(lar)ning bevosita natijasidir, bunda tutqanoqlar kasallikning asosiy simptomi hisoblanadi. Genetik nuqson xromosomaviy yoki molekulyar darajada yuzaga kelishi mumkin. Muhim jihat shundaki, «genetik» so‘zi «meros qilib olish» bilan bir xil emas, chunki de novo patogen variantlar kam uchramaydi. Genetik etiologiyaning mavjudligi atrof-muhitning epilepsiyaga ta‘sirini istisno qilmaydi.

Ushbu bo‘limda klinik tekshiruvlar orqali aniqlanishi mumkin bo‘lgan asosiy genetik epilepsiya etiologiyalari keltirilgan:

- Xromosomaviy anomaliyalar
- Genetik anomaliyalar

**Xromosomaviy anomaliyalar:** Ko‘plab xromosomaviy anomaliyalar epilepsiya bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin, ammo ularning ayrimlari juda muhim, chunki ular aniq tutqanoq va EEG belgilariga yoki tez-tez epilepsiya populyatsiyasida uchraydi. Ular EpilepsyDiagnosis.org saytida keltirilgan.

Kariotipni baholash barcha epilepsiyalarda muhimdir, chunki etiologiya aniqlanmagan, chunki dismorfik belgilarning ba‘zan sezilarli emas yoki aniq bo‘lmasligi mumkin. Kariotipni tekshirish 50–100 mitozgacha kengaytirilishi kerak, mozaikani istisno qilish uchun. Kariotipni tekshirish FISH tahlili bilan qo‘shimchani talab qilishi mumkin, subtelemorik hududlar uchun maxsus sondalar yoki ba‘zi xromosomaviy anomaliyalarni aniqlash uchun CGH mikromatriksi. Ba‘zi kasalliklar uchun qon limfotsitlaridan boshqa hujayralarni tekshirish talab qilinishi mumkin.

#### **Xromosomaviy anomaliyalar misollari:**

- 15q13.3 Mikrodeletsiya sindromi
- 18q- Sindromi
- INV-DUP (15) yoki IDIC (15)
- 1p36 Deletsiyasi

- Angelman sindromi
- Down sindromi (Trisomiya 21)
- Klinefelter sindromi (XXY)
- Miller-Dicker sindromi (17p deletesi)
- Pallister-Killian sindromi (12p tetrasomiya)
- Ring 14 sindromi (r14)
- Ring 20 sindromi (r20)
- 12p trisomiya
- Wolf-Hirschhorn sindromi (4p deletesi)

**15q13.3 Mikrodeletsiya sindromi:** Bu xromosomaviy anomaliya intellektual buzilishlar, rivojlanish sekinlashuvi va epilepsiya bilan bog'liq. Turli turdagi tutqanoqlar yuzaga kelishi mumkin, ammo ular odatda umumiy (miyoklonik, absans va umumiy tonik-klonik). Dismorfik belgilar yuzning aylangan lablari, chuqur joylashgan ko'zlar, yuqoriga ko'tarilgan ko'z yoriqlari, gipertelorizm, sinofris, chiqib turgan yoriq va gipotonik yuzni o'z ichiga olishi mumkin. Mikromatriks CGH odatda eng foydali diagnostik test hisoblanadi.

**18q- Sindromi** - Bu xromosomaviy anomaliya intellektual buzilishlar (o'rtacha-og'ir), xulq-atvor buzilishlari, epilepsiya va dismorfik belgilar bilan bog'liq bo'lib, ularga mikrocefaliya, turrisefaliya, chuqur joylashgan ko'zlar, keng burun, baland arka yoki bo'shagan tanglay, karmo shaklidagi og'iz va kichik qo'l va oyoqlar kiradi. Yurak kamchiliklari yuzaga kelishi mumkin. Neyrovizualizatsiya anormal miyelinizatsiyani ko'rsatishi va kichik miya gipoplaziyasini aniqlashi mumkin. Tutqanoqlar erda boshlanadi, va fokal autonomik tutqanoqlar bilan bog'liq tutqanoqlar odatiy holatdir (bu yurak aritmiyasiga va apnoega olib kelishi mumkin). Shuni ta'kidlash kerakki, bu xromosomaning o'zgarishi TCF4 genini o'z ichiga olishi mumkin, bu Pitt-Hopkins sindromida mutatsiyaga uchraydi.

**INV-DUP (15) yoki IDIC (15):** Ushbu sindrom 15-xromosomaning proksimal hududida invertirg dublitsiyasidan kelib chiqadi, odatda 15q11-q13 notinch hududini o'z ichiga oladi. Katta dublitsiya 15p tetrasomiyasiga va 15q qismlarining qisman tetrasomiyasiga olib keladi. Tug'ilishdagi onaning yoshi risk faktori sifatida tanilgan. Bemorlar odatda turli darajalardagi epilepsiya, rivojlanish sekinlashuvi, intellektual buzilishlar, autizm spektridagi buzilishlar va kichik dismorfik belgilarga ega. Tutqanoqlar epileptik spazmlar va boshqa turdagi tutqanoqlarga (fokal va umumiy) o'z ichiga olishi mumkin. Ushbu xromosomaviy anomaliya odatiy kariotip tekshiruvlarida aniqlanadi. FISH testi 15q xromosomasidagi qo'shimcha xromosomaviy material mavjudligini tasdiqlash yoki 15q interstitsial dublitsiyasini aniqlash uchun ishlatiladi.

**DEL 1p36:** Ushbu xromosomaviy anomaliya intellektual buzilishlarga (o'rtacha og'iridan og'irigacha), epilepsiyaga va bir qator tug'ma anomaliyalarga olib keladi. Dismorfik belgilar mikrocefaliya, brahisefaliya, katta va kech yopiladigan oldingi tug'ma boshqacha bo'shliq, chiqib turgan peshona, to'g'ri (gorizontal) qoshlar, chuqur joylashgan ko'zlar, qisqa ko'z yoriqlari, keng burun, yuzning o'rtacha qismining gipoplaziyasi, gipotonik yuz, pastda joylashgan anormal quloqlar, pichoq shaklidagi jag' va qisqargan qo'l va oyoqlarni o'z ichiga oladi. Neyrosensory eshitish yo'qolishi, skelet, siydik va yurak anomaliyalari yuzaga kelishi mumkin. Neyrovizualizatsiya miya strukturalarining bir qator anomaliyalarini ko'rsatishi mumkin. Tutqanoqlar odatda >50% holatlarda yuzaga keladi, o'rta yosh yoki bolalikda

boshlanadi, bir qancha turdagi tutqanoqlarni o'z ichiga oladi, jumladan epileptik spazmlar, umumiy va fokal tutqanoqlar. Tutqanoqlar isitma bilan guruhlashishi mumkin. Ba'zi bemorlarda erta bolalik rivojlanishi va epileptik ensefalopatiya sindromi bo'lishi mumkin. Tutqanoqlarni nazorat qilish odatda qiyinchilik tug'dirmaydi. Rutin kariotip baholash bu sindromni tashxislashda yordam bermasligi mumkin, odatda FISH tahlili talab qilinadi, subtelemor hududlari uchun maxsus sondalar bilan yoki mikromatriksa CGH bilan.

**Angelman sindromi:** Angelman sindromi 15q11-q13 xromosomasida onadan olingan genlarning deletsiyasi yoki inaktivatsiyasi natijasida yuzaga keladi, shu bilan birga otaning nusxasi, normal ketma-ketlikka ega bo'lishi mumkin, lekin u imprinted (niqoblangan) bo'lib, shu sababli faol emas. Bemorlar og'ir intellektual buzilish, rivojlanish sekinlashuvi, epilepsiya, uyqu buzilishi, xarakterlanish (xususan, qo'l chalqitish), ataksia, tez-tez kulish yoki tabassum qilish va, odatda, baxtli xulq-atvor bilan bog'liq. Dismorfik belgilari yaxshi tanilgan: mikrocefaliya, chiqib turgan pastki jag', pichoq shaklidagi chinak, tildan chiqish, ochiq sochlar va ko'zlar bilan yuzning yorqin rangi. Tutqanoqlar bemorlarning 90% da kuzatiladi va odatda 2 yoshgacha boshlanadi, odatda umumiy tutqanoqlar bilan (umumiy tonik-klonik, atypik absans, miyoklonik tutqanoqlar). Tutqanoqlar isitma va ba'zi antikonvulsiv dori-darmonlar, masalan, karbamazepin va lamotrijin bilan kuchayishi mumkin. EEG odatda juda nomutanosib va klinik kutishdan ko'ra nomutanosibroq bo'ladi. 2-3 Gts oralig'ida yuqori amplitudali frontal dominal faollik, simmetrik yuqori voltli faollik 4-6 Gts yoki occipital faollik 3-6 Gts, ko'zlar yopiqligiga bog'liq bo'lgan spayklar va o'tkir to'lqinlar bilan bog'liq bo'lgan boshqa shakllar uchraydi. Mikromatriks CGH odatda eng foydali diagnostik test hisoblanadi.

**Down sindromi (Trisomiya 21):** Down sindromi — bu keng tarqalgan xromosomaviy kasallik bo'lib, yaxshi tanilgan dismorfik belgilarga ega, epilepsiya odatda 10% holatlarda uchraydi va tutqanoqlar boshlanishi bimoidal hisoblanadi, bunda 40% tutqanoqlar 1 yoshgacha boshlanadi (odatda epileptik spazmlar), va 40% tutqanoqlar 30-yoshda boshlanadi. Down sindromli bolalarda barcha asosiy turdagi tutqanoqlar tavsiflangan, shu jumladan fokal tutqanoqlar, epileptik spazmlar, miyoklonik va umumiy tonik-klonik tutqanoqlar. Kuzatiladigan fenotiplar, shuningdek, qo'rqish bilan yuzaga kelgan tutqanoqlarni o'z ichiga olishi mumkin. Vaqtinchalik yurak kasalligi natijasida ba'zi ko'p tuzilishdagi miya anomaliyalarini kuzatish mumkin.

**Klinefelter sindromi (XXY):** Klinefelter sindromi — bu jinsiy xromosomalar anomaliyasining keng tarqalgan turi bo'lib, erkaklarda gipogonadizmning eng keng tarqalgan sababidir. Ushbu sindrom kognitiv va xulq-atvor buzilishlari hamda gipogonadizm bilan ajralib turadi. Tutqanoqlar odatda 3 oydan 3 yilgacha bo'lgan yoshda boshlanadi va, odatda, antikonvulsiv dorilar bilan yaxshi nazorat qilinadi. Turli bemorlarda turli elektroklinik xususiyatlar kuzatilishi mumkin, ammo umumiy tutqanoqlar (absanslar, tonik-klonik) keng tarqalgan turdagi tutqanoqlardir. Ushbu kasallik odatiy kariotip tekshiruvlarida aniqlanadi.

**Miller-Dikera sindromi (17p deletsiyasi)** Ushbu klinik sindrom 17p xromosomasida mikrodeletsiya (17p13.3 mikrodeletsiyasi) yoki boshqa xromosomaviy anomaliyalardan (masalan, translokatsiyalar, halqa xromosoma, qo'shni deletsiyalar) kelib chiqishi mumkin, bu 17pni ta'sir qiladi. LIS1 geni 17pda joylashgan bo'lib, bu sindrom klassik (1-chi turdagi) lissensefaliya mavjudligini o'z ichiga oladi. Bolalarda yuz belgilari o'ziga xos bo'lib, ular qisqa va yuqoriga ko'tarilgan burun, yupqa qizil yuqori qirra bilan qalin yuqori lab, chiqib turgan peshona to'g'riqchilari, kichik jag', pastga joylashgan orqaga egilgan quloqlar, yuzning o'rtasida cho'kkan ko'rinish, keng joylashgan ko'zlar va gipertelorizmni o'z ichiga oladi. Peshona ikki tomondan o'tkir cho'kkaga ega bo'ladi. Ko'pchilik (80%) holatlar sporadik bo'lib, 20% holatlar sog'lom ota-onadan meros qilib olingan balanslangan translokatsiya bilan meros qilinadi.

Shuningdek, bu sindromda buyraklarning rivojlanish nuqsonlari va omfalotselega oid holatlar ham qayd etilgan.

**Pallister-Kilian sindromi (12p tetrasonomiyasi)** Ushbu xromosomaviy anomaliya dismorfik belgilarni keltirib chiqaradi, ular o'z ichiga g'amgin tekis yuz, baland peshona, sochlarning old va yon qismlarida ingichka bo'lishi, gipertelorizm, keng burun, kichik aylangan burun, baland tanglay, mikrorretrogn, qovoqlarni yaxshi qamrab olgan yuqori lab va pastga joylashgan quloqlarni o'z ichiga oladi. Yurak, diafragma va ko'z anomaliyalari ham kuzatilishi mumkin. Rivojlanish kechikishi, og'ir intellektual buzilishlar va epilepsiya mavjud. Epileptik spazmlar kabi turli turdagi tutqanoqlar haqida xabar berilgan. Ushbu kasallik sporadik xarakterga ega. Ko'pchilik bemorlarda 12p tetrasonomiyasi mozaik shaklida bo'lib, bu limfotsitlarda aniqlanmasligi mumkin. Bu kasallikni tashxislash uchun fibroblastlarni tekshirish zarur bo'lishi mumkin.

**Ring 14 sindromi (r14)** Bu noyob xromosomaviy kasallik bo'lib, u doimo epilepsiya bilan bog'liq. Epilepsiya odatda erda boshlanadi va tutqanoqlar davolashga qarshi qiyin bo'ladi, lekin tutqanoq yoki elektrografik belgilari yo'q. Fokal tutqanoqlar va isitma tufayli yuzaga kelgan tutqanoqlar va erda bolalik rivojlanishi hamda epileptik ensefalopatiya bilan bog'liq sindromlar haqida xabar berilgan. Intellektual buzilishlar (o'rtacha-og'ir), mikrocefaliya, yuz dismorfizmi (tor, uzun yuz, retrogn, qisqa bo'yinning ko'rinishi), yurak (o'pka arteriyasining stenozlanishi) va ko'z anomaliyalari (katarakta, tarmoq pigmentatsiyasi, sariq dog'ning anomaliyasi) kuzatiladi. Holatlarning ko'pchiligi sporadik, lekin oilaviy holatlar haqida xabar berilgan. Ko'pchilik bemorlarda 14-halqa xromosomasining mozaikligi mavjud. Ushbu kasallikni tashxislash uchun kariotip tekshiruvini o'tkazish zarur, 50-100 mitozni o'rganish kerak, chunki bu rutin kariotip baholashiga kirmaydi. Mikromatritsa CGH, agar halqa shakllanishida deletatsiya bo'lmasa, bu kasallikni aniqlay olmaydi.

**Ring 20 sindromi (r20)** Bu noyob xromosomaviy kasallik bo'lib, uning ajralib turuvchi belgilari epilepsiya bilan bog'liq. Ba'zi bemorlarda mikrocefaliya, intellektual buzilishlar (bemorlarga tegishli bo'lganlarning uchdan ikki qismi) va xulq-atvor buzilishlari kuzatilishi mumkin, ammo bu sindromni aniqlashda yordam beradigan ba'zi ajralib turuvchi klinik belgilari mavjud. Dismorfik belgilari kutish mumkin emas. Holatlarning ko'pchiligi sporadik, lekin oilaviy holatlar haqida xabar berilgan. Mozaizm intellektual buzilishlarda keng tarqalgan (ammo epilepsiyada emas), bu mozaizm darajasi bilan bog'liq. Kechki frontaldagi tutqanoqlar keng tarqalgan. Bemorlarga tutqanoqlari davomida 50% hollarda qo'rquvli ko'rish gallyutsinasiyalari xabar berilgan. Tutqanoqlar o'zini uzoq muddatli ongni chalkashtirish holatlari ko'rinishida namoyon bo'lishi mumkin, bu bir necha daqiqadan yarim soatgacha davom etadi, bemor harakatsiz turishi yoki diqqatni tikib ko'rishi mumkin, yoki avtomatik harakatlar va chalkash yurishlar bilan kuzatilishi mumkin. Bu hodisalar perioral va ko'zlarning miyoklonik qisqarishlari bilan hamroh bo'lishi mumkin. Iktal EEG uzun muddatli, ritmik theta to'lqinlar va yuqori amplitudali ritmik 2-3 Gts ning frontal qismida yuqori amplitudali tarmoqlar bilan namoyon bo'ladi. Interiktal EEG odatda normal bo'lishi yoki bifrontal-temporal fokal spayklar ko'rsatilishi mumkin. Tutqanoqlar odatda tez-tez va dori-darmonlar bilan davolashga qaramay nazorat qilish qiyin. Ushbu kasallikni tashxislash uchun kariotipni o'rganish zarur, 50-100 mitozni tahlil qilish kerak, bu rutindagi kariotip baholashiga kirmaydi. Mikromatritsa CGH, agar halqa shakllanishida deletatsiya bo'lmasa, bu kasallikni aniqlay olmaydi.

**12p trisomiya** 12p trisomiya — bu xromosomaviy anomaliya bo‘lib, u rivojlanish sekinlashuviga, intellektual buzilishlarga va bir qator dismorfik belgilarni keltirib chiqaradi, ular o‘z ichiga turrisefaliya, tekis bo‘yli peshona, qisqa bo‘yinning ko‘rinishi, dumaloq yuzlar, chiqib turgan yonoqlar, baland peshona, gipertelorizm, epikantusli burun, keng burun va boshqa yuz dismorfiyalarini o‘z ichiga oladi. Yurak va qo‘llar bilan bog‘liq nuqsonlar kuzatilishi mumkin. Miya strukturasi anomaliyalariga polimikrogiriy va fokal kortikal displaziya kiradi. Tutqanoqlar odatda umumiy bo‘lib, miyoklonik absanslar va miyoklonik tutqanoqlarni o‘z ichiga oladi, EEGda 3 Gts chastotali umumiy spayk-to‘lqinlar ko‘rsatiladi.

**Wolf-Hirschhorn sindromi (DEL 4p)** Wolf-Hirschhorn sindromi 4 xromosomasining qisqa yelkasida qisman deletatsiya natijasida yuzaga keladi. Bu anomaliya rivojlanish kechikishini, intellektual buzilishlarni (og‘ir), gipotoniyani va epilepsiyani keltirib chiqaradi, shuningdek, bir qator dismorfik belgilarga olib keladi (mikrosefaliya, mikrognosiya, qisqa teshik, epikantus, baland peshona, chiqib turgan glabella, gipertelorizm, displastik quloqlar va periaurikulär o‘shishlar). Burun "yunon shlemi" shaklida bo‘lishi mumkin. Shuningdek, tug‘ma yurak nuqsonlari, gipospadiya, kolobomalar, buyrak anomaliyalari, lab va/yoki tanglayning yirtilishi va karollik kuzatilishi mumkin. Immun tizimi buzilishlari, jumladan umumiy o‘zgaruvchan immunodefitsit va IgA yetishmovchiligi ham yuzaga kelishi mumkin. Neyrovizualizatsiya mozolyusli tana yoki miya po‘stlog‘i yoki boshqa anomaliyalarni ko‘rsatishi mumkin. Ko‘pchilik holatlar sporadik bo‘lib, 10% holatlar ota-onadan translokatsiya orqali meros qilib olingan. Tutqanoqlar ko‘p hollarda (>90%) uchraydi, odatda uch yoshdan boshlab, umumiy toniko-kloniyal yoki gemikloniya tutqanoqlari sifatida, va bu loxoraning (qizib ketish) tufayli (tutqanoqlar klasterlariga yoki epileptik statusga olib kelishi mumkin), bu vaqt davomida kuzatiladi. Shuningdek, epileptik spazmlar, atipik absanslarga va fokal tutqanoqlarga duch kelinishi mumkin. EEGda ikki turdagi patronlar aniqlanadi - difuz, atipik sekin o‘tkir/spayk-to‘lqin komplekslari, ular sekin to‘lqinli uyqu bilan faollashadi yoki yuqori amplitudali tez spayk/polispyak-to‘lqinlar ko‘rsatiladi, ko‘zlarni yopish orqali yuzaga keladi. Tutqanoqlar odatda mono-terapiya bilan yaxshi nazorat qilinadi va yosh o‘tishi bilan yaxshilanadi. Rutin kariotip baholash ushbu sindromni aniqlashga yordam bermasligi mumkin, odatda subtelemor hududiga xos FISH tahlili yoki mikro-matritsa CGH tahlili zarur.

## GEN ANOMALIYALARI

Epilepsiyada gen anomaliyalari rolini o‘rganish bo‘yicha zamonaviy bilimlar aniq molekulyar-genetik tadqiqotlardan olingan bo‘lib, ular yaxshi qayta tiklangan va hatto tashxislash testlari asosida ishlatilgan, yoki tegishli ravishda o‘rganilgan oilaviy tadqiqotlardan kelib chiqqan. Epilepsiya keltirib chiqaruvchi va/yoki alohida belgilarni tanib olishda muhim bo‘lgan ba’zi gen anomaliyalarini bu bo‘limda keltiramiz:

- AKT3
- ARFGEF2
- ARHGEF9
- ARX
- CACNA1A
- CACNB4
- CDKL5

- CHD2
- CHRNA2
- CHRNA4
- CHRNB2
- CLCN2
- COL4A1
- DCX
- DEPDC5
- EFHC1
- FKRP
- FKTN
- FLNA
- FMR1 (Fragile X sindromi)
- FOXG1
- GABRA1
- GABRD
- GABRG2
- GLI3
- GNAQ
- GRIN2A
- KCNQ2
- KCNQ3
- KCNT1
- LARGE
- LGI1
- LIS1
- MECP2
- NPRL2
- NPRL3
- PCDH19
- PIK3CA
- PIK3R2
- PLCB1
- PNKP
- POMT1

- POMT2
- PRRT2
- RELN
- SCN1A
- SCN1B
- SCN2A
- SLC2A1
- SLC25A22
- SPTAN1
- STXBP1
- TBC1D24
- TCF4 (Pitta-Hopkins sindromi)
- TSC1
- TSC2
- TUBA1A
- WDR62
- ZEB2 (Moyet-Wilson sindromi)

### **Progressiv nevrologik yomonlashuv**

"Rivojlanish ensefalopatiyasi" atamasini qo'llash qiyin bo'lishi mumkin, ayniqsa, keksa yoshdagi bemorlarga nisbatan. Bunday bemorlar epilepsiya bilan bog'liq kognitiv, nevrologik yoki psixiatrik buzilishlar, rivojlanishning to'xtashi yoki regressiyasi boshlanguncha normal rivojlanish bosqichlarini yakunlagan bo'lishadi.

Bunday hollarda, rivojlanish ensefalopatiyasi atamasi o'rniga **progressiv nevrologik yomonlashuv** atamasi qo'llaniladi, agar bu yomonlashuv asosiy etiologiya bilan bevosita bog'liq bo'lsa.

### **Epilepsiya sindromlari, rivojlanish ensefalopatiyasi yoki progressiv nevrologik yomonlashuv bilan bog'liq bo'lgan holatlar**

Quyidagi epilepsiya sindromlari barcha yoki deyarli barcha bemorlarda rivojlanish ensefalopatiyasi, epileptik ensefalopatiya yoki progressiv nevrologik yomonlashuv bilan bog'liq:

#### **Yangi tug'ilgan chaqaloqlar / go'daklar**

- **Erta bolalik rivojlanish ensefalopatiyasi va epilepsiya (EIDEE)**
- **Go'daklik davrida migratsiyalanuvchi fokal tutqanoqlar bilan namoyon bo'ladigan epilepsiya (EIMFS)**
- **Bolalar epileptik spazmlari sindromi (IESS)**
- **Drave sindromi (DS)**

## **Bolalik davri**

- **Miyoklonik-atonik tutqanoqlar bilan namoyon bo‘ladigan epilepsiya (EMAtS)**
- **Lennox-Gasto sindromi (LGS)**
- **Spayk-to‘lqin faolligi bilan bog‘liq rivojlanish va/yoki epileptik ensefalopatiya (DEE-SWAS, EE-SWAS)**
- **Febril infeksiyaga bog‘liq epilepsiya sindromi (FIRES)**
- **Gemikonvulsiya-gemiplegiya-epilepsiya sindromi (HHE)**

## **Har qanday yoshda namoyon bo‘lishi mumkin bo‘lgan holatlar**

- **Progressiv miyoklonik epilepsiyalar (PME)**
- **Rasmussen sindromi (RS)**

### **1.7. Epilepsiyaning yo‘qolishi**

#### **Ta'rif**

Epilepsiya quyidagi hollarda tuzalgan hisoblanadi: agar bemor yoshga bog‘liq epileptik sindromga ega bo‘lsa va hozirda ushbu yoshdan o‘tgan bo‘lsa yoki so‘nggi 10 yil ichida tutqanoqlarsiz bo‘lsa va so‘nggi 5 yil davomida tutqanoqqa qarshi dorilarni qabul qilmagan bo‘lsa.

Epilepsiyaning yo‘qolishi bemorda hozirda epilepsiya yo‘qligini bildiradi, lekin kelajakda tutqanoqlarning qaytalanish ehtimolini to‘liq istisno qilib bo‘lmaydi. Qayta tutqanoq ehtimoli epilepsiya turi, yoshi, sindromi, etiologiyasi, davolash va boshqa ko‘plab omillarga bog‘liq. 5 yillik remissiyadan keyin tutqanoqlarning qaytalanishi kamdan-kam uchraydi, lekin 10 yillik remissiyadan keyin qaytalanish ehtimoli haqida aniq ma‘lumotlar yo‘q. Ishchi guruh mutaxassislarining fikriga ko‘ra, 10 yil davomida tutqanoqlarsiz va 5 yil davomida dori qabul qilmagan bemorlar orasida epilepsiyaning qaytalanish xavfi juda past.

---

### **1.8. Kasallik yoki holatning klinik manzarasi (kasallik yoki holatlar guruhi)**

#### **1.8.1. Epileptik tutqanoqlarning asosiy turlari**

Tutqanoq – bu miyadagi g‘ayritabiiy, haddan tashqari yoki sinxron neyron faolligi tufayli paydo bo‘ladigan vaqtinchalik simptomlar va/yoki belgilar to‘plamidir. EpilepsyDiagnosis.Org saytidagi ma'lumotlarga ko‘ra, "belgilar" termini tutqanoq paytida yuzaga keladigan har qanday simptom va belgilarni ifodalash uchun ishlatiladi. Ushbu belgilar tutqanoq turlarini tasniflash uchun ishlatiladi.

Tutqanoq har doim ham epilepsiya borligini anglatmaydi. Epilepsiya tashxisini qo‘yish uchun maxsus mezonlarga rioya qilish kerak. Ba‘zi holatlar tutqanoqqa o‘xshash bo‘lishi mumkin, ammo ular epilepsiya emas va shuning uchun ularni ehtiyotkorlik bilan istisno qilish lozim.

Epileptik tutqanoqlar quyidagi turlarga bo‘linadi:

- **Fokal boshlang‘ichli tutqanoqlar**
- **Generalizatsiyalangan boshlang‘ichli tutqanoqlar**
- **Noma‘lum boshlang‘ichli tutqanoqlar**

---

#### **1.8.1.1. Fokal tutqanoqlar**

#### 1.8.1.1.1. Fokal tutqanoq

Fokal tutqanoqlar faqat bitta yarimsharda joylashgan neyron tarmoqlarda boshlanadi. Ular joylashgan hududda yoki kengroq sohalarga tarqalishi mumkin. Fokal tutqanoqlar subkortikal tuzilmalarda ham paydo bo'lishi mumkin. Har bir tutqanoq turi doimiy boshlanish modeliga ega bo'lib, u miyadagi o'ziga xos yo'llarga tarqaladi.

Fokal tutqanoqlarning tasnifi faqat ular epileptik ekanligi tasdiqlangandan keyin amalga oshirilishi kerak. Agar epilepsiyaga o'xshash boshqa holatlar inkor qilinmagan bo'lsa, tasniflash noto'g'ri bo'lishi mumkin.

Fokal tutqanoqlar ikki asosiy mezon bo'yicha tasniflanadi:

1. **Ongning buzilishi yoki buzilmaganligi**
    - Agar bemor tutqanoq davomida atrof-muhitni to'liq anglab tursa, bu **fokal anglangan tutqanoq** hisoblanadi.
    - Agar ong har qanday vaqtda buzilsa, bu **fokal buzilgan ongli tutqanoq** hisoblanadi.
  2. **Boshlang'ich simptomlarning turi**
    - Harakat (motor) boshlang'ichi
    - Harakatsiz (non-motor) boshlang'ichi
    - Sensor boshlang'ich
    - Kognitiv boshlang'ich
    - Emotsional boshlang'ich
    - Vegetativ boshlang'ich
    - Xulq-atvor bilan bog'liq boshlang'ich
- 

#### 1.8.1.1.2. Fokal tutqanoqdan keyingi ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoq

Fokal tutqanoqlar miya bo'ylab keng tarqalishi mumkin, natijada ikki yarim sharni ham qamrab olgan toniko-klonik tutqanoq paydo bo'ladi. Bunday holat **fokal tutqanoqdan keyingi ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoq** deb ataladi. Bu holatda bemor hushini yo'qotadi va umumiy mushak tortishishlari kuzatiladi.

---

#### 1.8.1.1.3. Yarimsharlarga bog'liq xususiyatlar

Ba'zi fokal tutqanoq simptomlari qaysi yarimshar ta'sirlanganligini aniqlash uchun foydalidir. EEG tekshiruvlari ba'zida kam ma'lumot berishi mumkin, shuning uchun klinik simptomlar diagnostika jarayonida muhim ahamiyatga ega.

Tutqanoq davomida qo'shimcha simptomlar ham paydo bo'lishi mumkin, ular miyaning qaysi qismi ta'sirlanganligini tushunishga yordam beradi. Shuning uchun, tutqanoq tasnifi quyidagi bosqichlarda amalga oshiriladi:

1. **Tutqanoqning fokal yoki generalizatsiyalanganligini aniqlash.**
  - EEG, MRT va boshqa tekshiruvlar yordamida 80% ishonch bilan diagnoz qo'yilishi kerak. Agar bu darajada ishonch bo'lmasa, tutqanoq noma'lum boshlang'ichli deb hisoblanadi.

## 2. Ong darajasini baholash.

- Agar ong har qanday vaqtda buzilgan bo'lsa, tutqanoq fokal buzilgan ongli tutqanoq hisoblanadi.
- Agar ong darajasi aniqlanmasa, tutqanoq **noma'lum ongli fokal tutqanoq** deb belgilanadi.

## 3. Dastlabki boshlang'ich belgini aniqlash.

- Sensor, motor, vegetativ yoki kognitiv boshlang'ich bo'lishi mumkin.

## 4. Qo'shimcha simptomlarni qayd etish.

- Tutqanoq vaqtida qo'shimcha simptomlar ham muhim bo'lishi mumkin, chunki ular miyaning qaysi hududi ta'sirlanganligini ko'rsatishi mumkin.

---

### Izoh:

Tutqanoq tashxisini aniqlashda EEG, MRT, laboratoriya va genetik testlar yordamchi vositalar sifatida ishlatiladi. Video EEG monitoring ham tutqanoq turini to'g'ri aniqlashga yordam beradi.

### ONGNI BUZMAYDIGAN TUTQANOQLAR

Tutqanoq paytida ongnining saqlanishi – bu bemorning butun tutqanoq davomida o'zini va atrof-muhitini to'liq anglashini bildiradi, hatto u harakatsiz bo'lsa ham. Agar ong saqlangan bo'lsa, bu **fokal tutqanoq ong buzilmasdan** deb tasniflanadi. Oldin bunday turdagi tutqanoqlar "**oddiy qisman tutqanoq**" deb nomlangan.

Tutqanoq, shuningdek, boshqa motor yoki nomotor boshlanish belgilari bilan ham tasniflanishi mumkin, masalan:

- **Fokal hissiy tutqanoq ong buzilmasdan**
- **Fokal motor tutqanoq ong buzilmasdan**

---

### ONGNI BUZADIGAN TUTQANOQLAR

Tutqanoq paytida ongni baholash – bemorning butun tutqanoq davomida o'zini va atrof-muhitini to'liq anglashini bildiradi. Agar tutqanoq davomida ong har qanday vaqtda buzilsa, bu **fokal tutqanoq ong buzilishi bilan** deb tasniflanadi.

Ong yo'qotilishining darajasi har xil bo'lishi mumkin. Oldin bunday turdagi tutqanoqlar:

- "**Murakkab qisman tutqanoq**"
- "**Fokal diskognitiv tutqanoq**"

deb nomlangan.

---

### FOCAL TUTQANOQLAR

### MOTOR TUTQANOQLAR

Motor boshlanishga ega tutqanoqlar harakat bilan bog‘liq bo‘lib, bu harakat mushaklar yoki mushak guruhlarining qisqarishi yoki bo‘shashishi bilan sodir bo‘lishi mumkin. Motor xususiyatlariga qarab, bunday tutqanoqlar oddiy yoki murakkab shaklda bo‘lishi mumkin.

**Eslatma:** Agar tutqanoq boshlanishida bunday xususiyat bo‘lmasa, u tasniflash uchun ishlatilmaydi, balki tutqanoq boshlanishi tasniflangandan keyin qo‘shimcha ta’rif sifatida qo‘shiladi.

Motor boshlanishga ega tutqanoq turlari:

- **Fokal klonik tutqanoq** – muntazam ritmik qaltirash, odatda distal qo‘l, bir qo‘l yoki tananing bir tomoniga ta’sir qiladi. Ushbu qaltirash miya harakat korteksiga mos ravishda tarqalishi mumkin, bu holat "**Jekson marshi**" deb ataladi.
- **Fokal hemiklonik tutqanoq** – tananing bir tomonida tez va ritmik qaltirash bilan namoyon bo‘ladi. Ushbu tutqanoq **Drave sindromi** va **o‘z-o‘zidan o‘tib ketuvchi (oilaviy) neonat epilepsiya** kabi holatlarda uchraydi.
- **Fokal tonik tutqanoq** – mushak tonusining oshishi, odatda bir necha soniyadan bir necha daqiqagacha davom etadi.
- **Fokal motor tutqanoq distoniyaga ega** – antagonist va agonist mushaklarning doimiy qisqarishi natijasida **atroq yoki burilish harakatlari** sodir bo‘ladi, natijada g‘ayritabiiy holatlar yuzaga keladi.
- **Fokal mioklonik tutqanoq** – bir martalik yoki qisqa vaqt davomida bir necha bor sodir bo‘ladigan mushak qisqarishlari (qaltirash). Har bir qisqarish odatda **millisekund davom etadi**.
- **Fokal atonik tutqanoq** – to‘satdan mushak tonusining yo‘qolishi yoki kamayishi, odatda **>500 millisekunddan 2 soniyagacha davom etadi**. Bosh, tana, jag‘ yoki qo‘l-oyoq mushaklariga ta’sir qilishi mumkin.
- **Fokal motor tutqanoq falaj yoki parez bilan** – tutqanoq **mushaklarning zaifligi yoki to‘liq falaj** bilan boshlanadi.
- **Fokal epileptik spazmlar** – **1-2 soniya davom etadigan to‘satdan egilish, yozilish yoki aralash harakatlar** bilan tavsiflanadi, odatda ketma-ket sodir bo‘ladi.
- **Fokal giperkinetik tutqanoq** – bu tutqanoq **proksimal qo‘l-oyoqlar yoki tanadagi mushaklarning** katta amplitudali, tartibsiz harakatlari bilan namoyon bo‘ladi. **Pedal aylantirish, chayqalish, sakrash, siltash, o‘zini oldinga itarish** kabi harakatlar kuzatiladi. Ushbu turdagi tutqanoq **uyqu bilan bog‘liq gipermotor epilepsiyada** uchraydi.
- **Fokal avtomatizmlil tutqanoq** – bu **tartibli, takroriy avtomatik harakatlar** bilan tavsiflanadi. Ushbu harakatlar bemor ixtiyorisiz sodir bo‘ladi.

**Fokal avtomatizmlar quyidagicha tasniflanadi:**

- **Orofasial** – lablarni chayqash, og‘izni qimirlatish, chaynash, yutish, ko‘z qoqish.
- **Qo‘l harakatlari** – qo‘llar bilan manipulyatsiya qilish, qidirish, urish, barmoqlar bilan o‘ynash.
- **Oyoq harakatlari** – yurish, qadam tashlash, yugurish, odatda **fokal giperkinetik tutqanoqlarga** nisbatan yumshoqroq harakatlar bo‘ladi.

**Progressiv nevrologik yomonlashish**

Rivojlanish ensefalopatiyasi atamasi, epilepsiya rivojlanishidan oldin normal rivojlanishni to‘liq tugatgan, lekin kognitiv, nevrologik yoki psixiatriya buzilishlari, turg‘unlik yoki regressga uchragan keksa odamlar uchun qo‘llash qiyin bo‘lishi mumkin. Bunday odamlarda rivojlanish

ensefalopatiyasi oʻrniga asosiy etiologiya bilan bevosita bogʻliq boʻlgan progressiv neurologik yomonlashish atamasi ishlatilishi mumkin.

Epileptik ensefalopatiya yoki progressiv neurologik yomonlashish bilan bogʻliq epilepsiya sindromlari

Quyidagi epilepsiya sindromlari rivojlanish va/yoki epileptik ensefalopatiya yoki progressiv neurologik yomonlashish bilan bogʻliq boʻlib, barcha (yoki deyarli barcha) bemorlarda kuzatiladi:

### **Yangi tugʻilgan chaqaloqlar / goʻdaklar**

- Erta bolalik rivojlanish ensefalopatiyasi va epilepsiya (EIDEE)
- Migratsion fokal epileptik tutqanoqli goʻdak epilepsiyasi (EIMFS)
- Bolalik epileptik spazmlar sindromi (IESS)
- Drave sindromi (DS)

### **Bolalik davri**

- Mioklonik-atonik tutqanoqli epilepsiya (EMAtS)
- Lennoks-Gasto sindromi (LGS)
- Rivojlanish va/yoki epileptik ensefalopatiya bilan uyquda shpilk-toʻlqin faollashuvi (DEE-SWAS, EE-SWAS)
- Febril infeksiya bilan bogʻliq epilepsiya sindromi (FIRES)
- Gemikonvulsiya-gemiplegiya-epilepsiya sindromi (HHE)

### **Turli yosh guruhlari**

- Progressiv mioklonik epilepsiyalar (PME)
- Rasmussen sindromi (RS)

---

## **ONG BUZILISHISIZ TUTQANOQLAR**

Tutqanoq paytida ongning saqlanib qolishi deganda, bemorning butun tutqanoq davomida oʻzini va atrof-muhitni toʻliq idrok etishi tushuniladi, hatto u harakatsiz boʻlsa ham. Agar ong saqlanib qolsa, tutqanoq fokal tutqanoq boʻlib, ong buzilishsiz sodir boʻladi. Ilgari bu turdagi tutqanoq "oddiy qisman tutqanoq" deb atalgan. Tutqanoq, shuningdek, boshqa xususiyatlardan foydalanib ham tasniflanishi mumkin, masalan, bu ong buzilishsiz fokal sezgir tutqanoq yoki ong buzilishsiz fokal motorli tutqanoq boʻlishi mumkin.

## **ONG BUZILISHI BILAN TUTQANOQLAR**

Tutqanoq paytida ongning saqlanib qolishi deganda, bemorning butun tutqanoq davomida oʻzini va atrof-muhitni toʻliq idrok etishi tushuniladi, hatto u harakatsiz boʻlsa ham. Agar tutqanoq davomida istalgan paytda ong buzilsa, bu fokal tutqanoq ong buzilishi bilan sodir boʻlgan hisoblanadi. Ongning yoʻqolish darajasi har xil boʻlishi mumkin. Ilgari "murakkab qisman tutqanoq" va "fokal diskoʻrinishli tutqanoq" atamalari ushbu turdagi tutqanoqlar uchun ishlatilgan.

---

## **FOCAL (OʻCHOKLI) MOTORLI TUTQANOQ TURLARI**

- **Fokal klonik tutqanoq** – ritmik tebranuvchi harakatlar, qo‘l yoki tananing bir tomonini qamrab olishi mumkin.
  - **Fokal gemiklonik tutqanoq** – tananing bir tomonida ritmik tebranishlar sodir bo‘ladi, bu ba‘zi epilepsiya sindromlariga xos.
  - **Fokal tonik tutqanoq** – mushak tonusi oshishi va bir necha soniyadan bir necha daqiqagacha davom etishi.
  - **Fokal motorli tutqanoq distoniya bilan** – mushaklarning tortilishi natijasida anormal holatlar paydo bo‘lishi.
  - **Fokal mioklonik tutqanoq** – qisqa muddatli mushak qisqarishlari (milisaniyalar davomida).
  - **Fokal atonik tutqanoq** – mushak tonusining to‘satdan pasayishi yoki yo‘qolishi.
  - **Fokal epileptik spazmlar** – tananing bukilish yoki yozilish harakatlari, odatda ketma-ket sodir bo‘ladi.
  - **Fokal giperknetik tutqanoq** – katta amplitudali, tartibsiz harakatlar, masalan, sakrash yoki pedal aylantirish harakatlari.
  - **Fokal avtomatizmlar** – bemor beixtiyor takrorlanadigan harakatlarni bajaradi, masalan, labni chapillatish, chaynash, qo‘l bilan ushlash, yurish va hokazo.
- **Orofasial:** lablarni chapillatish, lablarni qisish, chaynash, yutish, shiqillatish, ko‘z qisish.
  - **Qo‘l bilan bajariladigan:** bir tomonlama yoki ikki tomonlama noqulay, taqillatish, manipulyatsiya qilish yoki tekshirish harakatlari qo‘llar bilan bajariladi.
  - **Pedal:** ikki tomonlama yoki bir tomonlama oyoq/oyoq harakatlari, ular yurish, qadam tashlash yoki yugurishni o‘z ichiga olishi mumkin. Harakatlar amplitudasi bo‘yicha normal harakatlarga ko‘proq o‘xshaydi va oyoqlarga ta‘sir qiluvchi fokal giperknetik tutqanoqlarda kuzatiladigan harakatlarga qaraganda kamroq shiddatli yoki tezkor bo‘ladi.
  - **Perseverativ:** harakat tutqanoq boshlanguncha noto‘g‘ri davom etishi.
  - **Vokal:** yakka yoki takrorlanuvchi tovushlar, masalan, qichqiriq yoki xirillash.
  - **Verbal:** yakka yoki takrorlanuvchi so‘zlar, iboralar yoki qisqa jummlalar.
  - **Seksual:** jinsiy xatti-harakatlar.
  - **Boshqalar:** avtomatizmlar boshni qimirlash, kiyimni yechish va boshqa avtomatik harakatlarni o‘z ichiga olishi mumkin.
- **Fokal motor tutqanoq dizartriya/anartriya bilan** – tutqanoqning boshlanishi nutq tovushlarini hosil qilishda ishtirok etuvchi mushaklarning muvofiqlashuvi buzilishi natijasida artikulyatsiya qiyinlashuvi bilan tavsiflanadi. Reseptiv va ekspressiv til funksiyalari buzilmagan, ammo nutq yomon artikulyatsiyalangan va kamroq tushunarli bo‘ladi.
  - **Fokal motor tutqanoq salbiy mioklonus bilan** – normal tonik mushak faolligining to‘satdan 500 millisekund yoki undan kam davom etuvchi uzilishi, oldin mioklonus alomatlarisiz yuzaga keladi. Bu rivojlanish bilan bog‘liq epilepsiya sindromida va/yoki uyquda spike-to‘lqinlar faollashuvi bilan kechuvchi epileptik ensefalopatiyada kuzatiladi. Bunda yuqori qo‘l yoki bosh sohasida mahalliy qisqa muddatli mushak tonusi uzilishi sodir bo‘ladi. Mushak tonusi uzilishi fokal atonik tutqanoqqa qaraganda qisqaroq bo‘ladi. Bemorda tonus yo‘qolishini boshlang‘ich holatni o‘zgartirish orqali qisman tuzatish imkoniyati bo‘lishi mumkin.
  - **Fokal motor tutqanoq versiya bilan** – ko‘z, bosh va/yoki gavdaning barqaror, majburiy bir yo‘nalishda burilishi yoki o‘rta chiziqdan yon tomonga og‘ishi bilan boshlanadi. Lateralizatsiyani aniqlash muhimdir, chunki bu tutqanoq qaysi yarim sharga tegishli ekanligini aniqlashga yordam beradi. Masalan, tutqanoq o‘ng tomonda joylashgan okulyar va tsefalik versiya bilan kechuvchi fokal motor tutqanoq bo‘lishi mumkin.

- **Fokal ikki tomonlama motor tutqanoq** – tutqanoq bosh miya yarim sharlaridan birida boshlanib, tezda ikki tomonlama mushak guruhlarini qamrab oladi. Ko‘pincha peshona (frontal) tutqanoqlarga xos.
- **Fokal tutqanoqlar** miyaga keng tarqalishi mumkin, ikki tomonlama tarmoqlarni, jumladan, po‘stloq va po‘stloq osti tuzilmalarini qamrab olib, ong yo‘qolishi bilan kechuvchi toniko-klonik tutqanoqqa olib keladi. Ushbu turdagi tutqanoq **fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoq** deb nomlanadi.

### **Motor belgilersiz boshlanuvchi tutqanoq turlari**

- **Fokal sensorli tutqanoq**
- **Fokal kognitiv tutqanoq**
- **Fokal emotsional tutqanoq**
- **Fokal vegetativ tutqanoq**
- **Fokal tutqanoq xulq-atvorning kechikishi bilan**
  - **Fokal sensorli tutqanoq** – tutqanoqning boshlanishida bemor sezgan his-tuyg‘ular bilan tavsiflanadi, lekin kuzatuvchilar uchun aniq klinik belgilersiz namoyon bo‘ladi. Fokal sensorli tutqanoqlar quyidagi tavsiflar bilan tasvirlanishi mumkin:
  - **Fokal somatosensorli tutqanoq** – sezish fenomenlari bilan namoyon bo‘ladi, jumladan: qitiqlanish, uvishish, elektr toki urgan kabi hislar, og‘riq, harakat qilish hissi yoki harakat qilish istagi. Ushbu tutqanoqlar sensor-motor korteksni qamrab oladi.
  - **Fokal sensorli ko‘ruv tutqanoqlari** – oddiy vizual gallyutsinatsiyalar bilan tavsiflanadi, masalan: miltillovchi yoki yaltiragan chiroqlar/ranglar yoki boshqa shakllar, oddiy naqshlar, skotomalar yoki amavroz. Murakkabroq vizual gallyutsinatsiyalar (masalan, shakllangan tasvirlarni ko‘rish) fokal kognitiv tutqanoq sifatida tasniflanadi. Fokal sensorli ko‘ruv tutqanoqlari ensa (okspital) bo‘lagida yuzaga keladi.
  - **Fokal sensorli eshitish tutqanoqlari** – oddiy eshitish fenomenlari bilan tavsiflanadi, jumladan: g‘uvullash, jiringlash, baraban ovozi yoki alohida tovushlar. Murakkabroq eshitish gallyutsinatsiyalari, masalan, ovozlar eshitish, fokal kognitiv tutqanoq sifatida tasniflanadi. Fokal sensorli eshitish tutqanoqlari lateral yuqori chakka (temporal) bo‘lagidagi eshitish korteksini qamrab oladi.
  - **Fokal sensorli hid bilish tutqanoqlari** – odatda yoqimsiz hidlarni sezish bilan tavsiflanadi. Ushbu tutqanoqlar medial chakka yoki orbitofrontal sohalarini qamrab oladi.
  - **Fokal sensorli ta‘m bilish tutqanoqlari** – turli ta‘m fenomenlari, jumladan nordon, achchiq, sho‘r, shirin yoki metall ta‘mini sezish bilan tavsiflanadi. Ushbu tutqanoqlar tepa (parietal) po‘stloq va orol (insula) sohalarini qamrab oladi.
  - **Fokal sensorli vestibulyar tutqanoq** – bosh aylanishi, aylanish hissi, vertigo yoki fazoviy noto‘g‘ri qabul qilish simptomlari bilan tavsiflanadi. Ushbu tutqanoqlar tepa (parietal) korteksi, chakka-tepa-ensaning tutashgan joyi yoki tepa-chakka korteksini qamrab oladi.
  - **Fokal sensorli issiq-sovuq tutqanoq** – avval issiqlik, so‘ng sovuqlik hissi bilan tavsiflanadi.
  - **Fokal sensorli sefalik tutqanoq** – boshda seziladigan turli hislar, masalan, bosh aylanishi yoki bosh og‘rig‘i bilan tavsiflanadi.

**IZOH** Agar fokal tutqanoq ushbu xususiyat bilan boshlanmasa, u tutqanoqni tasniflash uchun ishlatilmaydi. Buning o‘rniga, tutqanoqning boshlang‘ich xususiyatiga ko‘ra tasniflashdan so‘ng, u faqat qo‘shimcha tavsif sifatida ishlatiladi.

**IZOH** Fokal sensorli tutqanoqlar epileptik "aura" turlaridan biri hisoblanadi. **Aura** – bu subyektiv kechinma bo‘lib, u sezgi, emotsional, avtonom yoki kognitiv bo‘lishi mumkin va tutqanoq bilan bog‘liq holda inson tomonidan seziladi. Aura – bu miya faoliyatining boshlang‘ich tutqanoq tarqalishining aksidir. U mustaqil holat bo‘lishi yoki fokal motorli tutqanoqqa, ong buzilishi bilan kechadigan fokal tutqanoqqa yoki fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqqa o‘tishi mumkin. Aurani "**ogohlantirish**" deb ham atashadi.

**Fokal kognitiv tutqanoq** kognitiv funktsiyaning o‘zgarishini o‘z ichiga oladi (bu yo‘qotish yoki ijobiy hodisa, masalan, obsesiv fikrlar bo‘lishi mumkin), bu tutqanoqning boshlanishida yuzaga keladi. Fokal kognitiv tutqanoq sifatida tasniflanishi uchun kognitiv funktsiyadagi o‘zgarish aniq bo‘lishi va boshqa nisbatan saqlangan kognitiv jihatlariga nisbatan nomutanosib bo‘lishi kerak, chunki ong buzilishi bilan kechadigan fokal tutqanoqda barcha kognitiv jarayonlar buziladi. Fokal kognitiv tutqanoqlarni erta bosqichda maxsus test yordamida aniqlash talab qilinishi mumkin.

Fokal kognitiv tutqanoqlar quyidagi tavsiflovchi mezonlar bilan yanada aniqroq tasniflanishi mumkin:

- **Fokal kognitiv tutqanoq ekspressiv disfaziyasi/afaziyasi bilan** – bemor gapira olmasligi bilan boshlanadi. Bemor nimani aytmog‘chi ekanini tushunadi, lekin uni ifodalashga qodir emas. Bu turdagi tutqanoqni fokal harakatli (motor) tutqanoqdan farqlash kerak, chunki u holda bemor gapiradi, lekin nutqi yomon artikulyatsiyalangan (nutq-motor buzilishi).
- **Fokal kognitiv tutqanoq anomiya bilan** – kundalik buyumlarning nomlarini eslab qolish yoki aytishda qiyinchilik bo‘lishi bilan ifodalanadi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq reseptiv disfaziyasi/afaziyasi bilan** – bemor tildagi ma’ nolarni tushunmaydigan holat. Bunda umumiy ong chalkashligi kuzatilmaydi. Ushbu turdagi tutqanoq dominant yarimsharning tepa-chakka (temporal-parietal) sohalariga ta’sir qilganda yuzaga keladi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq eshitish agnoziyasi bilan** – bemor tovushlar yoki so‘zlarni taniy olmasligi, ularni farqlay olmasligi yoki ma’nosini anglamasligi bilan tavsiflanadi. Masalan, odam qo‘ng‘iroq ovozini eshitishi mumkin, lekin bu telefon qo‘ng‘irog‘i ekanini tushunmaydi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq konduktiv disfaziyasi/afaziyasi bilan** – bemor eshitgan so‘zlarni takrorlay olmasligi bilan ifodalanadi. Bemor eshitish qobiliyatiga ega va gapirilgan narsalarni tushunadi, lekin fonologik ma’lumotni kodlashga qodir emas. Shu bilan birga, nutqi ravon, lekin unda parafraz xatolari mavjud bo‘lishi mumkin.
- **Fokal kognitiv tutqanoq disleksiya/aleksiya bilan** – tutqanoqning boshlanishi yozilgan so‘zlarni o‘qish va tushunish qobiliyatining buzilishi bilan bog‘liq. Ushbu turdagi tutqanoq dominant yarimsharning tepa-chakka (temporal-parietal) sohalariga ta’sir qilganda yuzaga keladi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq xotira buzilishi bilan** – tutqanoq paytida sodir bo‘layotgan voqealarni eslab qolish qobiliyatining yo‘qolishi bilan tavsiflanadi. Shu bilan birga, boshqa kognitiv funksiyalar va ong saqlanib qoladi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq deja vu / jamais vu bilan** – xotira fenomenlari bilan bog‘liq bo‘lib, odamda tanishlik hissi (déjà vu) yoki, aksincha, ilgari uchragan narsalar begona tuyulishi (jamais vu) bilan ifodalanadi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq gallyutsinatsiya bilan** – tashqi sezgi stimullarisiz murakkab idrokni shakllantirish bilan tavsiflanadi. Bular vizual (masalan, shakllangan tasvirlar), eshitish (masalan, ovozlarni eshitish) yoki boshqa sezgi modalitelerini o‘z ichiga olishi

mumkin, ammo ong o'zgarishsiz qoladi. Bu sezgi hodisalari muayyan hissiy tajriba yoki talqin bilan birga kelishi mumkin. Masalan, vizual tasvir qo'ruq bilan bog'liq bo'lishi yoki ta'qib qilinarotganlik hissi (paranoya) keltirib chiqarishi mumkin. **Fokal kognitiv tutqanoq illuziya bilan** – mavjud idrokni buzish bilan tavsiflanadi va u vizual, eshitish, somatosensor, hid va/yoki ta'm sezgilariga ta'sir qilishi mumkin. Ko'pincha, bu ongning sezilarli darajada o'zgarishsiz sodir bo'ladi.

- **Fokal kognitiv tutqanoq dissotsiatsiya bilan** – inson o'zidan yoki atrof-muhitdan ajralganlik hissini boshidan kechiradi, lekin ularni anglab turadi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq majburiy fikrlash bilan** – tutqanoq boshlanishida paydo bo'ladigan majburiy fikrlar, g'oyalar yoki fikrlar oqimi bilan tavsiflanadi. Bu kam uchraydigan tutqanoq turi bo'lib, medial chakka, orqa parahippokampal va peshona sohalariga ta'sir qiluvchi tutqanoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq diskalkuliya/akalkuliya bilan** – matematik hisob-kitoblarni bajarish yoki tushunishda qiyinchiliklar bilan ifodalanadi. Ushbu tutqanoq turi odatda dominant yarimsharning chakka-to'r sohasiga ta'sir qiluvchi tutqanoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq disgrafiya/agrafiya bilan** – yozishda qiyinchiliklar bilan tavsiflanadi. Ushbu tutqanoq turi odatda dominant yarimsharning chakka-to'r sohasiga ta'sir qiluvchi tutqanoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq chap-o'ng chalkashlik bilan** – tutqanoq boshlanishida odamning o'ng va chap tomonlarni farqlay olmasligi bilan tavsiflanadi. Ushbu tutqanoq turi dominant yarimsharning chakka-to'r sohasiga ta'sir qiluvchi tutqanoqlarda kuzatiladi.
- **Fokal kognitiv tutqanoq e'tiborsizlik (neglect) bilan** – tananing qarama-qarshi tomonida taqdim etilgan stimullarga javob bera olmaslik yoki ularga yo'nala olmaslik bilan tavsiflanadi.

ESLATMA Agar fokal tutqanoq ushbu xususiyat bilan tutqanoqning boshida tavsiflanmasa, u tutqanoqni tasniflash uchun ishlatilmaydi, balki uning boshlang'ich xususiyatiga ko'ra tasniflanganidan keyin tutqanoq deskriptori sifatida ishlatiladi.

ESLATMA Fokal kognitiv tutqanoqlar epileptik "aura" turlaridan biridir. "Aura" — bu tutqanoqni boshdan kechirayotgan inson tomonidan his qilinadigan sub'ektiv tajriba (bu sensor, emotsional, avtonom yoki kognitiv bo'lishi mumkin). "Aura" tutqanoqning miyadagi boshlang'ich zarbasini aks ettiradi.

**Fokal vegetativ tutqanoqlar** tutqanoqning boshida vegetativ asab tizimi tomonidan boshqariladigan tizimlarda o'zgarishlar bilan tavsiflanadi. Ular kuzatuvchi uchun yaqqol ko'rinadigan klinik belgilarga ega bo'lishi yoki bo'lmasligi mumkin.

Fokal vegetativ tutqanoqlar quyidagi deskriptorlar yordamida batafsil tavsiflanishi mumkin:

- **Yurak urishi bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – taxikardiya, bradikardiya yoki asistoliya bilan namoyon bo'ladi.
- **Epigastrik sezgilar bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – qorin yuqori qismida diskomfort, bo'shliq, siqilish, qaynash, ochlik hissi (bu hislar ko'krak yoki tomoq sohasiga ko'tarilishi mumkin) yoki ko'ngil aynishi, qayt qilish (yoki boshqa me'da-ichak alomatlari). Ushbu tutqanoqlar odatda medial chakka sohasida yuzaga keladi.
- **Rang o'zgarishi bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – terining oqarishi yoki qizarishi (qon bosimi o'zgarishlari bilan bog'liq bo'lishi mumkin).
- **Nafas olishning buzilishi bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – gipoventilyatsiya (sekinlashgan nafas olish), giperventilyatsiya (tezlashgan nafas olish) yoki boshqa nafas

o'zgarishlari.

- **Piloereksiya bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – "g'o'za to'nkarish" yoki teridagi tuklarning tik turishi.
- **Ereksiya bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – erkaklarda ixtiyorsiz ereksiya yuzaga kelishi.
- **Qovuq va ichak harakati bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – siydik chiqarish yoki defekatsiyaga bo'lgan kuchli ehtiyoj hissi.
- **Ko'z yoshi ajralishi bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – sababsiz kuchli yosh oqishi (lakrimatsiya).
- **Ko'z qorachig'ining kengayishi yoki torayishi bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoq** – aniqlangan yorug'lik sharoitiga bog'liq bo'lmagan holda zrachoklarning o'zgarishi.

**DIQQAT:** Ikkal asistoliyaning yetarlicha davom etishi (> 5 soniya) miya perfuziyasining pasayishiga olib kelishi mumkin, bu esa tana tonusining yo'qolishi, qattqlik va/yoki toniko-klonik harakatlarga sabab bo'lishi mumkin.

**IZOH:** Agar fokal tutqanoq ushbu xususiyat bilan tutqanoqning boshida ifodalanmasa, u tutqanoqni tasniflash uchun ishlatilmaydi, balki tutqanoqning boshlang'ich xususiyatiga qarab tasniflangandan keyin qo'shimcha deskriptor sifatida qo'llaniladi.

**IZOH:** Asosan subyektiv tajribalar bilan kechadigan fokal vegetativ tutqanoqlar epileptik "aura" turlaridan biri hisoblanadi. "Aura" – bu tutqanoq paytida odam tomonidan his qilinadigan subyektiv tajriba bo'lib, u sezgi, hissiy, vegetativ yoki kognitiv bo'lishi mumkin. "Aura" miya ichidagi tutqanoq boshlang'ich razryadini aks ettiradi. Bu mustaqil holat sifatida namoyon bo'lishi yoki fokal motor tutqanoqqa, ong buzilishi bilan kechuvchi fokal tutqanoqqa yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqqa o'tishi mumkin. Aurani shuningdek "ogohlantirish signali" deb ham atashadi.

**Fokal emosional tutqanoqlar** kayfiyat yoki emosiyalarning o'zgarishi yoki tutqanoq boshlanishida o'zgarib ketgan emosiyalarning paydo bo'lishi bilan tavsiflanadi. Bu emosional tutqanoqlar kuzatuvchilar uchun yaqqol ko'rinadigan klinik belgilar bilan yoki ularsiz yuzaga kelishi mumkin. Fokal emosional tutqanoqlar quyidagi deskriptorlar bilan qo'shimcha tavsiflanishi mumkin:

- **Qo'rqish/tashvish/panikali fokal emosional tutqanoq** – tutqanoq boshlanishida qo'rquv, xavotir, tashvish yoki vahima (panika) kabi kuchli yoki sezilarli emosiya paydo bo'lishi bilan tavsiflanadi. Ushbu noxush tutqanoqlar tufayli bemorlar oldindan tashvishlanishi ham mumkin. Bu tutqanoqlar medial chakka (temporar) sohalari, ayniqsa, amigdala bilan bog'liq. Ular vahima (panika) hujumlaridan farq qiladi, chunki ular ong buzilishi, avtomatizmlar va boshqa epileptik tutqanoqlarga xos belgilar bilan kechadi. Shuningdek, ular epigastral sezgilar bilan bog'liq fokal vegetativ tutqanoqlardan farq qiladi, bunda boshlang'ich alomat avtonom epigastral sezgi bo'lib, qo'rquv esa ikkilamchi paydo bo'ladi.
- **Kulgu bilan kechuvchi fokal emosional tutqanoq (gelastik)** – hech qanday tegishli baxt yoki quvonch hissi bilan bog'liq bo'lmagan to'satdan kulgi yoki hijir-hijir qilish. Bu holat "quvonchsiz" kulgi sifatida tasvirlanadi. Ushbu turdagi tutqanoqlar odatda gipotalamusda yuzaga keladi (gipotalamik gamartoma bilan bog'liq), lekin peshona (frontal) yoki chakka (temporal) bo'limlarida paydo bo'lishi ham mumkin.
- **Yig'lash bilan kechuvchi fokal emosional tutqanoq (dakristik)** – tutqanoq boshlanishida tipik yig'lash, ba'zan esa ko'z yosh oqishi, qayg'uli yuz ifodasi va qattiq yig'lash bilan namoyon bo'ladi. Subyektiv qayg'u hissi bo'lishi yoki bo'lmasligi

mumkin. Bu turdagi tutqanoqlar ko‘pincha gipotalamik gamartoma bilan bog‘liq gelastik tutqanoqlar bilan birga uchraydi, shuningdek, peshona yoki chakka bo‘limlarida ham paydo bo‘lishi mumkin. Yig‘lash epileptik tutqanoqlarning juda kam uchraydigan belgisi bo‘lib, ko‘pincha noepileptik tutqanoqlarga xos bo‘ladi.

- **Zavq bilan kechuvchi fokal emosional tutqanoq** – ijobiy hissiy tajriba, zavq, huzur-halovat, xursandchilik, o‘zini yaxshi his qilish, o‘zini anglashning ortishi yoki ekstaz bilan ifodalanadi. Bu kam uchraydigan turdagi tutqanoq bo‘lib, oldingi orolchaga (anterior insular korteks) ta’sir qiluvchi tutqanoqlarda kuzatiladi.
- **G‘azab bilan kechuvchi fokal emosional tutqanoq** – g‘azab hissi bilan namoyon bo‘lib, ba’zida agressiv xatti-harakatlar bilan birga kechishi mumkin. Bu kam uchraydigan tur bo‘lib, g‘azab va agressiya asosan postiktal davrda (tutqanoqdan keyin) kuzatiladi. Ushbu tutqanoq peshona oldi (prefrontal) yoki o‘rta chakka (medial temporal) sohalarida lokalizatsiyalanadi. G‘azab bilan kechuvchi fokal emosional tutqanoqlar isteriya yoki g‘azab reaksiyalaridan farqlanadi, chunki: Organizatsiyalangan va maqsadli agressiv xatti-harakat bo‘lmaydi. Har bir tutqanoqda takrorlanuvchi (stereotipik) xatti-harakatlar kuzatiladi. Tutqanoq rivojlanishi davomida boshqa epileptik belgilar paydo bo‘ladi.

**IZOH** Agar fokal tutqanoqning boshlanishida ushbu xususiyat kuzatilmasa, u tutqanoqni tasniflash uchun ishlatilmaydi. Buning o‘rniga, tutqanoq boshlang‘ich xususiyatiga ko‘ra tasniflanganidan keyin deskriptor sifatida qo‘llaniladi.

**IZOH** Fokal emosional tutqanoqlar epileptik «aura» turlaridan biri hisoblanadi. Aura – bu odam tomonidan his qilinadigan subyektiv tajriba bo‘lib, u sensor, emosional, vegetativ yoki kognitiv bo‘lishi mumkin. Aura tutqanoqning boshlang‘ich miya razryadini aks ettiradi. Bu hodisa yakka holatda yuz berishi yoki quyidagi shakllarga evolyutsiyalanishi mumkin:

- Fokal motor tutqanoq
- Ong buzilishi bilan kechuvchi fokal tutqanoq
- Fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoq

Aura shuningdek «ogohlantirish» sifatida ham tanilgan.

**Fokal tutqanoq hatti harakat to‘xtashi** bilan kechishi mumkin, ya’ni tutqanoq vaqtida **harakat amplitudasi va/yoki tezligining pasayishi yoki joriy motor faolligining to‘xtashi** bilan tavsiflanadi.

Ko‘pgina tutqanoqlarning boshlanishida qisqa muddatli **hatti harakat to‘xtashi** kuzatilishi odatiy hol bo‘lsa-da, bu xususiyatni aniq aniqlash qiyin bo‘lishi mumkin. Shu sababli, **hatti harakat to‘xtashi** butun tutqanoq davomida **barqaror va ustun xususiyat** bo‘lishi lozim.

**IZOH:** Agar bemor qo‘rquv tutqanoqning boshlanishidagi asosiy belgi ekanligini aniqlay olsa va bu qo‘rquv harakatsizlikka olib kelsa, unda tutqanoq **qo‘rquv bilan kechuvchi fokal hissiy tutqanoq** hisoblanadi, va harakatsizlik keyinchalik **qo‘rquvga bog‘liq tavsiflovchi belgi** sifatida qaraladi.

**IZOH:** Agar fokal tutqanoq ushbu belgi bilan **boshlanmasa**, u tutqanoqni tasniflash uchun ishlatilmaydi. Buning o‘rniga, tutqanoq **boshlanish belgisiga ko‘ra tasniflangandan so‘ng** qo‘shimcha tavsif sifatida qo‘shiladi.

**Boshlanish belgisidan tashqari**, tutqanoq davomida **qo‘shimcha simptomlar/belgilar** ham paydo bo‘lishi mumkin. Ular ham **tutqanoqning kelib chiqishi yoki tarqalishida ishtirok etadigan** mintaqaviy miya tarmoqlarini aks ettiradi. Tutqanoq **ong darajasi va boshlanish belgisiga ko‘ra tasniflangandan** so‘ng, ushbu **qo‘shimcha muhim belgilar** tutqanoqni aniqlovchi omillar sifatida qayd etiladi.

**IZOH: Video EEG kuzatuvlari, EEG, MRT, laboratoriya yoki genetik testlar** kabi tekshiruvlardan olingan ma‘lumotlar **tutqanoqni optimallashtirilgan tasniflashga yordam berish uchun ishlatilishi** mumkin.

### *Fokal tutqanoqlarni tasniflash bo‘yicha taklif etilgan bosqichlar*

1. Tutqanoq boshlanishining fokal ekanligini aniqlash. Barcha mavjud tasdiqlovchi ma‘lumotlarni (tutqanoq videosi, EEG natijalari, MRT va boshqa testlar) hisobga olgan holda baholaganda. 80% ishonchlilik darajasiga erishish kerak. Agar ushbu ishonchlilik darajasi ta‘minlanmasa, tutqanoq noma‘lum boshlanishga ega yoki tasniflanmagan deb hisoblanadi, ayniqsa agar tasdiqlovchi ma‘lumotlar to‘liq bo‘lmasa.
2. Hushyorlik holatini aniqlash.
  - Fokal hushyorlik saqlangan tutqanoq: Agar inson tutqanoq davomida to‘liq o‘zini va atrof-muhitni anglay olsa, hatto u harakatsiz bo‘lsa ham.
  - Fokal hushyorlik buzilgan tutqanoq: Agar tutqanoq davomida hushyorlik har qanday vaqtda buzilsa, bu turga kiradi.
  - Noma‘lum hushyorlik darajasi: Agar hushyorlik darajasini baholashning iloji bo‘lmasa, tutqanoq fokal noma‘lum hushyorlik darajasi deb tasniflanadi.
3. Dastlabki asosiy belgini aniqlash. Tutqanoqning birinchi boshlang‘ich belgisi tasniflanadi. Bu subyektiv simptom (bemorda ichki sezgilar) yoki obyektiv belgi (tashqaridan kuzatiladigan holat) bo‘lishi mumkin. Motor (harakatli) yoki nomotor (harakatsiz) belgilarga qarab tasnif qilinadi
4. Qo‘shimcha xususiyatlarni aniqlash. Tutqanoq davomida yuzaga keladigan va miyaning qaysi hududlari ishtirok etayotganini tushunishda muhim bo‘lgan qo‘shimcha belgilar tasnifga deskriptor sifatida qo‘shiladi. Bu belgilar tutqanoqning rivojlanishini va tarqalishini yaxshiroq tushunishga yordam beradi.

#### **1.7.1.1.2. FOKAL TUTQANOQ, KEYIN IKKI TOMONLAMA TONIKO-KLONIK TUTQANOQQA O‘TISH BILAN**

**Fokal tutqanoq kengroq miya tarmoqlariga tarqalishi mumkin, bu esa fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqqa olib keladi. Oldin bu "ikkinchi darajali umumlashgan tutqanoq" deb nomlangan. Ong buziladi. Bunday holatda harakat komponentlari tonik va klonik xususiyatlarni o‘z ichiga oladi. Ushbu turdagi tutqanoq boshqa turdagi fokal tutqanoqlardan keyin paydo bo‘lishi mumkin, masalan, fokal motor tutqanoqlari, fokal kognitiv tutqanoqlar, fokal sezgi tutqanoqlari yoki ong buzilgan fokal tutqanoqlar. Shu bilan birga, miya tarmoqlarida tarqalish shunchalik tez sodir bo‘lishi mumkinki, oldingi fokal tutqanoq turi aniqlanmaydi.**

**Fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqni umumlashgan toniko-klonik tutqanoqdan farqlash mumkin, agar fokal epilepsiya/etiologiyani tasdiqlovchi boshqa dalillar mavjud bo‘lsa yoki fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoq paytida assimetriya kuzatilsa (masalan, bosh/ko‘zning bir tomonga burilishi, harakat xususiyatlarining assimetrik amplitudasi). Ushbu assimetriya bir tutqanoqdan boshqasiga ketma-ket kuzatiladi.**

### 1.7.1.1.3. YARIMSHARGA LATERALIZATSIYA

Maxsus fokal tutqanoq belgilari tutqanoq boshlanishini yoki tarmog'ini bitta yarimsharga lateralizatsiya qilish uchun foydali bo'lishi mumkin. Bu belgilar, ayniqsa, EEG yozuvlari foydasiz bo'lganda, informativ bo'lishi mumkin.

Quyida tutqanoqning lateralizatsiyasini ko'rsatadigan belgilar bayon etilgan. Bu belgilar lateralizatsiya uchun ishonchli dalil bo'lishi mumkin, ammo ba'zan noto'g'ri lateralizatsiyalangan bo'lishi mumkinligini unutmaslik kerak

Bir tomonlama iktal klonik faollik yoki iktal distoniya tutqanoqning qarama-qarshi yarim sharga lateralizatsiyasini ko'rsatadi.

Erta majburiy bosh burilishi tutqanoqning bosh burilish yo'nalishiga qarama-qarshi yarim sharga lateralizatsiyasini ko'rsatadi, ya'ni agar bosh o'ng tomonga burilsa, tutqanoqning boshlanishi chap yarim shardadir.

- Iktal nutq dominant bo'lmagan yarim sharga lateralizatsiya qiladi.
- Iktal afaziya dominant yarim sharga lateralizatsiya qiladi.
- Postiktal disfaziya dominant yarim sharga lateralizatsiya qiladi.
- Iktal avtomatizmlar paytida saqlangan ong dominant bo'lmagan yarim sharga lateralizatsiya qiladi.
- Postiktal burunni artish, burunni artish uchun ishlatilgan qo'l bilan ipsilateral yarim sharga lateralizatsiya qiladi.
- Bir tomonlama ko'z qisish ipsilateral yarim sharga lateralizatsiya qiladi.
- Iktal qayt qilish dominant bo'lmagan yarim sharga lateralizatsiya qiladi.

#### **Bosh miya bo'laklari bo'yicha lokalizatsiya**

1. **Peshona** (Frontal)
2. **Chakka** (Temporal)
3. **Tepa** (Parietal)
4. **Ensa** (Occipital)

#### **Peshona soxasi xurujlari:**

##### **Umumiy ko'rinish**

Peshona(frontal) bo'lagi miyadagi eng katta bo'lak hisoblanadi. Peshona bo'lagi tarmog'iga ta'sir qiluvchi tutqanoqlar jalb qilingan peshonaning qaysi sohasiga bog'liq holda o'ziga xos xususiyatlarga ega bo'ladi.

Harakatga oid belgilar yaqqol namoyon bo'lib, ular giperkinez shaklida bo'lishi mumkin (masalan, tos sohasining harakati, ikki oyoq bilan tepish yoki pedal bosish) yoki asimmetrik tonik xarakterga ega bo'lishi mumkin.

Harakatga oid belgi tutqanoqning boshlang'ich belgisi bo'lmashligi mumkin, ya'ni tutqanoq avval fokal ongli nomotor tutqanoq sifatida boshlanadi va qisqa muddatdan so'ng yaqqol motor fazasiga o'tadi.

Tutqanoqlar odatda qisqa davom etadi va kuchli ovoz chiqarish (vokalizatsiya). g'ayrioddiy xatti-harakatlar, siydikni ushlay olmaslik (enurez), bosh va ko'zlarning yon tomon og'ishi kabi belgilar bilan kechishi mumkin. Bunday tutqanoqlar faqat tunda sodir bo'lishi mumkin va ko'pincha ketma-ket (klaster) holatda yuzaga keladi.

Iktal (tutqanoq paytidagi) EEG da tutqanoq naqshlari (pattern) ko'rinmasligi mumkin yoki harakat artefaktlari tufayli yashirin bo'lishi mumkin.

**DIQQAT!** Ong buzilishi bilan kechadigan frontal kelib chiqishli fokal tutqanoqlarni absans tutqanoqlaridan farqlash qiyin bo'lishi mumkin.

**DIQQAT!** Biroq, tungi frontal tutqanoqlar noto'g'ri ravishda parasomniyalalar sifatida talqin qilinishi mumkin.

Peshona sohasi tutqanoqlari odatda qisqa muddatli bo'ladi (<2 daqiqa), har bir tutqanoqda takrorlanuvchi xususiyatlarga ega va ong saqlanib qoladi.

Parasomniyalalar esa, aksincha, uzoq davom etadi (>10 daqiqa), har bir hodisada har xil xususiyatlarga ega bo'ladi va chalkashlik holati bilan tavsiflanadi, bunda bemor hodisani keyinchalik eslay olmaydi.

Parasomniyalarda klasterizatsiya kam uchraydi, va keng tarqalgan no-REM parazomniyalari odatda uxlagandan 1-2 soat o'tib, chuqur sekin uyquning birinchi siklida yuzaga keladi.

Tunda yuz beradigan frontal tutqanoqlar esa odatda butun tun davomida paydo bo'lib, aksariyat hollarda uyquga ketgandan yoki uyg'ongandan keyin yarim soat ichida sodir bo'ladi.

**DIQQAT!** Peshona sohasi tutqanoqlari noto'g'ri ravishda noepileptik tutqanoq sifatida tashxis qilinishi mumkin, chunki ikkala tomonlama harakat fenomenlari saqlangan ong bilan kuzatilishi mumkin, va iktal EEG odatda normal bo'lishi mumkin

### *Peshona sohasi hurujlarining turlari*

#### **1. Birlamchi sensor-motor korteks**

Bu hududda boshlanadigan frontal tutqanoqlar sensor va motor belgilar bilan namoyon bo'ladi. Ushbu turdagi tutqanoqlar odatda quyidagi xususiyatlarga ega:

- Motor belgilar: Karra-karra yoki klonik harakatlar, mushaklarning tortilishi (mioklonus), tonik spazmlar.
- Sensor belgilar: Karinishlar, husnbuzarlik yoki elektr toki urgan kabi hislar.
- Somatotopik tarqalish: Harakat yoki hissiyot muayyan tananing bir qismidan boshlanib, asta-sekin boshqa qismlarga tarqalishi mumkin.
- Jackson **yoyi**: Motor yoki sensor simptomlar bir joydan boshlanib, progressiv ravishda tananing boshqa qismlariga o'tadi.

Ushbu tutqanoqlar odatda qisqa davom etadi va ongni yo'qotish kuzatilmaydi, lekin ba'zan umumlashgan tonik-klonik tutqanoqqa o'tishi mumkin.

#### **2. Qo'shimcha sensomotor qobiq**

Tutilishlar fokal ikki tomonlama motor tutqanoqlar bo'lib, to'satdan boshlanishi va assimetrik tonik holatga o'tishi bilan xarakterlanadi. Bu holat 10-40 soniya davom etadi va postiktal davrda

ongning minimal chalkashligi kuzatiladi. Yuqori ekstremitalarning assimetrik joylashuvi kuzatiladi: tutilish boshlangan yarim shar kontrateral tomonida qo‘lning yozilishi va ipsilateral tomonida esa bukilishi sodir bo‘ladi. Tutilish boshida baland ovoz chiqarish yoki nutqning to‘xtashi yuz berishi mumkin. Bosh va ko‘zlar ko‘pincha tutilish boshlagan yarim sharning qarama-qarshi tomoniga buriladi. Harakat belgilaridan oldin fokal somatosensor tutilish ham bo‘lishi mumkin.

**EHTIYOT BO‘LING!** Qo‘shimcha sensomotor sohasi miyaning boshqa hududlari bilan chambarchas bog‘langan. Shuning uchun, asimmetrik holat nafaqat ushbu sohadan kelib chiqqan tuyoqlarda, balki boshqa hududlardan kelib chiqib, tez tarqalgan hollarda ham kuzatilishi mumkin.

### 3. Orbitofrontal qobiq

Ong buzilishi, dastlabki takroriy avtomatizmlar, hid bilish gallyutsinatsiyalari va illyuziyalar, shuningdek, avtonom belgilari kuzatilishi mumkin.

### 4. Frontopolar qobiq

Tutqanoqlar majburiy fikrlar, ong buzilishi, ipsilateral bosh va ko‘z versiyasi (ehtimoliy kontrateral versiyaga o‘tish bilan), avtonom belgilari va aksial toniko-klonik harakatlar (yiqilishlarga olib keluvchi) bilan xarakterlanishi mumkin.

### 5. Peshona dorsolateral qobigi

Dominant yarimsharda, Broka zonasi yoki uning yaqinida sodir bo‘ladigan tutqanoq, odatda hushyor va javob bera oladigan bemorda afaziya yoki disfaziya keltirib chiqarishi mumkin. Harakat belgilari, ko‘pincha tonik belgilar kuzatiladi va ular kontrateral bosh va ko‘z versiyasi bilan birga bo‘ladi. Majburiy fikrlar ham qayd etilishi mumkin.

### 6. Kamar qobigi

Tutqanoqlar avtomatizm, ong buzilishi, his-tuyg‘ular/mujoziyat va avtonom belgilari bilan boshlanishi bilan tavsiflanadi. Fokal hissiy tutqanoqlar, jumladan kulgi bilan namoyon bo‘ladigan gelastik tutqanoqlar kuzatilishi mumkin.

### 7. Peshona-temporal pokryshka

Tutqanoqlar og‘iz va tilning sensomotor simptomlari bilan ifodalanadi (bu bir tomonlama yuz harakatlariga o‘tishi mumkin), nutq qiyinchiliklari (dizartriya) va so‘lak oqishi bilan kuzatiladi. Avtonom (masalan, epigastral, urogenital, oshqozon-ichak, yurak-qon tomir yoki nafas olish), hissiy (masalan, qo‘rquv) va kognitiv (masalan, ta‘m bilish) simptomlar keng tarqalgan.

**E‘TIBOR BERING**, lobno-temporal operkulyar, sentrotemporal, Silviey va Rolandik tutoqnoqlar atamaları sinonim hisoblanadi va markaziy egat atrofidagi sohalarga, ayniqsa pastki markaziy egatga ta‘sir qiluvchi tutoqnoqlarga tegishlidir.

### Chakka sohasi tutoqnoqlari

#### Umumiy ko‘rinish

Chakka sohasi tutoqnoqlar xulq-atvorning to‘xtashi va ong buzilishi bilan tavsiflanadi. Tutoqnoq davomida avtomatizmlar ko‘p uchraydi, jumladan, og‘iz (oral) va/yoki qo‘l (manual) avtomatizmlari. Ong buzilishidan oldin sezgi (eshituv), hissiy (qo‘rquv), kognitiv (deja-vu) yoki avtonomik (epigastral sohada his-tuyg‘ular, taxikardiya, rang o‘zgarishi) simptomlar paydo bo‘lishi mumkin. Odatda postiktal ong chalkashligi yuzaga keladi.

**Aniq xususiyatlar tutqanoq boshlanishining dominant yoki nondominant visokno-dolada ekanligini ko‘rsatishi mumkin (qarang: yarim sharning laterallashuvi).**

Nutq faolligi, tupurish, qusish, ichish, siydik chiqarishga undash va ong saqlanib qolgan holda avtomatizmlar nondominant visokno-dolada tutqanoq boshlanishiga ishora qilishi mumkin. Postiktal nutq buzilishi tutqanoqning dominant visokno-dolada boshlanganini bildiradi. Yuqori ekstremitalarning distoniyasi esa kontralateral yarim sharda tutqanoq boshlanganini ko'rsatadigan foydali laterallashuv belgisi hisoblanadi. Aksincha, manual avtomatizmlar odatda ipsilateral tomonda yuzaga keladi.

**Go'daklarda chakka sohasi tutqanoqlari sustifodalangan bo'lishi mumkin va rang oqarishi, apnoe va xatti-harakatlarning to'xtashi bilan namoyon bo'lishi mumkin.**

Ular, shuningdek, erta va yaqqolroq motor belgilari bilan namoyon bo'lishi mumkin, jumladan, tonik tutqanoqlar va epileptik spazmlar. Bu rivojlanayotgan miyadagi turli tarqalish naqshlarini aks ettirishi mumkin.

**DIQQAT!** Visok naysa tutqanoqlari ong buzilishi bilan frontal naysa tutqanoqlariga o'xshash belgilarga ega bo'lishi mumkin. Biroq, visok naysa tutqanoqlari odatda sekinroq boshlanadi va rivojlanadi, shuningdek, postiktal chalkashlik aniqroq ifodalanadi.

**DIQQAT!** Ong buzilishi bilan kechuvchi visok naysa tutqanoqlarini absanslardan farqlash kerak. Har ikkala holatda ham avtomatizmlar kuzatilishi mumkin, ammo visok naysa tutqanoqlari odatda uzoqroq davom etadi (30 soniyadan ortiq), oqarish bilan birga keladi va postiktal chalkashlik bilan yakunlanadi.

### *Chakka sohasi xurujlari turlari*

Mezial (ichki) chakka sohasi, jumladan gippokamp

**Tutqanoqlar boshlanishi o'ziga xos vegetativ huruj kabi:** epigastrik hissiyot ko'tarilishi yoki qorin og'rig'i: **kognitiv hurujlar:** Déjà vu / Jamais vu : kuchli qo'rquv hissibilan kechuvchi **emosional hurujlar:** Shuningdek yoqimsiz hid yoki ta'm sezgisi kabi sensor hurujlar ko'rinishida bo'lishi mumkin . Bu fokal turdagi tutqanoqlar **yakka holda sodir bo'lishi** yoki **hatti harakatning to'xtashi** bilan boshlanib, **ongning sekin-asta buzilishi, og'iz avtomatizmlari** (chaynash, lab yalash, yutish, til harakatlari) va **qo'l avtomatizmlari** bilan kechishi mumkin. Avtonom hodisalar, masalan, **rang oqarishi, qizarish, taxikardiya (yurak urishining tezlashishi)**, ko'pincha uchraydi.

Qo'llarning avtomatizmlari bir tomonlama bo'lishi mumkin, bu esa tutqanoqni **ipsilateral yarim shar tomoniga lateralizatsiya qiladi**. Bir tomonlama qorachig kengayishi mumkin, bu ham tutqanoqni **ipsilateral yarim shar tomoniga lateralizatsiya qiladi**. Kontralateral yuqori ekstremitalarda distoniya rivojlanishi mumkin, shuningdek, bosh va ko'zlarning kontralateral tomonga burilishi kuzatilishi mumkin. Tutqanoqlar odatda lateral chakka bo'lagi uchun bo'lganidan uzoqroq davom etadi, biroq tutqanoqning fokal shakldan ikki tomonlama tonikoklonik tutqanoqqa aylanishi kamdan-kam uchraydi.

### **2.Lateral chakka bo'lagi / neokorteks**

Lateral chakka bo'lagi tutqanoqlari fokal tutqanoq sifatida boshlanib, eshitish yoki vertigo kabi belgilar bilan namoyon bo'lishi mumkin. Fokal eshitish tutqanoqlari odatda oddiy tovushlar, masalan, g'uvullash yoki jiringlash bilan bog'liq bo'ladi (shakllangan nutqdan farqli ravishda). Agar tovush faqat bitta quloqda eshitilsa, bu tutqanoqning qarama-qarshi yarimsharda boshlanganligini ko'rsatishi mumkin.

Mediial chakka bo‘lagi tutqanoqlaridan farqli o‘laroq, lateral chakka bo‘lagi tutqanoqlari odatda qisqaroq davom etadi va ong buzilishi bosqichi erta boshlanadi (ongli faza unchalik uzoq davom etmaydi). Lateral chakka bo‘lagi tutqanoqlari tarqalishi mumkin va quyidagi harakat belgilariga olib kelishi mumkin:

- Qarama-qarshi tomon yuqori ekstremitalarining distoniyasi
- Yuzning tortilishi yoki grimassalar
- Bosh va ko‘zlarning burilishi

Fokal shakldan ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqqa o‘tish mediial chakka bo‘lagi tutqanoqlariga qaraganda ko‘proq uchraydi.

### **Tepa sohasi tutqanoqlari**

#### **Umumiy ko‘rinish**

Tepa sohasidan boshlanuvchi tutqanoqlarni, ayniqsa bolalarda, tashxislash qiyin bo‘lishi mumkin, chunki ular subyektiv hissiyotlar bilan bog‘liq. Ushbu tutqanoqlarda ijobiy va/yoki salbiy sezgi simptomlari paydo bo‘lishi mumkin. Eng ko‘p uchraydigan belgilardan biri paresteziya bo‘lib, lekin quyidagi simptomlar ham kuzatilishi mumkin:

- Dezorientatsiya
- Murakkab vizual gallyutsinatsiyalar
- Bosh aylanishi (vertigo) va vizual illyuziyalar
- Tana hissiyotlarining buzilishi (somatoid illyuziyalar)

Agar dominant yarimshar ta’sirlangan bo‘lsa, retseptiv til buzilishi yuzaga kelishi mumkin. Shuningdek, tananing ipsilateral yoki kontralateral tomonga burilish harakatlari paydo bo‘lishi mumkin. Ko‘pincha tutqanoq boshqa miya bo‘laklariga tarqalib, ularni ham jalb etadi.

#### ***Tepa sohasi epilepsiyasining turlari:***

##### **1.Birlamchi sezgi sohasi (postmarkaziy burma)**

Tutqanoqlar odatda kontralateral (yoki kamdan-kam hollarda ipsilateral yoki ikki tomonlama) fokal somatosensor tutqanoq sifatida boshlanadi, ko‘pincha paresteziyalar, masalan, sanchish va/yoki uvishish bilan kechadi. Zararlangan tana qismida sanchish, qitiqlanish, emaklash yoki elektr toki urishi hissi paydo bo‘lishi mumkin. Sezgi o‘zgarishi tutqanoq sensornyy gomunkulusga muvofiq holda po‘stloq bo‘ylab tarqalganida, tana qismi bo‘ylab ketma-ket tarqalishi mumkin (Yakobson marshi); bunda odatda zararlangan tana qismida motor faollik kuzatiladi. Kamdan-kam hollarda og‘riq va issiqlik sezgilari (masalan, kuydirish yoki sovuq his qilish) ham uchraydi.

##### **2.Dominant bo‘lmagan tepa sohasi qobig‘i**

Tutqanoqlar tana sezgisining buzilishi bilan, harakat (masalan, suzish) yoki tana holatining o‘zgarishi (masalan, qo‘l-oyoqlarning burilishi) hissi bilan namoyon bo‘lishi mumkin. Shuningdek, tana qismining kattalashishi (makrosomatognoziya), kichrayishi (mikrosomatognoziya) yoki yo‘qolishi (asomatognoziya), shuningdek, uzayishi (gipersxematik) yoki qisqarishi (gipossxematik) kabi somatoid illyuziyalar ham paydo bo‘lishi mumkin. Odatda, tana qismlarining distal qismi va til ko‘proq ta’sirlanadi.

##### **3.Ikkinchi darajali sezgi zonasi (Silviy yorig‘ining yuqori qismidagi tepa soha)**

Fokal kognitiv tutqanoqlar kuzatiladi, ulardan so'ng harakat qila olmaslik hissi paydo bo'ladi, bu esa Yakobson marshi bo'ylab tana qismlari bo'ylab ketma-ket tarqalishi mumkin (iktal falajlik). Bu holat zararlangan tana qismlarida klonik tirsaklanishlar bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

#### **4.Parieto-okspital birikma**

Fokal kognitiv tutqanoqlar vizual illyuziyalar bilan kuzatiladi, masalan, makropsiya (ko'rish maydonidagi ob'ektlar kattaroq ko'rinishi) yoki mikropsiya (ob'ektlar kichikroq ko'rinishi). Bundan tashqari, ko'zlarning versiv harakatlari (odatda kontralateral) yoki epileptik nistagm kuzatilishi mumkin. Agar nistagm mavjud bo'lsa, uning tezkor komponenti odatda kontralateral yarim sharga yo'naltirilgan bo'lib, sekin komponent ipsilateral tomonga qaytadi. Ko'z harakatlari ong saqlangan holda sodir bo'ladi va bosh yoki tana burilishi bilan hamroh bo'lishi mumkin. Murakkab vizual gallyutsinatsiyalar ham yuzaga kelishi mumkin.

#### **5.Paratsentral soha**

No-dominant yarim sharda boshlanadigan tutqanoqlar jinsiy sezgilar bilan xarakterlanishi mumkin, bu sezgilar jinsiy a'zolari qamrab oladi. Tutqanoqning keyingi fazasi jinsiy xatti-harakatlar bilan kechishi mumkin.

#### **6.Dominant parieto-temporal soha**

Fokal kognitiv tutqanoqlar kuzatiladi, ular til buzilishlari bilan ifodalanadi: o'qish, hisob-kitob qilish va yozish qiyinlashadi.

#### **7.Fronto-parietal operkulum**

Tutqanoqlar og'iz va tilni qamrab oluvchi somatomotor simptomlar bilan kechadi (ular bir tomonlama yuz harakatlariga aylanishi mumkin), nutq qiyinlashadi (dizarriya) va so'lak oqishi kuzatiladi. Ko'pincha vegetativ simptomlar (masalan, epigastrik, siydik-tanosil, me'da-ichak, yurak-qon tomir yoki nafas olish tizimiga oid simptomlar), emotsional simptomlar (masalan, qo'rquv) va kognitiv simptomlar (masalan, ta'm sezish o'zgarishlari) uchraydi.

**Izoh:** Fronto-parietal operkulum, sentrotemporal, Silviy va Rolandik tutqanoqlar sinonim hisoblanadi va markaziy burma atrofidagi hududga, ayniqsa, markaziy burmaning pastki qismiga taalluqlidir.

### **Oksipital tutqanoqlar**

#### **Umumiy ko'rinish**

Oksipital lobda paydo bo'ladigan tutqanoqlar fokal sezgi ko'rish tutqanoqlari bilan xarakterlanadi, bu esa sub'ektiv tajribalar sababli kichik yoshdagi bolalarda diagnostika qilishni qiyinlashtiradi. Shuningdek, majburiy ko'z yumish, qovoqlarning titrashi, ko'zlarning chetga og'ishi va nistagm kabi okulomotor belgilar ham kuzatilishi mumkin. Ko'pincha tutqanoq tarqalishi bilan boshqa loblar ham ta'sirlanadi.

### **Oksipital lob tutqanoqlari turlari**

#### **1. Birlamchi ko'rish po'stlog'i**

Ushbu hududdagi tutqanoqlar fokal sezgi ko'rish tutqanoqlari bilan namoyon bo'ladi. Bu ijobiy ko'rish fenomenlari (odatda turli rangli shakllar, masalan, doiralalar, yorqin chaqnashlar) yoki salbiy fenomenlar (ko'rish maydonining bir qismini yo'qotish yoki to'liq ko'rlik – amavroz) bo'lishi mumkin. Ikki tomonlama ko'rish yo'qolishi kuzatilishi mumkin, bu qorong'lashish yoki oq dog' ko'rinishida namoyon bo'ladi. Ushbu hududda paydo bo'ladigan tutqanoqlarda murakkab ko'rish tasvirlari bo'lmaydi, chunki bunday belgilar fokal kognitiv tutqanoqlarga tegishlidir. Ko'rish fenomeni odatda boshlang'ich yarimsharning kontralateral ko'rish

maydonida kuzatiladi. Agar bemorda ko‘rish maydonining ma’lum qismida ijobiy ko‘rish fenomenlari paydo bo‘lsa, tutqanoq vaqtida bemorning o‘sha tomonga qarashini sezish mumkin. Kichik yoshdagi boladan tutqanoq paytida nima ko‘rganini chizib berishni so‘rash foydali bo‘lishi mumkin. Fokal ko‘rish sezgi tutqanoqlari odatda qisqa davom etadi (<2 daqiqa), bu ularni migren aurasidan (5-15 daqiqa) farqlashga yordam beradi.

## **2. Ekstrastriar po‘stloq**

Ushbu hududdagi tutqanoqlar odamlar, hayvonlar yoki sahnalar kabi murakkab vizual gallyutsinatsiyalar bilan bog‘liq. Bunday tutqanoqlar fokal kognitiv tutqanoqlar hisoblanadi.

## **3. Parieto-okspital birikma**

Epileptik nistagm kuzatilishi mumkin. Agar nistagm paydo bo‘lsa, odatda uning tezkor komponenti tutqanoq boshlang‘an yarimsharning kontralateral tomoniga yo‘naladi, sekin komponent esa ipsilateral tomonga qaytadi. Ko‘z harakatlari odatda ong saqlangan holda yuzaga keladi va bosh yoki tana burilishi bilan birga kechishi mumkin. Shuningdek, qovoqlarning titrashi yoki majburiy ko‘z yumish holatlari ham kuzatilishi mumkin.

## **4. Kalkarin yorig‘i ostida**

Ushbu hududdagi oksipital tutqanoqlar odatda temporal lobga tarqalib, ong buzilishi bilan kechadigan fokal tutqanoqni keltirib chiqaradi.

## **5. Kalkarin yorig‘i ustida**

Bu hududdagi oksipital tutqanoqlar tempotal lob, fronto-parietal qoplama yoki frontal loblarga tarqalishi mumkin. Agar tutqanoq frontal hududlarga tez tarqalsa, fokal atonik motor tutqanoqlar paydo bo‘lishi mumkin.

### **1.8.1.2. Generalizatsiyalangan epileptik tutqanoq**

Generalizatsiyalangan tutqanoq miya ichida qandaydir bir nuqtada boshlanadi va tezkor ravishda ikki tomonlama tarqaladigan tarmoqlarni jalb qiladi. Bunday ikki tomonlama tarmoqlar kortikal va subkortikal tuzilmalarni o‘z ichiga olishi mumkin, lekin bu har doim ham butun korteksni qamrab olmaydi. Albatta, alohida tutqanoqlar lokalizatsiyalangan ko‘rinishi mumkin, ammo joylashuvi va lateralizatsiyasi bir tutqanoqdan boshqasiga doimiy emas.

### **Generalizatsiyalangan tutqanoqlar turkumlanadi:**

#### **1. Motor boshlanishi bilan**

- **Toni-ko‘nikli va uning variantlari** – mushaklar tarangligi (tonik faza) va ritmik qisqarishlar (klonik faza).
- **Toniq tutqanoqlar** – mushak tonusining to‘satdan kuchayishi, lekin klonik faza yo‘q.
- **Atonik tutqanoqlar** – mushak tonusining to‘satdan yo‘qolishi, bu esa bemorni qulashga olib kelishi mumkin.
- **Mioklonik tutqanoqlar** – tezkor va qisqa davom etadigan mushak qisqarishlari, odatda bir yoki bir nechta tana qismlarida.
- **Miokloniko-atonik tutqanoqlar** – mioklonik qisqarishlar va mushak tonusining yo‘qolishi bir vaqtning o‘zida bo‘ladi.
- **Epileptik spazmlar** – qisqa, kuchli va tezkor mushaklarning qisqarishi.

#### **2. Motor bo‘lmagan boshlanishi bilan**

- **Tipik absans** – qisqa vaqt ichida onging yo‘qolishi, odatda ko‘zlarni bo‘shashtirish bilan ifodalanadi, bunda bemor atrofdagi voqealarni sezmaydi.

- **Atypik absans** – ongning yo‘qolishi ko‘proq murakkab belgilarga ega bo‘lishi mumkin, masalan, bosh aylanishi yoki salbiy simptomlar bilan.
- **Mioklonik absans** – absans tutqanoq va mioklonik qisqarishlar bir vaqtning o‘zida sodir bo‘ladi.
- **Absans miokloniya bilan** – absans tutqanoq bilan birga, qovoqlarda yoki boshqa tana qismlarida mioklonik qisqarishlar kuzatiladi.

## **MOTOR BOSHLANISHI**

### **TONIKO-KLONIK TUTQANOQ VA UNING VARIANTLARI**

Generalizatsiyalangan toniko-klonik tutqanoqlar – bu ikki tomonlama va simmetrik generalizatsiyalangan motor tutqanoqlardir, ular odamda ongsizlik bilan kechadi. Toniko-klonik tutqanoq tonik (ikki tomonlama kuchaygan tonus, bir necha soniya yoki bir necha daqiqa davom etadi) va keyin klonik (ikki tomonlama barqaror ritmik qimirlatishlar) fazalaridan iborat bo‘ladi, odatda bu tartibda, lekin shuningdek kloniko-toniko-klonik va miokloni-ko‘nikli-klonik variantlar ham yuzaga kelishi mumkin.

**Klonik tutqanoq** – bu ikki tomonlama barqaror ritmik qimirlatishlar va ongsizlik bilan kechadigan tutqanoqdir. U seriyali mioklonik tutqanoqlardan farq qiladi, chunki u ritmik qimirlatishlar bilan tavsiflanadi va ongsizlik holatida yuzaga keladi. Takrorlanuvchi seriyali mioklonik tutqanoqlar (masalan, mioklonik epileptik holat) tartibsiz qimirlatishlar bilan bog‘liq bo‘lib, odatda qisman saqlangan ong bilan kechadi.

#### **DIQQAT!**

Agar motor tutqanoq boshlanishida asimetriya, masalan, bosh va ko‘zning og‘ishishi kuzatilsa, har bir tutqanoqdan keyin doimiy fokal belgilarning (masalan, o‘ngga o‘q) bo‘lishi nazarda tutilsa, bu fokal-bipolyar toniko-klonik tutqanoq yoki fokal bipolyar motor tutqanoq sifatida ko‘rib chiqilishi kerak.

#### **TONIK TUTQANOQ**

Generalizatsiyalangan tonik tutqanoq ikki tomonlama qo‘l-oyoqlarning tonusining oshishi bilan kechadi, bu odatda 3 soniyadan bir necha minutgacha davom etadi. Ular ko‘pincha uxlamasdan sodir bo‘ladi, tun davomida seriyalar bilan yuzaga kelishi mumkin va tonik kuchlanish intensivligida farq qilishi mumkin. Yengil tonik tutqanoqlar qo‘l-oyoqlarda ozgina kuchlanishni ko‘rsatishi mumkin va faqat ko‘zlarning ochilishi yoki kengayishi sifatida namoyon bo‘lishi mumkin. Bemor bu voqealarni sezmaydi. Kengaygan tonik kuchlanish bilan boshlanadigan tutqanoqda odam nafas olish yoki xo‘rlayish ovozi chiqarishi mumkin. Kuchliroq, uzoqroq davom etadigan tonik tutqanoqlar titrash harakatlarini o‘z ichiga olishi mumkin, bu esa klonik qimirlatishlar bilan chalkashishi mumkin. Tonik tutqanoqlar ko‘pincha aqliy rivojlanishida muammolar bo‘lgan insonlarda uchraydi.

**DIQQAT!** Agar tonik tutqanoqda asimetriya, masalan, bosh va ko‘zning og‘ishishi kuzatilsa, har bir tutqanoqdan keyin doimiy o‘chovli belgilarning mavjudligini sezsangiz, fokal-ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoq yoki fokal-ikki tomonlama motor tutqanoqni ko‘rib chiqing.

**ESLATMA:** Tonik tutqanoqlar "drop-attack" (qulash hujumi)ni keltirib chiqaradigan tutqanoqlardan biridir. Boshqa "drop-attack" sabablariga mioklonik (ayniqsa kichik yoshdagi bolalarda), atonik va miokloniko-atonik tutqanoqlar kiradi.

#### **ATONIK TUTQANOQ**

Atonik tutqanoq mushak tonusining toʻsatdan yoʻqolishi yoki kamayishi bilan xarakterlanadi, bunda aniq mioklonik yoki tonik belgilardan oldin keladigan oʻzgarishlar boʻlmaydi. Atonik tutqanoqlar qisqa davom etadi (<2 soniya) va bosh, tanaviy yoki qoʻl-oyoqlarni qamrab olishi mumkin. Atonik tutqanoqlar koʻpincha aqliy rivojlanishida muammolar boʻlgan insonlarda uchraydi.

**ESLATMA** Atonik tutqanoqlar "drop-attack" (qulash hujumi)ni keltirib chiqaradigan tutqanoqlardan biridir. Boshqa "drop-attack" sabablariga mioklonik (ayniqsa kichik yoshdagi bolalarda), tonik va miokloniko-atonik tutqanoqlar kiradi.

### **MIOKLONIK TUTQANOQ**

Mioklonik tutqanoq – bu yolgʻiz yoki bir necha qisqa davom etadigan mushak qisqarishlar (miokloniyalar). Har bir qisqarish odatda millisekundlar davom etadi. Mioklonik epileptik holat davomiy (> 30 minut) va tartibsiz miokloniyalardan iborat boʻlib, odatda qisman saqlangan ong bilan kechadi. Ushbu ikki xususiyat mioklonik epileptik holatni generalizatsiyalangan klonik tutqanoqdan ajratib turadi, chunki klonik tutqanoqda ong yoʻqoladi va qisqarishlar barqaror va ritmik boʻladi.

**ESLATMA** Mioklonik tutqanoqlar "drop-attack" (qulash hujumi)ni keltirib chiqaradigan tutqanoqlardan biridir. Boshqa "drop-attack" sabablariga tonik, atonik va miokloniko-atonik tutqanoqlar kiradi.

### **MIOKLONIKO-ATONIK TUTQANOQ**

Miokloniko-atonik tutqanoq – bu mioklonik tutqanoqdan soʻng keladigan atonik tutqanoqdir. Baʼzan atoniyadan oldin bir qator mioklonik qisqarishlar boʻlishi mumkin. Bosh va qoʻl-oyoqlar zararlanadi, bu tezda qulashga olib keladi. Mioklonik qisqarishlar baʼzan deyarli sezilmas boʻlishi mumkin.

**ESLATMA** Miokloniko-atonik tutqanoqlar "drop-attack" (qulash hujumi)ni keltirib chiqaradigan tutqanoqlardan biridir. Boshqa "drop-attack" sabablariga mioklonik (ayniqsa kichik yoshdagi bolalarda), tonik va atonik tutqanoqlar kiradi.

### **EPILEPTIK SPAZMLAR**

Epileptik spazm – bu proximal va tanaviy mushaklarning toʻsatdan egilish, toʻgʻrilanish yoki aralash egilish-toʻgʻrilanishi boʻlib, 1-2 soniya davom etadi, yaʼni mioklonik qisqarishdan (qaysi davomiyligi millisekundlar) uzoqroq, lekin tonik tutqanoqdan (qaysi davomiyligi 3 soniyadan bir necha minutgacha) qisqaroq. Spazmlar odatda seriyalar bilan kechadi, odatda uygʻonish vaqtida. Yengil shakllari faqat jagʻning harakati, yuz ifodasi yoki boshni silkitish bilan kuzatilishi mumkin. Spazmlar ikki tomonlama simmetrik, assimetrik yoki bir tomonlama boʻlishi mumkin, bu ularning generalizatsiyalangan yoki fokal boshlanishi bilan bogʻliq.

**DIQQAT!**Epileptik spazmlar odatda seriyalar bilan (bir necha marta klasterda) boʻladi. Agar ularning bitta boʻlsa, boshqa turdagi tutqanoqlarni koʻrib chiqing.

**MUHIM:**Epileptik spazmlar generalizatsiyalangan boshlanishi, fokal boshlanishi yoki nomaʼlum boshlanishi sifatida yuzaga kelishi mumkin. Ular, shuningdek, tutqanoqning keyingi fazasida ham paydo boʻlishi mumkin, boshida emas. Epileptik spazmlarni tez tashxislash va nazorat qilish kichik bolalarda rivojlanishning yaxshiroq natijalari bilan bogʻliq. Fokal epileptik spazmlar alohida ahamiyatga ega, chunki struktural sababni aniqlash jarrohlik davolanish imkoniyatini koʻrib chiqish imkonini beradi. Fokal epileptik spazmlarning kelib chiqishiga oid kalitlar quyidagilarni oʻz ichiga oladi: motor belgilarining assimetriyasi (ayniqsa, klasterdagi

boshlang'ich spazmlar), bosh/ko'zning lateral versiyasi, interiktal yoki iktal EEGda fokal ta'kidlash va miya struktural anomaliyasining mavjudligi.

## **MOTOR BO'LMAGAN BOSHLANISH**

### **Tipik absans tutqonog'i**

Tipik absans tutqonog'i — bu to'satdan boshlanadigan va o'zgargan ong holatiga olib keladigan generalizatsiyalangan tutqanoqdir, bu holatning og'irligi turlicha bo'lishi mumkin (muayyan sindromlarga qarang). Tutqanoq davomida voqealar haqida xotira odatda buziladi, ammo ba'zi onglilik saqlanishi mumkin, ayniqsa o'smirlar orasida. Ko'z qovoqlari, bosh, qoshlar, jag', og'iz atrofi yoki boshqa yuz qismlarining klonik harakatlari paydo bo'lishi mumkin, odatda 3 Gts chastotada. Kamdan-kam hollarda qo'l-oyoqlarda mioklonus kuzatilishi mumkin. Og'zaki va qo'l avtomatizmlari keng tarqalgan bo'lib, tutqanoqdan oldin bo'lgan harakatlar saqlanib qolishi mumkin. Absans tutqanoqlari ilgari «petit mal» tutqanoqlari deb atalgan. Epileptik absans statusi rivojlanishi mumkin.

### **DIQQAT!**

Agar alohida absans tutqonog'i 45 soniyadan ortiq davom etsa yoki postiktal faza mavjud bo'lsa, fokal tutqanoqni ko'rib chiqing.

### **DIQQAT!**

Agar absans tutqanoqlari 4 yoshgacha bo'lgan bolalarda boshlansa, glukozani tashuvchi defitsiti sindromini ko'rib chiqing.

### **Atipik Absans Tutqog'i**

Atipik absans tutqog'i tipik absans tutqog'iga qaraganda kamroq keskin boshlanish va ong yo'qolishi bilan tavsiflanadi. Ular ko'pincha bosh, tananing yoki qo'llarning mushak tonusining yo'qolishi (odatda asta-sekin pasayish) va deyarli sezilmas miyoklonik silkishlar bilan bog'liq bo'ladi. Atipik absans tutqog'i intellektual qobiliyatning cheklanishi bo'lgan shaxslarda tez-tez uchraydi. Ong yo'qolishi minimal bo'lishi mumkin, agar bemor biror faoliyatni davom ettirsa, lekin sekinroq yoki xatoliklar bilan.

**DIQQAT:** Ushbu tutqoqni EEGda davom etayotgan umumiy past tezlikdagi (<2,5 Hz) to'lqin shakli bilan bemorda aniqlash qiyin bo'lishi mumkin. EEG va klinik holat o'rtasida ehtiyotkorlik bilan korrelyatsiya qilish tavsiya etiladi.

### **Miyoklonik Absans Tutqog'i**

Ritmli miyoklonik silkishlar, qo'l va yelkalarda tonik harakatlar bilan birga, bu esa qo'llarning asta-sekin ko'tarilishiga olib keladi. Miyoklonik silkishlar odatda ikki tomondan bo'ladi, lekin bir tomonlama yoki assimetrik bo'lishi mumkin. Peryoral miyokloniya va bosh va oyoqlarning ritmik silkishlari paydo bo'lishi mumkin. Tutqog'lar 10-60 soniya davom etadi va odatda har kuni sodir bo'ladi. Ongni anglash darajasi to'liq yo'qolishdan tortib, saqlanib qolgan ongga qadar o'zgaradi.

### **Absans va Miyokloniya**

Ko'z qovoqlari miyokloniyasi — bu qisqa davom etadigan, odatda ritmik, tez (4-6 Hz) miyoklonik silkishlardir. Ular odatda ko'zlar yopilganidan keyin yuz beradi. Ular ko'zlarni yuqoriga qarash yoki boshni cho'zish bilan birga bo'lishi mumkin. O'zgarishi mumkin bo'lgan ong bilan (yo'qolishi bilan) kuzatilishi mumkin, ammo sezilarli o'zgarishsiz ham sodir bo'lishi mumkin. Ushbu turdagi tutqoq odatda tez-tez (kundalik yoki hatto soatiga bir necha marta) sodir bo'ladi.

**DIQQAT:** Agar miyoklonik tutqoq yuqori qo'llarning ko'tarilishi bilan sodir bo'lsa, bu miyoklonik absans tutqog'i bo'lishi mumkin.

### **1.8.1.3. Boshlanishi noma'lum bo'lgan tutqanoq**

Kundalik maqsadlar uchun tutqanoqlar odatda boshlanishiga qarab umumlashtirilgan yoki markazlashgan sifatida tasniflanadi, bu atamalar tegishli holatlarda ishlatilishi mumkin, lekin ba'zi tutqanoqlar bor, ular shu tarzda tasniflanmaydi va noma'lum boshlanishga ega deb tasniflanadi. Noma'lum boshlanishli tutqanoqlar keyinchalik turiga qarab motorli (masalan, epileptik spazm, toniko-klonik) yoki nemotorli (masalan, xulqning to'xtashi) bo'lib tasniflanishi mumkin.

### **Noma'lum boshlanishli tutqanoqlar**

Tutqanoq noto'g'ri tasniflanishi mumkin, chunki uni markazlashgan, umumlashtirilgan yoki noma'lum boshlanish kategoriyalariga joylashtirish uchun yetarli ma'lumot yo'q. Bu, agar tutqanoq boshlanishida kuzatilmagan bo'lsa va tadqiqotlar (masalan, EEG va vizualizatsiya) natijalari hali mavjud bo'lmasa, sodir bo'lishi mumkin.

### **1.8.1.4. Neonatal tutqanoqlar**

#### **Neonatal tutqanoqlarning tasnifi**

Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda ko'plab tutqanoqlar o'tkir kasallik yoki miya insulti tomonidan qo'zg'atiladi, shuning uchun ular o'tkir simtomatik tutqanoqlar sifatida tasniflanadi, epilepsiya emas. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda umumlashtirilgan tutqanoqlar bo'lmaydi, faqat markazlashgan tutqanoqlar bo'ladi. Boshqa yosh guruhlaridan farqli o'laroq, tutqanoqlar chaqaloqlarda tutqanoq davomida kuzatilgan hukmron klinik belgi asosida tasniflanadi, bu birinchi belgi bo'lmasligi mumkin. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tutqanoq boshlanishida xabardorlik darajasi yoki birinchi belgi aniq aniqlanishi qiyin bo'ladi, va tutqanoqning hukmron belgisi uning etiologiyasini tushunishda katta ahamiyatga ega.

#### **Neonatal Tutqanoqlar Turlari**

2021 yilda ILAE quyidagi neonatal tutqanoqlar turlarini aniqladi:

#### **Markazlashgan motorli tutqanoqlar turlari**

- Markazlashgan klonik tutqanoq
- Markazlashgan avtomatizm
- Markazlashgan tonik tutqanoq
- Markazlashgan mioklonik tutqanoq
- Markazlashgan epileptik spazmlar

#### **Markazlashgan nemotorli tutqanoqlar turlari**

- Markazlashgan vegetativ tutqanoq
- Markazlashgan tutqanoq xulqning to'xtashi bilan

#### **Ketma-ket tutqanoq**

Ketma-ket tutqanoq — bu yangi tug'ilgan chaqaloqlarda odatda kuzatiladigan tutqanoq bo'lib, u tutqanoq davomida belgilarning ketma-ketligi kuzatiladi, lekin hukmron belgi yo'q. Tutqanoq doirasida lateralizatsiya o'zgarishi mumkin. Masalan, ketma-ket tutqanoqda tonik, klonik, mioklonik va keyin avtonomik belgilarning ketma-ketligi bo'lishi mumkin.

---

## **1.8.2. Epilepsiyaning Klinik Tasviri Etiologiyasiga Ko'ra**

### **1.8.2.1. Genetik Epilepsiyaning Klinik Tasviri**

Genetik epilepsiya kontseptsiyasi, biz tushunganimizdek, epilepsiya aniq yoki taxmin qilingan genetik defekt(lar) natijasida yuzaga keladi, bunda tutqanoqlar kasallikning asosiy alomati hisoblanadi. Genetik defekt xromosomaviy yoki molekulyar darajada yuzaga kelishi mumkin. Muhim jihat shundaki, "genetik" soʻzi "meros boʻlib oʻtgan" degan maʼnoni anglatmaydi, chunki de novo patogenik variantlar kam uchramaydi. Genetik etiologiyaning mavjudligi, atrof-muhitning epilepsiyaga qoʻshgan hissasini istisno qilmaydi.

Ushbu boʻlimda klinik tekshiruvlar yordamida aniqlanishi mumkin boʻlgan baʼzi muhim genetik epilepsiya etiologiyalari keltirilgan:

- Xromosomaviy anomaliyalar
- Genetik anomaliyalar

#### **1.8.2.1.1. XROMOSOMAVIY ANOMALIYALAR**

Koʻplab xromosomaviy anomaliyalar epilepsiya bilan bogʻliq boʻlishi mumkin, lekin ulardan baʼzilarini tanib olish muhimdir, chunki ular tutqanoqlar va EEG belgilari bilan aniq bogʻliq yoki koʻpincha epilepsiya populyatsiyasida uchraydi. Ushbu boʻlimda EpilepsyDiagnosis.org tomonidan keltirilgan.

Kariotipni baholash, etiologiyasi aniqlanmagan barcha epilepsiyalarda muhimdir, chunki dismorfik belgilarning aniq koʻrinishi yoki yaqqol boʻlmasligi mumkin. Kariotipni tadqiq qilishni 50-100 mitozga kengaytirish kerak, mizaizmi istisno qilish uchun. Kariotipni tekshirish, FISH testi yordamida subtelomerik hududlarga xos sondalar bilan yoki baʼzi xromosomaviy anomaliyalarni aniqlash uchun CGH mikromatriks tahlili bilan kengaytirilishi mumkin. Baʼzi kasalliklar uchun limfositlardan farqli boʻlgan hujayralarni tekshirish talab qilinishi mumkin.

### **15q13.3 Mikrodeletsiya Sindromi**

Bu xromosomaviy anomaliya aqliy buzilishlar, rivojlanish sekinlashuvi va epilepsiya bilan bogʻliq. Turli turdagi tutqanoqlar paydo boʻlishi mumkin, ammo ular odatda umumlashgan (mioklonik, absans va umumlashgan tonik-klonik) boʻladi. Dismorfik belgilarga burilgan lablar, chuqur joylashgan koʻzlar, koʻz yoriqlarining koʻtarilishi, gipertelorizm, sino-fritis, chiqqan yarim yoriq va gipotonik yuz kiradi. Mikromatriksa CGH odatda eng foydali diagnostik testdir.

### **18q- Sindromi**

Bu xromosomaviy anomaliya aqliy buzilishlar (oʻrtacha ogʻir), xulq-atvor buzilishlari, epilepsiya va dismorfik belgilar bilan bogʻliq, ularga mikrotsifaliya, turitsifaliya, chuqur joylashgan koʻzlar, keng burun koʻprigi, baland qavariq yoki boʻshagan tangʻali tomoq, karmo shaklidagi ogʻiz va kichik qoʻl va oyoqlar kiradi. Yelka kamchiliklari boʻlishi mumkin. Neyrovizualizatsiya miyelinizatsiyaning anomaliyalari va kichik miya gipoplaziyasini koʻrsatishi mumkin. Tutqanoqlar erta boshlanadi va markazlashgan avtonomik tutqanoqlar bilan bogʻliq tutqanoqlar odatiy hol hisoblanadi (bu yurak aritmiyasi va apnoega olib kelishi mumkin). Shuni taʼkidlash kerakki, bu xromosomaning deletatsiyasi TCF4 genini oʻz ichiga olishi mumkin, bu gen Pitt-Hopkins sindromida mutatsiyaga uchraydi.

### **INV-DUP (15) yoki IDIC (15)**

Ushbu sindrom xromosomaning 15-yuqori proksimal sohasining invertatsiyalangan dublikatsiyasi bilan yuzaga keladi, odatda 15q11-q13 turgʻun joyini oʻz ichiga oladi. Katta dublikatsiyalar 15p tetrasomiyasiga va 15q qisqacha tetrasomiyasiga olib keladi. Homilaning onasining yoshi tugʻilish vaqtida taniqli xavf omilidir. Bemorlar odatda turli darajadagi epilepsiya, rivojlanish sekinlashuvi, aqliy buzilishlar, autizm spektri kasalliklari va kichik dismorfik xususiyatlar bilan

uchraydilar. Tutqanoqlar epileptik spazmlar va boshqa turdagi tutqanoqlarni o'z ichiga olishi mumkin (markazlashgan va umumlashgan). Bu xromosomaviy anomaliya oddiy karyotiplash orqali aniqlanadi. FISH, xromosoma 15q da qo'shimcha xromosom materialining mavjudligini tasdiqlash yoki 15q interstitsial dublikasiyasi holatida tashxisni o'rnatish uchun ishlatiladi.

### **DEL 1p36 Sindromi**

Bu xromosomaviy anomaliya aqliy buzilishlarga (o'rtacha og'irdan og'irgacha), epilepsiya va ko'plab tug'ma anomaliyalarga olib keladi. Dismorfik belgilar mikrotsifaliya, brahikefaliya, katta va kech yopiladigan oldingi boshi o'yinlari, chiqib turgan peshona, tekis (gorizontal) qoshlar, chuqur joylashgan ko'zlar, qisqa ko'z yoriqlari, keng burun ko'prigi, o'rtacha yuz qismining gipoplaziyasi, gipotonik yuz, past joylashgan anormal quloqlar, o'tkir jag' va qisqargan qo'l va oyoqlarni o'z ichiga oladi. Neyrosensorli eshitish yo'qotilishi, skelet, urogenital va yurak kamchiliklari mumkin. Neyrovizualizatsiya miya strukturasi anomaliyalarini ko'rsatishi mumkin. Tutqanoqlar 50% holatlarda yuz beradi, odatda chaqaloqlik yoki bolalik davrida boshlanadi, va turli tutqanoqlar ko'rinishlari, shu jumladan epileptik spazmlar, umumlashgan va markazlashgan tutqanoqlar kuzatiladi. Tutqanoqlar haroratli kasalliklar paytida guruhlanishi mumkin. Ba'zi bemorlarda erta chaqaloqlik rivojlanishi va epileptik ensefalopatiya sindromi bo'lishi mumkin. Tutqanoqlarni nazorat qilish odatda oson amalga oshiriladi. Rutiy karyotiplash baholash bu sindromni aniqlashga yordam bermasligi mumkin, FISH tahlilini talab qilishi mumkin, bu subtelemomerik sohalarga mos zonda va mikromatritsa CGHni qo'llashda yordam beradi.

### **Angelman Sindromi**

Angelman sindromi 15q11-q13 xromosomasidagi onadan meros bo'lib olingan genlarning deletatsiyasi yoki inaktivatsiyasi natijasida yuzaga keladi, bunday holatda otadan kelgan ko'chirma normal ketma-ketlikka ega bo'lishi mumkin, ammo u imprintlanadi va shuning uchun yo'q qilinadi. Bemorlar og'ir aqliy buzilish, rivojlanish sekinlashuvi, epilepsiya, uyqu buzilishi, spazmlar (ayniqsa qo'lni chayqatish), ataksiya, tez-tez kulish yoki tabassum va odatda baxtli xulqni namoyish etadi. Dismorfik belgilari yaxshi tanilgan: mikrotsifaliya, chiqib turgan pastki jag', o'tkir jag', tilni chiqargan holda, ochiq rangli soch va ko'zlar bilan yuz ifodasi. Tutqanoqlar 90% bemorlarda kuzatiladi va odatda 2 yoshga to'lmasdan boshlanadi, umumlashgan turdagi tutqanoqlar (umumlashgan tonik-klonik, atypik absanslar, mioklonik tutqanoqlar) bilan boshlanadi. Tutqanoqlar harorat bilan kuchayishi mumkin va ba'zi antiepileptik preparatlar (masalan, karbamazepin va lamotrijin) bilan kuchayishi mumkin. EEG odatda juda abnormal va klinik kutishdan ko'ra yanada jiddiy bo'ladi. Yuqori amplitudali frontal dominant faollik 2-3 Gts, simmetrik yuqori kuchlanishli faollik 4-6 Gts yoki occipital faollik 3-6 Gts, ko'zlar yopiqligida shikastlanishlar va tishli to'lqinlar bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Mikromatritsa CGH odatda eng foydali diagnostik testdir.

### **Down Sindromi (Trisomiya 21)**

Down sindromi keng tarqalgan xromosomaviy kasallik bo'lib, tanilgan dismorfik belgilarga ega, epilepsiya taxminan 10% odamlarda uchraydi, va tutqanoqlar boshlanishi bimonal, ya'ni 40% hollarda bir yoshgacha boshlanadi (odatan epileptik spazmlar) va yana 40% hollarda uchinchi o'n yillikda boshlanadi. Down sindromli bolalarda barcha asosiy tutqanoq turlari, shu jumladan markazlashgan tutqanoqlar, epileptik spazmlar, mioklonik va umumlashgan tonik-klonik tutqanoqlar qayd etilgan. Fenotiplar, shuningdek, qo'rqishdan kelib chiqqan tutqanoqlarni o'z ichiga oladi. Tug'ma yurak kasalligi natijasida ko'plab bo'lgan strukturaviy anomaliyalar mavjud bo'lishi mumkin.

### **Klinefelter Sindromi (XXY)**

Klinefelter sindromi keng tarqalgan jinsiy xromosomalar anomaliyasidir va erkaklar hipogonadizmining eng keng tarqalgan sababidir. Bu sindrom kognitiv va xulq-atvor buzilishlari va hipogonadizm bilan ajralib turadi. Tutqanoqlar odatda 3 oydan 3 yoshgacha boshlanadi va odatda antiepileptik dorilar bilan yaxshi nazorat qilinadi. Har xil bemorlarda turli elektroklinik xususiyatlar ko'rinishi mumkin, ammo umumiy tutqanoqlar (absanslar, tonik-klonik) ko'pincha uchraydi. Bu kasallik oddiy karyotiplash tekshiruvi orqali aniqlanadi.

### **Miller-Dieker Sindromi (17p Deletatsiyasi)**

Bu klinik sindrom 17p xromosomasida mikrodeletsiyaning natijasi bo'lishi mumkin (mikrodeletatsiya 17p13.3) yoki boshqa xromosomaviy anomaliyalar (masalan, translyatsiyalar, halqa xromosomalar, qo'shilgan deletatsiyalar) bilan bog'liq bo'lishi mumkin. LIS1 geni 17pda joylashgan va bu sindrom klassik (1-turi) lisensefaliyaning mavjudligini o'z ichiga oladi. Bolalarda xususiy yuz belgilar bilan kichik burun, qalin yuqori lab bilan ingichka qizil yuqori qirra, chiqib turgan peshona, kichik jag', past joylashgan qayrilgan quloqlar, o'rtacha yuz qismining g'oyib bo'lishi, keng joylashgan ko'zlar va gipertelorizm mavjud. Peshona ikki tomonlama bo'shashgan chuqurlik bilan chiqqan. 80% holatlar sporadik bo'lib, 20% hollarda sog'lom ota tomonidan balansli translyatsiya orqali meros bo'lishi mumkin. Shuningdek, bu kasallik buyrak rivojlanishidagi va omfaloselaga oid kamchiliklar bilan bog'liq.

### **Pallister-Killian sindromi (12p tetrasomiyasi)**

Ushbu xromosomal anomaliya dismorfik belgilarga olib keladi, ularga xomxayol, tekis yuzi, baland peshona, peshona va shox o'rtasida sochlar kam, gipertelorizm, keng burun, kichik teskari burun, baland ko'ndalang ko'k, mikroretrogniya, kupidon kamon shaklida yuqori lab va past joylashgan quloqlar kiradi. Yurek, diafragma va ko'zga oid anomaliyalar kuzatilishi mumkin. Rivojlanishning kechikishi, og'ir intellektual buzilishlar va epilepsiya mavjud. Turli xil turdagi tutqanoqlar, shu jumladan epileptik spazmlar haqida xabarlar bor. Kasallik ko'pincha sporadik xarakterga ega. Aksariyat bemorlarda 12p tetrasomiyasi mozaikalidir va bu qon limfotsitlarida aniqlanmasligi mumkin. Ushbu kasallikni tashxislash uchun fibroblastlarni tekshirish talab qilinishi mumkin.

### **Ring 14 sindromi (r14)**

Bu noyob xromosomal buzilish bo'lib, har doim epilepsiya bilan bog'liq. Epilepsiya odatda erta boshlanadi va tutqanoqlarni davolash qiyin, ammo tutqanoqning ajralib turadigan belgilari yoki elektrografik belgilari yo'q. Yaxshi tanilgan xususan, isitma bilan yuzaga keladigan fokal tutqanoqlar va erta bolalik rivojlanish sindromi va epileptik ensefalopatiyaga olib keladigan bu xromosomal anomaliyalar haqida xabarlar mavjud. Intellektual buzilishlar (o'rtacha og'ir), mikrocefalya, yuz dismorfizmi (tor uzun yuz, retrognatiya, qisqa bo'y), yurak (o'pka arteriyasining stenozu) va ko'z anomaliyalari (katarakta, tarmoq pigmentatsiyasi, sariq dog' anomaliyasi) kuzatiladi. Aksariyat holatlar sporadik bo'lib, ba'zan oilaviy holatlar ham kuzatilgan. Aksariyat bemorlarda 14-ring anomaliyasining mozaikasi mavjud. Bu buzilishni tashxislash uchun karyotipni tahlil qilish, 50-100 mitozni tekshirish zarur, chunki bu tekshirish rutinda karyotipni baholashga kiritilmasligi mumkin. CGH mikromatrixi bu buzilishni aniqlamasligi mumkin, agar halqani shakllantirishda delitsiya bo'lmasa.

### **Ring 20 sindromi (r20)**

Bu noyob xromosomal buzilish bo'lib, uning ajralib turadigan xususiyati epilepsiyadir. Ba'zi bemorlarda mikrocefalya, intellektual buzilishlar (bemorlardan uchdan ikki qismini tashkil etadi) va xulq-atvor buzilishlari bo'lishi mumkin, lekin bu sindromni aniqlashda yordam beradigan ba'zi alohida klinik belgilari mavjud. Dismorfik belgilarning kutib olinishi yo'q. Aksariyat holatlar sporadik bo'lib, ba'zan oilaviy holatlar haqida xabarlar mavjud. Mozaikizm intellektual

buzilishlar bilan keng tarqalgan (ammo epilepsiya bilan emas), mozaik darajasi bilan bog'liq. Tungi frontal tutqanoqlar keng tarqalgan. Bemorlarning taxminan 50%i fokal tutqanoqlari davomida qo'rqinchli vizual gallyutsinatsiyalar haqida xabar beradi. Tutqanoqlar bir necha daqiqadan yarim soatgacha davom etishi mumkin bo'lgan ongni chalkashtirib yuboruvchi holatlar sifatida namoyon bo'lishi mumkin, bemor beqaror bo'lib, qattiq qarab yoki avtomatizm va chalkash sayrni ko'rsatishi mumkin. Bu hodisalar perioral va ko'z yoshi mioklonik tebranishlar bilan birga bo'lishi mumkin. Iktal EEGda frontal qismlarda hukmron bo'lgan, teta va yuqori amplitudali, 2-3 Gts, zikzakli, sekin to'lqinlardan iborat bo'lgan uzun muddatli ritmik to'lqinlar ko'rsatiladi. Interiktal EEG normal bo'lishi yoki bifrontal-temporal fokal o'tkazuvchi tishlar ko'rsatilishi mumkin. Tutqanoqlar odatda tez-tez bo'lib, dori-darmonlar bilan davolanishga qarshi turadi. Ushbu buzilishni tashxislash uchun 50-100 mitozni tekshirish zarur, chunki bu karyotipni rutinda baholashda o'rin olmasligi mumkin. CGH mikromatrixi bu buzilishni aniqlamasligi mumkin, agar halqani shakllantirishda delitsiya bo'lmasa.

### **12p Trisomiyasi**

12p trisomiyasi rivojlanishning kechikishi, intellektual buzilishlar va bir qator dismorfik belgilarga olib keladigan xromosomal anomaliyadir. Ushbu belgilarga turisekfaliya, tekis bo'yli, qisqa bo'y, yelkalari chiqib turgan yuzi bilan dumaloq yuzlar, baland peshona, gipertelorizm, epikantus burmalar, keng burun va yuzning boshqa dismorfik xususiyatlari kiradi. Yurak va a'zolarida nuqsonlar kuzatilishi mumkin. Miya tuzilishidagi anomaliyalar polimikrogiriyani va kortikal displaziyani o'z ichiga oladi. Tutqanoqlar odatda umumiy bo'lib, mioklonik absanslar va mioklonik tutqanoqlarni ko'rsatadi, EEGda 3 Gts chastotada umumiy spayk-to'lqinlar ko'rsatiladi.

### **Wolf-Hirschhorn sindromi (DEL 4p)**

Wolf-Hirschhorn sindromi 4-chromosomaning qisqa qo'lida qisman delitsiya natijasida yuzaga keladi. Bu buzilish rivojlanishning kechikishi, og'ir intellektual buzilishlar, gipotoniya va epilepsiya bilan bir qatorda bir qator dismorfik xususiyatlarni keltirib chiqaradi (mikrocephaliya, mikrognatiya, qisqa chig'anoq, epikantus, baland peshona, chiqib turgan glabela, gipertelorizm, displastik quloqlar va periauricular o'smalar). Burun «yunon shlemi» kabi ko'rinishi mumkin. Shuningdek, tug'ma yurak nuqsonlari, gipospadiya, iris kolobomalari, buyrak anomaliyalari, labial va/yoki og'iz qavati yarqirashlari va karilik mavjud bo'lishi mumkin. Immuun buzilishlar, shu jumladan umumiy o'zgaruvchan immunodefisit va IgA yetishmasligi kuzatilishi mumkin. Neyrovizualizatsiya korpus kolosum yoki miya chig'anagi yoki boshqa anomaliyalarni ko'rsatishi mumkin. Aksariyat holatlar sporadik bo'lib, 10% holatlarda ota-ona tomonidan translokatsiya orqali meros qoladi. Tutqanoqlar ko'pincha birinchi uch yil davomida boshlanadi, to'liq yoki yarim klonik tutqanoqlar bilan, loxoradiya (klaster tutqanoqlari yoki epileptik statusga olib keluvchi) ta'siri bilan boshlanadi. Shuningdek, epileptik spazmlar, atypik absanslar va fokal tutqanoqlar paydo bo'lishi mumkin. EEGda ikki xil to'lqin shakllari ko'rsatiladi: uzoq davom etgan medikatsiya paytida tishli va sekin o'zgartirilgan to'lqinlar, yoki yuqori amplitudali tezkor spayk/polispayk to'lqinlar ko'rsatiladi. Tutqanoqlar odatda monoterapiya yordamida yaxshi nazorat qilinadi va yoshi o'tgach yaxshilanadi. Karyotipni baholash bu sindromni tashxislashga yordam bermasligi mumkin, ko'pincha FISH tahlilini o'tkazish yoki mikromatritsa CGHni talab qiladi.

### **1.8.2.1.2. GENOM ANOMALIYALARI**

Zamonaviy bilimlar epilepsiyaga gen anomaliyalarining hissa qo'shishini aniq molekulyar-genetik tadqiqotlar orqali olingan, bu tadqiqotlar yaxshi takrorlangan va hatto diagnostik testlash asosiga aylangan, yoki to'g'ri ishlab chiqilgan oilaviy tadqiqotlar orqali olingan. Epilepsiya keltirib chiqaradigan va/yoki alohida xususiyatlarga ega bo'lgan ba'zi muhim gen anomaliyalar, ularni tanishish juda muhim, ushbu bo'limda keltirilgan.

- AKT3
- ARFGEF2
- ARHGEF9
- ARX
- CACNA1A
- CACNB4
- CDKL5
- CHD2
- CHRNA2
- CHRNA4
- CHRNB2
- CLCN2
- COL4A1
- DCX
- DEPDC5
- EFHC1
- FKRP
- FKTN
- FLNA
- FMR1 (FRAGILE X SINDROM)
- FOXP1
- GABRA1
- GABRD
- GABRG2
- GLI3
- GNAQ
- GRIN2A
- KCNQ2
- KCNQ3
- KCNT1
- LARGE

- LGI1
- LIS1
- MECP2
- NPRL2
- NPRL3
- PCDH19
- PIK3CA
- PIK3R2
- PLCB1
- PNKP
- POMT1
- POMT2
- PRRT2
- RELN
- SCN1A
- SCN1B
- SCN2A
- SLC2A1
- SLC25A22
- SPTAN1
- STXBP1
- TBC1D24
- TCF4 (SINDROM PITTA-XOPKINA)
- TSC1
- TSC2
- TUBA1A
- WDR62
- ZEB2 (SINDROM MOUETA-VILSONA)

### **AKT3**

#### **Homolog 3 gen virus onkogen timoma v-akt**

Mushuk timomasining v-akt virus onkogeni homolog 3 geni 1q44 xromosomasida joylashgan.

Ushbu gen tomonidan kodlangan oqsil AKT serin/treonin protin kinazlari oilasining a'zosidir va insulinga va o'sish faktorlariga javoban hujayralarning proliferatsiyasi va differensatsiyasini tartibga soluvchi rol o'ynaydi. AKT3 genining anomaliyasi megaloensefaliya-polimikrogiriya-polidaktiliya-gidrosetofaliya sindromiga olib kelishi mumkin.

### **ARFGEF2**

ADP ribozilatsiya faktorining guanin nukleotidlarining almashinuvi uchun 2-faktor gen 20q13.13 xromosomasida joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlangan oqsil hujayra ichidagi vezikulalarni harakatlantirishga yordam beradi, bu esa embrionlik davrda neyron hujayralarining migratsiyasi uchun muhimdir. ARFGEF2 genining anomaliyasi periventrikulyar tug'ilgan tug'ralgan gaterotopiyaning mikroensefaliyaga olib kelishi mumkin.

### **ARHGEF9**

Xromosoma Xq11.1-da joylashgan (GEF) guanin nukleotidlarini almashinish faktor 9 (ARHGEF9) Cdc42 geniga ega bo'lgan gen boshqa genlarni tartibga soluvchi oqsilni kodlaydi. ARHGEF6dagi patogenik variantlar erta chaqaloqlik rivojlanishi va epileptik encefalopatiya bilan giperpleksiyaning sindromiga olib keladi. Fokal o'tishlar tananing sezgir stimulyatsiyasi yoki kuchli emotsiyalar bilan keltirilishi mumkin.

### **ARX**

Aristaless (ARX) bilan bog'liq bo'lgan homeobox geni Xp21.3 xromosomasida joylashgan va ARX oqsilining transkripsiya faktori sifatida faoliyat ko'rsatuvchi gen mahsuloti uchun javobgardir. ARX oqsili erta embriologik rivojlanishda muhim bo'lib, pankreas, tuxumdonlar, miya va skelet mushaklariga hujayralarning differensatsiyasi va migratsiyasiga ta'sir qiladi. ARX genining patogen variantlari Partington sindromi (intellektual buzilishlar va qo'lning fokal distoniyasi bilan bog'liq nevrologik buzilish), erta chaqaloqlik rivojlanishi va epileptik encefalopatiya sindromi, chaqaloqlik epileptik spazmlari, X-xromosomaga bog'liq bo'lgan epilepsiya, miokloniya tashlamalari va intellektual buzilishlar bilan, shuningdek X-xromosomaga bog'liq bo'lgan miya tuzilmalari anomaliyalarini (lisenfaliya, bu belgilangan jinsiy organlar bilan birgalikda bo'lishi mumkin) keltirib chiqaradi. ARXning patogen variantlari barcha X-xromosomaga bog'liq intellektual buzilishlarning deyarli 10%ini tashkil qiladi.

### **CACNA1A**

Kalsiy kanalining P/Q tipidagi potentsialga bog'liq alfa-1A subyegunasi (CACNA1A) geni 19p13 xromosomasida joylashgan va kalsiy kanalining alfa-1 subyegunasini kodlaydi. Ushbu genning patogen variantlari epizodik ataksiyani, oilaviy gemiplejik migrinni va spinotserebellar ataksiyani 6-turini keltirib chiqarishi mumkin. CACNA1A variantlari absans o'tishlari bilan bog'liq bo'lgan genetik umumiyashtirilgan epilepsiyalarga sezuvchanlikni oshiradi.

### **CACNB4**

Kalsiy kanalining potentsialga bog'liq beta-4 subyegunasi (CACNB4) 2q22-q23 xromosomasida joylashgan va kalsiy kanalining beta-4 subyegunasini kodlaydi. Ushbu genning variantlari epizodik ataksiyani va umumiyashtirilgan epilepsiyalarni, jumladan, yoshi o'tgan mioklonik epilepsiyani keltirib chiqaradi.

### **CDKL5**

CDKL5 (tsiklinzavisimiy kinaza-lobli 5) geni Xp22 xromosomasida joylashgan va CDKL5 oqsili, kinasalar sifatida faoliyat ko'rsatadi (boshqa oqsillarning faolligini o'zgartiradi). CDKL5 ning ta'siri ostidagi oqsillardan biri MECP2 oqsilidir.

- 10 dan ortiq patogen variantlar CDKL5, oddiy (erta boshlanishli o'tishlar bilan) Rett sindromining noaniq variantini ko'rsatgan qizlar orasida aniqlangan. Ushbu jiddiy

buzilish ko‘plab klassik Rett sindromi belgilarini o‘z ichiga oladi (taraqqiyot kechikishi, nutq ko‘nikmalarining yo‘qolishi va qo‘llarni qaytarish harakatlari), ammo shuningdek, chaqaloqlikda boshlanuvchi takrorlanadigan o‘tishlarni ham keltirib chiqaradi.

- CDKL5 ning patogen variantlari X-xromosomaga bog‘langan epileptik spazmlar bilan ham bog‘lanadi, bu intellektual buzilishlar bilan birgalikda ko‘proq qizlarda kuzatiladi, ammo ba‘zan o‘g‘il bolalarda ham uchraydi.
- CDKL5 ning patogen variantlari erta chaqaloqlik rivojlanishi va epileptik encefalopatiya sindromida ham kuzatiladi.

### **CHD2**

CHD2 (xromodomenda DNK bilan bog‘lanish oqsili 2) geni 15q26 xromosomasida joylashgan va transkripsiyani o‘zgartirishga ta’sir qiladi. CHD2 genining anomaliyasi chaqaloqlikdagi epilepsiyaga, ko‘chib yuradigan fokal o‘tishlarga olib keladi.

### **CHRNA2**

CHRNA2 (nikotinli xolinergik retseptor, alfa 2 (neyronal)) geni 8p21 xromosomasida joylashgan va neyronal nikotinli acetilxolin retseptorining subyegunasini kodlaydi. CHRNA2 dagi patogen variantlar uyqusizlik bilan bog‘liq giperomotorli (giperkinetik) epilepsiyaning kam uchraydigan sababidir.

### **CHRNA4**

CHRNA4 (nikotinli xolinergik retseptor, alfa 4 (neyronal)) geni 20q13.2-q13.3 xromosomasida joylashgan va neyronal nikotinli acetilxolin retseptorining subyegunasini kodlaydi. CHRNA4 dagi patogen variantlar uyqusizlik bilan bog‘liq giperomotorli (giperkinetik) epilepsiyaning sababidir.

### **CHRN2**

CHRN2 (nikotinli xolinergik retseptor, beta 2 (neyronal)) geni 1q21.3 xromosomasida joylashgan va neyronal nikotinli acetilxolin retseptorining subyegunasini kodlaydi. CHRN2 dagi patogen variantlar uyqusizlik bilan bog‘liq giperomotorli (giperkinetik) epilepsiyaning sababidir.

### **CLCN2**

CLCN2 (xloridli kanal, potentsialga sezgir 2) geni 3q27.1 xromosomasida joylashgan va potentsialga bog‘liq xloridli kanalni kodlaydi. CLCN2 dagi variantlar genetik/idiopatik umumiyashtirilgan epilepsiyalar bilan bog‘lanadi, jumladan, yoshlikda absans epilepsiyasi, yoshlikda mioklonik epilepsiya va umumiyashtirilgan totoni-klonitik o‘tishlar bilan bog‘liq epilepsiya.

### **COL4A1**

COL4A1 (kollagen tipa IV alfa 1) gen 13q34 xromosomasida joylashgan va kollagenning IV tipining alfa-1 subyegunasini kodlaydi. Bu oqsil bazal membranalar uchun muhim komponentdir. COL4A1 genining anomaliyalari oilaviy inme va "oilaviy porencefaliya"ga olib kelishi mumkin. Shuningdek, shizencefaliyalik ba’zi odamlarida COL4A1 ning patogen variantlari aniqlangan.

### **DCX**

DCX (doublecortin) geni Xq22.3-q23 xromosomasida joylashgan va mikrotubulalar bilan bog‘lanib, ularning barqarorligini ta’minlashda muhim rol o‘ynaydi. Mikrotubulalar rivojlanayotgan miya hujayralarining migratsiyasini qo‘llab-quvvatlovchi skeletni tashkil etadi. DCX genining anomaliyalari lisensefaliya yoki subkortikal chiziqlar geterotopiyasini keltirib chiqarishi mumkin.

### **DEPDC5**

DEPDC5 (DEP domeni bilan 5) geni 22q12.3 xromosomasida joylashgan va membrana transporti yoki G-oqsilli signal uzatishda ishtirok etishi mumkin bo'lgan oqsilni kodlaydi. DEPDC5 genining patogen variantlari oilaviy fokal epilepsiyalar, jumladan, oilaviy fokal epilepsiya, o'zgaruvchan fokal joylar, oilaviy mziyal temporal epilepsiya va uyqu bilan bog'liq gipermotorli (giperkinetik) epilepsiya bilan bog'lanadi. DEPDC5 ning patogen variantlari, shuningdek, oilaviy fokal kortikal displaziya bilan ham aniqlangan.

### **EFHC1**

EFHC1 (EF-hand domeni bilan 1-gen) geni 6p12.3 xromosomasida joylashgan va kalkiy kanali sifatida faoliyat ko'rsatadigan boshqa oqsillar bilan o'zaro ta'sirda bo'lgan EFHC1 oqsilini kodlaydi. EFHC1 oqsili neyrotransmissiyada ishtirok etadi va apoptozda ham rol o'ynashi mumkin. EFHC1 ning patogen variantlari yoshlikda mioklonik epilepsiya bilan bog'lanadi.

### **FKRP**

FKRP (fukutin bilan o'xshash oqsil) geni 19q13.32 xromosomasida joylashgan va fukutin bilan o'xshash oqsilni kodlaydi. Ushbu oqsilning aniq funksiyasi noma'lum, ammo u rivojlanayotgan miya hujayralarining migratsiyasida muhim rol o'ynaydi. FKRP genining anomaliyalari Uoker-Varburg sindromini — toshli lissensefaliya, ko'z anomaliyalari va miopatiyani keltirib chiqarishi mumkin.

### **FKTN**

FKTN (fukutin) geni 9q31.2 xromosomasida joylashgan va fukutin oqsilini kodlaydi, uning aniq funksiyasi noma'lum, ammo u rivojlanayotgan miya hujayralarining migratsiyasida muhimdir. FKTN genining anomaliyalari Fukuyama tug'ma muskular dystrofiyasi (asosan Yaponiyada uchraydi) va Uoker-Varburg sindromini keltirib chiqarishi mumkin. Har ikki holatda ham bemorlarda toshli lissensefaliya, ko'z anomaliyalari va miopatiya mavjud. Ammo Uoker-Varburg sindromi yanada og'irroq kechadi.

### **FLNA**

FLNA (filamin A) geni Xq28 xromosomasida joylashgan va filamin A oqsilini kodlaydi, bu boshqa oqsillar bilan birga hujayra skeletini shakllantiradi va hujayralar migratsiyasini ta'minlaydi. FLNA genining anomaliyalari periventrikulyar uzelki geterotopiyasini keltirib chiqarishi mumkin.

### **FMR1 (X-hromosomasi sindromi)**

X-hromosomasi sindromi — bu oila ichida eng ko'p uchraydigan aqliy zaiflikning sababi bo'lib, Daun sindromidan keyingi ikkinchi o'rinda turadi. Bunda odatda xususiy dismorfik belgilar (uzun yuz, katta yoki orqa tomonga qiya quloqlar va katta yakkaliklar) aniqlanadi. Bemorlar ko'pincha autistik belgilarga ega bo'lishadi. Epilepsiya 40% bemorlarda aniqlangan. Tashxisni FMR1 genidagi trinukleotid takrorlanishlarining miqdorini polimeraza zanjir reaksiyasi yordamida va metilasyon holatini Sausern-blotting yordamida tahlil qilish orqali qo'yish mumkin. Ushbu usul FMR1 bilan bog'liq missens-patogenik variantlar yoki deletsialarni aniqlamaydi, shuning uchun agar klinik shubhalar bo'lsa, FMR1 genining sekvenatsiyasi kerak bo'lishi mumkin.

### **FOXP1**

FOXP1 (Forkhead box G1) geni 14q13 hududida joylashgan va forkhead box G1 deb ataladigan transkripsiya faktorini kodlaydi.

- FOXG1 genidagi patogenik variantlar Rett sindromining tug‘ma shaklini keltirib chiqaradi. Ushbu sindromda og‘ir aqliy o‘zg‘arishlar, mikrocefalya, qo‘lning spazmlari, epilepsiya va nutq rivojlanishining yo‘qligi erta yoshdan boshlab kuzatiladi.
- 14-hromosomaning FOXG1 genini o‘z ichiga olgan hududidagi duplikatsiyalar epileptik spazmlar yoki davolash qiyin bo‘lgan tutqanoqlarni rivojlanishga va aqliy qobiliyatning pasayishiga olib kelishi mumkin.

### **GABRA1**

GABRA1 geni 5q34 joylashgan bo‘lib, GABA-A retseptorining alfa-1 subyedinitsiyasini kodlaydi. GABRA1 genining variantlari genetik/idiopatik umumlashgan epilepsiyalar, masalan, yoshga oid mioklonik epilepsiya bilan bog‘liq.

### **GABRD**

GABRD geni 1p36.3 joylashgan bo‘lib, GABA-A retseptorining delta subyedinitsiyasini kodlaydi. GABRD genining variantlari genetik/idiopatik umumlashgan epilepsiyalar, masalan, febril konvulsiyalar bilan bog‘liq epilepsiya va yoshga oid mioklonik epilepsiya bilan bog‘liq.

### **GABRG2**

GABRG2 geni 5q34 joylashgan bo‘lib, GABA-A retseptorining gamma subyedinitsiyasini kodlaydi. GABRG2 genining variantlari genetik/idiopatik umumlashgan epilepsiyalar, masalan, bolalar absonli epilepsiyasi, febril konvulsiyalar bilan bog‘liq epilepsiya va yoshga oid mioklonik epilepsiya bilan bog‘liq.

### **GLI3**

GLI3 geni 7p13 joylashgan bo‘lib, GLI3 proteini, gen ekspresiyasini boshqaradigan transkripsiya faktori sifatida ishlaydi va miya rivojlanishi uchun muhimdir. GLI3 genidagi anomaliyalari gipotalamik gamartoma va/yoki polidaktiliya, shuningdek, Pallister-Hall sindromini keltirib chiqarishi mumkin.

### **GNAQ**

GNAQ geni 9q21 joylashgan bo‘lib, bu G-alfa q subyedinitsiyasini kodlaydigan G oqsilini kodlaydi va hujayra signalizatsiyasi uchun muhimdir. GNAQ genidagi anomaliyalari Sturge-Weber sindromini keltirib chiqarishi mumkin.

### **GRIN2A**

GRIN2A geni, 16p13.2 hududida joylashgan, N-metil-D-aspartat (NMDA) retseptorining subyedinitsiyasini kodlaydi. GRIN2A genidagi patogenik variantlar o‘z-o‘zini cheklovchi epilepsiya va uyquda pik-to‘lqin faollanishi bilan bog‘liq epileptik encefalopatiya bilan bog‘liq bo‘lgan hollarda aniqlangan.

### **KCNQ2**

KCNQ2 geni 20q13.3 joylashgan bo‘lib, to‘rt dona alfa-subyedinitsiyalarni kaliy kanali uchun kodlaydi. KCNQ2 ning alfa-subyedinitsiyalari KCNQ3 geni tomonidan ishlab chiqarilgan alfa-subyedinitsiyalar bilan o‘zaro ta’sir o‘tkazib, kuchliroq M-tokini uzatadigan ko‘proq funksional kaliy kanali hosil qiladi. KCNQ2 genidagi patogenik variantlar o‘z-o‘zini cheklovchi neonatal epilepsiya va rivojlanish bilan bog‘liq yoki epileptik encefalopatiya sindromlariga olib kelishi mumkin. KCNQ2 genining ayrim hududlaridagi variantlar, kaliy kanali funksiyasining dominatli negativ va og‘ir yo‘qotilishiga sabab bo‘ladi. Tutilishlar odatda natriy kanallarini bloklovchi antikonvulsantlar yordamida qisman yoki to‘liq davolanadi.

### **KCNQ3**

KCNQ3 geni 8q24 joylashgan bo‘lib, to‘rt alfa-subyedinitsiyalarni kaliy kanali uchun kodlaydi.

KCNQ3 ning alfa-subyedinitiyalari KCNQ2 bilan ham o'zaro ta'sir qilib, kuchliroq M-tokini uzatadigan kanali hosil qiladi. KCNQ3 genining patogenik variantlari o'z-o'zini cheklovchi neonatal epilepsiya sindromlari bilan bog'liq bo'lgan hollarda aniqlanadi.

### **KCNT1**

KCNT1 geni 9q34.3 joylashgan bo'lib, natriy tomonidan faollashtiriladigan kaliy kanalining subyedinitiyasini kodlaydi. KCNT1 genidagi patogenik variantlar, uyqu bilan bog'liq gipermotor (giperkinetik) epilepsiyaning og'ir shakllari va migratsiyalanuvchi fokal tutilishlari bo'lgan bola chaqaloqlari epilepsiyasi bilan bog'liq.

### **LARGE**

LARGE geni 22q12.3 joylashgan bo'lib,  $\alpha$ -distroglykaning glikozilatsiyasi uchun zarur bo'lgan glykotrtransferaza kabi xususiyatlarga ega. Bu protein, shuningdek, sitoskeletonni shakllantirish uchun muhim. LARGE genidagi anomaliyalari Walker-Warburg sindromi, lissensefaliya, ko'z va miofatiya anomaliyalariga olib kelishi mumkin.

### **LGI1**

LGI1 (Leucine-rich glioma-inactivated 1) geni 10q24 joylashgan bo'lib, uning mahsuli LGI1 (epitempin) deb ataladi. Ushbu gen mahsuloti haqida to'liq ma'lumot hozircha mavjud emas. LGI1 genidagi patogenik variantlar, autosomiyal-dominant epilepsiya bilan bog'liq bo'lgan holatlarda aniqlangan, bu holatlar ko'pincha eshitish bilan bog'liq alomatlar bilan birga bo'ladi.

### **LIS1 (PAFAH1B1)**

PAFAH1B1 (LIS1) geni 17p13.3 joylashgan bo'lib, trombositlar faollashuvi uchun asetilgidrolaza 1B kompleksining subyedinitiyasini kodlaydi. Ushbu protein mikrotubulyar funksiyalarni va rivojlanayotgan miya neyronlarining migratsiyasini boshqarishda ishtirok etadi. LIS1 (PAFAH1B1) genidagi anomaliyalari lissensefaliyaga olib kelishi mumkin, bu holat Miller-Diker sindromi bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

### **MECP2**

MECP2 (Methyl-CpG-binding protein 2) geni Xq28 joylashgan bo'lib, MeCP2 deb ataluvchi protein mahsulini ishlab chiqaradi. Ushbu protein, sinapslarda muhim rol o'ynaydi va gen ekspresiyasini boshqarishga yordam beradi. MECP2 genidagi patogenik variantlar:

- MECP2 nusxasining ko'payishi MECP2 duplikatsiyasi sindromiga olib keladi, bu esa aqliy buzilishlar, rivojlanish sekinlashishi va epilepsiyani keltirib chiqaradi.
- MECP2 genining patogenik variantlari, neonatal encefalopatiya bilan bog'liq bo'lgan hollarda, mikrosefaliya, motor buzilishlar, nafas olishdagi muammolar va epilepsiya bilan bog'liqdir.
- MECP2 ning sakkizta maxsus patogenik variantlari PPM-X sindromiga olib keladi, bu holatda ruhiy kasalliklar, epilepsiya, aqliy buzilishlar va motor kasalliklar (odatda parkinsonizm) bo'ladi. Bu sindrom bilan og'irgan erkaklar ayollarga qaraganda og'irroq holatga keladi.
- MECP2 genidagi 300 dan ortiq patogenik variantlar, Rett sindromiga chalingan ayollarda aniqlangan, bu holatda epilepsiya 80% bemorlarda kuzatiladi, va 30% holatlarda davolanishga qaramay davom etadi.

### **NPRL2**

NPRL2 geni 3p21.31 joylashgan bo'lib, GATOR1 kompleksining subyedinitiyasiga o'xshashdir. Ushbu protein, mTORC1 signalizatsiyasini inhibe qilib, hujayra o'sishi va farqlanishini boshqaradi. NPRL2 genidagi anomaliyalari, o'zgarmas kortikal displaziya bilan bog'liq bo'lgan bemorlarda aniqlangan.

### **NPRL3**

NPRL3 geni 16p13.3 joylashgan bo'lib, GATOR1 kompleksining subyedinitsiyasiga o'xshashdir. Ushbu protein, mTORC1 signalizatsiyasini inhibe qilib, hujayra o'sishi va farqlanishini boshqaradi. NPRL3 genidagi anomaliyalari, o'zgarmas kortikal displaziya bilan bog'liq bo'lgan bemorlarda aniqlangan.

### **PCDH19**

PCDH19 geni Xq22.1 joylashgan bo'lib, bu gen kaltsiyga bog'liq hujayra birikishi oqsili bo'lgan protokadgerin 19 ning mahsulini kodlaydi. Ushbu gen, bolalik davridagi rivojlanish va epileptik ensefalopatiya sindromlari, shuningdek, febril konvulsiyalar bilan bog'liq epilepsiya sindromlarida ishtirok etadi. PCDH19 genidagi patogenik variantlar, Drev sindromiga o'xshash epilepsiya sindromida ayollarda ko'rsatilgan. Bu sindromda tutilishlar tez-tez boshlanadi (taxminan 9 oyda) va odatda isitma bilan yengillashadi.

### **PIK3CA**

Fosfatidilinozitol-4,5-bisfosfat 3-kinaza katalitik subyunitasi geni 3q26.3 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil PI3K funksiyasi uchun muhimdir, bu kinaza hujayralarning o'sishi, proliferatsiyasi va migratsiyasi uchun muhim bo'lgan ma'lum signal molekulalarini faollashtiradi. PIK3CA genining xatoliklari, kazon olingan mozaik tarzda, megalensefaliya-kapillyar malformatsiya sindromini keltirib chiqarishi mumkin.

### **PIK3R2**

Fosfoinositid-3-kinaza 2-regulyator subyunitasining geni 19q13.2-q13.4 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil PI3K funksiyasi uchun muhimdir, bu kinaza hujayralarning o'sishi, proliferatsiyasi va migratsiyasi uchun muhim bo'lgan ma'lum signal molekulalarini faollashtiradi. PIK3R2 genining xatoliklari megalensefaliya-polimikrogiriy-polidaktiliya-gidrocephaliya sindromini keltirib chiqarishi mumkin.

### **PLCB1**

Fosfoinositid-specifik fosfolipaza C beta 1 (PLCB1) genining 20p12 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil fosfatidilinozitolbifosfatdan inozitoltrifosfat va diacilglicerolni hosil qilish reaksiyasini katalizlaydi. PLCB1 genining patologik variantlari erta yoshdagi rivojlanish sindromi va epileptik ensefalopatiya bilan bog'liq bo'lib, bemorlarda infantill epileptik spazmlari rivojlanishi mumkin. PLCB1dagi o'chirishlar, ko'chib yuruvchi fokal tutqanoqlar bilan chaqaloqning epilepsiyasi uchun kamdan-kam sabab sifatida qayd etilgan.

### **PNKP**

Polinukleotidkinaza 3'-fosfataza (PNKP) geni 19q13.3-q13.4 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil DNKni tiklashda ishtirok etadi. PNKP genining patologik variantlari erta yoshdagi rivojlanish sindromi va epileptik ensefalopatiya bilan bog'liq.

### **POMT1**

O-mannoziltransferaza 1 oqsili (POMT1) geni 9q34.1 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil  $\alpha$ -distroglikkaning normal funksiyasi uchun muhim bo'lgan POMT ferment kompleksining subyunitasidir. Skelet mushaklarida  $\alpha$ -distroglikan mushak tolalarini stabilizatsiya qilish va himoya qilishda yordam beradi. Miyada, u rivojlanishning dastlabki bosqichlarida hujayralarning migratsiyasida muhimdir. POMT1 genining xatoliklari Uoker-Vorburg sindromini (lisenfaliya, ko'zlar va miyopatiya anomaliyasi) keltirib chiqarishi mumkin.

### **POMT2**

O-mannoziltransferaza 2 oqsili (POMT2) geni 14q24 xromosomada joylashgan. Ushbu gen

tomonidan kodlanadigan oqsil  $\alpha$ -distroglkaning normal funksiyasi uchun muhim bo'lgan POMT kompleksining subyunitasidir. Skelet mushaklarida  $\alpha$ -distroglkan mushak tolalarini stabilizatsiya qilish va himoya qilishda yordam beradi. Miyada u rivojlanishning dastlabki bosqichlarida hujayralarning migratsiyasida muhimdir. POMT2 genining xatoliklari Uoker-Vorburg sindromini (lisenfaliya, ko'zlar va miyopatiya anomaliyasi) keltirib chiqarishi mumkin.

### **PRRT2**

Prolin bilan boyitilgan membrana oqsili 2 (PRRT2) geni 16p11.2 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil transmembran oqsildir. PRRT2 genidagi patologik variantlar o'z-o'zidan cheklovchi bolalik epilepsiyasi va paroksizmalı kineziojen diskinetikani keltirib chiqarishi mumkin.

### **RELN**

Rilin geni 7q22 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil rilin nomini oladi, u rivojlanayotgan miyadagi neyronlarning to'g'ri joylariga migratsiyasini boshlovchi signal yo'lini faollashtiradi. RELN genining xatoliklari lisenfaliya va kichik miyaning gipoplaziyasini keltirib chiqarishi mumkin.

### **SCN1A**

Natriy kanali alfa-subyunitasi 1 (SCN1A) geni 2q24.3 xromosomada joylashgan. Bu gen bir qator epilepsiyalarga aloqador. SCN1A geni tomonidan kodlanadigan natriy kanali NaV1.1 miyaning neyronlarida natriy transportini boshqarishda muhimdir. SCN1A genining 150 dan ortiq patologik variantlari epilepsiya bilan bog'liq. SCN1A bilan bog'liq epilepsiyalar orasida genetik epilepsiya va febril konvulsiyalar plus sindromi va Dravye sindromi mavjud.

### **SCN1B**

Natriy kanali bazi-subyunitasi 1 (SCN1B) geni 19q13.1 xromosomada joylashgan. Ushbu gen natriy kanali bazi-1 subyunitasini kodlaydi. SCN1B genidagi patologik variantlar febril konvulsiyalar plus sindromi bilan bog'liq. SCN1B genidagi xatoliklar, shuningdek, yurak aritmiyasi xavfini oshiradi.

### **SCN2A**

Natriy kanali alfa-subyunitasi 2 (SCN2A) geni 2q24.3 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan natriy kanali NaV1.1 miyaning neyronlarida natriy transportini boshqarishda muhimdir. SCN2A genining patologik variantlari bir qator epilepsiyalarga olib kelishi mumkin.

### **SLC2A1**

Suyuqliklar ko'chirish oilasining 1-o'rta ko'chirish oqsil (SLC2A1) geni 1p34.2 xromosomada joylashgan. Ushbu gen asosiy glukozani transport qilish oqsilini kodlaydi. SLC2A1 genidagi patologik variantlar glukozani 1-transporter defitsiti sindromi va paroksizmalı diskinetikani keltirib chiqarishi mumkin.

### **SLC25A22**

25-o'rta ko'chirish oqsillari oilasining 22-a'zosi (SLC25A22) geni 11p15.5 xromosomada joylashgan. Ushbu gen mitoxondriyal glutamat ko'chirish oqsilini kodlaydi. Ushbu gen erta yoshdagi epileptik entsefalopatiya va rivojlanishdagi epileptik entsefalopatiya sindromida ishtirok etadi.

### **SPTAN1**

Spektrin alfa, eritrotsitlar bo'lmagan 1 (SPTAN1) geni 9q34.11 xromosomada joylashgan. Ushbu gen alfa-spektrosit oqsilini kodlaydi, bu hujayra membranalarini stabilizatsiya qilish va ichki

organellalarni tashkil etishda muhimdir. Bu gen epileptik entsefalopatiya va infantil epileptik spazmlar sindromida ishtirok etadi.

### **STXBP1**

Sintaksin bilan bog'langan oqsil 1 (STXBP1) geni 9q34.1 xromosomada joylashgan. Bu gen, neurotransmitterlarning chiqarilishi uchun sinaps veshikulalarini birlashtirishda muhim rol o'ynaydigan sintaksin bilan bog'lanadigan oqsilni kodlaydi. STXBP1 genining patologik variantlari erta yoshdagi rivojlanish sindromi va epileptik ensefalopatiya bilan bog'liq bo'lib, miyaning gipomioligatizatsiyasi bilan ko'rinadi.

### **TBC1D24**

TBC1 oilasining 24-a'zosi (TBC1D24) geni 16p13.3 xromosomada joylashgan. Ushbu gen GTPaza faollashtiruvchi oqsilni kodlaydi. TBC1D24 genining xatoliklari chaqaloqlarda ko'chib yuruvchi fokal tutqanoqlar bilan bog'liq epilepsiya bilan bog'liqdir.

### **TCF4 (Pitta-Hopkin sindromi)**

Transkripsiya faktori 4 (TCF4) geni 18q21.1 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan TCF4 oqsili, E-osimtalarning oilasiga mansub bolib, hujayralarning malum funktsiyalarni bajarish uchun yetishishiga va o'z-ozini yoqotishiga yordam beradi. TCF4 genining xatoliklari Pitt-Hopkin sindromiga olib keladi.

### **TSC1**

Tuberoskleroz 1 geni 9q34 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlanadigan oqsil gamartin bo'lib, tuberin bilan birgalikda mTOR yo'lga ta'sir qiladi. TSC1 genidagi xatoliklar tuberosklerozni keltirib chiqaradi.

### **TSC2**

Tuberoskleroz 2 geni 16p13.3 xromosomada joylashgan. Ushbu gen tuberin oqsilini kodlaydi, gamartin bilan birgalikda mTOR yo'li uchun muhimdir. TSC2 genining xatoliklari tuberosklerozni keltirib chiqaradi.

### **TUBA1A**

TUBA1A geni, xromosoma 12q13.12 da joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlangan oqsil —  $\alpha$ -tubulin, bu mikrotubulyar tuzilma va funktsiyalar uchun muhim bo'lgan tubulin oqsillari oilasining bir qismi bo'lib, ular hujayralarning rivojlanish bosqichida, ayniqsa, miya hujayralarining migratsiyasida muhimdir. TUBA1A genidagi anomaliyalar lisensefaliya va polimikrogiriya keltirib chiqarishi mumkin.

### **WDR62**

WDR62 (WD takroriy domeni 62) geni xromosoma 19q13.12 da joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlangan oqsil hujayra proliferatsiyasida muhimdir. WDR62 genidagi anomaliyalar miya rivojlanishining turli xil xatoliklarini, jumladan, lisensefaliya va shizensefaliyani keltirib chiqarishi mumkin. WDR62 genining murakkab heterozigotli anomaliyalarida polimikrogiriyaning rivojlanishi kuzatilgan. Bunday bemorlarda mikrocefalya, ko'prik tanasi va miyozellik tananing gipoplaziyasi mavjud bo'lishi mumkin.

### **ZEB2 (Moat-Uilson sindromi)**

ZEB2 (tsink barmog'i E-box bog'lovchi homeobox 2) geni xromosoma 2q22.3 da joylashgan. Ushbu gen tomonidan kodlangan oqsil ZEB2, erta rivojlanishda muhim bo'lib, asosan nerv tizimi uchun maxsus bo'lgan nerv grani to'qimalarida faoliyat ko'rsatadi. ZEB2 genining kamida 100 ta patologik versiyasi Moat-Uilson sindromi bilan bog'liq, bu sindrom rivojlanish kechikishi, intellektual buzilishlar, epilepsiya, yuzning o'ziga xos xususiyatlari (uzun kvadrat

yuz, chuqur joylashgan va keng joylashgan ko'zlar, keng burun ko'prigi, dumaloq burun uchi, chiqib turgan jag', nozik iyak, katta qoshlar, ko'rpa shaklidagi quloq peshonalar) va ichak (Hirshsprung kasalligi) va boshqa (mikrosefalya, miya strukturasi anomaliyalari, yurak) defektlar bilan namoyon bo'ladi. Bunday bolalar ko'pincha quvnoq bo'lib, tez-tez tabassum qilishadi va og'izlarini ochib kulishadi.

#### 1.8.2.2. STRUKTURAL EPILEPSIYANING KLINIK RASMI

Struktural epilepsiyalar o'ziga xos miya anomaliyasiga ega bo'lib, bu anomaliya tegishli ravishda rejalashtirilgan tadqiqotlarda epilepsiyaning yuqori xavfini ko'rsatadi. Miyaning struktural anomaliyasi qo'lga kiritilgan (masalan, insult, jarohat yoki infeksiya sababli) bo'lishi yoki genetik manba bo'lishi mumkin; ammo, hozirgi kunda struktural miyaning anomaliyalari genetik yoki qo'lga kiritilgan nuqsonlar bilan bog'liq bo'lgan alohida kasallik sifatida tasniflanadi.

#### Neurovizualizatsiya

1.5 Tesla magnitdan foydalaniladigan magnit-rezonans tomografiyasi (MRT) struktural anomaliyani istisno qilish uchun minimal standart bo'lib hisoblanadi, ammo resurslar cheklangan sharoitlarda MRT mavjud bo'lmashligi mumkin. MRT tekshiruvini amalga oshirishda, masalan, gipokampus sklerozasi kabi ba'zi olingan anomaliyalari va fokal kortikal displaziya kabi nozik rivojlanish xatoliklarini diqqat bilan tekshirish uchun epilepsiya bo'yicha protokollarni bajarish juda muhimdir. 3 Tesla yoki undan yuqori darajadagi vizualizatsiya va ilg'or dasturiy tahlil usullaridan foydalanish struktural anomaliyalarni aniqlashda yordam berishi mumkin. Interiktal va iktikal EEG, shuningdek, PET, OFEKT va MEG kabi qo'shimcha funktsional neyrovizualizatsiya tadqiqotlari mavjud bo'lsa, ular miyadagi aniq hududlarga diqqatni jamlashga yordam beradi va shuning uchun nozik anomaliyalarni aniqlash imkonini beradi. 2 yoshga to'lmagan kichik bolalarda olingan vizualizatsiya bilan juda nozik anomaliyalar baholanmasligi mumkin va myelinizatsiya tugallangandan so'ng, qayta vizualizatsiya talab qilinishi mumkin.

Epilepsiya bilan bog'liq keng tarqalgan struktural miya anomaliyalariga quyidagilar kiradi:

- Kortikal rivojlanishning xatoliklari
- Sudralma malformatsiyalari
- Hippokampal skleroz
- Gipoksiya-ischemik struktural anomaliyalari
- Miya jarohatlari
- O'sma
- Porensfalik kista

#### 1.8.2.2.1. QOBIQ RIVOJLANISHI NUQSONLARI

##### UMUMIY TASAVVUR

Kor pishlari — bu miya po'stining (miyaning yuzasini qoplagan oq moddasi) strukturaviy anomaliyalaridir, ular miya po'stining erta (homiladorlik davrida) rivojlanishi jarayonida yuzaga keladi. Miya po'stasi uchun predshestvennik hujayralari dastlab periventrikulyar hududda shakllanadi, so'ngra ular to'g'ri joyga ko'chib, normal struktura va hujayra aloqalarini hosil qiladi, bu esa pishgan miya po'stasida ko'rinadi. Ushbu jarayonga turli xil genlar hissa qo'shadi, va genlardagi anomaliyalar, xromosomal anomaliyalar yoki kamroq hollarda atrof-muhit omillari (masalan, rivojlanayotgan miyadagi kislorod yetishmovchiligi yoki homiladorlikdagi infeksiyalar) po'staning normal rivojlanishini buzishi mumkin.

## **Epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda uchraydigan muhim kor pishlari rivojlanishidagi poroklar:**

- Fokal kortikal displaziya
  - Tuberiyoz skleroz
  - Lisenfeliya
  - Subkortikal chiziqlar gterotopiyasi
  - Qora moddaning gterotopiyasi
  - Polimikrogiriya
  - Hemimegalenstsefalya
  - Shizencefaliya
  - Gipotalamus garmatoma
- 

### **Fokal Kortikal Displaziya**

#### **UMUMIY TASAVVUR**

Fokal kortikal displaziyalar (FKD) — bu miya po'stasining deformatsiyalangan, lokalizatsiyalangan hududlaridir. Ular focal to'siqlarning (fokal tutqanoqlar) tez-tez uchraydigan sabablaridan biridir. FKD neyropatologik belgilari bo'yicha tasniflanadi:

1. **FKD I turi** — izolyatsiyalangan zararlanishlar bo'lib, ular quyidagicha ko'rinadi:
  - **Radiyal displaziya (FKD Ia)** — hujayralar gorizontall ravishda joylashgan noto'g'ri orientatsiya.
  - **Tangensial displaziya (FKD Ib)** — hujayralar kor po'stasi yuzasi bo'ylab noto'g'ri joylashgan.
2. **FKD II turi** — izolyatsiyalangan zararlanish bo'lib, quyidagi xususiyatlar bilan tavsiflanadi:
  - Kortikal dislaminatsiya va dismorfik neyronlar, ular yoki (IIa turi) yoki ballonli hujayralar (IIb turi) bilan bo'lishi mumkin.
3. **FKD III turi** — qo'shimcha anomaliyalari bo'lgan FKD:
  - **FKD IIIa** — gipokampal skleroz bilan bog'liq.
  - **FKD IIIb** — glionevronal o'smalar bilan bog'liq.
  - **FKD IIIc** — qon tomirlari anomaliyalar bilan bog'liq.
  - **FKD IIId** — erta yoshda olingan jarohatlar, masalan, ishemik shikastlanish bilan bog'liq.

Ushbu anomaliyalar miya funksiyasining normal ishlashiga zarar yetkazishi mumkin, shu jumladan epileptik tutqanoqlarni keltirib chiqarishi mumkin.

### **Klinik Kontekst**

#### **Klinik belgilari**

Fokal kortikal displaziya klinik alomatlari rivojlanish nuqtai nazaridan va anomaliyaning joylashuvi va boshqa struktural anomaliyalar bilan bog'liq ravishda farq qiladi. Agar focal kortikal displaziya maydoni katta bo'lmasa, bemorlar boshida sezilarli rivojlanish, nevrologik yoki kognitiv buzilishlar bilan azob chekmaydi. Tutilishlar har qanday yoshda boshlanishi mumkin, lekin tutilishlarning uchdan ikki qismi 5 yoshgacha boshlanadi va aksariyat bemorlarda

tutilishlar 16 yoshgacha boshlanadi. Kattaroq yoshda boshlanish kamdan-kam uchraydi. Taxminan har beshinchi bemor dori-darmonlarga vaqtinchalik javob berishi mumkin (bir yil yoki undan ortiq tutilishlar yo'qligi), ammo tutilishlarni dori-darmonlar yordamida nazorat qilish odatda qiyin bo'ladi (taxminan 80% bemorlarda bu kuzatiladi). Har ikki jinsdagi bemorlar ham ta'sirlanishi mumkin.

### **EHTIYOT!**

Rivojlanish va kognitiv buzilishlar natijalari erta yoshda nazorat qilinmaydigan tutilishlarga ega bolalarda yomonroq bo'lishi mumkin, ayniqsa, epileptik spazmlar yoki umumiy tutilishlar (generalizatsiyalangan) paydo bo'lsa, shuning uchun tutilishlarni proaktiv nazorat qilish muhimdir. Bu, dori-darmonlar yordamida nazorat qilinmaydigan tutilishlar bo'lsa, epilepsiya jarrohligini o'z ichiga olishi mumkin.

---

## **Tutilishlar**

Fokal tutilishlar odatda boshlang'ich tutilish turidir, va ular focal kortikal displaziya joylashuvi bilan bog'liq alomatlarni ko'rsatadi. Agar ular motorik alomatlar bilan bog'liq bo'lmasa, ularni chaqaloq va kichik bolalarda aniqlash qiyin bo'lishi mumkin.

- Fokal tutilishlar, keyinchalik ikki tomonlama toniko-kloniko tutilishlar bilan birga kelishi mumkin, bu alomatlar focal kortikal displaziya joylashuvi bilan bog'liq bo'lishi mumkin, agar ularni diqqat bilan izlasangiz.
- Epileptik spazmlar paydo bo'lishi mumkin, ular tutilish turini ifodalovchi holatlar bo'lishi mumkin. Ular focal kortikal displaziya joylashuvi bilan bog'liq bo'lgan alomatlarga ega bo'lishi mumkin.
- Epileptik status, shu jumladan focal epileptik status paydo bo'lishi mumkin.

### **EHTIYOT!**

Fokal kortikal displaziya bilan bemorlarda, agar tutilishlar erta yoshda boshlansa, vaqt o'tishi bilan tutilishlar turi o'zgarishi mumkin, bu esa epileptik spazmlar yoki umumiy tutilishlarning paydo bo'lishi bilan bog'liq. Bu guruhda rivojlanish va kognitiv buzilishlar uchraydi. Agar bu tutilish turlari kuzatilsa, tutilishlarni to'liq nazorat qilish muhimdir. Agar dori-darmonlar bilan buni amalga oshirish mumkin bo'lmasa, epilepsiyani jarrohlik bilan davolashni ko'rib chiqish kerak.

## **TUBEROZ SKLEROZ**

### **UMUMIY TASVIR**

Tuberioz skleroz – bu genetik kasallik bo'lib, miya po'stlog'ining rivojlanishida eng ko'p uchraydigan xatoliklardan biridir. Ushbu kasallik mTOR yo'lidagi nuqsonlardan kelib chiqadi, bu hujayralarning o'sishi va farqlanishini boshqaruvchi ichki yo'l bo'lib, bir qancha a'zolarida anomaliyalarni keltirib chiqaradi, jumladan miya, teri, yurak, buyrak va ko'zlar.

### **KLINIK KONTEKST**

Tuberioz skleroz bilan bog'liq genetik anomaliyalarning aniqlanishidan oldin, diagnostika ma'lum klinik belgilar asosida qo'yilgan edi (jadvalda ko'rsatilgan). Ushbu belgilar ko'pincha yosh bilan paydo bo'ladi va boshlang'ich tutqanoqlar vaqtida (odatda 1 yoshgacha) yo'q bo'lishi mumkin. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda, miya strukturasidagi anomaliyalar bilan birga, faqatgina teridagi gipopigmentli dog'lar (ulardan ba'zilar uchun Wood lampasi yordamida tekshirish talab qilinishi mumkin) va yurakdagi rbdomiyomalar mavjud bo'lishi mumkin.

Epilepsiya vaqti tuberioz sklerozda yuqori bo'ladi, tutqanoqlar odatda 1 yoshdan oldin

boshlanadi (odatda epileptik spazmlar va fokal tutqanoqlar), ammo ba'zi hollarda tutqanoqlar keyinroq (>4 yosh) boshlanadi va bu guruhda faqat fokal tutqanoqlar kuzatiladi. Rivojlanish va kognitiv buzilishlar bo'lishi mumkin, lekin odamlarning 50% i normal intellektga ega.

**DIQQAT!** Agar erta yoshdagi nazorat qilinmagan tutqanoqlarga ega bolalarda rivojlanish va kognitiv buzilishlar yanada kuchayishi mumkin, ayniqsa epileptik spazmlar yoki umumlashgan turdagi tutqanoqlar paydo bo'lsa, shuning uchun tutqanoqlarni proaktiv nazorat qilish juda muhim, bu dori bilan nazorat qilinmaydigan epilapsiyani jarrohlik yordamida davolashni o'z ichiga olishi mumkin.

## **TUBEROZ SKLEROZNING KLİNİK DIAGNOSTİKA KRITERİYALARI (2012)**

Diagnostika quyidagi tarzda qo'yiladi:

- **Aniq tuberoz skleroz diagnozi:** 2 asosiy belgilar yoki 1 asosiy va 2 yoki undan ortiq qo'shimcha belgilar (Limfangioliyomatoz va angiomiolipomalar ikkala asosiy belgi sifatida ishlatilmasligi kerak).
- **Mumkin bo'lgan tuberoz skleroz diagnozi:** 1 asosiy belgi yoki 2 yoki undan ortiq qo'shimcha belgi.
- TSC1 yoki TSC2 genlaridagi patogen variantlarni normal to'qimalarda aniqlash tuberoz sklerozni aniq tashxislash uchun yetarli. E'tibor bering, tuberoz sklerozga ega bo'lgan bemorlarning 10-25% da odatdagi genetik testlash orqali patogen variant aniqlanmaydi, va normal natija tuberoz sklerozni inkor etmaydi.

## **ASOSIY BELGILAR**

- 5 mm yoki undan katta 3 yoki undan ortiq gipomelanozli dog'lar
- 3 yoki undan ortiq angiofibromalar yoki fibrozli tselalgiya bulyashkalari
- 2 yoki undan ortiq tirqoq fibromalari
- Shagrin terisi
- Ko'zning ko'ruv parda gamartomalari
- Kortikal dispaziyalar (tuberlar va oq moddaning radial migratsiya chiziqlari)
- Subependimal tugunlar
- Subependimal gigantotsitli astrositoma
- Yurakdagi rabdomiyoma
- Limfangioliyomatoz
- Angiomiolipomalar (2 yoki undan ortiq)

## **İKKINCHI DARAJALI BELGILAR**

- "Konfetti" turidagi teri o'zgarishlari
- 3 yoki undan ortiq tish emali chuqurliklari
- 2 yoki undan ortiq og'iz ichidagi fibromalar
- Retinada ahromatik dog'
- Ko'plab buyrak kistalari
- Buyrakdan tashqari gamartomalar (masalan, jigar)

## **PRIPADKALAR**

Fokal tutqanoqlar, ularning kelib chiqishi joyiga bog'liq bo'lgan korikal tuberlar bilan bog'liq belgilarni ko'rsatadi. Agar ularning harakatlanish belgilariga ega bo'lmasa, bu tutqanoqlarni chaqaloqlarda va kichik yoshdagi bolalarda aniqlash qiyin bo'lishi mumkin.

Fokal tutqanoqlar, keyin esa ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlar bo'lishi mumkin, bu tutqanoqlarni boshlang'ich joyi bilan bog'liq bo'lgan fokal belgilar ko'rsatilishi mumkin.

Epileptik spazmlar paydo bo'lishi mumkin va ular ham fokal belgilarni ko'rsatishi mumkin, ular

boshlang'ich joyi bilan bog'liq.

Epileptik status rivojlanishi mumkin, shu jumladan fokal epileptik status.

**DIQQAT!** Tuberioz sklerozga ega bo'lgan va erta yoshda tutqanoqlari boshlanadigan bemorlarda, vaqt o'tishi bilan tutqanoq turining o'zgarishi kuzatilishi mumkin, epileptik spazmlar yoki umumlashgan turdagi tutqanoqlar (masalan, atypik absanslar, atoniy va tonik tutqanoqlar) paydo bo'lishi mumkin. Bu guruhda rivojlanish, kognitiv va ruhiy buzilishlar tez-tez uchraydi. Agar ushbu turdagi tutqanoqlar kuzatilsa, tutqanoqlarni to'liq nazorat qilish juda muhim, agar bu dori bilan amalga oshirilmasa, epilapsiyani jarrohlik davolashni ko'rib chiqish kerak.

## **GENETIKA**

### **NASSILLANISH XUSUSIYATI**

- Ikki uchdan birida: olingan de novo genetik anomaliya, bu somatik patogenik variantlar yoki gonadal liniya patogenik variantlari bo'lishi mumkin
- Bir uchdan birida: oilaviy meros — autosomal dominant yuqori penetrantlik bilan

### **MALUM GENLAR**

TSC1 (9q34-da, gamartin kodlaydi) yoki TSC2 (16p13-da, tuberin kodlaydi) genlaridagi anomaliyalari tuberioz sklerozining asosiy sabablaridir. Gamartin va tuberin mTOR yo'li uchun normal funktsiya uchun zarur bo'lgan kompleksni hosil qiladi. TSC1 yoki TSC2 genining anomaliyalari ko'pchilik tuberioz skleroziga ega bo'lgan insonlarda qon orqali aniqlanadi. Odatda insonlarda bir dona anormal gen nusxasi bo'ladi, bu boshlang'ichda gamartin/tuberin normal ishlab chiqarilishini kamaytiradi. Vaqt o'tishi bilan, TSC genining ikkinchi olingan genetik anomaliyalari boshqa nusxada paydo bo'lishi mumkin, bu gamartin/tuberin normal ishlab chiqarilishini yanada kamaytiradi va ikki anormal TSC geni bo'lgan hujayralarda hujayra o'sishini tartibga solishning yo'qolishiga olib keladi. 10-25% bemorlarda TSC1/2 genining anomaliyalari qon orqali aniqlanmasligi mumkin, bu odamlar, ehtimol, TSC1 yoki TSC2 genining anomaliyasiga ega bo'lishi mumkin, ammo bu faqat kam sonli qon hujayralarida yoki boshqa hujayralarda (masalan, miya yoki buyraklarda) bo'lishi mumkin.

### **OILAVIY ANAMNEZ**

Oilaviy tarixda, ayniqsa, tutqanoq/epilepsiya yoki teri yoki buyrak kasalliklari mavjudligini izlash kerak.

### **Lissensefaliya**

#### **OBZOR**

Lissensefaliya — bu miya po'stlog'ining rivojlanish nuqsoni bo'lib, miya po'stlog'ining sayozligi (g'ovaklik) va yo'qolgan burilishlarga (agiriya) yoki keng oddiy burilishlarga (pahigiriya) olib keladi.

Lissensefaliyaning ikkita asosiy turi mavjud:

- **Klassik lissensefaliya** (yoki lissensefaliya 1-turi) — miya po'stlog'ining sayozlashishi va qalinlashishi bilan bog'liq tur. Yolg'iz yoki boshqa tug'ma nuqsonlar bilan, masalan, Miller-Dikerni sindromi bilan bog'liq bo'lishi mumkin, bu 17p mikrodelesiyasiga olib keladi.
- **Kamenoborish lissensefaliya** (yoki lissensefaliya 2-turi) — miya po'stlog'ining sayozlashishi va tug'ilgan shakldagi tug'ma muskullar distrofiyasi bilan bog'liq. Bu odatda miya va miya arxitekturasi noto'g'ri shakllanishiga olib keladi, shu jumladan ko'z va mushaklar bilan bog'liq. Fukuyama tug'ma muskullar distrofiyasi va Uoker-Varburg sindromi bu tur bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

Lissensefaliya boshqa tuzilmaviy nuqsonlar bilan ham birgalikda bo‘lishi mumkin, masalan, bo‘shliqlar, ko‘prik tanasi, shaffof devor va piramidal traktning gipoplaziya.

### **Klinik Kontekst**

- **Klassik lissensefaliya**  
Klinik namoyon bo‘lishlari rivojlanish nuqsoni darajasiga va miya yoki boshqa tizimlarning shu bilan bog‘liq nuqsonlariga bog‘liq. Epilepsiya 90% hollarda uchraydi, va qo‘zg‘olish birinchi yil ichida boshlanadi. Rivojlanish nuqsonlari, kognitiv va harakat nuqsonlari ko‘p hollarda sezilarli darajada bo‘ladi. Ko‘plab bolalarda ovqatlanish va nafas olishda qiyinchiliklar mavjud.
- **Toshsimon lissensefaliya**  
Klinik namoyon bo‘lishlari asosan tug‘ma og‘ir mushak distrofiyasi bilan bog‘liq.

### **HURUJLAR**

- Epileptik spazmlar, odatda 80% holatda uchraydi.
- Shuningdek, umumiy bo‘lib, absonslarga, atoniyaga va tonik xurujlarga olib keladigan holatlar kuzatilishi mumkin.

### **GENETIKA**

#### **NASLDANISH XUSUSIYATLARI**

Nasldanisha xususiyatlari gen anomaliyasiga bog‘liq. LIS1 va TUBA1A gen anomaliyalar sifatida o‘zlashgan. DCX X-sitralangan turi bo‘yicha irsiyatlanishi mumkin. Lissensefaliyaning ba’zi kam uchraydigan shakllari autosomal-retsessiv merosdan kelib chiqishi mumkin.

#### **MA'LUM GENLER**

Klassik lissensefaliya:

- LIS1 — klassik lissensefaliyaning barcha holatlarining yarmiga javob beradi, orqadan oldinga lissensefaliya gradienti bilan, bu gen anomaliyalari izolyatsiyalangan yoki Miller-Diker sindromi bilan birga bo‘lishi mumkin.
- DCX — klassik lissensefaliyaning 10% holatlariga javob beradi, olddan orqaga lissensefaliya gradienti bilan, va erkaklarda ustunlik qiladi (ayollarda subkortikal tasma geterotopiyasi kuzatiladi).
- ARX — lissensefaliya, mozolist tanasining agenziyasi va erkaklarda genital anomaliyalar bilan.
- RELN — lissensefaliya va mozjellarning gipoplaziyasi bilan.
- TUBA1A — lissensefaliya, orqadan oldinga gradienti bilan, mozjella gipoplaziyasi bilan bog‘lanishi mumkin.
- Boshqa genlar: DYNC1H1, KIF2A, KIF5C, TUBG1

Kamenko‘paydigan lissensefaliya: POMT1, POMT2, LARGE, FKTN va FKRP

#### **OILAVIY TARIX**

Mavjud bo‘lishi mumkin (yuqorida ko‘rsatilgan).

### **Subkortikal tasmalar geterotopiyasi**

#### **UMUMIY MA'LUMOT**

Subkortikal tasmalar geterotopiyasi — bu korteks rivojlanishining xato bo‘lib, yon tomondagi bo‘shliq va korteks orasida kortikal hujayralar (kulrang modda) qatlamining joylashishi. Yuqoridagi korteks asosan normal ko‘rinishga ega, lekin u ozgina chuqursiz bo‘shliqqa ega bo‘lishi mumkin. Bu, neyron hujayralarining o‘zlarining to‘g‘ri joylashuviga miya korteksida

migratsiyasi buzilishi natijasida yuzaga keladi. Subkortikal tasmalar geterotopiyasi odatda ikki tomonlama, simmetrik bo‘lib, oldingi qismda ko‘proq uchraydi. Ba'zan subkortikal tasmalar geterotopiyasi faqat bifrontal yoki kamdan-kam hollarda bipariyeto-oktsipital bo‘lishi mumkin. Subkortikal tasmalar geterotopiyasi odatda boshqa strukturalar bilan bog‘liq bo‘lmagan izolyatsiya holatida rivojlanadi, lekin DCX genining patogenik variantlarida yengil mo‘jaro gipoplaziyasi kuzatilishi mumkin.

### **KLINIK KONTEKST**

Subkortikal tasmalar geterotopiyasining klinik namoyon bo‘lishi odatda rivojlanish va kognitiv buzilishlar bilan birga bo‘lib, bu alomatlar bilan yoki alohida bo‘lishi mumkin. Kognitiv buzilishlar va tutqanoqlikning og‘irligi subkortikal qatlamning qalinligi bilan bog‘liq. Tutqanoqlar har qanday yoshda boshlanishi mumkin va ba'zan ikkinchi yoki uchinchi o‘n yillikda kechikkan bo‘lishi mumkin. Ayollarda kuchli ravishda ko‘proq kuzatiladi.

### **TUTQANOQLAR**

#### **Fokal tutqanoqlar**

Fokal tutqanoqlar bo‘lishi mumkin, keyin esa ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlar yuzaga keladi.

Tuturish turining vaqt o‘tishi bilan o‘zgarishi mumkin, bunda generalizatsiyalashgan tutqanoqlar paydo bo‘ladi, masalan, atypik absanslar, atoniy va tonik tutqanoqlar.

### **NASL SURISH TURI**

Nasl berish turi gen anomaliyasiga bog‘liq. LIS1 odatda olingan gen anomaliyasidir. DCX esa X-xromosomaga bog‘liq tarzda meros bo‘lishi mumkin.

### **MA'LUM GENLAR**

- **DCX** — podkortikal poloslardagi geterotopiyaning ko‘p hollari uchun javobgar, bunda geterotopiya ikki tomonlama, simmetrik va oldingi qismda ko‘proq kuzatiladi, ayniqsa ayollarda.
- **LIS1** — podkortikal poloslardagi geterotopiya orqa qismda ko‘proq kuzatiladi.

### **Oilaviy tarix**

Mavjud bo‘lishi mumkin (yuqorida ko‘rib chiqing).

### **KUL RANG MODDANING HETEROTOPIYA**

#### **KO'RINISH**

kulrang modda heterotopiyasi — bu kortikal hujayralar (gray moddasi) miyaning to'g'ri joyiga migratsiya qilishining buzilishi natijasida kortikal miyaning noto'g'ri joylarida paydo bo'ladigan rivojlanish nuqsonidir. Gray moddasi heterotopiyasi bir tomonlama yoki ikki tomonlama, yagona yoki ko'p, alohida yoki yaqin joylashgan bo'lishi mumkin. Eng keng tarqalgan shakli ikki tomonlama periventrikulyar nodulyar heterotopiyadir (gray moddasi, lateral bo'shlig'ini qoplab turgan heterotopiya). Gray moddasi heterotopiyasi, shuningdek, subkortikal oq modda ichida (subkortikal nodulyar heterotopiya) ham uchrashi mumkin. Gray moddasi heterotopiyasi boshqa struktural anomaliyalar bilan birlashishi mumkin. Bir tomonlama periventrikulyar nodulyar heterotopiya subkortikal nodulyar heterotopiya va polimikrogiriyaga birlashishi mumkin. **Ikki tomonlama periventrikulyar nodulyar heterotopiya gipoplaziya bilan birlashishi mumkin**

- Mozjetchaning qizil qurilmasi (vermis) gipoplaziyasi va mozolistik tananing gipoplaziyasi ham bor.
- Gippokampusning sklerozu heterotopiyaga hamroh bo'lishi mumkin.

## **Klinik kontekst**

Gray moddasi heterotopiyasining klinik rasmi obrazlari malformatsiyaning darajasi va bir tomonlama yoki ikki tomonlama malformatsiyaning mavjudligi hamda boshqa miya malformatsiyalari yoki tana qismlarining tug'ma nuqsonlari bilan bog'liqligiga bog'liq. Dastlabki rivojlanish buzilishlari, kognitiv va motor buzilishlar, ikki tomonlama yoki keng tarqalgan heterotopiya yoki boshqa miya anomaliyalariga ega bo'lgan odamlar o'rtasida ko'proq ko'rinadi. Tuzilmaning buzilishi ko'pincha yuzaga keladi va 80-90% hollarda uchraydi. Ikki tomonlama periventrikulyar uzluksiz heterotopiyaga ega bo'lganlar orasida ayollar ko'proq tarqalgan.

## **Taqiqlashlar**

- Odatiy holatlarda **fokal xuruji** bilan bog'liq bo'lgan o'ziga xos holatlar mavjud bo'ladi. Ular odatda dori-darmonlarga ta'sir qilmasdan, tez-tez uchraydi va yosh bolalarda motor xususiyatlari bo'lmasa, kuzatish juda qiyin bo'ladi.
- Tortmalar tomonidan boshqarilishi kerak bo'lgan **fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik xuruji** ham mumkin. Agar xuruji fokal holatni ko'rsatsa, ular yoki har bir holatda bu ko'rsatkichlar **grey moddasi heterotopiyasi** bilan bog'liq holda ko'rish mumkin.
- **Epileptik spazmlar** o'zgarishi mumkin va tez-tez takrorlanishi mumkin, ular heterotopiya joylashishi bilan bog'liq alomatlarni ko'rsatishi mumkin.
- **Epileptik status** mumkin, shuningdek, fokal epileptik status ham uchraydi.

## **Diqqat!**

Erta yoshda boshlanadigan xurujlar bo'lgan bemorlarda, vaqt o'tishi bilan xuruji turining o'zgarishi mumkin, epileptik spazmlar yoki generalize xuruji turlari, masalan, a-tipik absions, atonik va tonik xuruji kabi. Bu guruhda rivojlanish va kognitiv buzilishlar ko'proq uchraydi. Agar bu xuruji turlari mavjud bo'lsa va dori-darmon bilan xuruji boshqarilishi amalga oshirilmasa, **epilepsiya jarrohliligini** ko'rib chiqish mumkin, agar heterotopiya lokalizatsiya qilingan sohada mavjud bo'lsa.

## **GENETIKA**

### **NASLIDANISH XUSUSIYATI**

- Spontan/de novo (o'lgan genetik anomaliya).
- Nasldanish autosomal-retsessiv yoki X-xromosomaga bog'liq bo'lishi mumkin.

### **MALUM GENLAR**

- **FLNA** — ikki tomonlama periventrikulyar yadroli geyterotopiya bilan bog'liq, bu genetik anomaliya oilaviy periventrikulyar yadroli geyterotopiyaning 80% va sporadik/de novo periventrikulyar yadroli geyterotopiyaning 20% holatlarida uchraydi. FLNA genining anomaliyalari to'qimalararo kasalliklar va qon tomir anomaliyalari bilan bog'liq bo'lishi mumkin, masalan, aorta ildizining kengayishi.
- **ARFGEF2** — ushbu holatlarda mikrotsfaliya kuzatiladi.

### **XROMOSOMAL ANOMALIYALAR**

Periventrikulyar yadroli geyterotopiya bilan bog'liq bo'lgan bir qator xromosomal delitsiyalar mavjud, jumladan 6q27, 7q11.23, 5p15.1 va 4p15 delitsiyalari.

### **OILAVII TARIX**

Yuqorida ko'rsatilganidek mavjud bo'lishi mumkin.

### **POLIMIKROGIRIYA**

## **UMUMIY QARASH**

Polimikrogiriya — bu miya po'stlog'ining rivojlanishida uchraydigan keng tarqalgan nuqson bo'lib, unda noto'g'ri qatlamlanish, ortiqcha gira (burmalar) va burmalarning birlashishi kuzatiladi. Polimikrogiriya ikki tomonlama bo'lishi mumkin yoki kamroq hollarda bitta tomonlama bo'ladi. Eng ko'p perisilviy miyaning po'stlog'ida uchraydi (80%) va bu silviy burmasining anomali kengayishi va yo'nalishiga olib kelishi mumkin. Polimikrogiriya boshqa tuzilmaviy nuqsonlar, shu jumladan oq moddalar, miya miyasining korpus kallosum va bazal gangliyalari bilan birgalikda bo'lishi mumkin.

## **KLINIK KONTEXST**

Polimikrogiriyaning klinik tasviri rivojlanish nuqsonining darajasiga va nuqsonning ikki tomonlama yoki bitta tomonlama bo'lishiga qarab o'zgaradi. Bundan tashqari, bu miya tuzilmalaridagi boshqa anomaliyalar mavjudligiga bog'liq. Rivojlanish, kognitiv va motor nuqsonlar yuzaga kelishi mumkin. Bitta tomonlama polimikrogiriya kontalateral gemipareziya bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Ikki tomonlama yoki kengaygan polimikrogiriya ega odamlar uchun nuqsonlar ko'proq sezilarli bo'ladi. Qarish boshlanishi birinchi yil davomida ~50% va birinchi 5 yil davomida ~70% bo'lishi mumkin, lekin qarishlar ikkinchi o'n yillikda boshlanishi mumkin.

**Polimikrogiriyaning sabablari:** • Genetik anomaliyalar, masalan, WDR62 va PIK3R2 • Homiladorlikning 20-haftasidan keyin miya jarohati, masalan, CMV infektsiyasi yoki gipoksiya-ishemiya • Metabolik etilogiya, masalan, peroksizomal kasalliklar

## **Ikki tomonlama perisilviy sindromi**

Ikki tomonlama perisilviy polimikrogiriya yuz va oromotor disfunktsiyalarni keltirib chiqarishi mumkin, bu esa til, yuz va tomoq harakatlarining qiyinlashishiga olib keladi. Bemorlar oziqlantirish, yutish va so'zlashishda qiyinchiliklarga duch kelishadi. Nutq cheklangan bo'lishi mumkin, va bemorlarga yordamchi muloqot vositalari kerak bo'lishi mumkin. Jag'ning keskin titrashi, va qayt qilish refleksi yo'qolishi mumkin. Qo'l-oyoqlarda motor nuqsonlar engil bo'lishi mumkin. Kognitiv nuqsonlar engil yoki o'rtacha bo'lishi mumkin.

## **Aycardi sindromi**

Aycardi sindromi — bu ayollarda ko'rsatiladigan genetik sindrom bo'lib, ehtimol X-xromosomaga bog'liq:

- Po'stlog'ning rivojlanish nuqsoni, ko'pincha polimikrogiriya va g'ayrioddiy oq modda, bu bitta yoki ikki tomonlama bo'lishi mumkin
- Korpus kallosum ageniziyasi/dizgeneziyasi
- Suyuqlik to'plami bilan vaskulyar papilloma xavfi bo'lgan kislar
- Retina/g'oz anomaliyasi — u yerda xorioretinal lakunalari, mikroftalmia, koloboma bo'lishi mumkin — agar po'stlog' rivojlanish nuqsoni bitta tomonlama bo'lsa, ko'z tahlillari bitta tomonlama/ipsilaterallikni ko'rsatishi mumkin
- Skelett anomaliyasi — umurtqa va qovurg'alarni ta'sir qiladi, bu esa skolyozga olib kelishi mumkin
- Yuz xususiyatlari, shu jumladan qisqa so'qmoq, tik uchli tekis burun, katta quloqlar va kamroq ko'k chiziqlar

## **QARISHLAR**

Fokal qarishlar odatda qarishning boshlang'ich turi bo'lib, polimikrogiriyaning joylashuvi bilan bog'liq alomatlarni ko'rsatadi. Agar harakatlanish alomatlari bo'lmasa, ularni chaqaloqlarda aniqlash qiyin bo'lishi mumkin.

Fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik qarishlar yuzaga kelishi mumkin, ular polimikrogiriyaning joylashuvi bilan bog'liq bo'lgan fokal alomatlarni ko'rsatishi mumkin, agar bu alomatlar ehtiyotkorlik bilan qidirilsa.

Epileptik spazmlar kamdan-kam uchraydi, ular polimikrogiriyaning joylashuvi bilan bog'liq bo'lgan fokal alomatlariga ega bo'lishi mumkin.

Epileptik status rivojlanishi mumkin, shu jumladan fokal epileptik status.

**EHTIYOT!** Polimikrogiriyaga ega bo'lgan bemorlarda, agar qarishlar yoshda boshlansa, vaqt o'tishi bilan qarish turini o'zgartirish mumkin, epileptik spazmlar yoki umumiy turdagi qarishlar, masalan, atypik absanslar, atonik va tonik qarishlar paydo bo'lishi mumkin. Bu guruhda rivojlanish va kognitiv nuqsonlar ko'proq uchraydi. Agar bu qarish turlari kuzatilsa va qarishlar dorilar bilan boshqarilmasa, epilepsiyani jarrohlik bilan davolashni o'ylash mumkin, agar polimikrogiriyaning joylashuvi aniqlangan bo'lsa.

## **GENETIKA**

**NASL SURISH TURI** Polimikrogiriyaning ko'plab genetik sabablari mavjud bo'lib, ularning aksariyati de novo tarzda rivojlanadi. Oila holatlarida barcha turdagi meros qolish shakllari kuzatilgan, ammo eng keng tarqalgan usul X-xromosomaga bog'liq merosdir. Polimikrogiriyaga, shuningdek, rivojlanayotgan miya shikastlanishi natijasida (masalan, CMV infeksiyasi, gipoksiya-ischemiyani) ham hosil bo'lishi mumkin.

**MALUM GENLAR** Tubulin genlari - PIK3R2 (makrosefaliya bilan bog'liq), WDR62 (mikrosefaliya bilan bog'liq).

**XROMOSOMALI ANOMALIYALAR** 1p36 delitsiya sindromi.

22q11.2 delitsiya sindromlari (DiGeorge sindromi ham kiradi).

**OILAVIY ANAMNEZ** Boshqa hollarda mavjud bo'lishi mumkin (yuqorida ko'rsatilgan).

## **GEMIMEGALENEFALIYA**

### **TA'RIFI**

Gemimegalenfaliya - bu miya yarim sharining noto'g'ri shakllangan va haddan tashqari katta bo'lishi bilan bog'liq bo'lgan miya korteksining rivojlanish anomaliyasi. Boshqa yarim shar odatda normal bo'ladi, lekin hajmi kichikroq bo'lishi mumkin. Gemimegalenfaliya boshqa tuzilmaviy anomaliyalar bilan birga kelishi mumkin, jumladan ipsilateral miya peshobining oshishi, miya boshi, polimikrogiriyu va grey moddasi geterotopiyasi. Bu, shuningdek, tuberous skleroz, salqali yog' bezlari nevusining chiziqli sindromi (50% hollarda gemimegalenfaliya kuzatiladi), Ito gipomelanozisi, neyrofibromatoz, Proteus sindromi va Klippel-Trenaunay-Weber sindromi bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

### **KLINIK KONTEKST**

Gemimegalenfaliya klinik tasviri odatda erta davrda davolanishi qiyin bo'lgan fokal fitralar va gemiplegiyani ko'rsatadi. Fitralar boshlanishi odatda birinchi yilga to'g'ri keladi, ko'pincha neonatal davrda. Rivojlanish, kognitiv va motor buzilishlar ko'pincha mavjud bo'lib, ko'pincha muhimdir.

### **EHTIYOT!**

Agar ertalabki yoshda bu bemorlarda fitralar nazorat qilinmasa, rivojlanish va kognitiv buzilishlar yomonlashishi mumkin, ayniqsa, epileptik spazmlar yoki umumiy tipdagi fitralar paydo bo'lsa, shuning uchun proaktiv fitralarni nazorat qilish juda muhim, bu esa agar dori-darmonlar bilan fitralar nazorat qilinmasa, jarrohlik aralashuvni o'z ichiga olishi mumkin.

### **FITRALAR**

- Fokal fitralar odatda boshlang'ich tipdagi fitralardir va ular gemimegalenfaliyali yarim shar bilan bog'liq bo'lgan belgilarga ega. Agar motorli belgilari bo'lmasa, ularni chaqaloqlarda

aniqlash qiyin bo'lishi mumkin.

- Keyinchalik, fokal fitralar bilan birga, ikki tomonlama toniko-klonik fitralar paydo bo'lishi mumkin, ular gemimegalenfaliyali yarim shar bilan bog'liq bo'lgan fokal belgilarga ega bo'lishi mumkin, agar bu ma'lumotni aniq izlashsa.
- Epileptik spazmlar kuzatilishi mumkin, ular gemimegalenfaliyali yarim shar bilan bog'liq bo'lgan fokal belgilarga ega bo'lishi mumkin.
- Epileptik statuslar, shu jumladan, fokal epileptik status ham paydo bo'lishi mumkin.

### **EHTIYOT!**

Gemimegalenfaliyali bemorlarda vaqt o'tishi bilan fitralarning turi o'zgarishi mumkin, epileptik spazmlar yoki umumiy tipdagi fitralar, masalan, atipik absanslar, atonikalik va tonikalik fitralar paydo bo'lishi mumkin. Bu guruhda rivojlanish va kognitiv buzilishlar ko'proq uchraydi. Agar bu fitralar turlari kuzatilsa va dori-darmonlar bilan fitralar nazorat qilinmasa, epilepsiya jarrohlik davosi ko'rib chiqilishi kerak.

### **GENETIKA**

#### **NASL SURISH XUSUSIYATI**

Olinsiz somatik genetik anomaliya (de novo).

#### **MA'LUM GENLAR**

Gemimegalensefaliya PI3K/AKT/mTOR yo'li bilan bog'liq somatik genetik anomaliyalar bilan bog'liq bo'lib, buning ichida PIK3CA, AKT3, TSC1, TSC2 genlari mavjud. Ushbu genetik anomaliyalar, anomaliyalangan yarimshardan olingan miyaning oz miqdordagi hujayralarida to'g'ridan-to'g'ri aniqlangan.

#### **OILAVIY ANAMNEZ**

Mavjud bo'lishi mumkin (yuqoridagi ma'lumotlarga qarang).

### **SHIZENCEFALIYA**

#### **UMUMIY KO'RINISH**

Shizoencefaliya — bu kam uchraydigan korteksning rivojlanishidagi nuqson bo'lib, bu endyuma va miyaning yumshoq membranasiga qadar cho'zilgan polimikrogiriyadan to'ldirilgan yarim bo'shliqlarni keltirib chiqaradi. Ko'pchilik yarim bo'shliqlar orqa frontali yoki parietal hududlarda joylashgan bo'lsa-da, ularni temporal yoki oksipital hududlarda ham topish mumkin. Shuningdek, ko'z nervlarining gipoplaziyasi va miya o'rtasidagi anomaliyalari (shaffof septumning agenesisi) («septo-optik displaziya plus») kuzatilishi mumkin.

#### **SABABLARI**

- Genom anomaliyasi, masalan, COL4A1
- Ikkala bola yuzasida miya zarari, taxminan 20 hafta homiladorlik davridan keyin, masalan, CMV infeksiyasi yoki gipoksiya-ishemiya

#### **KLINIK KONTEKST**

Shizoencefaliya klinikasi nuqsonning bir tomonlama yoki ikki tomonlama bo'lishiga, shuningdek, ochiq yoki yopiq bo'lishiga bog'liq. Rivojlanishdagi buzilishlar, kognitiv va motor buzilishlar keng tarqalgan bo'lib, ikki tomonlama shizoencefaliyalik bemorlarda ko'proq va jiddiyoq bo'ladi. Bir tomonlama shizoencefaliya bilan bo'lgan bemorlarda buzilishlar faqat gemiparez yoki faqat epilepsiya bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Qarish boshlanishi odatda birinchi ikki yil davomida bo'lib, ikki tomonlama / ochiq teshikli bo'lganlarda ilgari boshlanishi kuzatiladi. Hidrosefaliya ham paydo bo'lishi mumkin, bu ochiq teshikli shizoencefaliyada ko'proq uchraydi.

**OGOHLIK!** Rivojlanish va kognitiv buzilishlar, ayniqsa, ertaroq yoshdagi nazorat qilinmaydigan tutishlar bilan, yomonlashishi mumkin, shuning uchun tutishlarni proaktiv ravishda nazorat qilish muhimdir, bu, agar tutishlar dori-darmonlar bilan nazorat qilinmasa, epilepsiya uchun jarrohlik aralashuvini o‘ylashni o‘z ichiga olishi mumkin.

## **TUTISHLAR**

Fokal tutishlar odatda boshlang‘ich tutishlar bo‘lib, ular teshikning joylashuvi bilan bog‘liq bo‘lgan belgilarga ega. Agar ular motor belgilari bo‘lmasa, ularni chaqaloqlarda aniqlash qiyin bo‘lishi mumkin.

Fokal tutishlar keyinchalik ikki tomonlama toniko-kloniyik tutishlarga olib kelishi mumkin, ular shizoencefalik teshikka tegishli bo‘lgan fokal belgilarni ko‘rsatishi mumkin, agar bu ma‘lumot diqqat bilan qidirilsa.

Epileptik spazmlar kuzatilishi mumkin, ular tutishlarning asosiy turi sifatida mavjud bo‘lishi mumkin, ular shizoencefaliyalik teshikning joylashuvi bilan bog‘liq fokal belgilarga ega bo‘lishi mumkin.

Epileptik status, shu jumladan fokal epileptik status rivojlanishi mumkin.

**OGOHLIK!** Shizoencefaliyalik bemorlarda, agar tutishlar erta yoshda boshlansa, vaqt o‘tishi bilan tutish turlari o‘zgarishi mumkin, epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalashgan turdagi tutishlar, masalan, noan'anaviy absanslar, atonik va tonik tutishlar paydo bo‘lishi mumkin. Rivojlanish va kognitiv buzilishlar ushbu guruhda ko‘proq uchraydi. Agar ushbu turdagi tutishlar kuzatilsa va tutishlar dori-darmonlar bilan nazorat qilinmasa, shizoencefaliya teshigi bir tomonlama bo‘lsa, epilepsiya uchun jarrohlik aralashuvi ko‘rib chiqilishi mumkin.

## **GENETIKA**

### **NASL SURISH XUSUSIYATI**

Olingan de novo genetik anomaliya.

Oilaviy meros — COL4A1 patogen variantlari uchun avtosomal-dominant meros tanilgan.

**IZOHRAT:** Shizoencefaliya meros qolmasligi mumkin, chunki u rivojlanayotgan miyaga zarar yetkazish orqali (infektsiya, gipoksiya-ischemiya) yuzaga kelishi mumkin.

### **MASHXUR GENLAR**

COL4A1 (porencefaliya yoki shizoencefaliyaning sababi bo‘lishi mumkin)

### **OILAVIY ANAMNEZ**

Nadir oilaviy holatlar tasvirlangan (yuqorida ko‘rsatilgan).

## **GIPOTALAMIK GAMARTOMA**

**OBZOR** Gipotalamik gamartomalar — bu mehnatning kamyob rivojlanish nuqsonlari bo‘lib, gipotalamusning rivojlanishiga ta’sir qiladi va bu holat qora moddali heterotopiyalarning spektriga kiradi. Patologik jihatdan, zararlangan hududlarda pishgan neyronlar va gliyal hujayralar, shuningdek, ba’zi miyelinizatsiya qilingan tolalar mavjud bo‘ladi.

**KLINIK KONTEKST** Gipotalamik gamartomalar turli klinik ko‘rinishlarga olib kelishi mumkin, bu gamartomaning joylashuvi va unga qanday bog‘langaniga bog‘liq. Orqada joylashgan va sisternalar sohasiga bog‘langan gamartomalar sezgirlikka olib keladi. Oldingi tomonda, qora bulg‘a yaqinida joylashgan gamartomalar esa markaziy erta jinsiy rivojlanish (prekozial pubertat)ni keltirib chiqaradi. Katta o‘lchamdagi zararlangan hududlar va old va orqa tomondagi bog‘lanish ham sezgirlikka, ham markaziy erta jinsiy rivojlanishga olib kelishi mumkin. Gipotalamik gamartoma erkaklarda ko‘proq uchraydi (erkaklar: ayollar nisbati 1,3M:F). Tashxis o‘rnatishdan avval bolalarda epizodlar odatda 1 yoshgacha boshlanadi, va

boshida emotsional xurujlar (gelastik xurujlar) bo'lishi mumkin. Ushbu xurujlar odatda tug'ilganidan keyin, ammo boshqa turdagi xurujlar paydo bo'lganidan keyin ko'rinarli tarzda aniqlanadi. Rivojlanish va o'rganish buzilishlari (turli darajadagi og'irlik) va psixiatrik kasalliklar 80% hollarda kuzatiladi.

**OG'IR E'TIROZ!** Erta yoshda boshqarilmaydigan xurujlar bilan bolalarda rivojlanish natijalari va kognitiv qobiliyatlar yomonlashishi mumkin, ayniqsa, agar epileptik spazmlar yoki umumiy xurujlar turlari paydo bo'lsa, shuning uchun xurujlarni proaktiv boshqarish juda muhimdir, bu esa dorilar yordamida boshqarilmaydigan bo'lsa, epilepsiya operatsiyasi ko'rib chiqilishi mumkin.

**SABABLAR • Spontan (95%)**

• **Pallister-Holl sindromi (5%)**

**PALLISTER-HOLL SINDROMI** Ushbu sindromda polidaktiliya, ayrim tillar, displastik tirnoqlar, perfore bo'lmagan anus, buyrak anomaliyalari va gipotalamik gamartoma mavjud. Bu GLI3 genidagi patogen varianti bilan bog'liq (7p13 xromosomada).

**PRIPADKLAR** Fokal emotsional xurujlar, gelastik xurujlar odatda boshlang'ich turdagi xurujlardir, 95% odamlar ushbu turdagi xurujlarni boshlaydi. Xurujlar odatda qisqa (5-20 soniya), tez-tez (kuniga bir necha marta, hatto soatiga bir necha marta) bo'ladi va ularni sezish qiyin bo'lishi mumkin. Bu xurujlar ongsizlik bilan (fokal emotsional xuruj) sodir bo'lsa, ularni chaqaloqlar va kichik bolalarda tezda aniqlash qiyin bo'ladi, ammo boshqa turdagi xurujlar paydo bo'lgandan so'ng aniqlanishi mumkin. Fokal xurujlar, ongsizlik bilan kuzatiladiganlar, 50-60% holatlarda uchraydi va ko'pincha ularning oldidan kulish davri keladi.

Fokal xurujlar bilan ikkilamchi toniko-klonik xurujlar yoki epileptik statuslar ham yuzaga kelishi mumkin.

**OG'IR E'TIROZ!** Gipotalamik gamartomasi bo'lgan bemorlarda vaqt o'tishi bilan xurujlarning turini o'zgartirish mumkin, ular epileptik spazmlar yoki umumiy xurujlar, masalan, atypik absanslar, atoniy yoki tonik xurujlar ko'rinishida paydo bo'lishi mumkin. Ushbu guruhda rivojlanish va kognitiv buzilishlar ko'proq uchraydi. Agar bu turdagi xurujlar kuzatilsa va dorilar bilan boshqarilmasa, epilepsiyani jarrohlik yo'li bilan davolash mumkin.

## **GENETIKA**

### **Meros qolish tarixi**

- 95% de novo olingan somatik gen anomaliyalar
- 5% oilaviy meros - autosomal-dominant (Palister-Holl sindromi)

### **Ma'lum Genlar**

GLI3 geni anomaliyasi Palister-Holl sindromiga sabab bo'ladi; GLI3 ning patogen variantlari gipotalamik gamartoma ning taxminan 20% sporadik holatlarida aniqlanadi.

### **Oilaviy Anamnez**

Oilaviy anamnez bo'lishi mumkin (yuqoriga qarang).

## **1.8.2.2.2. TOMIRLAR MALFORMATSIYALARI**

### **UMUMIY MA'LUMOT**

Bosh miyaning tomir malformatsiyalari epilepsiya bilan bog'liq bo'lishi mumkin bo'lgan turli xil buzilishlarni o'z ichiga oladi. Epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda uchraydigan asosiy tomir

malformatsiyalari quyidagilardir:

- Bosh miya angiomasi
- Sturge-Weber sindromi
- Arterio-venoz malformatsiya

Tutilishlar lokal strukturaning deformatsiyasi, gipoksiya-ishemiya, takroriy mikroqon ketish natijasida gemosiderin cho‘kishi yoki glioz tufayli yuzaga kelishi mumkin.

Bosh miya angiomasi

### **UMUMIY MA'LUMOT**

Bosh miya angiomalari — patologik kengaygan qon tomirlar to‘plamidan iborat bo‘lgan tomir anomaliyalaridir. Ular yakka yoki ko‘p sonli bo‘lishi mumkin va bosh miya, orqa miya hamda kamdan-kam hollarda teri va to‘r pardada uchraydi.

Bular quyidagi nomlar bilan ham tanilgan:

- Kavernoz angioma
- Kavernoz gemangioma
- Kavernoz venoz malformatsiya

Yakka holdagi bosh miya angiomalarining 40% gacha bo‘lgan qismi venoz rivojlanish anomaliyasi bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin. Yosh o‘tishi bilan yangi angiomalar paydo bo‘lishi mumkin, bu esa kasallanish holatlari va odam boshiga to‘g‘ri keladigan angioma sonining ortishiga olib keladi.

Klinik kontekst

Bosh miya angiomalarining klinik ko‘rinishi ularning hajmi, joylashuvi va ta’sir doirasiga bog‘liq. Odatda, simptomlar angioma atrofidagi qon ketishi yoki mikroqon ketishi natijasida yuzaga keladi. Bu quyidagilarga sabab bo‘lishi mumkin:

- Tutqanoq xurujlari
- Bosh og‘rig‘i
- Nevrologik va kognitiv buzilishlar

Kasallik odatda 20-40 yosh oralig‘idagi odamlar orasida uchraydi. Qon ketish xavfi yilda taxminan 1% ni tashkil etadi, oilaviy holatlarda ushbu xavf yuqoriroq bo‘lishi mumkin, sporalik holatlarda esa pastroq bo‘ladi.

### **TUTQANOQLAR**

Birinchi bosqichda odatda o‘choqli tutqanoqlar kuzatiladi, ularning belgilari angiomaning joylashgan hududiga bog‘liq bo‘ladi.

Shuningdek, o‘choqli tutqanoqlar ikki tomonlama toniko-klonik xurujlarga o‘tishi mumkin. Agar angiomaning joylashuvi e’tibor bilan tekshirilsa, bu jarayon lokal o‘ziga xos belgilar bilan namoyon bo‘lishi mumkin.

### **GENETIKA**

Irqlanish tabiati

- **80% - oila tarixisiz:** bu holatlar **tasodifiy** yoki **de novo somatik genetik mutatsiyalar** natijasida yuzaga kelishi mumkin.
- **20% - oilaviy irsiy o'tish:** **avtosomal-dominant** irsiylanish kuzatiladi, bunda **bir nechta angiomalarning mavjudligi oilaviy holatlarda** ko'proq uchraydi.

Ma'lum genlar

- **CCM1, CCM2 va CCM3** genlaridagi mutatsiyalar bilan bog'liq.

Oilaviy anamnez

- Irsiy bo'lishi mumkin (yuqorida ko'rsatilganidek).

SINDROM STURJ-VEBER

Umumiy ma'lumot

Sturj-veber sindromi yuz, ko'z va leptomeningeal angiomalari bilan tavsiflanadi. Ushbu sindrom somatik genetik anomaliya natijasida kelib chiqadi, bu esa qon tomir projenitor hujayralarida **GNAQ** genining funktsional ortishiga olib keladi.

Xususiyatlari:

- Tug'ilganda mavjud bo'lgan "**sharob dog'i**" (yuzning uchlik nervi ko'z sohasi bo'ylab joylashgan, 15% bemorlarda yo'q bo'lishi mumkin).
- **Leptomeningeal angioma** (odatda, oksipital va orqa parietal sohalarda joylashgan) — bu korteksda ishemiya, atrofiya va kalsifikatsiyani keltirib chiqaradi, bu esa **tutqanoq xurujlari**, qarama-qarshi tomon **gemiparez** va **gomonim gemianopiya** xavfini oshiradi.
- **Ko'z angiomalari** (30% bemorlarda): **glaukoma, iris geterokromiyasi yoki buftalm** rivojlanishi mumkin.

Tutqanoq xurujlari **75–90%** bemorlarda kuzatiladi va odatda **12 oylik yoshgacha** boshlanadi. Leptomeningeal angiomalarga bog'liq **venoz oqim buzilishi** tufayli bemorlarda insult xavfi yuqori. **Insult xavfi** uzoq davom etgan tutqanoqlar yoki **epileptik status** fonida ortadi. Bundan tashqari, **venoz bosim oshishi** natijasida **kommunikatsion gidrosefaliya** ham rivojlanishi mumkin.

Diqqat!

**Erta yoshda nazorat qilinmagan tutqanoqlar** bemorning rivojlanishiga va **kognitiv funksiyalariga salbiy ta'sir qiladi**. Agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar paydo bo'lsa, **proaktiv tutqanoq nazorati** muhim ahamiyatga ega, shuningdek, **jarrohlik davolash** ham ko'rib chiqilishi mumkin.

Tutqanoqlar

- **O'choqli tutqanoqlar** — eng ko'p uchraydigan tutqanoq turi, va ularning xususiyatlari **leptomeningeal angioma lokalizatsiyasi** bilan bog'liq bo'ladi.
- **Fokal tutqanoqlar bilaterally tonik-klonik tutqanoqlarga o'tishi** mumkin.

- **Epileptik spazmlar** kuzatilishi mumkin, va ular ham leptomeningeal angiomaning joylashuvi bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin.
- **Epileptik status** (shu jumladan, fokal epileptik status) uchraydi va **insult xavfi** bilan bog‘liq.

Diqqat!

**Erta boshlanuvchi tutqanoqlar** bilan kechuvchi bemorlarda vaqt o‘tishi bilan **epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoq turlari** (masalan, atipik absans, atonik va tonik tutqanoqlar) rivojlanishi mumkin.

Agar ushbu turdagi tutqanoqlar paydo bo‘lsa, **ularni to‘liq nazorat qilish** muhim ahamiyatga ega. Agar dorilar yordam bermasa, **epilepsiya bo‘yicha jarrohlik davolash** ko‘rib chiqilishi lozim.

## GENETIKA

Merosxo‘rlik tabiati

- **de novo** orttirilgan **somatik gen anomaliyasi**

Ma‘lum genlar

- **GNAQ** (progenitor tomir hujayralaridagi somatik gen anomaliyasi).
- **Shuningdek**, sindromga bog‘liq bo‘lmagan **yuzdagi "vino dog‘lari"** ham ushbu gendagi **somatik gen anomaliyasi** bilan bog‘liq ekani ko‘rsatilgan. Patogen variant ehtimol, **kechki rivojlanish bosqichida** yuzaga keladi.

Oilaviy anamnez

- Ahamiyatga ega emas.

## ARTERIOVENOZ MALFORMATSIYA

Umumiy ma‘lumot

Arteriovenoz malformatsiyalar (AVM) – bu tug‘ma qon-tomir anomaliyalari bo‘lib, arteriyalar va venalar orasidagi to‘g‘ridan-to‘g‘ri bog‘lanish natijasida kapillyar tizimning yo‘qligi bilan tavsiflanadi. Ushbu patologiya ichki bosh miya qon ketishi (gemorragik insult) xavfini oshiradi, bu yiliga 2–4% holatda kuzatiladi.

AVM asoratlarini kamaytirish uchun asosiy maqsad – qon ketishi bilan bog‘liq o‘lim va nevrologik defitsit xavfini kamaytirish.

Klinik manzara

Arteriovenoz malformatsiyaga ega bemorlarda quyidagi simptomlar kuzatilishi mumkin:

Ichki bosh miya qon ketishi (yengil yoki og'ir darajadagi) Epileptik tutqanoqlar  
Bosh og'rig'i  
Nevrologik va/yoki kognitiv buzilishlar (progrediya shaklda)


Chaqaloqlarda:

Katta bosh hajmi (megalensefaliya)


Bo'rtib chiqqan venalar

Yuqori chiqimli yurak yetishmovchiligi (katta AVM'larda)

Genetika

 **Merosxo'rlilik xususiyati:** Tasodifiy ravishda yuzaga keladi, juda kam uchraydigan oilaviy holatlar qayd etilgan.

 **Ma'lum bo'lgan genlar:** Hozircha noma'lum.

 **Oilaviy anamnez:** Juda kam uchraydigan oilaviy holatlar qayd etilgan.

## GIPPOKAMP SKLEROZI

Umumiy ko'rinish

 **Patologik xususiyatlar:**

- Piramidal neyronlarning yo'qolishi
- Granulyar hujayralarning dispersiyasi
- Gliozning rivojlanishi

 **Boshqa bog'liq o'zgarishlar:**

- **Mezial temporal skleroz** (yaqin tuzilmalarning o'zgarishi)
- **Dvojnaya patologiya** (boshqa tuzilma anomaliyalari bilan birga bo'lishi mumkin, masalan, kortikal displaziya yoki Sturge-Weber sindromi)

 **Sabablari:**

- Olingan (qo'lga kiritilgan) tuzilma anomaliyasi
- Uzoq davom etgan febril tutqanoqlar natijasida rivojlanishi mumkin
- Dori-darmonlarga chidamli temporal tutqanoqlarning eng ko'p uchraydigan sababi

---

Klinik ko'rinishi

 **Tutqanoqlar va simptomlar:**

- **Mezial temporal tutqanoqlar** (yoqimsiz hid sezish, deja vu, avtomatizmlar)
- **Kognitiv buzilishlar:**
  - Dominant (chap) tomon zararlangan → **so'zlash va verbal xotira buzilishi**
  - Nondominant (o'ng) tomon zararlangan → **vizual xotira buzilishi**

### ↗ Tutqanoqlar tarixi:

- **25% bemorlarda** ilgari uzoq davom etgan febril tutqanoqlar bo'lgan
- Ko'pincha **latent davr** o'tib, keyin mezial temporal tutqanoqlar boshlanadi

### 🔍 Tutqanoqlar xususiyatlari:

- **Fokal tutqanoqlar** (ko'pincha farmakoterapiyaga chidamli)
- **Fokal tutqanoqlar** → Ikki tomonlama **toniko-klonik tutqanoqlarga** o'tishi mumkin
- **Temporal simptomatologiya** (sensor, emosional va avtomatizm alomatlari)

⚠ **Muhim:** Farmakologik davolash ko'pincha samarasiz, shuning uchun **jarrohlik muolajasi** ko'rib chiqilishi kerak.

Naslga o'tish xarakteri

- **Sklyeroz gippokampa** – **orttirilgan anomaliya**, ya'ni irsiy o'tish odatda kuzatilmaydi.
- Bu **uzoq davom etgan febril tutqanoqlar** yoki **takroriy myeziyal temporal tutqanoqlar** natijasida rivojlanishi mumkin.

---

### ✦ Ma'lum bo'lgan genlar

- **Ko'pchilik hollarda genetik sabablar mavjud emas**, chunki skleroz gippokampa orttirilgan patologiya hisoblanadi.
- Biroq, **febril tutqanoqlarga genetik moyillik** ushbu holatning rivojlanishiga turtki bo'lishi mumkin:
  - ◆ **SCN1A – Drave sindromi** bilan bog'liq, yuqori haroratga sezgir tutqanoqlar chaqiradi.
  - ◆ **GEFS+ (Generalized Epilepsy with Febrile Seizures Plus)** – febril tutqanoqlarning davomiyligi va takrorlanuvchanligini oshirishi mumkin.

---

### ✦ Oilaviy anamnez

- Agar **o'tmishda uzoq davom etgan febril tutqanoqlar** yoki **irsiy epileptik sindromlar** bo'lsa, skleroz gippokampa rivojlanish xavfi ortishi mumkin.
- Ammo **o'z-o'zidan skleroz gippokampa nasldan-naslga o'tmaydi**, balki **epileptik tutqanoqlarga genetik moyillik** bo'lishi mumkin.

#### 1.8.2.2.4. GIPOKSIK-ISHEMIK

Gipoksik-ishemik miya anomaliyalari

- ◆ Miya hajmining yo'qolishi, glioz va chandiqlanish kuzatiladi.
- ◆ Tutqanoqlar odatda birinchi 24 soatda boshlanadi.

◆ Agar epilepsiya rivojlansa, avval latent davr bo‘lib, keyin 6–12 oy o‘tib tutqanoqlar qaytadan boshlanadi.

## INSULT

Insult (serebrovaskulyar hodisa)

- ◆ Ikkita asosiy turi: gemorragik va ishemik insult.
- ◆ Ikkalasi ham o‘tkir tutqanoqlar va uzoq muddatli epilepsiya rivojlanishiga sabab bo‘lishi mumkin.
- ◆ Kattalarda insult epilepsiyaning eng keng tarqalgan sababi.

**TUGMA INSULT** (prenatal yoki perinatal)

- ◆ Orta miya arteriyasi hovuzi eng ko‘p zararlangan joy.
- ◆ Bolalarda gemiplejiya bo‘lishi mumkin, lekin dastlab aniqlanmasligi ehtimoli bor.
- ◆ Neonatal yoki kechroq tutqanoqlar rivojlanishi mumkin.
- ◆ 1/3 bemorda epileptik spazmlar kuzatiladi, va ular odatda davolashga yaxshi javob beradi.

Tutqanoqlar va epileptik status

- ◆ Fokal (o‘choqli) tutqanoqlar insult o‘chog‘i bilan bog‘liq.
- ◆ Fokal boshlangan va ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqlar rivojlanishi mumkin.
- ◆ Epileptik status paydo bo‘lishi ehtimoli bor.

**⚠ Muhim ogohlantirishlar!**

**!** Bolalikda insult bo‘lgan bemorlarda epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan epilepsiya rivojlanishi mumkin.

**!** Epilepsiyani erta nazorat qilish muhim, chunki nazoratsiz tutqanoqlar kognitiv va rivojlanish buzilishlariga olib kelishi mumkin.

**!** Dori vositalari bilan nazorat qilib bo‘lmasa, epilepsiyaga qarshi jarrohlik ko‘rib chiqilishi kerak.

**!** Yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda epileptik tutqanoqlar klinik jihatdan ahamiyatsiz bo‘lishi mumkin, shuning uchun EEG kuzatuvi muhim.

Genetika va Naslchilik

- Epilepsiya insultdan so‘ng rivojlanadi, bu gipoksiya-ischemiya natijasida yuzaga keladigan miya o‘zgarishlari bilan bog‘liq.
- Genetik mutatsiyalar insultga moyillikni oshirishi mumkin, lekin insultning o‘zi epilepsiyani genetik yo‘l bilan keltirib chiqarmaydi. Epilepsiyaning rivojlanishi insultdan keyingi anatomik o‘zgarishlarga bog‘liq (vaskulyar hududlar).
- ---

Aniq genlar

Epilepsiyaning genetik sabablari insultdan keyin muhim emas, chunki bu orttirilgan holat.

## Oilaviy Anamnez

- Genetik moyillik insultning o‘zi uchun ahamiyatli bo‘lishi mumkin, lekin post-insult epilepsiya uchun o‘z ahamiyatini yo‘qotadi.
- Epilepsiya insult natijasida yuzaga kelgani sababli, oilaviy tarix muhim emas.

## GIPOKSIK-ISHEMIK SHIKASTLANISH

### Umumiy ma'lumot

Gipoksik-ishemik shikastlanish (GISH) har qanday yoshda va turli sabablarga ko‘ra yuzaga kelishi mumkin. Bu sharoit o‘tkir holatda tutqanoqlarni chaqirishi, shuningdek, uzoq muddatli asorat sifatida epilepsiyaga olib kelishi mumkin.

### Klinik kontekst

Gipoksik-ishemik shikastlanishning klinik ko‘rinishi quyidagi omillarga bog‘liq:

- ◆ Gipoksiya va ishemiya darajasi
- ◆ Miya zararlangan sohalari
- ◆ Yosh va asosiy sabablar
- ◆ Hamroh omillar, masalan, miya shishi natijasida **ichki bosh bosimining oshishi**

O‘tkir tutqanoqlar odatda **birinchi 24 soat ichida** kuzatiladi. Dastlabki davolash:

- ✓ **Tutqanoqlarni boshqarish**
- ✓ **Gipoksik-ishemik shikastlanishning o‘zini davolash**

Agar epilepsiya GISH asorati sifatida rivojlansa, odatda **latent davr** kuzatiladi, undan so‘ng **bir necha oy ichida tutqanoqlar qaytalanadi**. Ushbu shikastlanish **kognitiv va nevrologik buzilishlarga** olib kelishi mumkin.

### Tutqanoqlar

- ◆ **Fokal (o‘choqli) tutqanoqlar** – miyadagi zararlangan joyga bog‘liq bo‘lgan belgilarga ega bo‘lishi mumkin.
- ◆ **Fokal tutqanoqlar ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqlarga** aylanib ketishi mumkin.
- ◆ **Epileptik status** – o‘tkir travma vaqtida, ayniqsa **fokal epileptik status** shaklida yuzaga kelishi mumkin.

### ⚠ Ehtiyot bo‘ling!

🧒 Yosh bemorlarda, ayniqsa **prental yoki erta yoshdagi gipoksik-ishemik shikastlanish** natijasida **epileptik spazmlar** yoki **generalizatsiyalangan tutqanoqlar** (masalan, **atipik absans, atonik, tonik tutqanoqlar**) paydo bo‘lishi mumkin.

📌 **Muammo:** Bunday bemorlarda **rivojlanish va kognitiv buzilishlar** xavfi yuqori. Agar ushbu tutqanoqlar **dori bilan nazorat qilinmasa, epilepsiya jarrohligi** ko‘rib chiqilishi mumkin (agar shikastlangan soha aniqlansa).

△ **Yangi tug‘ilgan chaqaloqlar va go‘daklarda** gipoksik-ishemik shikastlanish bilan bog‘liq tutqanoqlar **sezilarli bo‘lmasligi mumkin. EEG kuzatuv** muhim, chunki ba‘zan tutqanoqlar faqat EEG orqali tasdiqlanadi.

Genetika

- ◆ **Irshiylik tabiati:** Ahamiyatsiz (orttirilgan).
- ◆ **Ma‘lum genlar:** Ahamiyatsiz (orttirilgan).
- ◆ **Oilaviy anamnez:** Ahamiyatsiz (orttirilgan).

#### **1.8.2.2.4. BOSH MIYA JAROHATI**

##### **Umumiy ko‘rinish**

Travmatik miya shikastlanishi jarohat vaqtida o‘tkir tutqanoqlarga sabab bo‘lishi mumkin, shuningdek, uzoq muddatli asorat sifatida epilepsiyani keltirib chiqarishi mumkin. Bu, ayniqsa, erta balog‘at yoshida, orttirilgan miya jarohati natijasida kelib chiqadigan epilepsiyaning eng keng tarqalgan sabablaridan biridir. Travmaning og‘irligi va epilepsiya rivojlanish ehtimoli o‘rtasida bog‘liqlik mavjud – jarohat qanchalik og‘ir bo‘lsa, epilepsiya rivojlanish ehtimoli shunchalik yuqori bo‘ladi.

##### **Klinik kontekst**

Travmatik miya shikastlanishining klinik manzarasi jarohatning darajasi va joylashuvi, bemorning yoshi va intrakranial bosimning oshishi kabi omillarga bog‘liq. O‘tkir tutqanoqlar jarohatdan keyingi dastlabki 24 soat ichida yoki birinchi hafta davomida yuzaga kelishi mumkin. O‘tkir davrda davolash tutqanoqlarni bartaraf etish va travmatik miya jarohatini nazorat qilishga qaratiladi. Agar epilepsiya uzoq muddatli asorat sifatida rivojlansa, odatda latent davr kuzatiladi, undan keyin esa oylar yoki ba‘zan yillar o‘tib tutqanoqlarning qaytalanishi kuzatiladi. Jarohat natijasida kognitiv va nevrologik buzilishlar yuzaga kelishi mumkin.

##### **Tutqanoqlar**

- Miya shikastlanishi joyiga bog‘liq holda, o‘tkir yoki uzoq muddatli fokal (o‘choqli) tutqanoqlar kuzatilishi mumkin.
- Fokal tutqanoqlar ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlarga o‘tishi mumkin. Agar diqqat bilan o‘rganilsa, tutqanoqlarning o‘choqli xususiyatlarini aniqlash mumkin.
- Epileptik status, shu jumladan, o‘choqli epileptik status, ayniqsa o‘tkir jarohat vaqtida yuzaga kelishi mumkin.

##### **△ Diqqat!**

Yosh bolalarda erta boshlangan travmatik miya shikastlanishidan so‘ng epileptik spazmlar yoki quyidagi umumiy tutqanoqlar shakllari rivojlanishi mumkin:

- Atipik absans tutqanoqlar
- Atonik tutqanoqlar
- Tonik tutqanoqlar

Ushbu guruhda rivojlanish va kognitiv buzilishlar tez-tez uchraydi. Agar bu turdagi tutqanoqlar kuzatilsa va dori-darmonlar bilan nazoratga olinmasa, jarrohlik aralashuvi ko‘rib chiqilishi mumkin, agar epilepsiyaga sabab bo‘luvchi miya jarohati o‘chog‘i aniqlansa.

### **⚠ Diqqat!**

Yangi tug‘ilgan chaqaloqlar va yosh bolalardagi tutqanoqlar klinik jihatdan sezilmas bo‘lishi mumkin. Bunday holatlarni aniqlash yoki tasdiqlash uchun EEG kuzatuvi talab qilinishi mumkin.

## **GENETIKA**

### **IRSIYLIK XUSUSIYATI**

Ahamiyatsiz (orttirilgan)

### **MA'LUM GENLAR**

Ahamiyatsiz (orttirilgan)

### **OILAVIY ANAMNEZ**

Ahamiyatsiz (orttirilgan)

## **1.8.2.2.5. O'SMALAR**

### **UMUMIY KO'RIB CHIQISH**

Epileptogen o'sma ko'pincha biologik jihatdan yaxshi xulqli bo'lib, vaqt o'tishi bilan o'zgarmaydi. Shu sababli, ularni onkologik jarrohlik yoki kuzatuv talab qilmaydi, aksincha, ularning davolash epileptik tutilishlarni nazorat qilishga qaratilgan. Ba'zi o'smalar dori vositalariga chidamli epilepsiya bilan kuchli bog'liq bo'lib, ular anatomik va vizual xususiyatlari tufayli epilepsiya jarrohlik amaliyotiga mos keladi. Shu sababli, epilepsiya jarrohligi ushbu bemorlar guruhi uchun muhim davolash usuli hisoblanadi.

Epilepsiya bilan bog'liq eng keng tarqalgan o'smalar glionevral o'smalar hisoblanadi:

- Dizembrioplastik neyroepitelial o'sma (DNET)
- Ganglioglioma

Kamdan-kam hollarda epilepsiya agressiv o'smalar tufayli yuzaga kelishi mumkin, bunday o'smalar onkologik jarrohlik va kuzatuv talab qiladi, shuning uchun bu bo'limda muhokama qilinmaydi.

---

DNET (Dizembrioplastik Neyroepitelial O'sma)

### **UMUMIY MA'LUMOT**

Dizembrioplastik neyroepitelial o'sma (DNET) – bu korteksda joylashgan glionevral o'sma bo'lib, odatda ko'p tugunli va/yoki ko'p kistali tuzilishga ega bo'ladi. Gistologik jihatdan DNET oligodendrogliopodob hujayralar, neyron va astrosit hujayralari bilan aralashgan holda kamdan-kam hollarda hujayra atipiyasi bilan tavsiflanadi. Ko'pincha temporal lobda uchraydi, lekin boshqa joylarda ham bo'lishi mumkin. U ko'pincha qo'shni fokal kortikal displaziya (FCD IIIb) bilan birga uchraydi, bu ikkala tuzilish anomaliyasining umumiy rivojlanish etiologiyasiga ishora qiladi.

### **KLINIK HOLAT**

DNET klinik ko'rinishi uning joylashuviga va qo'shimcha tuzilish anomaliyalariga (masalan, fokal kortikal displaziya, gipokamp sklerozi) bog'liq. Tutilishlar deyarli barcha bemorlarda

kuzatiladi. Tutilishlarning boshlanishi har qanday yoshda bo‘lishi mumkin, lekin ko‘pincha bolalikda boshlanadi. Tutilishlar odatda dori vositalari bilan nazorat qilinmaydi. Har ikki jinsda uchrashi mumkin, lekin erkaklarda ko‘proq kuzatilishi qayd etilgan. Dastlab bemorlarda rivojlanish, nevrologik yoki kognitiv buzilishlar bo‘lmaydi, ammo nazoratsiz epileptik tutilishlar davom etsa, bunday muammolar paydo bo‘lishi mumkin. DNET bilan kasallangan odamlarda psixik buzilishlar ham qayd etilgan.

**DIQQAT!** Erta yoshda nazoratsiz epileptik tutilishlar kuzatilgan bolalarda rivojlanish va kognitiv buzilishlarning kechishi og‘irroq bo‘lishi mumkin. Ayniqsa, agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan turdagi tutilishlar paydo bo‘lsa, tutilishlarni faol nazorat qilish muhimdir.

**DIQQAT!** Epilepsiya jarrohligi o‘tkazilgan DNET bemorlarida tutilishlardan butunlay xalos bo‘lish ehtimoli yuqori bo‘lishi kutilmoqda. Shu sababli, agar dori vositalari yordamida nazorat qilib bo‘lmasa, rivojlanish, kognitiv yoki psixiatrik buzilishlar paydo bo‘lsa, epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutilishlar kuzatilsa, jarrohlik muolajani kechiktirmaslik lozim.

---

## TUTILISHLAR

- Odatda fokal tutilishlar kuzatiladi, ular DNET joylashuviga bog‘liq. Eng ko‘p temporal, kamroq frontal lobda uchraydi. Agar tutilish harakat belgilarisiz kechsa, uni chaqaloqlar va yosh bolalarda aniqlash qiyin bo‘lishi mumkin.
- Fokal tutilishlar ikki tomonlama tonik-klonik tutilishlar bilan davom etishi mumkin, ular DNET joylashuvi bilan bog‘liq bo‘lishi ehtimoldan xoli emas.
- Epileptik spazmlar yuzaga kelishi mumkin, ular ham DNET joylashuvi bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin.
- Epileptik status, shu jumladan fokal epileptik status kamdan-kam uchraydi.

**DIQQAT!** DNET bo‘lgan va tutilishlari erta yoshda boshlangan bemorlarda vaqt o‘tishi bilan tutilish turlari o‘zgarishi mumkin. Ularda epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan turdagi tutilishlar, masalan, atipik absans, atonik va tonik tutilishlar paydo bo‘lishi mumkin. Bu holatda rivojlanish va kognitiv buzilishlar ko‘proq uchraydi. Agar bunday turdagi tutilishlar kuzatilsa, ularni to‘liq nazorat qilish juda muhim. Agar dori vositalari bilan bunga erishib bo‘lmasa, epilepsiya jarrohligi ko‘rib chiqilishi lozim.

## GENETIKA

### Meros olish xarakteri

- Tasodifiy sodir bo‘ladi, ehtimol **de novo orttirilgan somatik gen anomaliyasi** sababli.

### Ma’lum bo‘lgan genlar

- **DNET** ning genetik sabablari **hali noma'lum**.
- **DNET** to‘qimasining molekulyar-genetik tadqiqotlari **1p/19q geterozigotlik yo‘qolishini** aniqlagan.
- **Kamdan-kam uchraydigan bog‘liqliklar** quyidagilar bilan qayd etilgan:
  - **1-tip neyrofibromatoz (NF1)** (shu jumladan bir nechta **DNET** bo‘lgan bemorlar).
  - **XYY sindromi**.

- Ushbu bog‘liqliklar **tasodifiy yoki DNET ning genetik sabablarini** ko‘rsatishi mumkinligi hozircha noma’lum.

Oilaviy anamnez

- **DNET tasodifiy** sodir bo‘lgani uchun **oilaviy anamnez muhim emas.**
- Agar genetik anomaliyalar mavjud bo‘lsa ham, ular **o‘tuvchi emas, balki orttirilgan somatik genetik o‘zgarishlar** bo‘lishi mumkin.

#### 1.8.2.2.6. PORENSEFALIK KISTA

Umumiy ma’lumot

**Porencefalik kistalar** — bu **miya yarimsharlarida kuzatiladigan bo‘shliqlar** bo‘lib, ular **o‘tkazilgan gipoksiya-ishemiya, tomirlar okklyuziyasi (insult), qon quyilish yoki infeksiya natijasida** yuzaga kelishi mumkin. Ushbu kistalar **birlamchi miya insulti yoki gipokamp sklerozi kabi boshqa tuzilmaviy o‘zgarishlar bilan birga** bo‘lishi mumkin.

Klinik kontekst

Porencefalik kistaning klinik manzarasi **kistaning joylashuvi va oldin sodir bo‘lgan insult bilan bog‘liq. Tutilishlar (epileptik xurujlar) tug‘ilgandan boshlab yoki keyinroq boshlanishi mumkin,** ammo odatda **hayotning birinchi o‘n yilligi** ichida yuzaga keladi. Bemorlarda **harakat buzilishlari** (masalan, **gemiparez**), **rivojlanish buzilishlari** va/yoki **kognitiv buzilishlar** bo‘lishi mumkin.

#### ⚠ **DIQQAT!**

**Yosh bolalarda nazorat qilinmaydigan epileptik xurujlar** rivojlanish natijalariga salbiy ta’sir qilishi va **kognitiv buzilishlarni** keltirib chiqarishi mumkin, ayniqsa **epileptik spazmlar yoki umumiy (generalizatsiyalangan) tutilishlar** rivojlansa. Shu sababli, bunday bemorlar uchun **proaktiv tutilishlarni nazorat qilish muhimdir,** bu esa **epilepsiyaga qarshi jarrohlik muolajasini ko‘rib chiqishni** o‘z ichiga olishi mumkin.

Tutilishlar (epileptik xurujlar)

- **Fokal (o‘choqli) tutilishlar** ko‘pincha **birinchi turdagi epileptik xurujlar** bo‘lib, ularning belgilari **kistaning joylashuvi va/yoki oldingi miya shikastlanishi bilan bog‘liq.**
  - **Agar harakat alomatlari kuzatilmasa, ularni chaqaloq va yosh bolalarda aniqlash qiyin bo‘lishi mumkin.**
- **Fokal tutilishlar ikki tomonlama toniko-klonik xurujlar bilan kechishi mumkin,** bu holda **fokal belgilar** porencefalik kistaning joylashuviga bog‘liq bo‘lishi mumkin.
- **Epileptik spazmlar yuzaga kelishi mumkin,** ularning ham **fokal belgilar** bilan bog‘liqligi kuzatilishi mumkin.
- **Epileptik status,** shu jumladan **fokal epileptik status,** kamdan-kam uchraydi, lekin yuzaga kelishi mumkin.

### △ EHTIYOT BO‘LING!

Porensfalik kistasi bo‘lgan bemorlarda **epileptik xurujlar erta yoshda boshlangan bo‘lsa, vaqt o‘tishi bilan tutilish turi o‘zgarishi** mumkin.

- **Epileptik spazmlar yoki umumiy tutilishlar** (masalan, **atipik absanslar, atonik va tonik tutilishlar**) paydo bo‘lishi mumkin.
- **Bu guruhda rivojlanish buzilishlari va kognitiv buzilishlar tez-tez uchraydi.**
- **Agar ushbu tutilishlar kuzatilsa, tutilishlarni to‘liq nazorat qilish muhimdir.**
  - Agar **dori vositalari bilan nazoratga erishib bo‘lmasa, epilepsiya bo‘yicha jarrohlik muolajasi** ko‘rib chiqilishi kerak.

Genetika

Irsiylik xususiyati

- **Ahamiyastga ega emas**, chunki aksariyat hollarda bu **orttirilgan miya insulti natijasida yuzaga keladi.**

Ma'lum genlar

- **Ahamiyastga ega emas**, chunki aksariyat hollarda **orttirilgan miya insulti sabab bo‘ladi.**
- **COL4A1** (kam uchraydi)

Oilaviy anamnez

- **Ahamiyastga ega emas**, chunki aksariyat hollarda **orttirilgan miya insulti bilan bog‘liq.**

### 1.8.2.3. METABOLIK ETIOLOGIYALAR

Umumiy ko‘rinish

Metabolik epilepsiyalar aniq metabolik anomaliyaga ega bo‘lgan va tegishli tadqiqotlar orqali epilepsiya rivojlanish xavfi sezilarli darajada oshgan deb topilgan holatlar sifatida tasniflanadi. Metabolik buzilishlar genetik kelib chiqishga ega, ammo hozirgi tushunchamizga ko‘ra, metabolik anomaliyalar genetik defekt va epilepsiya o‘rtasida joylashgan alohida kasallikdir.

Metabolik epilepsiyalarni erta aniqlash juda muhim (ayniqsa, epilepsiya asosiy kasallik bo‘lsa va erta davolash natijalarni yaxshilasa). Quyidagi metabolik epilepsiyalar muhim sanaladi:

- Biotinidaza va holokarboksilaza-sintaza yetishmovchiligi
  - Miyadagi folat yetishmovchiligi
  - Kreatin metabolizmi buzilishlari
  - Foliy kislotaga javob beruvchi tutqanoqlar
  - Glyukoza 1 (GLUT1DS) tashuvchisining yetishmovchiligi sindromi
  - Mitoxondrial buzilishlar
  - Peroxisomal buzilishlar
  - Piridoksin (ALDH7A1) va piridoks(al)amin 5'-fosfat oksidaza (PNPO) yetishmovchiligi
-

#### 1.8.2.3.1. BIOTINIDAZA VA HOLOKARBOKSILAZA-SINTAZA YETISHMOVCHILIGI

Biotinidaza yetishmovchiligi endogen biotin qayta ishlanishining buzilishi bilan tavsiflanadi. Epilepsiya tez-tez uchraydi, odatda hayotning dastlabki 3-4 oyida boshlanadi va ko‘pincha epileptik spazmlar shaklida bo‘ladi. Bundan tashqari, ko‘rlik va eshitish yo‘qolishi ham kuzatiladi. Diagnostikada muhim belgilar — soch to‘kilishi (alopesiya) va dermatit. Odatda, chidamli tutqanoqlar biotinning kichik dozalari bilan tezda davolanadi.

Holokarboksilaza-sintaza yetishmovchiligida alomatlar neonatal davrda boshlanadi. Tutqanoqlar kamroq uchraydi (25-50% hollarda). Biotin bilan davolash samarali hisoblanadi.

---

#### 1.8.2.3.2. MIYADAGI FOLAT YETISHMOVCHILIGI

Miyadagi folat yetishmovchiligi 5-metiltetrahidrofolat (5MTHF) miqdorining orqa miya suyuqligida kamayishi bilan tavsiflanadi. Ushbu metabolit organizmda normal metabolizmga ega bo‘lsa ham, markaziy asab tizimida buzilishlar yuzaga keladi. Folat transportining buzilishi yoki folatning markaziy asab tizimidagi tez parchalanishi sabab bo‘lishi mumkin.

Belgilari 4 oylikdan boshlab namoyon bo‘ladi:

- Asabiylashish
- Uyqu buzilishi
- Rivojlanish kechikishi
- Miyacha ataksiyasi
- Spastik paraplegiya
- Bosh o‘lchamining o‘sishi sekinlashishi
- Ko‘rish va eshitishning yomonlashuvi
- Diskineziya va epilepsiya (3 dan 1 holatda)

MRI diagnostikasi progressiv atrofiyani va demiyelinizatsiyani ko‘rsatadi. Sabablarga FR1 (folat retseptor 1) genidagi patogen variantlar, folat antagonistlari (dori vositalari yoki autoantitanalar), Rett sindromi va Aykardi-Gutieres sindromi kiradi. Davolash foliy kislotasi bilan amalga oshiriladi.

---

#### 1.8.2.3.3. KREATIN METABOLIZMI BUZILISHLARI

Kreatin metabolizmi buzilishlari uch xil bo‘lishi mumkin:

1. Kreatinning miyaga transporti buzilishi (X-xromosoma bilan bog‘liq transport buzilishi)
2. GAMT (guanidinoatsetat metiltransferaza) yetishmovchiligi
3. AGAT (argininglitsin amidinotransferaza) yetishmovchiligi

Faqat GAMT yetishmovchiligi epilepsiya bilan doimiy bog‘liq bo‘lib, ko‘pincha standart davo usullariga javob bermaydi. Kreatin qo‘shimchalarini qo‘shish yaxshi natija beradi. Har xil tutqanoq turlari kuzatilishi mumkin. Go‘daklik davrida infantil spazmlar sindromi paydo bo‘lishi mumkin. Katta yoshdagi bolalarda atipik absanslar, atonik va generalizatsiyalangan tonik-klonik tutqanoqlar keng tarqalgan.

---

#### 1.8.2.3.4. FOLIY KISLOTAGA JAVOB BERUVCHI TUTQANOQLAR

Bu metabolik kasallik piridoksin (B6 vitamini)-bog‘liq epilepsiya bilan bog‘liq va o‘xshash biokimyoviy markerlarga ega. Ba'zi bemorlar piridoksinga qisman javob berishi mumkin, bu holda foley kislotasi bilan kombinatsiyalangan davolash talab qilinadi. Bu kasallik hali to‘liq o‘rganilmagan, ammo olingan CSF (orqa miya suyuqligi) tahlillari noma'lum cho‘qqini ("X piki") ko‘rsatadi.

---

#### 1.8.2.3.5. GLYUKOZA TRANSPORTERI 1 (GLUT1DS) YETISHMOVCHILIK SINDROMI

Bu metabolik buzilishda asosiy tutqanoq turi **absanslar** hisoblanadi, lekin **miyoklonik va fokal tutqanoqlar** ham kuzatilishi mumkin.

- Erta absanslar bilan kasallangan bemorlarning 10%
- Miyoklonik-atonik epilepsiyaga ega bemorlarning 5% GLUT1 yetishmovchiligiga ega bo‘lishi mumkin.

Muhim belgilar:

- Sport mashg‘ulotlaridan keyin paydo bo‘ladigan paroksizmal diskineziya
- Tongda yoki ochlikdan keyin yomonlashish
- Uglevod iste'moli bilan yengillashish

**Keto dietasi** bu kasallik uchun asosiy davolash usuli hisoblanadi. Ushbu parhez epileptik tutqanoqlarni nazorat qilish va kognitiv funksiyalarni yaxshilashga yordam beradi.

Tashxis shubha qilingan hollarda:

- Orqa miya suyuqligidagi glyukoza va qon glyukozasi nisbatining  $< 0,46$  bo‘lishi
- Eritrotsit membranasi orqali glyukoza transportining kamayishi
- SLC2A1 genida patogen variantlarning mavjudligi

#### 1.8.2.3.6. MITOXONDRIAL KASALLIKLAR

Epilepsiya (ayniqsa, yaqqol ifodalangan miyoklonik tutqanoqlar) bir qator mitoxondrial kasalliklarning umumiy belgilaridan biridir. Ularga quyidagilar kiradi:

- **POLG bilan bog‘liq kasalliklar** – epileptik status, qiyin davolanadigan tutqanoqlar va qisman epilepsiya kontinua bilan namoyon bo‘ladi. Shuningdek, rivojlanish regressi va jigar funksiyasining buzilishi kuzatiladi. Kasallik POLG genining patogen variantlari bilan bog‘liq.
- **MELAS (mitoxondrial ensefalopatiya, laktat atsidoz va insultga o‘xshash epizodlar)** – ayniqsa insultga o‘xshash epizodlar paytida tutqanoqlarni keltirib chiqaradi. Korteksning zararlangan sohalarida fokal tutqanoqlar paydo bo‘ladi. Qisman epilepsiya kontinua rivojlanishi mumkin.
- **MERRF (miyoklonik epilepsiya va dag‘al qizil tolalar)** – ikkinchi o‘n yillikda yoki undan kechroq boshlanadi va progressiv miyoklonik epilepsiya shaklida namoyon bo‘ladi. EEG natijalari gigant somatosensor potensiallar va yorug‘lik sezgirligini

ko'rsatadi. Bemorlarda kuchli miyoklonik tutqanoqlar va boshqa turdagi tutqanoqlar kuzatiladi.

---

#### 1.8.2.3.7. PEROKSISOMAL BUZILISHLAR

Peroksisomal buzilishlar epilepsiyaning kam uchraydigan sabablaridan biri bo'lib, odatda chaqaloqlarda yoki go'daklarda og'ir nevrologik buzilishlar bilan birga paydo bo'ladi. Ba'zi peroksisomal kasalliklar, jumladan **Zellweger sindromi** va **neonatal adrenoleukodistrofiya**, miyadagi kortikal rivojlanish nuqsonlari bilan bog'liq. Bu holatlarda fokal tutqanoqlar, generalizatsiyalangan tutqanoqlar va epileptik spazmlar kuzatilishi mumkin.

Tashxis qo'yish uchun **uzun zanjirli yog' kislotalari** darajalarining anormalligi aniqlanadi.

---

#### 1.8.2.3.8. PIRIDOKSIN (ALDH7A1) VA PIRIDOKS(AM)IN 5'-FOSFAT OKSIDAZA (PNPO) YETISHMOVCHILIGI

**Piridoksin-bog'liq DEE (ALDH7A1 yetishmovchiligi)** – bu  $\alpha$ -aminoadipin yarim-aldegid (AASA) dehidrogenaza defekti bilan bog'liq bo'lib, **piridoksal-5-fosfat (PLP)** ning inaktivatsiyasiga olib keladigan mahsulotlar to'planishiga sabab bo'ladi.

##### **Biokimyoviy belgilar:**

- **AASA darajasi oshishi** (spetsifik biomarker)
- **Pipikolik kislota darajasi oshishi** (nospetsifik biomarker)

Bu markerlar siydik, qon plazmasi va orqa miya suyuqligida aniqlanishi mumkin. Diagnostika **ALDH7A1 (5q31)** genidagi patogen variantni aniqlash orqali tasdiqlanadi.

**PNPO yetishmovchiligi** bo'lgan bemorlarda biokimyoviy testlar unchalik ishonchli emas, chunki natijalar aniq bo'lmasligi mumkin. **Piridoksin qo'shilishi samarasiz**, bemorlar nevrologik ahvolini yaxshilash uchun bevosita **PLP** qabul qilishlari kerak.

Ikkala kasallikda ham tutqanoqlar og'ir shaklda bo'lishi mumkin, "**burst-suppression**" (portlash-suskunlik) naqshlari kuzatilishi mumkin. Shuningdek, **miyoklonik tutqanoqlar, boshni chayqatish, ko'zlarning g'alati harakatlari** (aylanish yoki tebranma harakatlar) kuzatilishi mumkin.

Barcha **2 yoshgacha bo'lgan chaqaloqlarda qiyin davolanadigan epileptik tutqanoqlar** paydo bo'lsa, ularga **kamida 1 oy davomida piridoksin va PLP bilan sinov davolash** o'tkazilishi kerak.

Yangi tug'ilgan chaqaloqlar noto'g'ri **gipoksik-ishemik ensefalopatiya** tashxisini olishlari mumkin, chunki ular tug'ilganda og'ir ahvolda bo'lishi, laktat atsidozi yoki tug'ruq jarayonida fetalidagi stress belgilari kuzatilishi mumkin. **Muddatidan oldin tug'ilish** ham keng tarqalgan.

---

#### 1.8.2.4. IMMUN ETIOLOGIYASI

**Antitanalar bilan bog'liq etiologiyalar:**

- **Anti-NMDA retseptor ensefaliti**
- **Potensial-boshqariluvchi kaliy kanali antitanalari** (LGI1 yoki CASPR2)
- **GAD65 antitanalari**
- **GABA-B retseptori antitanalari**
- **AMPA retseptori antitanalari**
- **Tireoid kasallik bilan bog‘liq steroid-bog‘liq ensefalopatiya**
- **Seliakiya, epilepsiya sindromi va miya kalsifikatsiyalari**

#### 1.8.2.4.1. ANTI-NMDA RETSEPTORLI ENTSÉFALIT

Antitanalar NR1 NMDA-retseptorining subyektiga qarshi yo‘naltirilgan. Klinik belgilar odatda quyidagilarni o‘z ichiga oladi:

- **Prodromal davr**, bir necha hafta davom etishi mumkin, belgilarga isitma, bosh og‘rig‘i, ko‘ngil aynishi, qusish va diareya kiradi.
- **Simptomatik bosqich**, quyidagilar bo‘lishi mumkin:

- **Psixiatrik va xulq-atvor o‘zgarishlari**: tashvish, g‘alati xatti-harakatlar, deliryum, paranoya.
- **Uyqu buzilishlari**: uyqusizlik yoki ortiqcha uyquchanlik.
- **Onglilik darajasining o‘zgarishi**.
- **Tutilishlar** (fokal yoki generalizatsiyalangan).
- **Harakat buzilishlari**: og‘iz-motor diskiniziya, xoreyatik harakatlar.
- **Gipoventilatsiya**.
- **Avtonom beqarorlik**: inkontinensiya, taxikardiya, gipertenziya, gipertermiya.

TSJ (tsfalospinal suyuqlik)da limfotsitar pleotsitoz, oqsil miqdorining oshishi, ijobiy oligoklonal chiziqlar aniqlanishi mumkin. MRT holatlarning uchdan birida kortikal/subkortikal giperintensivlik bilan aniqlandi. EEGda diffuz susayish va ekstremal delta-brushlar ko‘rinishi mumkin.

**Diagnostika** NMDA-retseptorga qarshi antitanalarni TSJda aniqlash bilan tasdiqlanadi (serumda manfiy bo‘lishi mumkin). Ayollarda tuxumdon teratomasi xavfi yuqori, shuning uchun u chiqarib tashlanishi kerak.

#### 1.8.2.4.2. VOLTAGE-BO‘YICHA BOSHQARILADIGAN KALIY KANALLARIGA (LGI1 YOKI CASPR2) ANTITANALAR

Kaliy kanallariga qarshi antitanalar LGI1 va CASPR2 kabi oqsillar bilan bog‘lanib, murakkab antitana shakllantiradi. Ushbu antitanalar limbal ensefalopatiyani keltirib chiqarishi mumkin:

- **Qisqa muddatli xotira yo‘qolishi**.
- **Ko‘p sonli fokal epileptik tutilishlar**, ko‘pincha chakka sohasiga tegishli simptomlar bilan.
- **Fokal motorik tutilishlar** (yuz va qo‘lda distoniya bilan) – bu **LGI1-antitanalar** uchun xos.
- **Giponatriemiya**.
- **Vegetativ disfunksiya**.
- **Uyqu buzilishi va psixiatrik simptomlar**.

TSJ odatda normal bo‘ladi. Neyrovizualizatsiya normal bo‘lishi mumkin, lekin T2-da chakka sohasining asimmetrik giperintensivligi kuzatilishi mumkin. EEG chakka sohasida fokal epileptiform razryadlarni ko‘rsatishi mumkin.

**Diagnostika** LGI1 yoki CASPR2 antitanalarini serumda aniqlash orqali tasdiqlanadi (TSJda bo‘lmasligi mumkin).

---

#### **1.8.2.4.3. GAD65 GA QARSHI ANTITANALAR**

Past titrdagi GAD65-antitanalar tiroid va oshqozon-ichak autoimmun kasalliklari belgisi bo‘lishi mumkin va xavf tug‘dirmaydi. Ammo juda yuqori titr (>20 nmol/L serumda) limbal ensefalopatiya bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin.

**Diagnostika** GAD65-antitalarni TSJda aniqlash orqali tasdiqlanadi.

---

#### **1.8.2.4.4. GABA-B RETSEPTORIGA QARSHI ANTITANALAR**

GABA-B retseptoriga qarshi antitanalar limbal ensefalopatiya bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin va ko‘pincha **o‘pka mayda hujayrali saratoni** bo‘lgan odamlarda uchraydi.

**Diagnostika** GABA-B retseptoriga qarshi antitalarni serumda aniqlash bilan tasdiqlanadi.

---

#### **1.8.2.4.5. AMPA RETSEPTORIGA QARSHI ANTITANALAR**

AMPA retseptoriga qarshi antitanalar limbal ensefalopatiyaga sabab bo‘lishi mumkin. Bu holat asosan **qari bemorlarda** uchraydi va timoma, sut bezlari saratoni yoki o‘pka saratoni bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin.

**Diagnostika** AMPA retseptoriga qarshi antitalarni serumda aniqlash bilan tasdiqlanadi. Bemorlar saraton tekshiruvidan o‘tishi kerak.

---

#### **1.8.2.4.6. GORMONLARGA BOG‘LIQ STEROIDGA JAVOB BERUVCHI ENTSEFALOPATIYA**

Anti-TPO antitanalari bu kasallikda kuzatiladi, ammo ular umumiy populyatsiyada ham mavjud bo‘lishi mumkin.

**Tashxis mezonlari:**

- **Kognitiv buzilishlar**, neyropsixiatrik simptomlar, epileptik tutilishlar yoki fokal nevrologik simptomlar.
- **Eutireoz yoki yengil gipoterioz** (T4 va TSH tekshirilishi kerak).
- **Toksik, metabolik, infeksiyon yoki o‘smaga oid sabablar aniqlanmasligi kerak.**
- **Boshqa anti-nevral antitanalar bo‘lmasligi kerak.**
- **MRTda struktural o‘zgarishlar bo‘lmasligi kerak.**
- **Steroid terapiyasiga yaxshi javob.**

**Diagnostika** anti-TPO antitanalarini aniqlash va boshqa sabablardan voz kechish bilan tasdiqlanadi.

---

#### **1.8.2.4.7. TSÉLIYAKIYA, EPILEPSIYA VA ICHKI MIYA KALTsIFIKATsIYALARI**

Epilepsiya va tséliyakiya o‘rtasidagi bog‘liqlik hali aniq tasdiqlanmagan, lekin ba’zi holatlarda uchraydi.

**Xususiyatlari:**

- Boshlanish yoshi odatda **6 yosh**.
- **Ikki tomonlama** parieto-occipital kortikal/subkortikal kalsifikatsiyalar, lekin miya atrofiyasi yo‘q.
- **Fokal sensor vizual epileptik tutilishlar**, keyinchalik fokal yoki generalizatsiyalangan tonik-klonik tutilishlarga o‘tishi mumkin.
- **Ba’zi bemorlarda epileptik tutilishlar antikonvulsantlar bilan nazorat qilinishi mumkin**, ba’zilari esa **glutensiz dieta talab qiladi**.

### **1.8.2.5. INFEKTSION ETIOLOGIYALAR**

#### **UMUMIY KO‘RIB CHIQISH**

Dunyo bo‘ylab, ayniqsa rivojlanayotgan mamlakatlarda, eng keng tarqalgan epilepsiya etiologiyasi infeksiyon hisoblanadi. Markaziy asab tizimi (MAT) infeksiyalari o‘tkir simptomatik (qo‘zg‘atilgan) tutqanoqlarga (birlamchi infeksiyadan keyin darhol yuzaga keladigan) yoki epilepsiyaga olib kelishi mumkin. Infeksiyon etiologiyalar orasida tuberkulyoz, OIV, serebral bezgak, neyrotsistiserkoz, subakut sklerozlovchi panensefalit, serebral toksoplazmoz mavjud. Ushbu infeksiyalar ba‘zan struktural o‘zgarishlar bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin, ammo epilepsiyaning asosiy sababi infeksiyon jarayon sifatida qaraladi. Infeksiyon etiologiya davolashga ta’sir qilishi mumkin. Bundan tashqari, sog‘liqni saqlash tizimi uchun ham muhim ahamiyatga ega, chunki bunday infeksiyalarni oldini olish rivojlanayotgan mamlakatlarda epilepsiya yukini kamaytirishi mumkin.

#### **1.8.2.5.1. BAKTERIAL MENINGIT YOKI MENINGOENSEFALIT**

Bakterial meningitning eng keng tarqalgan sabablari: meningokokk, pnevmokokk va B tipli gemofil tayoqchasi. O‘tkir tutqanoqlar isitma yoki asoratlar, masalan, subdural suyuqlik to‘planishi, serebrit yoki miya infarkti natijasida yuzaga kelishi mumkin. Immunizatsiya dasturlari ba’zi bakterial meningitlarning tarqalishini kamaytirishi mumkin.

#### **1.8.2.5.2. SEREBRAL BEZGAK**

Afrikaning Sahroi Kabir janubidagi mamlakatlarda *Plasmodium falciparum* yuqtirgan bemorlarning yarmida nevrologik asoratlarni keltirib chiqarishi mumkin. Ushbu infeksiya ushbu hududlarda epileptik tutqanoqlarning eng muhim sabablaridan biridir. Koma bilan kechadigan serebral bezgak o‘limga olib kelishi mumkin, ayniqsa bolalar orasida. Osiyoda *Plasmodium vivax* ham shunga o‘xshash nevrologik asoratlar va epilepsiyaga sabab bo‘lishi mumkin.

#### **1.8.2.5.3. SEREBRAL TOKSOPLAZMOZ**

*Toxoplasma gondii* tomonidan yuzaga keladigan toksoplazmoz dunyo bo‘ylab uchraydi. Immun tizimi sog‘lom bo‘lgan odamlarda birlamchi infeksiya odatda simptomsiz bo‘ladi, lekin latent shaklda saqlanishi mumkin. Immuniteti zaiflashgan bemorlarda, ayniqsa OIV bilan kasallanganlarda, reaktivatsiya kasallikka olib keladi (odatda CD4 limfotsitlari soni 100 hujayra/mm<sup>3</sup> dan past bo‘lsa). Serebral toksoplazmozi bo‘lgan bemorlarning ko‘pchiligida ko‘p sonli halqali shishlar kuzatiladi, ular shish va bazal gangliyalarni zararlashga moyildir.

#### **1.8.2.5.4. SITOMEGALOVIRUS (CMV)**

CMV homilaning eng keng tarqalgan virusli infeksiyasidir. Homilada 20-haftadan keyin rivojlangan infeksiya po'stloq rivojlanish anomaliyalariga (polimikrogiriya va shizentsefaliya) va rivojlanayotgan miyada intrakranial kalsifikatsiyaga olib kelishi mumkin. CMV bilan bog'liq perinatal infeksiyaning klinik belgilari odatda 2–6 haftalik inkubatsiyadan keyin namoyon bo'ladi. Infeksiyalangan chaqaloqlarning 90% simptomsiz tug'iladi, bu esa erta diagnostikani qiyinlashtiradi. Ammo 10% chaqaloqlarda mikrotsafaliya, kamqonlik, trombositopeniya, gepatit, xorioretinit, nevrologik buzilishlar va sensor-nevral eshitish yo'qolishi kuzatilishi mumkin.

#### **1.8.2.5.5. OIV**

Tutqanoqlar bolalarda birlamchi OIV-infeksiyasining natijasi bo'lishi mumkin. Kattalarda epilepsiya asosan MATga oid opportunistik infeksiyalar (toksoplazmoz, kriptokokk meningiti, tuberkulomalar) yoki ikkilamchi o'smalar natijasida yuzaga keladi.

#### **1.8.2.5.6. NEYROTSISTISERKOZ**

*Neyrotsistiserkoz Taenia solium* tuxumlari bilan zararlangan oziq-ovqat iste'mol qilish orqali yuzaga keladi. Lichinkalar ichakda ochilib, MATga o'tib, kistalar hosil qiladi. Kistalar 4 bosqichga ega: 1) vezikulyar (bessimptom); 2) kolloid (degeneratsiya va yallig'lanish); 3) donador-tugunli; 4) kalsifikatsiya. Tutqanoqlar odatda kistaning degeneratsiya bosqichida yuzaga keladi, ammo har qanday bosqichda ham uchrashi mumkin.

#### **1.8.2.5.7. TUBERKULEZ**

Meningeal tuberkulyozda tutqanoqlar asosan serebral vaskulit va infarkt natijasida yuzaga keladi, ayniqsa yosh bolalar va OIV bilan kasallangan bemorlarda. Fokal simptomlar bilan tutqanoqlar tuberkulomalar mavjud bo'lganda ham yuzaga kelishi mumkin.

#### **1.8.2.5.8. VIRUSLI ENTSÉFALIT**

Entsefalit ko'plab viruslar tomonidan yuzaga kelishi mumkin. *Herpes simplex 1* (HSV-1) eng keng tarqalgan sabablardan biridir. Ushbu virus bilan kasallangan odamlarda o'tkir entsefalopatiya va tutqanoqlar kuzatiladi, taxminan 50% hollarda epilepsiya rivojlanadi. Kam uchraydigan etiologiyalar orasida *herpes virus 6*, *gripp B*, *varicella-zoster*, *qizamiq*, *epidemik parotit* va *qizilcha* viruslari mavjud.

#### **1.8.2.5.9. BOSHQA INFEKTSIYALAR**

Epilepsiyaning kam uchraydigan infeksiyon sabablariga *toksokaroz*, *shistosomoz* va *Laym kasalligi* (*neyroborrelyoz*) kiradi.

#### **1.8.2.6. NOMA'LUM ETIOLOGIYA**

"Noma'lum" atamasi neytral tushunilishi kerak va epilepsiyaning asosiy sababi hozircha noma'lum ekanligini bildiradi. Bu hali o'rganilmagan bo'lishi yoki mavjud tekshiruvlar sababni aniqlay olmaganligi bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

## **Noma'lum etiologiyaga ega epilepsiya sindromlari**

- **Rasmussen sindromi**
- **Infeksiya bilan bog'liq isitma epilepsiya sindromi**

**Izoh:** Rasmussen sindromida asosiy etiologiya noma'lum bo'lsa ham, u o'ziga xos etiologik epilepsiya sindromi sifatida ko'rib chiqiladi, chunki yarim sharlarning zararlanishi sindromni yuzaga keltiradi.

### **1.8.2.6.1. SINDROM RASMUSSEN (RS)**

#### **UMUMIY MA'LUMOT**

Bu sindrom, avval Rasmussen ensefaliti deb atalgan, davolashga qiyin bo'lgan fokal yarimsharlik tutqanoqlari (asosan fokal motor tutqanoqlari) boshlanishi, progressiv nevrologik yomonlashuv va tasviriy tekshiruvda yarimsharlik atrofiyasi bilan tavsiflanadi. Sababi noma'lum.

#### **Klinik sharoit**

Tutqanoqlar 1 yoshdan 10 yoshgacha bo'lgan davrda (o'rtacha 6 yosh) boshlanadi, taxminan 10% holatlarda o'smirlilik yoki kattalar yoshida boshlanadi. Ikkala jins ham teng ta'sirlanadi. Homiladorlik va tug'ruq tarixi odatda normal bo'ladi, ammo ba'zan homiladorlik yoki perinatal asoratlarni qayd etilgan. Bosh hajmi va nevrologik tekshiruv odatda epilepsiya boshlanishidan oldin normal bo'ladi. Vaqt o'tishi bilan zararlangan yarimsharga bog'liq bo'lgan progressiv nevrologik yomonlashuv rivojlanadi. Gemiparez, gemianopsiya yoki nutq disfunktsiyasi (agar dominant yarimshar ta'sirlangan bo'lsa) rivojlanishi mumkin. Ayrim bolalarda dastlab bir tomonlama harakat buzilishi (gemidistoniya, hemiatetoz) kuzatilishi mumkin. BOSda (likvorda) noaniq natijalar, jumladan, oligoklonal yoki monoklonal chiziqlar mavjud bo'lishi mumkin. Miya biopsiyasi zarur emas, ammo o'tkazilganda, zararlangan yarimsharda ko'p o'choqli yallig'lanish, neyron yo'qolishi va glioz aniqlanishi mumkin.

Kasallikning uchta bosqichi mavjud:

- i) boshlang'ich prodromal bosqich – kam uchraydigan tutqanoqlar va yengil gemiparez;
- ii) o'tkir bosqich – tez-tez uchraydigan tutqanoqlar va progressiv nevrologik yomonlashuv;
- iii) surunkali bosqich – doimiy barqaror buzilishlar va davom etayotgan tutqanoqlar.

#### **TUTQANOQLAR**

##### **Majburiy tutqanoqlar**

Faqat zararlangan yarimsharga cheklangan yoki multifokal tutqanoqlar bo'lib, ular tez-tez uchrab, dorilarga chidamli bo'ladi. Odatda, bu fokal motor tutqanoqlar bo'lib, ular yoki ongni saqlab qolgan holda, yoki ong buzilishi bilan kechadi. Ular fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlarga o'tishi mumkin.

**Doimiy parsyal epilepsiya** – bu tez-tez takrorlanib turadigan fokal motor tutqanoqlar bo'lib, odatda qo'l va yuzni ta'sir qiladi, lekin boshqa tana qismlari ham zararlanib ketishi mumkin. Bunday tutqanoqlar har bir necha soniya yoki daqiqada bir necha kun yoki yillar davomida takrorlanadi. Fokal motor belgilar Jekson yurishi (Jacksonian march) shaklida bo'lishi mumkin. Ta'sirlangan tana qismida Todd parezi kuzatilishi mumkin.

#### **GENETIKA**

##### **IRSIYLIK XARAKTERI**

Ahamiyatga ega emas.

##### **MA'LUM GENLAR**

Ushbu kasallikning sababi noma'lum, genetik omil aniqlanmagan.

## **OILAVIY ANAMNEZ (TUTQANOQLAR/EPILEPSIYA)**

Ahamiyatga ega emas.

### **1.8.2.6.2. FEBRIL INFEKSIYA BILAN BOG'LIQ EPILPSIYA SINDROMI (FIRES) KO'RIB CHIQISH**

Febril infeksiya bilan bog'liq epilpsiya sindromi (FIRES), ilgari maktab yoshidagi bolalarda isitma tufayli yuzaga kelgan dorilarga chidamli epilpsiya, bolalarda epilptik ensefalopatiya (DESC) va qayta-qayta yengil parxli tutishlar bilan o'tgan o'tkir ensefalit (AERRPS) deb atalgan, NORSE deb ataladigan dorilarga chidamli epilpsiya holatining sabablaridan biridir. Bu sindrom asosan bolalar va o'smirlar orasida uchraydi. Dastlabki febril infeksiya yuzaga keladi, undan so'ng juda kuchli dorilarga chidamli epilpsiya holati boshlanadi va bu holat bir necha hafta yoki oylarga davom etishi mumkin. Keyin esa surunkali faza keladi, unda ko'pchilik tirik qolgan bemorlarda dorilarga chidamli ko'p markazli epilpsiya va turli darajadagi aql-idrok buzilishi qoladi. FIRESning sababi noma'lum.

### **KLINIK KONTEKST**

Ushbu sindrom odatda 2 dan 17 yoshgacha bo'lgan bolalarda (o'rtacha 8 yoshda) uchraydi va erkaklar eng ko'p uchraydi. Tug'ruq tarixiy va oldingi tibbiy tarix odatda normaldir. Oldingi nevrologik tekshiruv va bosh hajmi normaldir. Sezilar va ensefalopatiya febril kasallikdan 2 hafta - 24 soat o'tgach boshlanadi (odatda yuqori nafas olish yo'llari yoki oshqozon-ichak traktidagi infeksiyalar tufayli). Tutishlar dastlabki kunlar - haftalar ichida ko'payadi va dorilarga chidamli bo'lib, super-refrakter epilpsiya holatiga erishadi. Bu faza, tutishlar juda katta yuk bo'lgan vaqt, 1-12 hafta davom etadi. Bemorlar odatda uzoq muddatli intensiv terapiyaga muhtoj bo'ladi. Ushbu davrda o'lim darajasi taxminan 10% ni tashkil qiladi. Surunkali fazada ko'plab bolalarda dorilarga chidamli ko'p markazli epilpsiya va aqliy buzilishlar kuzatiladi. Tirik qolganlarning taxminan uchdan biri normal yoki chegara aqliy rivojlanishni ko'rsatadi, uchdan biri engil yoki o'rtacha aqliy buzilishlarga ega, uchdan biri esa og'ir yoki chuqur nogironlikka ega. Eng yomon holatda, uzoq muddatli dorilarga keltirilgan komadan keyin va boshlanish yoshi kichik bo'lgan bemorlar uchraydi. Tirik qolganlar o'rtasida diqqat va xulq-atvor muammolari (masalan, tajovuzkorlik) va motor muammolari tez-tez uchraydi.

### **TUTISHLAR**

Majburiy tutishlar

Markaziy yoki ko'p markazli tutishlar, ular markaziy yoki ikki tomonlama toniko-klonika tutishlarni o'z ichiga olishi mumkin. Tarqalgan iktal simptomlar — ko'zlarning ogishishi va gemifasial titrashlar. Tutishlar tezlik bilan ortib boradi va davolashga chidamli bo'lib, super-refrakter epilpsiya holatiga yetadi.

### **GENETIKA**

Ushbu kasallikning aniq genetik etiologiyasi aniqlanmagan.

### **1.8.2.7. ENSEFALOPATIYA**

#### **Ensefalopatiya rivojlanishi va/yoki epilptik ensefalopatiya**

**Termen** "rivojlanish ensefalopatiyasi" (RE) kognitiv, nevrologik yoki psixiatrik buzilishlar, turg'unlik yoki regressiya bilan boshlanadigan holatga murojaat qilish uchun qo'llaniladi, bu holatlar asosiy etiologiya bilan bevosita bog'liqdir. Boshqa tomondan, **epilptik ensefalopatiya** (EE) esa, agar ensefalopatiya epilptik faollikdan kelib chiqqan bo'lsa, mavjuddir. "Rivojlanish ensefalopatiyasi va epilptik ensefalopatiya" (REE) termini, ikkala faktor ham bemorning holatiga ta'sir ko'rsatayotganida ishlatiladi.

### **Progressiv nevrologik yomonlashuv**

Rivojlanish ensefalopatiyasi terminini keksa odamlarga qo'llash qiyin bo'lishi mumkin, chunki ular epilepsiya boshlanishidan oldin barcha normal rivojlanishni yakunlagan bo'lsa va kognitiv, nevrologik yoki psixiatrik buzilishlar, turg'unlik yoki regressiya mavjud bo'lsa. Bunday odamlarda, RE o'rniga, asosiy etiologiya bilan bevosita bog'liq bo'lgan yomonlashuv holati bo'lsa, "progressiv nevrologik yomonlashuv" termini qo'llanilishi mumkin.

### **Epilepsiya sindromlari bilan bog'liq ensefalopatiya yoki progressiv nevrologik yomonlashuv**

Quyidagi epilepsiya sindromlari rivojlanish ensefalopatiyasi va/yoki epileptik ensefalopatiya yoki progressiv nevrologik yomonlashuv bilan bog'liq bo'lib, barcha (yoki deyarli barcha) bemorlarda uchraydi:

#### **Yangi tug'ilganlar/bola yoshidagi bolalar**

- Erta bolalik rivojlanish ensefalopatiyasi va epilepsiya (EIDEE)
- Bolalikdagi epilepsiya bilan migratsiyalovchi fokal tutishlar (EIMFS)
- Bolalar epileptik spazmlar sindromi (IESS)
- Drav sindromi (DS)

#### **Bola davri**

- Mioklonik-atonik tutishlar bilan epilepsiya (EMAtS)
- Lennoks-Gasto sindromi (LGS)
- Rivojlanish ensefalopatiyasi va/yoki epileptik ensefalopatiya, uxlashda spayk-to'lqin faolligi bilan (DEE-SWAS, EE-SWAS)
- Febril infeksiya bilan bog'liq epilepsiya sindromi (FIRES)
- Gemi-konvulsiyalar-gemiplegi-epilepsiya sindromi (HHE)

#### **Turli yoshlar**

- Progressiv mioklonik epilepsiyalar (PME)
- Rasmussen sindromi (RS)

## **1.9. EPILEPTIK SINDROMLAR**

Epilepsiya sindromi, ko'pincha ma'lum etiologik faktorlarga (strukturaviy, genetik, metabolik, immunologik va infeksiyon) asoslanib, klinik va EEG belgilarining xos to'plami bo'lganda aniqlanadi. Epilepsiyaga ega bo'lgan shaxsda sindrom tashxisi ko'pincha prognoz va davolash uchun ahamiyatga ega. Sindromlar ko'pincha yoshga bog'liq ravishda namoyon bo'ladi va bir qator xos kasalliklar bilan birga keladi.

Sindromni aniqlash foydalidir, chunki bu asosiy etiologiyalarni aniqlashda yordam beradi. Ba'zi sindromlar ba'zi dorilarni qabul qilishda tutqanozlarning yomonlashishini ko'rsatadi, bu esa sindromni erta aniqlash orqali oldini olish mumkin.

Epilepsiya sindromlari boshlanish yoshi va epilepsiya turi bo'yicha guruhlanishi mumkin. Ba'zi epilepsiya sindromlari o'z-o'zidan tiklanadi, boshqalari esa uzoq davom etuvchi epilepsiya bilan bog'liq. Ba'zilar ensefalopatiya bilan bog'liq, boshqalari esa emas.

Etiologiyaga xos epilepsiya sindromlari ishlab chiqilmoqda, ularning aniqlanishi shu yerda berilgan.

### **Epilepsiya sindromlari yoshga va epilepsiya turiga qarab**

2022-yilda ILAE quyidagi epilepsiya sindromlarini aniqladi:

## **Yangi tugʻilganlar/bolalar**

### **Oʻz-oʻzini cheklovchi**

- Oʻz-oʻzini cheklovchi (oilaviy) neonatal epilepsiya (SeLNE)
- Oʻz-oʻzini cheklovchi oilaviy neonatal-inkfantil epilepsiya (SeLFNIE)
- Oʻz-oʻzini cheklovchi (oilaviy) infantil epilepsiya (SeLIE)
- Genetik epilepsiya va febril qoʻzgʻalishlar bilan plus (GEFS+) spektri
- Yangi tugʻilgan bolalarda mioklonik epilepsiya (MEI)

### **Rivojlanayotgan va epileptik encefalopatiya bilan (DEE)**

- Erta bolalikdagi rivojlanayotgan va epileptik encefalopatiya (EIDEE)
- Migratsiya qiluvchi fokal tutqanozlari bilan bolaning epilepsiyasi (EIMFS)
- Infantil epileptik spazmlar sindromi (IESS)
- Drav sindromi (DS)

## **Bolalik davri**

### **Oʻz-oʻzini cheklovchi fokal epileptik sindromlar (SeLFES)**

- Yoshlik davriga kelib remissiya kutilyapti
- Markaz-temporal oʻtkir spayklar bilan oʻz-oʻzini cheklovchi epilepsiya (SeLECTS)
- Avtonom tutqanozlar bilan oʻz-oʻzini cheklovchi epilepsiya (SeLEAS)
- Koʻpchilik hollarda yoshlik davrida remissiya kutilyapti
- Bolalardagi occipital vizual epilepsiya (COVE)
- Fotokimyoviy occipital epilepsiya (POLE)

### **Genetik umumiy epileptik sindromlar**

- Mioklonus bilan koʻz qopqogʻi epilepsiyasi (EEM)
- Mioklonik absans bilan epilepsiya (EMA)

### **Idiopatik umumiy epileptik sindrom**

- Bolalardagi absans epilepsiyasi (CAE)

### **Rivojlanayotgan va/yo epileptik encefalopatiya (DE, EE yoki DEE)**

- Mioklonik-atonik tutqanozlar bilan epilepsiya (EMAtS)
- Lennoks-Gasto sindromi (LGS)
- Rivojlanish va/yo epileptik encefalopatiya bilan uyqudagi spayk-toʻlqinlarni faollashtirish (DEE-SWAS, EE-SWAS)
- Febril infeksiya bilan bogʻliq epilepsiya sindromi (FIRES)
- Gemi-konvulsiya-gemiplegiya-epilepsiya sindromi (HHE)

## **Turli yoshlar**

### **Idiopatik umumiy epileptik sindromlar**

- Yuvnelik mioklonik epilepsiyasi (JME)
- Yuvnelik absans epilepsiyasi (JAE)
- Umumiy tonik-kloniyalik tutqanozlar bilan epilepsiya (EGTCA)

### **Fokal epileptik sindromlar**

- Uyquda giperkinetik (giperkinetik) epilepsiya (SHE)
- Oila mizhiviy temporal epilepsiyasi (FMTLE)
- Eshitish xususiyatlari bilan epilepsiya (EAF)
- Oila fokal epilepsiya va oʻzgaruvchan gʻoyalar bilan (FFEVF)

### **Umumiy va fokal epileptik sindromlar birgalikda**

- Oʻqish bilan bogʻliq tutqanozlar bilan epilepsiya (EwRIS)

## **Rivojlanayotgan va/yo epileptik encefalopatiya (DEE) yoki nevrologik yomonlashishning rivojlanishi**

- Progresiv mioklonik epilepsiya (PME)
  - Rasmussen sindromi
- 

### **Epilepsiya sindromining yosh guruhlarini aniqlash**

- **Gestatsiya yoshi:** oxirgi menstruatsiya kunidan tug‘ilishgacha bo‘lgan vaqt (to‘liq haftalar)
  - **Postmenstruatsiya yoshi:** gestatsiya yoshi va xronologik yoshning yig‘indisi (to‘liq haftalar)
  - **Yangi tug‘ilgan:** tug‘ilishdan 44 hafta postmenstruatsiya yoshigacha
  - **Bola:** 44 hafta postmenstruatsiya yoshidan 24 oygacha
  - **Bolalik davri:** 24 oydan jinsiy rivojlanishgacha
  - **Turli yoshlar:** sindrom, turli yoshda boshlanadi,  $\leq 18$  yoshdagi va  $>19$  yoshdagi shaxslar uchun kuzatiladi.
- 

### **1.9.1. Yangi tug‘ilganlar/bolalar**

#### **1.9.1.1. O‘z-o‘zini cheklovchi**

- O‘z-o‘zini cheklovchi (oilaviy) neonatal epilepsiya (SeLNE)
- O‘z-o‘zini cheklovchi oilaviy neonatal-inkfantil epilepsiya (SeLFNIE)
- O‘z-o‘zini cheklovchi (oilaviy) infantil epilepsiya (SeLIE)
- Genetik epilepsiya va febril qo‘zg‘alishlar bilan plus (GEFS+) spektri
- Yangi tug‘ilgan bolalarda mioklonik epilepsiya (MEI)

#### **1.9.1.1.1. O‘Z-O‘ZINI CHEKLOVCHI (OILAVIY) NEONATAL EPILEPSIYA (SELNE)**

#### **SHARH**

O‘z-o‘zini cheklovchi neonatal epilepsiya (SeLNE) va o‘z-o‘zini cheklovchi oilaviy neonatal epilepsiya (SeLFNE) bir xil genetik sabablarga ega, ammo oilaviy tarixning yo‘qligi hollarda patogenik variantlar de novo sifatida paydo bo‘ladi. Fokal motorli tutqanozlar 2-7 kunlik hayotda boshlanadi. Tez-tez tutqanozlar bo‘lishiga qaramay, yangi tug‘ilgan bola tutqanozlar orasida odatdagi holatda bo‘lib, rivojlanishiga ta’sir qilmaydi.

#### **Klinik kontekst**

Tutqanozlar yangi tug‘ilgan bolada 2-7 kunlik hayotda, postmenstruatsion yosh 40 haftagacha boshlanadi. Ikki jinsda ham bir xil darajada uchraydi. Homiladorlik va tug‘ilish tarixi odatdagi holatga ega. Bosh o‘lchami va nevrologik tekshiruv normal. Rivojlanish normal, lekin oz sonli bemorlarda vaqt o‘tishi bilan o‘rganish qiyinchiliklari yoki engil motorli buzilishlar paydo bo‘lishi mumkin. Ba’zi yangi tug‘ilgan bolalarda maxsus patogenik variantlar bilan miokimiya (mushtlar va ingichka tebranishlar bilan mushaklarning doimiy faoliyati) bo‘lishi mumkin, bu kech yoshda namoyon bo‘lishi mumkin. Tutqanozlar odatda 6 oygacha to‘xtaydi, ko‘p hollarda esa 6 hafta ichida to‘xtaydi. Uchdan biriga yaqin shaxslar kech yoshda tutqanozlarga ega bo‘lishi mumkin, bu esa febril tutqanozlarni o‘z ichiga oladi.

**Eslatma:** Postmenstruatsional yosh — bu gestatsiya yoshi va xronologik yoshning yig‘indisi (to‘liq haftalarda), neonatal davr tug‘ilishdan 44 hafta postmenstruatsiya yoshigacha davom etadi.

Fokal tutqanozlar odatda boshlang‘ich tutqanoz turi bo‘lib, ular fokal kortikal displaziya joylashuviga mos keladigan belgilarga ega. Agar ular motorli belgilarni ko‘rsatmasa, ularni yangi tug‘ilganlar va kichik bolalarda aniqlash qiyin bo‘ladi.

Fokal tutqanozlar, so'ngra ikki tomonlama tonik-klonik tutqanozlar paydo bo'lishi mumkin, ular fokal kortikal displaziya joylashuviga mos keladigan belgilarni ko'rsatishi mumkin, agar diqqat bilan izlanilsa.

Epileptik spazmlar paydo bo'lishi mumkin, bu tutqanoz turi sifatida namoyon bo'lishi mumkin: ular fokal kortikal displaziya joylashuviga mos keladigan belgilarni ko'rsatishi mumkin.

Epileptik status, jumladan fokal epileptik status, paydo bo'lishi mumkin.

Tutqanoz turi vaqt o'tishi bilan o'zgarishi mumkin, bunda generalizatsiyalangan tutqanozlar paydo bo'ladi, masalan, atypik absanslar, atoniyali va tonik tutqanozlar.

## **GENETIKA**

### **MEROS QILISH XUSUSIYATI**

Avtosomno-dominant meros (to'liq penetratsiyasiz) yoki de novo.

### **MALUM GENLAR**

Eng tarqalgan sababi KCNQ2 genidagi patogen variantlar bo'lib, shuningdek, KCNQ3 va SCN2A genlarida ham patogen variantlar haqida xabar berilgan. De novo variantlari oilaviy anamnezisiz yangi tug'ilgan chaqaloqlarda sindromga sabab bo'ladi.

### **EPILEPSIYA/PRISTUPLAR OILAVIY ANAMNEZI**

O'z-o'zidan tuzaladigan oilaviy neonatal epilepsiya (SeLFNE) uchun neonatal tutqanozlar oilaviy anamnezida mavjud bo'lishi kerak. Epilepsiyaning davomiyligi oiladagi bemorlar orasida farq qiladi.

#### **1.9.1.1.2. O'Z-O'ZIDAN TUZALADIGAN OILAVIY NEONATAL-INKFANTIL EPILEPSIYA (SELFNIE)**

### **UMUMIY MA'LUMOT**

O'z-o'zidan tuzaladigan oilaviy neonatal-inkfantil epilepsiya (SeLFNIE) — bu autosomal-dominant oilaviy fokal epileptik sindrom bo'lib, u neonatal yoki infansiya davrida turli oilaviy a'zolarida namoyon bo'ladi. Ushbu sindromni o'z-o'zidan tuzaladigan oilaviy neonatal epilepsiyadan yoki o'z-o'zidan tuzaladigan oilaviy infantil epilepsiyadan faqatgina oilaviy tarixda ba'zi oilaviy a'zolarida neonatal davrda boshlanadigan o'z-o'zidan tuzaladigan epilepsiya, boshqalarida esa infantil davrda boshlanishi bilan ajratish mumkin.

### **KLINIK KONTEKST**

Ushbu sindrom 1 dan 23-gacha bo'lgan kunlarda fokal tutqanozlar bilan boshlanishi bilan xarakterlanadi. Har ikki jins ham teng ta'sirlanadi. Homiladorlik va tug'ilish tarixi e'tiborga loyiq emas. Bosh hajmi va nevrologik tekshiruv normaldir. Rivojlanish odatda normal bo'ladi. Fokal motorli (tonik yoki klonik) tutqanozlar yuzaga keladi, ular bir necha soat yoki kunlar davomida qaytalanishi mumkin. Tutqanozlarning chastotasi turli odamlar o'rtasida farq qiladi va barcha bemorlarda tutqanozlar 12-24 oylik yoshga yetganda to'xtaydi.

### **TUTQANOZLAR**

Bu oilaviy epilepsiya bo'lib, oilaviy a'zolarida o'z-o'zidan tuzaladigan neonatal epilepsiya yoki o'z-o'zidan tuzaladigan bolalar epilepsiyasi bo'lishi mumkin.

## **GENETIKA**

### **NASL QILISH XUSUSIYATI**

Avtosom-dominant nasl qilish, yuqori penetratsiya bilan.

### **MA'LUM GENLAR**

Patogen variantlar SCN2A genida uchraydi yoki kamroq hollarda KCNQ2 genida uchraydi.

## **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPLAR/EPILEPSIYA**

Oiladagi turli odamlar neonatal yoki infantil boshlanishi bilan fokal tutqanoqlarga ega bo'lishi mumkin.

### **1.9.1.1.3. O'Z-O'ZIDAN CHEKLANUVCHI (OILAVIY) INFANTIL EPILEPSIYA (SELIE)**

#### **UMUMIY TUSHUNCHA**

O'z-o'zidan cheklanuvchi bolalar epilepsiyasi (SeLIE) va o'z-o'zidan cheklanuvchi oilaviy bolalar epilepsiyasi (SeLFIE) bir xil genetik sabablarga ega, ammo oilaviy anamnez bo'lmagan holda patogenik variantlar de novo javob beradi. Fokal tutqanoqlar 3-20 oylik yosh oralig'ida boshlanadi. Tutqanoqlar tez-tez bo'lishi mumkin, bolalar odatda tutqanoqlar orasida normal xulq-atvorni ko'rsatadi va tutqanoqlar rivojlanishga ta'sir qilmasdan to'xtaydi. Ushbu sindrom, shuningdek, "bolalar kramplarining xoreatoz" holatini ham o'z ichiga oladi, bunda ma'lum patogenik gen variantlariga ega odamlar infantil tutqanoqlar bilan birga motor disfunktsiyalariga ega bo'lishi mumkin.

#### **KLINIK KONTEXST**

SeLIE nisbatan tez-tez uchraydi va 2 yoshgacha boshlanadigan barcha epilepsiyalarning 7-9% ni tashkil qiladi. Fokal tutqanoqlar 3-20 oylik yoshda boshlanadi (6 oylik yoshda eng yuqori cho'qqisi). Homiladorlik va tug'ish tarixi hech qanday xususiyatga ega emas. Bosh hajmi va nevrologik tekshiruv normal. Rivojlanish odatdagi holatda. Tutqanoqlar boshlanishida tez-tez bo'lishi mumkin, lekin odatda boshlanishidan 1 yil o'tgach to'xtaydi. Ba'zi bemorlarda (PRRT2 genining patogenik variantlari bilan) keyingi yoshda paroksizmal kinetikogenik diskineziya rivojlanishi mumkin.

#### **E'TIBOR BILING**

Rivojlanish kechikishi yoki regress — boshqa etiologiyalar yoki bolalar epilepsiyasi sindromlarini ko'rib chiqing.

#### **TUTQANOQLAR**

Majburiy tutqanoqlar

Fokal tutqanoqlar, xulq-atvor to'xtashlari, avtonom belgilari (masalan, siyanoz), xushdan ketish, avtomatizmlar, bosh/ko'zlarni burish va klonik harakatlar bilan yuzaga kelishi mumkin. Tomonlar har bir tutqanoqda o'zgarishi mumkin. Tutqanoqlar qisqa (<3 daqiqa), lekin tez-tez bo'ladi, masalan, boshida 1-3 kun davomida kuniga 5-10 ta. Bemorlarda uchdan biri, tez-tez tutqanoqlar boshlanishidan 10-15 kun oldin bir izolyatsiyalangan tutqanoqni kuzatishadi. Uzunroq tutqanoqlar (3-6 daqiqa davomida) ko'proq uchraydi, ammo ular kamdan-kam bo'ladi. Tutqanoqlar kamayadi, lekin uchdan bir bemorda 1-3 oy ichida qaytalanishi mumkin.

Bo'lishi mumkin: fokaldan ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqlargacha.

#### **ISTISNOLAR:**

- Epileptik spazmlar
- Miokloniya tutqanoqlari

#### **EHTIYOT!**

Ushbu sindromda uzoq davom etadigan fokal yoki gemikloniya tutqanoqlari (>10 daqiqa) kuzatilmaydi, bunday holatda Drav sindromini ko'rib chiqing.

#### **GENETIKA**

## **NASLIGA OXIRIGA XUSUSIYATI**

Avtosomal-dominant yuqori penetransli yoki (oilaviy anamnez yo'qligida) de novo.

## **MA'LUM GENLAR**

PRRT2dagi patogen variantlar ko'plab hollarda sabab bo'ladi, SCN8A va SCN2A variantlari ba'zi oilalarda aniqlangan.

## **Oilaviy ANAMNEZ PRISTUPLAR/epilepsiya**

O'z-o'zidan chegaralanuvchi oilaviy bolalar epilepsiyasini tashxislash uchun oilaviy anamnezdagi bolalar tutqanoqlari talab qilinadi.

### **1.9.1.1.4. GENETIK EPILEPSIYA VA FEBRIL KRIZLAR PLUS (GEFS+) SPEKTRI**

#### **Umumiy ko'rinish**

Genetik epilepsiya va febril krizlar plus spektri (GEFS+) - bu oilaviy sindrom bo'lib, febril krizlar bilan kasallangan shaxsda krizlar/epilepsiya tarixiga ega oilaviy anamnezga asoslanadi. Febril krizlar odatda odatdagi febril krizlar bo'lishi mumkin yoki "febril krizlar plus" (FS+) bo'lishi mumkin, bu holatda febril krizlar 6 yoshdan keyin davom etadi va/yoki afebril krizlar bo'lishi mumkin, ular umumlashtirilgan yoki fokal bo'lishi mumkin. FS+ va GEFS+ oilaviy anamnezga asoslanadi. GEFS+ va FS+ bilan bog'liq bo'lgan bir qator dominant ravishda meros qoladigan genlar mavjud, bu esa genetik maslahat berish uchun muhimdir, chunki oilaning turli a'zolarida epilepsiyaning og'irligi turlicha bo'lishi mumkin. Garchi febril krizlar bu oilaviy sindromning ajralmas xususiyati bo'lsa-da, barcha oilaviy a'zolarida bo'lmasligi mumkin.

#### **Klinik kontekst**

Bu sindromdagi febril krizlar odatda 6 oydan 6 yoshgacha bo'lgan davrda boshlanadi, ba'zi insonlarda 6 oydan oldin boshlanishi mumkin. Febril krizlar ko'pincha ko'p bo'lib, 6 yoshdan keyin davom etishi mumkin (FS+). FS+ da krizlar odatda dori-darmonlar bilan davolashga mos keladi (agar ular ishlatilsa) va epilepsiya o'z-o'zidan cheklandi, ya'ni jinsiy etuklikka yetguncha krizlar to'xtaydi. Afebril krizlar ham yuzaga kelishi mumkin, ular umumlashtirilgan (tonik-klonikus, atonikus, mioklonikus, miokloniko-atonikus yoki absentsiyalar) yoki fokal bo'lishi mumkin. Ikkala jins teng ta'sir qiladi. Homiladorlik va tug'ish tarixi o'ziga xos emas. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruvlar normaldir. Rivojlanish odatdagidek bo'lib, rivojlanishning buzilishi kutilmaydi. GEFS+ oilasidagi ba'zi shaxslarda boshqa epilepsiya sindromlari ham bo'lishi mumkin, masalan, mioklonik-atonik krizlar bilan epilepsiya yoki Dravet sindromi, bu erda krizlar turlari, kasalliklar va prognoz ushbu sindromga tegishli.

**Eslatma:** O'z-o'zidan cheklenish - bu krizlarning prognozlangan yoshda tabiiy ravishda to'xtash ehtimoli yuqori ekanligini anglatadi.

#### **Krizlar**

##### **Majburiy krizlar**

Febril krizlar, odatda umumlashtirilgan tonik-klonikus krizlar, 3-6 daqiqa davom etadi, garchi tonik, gemiklonik yoki fokal motor krizlar kamdan-kam uchraydi. Febril epileptik status ham yuzaga kelishi mumkin.

**Ehtiyot bo'ling!** Agar febril krizlar davomiy yoki gemiklonik bo'lsa, Dravet sindromini ko'rib chiqish kerak.

##### **Boshqa mumkin bo'lgan krizlar:**

- Atonik krizlar

- Mioklonik krizlar
- Tipik absentsiyalar (agar mavjud bo'lsa, ular kamdan-kam uchraydi)
- Miokloniko-atonik krizlar (14% da uchraydi, agar bu asosiy kriz turini tashkil etsa va sezilarli febril krizlar bo'lmasa, mioklonik-atonik krizlar bilan epilepsiya tashxisi ko'proq to'g'ri bo'lishi mumkin)

- Fokal krizlar
- **GENETIKA**

#### **NASELETI TURI**

Odatiy ravishda, meros olish autosomal-dominant bo'lib, to'liq penet-rantlikka ega bo'lmagan, garchi boshqa meros olish turlari ham ma'lum (masalan, PCDH19). Shuningdek, murakkab meros olish ham kuzatiladi.

- **MALUM GENLAR**

Ushbu epilepsiya sindromi bir qator genlar bilan bog'liq, jumladan: SCN1A (GEFS+ oilalarining 10%ida aniqlangan), SCN1B va boshqalar.

- **OILAVIJ ANAMNEZ**

Ushbu sindromni tashxislash uchun oilaviy anamnez kerak. Oiladagi odamlar fiyebril (issiqda) xurujlar, fiyebril xurujlar plus, idiopatik umumlashgan epileptik sindrom yoki encefalopatiya bilan epilepsiya sindromiga ega bo'lishi mumkin, masalan, mioklonik-atonik xurujlar bilan epilepsiya yoki Dravning sindromi.

### **1.9.1.1.5. MIYOKLONIK EPILEPSIYA YANGI TUG'ILGAN CHAQALOQLARDA (MEI)**

kam uchraydigan sindromdir. Miyoklonik tutishlar — epilepsiya boshlanishidagi yagona tutish turi bo'lib, ular juda tez-tez kuzatiladi. Ushbu tutishlar yorug'lik stimulyatsiyasi, kutilmagan shovqin yoki tegish orqali chaqirilishi mumkin. Tutishlar o'z-o'zidan o'tadi va boshlanishidan 6 oy — 5 yil ichida to'xtaydi. Keyinchalik yoshda umumlashgan tonik-klonik tutishlar kuzatilishi mumkin.

**Eslatma:** O'z-o'zidan to'xtaydigan tutishlar — bu ma'lum yoshda tabiiy ravishda to'xtash ehtimoli yuqori bo'lgan tutishlarga taalluqlidir.

#### **Klinik kontekst:**

- **Boshlanish vaqti:** Miyoklonik tutishlar odatda 6 oydan 18 oygacha (ba'zan 4 oydan 3 yilgacha) boshlanadi.
- **Jins:** Erkaklar ayollarga qaraganda ikki baravar ko'p ta'sirlanadi.
- **Boshqa jihatlar:** Oldingi va tug'ilish tarixi odatda ahamiyatli emas. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruv odatda normal bo'ladi. Epilepsiya boshlanishidan oldin rivojlanish odatda normaldir. Tutishlar yomon nazorat qilinsa, kognitiv, motor va xulq-atvor qiyinchiliklari yuzaga kelishi mumkin.
- **Prognoz:** Rivojlanishning normal natijasi 60-85% hollarda bo'ladi, ammo yengil intellektual buzilishlar va diqqatni jamlashdagi qiyinchiliklar kuzatilishi mumkin.

#### **Tutishlar:**

- **Miyoklonik tutishlar:** Ko'p uchraydi va odatda boshni (boshi qimirlatishi), ko'zlarni (yuqoriga aylanishi), yuqori qo'llarni (qo'llarining yuqoriga va tashqariga siljishi), diafragmani (vokalizatsiya qilish) ta'sir qiladi. Ular bitta yoki bir necha marta bo'lishi mumkin va turli holatlarda (uyqu, uyqu holati, uyg'onish) yuzaga kelishi mumkin.
- **Febril tutishlar:** Bir uchida miyoklonik tutishlardan oldin yoki keyin yuzaga kelishi mumkin, bu holat bolalarning uchdan birida uchraydi.

- **Umumlashgan tonik-klonik tutishlar:** Odatda 10% bolalarda o‘shish davrida uchraydi.
- **Kam uchraydigan holatlar:** Epilepsiyaning dastlabki bosqichlarida umumlashgan tonik-klonik tutishlar va boshqa turdagi tutishlar.

### **Eslatma:**

O‘z-o‘zidan to‘xtaydigan tutishlar — bu ma‘lum yoshda tabiiy ravishda to‘xtash ehtimoli yuqori bo‘lgan tutishlarga taalluqlidir.

### **GENETIKA**

#### **NASLEDOVANIYANING XUSUSIYATI**

Aniq emas, ehtimol murakkab/poligenetik meros.

### **MA‘LUM GENLAR**

Ma'lum emas.

### **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSII**

Oilaviy anamnezda febril siquvlar yoki epilepsiya taxminan 10% hollarda kuzatiladi.

#### **1.9.1.2. RIVOJLANISHDA VA EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA (DEE)**

##### **1.9.1.2.1. ERTA BOLALAR RIVOJLANISH VA EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA (EIDEE)**

### **Umumiy ma'lumot**

Erkak chaqaloqlarda rivojlanishdagi va epileptik encefalopatiya sindromi (EIDEE) tez-tez dorilarga chidamsiz tutqunlar bilan xarakterlanadi, ular 3 oygacha bo‘lgan yoshda boshlanadi, interiktal EEG va nevrologik tekshiruvda anomaliyalarga ega. Ushbu sindrom Otaxar sindromi va erda miyoklonik encefalopatiya sindromlarini o‘z ichiga oladi. Davolash mumkin bo‘lgan metabolik etiyologiyalar (ayniqsa, piridoksin va piridoksal-5-fosfat buzilishlari) erda bosqichda istisno qilinishi kerak.

### **Klinik kontekst**

Ushbu sindrom erda chaqaloq yoshida (0-3 oy) boshlanadi. Har ikki jins ham bir xil ta'sirlanadi. Oilaviy, homiladorlik va tug‘ruq tarixida odatda hech qanday og‘irliklar bo‘lmaydi. Bosh o‘lchami etiyologiyaga qarab farq qiladi, ammo tug‘ilganda normal bo‘lishi mumkin. Tonus (ko‘pincha markaziy gipotonus) va postural anomaliyalar mavjud. Anomal nevrologik rivojlanish tutqunlarning boshlanishidan oldin bo‘lishi mumkin, ammo yoshligi sababli tan olinmasligi mumkin. Harakat buzilishlari keng tarqalgan bo‘lib, ular tutqunning boshida yoki yosh o‘tgan sari paydo bo‘lishi mumkin. Ko‘pgina bolalarda rivojlanishdagi o‘rtacha yoki chuqur buzilishlar bo‘ladi. Shuningdek, kortikal ko‘rish buzilishlari, ortopedik muammolar va ovqatlanishda qiyinchiliklar kuzatiladi. Hayot davomiyligi qisqarishi mumkin. Tutqunlar odatda dorilarga chidamsiz bo‘ladi, agar davolash mumkin bo‘lgan tuzilgan, genetik yoki metabolik sabablar aniqlanmasa. Ushbu sindromli bolalarda infantil epileptik spazmlar sindromi yoki Lennoks-Gasto sindromi rivojlanishi mumkin.

### **Sabablar:**

- Mozg‘ning strukturaviy anomaliyasi eng keng tarqalgan sababdir.
- Genetik etiyologiyalar, jumladan xromosomal buzilishlar, nusxalar soni va patogen gen o‘zgarishlari.
- Metabolik etiyologiyalar (mitoxondrial buzilishlar, nekototik giperpliniya, piridoksin/piridoksal-5-fosfat buzilishlari, karnitinpalmitoiltransferaza defitsiti va boshqalar).

**Eslatma.** Sabab taxminan 80% holatlarda aniqlanishi mumkin.

## **TUTQUNLAR**

### **Majburiy tutqunlar**

Tonik va/yoki miyoklonik tutqunlar ushbu sindrom uchun majburiy hisoblanadi. Ular ko'pincha yuqori kundalik chastotada yuzaga keladi. Tonik tutqunlar tez-tez uchraydi va yagonalik bilan yoki seriyalar sifatida yuz berishi mumkin, ular simmetrik yoki assimmetrik bo'lishi mumkin. Miyoklonus yirik yoki ko'p nuqtali bo'lishi mumkin va tasodifiy yoki deyarli uzluksiz bo'lishi mumkin. U tartibsiz (asinxron, assimmetrik va tasodifiy) yoki kengaygan va ikki tomonlama bo'lishi mumkin. Tartibsiz miyoklonus ko'pincha metabolik etiyologiya bilan bog'liq.

#### **Bo'lishi mumkin:**

- Epileptik spazmlar
- Navbatdagi tutqunlar – bu tutqunlar, ular bir-birini davom ettirgan bir nechta turli xil tutqunlar belgilariga ega, ularning har biri bir xil ko'zga ko'rinadigan belgiga ega emas, masalan, avval lokal tonik tutqun, so'ngra lokal klonik belgilari, keyin vegetativ belgilar kuzatiladi.
- Fokal klonik tutqunlar, jumladan gemiklonik tutqunlar
- Fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqunlar

## **GENETIKA**

### **NASLEDOVANIYANING XUSUSIYATI**

Eng keng tarqalgan sabab — bu miya strukturaviy anomaliyasi bo'lib, bu olingan miya anomaliyasi yoki de novo genetik o'zgarishlar tufayli yuzaga kelgan bo'lishi mumkin.

### **MA'LUM GENLAR**

Genetik etiyologiya quyidagilarni o'z ichiga oladi: KCNQ2, SCN2A, STXBP1, CDKL5, KCNT1 va boshqalar.

### **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSII**

Oilaviy anamnezda tutqunlar yoki epilepsiya odatda bo'lmaydi. Ijobiy oilaviy anamnez genetik yoki metabolik etiyologiyani izlashga undashi kerak.

### **1.9.1.2.2. GO'DAKLAR EPILEPSIYASI MIGRIRUYUSHCHIMI FOKAL' HURUJLAR BILAN (EIMFS)**

#### **OBZOR**

Ushbu sindrom kam uchraydi va birinchi yil davomida rivojlanishning regressiyasi bilan yuqori chastotali, davolashga chidamsiz ko'p nuqtali tutqunlarning boshlanishi bilan xarakterlanadi. Pristupy mustaqil ravishda ikkala yarim sharlarda yuzaga keladi va bir kortikal sohadan boshqasiga migratsiya qilishi mumkin. Natijada og'ir nevrologik rivojlanish buzilishi kuzatiladi va hayot davomiyligi qisqaradi.

#### **PRIMYECHANIYE**

Migratsiyalovchi fokal tutqunlar bilan bolaning epilepsiyasi — bu rivojlanishdagi encefalopatiya va epileptik encefalopatiya bilan sindromdir.

#### **Klinik kontekst**

Ushbu sindrom odatda hayotning birinchi oltita oyida boshlanadi (o'rtacha 3 oy), ammo birinchi yil davomida kech boshlanishi haqida xabarlar mavjud. Har ikki jins ham bir xil ta'sirlanadi. Oldingi va tug'ruq tarixida odatda hech qanday og'irliklar bo'lmaydi. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruv boshlanishda odatda normal bo'ladi. Ko'pgina bemorlarda 1 yoshga kelib

mikrosefalya rivojlanadi. Rivojlanish boshlanishda normal bo'lishi mumkin, ammo keyinchalik regressiya yuz beradi. Harakat buzilishlari kuzatilishi mumkin. Prognoz yomon bo'lib, davolanishga chidamsiz davom etayotgan tutqunlar, og'ir nevrologik buzilishlar va hayot davomiyligining qisqarishi bilan kechadi, ammo ba'zi bolalarda kasallikning engilroq shakllari qayd etilgan.

## **PRISTUPY**

### **Obyazatel'nye pristupy**

Fokal motorli tutqunlar (klonik yoki tonik) bu sindrom uchun majburiydir. Dastlab kam uchraydi, so'ngra juda tez-tez bo'lib qoladi. Ushbu sindrom uchun tutqunlarning migratsiyasini klinik yoki EEG-davomiyati bilan isbotlash kerak. Klinikalashgan migratsiya isbotlari, masalan, tutqun dastlab bir tomonlama fokal motorli belgilardan boshlanib, vaqt o'tishi bilan bu belgilar susayib, buning o'rniga kontralateral fokal motorli tutqunlar faoliyati paydo bo'lishi mumkin.

### **Mozhet imet'**

- Fokal xulq tutqunlar, bosh yoki ko'zlarni burish bilan yoki burmasiz, aniq vegetativ belgilari bilan
- Epileptik spazmlar, kamdan-kam hollarda ro'yxatga olinadi
- Epileptik status

### **Iskluchayushchiy**

- Miyoklonik tutqunlar

## **GENETIKA**

### **NASLEDOVANIYANING XUSUSIYATI**

Ko'plab holatlarda sabab de novo genetik anomaliyalari bo'ladi, ammo kamdan-kam hollarda sabab meros bo'lib o'tadi (KCNT1 uchun qayd etilgan).

### **MA'LUM GENLAR**

KCNT1 eng keng tarqalgan sababdir (yarmida holatlarda), ushbu sindrom bilan bog'liq boshqa genlar SCN1A, SCN2A, TBC1D24 va boshqalardir. Ba'zi bolalarda tug'ma glikozillashuv buzilishlari aniqlangan.

### **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSII**

Kamdan-kam hollarda, agar sabab oilaviy patogen variant KCNT1 bo'lsa, oila a'zolarida fokal epilepsiya yoki uyqu bilan bog'liq giperomotor epilepsiya bo'lishi mumkin.

### **1.9.1.2.3. INFANTIL EPILEPTIK SPAZM SINDROMI (IESS)**

#### **UMUMIY KO'RINISH**

Infantil epileptik spazm sindromi 1-24 oylik chaqaloqlarda epileptik spazmlar boshlanishi bilan xarakterlanadi. Ushbu sindrom Vesta sindromini o'z ichiga oladi, bunda bemorlarda epileptik spazmlarning triadasi, EEGda giparsitmiya va rivojlanishning plato yoki regressiyasi kuzatiladi.

#### **IZOHLAR**

Infantil epileptik spazm sindromi — bu rivojlanish va epileptik encefalopatiyasi bo'lgan sindromdir.

#### **KLINIK KONTEKST**

Ushbu sindrom 1-24 oylik yoshda (o'rtacha 3-12 oyda) epileptik spazmlarning boshlanishi bilan xarakterlanadi. Chaqaloqlarda oldingi kasallik tarixi va bosh miya o'lchamlari va nevrologik tekshiruv odatda normal bo'lishi mumkin yoki ularning tarixlari va tekshiruvlari asosiy sababni

(masalan, avvalgi qo'lga kiritilgan struktural anomaliya) aks ettirishi mumkin. Chaqaloqlarda oldingi epilepsiya bo'lmasligi mumkin yoki oldingi epilepsiya yoki sindrom bo'lishi mumkin (masalan, erda bolalikdagi epileptik ensefalopatiya sindromi). Ikkala jins ham kasallikka chalinishi mumkin, lekin erkaklar ko'proq ta'sirlanadi. Rivojlanishning sekinlashuvi yoki regressiyasi epileptik spazmlar boshlanishi bilan kuzatilishi mumkin. Ba'zida rivojlanish normal bo'lishi mumkin va rivojlanishning yo'nalishi kutilganidek davom etadi.

## **SABABLAR**

- Struktural miyaning anomaliyalar, ham olingan, ham tug'ma (masalan, tuberoz skleroz yoki gipoksik-ischemik ensefalopatiya)
- Xromosomaviy kasalliklar, masalan, Daun sindromi yoki Miller-Dikera sindromi
- Genetik anomaliyalari, masalan, ARX, CDKL5, SPTAN1, STXBP1
- Metabolik sabablar

## **PRISTUPLAR**

### **Majburiy pristup**

Epileptik tutishlar ushbu sindrom uchun majburiydir, ular odatda o'rtacha va ogohlikni oshirgan holda boshlanadi.

## **GENETIKA**

### **NASLIZIY XUSUSIYATLARI**

Ushbu sindromga ega bo'lgan bemorlarning ko'pchiligida miya struktural anomaliyalar kuzatiladi. Ba'zi hollarda genetik etiligi mavjud, va nasl-nasab xususiyatlari ishtirok etgan genaga bog'liq.

### **MA'LUM GENLAR**

Ushbu sindrom bilan bog'liq bo'lgan genlar orasida ARX, CDKL5, SPTAN1, STXBP1 va miya struktural anomaliyalariga asos bo'lgan genlar mavjud, masalan, TSC1 (9q34da joylashgan, gamartin kodlaydi) va TSC2.

Ushbu sindrom bir qator xromosomaviy anomaliyalar (masalan, 21-trisomiya) va kopia soni o'zgarishlari bilan bog'liq, shuning uchun kariotip va mikropanel tekshiruvlari o'tkazilishi kerak.

## **SEMYANIY TARIXDA PRISTUPLAR/EPILEPSIYA**

Semyaniy tarixda tutishlar yoki epilepsiya kam uchraydi. Agar semyaniy tarixda muammo bo'lsa, bu maxsus genetik yoki metabolik sabablarga tekshiruv o'tkazish uchun asos bo'lishi kerak.

### **1.9.1.2.4. DRAVE SINDROMI (DS)**

#### **Kirish**

Drave sindromi odatda normal bolada birinchi yil davomida, uzoq davom etgan, febril va afebril, fokal (odatda gemiklonik) yoki umumiy tonik-klonik tutqanoq bilan namoyon bo'ladi. Boshqa turdagi tutqanoqlar, jumladan mioklonik va atypik absanslar, 1-4 yosh oralig'ida yuzaga keladi. Tutqanoqlar odatda davolashga chidamli bo'ladi, va ikkinchi yildan boshlab bolalarda kognitiv va xulq-atvor buzilishlari kuzatiladi. Klinik diagnoz SCN1A natriy kanali genidagi anomaliyalarning mavjudligi bilan tasdiqlanadi (80% hollarda aniqlanadi).

**IZOH:** Drave sindromi — bu rivojlanish ensefalopatiyasi va epileptik ensefalopatiya bilan birga bo'lgan sindromdir.

#### **Klinik kontekst**

Tutqanoqlar odatda 3-9 oyda boshlanadi (o'rtacha 6 oy, 1-20 oy oralig'ida). Har ikkala jins ham

ta'sirlanadi. Avvalgi, tug'ilish va neonatal anamnez normaldir. Nevrologik tekshiruv va bosh o'lchami boshlanishida normaldir. Tutqanoqlar ko'pincha isitma, isitma, kasallik yoki emlashdan keltirib chiqariladi. Epileptik status holatlari odatda 5 yoshgacha davom etadi. Dori-darmonlarga chidamli tutqanoqlar butun hayot davomida davom etishi kutiladi. Rivojlanish birinchi yil davomida odatdagi holat bo'lib, keyin platoning boshlanishi yoki regressiya bilan davom etadi va 12-60 oy davomida buzilishlar kuzatiladi. Yurganlik biroz kechikishi mumkin, va xaraktersiz yurish bilan beqarorlik kuzatiladi. Bemorlar diqqatni jamlashda qiynchiliklarga duch kelishi mumkin, ko'pchilikda esa vaqt o'tishi bilan intellektual buzilishlar rivojlanadi (engil yoki og'ir). Yigitlar yoshida o'ziga xos yurganlik (egilgan holat) kuzatilishi mumkin.

**OGOHLIK!** Natriy kanallarini bloklovchi xususiyatlarga ega bo'lgan antikonvulsantlar ushbu sindromda tutqanoqlarni kuchaytirishi mumkin.

**OGOHLIK!** Agar tonik tutqanoqlar va epileptik spazmlar mavjud bo'lsa, o'ng qulash bo'lsa, boshqa epilepsiya sindromlarini ko'rib chiqing.

## **TUTQANOQLAR**

### **Majburiy tutqanoqlar**

Febril va afebril fokal klonik tutqanoqlar, jumladan gemiklonik tutqanoqlar, va/yoki umumiy klonik tutqanoqlar. Gemiklonik tutqanoqlar tana tomonlarini bir-biriga almashtirishi mumkin. Tutqanoqlar ko'pincha davomiy bo'lib, isitma, kasallik, yoki emlashdan keltirib chiqariladi.

### **Buni o'z ichiga olishi mumkin**

- Mioklonik tutqanoqlar
- Atypik absanslar
- Atonik tutqanoqlar
- Epileptik status tutqanoqsiz

Ba'zi bemorlarda vizual tasvirlar yoki yorug'lik stimulyatsiyasi bilan keltirilgan tutqanoqlar bo'lishi mumkin.

### **Ishlatilmaydigan**

Epileptik spazmlar

## **DIQQAT**

Asimmetrik yoki bir tomonlama epileptik spazmlar yoki boshqa lokalizatsiya bilan epileptik spazmlar (masalan, ko'z yoki boshni aylantirish) struktural sababni izlashni talab qiladi.

### **Bo'lishi mumkin**

- Fokal tutishlar

## **GENETIKA**

### **NASHLIDANISH XUSUSIYATI**

Ushbu sindrom SCN1A genidagi patogenik variantlar bilan bog'liq bo'lib, ular >80% hollarda aniqlanadi, ulardan aksariyati de novo variantlari, ammo 5-10% holatda nasl orqali o'tadi (avtosomal-dominant tarzda yoki mozaik ota-ona tomonidan). Oila a'zolari-boshqaruvchilar zararlanishi mumkin emas yoki ular engilroq epileptik sindromga ega bo'lishi mumkin, masalan, febrilni titrayishlar bilan genetik epilepsiya + spektri. Germinal va somatik mozaizm haqida ma'lumotlar keltirilgan.

## **MAVJUD GENLAR**

SCN1A asosiy sabab hisoblanadi, bu sindrom bilan kam bog'liq bo'lgan boshqa genlar esa GABRG2, GABRA1 va STXBP1 ni o'z ichiga oladi.

## **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPLARI/EPILEPSIYA**

Epilepsiya va/ yoki febrilni titrayishlar bilan oila anamnezi 30-50% bemorlarda mavjud. Ba'zi Drave sindromiga ega bolalarda oila anamnezi genetik epilepsiya va febrilni titrayishlar + spektriga to'g'ri keladi.

### **1.9.2. BOLALIK**

#### **1.9.2.1. O'Z-O'ZINI CHEKLOVCHI FOKAL EPILEPSIYA SINDROMLARI (SELFES)**

##### **1.9.2.1.1. REMISSIYA BARCHA HOLATLARDA O'SMIRLIK YOSHIGACHA KUTILYAPTI**

###### **1.9.2.1.1.1. O'Z-O'ZINI CHEKLOVCHI EPILEPSIYA MARKAZ-TEMPORAL SPAYKLAR BILAN (SELECTS)**

### **TA'RIF**

O'z-o'zini cheklovchi epilepsiya markaz-temporal spayklar bilan (avvaliga "yaxshi sifatli bolalik epilepsiyasi markaz-temporal spayklar bilan (BCECTS)" yoki "Roland epilepsiyasi" nomi bilan tanilgan) - bu o'z-o'zini cheklovchi epilepsiya sindromi bo'lib, u odatda sog'lom bolada boshlanadi va boshlang'ich maktab yoshida yuzaga keladi. Hujumlar qisqa muddatli bulyar va gemifasial sensomotorli hujumlar bo'lib, ular fokal yoki ikkilanma toniko-klonik hujumlarga aylanishi mumkin. EEG normal fonni ko'rsatadi, lekin xarakterli yuqori amplitudali markaz-temporal epiletiform anomalialar ko'rinadi, ular uyqu va uyqu holatida faollashadi. Hujumlar jinsiy pishish bilan to'xtaydi.

**TA'RIF:** O'z-o'zini cheklovchi epilepsiya, belgilangan yoshga kelib hujumlarning o'z-o'zidan to'xtashi ehtimoli yuqori bo'lgan holatni anglatadi.

**TA'RIF:** O'z-o'zini cheklovchi epilepsiya markaz-temporal spayklar bilan va rivojlanayotgan va/yo'q epiletik encefalopatiya bilan spayk-to'lqin faollashuvi bo'lgan uyquda holatlar spektida mavjud deb hisoblanadi, alohida bola vaqt o'tishi bilan bir sindromdan boshqasiga o'tishi mumkin.

**EHTIYOT:** Agar bu sindromda kognitiv yoki tilni rivojlanishdagi yomonlashish sodir bo'lsa, uyqu EEG tekshiruv o'tkazish zarur bo'lishi mumkin (rivojlanayotgan va/yo'q epiletik encefalopatiya bilan spayk-to'lqin faollashuvi).

### **KLINIK KONTEKST**

Bu sindrom keng tarqalgan bo'lib, bolalar epilepsiyasining 6-7% ini tashkil etadi, hujumlar odatda 4-10 yoshgacha boshlanadi (3 dan 14 yoshgacha). Har ikki jins ham ta'sirlanadi, ammo erkaklar ko'proq uchraydi. Oldingi, tug'ilish va neonatologik tarix odatda normal. Ba'zi bolalarda diqqat etishmovchiligi/hiperaktivlik yoki aniq kognitiv buzilishlar bo'lishi mumkin. Nevrologik tekshiruv va boshning o'lchami normal bo'ladi. Ba'zi hollarda feybril konvul'siyalar (5-15%) yoki kamdan-kam hollarda o'z-o'zini cheklovchi epilepsiya bilan avtonom hujumlar tarixiga ega bo'lishi mumkin. Faol epilepsiya davrida til va ijrochi funktsiyalar sohasidagi xulq-atvor va neyropsixologik defitsitlar yuzaga kelishi yoki kuchayishi mumkin. Bu defitsitlar yosh o'sishi bilan yaxshilanadi. Hujumlar odatda davolanishga juda mos keladi va jinsiy pishish davrida o'z-o'zidan o'tib ketadi, ammo ba'zan 18 yoshgacha davom etishi mumkin.

**EHTIYOT:** Agar bemor erkak bo'lsa va intellektual buzilishlar mavjud bo'lsa, X-xromosomasining sindromini ko'rib chiqing (ayniqsa EEGda fonning sekinlashuvi mavjud bo'lsa).

## **HUJUMLAR**

### **Majburiy hujumlar**

Fronto-temporal operkulyar belgilari bo'lgan hujumlar:

1. Sensomotorli simptomlar - til, lablar, tishlar va/yoki ichki yonoq yuzasining bir tomondan sezgi yo'qolishi yoki paresteziyasi bilan birgalikda, klonik yoki tonik qisqarishlar, ular bir tomonli yuzga tarqalishi mumkin.
2. Nutq to'xtashi - bolalar gapirishda qiyinchiliklarni boshdan kechiradi yoki gapira olmaydi (dizartriya).
3. Salyotirish - bu ortiqcha salyot chiqarish bilan bog'liqmi yoki yutishning imkonsizligi bilan bog'liqmi, aniq emas.

Ba'zi holatlarda faqat tilning sensomotorli ishtiroki kuzatiladi.

Hujum uyquda yuzaga kelishi mumkin va klonik hujumga (yuqori qo'llar yoki bir tomondagi tana) yoki fokal yoki ikkilanma toniko-klonik hujumga (ikki tomonlama tonik va/yoki klonik faoliyat yuqori qo'llarda yoki to'rt oyoqda) aylanadi. Hujumdan keyin Todda parazlari kuzatilishi mumkin.

Hujumlar qisqa (2-3 daqiqa) va asosan uyquda sodir bo'ladi. <20% bemorlarda hujumlar faqat uyg'oq holatda sodir bo'ladi. Ko'pgina bemorlarda kam hujumlar mavjud (<10 ta butun hayotda).

**EHTIYOT QILING**, "fronto-temporal operkulyar", "markaz-temporal" va "Roland hujumlari" terminlari bir-birining sinonimlari bo'lib, ular pastki markaziy siljish atrofidagi hududni o'z ichiga olgan hujumlarni anglatadi. Biroq, bu sindromda kognitiv (masalan, ta'm), emotsional (masalan, qo'rquv) va vegetativ simptomlar kuzatilmaydi.

### **Bo'lishi mumkin**

- Fokal hujumlar bilan boshlanadigan epileitik status, keyin ikkilanma toniko-klonik hujumlar sodir bo'ladi. Bu holat kam uchraydi va diagnozni qayta ko'rib chiqishga olib kelishi kerak.
- **EHTIYOT:** Atypik absanslar, fokal atonik hujumlar va fokal motorli hujumlar, manfiy mioklonus bilan, rivojlanayotgan va/yo'q epileitik encefalopatiya bilan spayk-to'lqin faollashuvi bo'lishi mumkin.

### **Ishlatishdan chiqarilgan**

- Genaralizatsiyalangan toniko-klonik hujumlar
- Boshqa turdagi hujumlar

## **GENETIKA**

### **NASLEDOVANIE XUSUSIYATI**

Oila a'zolarida bu sindromda kuzatiladigan tipik markaz-temporal chiqishlar, klinik hujumlar bo'lmasdan yoshga qarab kuzatilishi mumkin, ammo bunday klinik sindromga ega oilalar juda kam uchraydi. Merosxo'rlik, ehtimol, murakkabdir.

- **MA'LUM GENLER**

Bu sindromni keltirib chiqaradigan patogen variantlar aniqlanmagan, kopia soni o'zgarishlari bilan bog'liq kamdan-kam hollarda xabarlar mavjud. GRIN2A'dagi patogen variantlar, uyquda spayk-to'lqin faollashishi bilan rivojlanayotgan va/yoki epilyptik encefalopatiya rivojlanayotganlarda topilgan.

- **OILAVII ANAMNEZ EPILEPSIYA/BIR BIRGALIKDA**

Birinchi darajali qarindoshida epilepsiyaga chalingan holatlar ro'yxatga olingan bo'lsa-da, bu odatda markaz-temporal spayklar bilan o'z-o'zini cheklovchi epilypsiya bo'lmaydi.

### **1.9.2.1.1.2. O'Z-O'ZINI CHEKLAGAN EPILEPSIYA AVTONOM HURULLAR BILAN (SELEAS)**

#### **. Umumiy ma'lumot**

O'z-o'zini cheklagan epilepsiya va avtonom pishtlar (avval Panayotopulos sindromi yoki erta boshlanishli benign oksipital epilepsiya sifatida tanilgan) erta bolalik davrida boshlanadigan fokal avtonom pishtlar bilan tavsiflanadi, bu pishtlar ko'pincha davomli bo'ladi. EEGda odatda yuqori amplitudali fokal piklar ko'rinadi, ular odatda uyquda faollashadi. Ko'pgina bemorlarda pishtlar kamdan-kam kuzatiladi. Pishtlar o'z-o'zidan yo'qoladi va odatda bir necha yil ichida remissiyaga olib keladi.

#### **Eslatma**

O'z-o'zini cheklash yuqori ehtimol bilan belgilangan yoshda pishtlarning o'z-o'zidan to'xtashiga olib keladi.

#### **Klinik kontekst**

O'z-o'zini cheklagan epilepsiya va avtonom pishtlar, 3-6 yosh orasida boshlanadi (1-14 yoshgacha). Ikkala jins ham teng darajada ta'sirlanadi. Oldingi va tug'ilish tarixi odatda normal, fiebirli kramplarning tarixi 5-17% bemorlarda kuzatiladi. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruv odatda normal. Rivojlanish va kognitiv qobiliyatlar normaldir. Pishtlar odatda kam bo'ladi, 25% bolalarda faqat bitta pisht bo'ladi, ko'pchilikda esa jami  $\leq 5$  pisht bo'ladi. Pishtlar odatda 1-2 yil ichida to'xtaydi. Ba'zi bemorlarda o'z-o'zini cheklagan epilepsiya bilan markaz-temporal spayklar rivojlanishi mumkin.

#### **Pishtlar**

##### **Majburiy pishtlar**

Fokal avtonom pisht — eng keng tarqalgan avtonom simptomlar oshqozon-ichak tizimi (~75%, ko'ngil aynishi, qayt qilish, qayt qilish), shuning uchun bu pishtni o'tkir gastroenterit yoki migren deb noto'g'ri tushunish mumkin. Boshqa simptomlar quyidagilar bo'lishi mumkin: o'quvchiklarning o'zgarishi (masalan, midriaz), termoregulyatorlik, aylanish (masalan, oqarish, siyanoz) yoki kardiorespiratorlik (nafas olish va yurak urishi tezligi). Siydikni ushlab turolmaslik va ortiqcha siydik oqishi mumkin. Apnoe, yurak asistoliyasi va/yoki hushdan ketish mumkin.

##### **70% dan ortiq pishtlar uyquda sodir bo'ladi.**

Pishtlar ko'pincha uzluksiz avtonom epileptik statusga aylanadi, bu bir necha daqiqadan bir necha soatgacha davom etadi.

##### **Mumkin bo'lganlar**

Pishtlar rivojlanishi mumkin, bosh va ko'zning og'ishishi, tonusning yo'qolishi, ongni buzish, klonik (gemi-klonikni o'z ichiga olgan) harakat faolligi yoki fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik pishtga olib kelishi mumkin.

## **Istisno qilish kerak**

Boshqa barcha pisht turlari.

## **GENETIKA**

### **NASELNIY HUSUSIYATI**

Febril toshqinlar birinchi darajali qarindoshlar orasida ko'proq uchraydi, bu genetik omillar rol o'ynashi mumkinligini ko'rsatadi, ammo klassik meros turidagi meros qolmagan.

### **MA'LUM GENLAR**

Aniqlangan genlar yo'q, faqat noyob holatlar haqida ma'lumotlar bor va genetik testlarni o'tkazish uchun aniq ko'rsatmalar yo'q.

## **OILAViy ANAMNEZ**

Febril toshqinlar birinchi darajali qarindoshlar orasida ko'proq uchraydi va ba'zi hollarda, bolalikda boshqa o'z-o'zidan tugallanadigan fokal epilepsiyalar bilan tenglashgan aka-uka va opa-singil holatlari mavjud.

### **1.9.2.1.2. REMISSIYA KUTILMOQDA KO'P HOLATDA YOSHLIK YOSHIDAGI DAVRGA**

#### **1.9.2.1.2.1. BOLALIK ENSA VIZUAL EPILEPSIYASI (COVE)**

### **TAQRIZ**

Bolalik zatilloq vizual epilepsiyasi — bu o'z-o'zidan tuzaladigan fokal epilepsiya sindromi bo'lib, u o'ziga xos fokal sensorli vizual tutqonliklar bilan xarakterlanadi, ular uxlash holatida emas, balki hushyorlikda sodir bo'ladi. Tutqonliklar qisqa bo'ladi, lekin tez-tez uchraydi, ammo odatda antikonvulsant dori-darmonlar bilan davolanadi va ko'pgina holatlarda jinsiy rivojlanish davriga qadar remissiya sodir bo'ladi. Bu sindrom ilgari kechki (yaxshi sifatli) bolalik zatilloq epilepsiyasi yoki idiosinkratik bolalik zatilloq epilepsiyasi sifatida tanilgan.

### **ESLATMA**

O'z-o'zidan tuzaladigan sindrom — bu tutqonliklarning oldindan belgilangan yoshda spontan tarzda to'xtashi ehtimoli yuqori bo'lishini anglatadi.

### **KLINIK KONTEKST**

Ushbu sindrom, tutqonliklarning boshlanishi 1-19 yosh orasida bo'lishi bilan ajralib turadi (8-9 yoshda eng yuqori cho'qqiga chiqadi). Har ikki jinsdagi bolalar teng darajada ta'sirlanadi. Antecedent va tug'ilish tarixi odatda normal bo'ladi. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruv ko'pincha normal bo'ladi. Rivojlanish va kognitiv funktsiyalar odatda normal, garchi yengil kognitiv buzilishlar haqida xabarlar bo'lgan. Remissiya 50-80% holatlarda jinsiy rivojlanish davriga qadar sodir bo'ladi.

### **DIQQAT**

Ushbu sindrom rivojlanish epilepsiyasi va/yoki uyquda spike-to'lqinlarni faollashtiruvchi epileptik ensefalopatiyaga olib kelishi mumkin. Agar kognitiv funktsiyalar yomonlashsa, uyqudagi EEGni tekshirib ko'rishni o'ylab ko'ring.

### **TUTQONLIKLAR**

#### **Majburiy tutqonliklar**

Fokal sensorli vizual tutqonliklar hushyorlik holatida paydo bo'ladi, ular qisqa davom etadi (bir necha soniyadan 3 minutgacha, kamdan-kam hollarda 20 minutgacha), lekin davolanmasa, tez-tez uchraydi. Elementar vizual fenomenlar paydo bo'ladi, ular perferik ko'rishda kichik rangli

doiralar sifatida tasvirlanadi, ular zarar ko'rgan ko'rish maydonida kattalashadi va gorizonta ravishda boshqa tomonga siljiydi. Bu ko'zlarni burish yoki boshni burish bilan birga bo'lishi mumkin.

### **Bo'lishi mumkin**

Boshqa tutqonliklar, jumladan, zatilloq lobning iqtialariga oid ko'zning yomonlashuvi, murakkab vizual gallyutsinatsiyalar, vizual illuziyalar (masalan, ko'z harakatlari), orbital og'riq, ko'z qovog'ining titrashi yoki ko'zlarni takroran yopish mumkin. Post-iktal bosh og'rig'i keng tarqalgan va u ko'pincha ba'zida qo'zg'alish va qayt qilish bilan bog'liq bo'ladi.

Tutqonliklar zatilloq lobdan tashqariga tarqalishi mumkin, bu esa gemiparestesiya, xotira buzilishi, gemikloniya yoki fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqonlikka olib kelishi mumkin.

Ba'zi bemorlarda, zatilloq tutqonliklaridan so'ng tipik absans tutqonliklari paydo bo'lishi mumkin.

### **DIQQAT**

Agar tushunmovchilik bilan boshqariladigan tutqonliklar tez-tez bo'lsa, miya strukturasi anomaliyalari mumkinligini ko'rib chiqing.

### **GENETIKA**

#### **NASLIXLASH TURI**

Aniqlanmagan, taxminan murakkab/poligen.

### **MA'LUM GENLAR**

Ma'lum genlar yo'q.

### **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSIYA**

Oilaviy anamnezda febril krizlar yoki epilepsiya tez-tez uchraydi (holatlarning uchdan birida kuzatiladi), shuningdek, migrenning oilaviy anamnezi haqida ham xabar berilgan (9-16% holatlarda).

### **1.9.2.1.2.2. FOTOSEZGIR ENSA EPILEPSIYASI (POLE)**

#### **O'ZARO TA'RIF**

Bu kam uchraydigan epileptik sindrom bo'lib, fotonlar sababli yuzaga keladigan fokal sensorli vizual tutqanoqlarga ega. U to'liq sog'lom bola yoki o'smirda boshlanadi. Ko'pchilik hollarda, tutqanoqlar jinsiy rivojlanish bosqichiga yetganida remissiyaga o'tadi.

#### **Klinik Kontekst**

Ushbu sindrom odatda 4 yoshdan 17 yoshgacha (o'rtacha 11 yosh, 1 dan 50 yoshgacha) boshlanadi. Ayollar ko'proq ta'sir qiladi. Anamniz va tug'ilish tarixida o'ziga xos xususiyatlar yo'q. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruvlar normal. Rivojlanish va kognitiv funksiyalar odatdagidek. Tutqanoqlar soni va davolanish samaradorligi odamdan odamga farq qiladi.

**DIQQAT!** Lofor kasalligi zatila tutqanoqlari va yorug'likka sezgirlik bilan o'zini namoyon qilishi mumkin.

### **TUTQANOQLAR**

#### **Majburiy tutqanoqlar**

Fotik (yorug'likka sezgir) fokal sensorli vizual tutqanoqlar — vizual fenomenlar yorug'lik, rangli dog'lar, shakllangan vizual gallyutsinatsiyalar yoki ko'rish maydonida harakatlanayotgan ko'rishning noaniqligi/yokilishi kabi holatlar bilan ifodalanadi, bu holat bemor ongli bo'lganda

yuzaga keladi. Boshning yoki ko'zlarning qiyshayishi mumkin (bemor vizual fenomenlarni kuzatib borar ekan).

Tutqanoqlar odatda qisqa muddatli (<3 daqiqa), garchi ba'zan uzoq davom etadigan tutqanoqlar ham bo'lishi mumkin. Tutqanoqlar soni odamdan odamga yorug'lik induktsiyasining turlicha bo'lishiga qarab o'zgaradi.

#### **Bo'lishi mumkin:**

- Fokal ongli sensorli vizual tutqanoqlar avtonom belgilar (masalan, qusish), ongni buzilish yoki fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlarga o'tishi mumkin.
- Fokal sensorli vizual tutqanoqlar yorug'lik induktsiyasidan holda ham spontan tarzda yuzaga kelishi mumkin.
- Idiopatik generalizatsiyalangan epilepsiyalar bilan o'zaro ta'sir qilish tufayli generalizatsiyalangan tonik-klonik, mioklonik yoki absans tutqanoqlari yuzaga kelishi mumkin.

### **GENETIKA**

#### **TYP NASLEDOVANIYA**

Murakkab/poligenetik.

#### **IZVESTNYE GENY**

Ushbu sindrom bilan hech qanday patogen genlar bog'lanmagan.

#### **SEMEYNYI ANAMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSII**

Epilepsiya bo'yicha oilaviy anamnez uchdan bir bemorda kuzatiladi, oilaning a'zolarida idiopatik generalizatsiyalangan epilepsiya yoki markaztemporal spayklar bilan o'z-o'zini tiklaydigan epilepsiya bo'lishi mumkin.

### **1.9.2.2. GENETIKALIKAN GENERALIZASİYALANGAN EPILEPSIK SINDROMLAR**

#### **1.9.2.2.1. QOVOQ MIOKLONIYASI BILAN KECHUVCHI EPILEPSIYASI (EEM)**

##### **QISQA TA'RIF**

Bu sindrom (avvalroq Jevons sindromi sifatida tanilgan) ko'zning yopilishi va fotostimulyatsiya bilan yuzaga keladigan, absonlar bilan yoki absonsiz tez-tez ko'z miyokloniyalarini ta'riflaydi.

##### **KLINIK KONTEKST**

Bu sindrom 2 dan 14 yoshgacha boshlanadi (eng yuqori yosh 6-8 yoshda). Har ikki jinsdagi odamlar ta'sir qiladi, lekin ayollar (2:1) ko'proq uchraydi. Tibbiy va tug'ilish tarixi odatda normaldir. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruvlar odatda normal. Rivojlanish va kognitiv qobiliyatlar odatda normal, ammo ba'zi hollarda chegara intellektual faoliyat va aqliy buzilishlar kuzatiladi. Tutqanoqlar tez-tez, lekin har doim dori-darmonlarga chidamli emas. Kattalar hayotida, ko'z miyokloniyasi, ixtiyoriy EEG naqshisiz davom etishi mumkin, bu harakat buzilishi sifatida namoyon bo'ladi.

##### **Fotoinduksiyalangan ko'z miyokloniyasi bilan epilyepsiya**

Bu sindromning ba'zi bemorlarida yorug'likni qidirish va ko'z miyokloniyasining fotoinduksiyasi bilan absonlar yoki miyoklonik tutqanoqlar kuzatiladi. Avval bu «quyoshga intilish sindromi» deb nomlanardi, chunki bolalar quyosh yoki boshqa yorug'lik manbasiga qarab yuzlarini burishar yoki tutqanoqlar boshlanishida qo'llarini ko'zlari oldida harakatlantirardilar. Bu guruhda ko'proq aqliy buzilishlar va diqqat bilan bog'liq muammolar uchraydi.

## **TUTQNOQLAR**

### **Majburiy tutqnoqlar**

- Ko‘z miyokloniyalari yuzaga keladi, bu qisqa, takrorlanuvchi, tezkor (3-6 Gts) ritmik ko‘z miyokloniyasi bo‘lib, bir vaqtning o‘zida ko‘zlarning yuqoriga qarashi bilan kechadi, boshning kengayishisiz yoki kengayishi bilan.
- Tutqnoqlar qisqa, lekin tez-tez (kuniga bir necha marta) bo‘ladi. Ular ko‘zlarni asta-sekin yopish va yorqin nurda paydo bo‘ladi.
- Ko‘z miyokloniyasi davomida ong saqlanib qolishi mumkin yoki biroz buzilishi mumkin (bu deyarli sezilmas bo‘lishi mumkin).

**Miyoklonik epileptik status** (bu 20% bemorlarda kuzatiladi)

### **Boshqa mumkin bo‘lgan tutqnoqlar**

- Febril tutqnoqlar (3-13% bemorlarda kuzatiladi)
- Generalizatsiyalangan toniko-kloniyal tutqnoqlar — kam uchraydi, lekin aksariyat bemorlarda kuzatiladi
- Miyoklonik tutqnoqlar
- Tipik absontifik tutqnoqlar

### **Istisno**

- Fokal tutqnoqlar

## **GENETIKA**

### **NASLEDOVANIE TURI**

Ko‘pchilik bemorlarda murakkab/poligen meros qo‘llanadi, ba‘zi bemorlarda bu sindrom va intellektual buzilishlar bilan de novo genetik o‘zgarishlar aniqlangan.

### **MAVJUD GENLAR**

Ensefalopatiyasiz, murakkab/poligen genetik etiologiyaga ega bemorlarda genetik sababli patogenik gen o‘zgarishlari aniqlanishi kutilmaydi. Ammo ensefalopatiyaga ega bemorlarda CHD2, SYNGAP1, NEXMIF va boshqa bir nechta patogenik gen o‘zgarishlari aniqlangan.

### **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSII**

Oilaviy anamnezda tutqnoqlar/epilepsiya ko‘p uchraydi. Taxminan 20% odamda idiopatik generalizatsiyalangan epilepsiya oilaviy anamnezi mavjud, va bemorlarning deyarli yarmida febril tutqnoqlari bilan genetik epilepsiya oilaviy anamnezi mavjud.

### **1.9.2.2. MIYOKLONIK ABZANSLI EPILEPSIYA (EMA)**

#### **Tavsif**

Miyoklonik abzansli epilepsiya — bu kam uchraydigan sindrom bo‘lib, uni ko‘p miqdordagi miyoklonik abzansli tutqunliklar bilan og‘rigan bolada ko‘rib chiqish kerak. Qabul qilishda taxminan bolalarning yarmida rivojlanish va nevrologik holat normal bo‘ladi, 70% hollarda oxir-oqibat o‘qish bilan bog‘liq muammolar kuzatiladi. Boshqa turdagi tutqunliklar (generalizatsiyalangan toniko-klonik va atonik tutqunliklar) ko‘plab bemorlarda uchraydi.

#### **Klinik kontekst**

Tutqunliklar 1 yoshdan 12 yoshgacha boshlanadi (ko‘p uchraydigan yosh 7). Bola jinsida erkaklar (70%) ko‘proq uchraydi. Yaqinlashuvlar va tug‘ilish tarixida xos o‘zgarishlar yo‘q.

Bosh o'Ichami va nevrologik tekshiruv odatda normal. Qabul qilishda taxminan yarmida o'qish bo'yicha muammolar mavjud va oxir-oqibat 70% hollarda rivojlanadi. Miyoklonik abzansli tutqunliklar ko'pincha davolanishga qarshi turadi. Remissiya taxminan 40% hollarda kuzatiladi, va prognoz shundaki, agar miyoklonik abzanslar yagona tutqunlik turi bo'lsa va dori-darmonlar bilan nazorat qilinsa, prognoz yaxshi bo'ladi.

## **TUTQUNLIKLAR**

### **Majburiy tutqunliklar**

Miyoklonik abzanslar — bu sindromning ajralmas tutqunligi. Ular miyoklonik tebranishlar bilan hamroh bo'lgan abzans tutqunligi bo'lib, qo'llarda tonik ushlab bilan bog'lanadi (bu qo'l harakatiga xip-qarash beradi). Ular 10-60 soniya davom etadi va kuniga bir necha marta bo'lishi mumkin. Bu tutqunliklar uchda birida yagona tutqunlik turi sifatida ko'rinadi. Miyoklonik abzansli status epileptikus holati kam uchraydi.

### **Boshqa tutqunliklar**

- Generalizatsiyalangan klonik yoki toniko-klonik tutqunliklar (45% hollarda uchraydi)
- Atonik tutqunliklar
- Atypik abzansli tutqunliklar
- Abzansli tutqunliklar (kamdan-kam hollarda, 4% hollarda)
- Epileptik abzansli status (kamdan-kam hollarda)

### **Ijro etiladigan**

Fokal tutqunliklar

## **GENETIKA**

### **TURKUMLANISH**

Meros qabul qilish turi - murakkab/poligenik.

## **MA'LUM GENLAR**

Ma'lum genlar mavjud emas.

## **OILAVIY ANAMNEZ PRISTUPLARI/EPILEPSIYA**

Oilaviy anamnez (odatda generalizatsiyalangan tutqunliklar) 20% hollarda uchraydi. Kamdan-kam hollarda oilaviy anamnezda febril tutqunliklar mavjud.

### **1.9.2.3. IDIOPATIK UMUMIY EPILEPTIK SINDROM**

#### **1.9.2.3.1. BOLALARDA ABSSANS EPILEPSIYASI (CAE)**

### **UMUMIY KO'RINISH**

Bolalar uchun absans epilepsiyasi (CAE) — bu idiopatik umumiy epilepsiya bo'lib, u ko'plab kundalik absans tutqunliklari bilan yuzaga keladi, ular 2,5-4 Gts chastotadagi umumiy spayk-to'lqinlar bilan bog'liq. Tutqunliklar odatda giperventilyatsiya bilan chaqiriladi.

### **Klinik kontekst:**

- Tutqunliklar boshlanishi odatda 2-13 yoshgacha (eng ko'p 4-10 yoshda).
- Qizlarda ko'proq uchraydi (60-75% hollarda).
- Anamnezda febril tutqunliklar mavjud bo'lishi mumkin (10-15% hollarda).
- Nevrologik tekshiruv va bosh o'Ichami normal, rivojlanish va kognitiv qobiliyatlar odatda normal bo'ladi.
- Tutqunliklar ko'pincha 60% hollarda yosh o'tishi bilan to'xtaydi, lekin qolgan bemorlarda boshqa idiopatik umumiy epileptik sindromlar rivojlanishi mumkin.

- Kognitiv buzilishlar, diqqat yetishmovchiligi va giperkativlik sindromi mavjud bo'lishi mumkin.
- Agar tutqinliklar boshlanishi 4 yoshgacha bo'lsa, glukozaning 1 transporteri sindromi haqida o'ylash kerak.

### **Tutqinliklar:**

- **Majburiy tutqinliklar:** Absans tutqinliklari. Ular odatda tez-tez (kuniga bir necha marta), qisqa (3-20 soniya) va ongning kuchli buzilishi bilan kechadi.
- **Ehtiyotkorlik:** Agar tutqinlik davomiyligi 45 sekunddan ortiq bo'lsa yoki tutqinliklar kuniga bir marta kam bo'lsa yoki tutqinlikdan keyin ongsizlik holati kuzatilmasa — boshqa epileptik sindromlar yoki epileptik bo'lmagan holatlarni ko'rib chiqish kerak. Shuningdek, fokal buzilishlarni ham hisobga olish lozim.
- **Bo'lishi mumkin:**
  - Umumiy toniko-klonik tutqinliklar — odatda kam uchraydi va o'smirlar yoshida, boshqa idiopatik umumiy epileptik sindromlar rivojlanishi bilan yuzaga kelishi mumkin.
- **Istisno qiluvchi:** Belgilangan mioklonik tutqinliklar yoki boshqa turdagi tutqinliklar.
- **GENETIKA**
- **NAZLIDASH XUSUSIYATI**  
Murakkab/poligenetik nasldan o'tish.
- **MA'LUM GENLAR**  
Genetik etiologiya murakkab/poligenetik bo'lgani uchun, bitta genning patogen o'zgarishlari kutishilmaydi va genetik testlar rutindagi klinik baholashning bir qismi emas. Agar tutqanoqlar dori-darmonlarga chidamli bo'lsa yoki shaxsda intellektual buzilishlar mavjud bo'lsa, xromosom mikropipsi tavsiya etiladi, bu esa takrorlanuvchi nusxa ko'payishlar (masalan, mikrodeletsiyalar 15q11.2, 15q13.3 va 16p13.11)ni aniqlashga yordam beradi. Agar absans tutqanoqlari <4 yoshda boshlansa, 10% hollarda g'lukozani tashuvchi 1 genining (SLC2A1) patogen variantlari tufayli g'lukozani tashuvchi defitsiti sindromi kuzatiladi.
- **OILAVIY ANAMNEZ TUTQANOQLAR/EPILEPSIYA**  
Birinchi darajali oilaviy anamnezda epilepsiya bo'lishi mumkin, bu esa murakkab nasldan o'tishni anglatadi. Oila a'zolarida odatda genetik, ko'pincha idiopatik umumlashtirilgan epileptik sindromlar kuzatiladi.

### **1.9.2.4. RIVOJLANISH VA/YOKI EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA (DE, EE YOKI DEE) BILAN**

#### **1.9.2.4.1. MIYOKLONIK-ATONIK TUTQANOQLAR BILAN EPILEPSIYA (EMATS)**

#### **Ko'rib chiqish**

Miokloniĉno-atonik tutqanoqlar bilan epilepsiya (ilgari Duza sindromi deb atalgan) — bu odatda erta bolalikda miokloniĉno-atonik tutqanoqlarni o'z ichiga olgan ko'p sonli umumlashtirilgan turdagi tutqanoqlarning to'satdan boshlanishi bilan xarakterlanadigan sindrom. Taraqqiyotdagi to'xtash yoki regressiya odatda faol tutqanoqlar bosqichida kuzatiladi. Dori-darmonlarga qarshi chidamli boshlang'ich tutqanoqlarga qaramay, bolalarning uchdan ikki qismi epilepsiyadan remissiyaga erishadilar.

#### **Klinik kontekst**

Bu holat odatda to'satdan boshlanadi, 2 yoshdan 6 yoshgacha (6 oydan 8 yoshgacha) bolalarda tez-tez umumlashtirilgan tutqanoqlar bilan boshlanadi. Ikkala jinsda ham uchraydi, lekin erkaklar orasida ko'proq uchraydi. Oldingi va tug'ilish tarixi odatda farq qilmaydi, taxminan to'rtinchi bolada avvalgi febril tutqanoqlar bo'lgan. Nevrologik tekshiruv va bosh hajmi normal.

Oldingi taraqqiyot va kognitiv funksiyalar bolalarning uchdan ikki qismida normal. Tez-tez tutqanoqlar bo'lishi bilan taraqqiyotdagi to'xtash yoki regressiya yuzaga kelishi mumkin, bu holatlarda xulq-atvor va uyqu buzilishi, ijro etish disfunktsiyasi va ataksiyalar kuzatiladi. Tutqanoqlar dori-darmonlarga qarshi chidamli bo'ladi, ammo bolalarning uchdan ikki qismi epilepsiyadan remissiyaga erishadi, odatda epilepsiya boshlanishidan 3 yil ichida. Qolgan bemorlarda tutqanoqlar va taraqqiyotdagi buzilishlar davom etadi. Yomon natija kutish omillari orasida tonik tutqanoqlar, takrorlanadigan bessuduroj statusi, sekin (<2,5 Gts) spike-to'liqlar yoki EEGda umumlashtirilgan paroksizmik tez faoliyat mavjudligi kiradi.

**EHTIYOT** ~5% holatlarda glukoza transporteri 1 defitsiti sindromi bilan bog'liq. Bu kasallikni diagnostika qilish muhim, chunki bu davolashga ta'sir ko'rsatadi.

**ESLATMA** Mioklonično-atonik tutqanoqlar bilan epilepsiya — bu epilepsetik ensefalopatiyaga ega sindrom.

## **TUTQANOQLAR**

### **Majburiy tutqanoqlar:**

- Mioklonično-atonik tutqanoqlar, mioklonično-atonik epilepsetik status keng tarqalgan.

### **Bo'lishi mumkin:**

- Febril tutqanoqlar.
- Absans tutqanoqlari — bemorlarning yarmida, odatda miokloniya tebranishlari, yuzi miokloniya va atoniya bilan (faqat hushdan ketish emas) kuzatiladi.
- Atypik absans tutqanoqlari.
- Atonik tutqanoqlar.
- Miokloniya tutqanoqlari.
- Umumlashtirilgan tonik-klonik tutqanoqlar.
- Tonik tutqanoqlar kam uchraydi va yomon prognoz bilan bog'liq.
- Bessuduroj epilepsetik status keng tarqalgan, bir necha soatdan bir necha kungacha davom etadi, kognitiv buzilishlar bilan ko'p sonli atypik absanslar, miokloniya va atonik tutqanoqlarni ko'rsatadi.

### **Ishlatishdan chiqarilgan:**

- Epilepsetik spazmlar.
- Fokal tutqanoqlar.
- **GENETIKA**  
**NASLODLASH XUSUSIYATI**  
Ko'pchilik hollarda murakkab/poligenetik nasldan o'tadi.
- **MALUM GENLAR**  
Kamroq hollarda SCN1A, SCN1B, SCN2A, CHD2 yoki boshqa genlarda patogen variantlar mavjud. Taxminan 5% bemorlarda SLC2A1 genidagi patogen variantlar tufayli glukozaning 1-transporteri etishmasligi sindromi kuzatiladi. Ushbu kasallikni aniqlash muhim, chunki bu davolashga ta'sir qiladi.
- **OILAVIY ANAMNEZ**  
Tutqanoqlar/epilepsiya bo'yicha oilaviy anamnez taxminan uchdan birida uchraydi va bu yaxshilangan prognoz bilan bog'liq. Oilaviy anamnezda genetik epilepsiya, febril tutqanoqlar va boshqa spektrli holatlar mavjud bo'lishi mumkin.

#### 1.9.2.4.2. SINDROM LENNOKSA-GASTO (LGS)

##### Tavsif

Ushbu sindrom quyidagi xususiyatlar bilan tavsiflanadi:

1. Dori-darmonlarga chidamli turli xil tutqanoqlar, xususan, uxlab yotgan holatda tonik tutqanoqlar;
2. Kognitiv va xulq-atvor buzilishlari (ular tutqanoq boshlanishida yo‘q bo‘lishi mumkin);
3. EEGda diffuz va sekin spayk-to‘lqinlar hamda umumiy paroksizmik tez faollik. Bu epileptik sindrom yuqori chastotali sinxronizatsiyalangan faoliyat tufayli yuzaga keladi, bu faoliyat ikki tomonlama taqsimlangan miya tarmoqlarida rivojlanadi va bolalik davrida sezgir yoshda boshlanadi. Ushbu sindrom ilgari mavjud bo‘lgan epileptik sindrom yoki etiologiyadan rivojlanadi, shuning uchun u birinchi tutqanoq boshlanishida kamdan-kam hollarda mavjud bo‘ladi. Ko‘pgina hollarda miya strukturasiidagi anomaliyalar mavjud.

##### Eslatma

Lennox-Gasto sindromi - bu rivojlanayotgan va epileptik encefalopatiya bilan bog‘liq sindromdir.

##### Diqqat

Lennox-Gasto sindromi ko‘p hollarda ilgari mavjud bo‘lgan epileptik sindrom yoki etiologiyadan rivojlanadi, shuning uchun bu sindromni sezgir yoshda qayta tekshirish muhimdir. Lennox-Gasto sindromining 10-30% holatlari ilgari mavjud bo‘lgan epileptik sindromlardan, masalan, bolalikdagi epileptik spazmlar sindromidan yoki erta yoshdagi rivojlanish va epileptik encefalopatiyadan rivojlanadi.

---

##### Klinik kontekst

Ushbu sindrom odatda 18 oydan 8 yoshgacha rivojlanadi (3-5 yoshda eng yuqori pik). Ikkinchi o‘n yillikda boshlanishi kam uchraydi. Erkaklar orasida kichik ustunlik mavjud. Ilgari tarix va rivojlanish tarixi, bosh aylanishi va nevrologik tekshiruvlar normal bo‘lishi mumkin yoki asosiy etiologiyani aks ettirishi mumkin (masalan, miya strukturasiidagi anomaliya). Ko‘pchilik bolalarda rivojlanishdagi avvalgi buzilishlar mavjud, bu sindrom paydo bo‘lganda keyingi to‘xtab qolish yoki regressiya yuzaga kelishi mumkin, shunda natijada 90% bemorlarda o‘rta yoki og‘ir intellektual buzilishlar bo‘ladi. Xulq-atvor va uyqu buzilishlari odatiy hodisa hisoblanadi. Ushbu sindrom deyarli barcha holatlarda kattalar yoshiga yetganda davom etadi. Atonik tutqanoqlar kattalarda kamroq uchraydi.

---

## TUTQANOQLAR

### Majburiy tutqanoqlar

- **Uyquda tonik tutqanoqlar** (sekin uyqu bosqichida yoki uyg‘onishda) majburiy hisoblanadi. Ular deyarli sezilmas bo‘lishi mumkin (masalan, faqat ko‘zlarning kengayishi/yugurishi) yoki tananing mushaklarining qisqarishi (vokalizatsiyani keltirib chiqaradi) va/yoki qo‘llarning mushaklari (masalan, qo‘lni ko‘tarish va bukish va/yoki oyoqlarni bukish yoki yoyish). Tonik qisqarish vibratsiyali komponentga ega bo‘lishi

mumkin. Agar bemor turgan bo'lsa, jarohat olish xavfi bilan qulash yuz berishi mumkin. Tonik epileptik status rivojlanishi mumkin.

- **Boshqa bir turdagi tutqanoq** quyidagilardan biri bo'lishi kerak:

#### **Bo'lishi mumkin tutqanoqlar:**

- **Umumiy tonik-klonik tutqanoqlar**
- **Atypik absontnye tutqanoqlar** – atypik absontnye epileptik tutqanoqlar paydo bo'lishi mumkin
- **Atonik tutqanoqlar**
- **Mioklonik tutqanoqlar**
- **Miokloniya-atonik tutqanoqlar**
- **Bessudor epileptik status** ko'p hollarda uchraydi (bemorlarning yarmida kuzatiladi) va uzoq davom etishi mumkin (bir necha kundan bir necha haftagacha), shu vaqt ichida barcha turdagi tutqanoqlar chastotasining oshishi mumkin
- **Fokal tutqanoqlar**
- **Epileptik spazmlar**

#### **Diqqat**

- Agar takrorlanuvchi, uzoq davom etadigan **gemiklonik tutqanoqlar** 1 yoshgacha paydo bo'lsa, Drav sindromini ko'rib chiqing.
- Agar **miokloniya-atonik tutqanoqlar** ustun bo'lsa, miokloniya-atonik epilepsiya sindromini ko'rib chiqing.

## **GENETIKA**

### **NATIJARINING MEROS QILISHI**

Miyadagi struktural anomaliyalarsiz bo'lgan holatlarning ko'pchiligi noma'lum etiyologiyaga ega, genetik sabablari (agar aniqlansa) odatda de novo tarzda yuzaga keladi.

### **MA'LUM GENLAR**

Ushbu sindromga aloqador bo'lgan genlar, struktural va metabolik etiyologiya bilan bog'liq genlar, shuningdek, nusxalar soni va patogen variantlar de novo tarzda bir qator genlarda mavjud. Ushbu sindrom bilan xromosomalar anomaliyalariga ham bog'lanadi.

### **OILAVIY TARIXDA PRISTUPLAR/EPILEPSIYA**

Oilaviy tarixda tutqanoqlar/epilepsiya kutilmaydi.

#### **1.9.2.4.3. RIVOJLANISH ENSEFALOPATIYASI VA/YOKI EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA SPAYK-VOLNLARI BILAN UYQUDA AKTIVATSIYA (DEE-SWAS, EE-SWAS)**

#### **UMUMIY QISQA TA'RIF**

Rivojlanish ensefalopatiyasi va/yoki epileptik ensefalopatiya spayk-volnalari bilan uyquda aktivatsiya (DEE-SWAS, EE-SWAS) — bu turli darajadagi kognitiv, til, xulq-atvor va motorik regressiya bilan bog'liq holatlar spektridir, bu esa uyquda spayk-volnalari bilan kuchli aktivatsiya bilan bog'liq. Regressiya EEG rasmidan bir necha hafta o'tib kuzatiladi. Ushbu sindrom avvalgi sindromlarni o'z ichiga oladi: uyquda spayk-volnalari bilan uzluksiz aktivatsiyaga ega epileptik ensefalopatiya va markaz-temporal spaykalar bilan atypik bolalik epilepsiyasi (avvalgi nomi bilan pseudo-Lennox sindromi va atypik yaxshi o'tuvchi qisman epilepsiya). Landau-Kleffner

sindromi — bu EE-SWAS ning maxsus bir turidir, bunda regressiya asosan nutqqa ta'sir qiladi va eshitish agnoziyasi bilan birga keladi.

### **ESLATMA**

EE-SWAS ishlatiladi, agar oldingi rivojlanish normal bo'lsa, DEE-SWAS esa regressdan oldin mavjud nevrologik rivojlanish buzilishlari bo'lsa ishlatiladi.

### **ESLATMA**

Ushbu sindrom va markaz-temporal spaykalar bilan o'z-o'zini tuta oladigan epilepsiya spektri sifatida ko'rib chiqilishi mumkin, vaqt o'tishi bilan alohida bola biridan boshqasiga o'tishi mumkin.

### **KLINIK KONTEKST**

Ushbu sindrom 2–12 yoshda (eng yuqori 4–5 yosh) boshlanadigan tutqanoqlar bilan tavsiflanadi. Har ikki jinsdagi bolalarni ta'sir qiladi. Oldingi anamnez, tug'ish tarixi, bosh hajmi va nevrologik tekshiruv normal bo'lishi mumkin yoki asosiy etiyologiyani (masalan, miya tuzilishi anomaliyasi) ko'rsatishi mumkin. Tutqanoq boshlanishidan 1–2 yil o'tgach, kognitiv, xulq-atvor, psixiatrik va/yoki motorik regressiya yoki stagnatsiya kuzatiladi. Barcha kognitiv sohalar, shu jumladan til va muloqot, vaqt va makon bo'yicha orientatsiya, diqqat va ijtimoiy o'zaro aloqalar ta'sir qiladi. Buzilishlar odatda jiddiy bo'ladi va vaqt o'tishi bilan ba'zi yaxshilanishlar kuzatilsada, qoldiq defitsitlar saqlanib qoladi. Tutqanoqlar va uyquda spayk-to'lqinli aktivatsiya bilan EEG rasmi odatda jinsiy yetilguncha zaiflashadi.

### **TUTQANOQLAR**

#### **Majburiy tutqanoqlar**

Tutqanoqlar majburiy emas, chunki ba'zi bemorlarda klinik tutqanoqlar yo'q. Agar tutqanoqlar bo'lsa, ular kamdan-kam uchraydi va uyqu bilan bog'liq bo'lishi mumkin. Kuzatilgan tutqanoq turi asosiy etiyologiyaga bog'liq.

#### **Mumkin bo'lgan tutqanoqlar**

- Markaziy motor tutqanoqlari (masalan, gemiklonik, salbiy miokloniyalar) bilinsiz yoki bilinsiz
- Markaziy yoki ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlar
- Markaziy sezgir eshitish tutqanoqlari
- Absans tutqanoqlari
- Atypik absans tutqanoqlari
- Atonik tutqanoqlar

### **GENETIKA**

#### **NASLEDOVANISH TURI**

Nasledovaniye monogenez yoki murakkab/poligenetik bo'lishi mumkin.

### **IZVESTNYE GENY**

Asosiy monogenetik sabab GRIN2A hisoblanadi. Zararlangan shaxslarda o'ziga xos nutq uslubi kuzatiladi, bu holat kattalar yoshida ham saqlanishi mumkin.

### **SEMEYNY AHMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSII**

Bu sindromga chalingan bemorlarning 50% da oilaviy anamnezda tutqanoqlar mavjud.

#### **1.9.2.4.4. FEBRIL INFEKTSIYASI BILAN BOG'LIQ EPILEPSIYA SINDROMI (FIRES) KO'RIB CHIQISH**

Febril infeksiya bilan bog

'liq epilepsiya sindromi (FIRES), ilgari maktab yoshidagi bolalarda isitma tufayli yuzaga keladigan reftakter epilepsiya, maktab yoshidagi bolalarda buzilgan epileptik ensefalopatiya (DESC) va takrorlanuvchi qisman tutqanoqlar bilan og'rigan o'tkir ensefalit (AERRPS) deb atalgan, NORSE (reftakter epileptik statusi) sabablaridan biridir. U asosan bolalar va o'smirlar orasida uchraydi. Avvalgi febril infeksiya yuzaga keladi va keyin superreftakter epileptik statusning kuchli boshlanishi bo'ladi, bu bir necha hafta yoki oylarga cho'zilishi mumkin. Keyin xronik faza boshlanadi, unda omon qolganlarning ko'pida dorilarga chidamli ko'pjoyli epilepsiya va turli darajadagi intellektual buzilishlar qoladi. FIRES ning sababi noma'lum.

#### KLINIK KONTEKST

Ushbu sindrom odatda 2 dan 17 yoshgacha bo'lgan bolalarda (o'rtacha 8 yosh) yuzaga keladi va erkaklar ko'proq ta'sirlanadi. Tug'ilish tarixi va oldingi tibbiy tarix odatda normal bo'ladi. Oldingi nevrologik tekshiruv va bosh o'lchami normaldir. Sezilar va ensefalopatiya febril kasallikdan (ko'pincha yuqori nafas yo'llari yoki oshqozon-ichak infeksiyasi) 2 hafta - 24 soat o'tgach boshlanadi. Tutqanoqlar soni dastlabki kunlarda yoki haftada ortadi va dorilarga chidamli bo'lib, superreftakter epileptik statusga yetadi. Bu faza, davomida tutqanoqlar yuki juda katta bo'ladi, 1-12 hafta davom etadi. Ushbu davrda ko'pincha uzoq davom etadigan intensiv terapiya talab qilinadi. O'lim darajasi bu vaqtda taxminan 10% ni tashkil etadi. Xronik fazada omon qolganlarning ko'pida dorilarga chidamli ko'pjoyli epilepsiya va intellektual buzilishlar kuzatiladi. Omon qolganlarning taxminan uchdan biri normal yoki chegaraviy kognitiv rivojlanishga ega bo'lsa, uchdan biri engil yoki o'rtacha intellektual buzilishlarga ega, qolgan uchdan biri esa og'ir yoki chuqur nogironlikka ega. Eng qiyin holatlar dorilar yordamida uzoq davom etgan komaning mavjudligi va boshlanish yoshining pastligi bilan bog'liq. Omon qolganlarda tez-tez diqqat va xulq-atvor muammolari (masalan, agressiya) va motor buzilishlar uchraydi.

#### TUTQANOQLAR

Majburiy tutqanoqlar

Fokal yoki ko'p fokal tutqanoqlar, ular fokal yoki ikkala tomonlama toniko-klonik tutqanoqlarni o'z ichiga olishi mumkin. Tarqalgan ictal simptomlar — ko'zlarning og'ishi va gemifasial titroq. Tutqanoqlar soni va davomiyligi ortadi va davolashga chidamli bo'ladi, superreftakter epileptik statusga yetib boradi.

#### GENETIKA

Ushbu buzilishning aniq genetik etiyologiyasi aniqlanmagan.

#### **1.9.2.4.5. GEMIKONVUL'SIYA-GEMIPLEGIYA-EPILEPSIYA SINDROMI (HHE)**

##### **KO'RIB CHIQISH**

Gemikonvulsiya-gemiplejiya-epilepsiya sindromi (GGE) — bu epilepsiyaning kam uchraydigan sindromidir. U o'tkir febril fokal motor (klonik) epileptik status bilan boshlanadi, undan keyin darhol gemiplejiya (bir tomondagi paralich) paydo bo'ladi. O'tkir vizualizatsiya bir yarim miyaning anomaliyasini ko'rsatadi — dastlabki shish, keyinchalik atrofiyaga aylanadi. Keyinchalik bola doimiy dorilarga chidamli fokal tutqanoqlarni rivojlantiradi.

#### KLINIK KONTEKST

Ushbu sindrom odatda 4 yoshgacha boshlanadi va o'g'il va qiz bolalariga teng ta'sir qiladi. Tug'ilish tarixi va oldingi tibbiy tarix normaldir. Oldingi rivojlanish va nevrologik tekshiruv normal bo'ladi. O'tkir faza, uzoq davom etadigan fokal epileptik status bilan boshlanadi, undan keyin darhol gemiparez (bir tomondagi harakat zaifligi) kuzatiladi. Ko'pgina bolalarda doimiy harakat buzilishi qoladi. Biroq, bu buzilish minimal bo'lishi yoki 20% hollarda yo'qolishi mumkin. Agar hukmron yarim miya ishtirok etsa, afaziya (so'zlashish qobiliyatining yo'qolishi)

ham o'tkir ravishda uchraydi, bu holatning to'rtidan birida kuzatiladi. Keyinchalik, xronik fazada, dorilarga chidamli o'chqol tutqanoqlar rivojlanadi, ular odatda davoyordamida tuzalishi mumkin (masalan, gemisferotomiya). Ko'pgina bolalarda shuningdek, turli darajadagi intellektual buzilishlar qoladi.

## **TUTQANOQLAR**

Majburiy tutqanoqlar:

Febril fokal motor (klonik) epileptik status

Bir necha oy yoki hatto yillar o'tgach, bemorda dorilarga chidamli fokal motor tutqanoqlar va/ yoki fokal tutqanoqlar rivojlanadi, bu tutqanoqlar keyinchalik ikki tomonlama toniko-klonik tutqanoqlarga aylanishi mumkin va bu holat zararlangan (atrofik) yarim miyadan kelib chiqadi.

Istisno qilinadigan tutqanoqlar:

Barcha turdagi tutqanoqlar.

## **GENETIKA**

**XARAKTER NASLEDOVANIYA**

**QO'LLANILMASLIK.**

## **IZVESTNYE GENY**

Ushbu sindrom bilan bog'liq hech qanday tanilgan genlar yo'q.

**SEMEYNYA ANAMNEZ PRI PRISTUPOV/EPILEPSII**

**QO'LLANILMASLIK.**

## **1.9.3. RAZLICHNYA VOZRAST**

**1.9.3.1. IDIOPATICHESKIYE GENERALIZOVANNYYE EPILEPTICHESKIYE SINDROMY**

**1.9.3.1.1. YUVENIL'NAYA MIOKLONICHESKAYA EPILEPSIYA (JME)**

## **OBZOR**

Bu sindrom keng tarqalgan idiyopatik generalizatsiyalangan epileptik sindrom bo'lib, barcha epilepsiyalarning taxminan 10% ni tashkil etadi. U, asosan, sog'lom odamda mioklonik tutqanoqlar yoki umumlashgan toniko-klonik tutqanoqlar bilan yoki ularning yo'qligi bilan namoyon bo'ladi. EEG bu sindromni tashxislash uchun umumlashgan spayk yoki polispayk-to'lqinlarni ko'rsatishi kerak. Fotoyushdalik keng tarqalgan bo'lib, 90% odamda uchraydi.

## **KLINIK KONTEXST**

Bu sindrom 8-40 yoshda boshlanadi (odatda 10-24 yosh). Ayollarda kichik bir ustunlik bor. Tug'ilish tarixi va oldingi tibbiy tarix normal bo'ladi. Rivojlanish va kognitiv qobiliyatlar odatda normal, garchi ba'zi maxsus kognitiv buzilishlar (masalan, ijro etish funksiyasi, impulslarni boshqarish yoki diqqat bilan bog'liq) kuzatilishi mumkin. Nevrologik tekshiruv va bosh o'lchami normal. 5-15% bemorlarda ilgari bolalikdagi absans epilepsiyasi bo'lgan. Tarixda febril tutqanoqlar 5% hollarda uchraydi.

## **TUTQANOQLAR**

**Majburiy tutqanoqlar**

Mioklonik tutqanoqlar yuzaga keladi, ayniqsa uxlab turgandan keyin bir soat ichida aniqlanadi. Ular asosan yuqori ekstremitalarni zararlaydi va uyqusizlik bilan osonlashadi. Ular fotostimulyatsiya yoki praksis yordamida osonlashishi mumkin. Mioklonik epileptik status rivojlanishi mumkin.

### **Mumkin bo'lgan tutqanoqlar**

Generalizatsiyalangan toniko-klonik tutqanoqlar (90% dan ko'proq hollarda) uchraydi, ular ko'pincha mioklonik tutqanoqlar ketma-ketligi bilan boshlanadi, bu tutqanoqlar chastotasi va og'irligini oshirib, miokloniko-toniko-klonik ketma-ketlikka olib keladi. Generalizatsiyalangan toniko-klonik epileptik status kutishilmaydi.

Absans tutqanoqlari uchdan birida uchraydi, ular qisqa muddatli (3-8 soniya), kamroq uchraydi (<har kuni) va bolalikdagi absans epilepsiyasida kuzatilgan absans tutqanoqlari bilan solishtirganda kamroq ong buzilishi bilan namoyon bo'ladi.

### **Istisno qilinadigan tutqanoqlar**

Boshqa turdagi tutqanoqlar.

## **GENETIKA**

### **XARAKTER NASLEDOVANIYA**

Murakkab/poligenik merosxo'rlik.

### **IZVESTNYYE GENY**

Genetik etiologyasi murakkab/poligenik bo'lgani sababli, bitta genning patogen o'zgarishlari kutilmaydi va genetik tekshiruv klinik baholashning odatiy qismi hisoblanmaydi. Agar tutqanoqlar dori-darmonlarga chidamli bo'lsa yoki shaxsda intellektual buzilishlar mavjud bo'lsa, xromosom mikrosxemi tekshiruvini tavsiya qilish kerak, bu orqali nusxa ko'paytirish variatsiyalarini izlash mumkin (masalan, mikrodelyatsiyalar 15q11.2, 15q13.3 va 16p13.11).

### **SEMEYNYI ANAMNEZ PRIPADKOV/EPILEPSII**

Birinchi darajali epilepsiya oila anamnezida mavjud bo'lishi mumkin, bu esa murakkab merosxo'rlikni ko'rsatadi. Oila a'zolarida odatda genetik generalizatsiyalangan yoki idiopatik generalizatsiyalangan epilepsiya kuzatiladi.

### **1.9.3.1.2. YUVENIL'NAIA ABSANSSNAIA EPILEPSIIA (JAE)**

#### **OBZOR**

Bu idiopatik generalizatsiyalangan epilepsiya, u odatda har kuni bo'lmagan absansli tutqanoqlar bilan tavsiflanadi va boshqa jismoniy jihatdan sog'lom o'smir yoki kattalarda uchraydi. Odatda, shuningdek, generalizatsiyalangan toniko-klonicheskie tutqanoqlar ham bo'ladi. Agar absansli tutqanoqlar 8-12 yoshdagi bolalarda bo'lsa, yuvenil' absans epilepsiyasi yoki bolalar absans epilepsiyasi diagnostikasi absansli tutqanoqlarning chastotasiga qarab aniqlanadi — bolalar absans epilepsiyasida absansli tutqanoqlar kamroq uchraydi.

#### **KLINIK KONTEXST**

Bu epilepsiya sindromi, 8-20 yoshda (eng ko'p 9-13 yoshda) boshlanadigan absansli tutqanoqlar bilan tavsiflanadi. Kamroq hollarda, o'smirlarda absanslar boshlanishidan oldin generalizatsiyalangan toniko-klonicheskie tutqanoqlar bo'lishi mumkin. O'smirlar va qizlar bir xil ta'sirlanadi. Ilgari, tug'ruq va neonatal anamnez normal. Nevrologik tekshiruv va bosh hajmi normal. Taraqqiyot va kognitiv qobiliyatlar odatda normal, lekin ba'zan diqqatni jamlash buzilishi va o'qishdagi qiyinchiliklar ko'zga tashlanishi mumkin. Ba'zida anamnezda febril tutqanoqlar mavjud.

#### **PRIPADKI**

##### **Majburiy tutqanoqlar**

Absansli tutqanoqlar majburiy tutqanoqlardir; chastotasi odatda har kuni emas, shuning uchun bolalar absans epilepsiyasiga qaraganda kamroq uchraydi. Ongsizlikning to'liq yo'qolishi yoki

bolalar absans epilepsiyasiga qaraganda kamroq jiddiy bo'lishi mumkin. Absansli tutqanoqlar davomida to'liq ongsizlik bo'lmasa ham, o'smir buyruqlarga javob berishi mumkin, ammo murakkab vazifalarni bajarishda qiyinchiliklar yuzaga keladi. Absans epileptik statusi rivojlanishi mumkin.

### **Mumkin bo'lganlar**

Generalizatsiyalangan toniko-klonicheskie tutqanoqlar (80% hollarda kuzatiladi), ular odatda uyg'onganidan keyin 30 daqiqada kuzatiladi.

### **Istisno**

- Mioklonik tutqanoqlar, ular yosh mioklonik epilepsiyasi sifatida ko'rib chiqiladi.
- Har qanday boshqa turdagi tutqanoqlar.

## **GENETIKA**

### **XARAKTER NASLEDOVANIYA**

Murakkab/poligenetik meros.

### **IZVESTNYE GENY**

Genetik etyologiya murakkab/poligenetik bo'lgani uchun biror genning patogen o'zgarishlari kutilmaydi, va genetik testlar rutinni klinik baholashning bir qismi hisoblanmaydi. Agar tutmalar dori-darmonlarga chidamli bo'lsa yoki shaxsda intellektual buzilishlar mavjud bo'lsa, takrorlanuvchi nusxalar soni o'zgarishini qidirish uchun xromosom mikrosxemi tavsiya etiladi (masalan, mikrodelytsiyalar 15q11.2, 15q13.3 va 16p13.11).

### **SEMEYNYI AHMNEZ PRIPADKOV/EPILEPSII**

Birinchi darajali epilepsiya oilaviy anamnezda mavjud bo'lishi mumkin, bu murakkab merosga mos keladi. Oila a'zolarida odatda genetik generalizatsiyalangan yoki idiopatik generalizatsiyalangan epilepsiya kuzatiladi.

### **1.9.3.1.3. JENERALIZACILASHGAN TONIK-KLONIK TUTQINLAR BILAN EPILEPSIYA (EGTCA)**

#### **UMUMIY MA'LUMOT**

Jeneralizatsiyalangan tonik-klonik tutqinlar bilan epilepsiya (oldinroq uyg'onishdagi katta epileptik tutqinlar sifatida tanilgan) keng tarqalgan idiopatik jeneralizatsiyalangan epileptik sindromdir. Odamlarda kamdan-kam uchraydigan jeneralizatsiyalangan tonik-klonik tutqinlar yuzaga keladi, odatda ular uyqudan mahrum bo'lish bilan keltiriladi.

#### **KLINIK KONTEX**

Ushbu sindrom 5 yoshdan 40 yoshgacha (odatda 10 dan 25 yoshgacha, 80% ikkinchi o'n yillikda boshlanadi) bo'lgan jeneralizatsiyalangan tonik-klonik tutqinlarning boshlanishi bilan xarakterlanadi. Har ikki jins teng darajada ta'sirlanadi. Anketada va tug'ish tarixida odatda normal. Oldingi feybril tutqinlar tarixi bo'lishi mumkin. Neyrologik tekshiruv va bosh o'lchami odatda normaldir. Rivojlanish va kognitiv qobiliyatlar odatda normal, lekin ba'zi sohalarda, masalan, ijro etuvchi funksiya yoki e'tibor bilan bog'liq muammolar kuzatilishi mumkin. Tutqinlar odatda kam uchraydi. Uyqudan mahrum bo'lish, charchoq va alkogol tutqinlar shikastlanishiga olib kelishi mumkin.

#### **TUTQINLAR**

##### **Majburiy tutqinlar**

Jeneralize qilingan tonik-klonik tutqinlar — ular odatda uyg'onganidan keyin 2 soat ichida

yuzaga keladi, ammo boshqa vaqtlar (uyg'onish yoki uxlash holatlaridan)da ham sodir bo'lishi mumkin.

### **Istisno qiluvchi**

Boshqa barcha turdagi tutqinlar.

## **GENETIKA**

### **NASLIDANISH XUSUSIYATI**

Murakkab/poligenik nasldanish.

## **MAVJUD GENLAR**

Genetik etiologiya murakkab/poligenik bo'lgani sababli, biror genning patologik buzilishlari kutilmaydi va genetik testlash rutinda klinik baholashning bir qismi hisoblanmaydi. Agar tutqanoq dorilarga chidamli bo'lsa yoki insonda aqliy buzilishlar bo'lsa, xromosomalar mikrochipini taklif qilish tavsiya etiladi, bunda kopiya soni o'zgarishlarini (masalan, mikrodelytsiyalar 15q11.2, 15q13.3 va 16p13.11) aniqlash mumkin.

## **OILAVII ANAMNEZ TUTQANOQLAR/EPILIPSIYA**

Oilada birinchi darajali epilepsiya anamnezi bo'lishi mumkin, bu murakkab nasldanishni ko'rsatadi. Oila a'zolarida odatda genetik umumlashgan yoki idiopatik umumlashgan epilepsiya kuzatiladi.

### **1.9.3.2. FOKAL EPİLEPTİK SENDROMLAR**

#### **1.9.3.2.1. UYQUGA BOG'LIQ GIPERMOTOR (GIPERKINETIK) EPİLEPSIYA (GEP)**

### **UMUMIY QISQA TA'RIF**

Giperomotor (giperkinetik) epilepsiya, uyquga bog'liq (GEP) — bu uyquda sodir bo'ladigan qisqa harakatli tutqanoqlar bilan xarakterlanadigan fokal epileptik sindrom. Bu sindrom avval uyqudagi frontal epilepsiya sifatida tanilgan va (oilaviy holatda) autosomal-dominant uyqudagi frontal epilepsiya deb atalgan. Sindrom genetik va struktural sabablarga ega. Bemorlar hiperkinetik tutqanoqlar yoki asimmetrik distonik/tonik harakat belgilarini ko'rsatishi mumkin. "Uyquga bog'liq giperkinetik epilepsiya" atamasi bemorlarda faqat giperkinetik tutqanoqlar kuzatilganda qo'llaniladi.

### **KLİNİK KONTEKST**

Bu sindrom birinchi ikki o'n yil davomida (asosan 11-14 yosh, 2 oydan 64 yoshgacha) boshlanishi bilan ajralib turadi. Eraklarda ozgina ko'proq uchraydi. Antecedentlar va tug'ilish anamnezi odatda normaldir. Boshlang'ich bosqichlar va nevrologik tekshiruvlar normal. Rivojlanish va kognitiv funksiyalar odatda normal bo'ladi, ammo ba'zi bemorlarda intellektual buzilishlar hamda neyropsixiatrik yoki xulq-atvor buzilishlari kuzatilgan.

## **TUTQANOQLAR**

### **Majburiy tutqanoqlar**

Uyg'u bilan bog'liq qisqa vaqtli fokal motor tutqanoqlar, kuchli giperkinetik yoki asimmetrik tonik/distonik belgilar bilan yuzaga keladi. Ular odatda autonomik belgilar (taxikardiya, taxipnoe, tartibsiz nafas olish), vokalizatsiyalar va salbiy hissiy ifodalar, masalan, qo'rquv bilan kuzatiladi. Giperkinetik belgilar proksimal a'zolari yoki aksial mushaklarni ta'sir qilib, katta amplitudali notekis harakatlarni, masalan, pedallarni aylantirish, belni silkitish, sakrash, tashlash yoki tebranish harakatlarini hosil qiladi. Tutqanoqlar klinik jihatdan deyarli sezilmas bo'lishi mumkin (avval "paroksizmiyal uyg'onishlar" deb atalgan) yoki uzoq davom etadigan va

murakkab bo'lishi mumkin (avval "epileptik sayrlar" deb atalgan). Bemorlar harakat belgilaridan oldin fokal xotirjam sezgi yoki kognitiv tutqanoqni tasvirlashlari mumkin.

### **Mumkin bo'lgan tutqanoqlar**

- Uyg'u holatidan kelib chiqqan tutqanoqlar
- Fokal tutqanoqlar keyin ikkala tomonlama tonik-klonik tutqanoqlarga olib kelishi mumkin

### **DIQQAT!**

Agar tutqanoqlar asosan uyg'onish holatida bo'lsa, boshqa epilepsiya sindromlarini ko'rib chiqing

### **GENETIKA**

#### **XUSUSIYATLANISH TURI**

SHE etiologiyasi genetik, genetik-struktural yoki qo'shilgan bo'lishi mumkin. Oilaviy anamnezni diqqat bilan o'rganish zarur, ammo sporadik yoki qo'shilgan SHE holatlarida bu ko'zda tutilmaydi. Oilaviy SHE odatda autosomal-dominant tarzda meros bo'lib o'tadi, penetratsiya darajasi taxminan 70% atrofida.

#### **MA'LUM GENLAR**

Genetik sabablarga GATOR1 kompleksi (DEPDC5, NPRL2 yoki NPRL3), asetilxolin retseptorining subbirligi genlarida (CHRNA4, kamroq CHRNB2 yoki CHRNA2) yoki KCNT1 natriy-aktivlashgan kaliyning kanali genidagi patogen o'zgarishlar kiradi. KCNT1 genidagi patogen o'zgarishlarga ega bo'lgan odamlarda SHEning og'ir shakli kuzatiladi, bu intellektual buzilishlar, psixoz va ba'zan regresni o'z ichiga oladi. Kamdan-kam hollarda autosomal-retsessiv SHE bo'lgan oilalar haqida ma'lumotlar mavjud va PRIMA1 genida patogen o'zgarishlar bir oilada aniqlangan.

#### **OILAVIY ANAMNEZ PATTILARI/EPILEPSIYA**

Oilaviy anamnezda fokal epilepsiya bo'lishi mumkin.

#### **1.9.3.2.2. OILAVIY MEDIYAL VISOCHNAY EPILEPSIYA (FMTLE)**

##### **Umumiy ma'lumot**

Oilaviy mediynal visochna epilepsiya — bu fokal epilepsiyaning keng tarqalgan sindromi bo'lib, odatda o'smirlik yoki kattalik yoshida boshlanadi. Bemorlar odatda mediynal visochna lobga xos bo'lgan, ayniqsa dezhavyu bilan ifodalangan, fokal ongli tutqanoqlarga duchor bo'lishadi. Ko'pgina bemorlarda MRT normaldir va tutqanoqlar davolashga javob beradi. Fibrillya tutqanoqlari, gipokampal atrofiya va dorilarga chidamsiz tutqanoqlarga ega bo'lgan alohida guruh ajralib turadi. Bu oilaviy epilepsiya sindromini aniqlash uchun qarindoshlar bilan to'g'ridan-to'g'ri so'rov o'tkazish zarur bo'lishi mumkin, chunki ko'plab odamlar dezhavyu tajribalarini yengil deb hisoblashadi va ular tutqanoqlar sifatida tashxislanmagan bo'lishi mumkin.

##### **Klinik kontekst**

Tutqanoqlar boshlanishi 3 yoshdan 63 yoshgacha bo'lishi mumkin, ammo odatda o'smirlik yoki kattalik yoshiga to'g'ri keladi. Ayollarning ko'proq uchrashi haqida xabar berilgan. Tug'ilish, rivojlanish va kognitiv qobiliyatlar odatda normal. Fibrillya tutqanoqlari ba'zi bemorlarda oldin bo'lishi mumkin. Nevrologik tekshiruv normal. Tutqanoqlar yengil bo'lib, har doim davolanishni talab qilmaydi.

##### **Tutqanoqlar**

##### **Majburiy tutqanoqlar**

Bemorlar odatda dezhavyu bilan bog'liq yengil fokal kognitiv tutqanoqlarga duchor bo'lishadi. Dezhavyu bilan bog'liq bo'lgan boshqa kognitiv belgilar o'zgargan sezgi va illuziyalarni (ko'rish yoki eshitish) o'z ichiga oladi. Tutqanoq paytida emotsional (masalan, qo'rquv/panika), sensorli yoki vegetativ (masalan, epigastrik sezuvchanlik, qayt qilish, takikardiya, terlash, toshqinlar yoki oqarish) belgilar kuzatilishi mumkin.

### **Mumkin bo'lgan tutqanoqlar**

- Ongni buzish bilan bog'liq fokal tutqanoqlar
- Fokal tutqanoqlar va keyingi ikki tomonlama toniko-kloniksiz tutqanoqlar (ular kamdan-kam hollarda yuz beradi)

### **Kengaytiruvchi**

Boshqa turdagi tutqanoqlar kutilmaydi.

## **GENETIKA**

### **IRSIYAT XUSUSIYATI**

Murakkab/poligenik irsiyat, ba'zi holatlarda mendel irsiyatiga oid ma'lumotlar berilgan, bu resessiv yoki dominant bo'lishi mumkin.

### **MA'LUM GENLAR**

DEPDC5 da patogen variantlarga ega noyob oilalar tasvirlangan.

### **OILA ANAMNEZI PRISTUPOV/EPILEPSIYA**

Ushbu sindromni tashxislash uchun oila anamnezida mezial temporal belgilarga ega hujumlar bo'lishi kerak. Anamnezni diqqat bilan o'rganish zarur, chunki hujumlar engil dezhavyu o'z ichiga olishi mumkin va tashxis qo'yilmagan bo'lishi mumkin.

## **1.9.3.2.3. EPILEPSIYA ESHITISHGA XOSLIKLAR BILAN (EAF)**

### **OBZOR**

Epilepsiya so sluxoviy xususiyatlar (EAF) — bu fokal epilepsiya sindromi, xarakterni fokal sensorli sluxoviy tutqunliklar bilan. Tutqunliklar ko'pincha juda yengil bo'lishi sababli, ular tashxis qilinmaydi. Hech qanday rivojlanish yoki o'qish natijalariga ta'siri yo'q va tutqunliklar odatda kam uchraydi va yaxshi nazorat qilinadi. EAF o'zini oilaviy sindrom sifatida ko'rsatishi mumkin, ya'ni oilaviy EAF (FEAF, ilgari autosomal-dominant lateral temporal epilepsiya yoki autosomal-dominant qisman epilepsiya so sluxoviy xususiyatlari deb atalgan). Meros qabul qilish autosomal-dominant bo'lishi mumkin (ADEAF) va nomutanosib penetronlik bilan.

### **PRIMECHANIYE**

Shuningdek, fokal kognitiv tutqunliklar va receptor afaziyasi bilan variant tan olinadi.

### **KLINIK KONTEXT**

Ushbu sindrom odatda 10–30 yoshlar oralig'ida boshlanadi (0,5–54 yosh oralig'i). Ikkala jins ham teng ravishda ta'sirlanadi. Antecedent va tug'ilish tarixi normal. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruv normal. Rivojlanish va kognitiv funksiyalar odatda normal.

### **PRIPADKLAR**

#### **Majburiy tutqunliklar**

Fokal anglagan sensorli (sluxoviy) tutqunliklar yoki fokal anglagan kognitiv (receptiv afaziya) tutqunliklar ushbu sindromda majburiy tutqunliklardir. Tutqunliklar yengil, kam uchraydi, asosan tunda va dori-darmonlar bilan oson nazorat qilinadi.

Sluxoviy fenomenlar fokal sensorli sluxoviy tutqunliklarda oddiy elementar tovushlarni (masalan, g'uvillash, chirqillash, qo'ng'iroq) o'z ichiga oladi. Fokal kognitiv tutqunliklar sluxoviy illyuziyalar (tovushning buzilishi, masalan, ovoz balandligini o'zgartirish) yoki murakkab tovushlar (masalan, ma'lum qo'shiqlar yoki ovozlarni eshitish) bilan sodir bo'lishi mumkin. Fokal tutqunliklarning qo'shimcha simptomlari, jumladan, ko'rishni o'zgartirish (yuzlar/ob'ektlar buzilishi) va vertigo paydo bo'lishi mumkin. Fokal motorli tutqunliklar va fokal vegetativ tutqunliklar kamdan-kam uchraydi.

**Iktal receptor afaziya** tilni tushunish qobiliyatining to'satdan yo'qolishi bilan bog'liq bo'lib, anglashni yo'qotish kuzatilmaydi.

### **Mumkin bo'lganlar**

- Ma'lum tovushga javoban reflektor tutqunliklar
- Fokal anglashda buzilishlar bilan tutqunliklar
- Fokal yoki ikki tomonlama toniko-kloniko tutqunliklar (kam uchraydi, asosan tunda) — anamnezda fokal anglagan sensorli (sluxoviy) tutqunliklar qidirilishi kerak, chunki bemor ularni bildirmasligi mumkin.

## **GENETIKA**

### **IRSIYAT XUSUSIYATI**

EAF ko'pincha sporadik ravishda uchraydi. Agar kasallik oila ichida bo'lsa, u autosomal-dominant irsiyatga ega (ADEAF) va to'liq penetrantlikka ega emas.

### **MA'LUM GENLAR**

LGI1 yoki RELN ga ta'sir etadigan patogen variantlar yoki mikrodelyatsiyalar ADEAF ning taxminan yarmida aniqlanadi. MICAL1 da patogen variantlar kamroq uchraydigan sababdir. Shuningdek, DEPDC5, CNTNAP2 va SCN1A da patogen variantlar haqida xabar berilgan.

### **OILA ANAMNEZI PRISTUPOV/EPILEPSIYA**

ADEAF ni tashxislash uchun oila anamnezida dominant irsiyatga ega, to'liq penetrantlikka ega bo'lmagan tipik hujumlar mavjud bo'lishi kutiladi. Anamnezni diqqat bilan yig'ish zarur, chunki hujumlar engil simptomlarga ega bo'lib, ba'zi oila a'zolari o'z hujumlarini tanimaydi.

### **1.9.3.2.4. OILAVIY FOKAL EPILEPSIYASI VARIABELLAR FOKUSLAR BILAN (FFEVF)**

#### **UMUMIY MA'LUMOT**

Oilaviy fokal epilepsiya o'zgaruvchan fokuslar bilan (FFEVF, avval oilaviy qisman epilepsiya o'zgaruvchan fokuslar bilan deb atalgan) — bu oilaviy fokal epilepsiyaning sindromi bo'lib, unda turli a'zolarida turli fokal hududlardan (ko'pincha peshona yoki vaqti bilan vaqtli) yuzaga keladigan fokal tutqunliklar mavjud bo'lib, har bir insonda bir turdagi fokal tutqunliklar kuzatiladi. Bu sindromning genetik va struktural sabablarini o'z ichiga oladi.

#### **KLINIK KONTEKST**

Fokal tutqunliklar boshlanishi katta farq qiladi (bolalikdan tortib to kattalikka qadar, eng ko'p uchraydigan yosh 12–13,5 yil). Erkaklar va ayollar bir xil ta'sirga uchraydi. O'tmish va tug'ilish tarixi odatiy. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruv normal. Rivojlanish va kognitiv funktsiyalar

odatda normal, lekin yengil aqliy buzilishlar, neyropsixiatrik kasalliklar (shu jumladan autizm) va xulq-atvor buzilishlari haqida xabarlar bor.

## **TUTQUNLIK**

### **Majburiy tutqunliklar**

Fokal tutqunliklar, ham alohida shaxsda, ham oilaning a'zolarida majburiydir. Har bir oilada odatda bitta turdagi fokal tutqunliklar mavjud bo'ladi.

### **Bo'lishi mumkin**

Fokal yoki ikki tomonlama toniko-klonik tutqunliklar.

### **Istisno**

Boshqa tutqunliklar kuzatilmaydi.

## **GENETIKA**

### **NASLEDOVANIYE TURI**

Avtosomno-dominantli, to'liq penetratsiyaga ega emas.

### **MA'LUM GENLAR**

Ushbu sindromning etilogiyasi genetik yoki genetik-struktural bo'lib, u bilan birga fokal kortikal displaziya ham kuzatilishi mumkin. Ma'lum bo'lgan genlar qatoriga NPRL2, NPRL3, DEPDC5, TSC1 va TSC2 kiradi.

### **SEMEYNY ANAMNEZ PRISTUPOV/EPILEPSII**

Ushbu oilaviy sindromni diagnostika qilish uchun fokal pristuplar bilan avtosomno-dominantli, to'liq penetratsiyaga ega bo'lmagan oila tarixini talab qiladi.

### **1.9.3.3. KOMBINIRLANGAN GENERALIZATSIYALANGAN VA FOKAL EPILEPTIK SINDROM**

#### **1.9.3.3.1. O'QISH YUZAGA CHIQUALGAN EPILEPSIYA (EWRIS)**

### **UMUMIY QARASH**

Chiqishga chiqargan epilepsiya (EwRIS) — bu kam uchraydigan kombinatsiyalangan sindrom bo'lib, u umumiylik va fokal epilepsiyalarni o'z ichiga oladi. Bu sindrom reflektorli miyoklonik hujumlar bilan tavsiflanadi, ular og'iz-oyoqlar mushaklarini zararlaydi va o'qish natijasida yuzaga keladi. Agar o'qish davom etaversa, hujumlar kuchayishi va umumiy toniko-kloniko hujumiga aylanishi mumkin. Shu sababli, diagnostika uchun yaxshi anamnezni yig'ish juda muhim, chunki bu sindromga xos alomatlar tashxisni noto'g'ri qo'yilishiga olib kelishi mumkin, masalan, epileptik bo'lmagan hujumlar yoki tiklar yoki xotirjamlik. Hujumlar asosan o'qish orqali yuzaga keladi, lekin boshqa tildan foydalanish bilan bog'liq vazifalar ham mumkin. Prognoz odatda qulay, chunki spontan hujumlar kutilmaydi va ularni davolash mumkin va provokatsion stimullarning ta'sirini kamaytirish orqali oldini olish mumkin. Ko'p bemorlarda hujumlar uzoq muddat davolanishni talab qiladi, garchi ba'zi bemorlarda vaqt o'tishi bilan remissiya bo'lishi mumkin.

### **ESLATMA**

Reflektorli hujum — bu hujum bo'lib, u doimiy yoki deyarli doimiy ravishda ma'lum stimulyator tomonidan chaqiriladi, bu stimulyator sensory, sensory-motor yoki kognitiv bo'lishi mumkin. Stimulyator "oddiy" (masalan, yorug'lik, ko'rishning bartaraf etilishi, tegish), "murakkab" (masalan, tishlarni tozalash, ovqatlanish) yoki kognitiv (masalan, o'qish, hisoblash, fikrlash, musiqa tinglash)

bo'lishi mumkin. Bunday stimulyatorlar hujumni chaqirish ehtimoli yuqori, bu esa EEGdagi fotoparoksizmik reaksiyalar kabi epileptiform anomaliyalarni keltirib chiqarishi yoki hujumni keltirib chiqarishi mumkin, lekin doimiy emas.

### **KLINIK KONTEXT**

Boshlanish yoshi odatda kech o'spirinlik davriga to'g'ri keladi (mediana = 17,5 yosh, diapazon = 10-46 yosh). Erkaklar qiyosida ayollar ko'proq uchraydi (~2:1). O'tgan, tug'ilish va yangi tug'ilganlik anamnezi odatda normal. Taraqqiyot va kognitiv qobiliyatlar odatda normaldir. Nevrologik tekshiruv normal. Prognoz odatda qulay, hujumlar dori-darmon bilan davolanishi mumkin va ba'zi bemorlarda yosh bilan remissiya bo'lishi mumkin. Provokatsion stimulyator ta'sirining kamayishi hujumlarni kamaytirishda muvaffaqiyatli bo'lishi mumkin; ammo o'qishni cheklash ta'lim olish, ish topish, turmush tarzini va hatto diniy amaliyotlarni amalga oshirishda jiddiy cheklovlarga olib kelishi mumkin.

### **PRISTUPLAR**

#### **Majburiy hujumlar**

- O'qish natijasida yuzaga keladigan reflektorli miyoklonik hujumlar. Bu past amplitudali miyoklonik chayqalishlar bo'lib, asosan chaynash, og'iz va perioral mushaklarni ta'sir qiladi (jovak, lab, til). Ular chirqillash, xotirjamlik yoki nutqning o'zgarishiga olib kelishi mumkin. O'qish boshlanishidan oldin hujumning boshlanishi har bir bemorda va bemorning o'zida turlicha bo'lishi mumkin. Ba'zi bemorlarda o'qish faqat o'z-o'zidan o'qish, lekin baland ovozda o'qish emas, faqat ma'lum bir tilni o'qish yoki ma'lum bir mavzuda (masalan, musiqa o'qish) bo'lishi mumkin.

#### **Mumkin bo'lgan hujumlar**

- Agar bemor miyokloniyani ko'proq o'qish davomida davom ettirsa, miyokloniya kuchayishi mumkin, bu esa tananing va qo'llarning mushaklariga tarqalishi va ongni buzilishiga yoki tonikokloniko hujumiga olib kelishi mumkin.
- Orofatsial miyoklonik chayqalishlar faqat o'qish orqali emas, balki boshqa til vazifalaridan (til orqali yuzaga keladigan hujumlar) ham chaqirilishi mumkin, masalan, gaplashish (ayniqsa, munozara), yozish yoki murakkab qarorlar qabul qilishda. Qo'llarda miyoklonik chayqalishlar yozish hujumlarini keltirib chiqaradigan bemorlarda kuzatiladi.
- Bu sindromdan kam sonli bemorlarda ko'z va vizual ictal alomatlar (masalan, qimirlatish, ko'rishning diqqatini yo'qotish, nistagmus, murakkab vizual gallyutsinatsiyalar) tasvirlangan.
- Spontan miyoklonus kamdan-kam holatlarda yuzaga kelishi mumkin.

### **GENETIKA**

#### **TURKUMLANISH TURI**

Murakkab/poligenetik meros.

#### **MA'LUM GENLAR**

Ma'lum genlar mavjud emas.

### **SHEYDA/EPILEPSIYA OILAVIY ANAMNEZI**

Epilepsiya bo'yicha oilaviy anamnez, odatda, epilepsiyaning genetik umumlashgan sindromlaridan biri bo'lgan holat 20%–40% bemorlarda aniqlanadi.

### **1.9.3.4. RIVOJLANAYOTGAN VA/YOKI EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA (DEE) VA YOKI PROGRESIV NERV SISTEMASI BOLISHI**

### 1.9.3.4.1. PROGRESIV MIOKLONIK EPILEPSIYA (PME)

#### KO'RINISH

Progressiv mioklonik epilepsiya sindromi kam uchraydi va umumiy xususiyatlarga ega etiologiyalar guruhini ifodalaydi:

1. davolanishga chidamli mioklonik tutqanishlar,
2. progressiv nerv tizimi va kognitiv buzilishlar,
3. EEG fondining sekinlashishi,
4. normal rivojlanish va kognitiv qobiliyatlari bo'lgan kishilarda paydo bo'lishi.

#### SABABLAR

Bu sindromning ko'plab metabolik va genetik sabablari mavjud. Ba'zi bemorlarda sabab noma'lum qolishi mumkin.

Ko'pgina holatlar quyidagi sabablar bilan bog'liq:

- **Unferrix-Lundborg kasalligi** — eng ko'p uchraydigan sabab, tutqanishlar 18 yoshgacha boshlanadi, ko'plab holatlar Skandinaviya yoki Baltiya mintaqalaridan, holat odatda sekin rivojlanadi va kattalar yoshida barqaror bo'lishi mumkin, EPM1ning qayta kengayishi 90% holatda kuzatiladi, fenitoin tutqanishlarni yomonlashtirishi mumkin.
- **Lafora kasalligi** — tutqanishlar 20 yoshdan oldin boshlanadi, kognitiv qobiliyatlarning erta pasayishi va holat odatda tez rivojlanadi, ko'plab holatlarda boshlanishidan taxminan 10 yil o'tgach o'limga olib keladi, fokal sensorli vizual tutqanishlar erta belgi bo'ladi, EPM2A va EPM2B patogenik variantlari deyarli barcha holatlarda aniqlanadi, Lafora tanalari teri bezlarida topiladi.
- **Neyronal ceroid lipofuskinozlar** — bu holatlar guruhi, lipopigmentlar (lipofuskinozlar) to'planishiga olib keladi, hozirgi kunda sabab geniga qarab tasniflanadi. Eng keng tarqalgan kasallik CLN2. Bu NCL 2-4 yoshlar orasida boshlanadi, tutqanishdan oldin nutqning kechikishi bilan namoyon bo'lishi mumkin, so'ngra rivojlanishning orqaga qaytishi va ko'rishning yo'qolishi kuzatiladi, EEG past chastotali chaqnashlarda fotoparoksizm javobni ko'rsatishi mumkin, silliq tanachalar (masalan, teri, limfotsitlar) hujayralarda ko'rinadi.
- **Mitoxondrial kasalliklar** — mioklonik epilepsiya qizil iplar bilan uzilgan tolali, POLG bilan bog'liq kasalliklar, laktat kislotali mitoxondrial ensefalopatiya va insultga o'xshash epizodlar.

Kamroq tarqalgan sabablar: dentatorubopallidoluiziya atrofiya, juvenil Xantington kasalligi, miyoklonus-besharaflik-pachqalik sindromi, juvenil neyroaksonal distrofiyalari, pantenatatin bilan bog'liq neyrodegeneratsiya, neyrosirpinlar tanachalari bilan bog'liq kasalliklar, leikoensefalopatiya oq moddani yo'qotish bilan, erta boshlanishli Altsgeymer kasalligi, GOSR2 patogenik variantlari va yanada kamroq tarqalgan metabolik kasalliklar (GM2 gangliozidozlari, tetrahidrobiopterin yetishmasligi, infantil bo'lmagan Neman-Pika tipi C kasalligi).

#### TUTQANISHLAR

##### Majburiy tutqanishlar

Mioklonik tutqanishlar, ko'pincha davolanishga chidamli va progressiv nevrologik buzilishlar bilan bog'liq.

##### Bo'lishi mumkin

- Umumlashgan toniko-klonik tutqanishlar va boshqa umumlashgan tutqanish turlari

- Fokal sensorli-visual tutqanishlar — Lafora kasalligi bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

## **GENETIKA**

### **NASLEDOVANIE XUSUSIYATI**

Ushbu sindrom bir nechta mumkin bo'lgan asosiy etiologiyalarni o'z ichiga oladi, shuning uchun nasl-nasab turi o'zgarishi mumkin va bu autosomal-retsessiv, onalik liniyasi bo'yicha meros (mitoxondrial kasalliklar), boshqa nasl-nasab shakllari yoki patogenik variant de novo (yangi paydo bo'lgan) bo'lishi mumkin.

### **MAVJUD GENLAR**

Jalb qilingan gen asosiy etiologiyaga qarab farq qiladi. EPM1'da qayta kengayish kasalligi Unferrikht-Lundborgda kasallikning ~90% hollari bilan bog'liq, Lafora kasalligi holatlarining aksariyati EPM2A va EPM2B patogenik variantlari bilan tushuntiriladi va neyronal ceroid lipofuskinozlarida yuzlab genlar mavjud bo'lib, eng ko'p tarqalganlardan biri CLN2.

### **OILAVIJ TARIXI TUTQANISHLAR/EPILEPSIYA**

Asosiy sababga qarab oilaviy tutqanishlar/epilepsiya tarixining mavjudligi mumkin.

#### **1.9.3.4.2. RASMUSSEN SINDROMI**

##### **TASVIR**

Ushbu sindrom, avvaliga Rasmussen ensefaliti deb atalgan, davolashga qiyin bo'lgan fokal yarimshar epizodlari (asosan fokal motor epizodlar) va progressiv nevrologik yomonlashish va yarimshar atrofiyasi bilan xarakterlanadi. Sababi noma'lum.

##### **KLINIK KONTEKST**

Epizodlar 1-10 yosh oralig'ida boshlanadi (o'rtacha 6 yoshda), holatlarning taxminan 10% i o'smirlar yoki kattalar yoshida boshlanadi. Har ikki jins ham ta'sirlanadi. Anketada va tug'ish tarixi odatda normaldir, ammo homiladorlik yoki perinatal muammolar haqida ma'lumotlar berilgan. Bosh o'lchami va nevrologik tekshiruv odatda epilepsiya boshlanishidan oldin normal bo'ladi. Vaqt o'tishi bilan, ta'sirlangan yarimsharga bog'liq ravishda progressiv nevrologik yomonlashish rivojlanadi. Gemi-pariz, gemianopsiya yoki nutq disfunktsiyasi (agar dominat yarimshar bo'lsa) rivojlanishi mumkin. Ba'zi bolalarda birinchi bo'lib bir tomonlama motor buzilishi (gemidistoniya, gemiatetoz) paydo bo'lishi mumkin. Suyak-miya suyuqligida nospeksifik natijalar bo'lishi mumkin, jumladan oligoklonal yoki monoklonal chiziqlar. Miyaning biopsiyasi zarur emas, ammo amalga oshirilsa, ta'sirlangan yarimsharda ko'plab markaziy iltihob, neyronlarning yo'qolishi va gliyoz topilishi mumkin.

Kasallikning uchta bosqichi mavjud: i) boshlang'ich prodromal bosqich, kamdan-kam epizodlar va engil gemiparez bilan ii) o'tkir bosqich, tez-tez epizodlar va progressiv nevrologik yomonlashish bilan iii) surunkali bosqich, barqaror buzilishlar va davom etayotgan epizodlar bilan.

##### **EPIZODLAR**

###### **Majburiy epizodlar**

Fokal yoki ko'p fokal epizodlar, ta'sirlangan yarimshar bilan cheklangan, tez-tez va dori-darmonlarga chidamli bo'lgan epizodlar majburiy hisoblanadi. Bu odatda fokal motor epizodlar bo'lib, yoki ongni saqlab qolgan holda, yoki ongning buzilishi bilan bo'lishi mumkin. Ular fokal yoki ikki tomonlama toniko-kloniko epizodlarga aylanib ketishi mumkin.

Uzoq davom etgan fokal epilipsiya bu takrorlanuvchi fokal motor epizodlarni anglatadi (odatda qo'l va yuzni ta'sir qiladigan, ammo boshqa tana qismlari ham zararlanishi mumkin), ular har bir necha soniya yoki daqiqada yuz beradi va uzoq muddat davom etadi (kunlar yoki yillar). Fokal motor alomatlar Djekson yurishiga o'xshash tarzda namoyon bo'lishi mumkin. Ta'sirlangan tana qismlarida Todd parizi kuzatilishi mumkin.

## **GENETIKA**

### **Meros qilish xususiyati**

Taqiqlanmagan.

### **Mavjud Genlar**

Ushbu kasallikning sababi noma'lum, genetik hissa aniqlanmagan.

### **Oilaviy Tarixda Epizodlar/Epilepsiya**

Taqiqlanmagan.

## **1.6.6. EPILEPSIYANING DIFFERENCIYAL DIAGNOSTIKASI**

Epilepsiyaning differensial diagnostikasi keng qamrovli. Klinik alomatlar bo'yicha epileptik bo'lmagan tutqanoqlar (paroksizmlar) epileptik tutqanoqlarga juda o'xshash – ular ongni buzilish, yiqilish, fokal va umumiy mushak tonusining oshishi va boshqalar bilan namoyon bo'lishi mumkin. Klinik alomatlar o'xshashligi shundayki, shifokor har doim ham epileptik va epileptik bo'lmagan tutqanoqlarni ajrata olmaydi. Masalan, motor komponenti bo'lgan chuqur hushdan ketish, klinik jihatdan mioklonik yoki klonik komponent bilan ongni buzilishli epileptik tutqanoqdan hech qanday farq qilmasligi mumkin. Va ba'zi bir lobli lokalizatsiyadagi epileptik tutqanoqlar o'zlarining noodatiy avtomatizmlari, agressiya elementlari va ba'zan saqlanib qolgan ongi bilan, shuningdek, "psixogen" ("pseudoepileptik") tutqanoqlarga juda o'xshaydi.

Amaliy shifokorlarga, ko'rinib turibdiki, quyidagi prinsipni qo'llash kerak – agar tutqanoqning epileptik xarakteriga aniq ishonch bo'lmasa va bemorning holati darhol epileptik davolanishni talab qilmasa, epilepsiya tashxisini qo'yishdan saqlanish kerak. Tarixni to'liq yig'ish va tutqanoqdan oldin, davomida va keyin sodir bo'lgan hodisalar haqidagi to'liq ma'lumotlar ularning epileptik bo'lmagan tabiati haqida tushuncha beradi. Differensial diagnostikada shuningdek, uyda olingan video yozuvlarini ko'rib chiqish, rutinda EEG, video-EEG monitoringi va polysomnografiya yordam berishi mumkin. Doimo esda tutish kerakki, bir bemorda bir vaqtda epilepsiya va epileptik bo'lmagan paroksizmal holatlar mavjud bo'lishi mumkin.

Epilepsiyaga o'xshash tashqi ko'rinishga ega 40 dan ortiq holatlar va kasalliklar mavjud. Ularning to'liq tasnifi mavjud emas. Shunga qaramay, bunday tasniflarni yaratishga qaratilgan ba'zi urinishlarga murojaat qilishimiz mumkin. J.M. Pellok, alohida simptomlarga asoslangan semiologik prinsipi bo'yicha tasniflashni keltiradi:

### **Noodatiy harakatlar:**

- tremor;
- mastürbatsiya;
- titroq kabi epizodlar;
- bening mioklonus uyquasi;
- qo'rquv refleksi;
- paroksizmal mioklonus;
- tiklar (shu jumladan, Turret sindromi);
- paroksizmal xoreoatetoz yoki distoniya;
- psevdosuzuklik;
- ko'z harakatlari va boshni titratish.

**Mushak tonusining yoki ongingizning yo'qolishi:**

- sinkopalar;
- drop-attaklar;
- narkolepsiya/katapleksiya;
- diqqat buzilishlari;
- o'tkir gemiplejiya.

**Nafas olish buzilishlari:**

- apnoe;
- nafasni ushlab turish;
- giperventilyatsiya;

**Qabul qilish buzilishlari:**

- qayt qilish;
- bosh aylanishi;
- bosh og'rig'i;
- qorin og'rig'i.

**Epizodik simptomlar ayrim buzilishlarda:**

- gidrosefaliya tutqanoqlari;
- yurak aritmiyalari;
- gipoglikemiya;
- gipokalsiemiya;
- davriy paralizlar;
- gipertireoz;
- gastroezofageal refluks;
- ruminatsiya;
- dori moddalarining toksik ta'siri;
- serebrovaskulyar epizodlar.

**Davranish buzilishlari:**

- yaktsatsiya;
- tungi qo'rquvlar;
- uyqu yurishlari;
- tungi qo'rqinchli tushlar;
- g'azab;
- qo'rquv.

**Oqibatli psixik simptomlar:**

- fuga;
- fobiya;
- panik hujumlar;
- gallyutsinatsiyalar;
- autizm;
- Munxaufen by proxy sindromi.

Ko'plab epileptik bo'lmagan paroksizmal holatlar va kasalliklar klinik alomatlarining boshlanishi uchun yoshga qarab cho'zilgan piklarga ega. Ularning ba'zilari yoshga bog'liq bo'lib, ya'ni muayyan yosh davrlarida paydo bo'lib, o'zgarib turadi. Ayrim epileptik bo'lmagan paroksizmal holatlarning ma'lum yosh davrlarida ko'proq uchrashi differensial diagnostika o'tkazishda hisobga olinishi kerak.

## **EPILEPSIYA SINDROMLARI DIFFERENSIAL DIAGNOSTIKASI**

### **DIFFERENSIAL DIAGNOZ**

#### **Fokal Kortikal Displaziya**

Fokal kortikal displaziya IIb turining patologik belgilari tuberoz sklerozda kuzatiladigan kortikal tugunning belgilari bilan ajratib bo'lmazligi mumkin.

#### **TUBEROZ SKLEROZ**

Fokal kortikal displaziya, ayniqsa, FKD IIb tipi, tuberözüsklerozda kortikal tuberlar bilan patologik jihatdan identik bo'lishi mumkin.

#### **LISSENSEFALIYA**

Normal etilmagan miya, masalan, erta tug'ilgan bola yoki homilalik MRGda ko'rinadigan, burmalarga ega emas.

- Subkortikal tasmaning geterotopiyasi
- Polimikrogiriya

#### **SUBKORTIKAL TASMALAR GETEROTOPIYASI**

Lissensefaliya

#### **KULRANG MODDANING HETEROTOPIYASI**

- Tuberoz sklerozda kuzatiladigan subependimal tugunlar — ular mikserlangan oq moddalar/gray moddalar signal anomaliyasiga ega.
- Yopiq shizensefaliya — subkortikal yadroli geyterotopiya bilan o'xshash ko'rinishi mumkin, ammo bu «chuqurcha» bilan, «bump» emas, balki bo'shliq devorida bog'liq.

#### **POLIMIKROGIRIYA**

- Subkortikal tugunli geterotopiyasi
- Fokal kortikal displaziya
- Lissensefaliya - klassik yoki tosh shaklidagi

#### **GEMIMEGALENEFALIYA**

Tasvirning xarakterli tashqi ko'rinishi tufayli o'tkazilmaydi.

#### **SHIZENCEFALIYA**

**Porensesefaliya** — shizoencefaliyaning bo'shliq qoplamaydigan miyada oq moddasi yo'qligi bilan tavsiflanadi.

**Subkortikal nodulyar geterotopiya** — bu ventricul devorida "teshik" emas, balki "ko'tarilish" bilan bog'liq.

**Fokal kortikal displaziya** — IIb turidagi FKDDa oq moddaning signal anomaliyalari ventriculga yaqinlashishi mumkin, ammo anomaliyalangan qora modda oq moddaga tarqalmaydi va ventriculga kirib ketmaydi.

## GIPOTALAMIK GAMARTOMA

O'tkazilmaydi, tasvirning o'ziga xos tashqi ko'rinishi tufayli.

## BOSH MIYA ANGIOMASI

Venalar rivojlanish anomaliyalari bilan farqlash lozim.

## SINDROM STURJ-VEBER

Umumiy ma'lumot

Sturj-Veber sindromi yuz, ko'z va leptomeningeal angiomalari bilan tavsiflanadi. Ushbu sindrom somatik genetik anomaliya natijasida kelib chiqadi, bu esa qon tomir projenitor hujayralarida **GNAQ** genining funktsional ortishiga olib keladi.

Xususiyatlari:

- Tug'ilganda mavjud bo'lgan "**sharob dog'i**" (yuzning uchlik nervi ko'z sohasi bo'ylab joylashgan, 15% bemorlarda yo'q bo'lishi mumkin).
- **Leptomeningeal angioma** (odatda, oksipital va orqa parietal sohalarda joylashgan) — bu korteksda ishemiya, atrofiya va kalsifikatsiyani keltirib chiqaradi, bu esa **tutqanoq xurujlari**, qarama-qarshi tomon **gemiparez** va **gomonim gemianopiya** xavfini oshiradi.
- **Ko'z angiomalari** (30% bemorlarda): **glaukoma**, **iris geteroxromiyasi** yoki **buftalm** rivojlanishi mumkin.

Tutqanoq xurujlari **75–90%** bemorlarda kuzatiladi va odatda **12 oylik yoshgacha** boshlanadi. Leptomeningeal angiomalarga bog'liq **venoz oqim buzilishi** tufayli bemorlarda insult xavfi yuqori. **Insult xavfi** uzoq davom etgan tutqanoqlar yoki **epileptik status** fonida ortadi. Bundan tashqari, **venoz bosim oshishi** natijasida **kommunikatsion gidrosefaliya** ham rivojlanishi mumkin.

Diqqat!

**Erta yoshda nazorat qilinmagan tutqanoqlar** bemorning rivojlanishiga va **kognitiv funksiyalariga salbiy ta'sir qiladi**. Agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar paydo bo'lsa, **proaktiv tutqanoq nazorati** muhim ahamiyatga ega, shuningdek, **jarrohlik davolash** ham ko'rib chiqilishi mumkin.

---

Sindrom Klippel-Trenone-Weber

## ARTERIOVENOZ MALFORMATSIYA

**Yo'q**, chunki AVM'ning vizualizatsiyasi **aniq o'ziga xos** ko'rinishga ega va boshqa patologiyalar bilan aralashtirib yuborish ehtimoli past.

## GIPPOKAMP SKLEROZI

- Limbik ensefalit (autoantitellar bilan bog‘liq)  
T2 va FLAIR tasvirlarida gippokampada yuqori signal ko‘rinadi.
- Vaqt o‘tishi bilan atrofiyaga olib kelishi mumkin.  
Autoimmun kelib chiqishi bo‘lib, ko‘pincha NMDA-R, LGI1 yoki CASPR2 antitellari bilan bog‘liq.

## 2 Gippokamp malformatsiyasi

### TUGMA INSULT

Metabolik insult, ayniqsa mitokondrial kasalliklar

Gemiplegik migren

### GIPOKSIK-ISHEMIK SHIKASTLANISH

Metabolik insult, ayniqsa mitoxondrial buzilishlar.

Gemiplejik migren.

### BOSH MIYA JAROHATI

Insult (bosh jarohati bilan yiqilishga olib kelgan)

### O‘SMALAR

DNET (Dizembrioplastik Neyroepitelial O‘sma)

- Fokal kortikal displaziya
- Kortikal tuberk
- Ganglioglioma
- Boshqa past darajali o‘sma turlari (masalan, oligodendroglioma, astrositoma)

### PORENSEFALIK KISTA

Shizentsephaliya (ochiq lab shaklidagi turi) **parentsefalik kistadan farqlanadi**, chunki **shizentsefalik yoriq ichida kulrang modda mavjud bo‘ladi**.

### SINDROM RASMUSSEN

Rasmussen sindromini dastlabki bosqichlarda tashxislash qiyin bo‘lishi mumkin, chunki u boshqa fokal motor tutqanoqlar sabablaridan farqlanmaydi. Differensial diagnostika davomida quyidagi holatlarni inobatga olish kerak:

- **Miyaning struktural anomaliyalari** – ayniqsa, agar ular yarimsharlik va tasviriy tekshiruvda kam seziladigan bo‘lsa (masalan, fokal kortikal displaziya 1-turi).
- **Mitoxondrial kasalliklar** – masalan, mitoxondrial ensefalopatiya, laktatatsidoz va insultga o‘xshash epizodlar (MELAS) yoki POLG bilan bog‘liq kasalliklar.
- **Antitanachalarga bog‘liq/autoimmun etiologiya** – odatda bitta yarimshar bilan cheklanmaydi.
- **Gemikonvulsiya-gemiplegiya-epilepsiya (HHE) sindromi**.

- **Turli etiologiyali o'tkir ensefalit** – gemiplegiya va tutqanoqlar bilan namoyon bo'lishi mumkin.

## **FEBRIL INFEKSIYA BILAN BOG'LIQ EPILPSIYA SINDROMI**

- Oqibatli infeksiyon ensefalit
- Boshqa etiologiyalar, masalan, gipoksiya-ischemik miya shikastlanishi, mitoxondrial buzilishlar tufayli yuzaga kelgan o'pkali ensefalopatiya.

## **O'Z-O'ZINI CHEKLOVCHI (OILAVIY) NEONATAL EPILEPSIYA (SELNE)**

- **O'z-o'zidan tuzaladigan (oilaviy) bolalar epilepsiyasi** va **o'z-o'zidan tuzaladigan oilaviy neonatal-bolalar epilepsiyasi**: boshlanish yoshiga qarab farq qiladi (agar bu oilaviy kasallik bo'lsa, barcha ta'sirlangan oilaviy a'zolarida).
- **Yaxshi sifatli neonatal mioklonus uyqusi**: uyqu holatida yoki uxlab yotgan paytda mioklonus bilan xarakterlanadi, bu chastota, amplituda va joylashuvi bo'yicha o'zgarishi mumkin.
- Oqibatlariga olib keluvchi o'tkir tutqanoqlar keng tarqalganligi sababli, bemor (agar bu oilaviy kasallik bo'lsa, ta'sirlangan oilaviy a'zolar) o'tkir sabablarni, masalan, gipoksiya-ishemiya, qon ketishi, infeksiya, insult va boshqalarni istisno qilish uchun tekshirilishi kerak.
- Bemor (agar bu oilaviy kasallik bo'lsa, ta'sirlangan oilaviy a'zolar) struktural sabablarni, masalan, fokal kortikal displaziyani istisno qilish uchun tekshirilishi kerak.

## **O'Z-O'ZIDAN TUZALADIGAN OILAVIY NEONATAL-INKFANTIL EPILEPSIYA (SELFNIE)**

O'z-o'zidan cheklanuvchi oilaviy neonatal epilepsiya va o'z-o'zidan cheklanuvchi oilaviy infantil epilepsiya: farq barcha ta'sirlangan oilaviy a'zolarida tutqanoqlar boshlanishi yoshiga qarab aniqlanadi. O'tkir qo'zg'atilgan tutqanoqlar tarqalganligi sababli, shaxs (va oilaviy a'zolar, agar bu oilaviy kasallik bo'lsa) o'tkir sabablardan, masalan, gipoksiya-ischemiyadan, qon ketishdan, infeksiyadan, insultdan va boshqalardan istisno qilish uchun tekshirilishi kerak.

Shaxs (va oilaviy a'zolar, agar bu oilaviy kasallik bo'lsa) tuzilma sabablarini, masalan, fokal kortikal displaziyani istisno qilish uchun tekshirilishi kerak.

Oilaviy fokal epilepsiya, o'zgaruvchan fokal joylar bilan, neonatal-infantil davridan keyin davom etadigan fokal tutqanoqlarga ega shaxslar bilan oilaviy anamnez bilan ajralib turadi.

## **O'Z-O'ZIDAN CHEKLANUVCHI (OILAVIY) INFANTIL EPILEPSIYA (SELIE)**

O'z-o'zidan chegaralanuvchi (oilaviy) neonatal epilepsiya va o'z-o'zidan chegaralanuvchi oilaviy neonatal-infantil epilepsiya: farq qilinadi boshqaruv boshlanishi yoshiga ko'ra (barcha ta'sirlangan oilaviy a'zolari o'z ichiga olgan holda).

Tez-tez yuzaga keladigan o'tkir provokatsiya qiluvchi tutqanoqlar mavjudligi sababli, shaxs (va agar bu oilaviy bo'lsa, ta'sirlangan oilaviy a'zolar) o'tkir sabablarni, masalan, gipoksiya-ischemiya, qon ketish, infeksiya, insult va h.k. istisno qilish uchun skriningdan o'tkazilishi kerak.

Shaxs (va agar bu oilaviy bo'lsa, ta'sirlangan oilaviy a'zolar) tuzilmaviy sabablarni, masalan, fokal kortikal displaziyani istisno qilish uchun skriningdan o'tkazilishi kerak.

Oilaviy fokal epilepsiya o'zgaruvchan fokal zonalar bilan: bu oilaviy anamnez bilan ajralib turadi, unda oiladagi shaxslar fokal tutqanoqlarga ega bo'lib, ular bolalikdan keyin davom etadi.

Dravet sindromi: shaxsda uzoq davom etgan fokal klonikus (gemikloniya) tutqanoqlari ko'zga tashlanadigan bo'lsa, Dravet sindromi deb gumon qilinadi, lekin qisqa davom etgan tutqanoqlardan emas.

Bolalar epilepsiyasi va migratsiyalanuvchi fokal tutqanoqlar: shaxsda rivojlanishning buzilishi va fokal tutqanoqlar mavjud bo'lsa, ular EGGda bir joydan boshqa joyga ko'chadigan bo'lsa, bu bolalar epilepsiyasi sindromi bo'lishi mumkin.

### **GENETIK EPILEPSIYA VA FEBRIL KRIZLAR PLUS (GEFS+) SPEKTRI**

- Drave sindromi** (Bu sindromni GEFS+ oilaviy anamnezi bo'lgan odamda faqat vaqt o'tishi bilan mos turdagi tutishlar va rivojlanish buzilishlari paydo bo'lganda ajratish mumkin.)
- Miyoklonik-atonik epilepsiya tutishlari**
- Oilaviy tipik febril tutishlar** — oilaviy a'zolar faqat febril tutishlarni kuzatishadi, boshqa odamlarda esa febril tutishlar bilan bir

### **MIYOKLONIK EPILEPSIYA YANGI TUG'ILGAN CHAQALOQLARDA (MEI)**

- Drave sindromi: miyoklonik tutqunlar tez-tez uchraydi, ammo odatda ikkinchi yil davomida paydo bo'ladi va ulardan oldin febril tutqunlar davri, shu jumladan uzoq davom etgan tutqunlar kuzatiladi.
- Infantil epileptik spazmlar sindromi
- Yaxshi sifatli miyoklonus va chaqaloqlardagi qo'zg'alish tutqunlari
- Gipnagogik silkinishlar
- Giperikpleksiya

### **ERTA BOLALAR RIVOJLANISH VA EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA (EIDEE)**

- Infantil epileptik spazmlar sindromi
- Akut chaqirilgan tutqunlar bilan encefalopatiya (masalan, gipoksiya-ischemiya encefalopatiyasi, metabolik holatlar)

**DIQQAT!** Ba'zi EIDEE ning genetik sabablar, masalan, molibden kofaktori defitsiti va sulfitoksidaza defitsiti, miya gipoksik shikastlanishini imitatsiya qiluvchi vizualizatsiya xususiyatlariga ega.

### **GO'DAKLAR EPILEPSIYASI MIGRIRUYUSHCHIMI FOKAL' HURUJLAR BILAN (EIMFS)**

- O'z-o'zidan tuzaladigan bolalik epilepsiyasi normal rivojlanish va migratsiyalovchi tutqunlarning yo'qligi bilan ajralib turadi.
- Boshqa kasalliklar (masalan, metabolik kasalliklar) ko'p mustaqil kortikal hududlardan tez-tez tutqunlar bilan (bir tutqun davomida migratsiya patroni ko'rilmaydi).

### **INFANTIL EPILEPTIK SPAZM SINDROMI (IESS)**

- Erta chaqaloqlik rivojlanish va epileptik ensefalopatiya sindromi
- Chaqaloqlikda mioklonik epilepsiya
- Kechki epileptik spazmlar (24 oylikdan keyin boshlanadi)

- Chaqaloqlikda benign mioklonus va titrash tutishlari
- Noepileptik boshning yiqilishlari

### **DRAVE SINDROMI (DS)**

- Febril titrashlar plus, genetik epilepsiya bilan febril titrashlar + spektri
- Mioklonik atoniksiz titrashlar bilan epilepsiya
- Lennoks-Gasto sindromi
- PCDH19 klasterli epilepsiyasi — bu holat faqat ayollarda kuzatiladi, bu erda titrashlar klasterlari, febril holatda, lekin Drave sindromida ko'riladigan uzluksiz epileptik status bilan farqlanadi.

### **O'Z-O'ZINI CHEKLOVCHI EPILEPSIYA MARKAZ-TEMPORAL SPAYKLAR BILAN (SELECTS)**

- Miya strukturaviy anomaliyalari tufayli fokal tutqanoqlar
- Rivojlanish encefalopatiyasi va/yoki uyquda spayk-to'lqin faollashishi bilan epilyptik encefalopatiya — agar kognitiv, psixiatriyaviy, xulq-atvor va/yoki harakatlardagi regressiya mavjud bo'lsa
- Markaz-temporal chiqishlar ba'zi nevro-rivojlanish buzilishlarida (masalan, X-xromosoma sindromi) kuzatilishi mumkin, ammo ushbu sindromning tipik klinik tutqanoqlari kuzatilmaydi

### **O'Z-O'ZINI CHEKLAGAN EPILEPSIYA AVTONOM HURULLAR BILAN (SELEAS)**

- Beyinning struktural anomaliyalari sababli fokal vegetativ tutqonliklar
- Migrenga bilan bog'liq kasalliklar, shu jumladan, yaxshi sifatli paroksizmik bosh aylanishi
- Periyodik ensefalopatiya bilan bog'liq kasalliklar, masalan, metabolik buzilishlar (ayniqsa, mitoxondrial)
- Periyodik qayt qilish bilan bog'liq kasalliklar, masalan, oshqozon-ichak tizimi buzilishlari

### **BOLALIK ENSA VIZUAL EPILEPSIYASI (COVE)**

- Miya tuzilishidagi anomaliyalarga bog'liq fokal tutqanoqlar
- Celiakiya, epilepsiya va miya kalkifikatsiyasi sindromi (gliadin antitelolarini tekshirish)
- Vizual aurali migren
- Progressiv miokloniya epilepsiyalari — Lofor kasalligining dastlabki bosqichlarida fokal sensorli vizual tutqanoqlar yuzaga kelishi mumkin
- Chiroqqa sezgir bo'lgan zatila epilepsiyasi — bunda fokal sensorli vizual tutqanoqlar yorug'lik tufayli yuzaga keladi

### **FOTOSEZGIR ENSA EPILEPSIYASI (POLE)**

- Yuvenil mioklonik epilepsiyasi va boshqa generalizatsiyalangan epilepsiyalar, fotostimulyatsiyalangan tutqunliklar bilan
- Bolalar uchun zatil ko'rish epilepsiyasi — fokal sensorli ko'rish tutqunliklari tez-tez uchraydi, ammo yorug'lik bilan chaqirilmaydi
- Migren va ko'rish aurasiga ega
- Progressiv mioklonik epilepsiyalar — fokal sensorli ko'rish tutqunliklari Lafor kasalligining boshlang'ich bosqichlarida paydo bo'lishi mumkin

### **QOVOQ MIOKLONIYASI BILAN KECHUVCHI EPILEPSIYASI (EEM)**

Qovoq miokloniya, ko'zlarni sekin yopish va yorqin nur bilan chaqirilishi, bu sindromni boshqa holatlardan odatda oson ajratib olishni anglatadi.

**Differensial diagnostika quyidagilarni o'z ichiga oladi:** • Tiklar bo'lishi, masalan, ko'z tiklari Absonslarga yoki mioklonik tutqunliklarga fotostimulyatsiya ta'siri boshqa sindromlar va etioziyalarda kuzatilishi mumkin, lekin vek miokloniyasi kuzatilmaydi.

### **MIYOKLONIK ABSANSLI EPILEPSIYA (EMA)**

- **Lennox-Gasto sindromi** — atypik absanslar ritmik titrash yoki tonus yo'qolishi bilan yuzaga kelishi mumkin, ammo EEGda sekin (<2,5 Gts) spike-to'lqin ko'rsatiladi, bu esa bu sindromni ajratib turadi.
- **Bolalar uchun absansli epilepsiya** — mioklonik titrashlar tipik absans tutqunliklari bilan birga bo'lishi mumkin, lekin ular past amplitudaga ega va qo'llarni bosqichma-bosqich tonik chiqarishga olib kelmaydi.
- **Mioklonik absansli tutqunliklar** kamdan-kam hollarda boshqa etiologyalar bilan yuzaga kelishi mumkin, ammo ular tutqunliklarning asosiy turiga aylanishi juda kam uchraydi.

### **BOLALARDA ABSANS EPILEPSIYASI (CAE)**

**Yuvenil absans epilepsiyasini** ko'rib chiqish zarur, agar bola  $\geq 10$  yoshda bo'lsa va kam uchraydigan (masalan, kuniga bir marta) absans tutqanoqlari bo'lsa.

**\*\*Miyoklonik yorg'inli epilepsiya (o'ng tomoni)\*\***ni ko'rib chiqish zarur, agar ko'z qovoqlarining takrorlanadigan, ritmik, tez tortishlari, ko'z bolasining yuqoriga qarashi va boshning yengil cho'zilishi bo'lsa; tutqanoqlar tez-tez uchraydi va ko'zlarni yummoq va fotostimulyatsiya tomonidan keltirib chiqariladi.

**Miyoklonik absans epilepsiyasini** ko'rib chiqish zarur, agar yuqori ekstremitalarning 3 Gts chastotada miyoklonik tortishlari va qo'llarning bosqichma-bosqich olib chiqilishi mavjud bo'lsa.

### **MIYOKLONIK-ATONIK TUTQANOQLAR BILAN EPILEPSIYA (EMATS)**

- Lennox-Gasto sindromi — tonik tutqanoqlar aniq ifodalangan, EEGda sekin (<2,5 Gts) spayk-to'lqin va uyquda umumiy paroksizmik tez ( $\geq 10$  Gts) faollik kuzatiladi
- Yosh bolalarda miokloniya epilepsiyasi — mioklonično-atonik tutqanoqlar kuzatilmaydi
- Drav sindromi
- Rivojlanish va/yoki epileptik ensefalopatiya, uyquda spayk-to'lqinlar faolligi
- Progressiv miokloniya epilepsiyalari

### **SINDROM LENNOKSA-GASTO (LGS)**

- Drave sindromi
- Miokloniya va atoniyalarning tutqanoq bilan epilepsiya
- Rivojlanish entsefalopatiyasi va/yoki uyqudagi spayk to'lqinlari bilan epilaptik entsefalopatiya
- 20-uzuk sindromi

**DIQQAT!** Agar vizualizatsiya natijalari normal bo'lsa, metabolik etiologyalarni chiqarib tashlash kerak, garchi ular kamdan-kam uchraydi.

### **RIVOJLANISH ENSEFALOPATIYASI VA/YOKI EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA SPAYK-VOLNLARI BILAN UYQUDA AKTIVATSIYA (DEE-SWAS, EE-SWAS)**

- **Lennox-Gasto sindromi** – sekin spayk-to'lqinlar ko'pincha uyg'onish holatida ham, uxlayotganda ham uchraydi, uyqudagi EEGda umumiy paroksizmal tez ( $\geq 10$  Gts) faoliyat kuzatiladi va tonik tutqanoqlar qayd etilishi mumkin, fokal motor tutqanoqlar kam uchraydi.
- **Bosh miya struktural anomaliyasi** – uyqudagi spayk-to'lqinlarning faollashuvi kognitiv yoki xulq-atvor regressiyasi bilan birga bo'lmasligi mumkin.

- **O'z-o'zini cheklovchi fokal epilepsiya sindromlari bolalarda** – uyqudagi spayk-to'lqinlarning faollashuvi kognitiv yoki xulq-atvor regressiyasi bilan birga bo'lmasligi mumkin.
- **Regressiya etiologiyalari (masalan, autizm spektri buzilishi)** – uyqudagi spayk-to'lqinlarning faollashuvi yuzaga kelishi mumkin, ammo regressiya spayk-to'lqin faollashuvi bilan vaqt jihatdan bog'lanmagan.

**DIQQAT!** Ushbu sindrom kam uchraydi, barcha epilepsiya holatlarining faqat ~0,5% ni tashkil etadi, uni haddan tashqari baholamaslik kerak. Spayk-to'lqin faollashuvi bilan bog'liq aniq va doimiy regressiya bo'lishi kerak, bu regressiya uyquda sekin to'lqin bosqichida spayk-to'lqin faollashuvi bilan vaqt jihatdan bog'lanishi zarur.

### **FEBRIL INFEKTSIYASI BILAN BOG'LIQ EPILEPSIYA SINDROMI (FIRES)**

- O'tkir infeksiyon ensefalit
- O'tkir ensefalopatiya, boshqa etiologiyalar tomonidan qo'zg'atilgan tutqanoqlar, masalan, gipoksik-ischemik miyaga zararlanish, mitoxondrial buzilishlar.

### **GEMIKONVUL'SIYA-GEMIPLEGIYA-EPILEPSIYA SINDROMI (HHE)**

#### **KO'RIB CHIQISH**

- Drav sindromi — febril gemikloniya epileptik statusi yuzaga kelishi mumkin va u vaqtincha gemiparez bilan birga bo'lishi mumkin (Toddning parezi), ammo ushbu sindromning vizualizatsiya belgilari ko'rinmaydi.
- Sterj-Veber sindromi — fokal motor epileptik statusi chaqaloqlarda yuzaga kelishi va gemiparez bilan birga bo'lishi mumkin, ammo Sterj-Veber sindromining tipik teri va MRT belgilari mavjud.
- Rasmussen sindromi — ushbu sindrom fokal tutqanoqlar bilan namoyon bo'ladi, ularning chastotasi asta-sekin ortadi, keyin esa yarim miyaning sekin rivojlanayotgan atrofiyasi va gemiparez kuzatiladi, odatda bu jarayon oylar yoki yillar davom etadi.
- Fokal epileptik status va unga hamroh gemiplejiya boshqa etiologiyalarga ko'ra, masalan, gemorragik yoki ishemik insult, infeksiya, mitoxondrial buzilishlar tufayli.

### **YUVENIL'NAYA MIOKLONICHESKAYA EPILEPSIYA (JME)**

- **Yuvenil'naia absansnaia epilepsiya** — mioklonik tutqanoqlarning yo'qligi bilan ajralib turadi (bu turdagi tutqanoqlar faqat yuvenil' absans epilepsiyasiga xos).
- **Miokloniyalar bilan epilepsiya** — agar ko'p takrorlanadigan, ritmik, tez (4-6 Gts) ko'z qimirlatishlar mavjud bo'lsa; tutqanoqlar juda tez-tez uchraydi.
- **Mioklonik absansli epilepsiya** — agar yuqori a'zolarni mioklonik chayqalishlar (3 Gts chastotada) bilan birga tonik o'zaro ajralishlar bo'lsa.
- **Miya strukturaviy anomaliyalari** — agar mioklonik yoki generalizatsiyalangan tonik-klonicheskie tutqanoqlar va fokal belgilar bo'lsa, ularni tutqanoqdan tutqanoqqa kuzatish kerak.
- **Progressiv mioklonik epilepsiyalar** — agar miokloniya davolanishga chidamli bo'lsa, kognitiv qobiliyatlarning pasayishi va fon EEG sekinlashishi kuzatilsa.

### **YUVENIL'NAIA ABSANSSNAIA EPILEPSIYA (JAE)**

- **Yuvenil'na mioklonik epilepsiya** — mioklonik tutmalar mavjudligi yuvenil' absans epilepsiyasini ushbu sindromdan farq qiladi.
- **Bolalik absans epilepsiyasini ko'rib chiqish kerak**, agar 12 yoshgacha bo'lgan bolada tez-tez (kuniga bir necha marta) absans tutmalari bo'lsa.
- **Eyelid miokloniyalar bilan epilepsiyani ko'rib chiqish kerak**, agar takrorlanuvchi, ritmik, tez (4 Gts dan yuqori) ko'z qovoqlari tebranishlari bo'lsa, ko'zlarning yuqoriga qarab siljishi va boshni orqaga egish

bilan; tutmalar juda tez-tez uchraydi.

- **Mioklonik absanslar bilan epilepsiyani** ko'rib chiqish kerak, agar yuqori ekstremitalarda 3 Gts mioklonik tebranishlar va tonik uzoqlashish bo'lsa.
- **Struktural anomaliyani** ko'rib chiqish kerak, agar absans yoki generalizatsiyalangan toniko-klonik tutmalar va joylashgan belgilarning tutmalardan-tutmalarga ketma-ket kuzatilishi bo'lsa.

## **GENERALIZACILASHGAN TONIK-KLONIK TUTQINLAR BILAN EPILEPSIYA (EGTCA)**

- **Genetik epilepsiya bilan febril tutqanoqlar plus spektri:** 6 yoshdan keyin davom etgan febril tutqanoqlarning anamnezi bilan ajralib turadi.
- **Yuvensiya absans epilepsiyasi:** Absans tutqanoqlarining mavjudligi bilan ajralib turadi.
- **Yuvensiya mioklonik epilepsiyasi:** Mioklonik tutqanoqlarning mavjudligi bilan ajralib turadi.
- **Fokal yoki ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlar**
- **Epileptik bo'lmagan tutqanoqlar**
- **Anaoksik tutqanoqlar bilan hushdan ketish**

## **. UYQUGA BOG'LIQ GIPERMOTOR (GIPERKINETIK) EPILEPSIYA (GEP)**

- **Oila fokal epilepsiyasi va o'zgaruvchan cho'qqilar (FFEVF):** SHE ga mos keladigan hujumlar oila a'zolarida FFEVF bilan yuzaga kelishi mumkin, lekin oila SHE aniq FFEVF dan farq qiladi, chunki oila a'zolarining barchasida SHE ga mos keladigan hujumlar kuzatiladi.
- **Parasomniyalar:** SHE hujumlari odatda qisqa (<2 daqiqa), keskin boshlanishi/yakunlanishi bilan, har bir hujumda harakatlarning stereotipik xususiyatlari bor va ularning kechasi davomida klasterlashishi mumkin (uyqudan to'liq uyg'onishga qadar), hujum paytida ong saqlanishi ko'p hollarda kuzatiladi. Parasomniyalar ko'proq davom etadi (>10 daqiqa), voqea har bir holatda o'zgaruvchan va kamroq uchraydi, ko'pincha tungi bir martadan oshmaydi va ularni bemor uyqudan keyin 1-2 soat o'tib sezadi; bemor hodisa paytida chalg'igan bo'ladi va hodisa haqida eslamaydi.
- **Epileptik bo'lmagan hujumlar:** SHE bilan bemorlarda xato qilib, epileptik bo'lmagan hujumlar tashxisi qo'yilishi mumkin, chunki ular hujumda ikki tomonlama harakatlar bilan ongi saqlanadi va ictal EEG aniq ictal patrondan ko'rsatmasligi mumkin. SHE ni epileptik bo'lmagan hujumlardan ajratib bo'ladi, chunki SHE hujumlari stereotipik giperkinezik belgilarga, qisqa davomiylikka va kechasi uyqudan keyin klasterlashishga ega, shu bilan birga epileptik bo'lmagan hujumlar kamroq stereotipik va odatda hushyorlik holatida yuzaga keladi.
- **REM xulq-atvorining buzilishi:** Bu REM parasomniyasi bo'lib, odatda kech yoshda (>50 yosh) boshlanadi. Giperkinezik harakatlar stereotipik emas va jonli tushlarga mos keladi.
- **Uyquda paydo bo'ladigan boshqa fokal hujumlar:** Ushbu hujumlar SHE da kuzatilgan tipik giperkinezik yoki assimetrik tonik/distonik belgilarga ega emas.

## **OILAVIY MEDIYAL VISOCHNAY EPILEPSIYA (FMTLE)**

- **Oilali fokal epilepsiya va o'zgaruvchan fokallar bilan (FFEVF):** FMTLE shundan farq qiladi, chunki oilaning barcha a'zolarida miyasiya temporal lobning zararlanishi bilan bog'liq bo'lgan tutqunliklar kuzatiladi.
- **Spontan temporal tuzilmaviy miyaning anomaliyalari tufayli epilepsiya:** Oilaviy anamnez mavjud emas.
- **Fiziologik dezhavyu:** U odatda yengil va tez o'tib ketuvchi tabiati bilan ajralib turadi, hamda kamdan-kam holda tasodifiy ravishda yuzaga keladi (masalan, yilda bir marta yoki undan kam). Dezhavyu klasterlashuvi kuzatilmaydi. Ko'pincha u ba'zi holatlar (masalan, yangi joyga borish, ma'lum bir harakatni bajarish) bilan chaqiriladi.

## **EPILEPSIYA ESHITISHGA XOSLIKLAR BILAN (EAF)**

- **Oilaviy fokal epilepsiya o'zgaruvchan fokuslar bilan (FFEVF):** FEFV bilan oilada bo'lgan odamda EAF bilan mos keladigan tutqunliklar paydo bo'lishi mumkin, lekin oilaviy EAF ni tashxislash uchun oilada barcha ta'sirlangan shaxslar EAF bilan mos keladigan tutqunliklarga ega bo'lishi kerak.

- **Psixiatrik kasalliklar:** Sluxoviy gallyutsinatsiyalar EAF dan oson ajratiladi, chunki ular ko'proq surunkali xarakterga ega va psixiatrik sluxoviy gallyutsinatsiyalar murakkabroq bo'ladi.

- **Tinnitus:** Ushbu kasallik keng tarqalgan va shuning uchun bemorning oilasida tasodifan mavjud bo'lishi mumkin. U fokal sensorli sluxoviy tutqunliklardan farq qiladi, chunki u odatda periferik sluxoviy tizimdagi kasalliklar bilan bog'liq ravishda quloqda shovqinning ko'proq davomiyligi va ictal sluxoviy sezgilarni kuzatib boradigan boshqa tutqunlik belgilari mavjud bo'ladi.

## **. OILAVIY FOKAL EPILEPSIYASI VARIABELLAR FOKUSLAR BILAN (FFEVF)**

- Oila gipermotorli (giperkinezik) epilepsiyasi, uxlash bilan bog'liq:** Oila a'zolarining barchasida ushbu sindromga mos epilepsiya bo'ladi.

- Oila eshitish xususiyatlari bilan bog'liq epilepsiya:** Oila a'zolarining barchasida ushbu sindromga mos epilepsiya bo'ladi.

- Oila mezial temporal epilepsiyasi:** Oila a'zolarining barchasida ushbu sindromga mos epilepsiya bo'ladi.

## **O'QISH YUZAGA CHIQUALGAN EPILEPSIYA (EWRIS)**

- Neepileptik zaikash:** Neepileptik zaikash o'z-o'zidan takrorlanishlar, tovushlarning, bo'laklarning, so'zlarning yoki iboralarining cho'zilishi va o'z-o'zidan jim tanaffuslar bilan tavsiflanadi, bu vaqtda zaikashgan odam tovushlarni ayta olmaydi.

- Yuve'nil miyoklonik epilepsiya** quyidagicha farqlanadi:

- Garchi kognitiv induksiya praksiya (ya'ni fikrlash yoki qaror qabul qilish) juve'nil miyoklonik epilepsiyada tan olingan bo'lsa-da, o'qish yoki til orqali yuzaga keladigan hujumlar mavjud emas.
- Juve'nil miyoklonik epilepsiyada miyoklonik chayqalishlar yuqori ekstremitalarda lokalizatsiya qilinadi, o'qish orqali yuzaga keladigan epilepsiya esa orofatsial mushaklarda (masalan, jag'larda) bo'ladi.
- Juve'nil miyoklonik epilepsiyada miyoklonus asosan ertalab yuzaga keladi, o'qish orqali yuzaga keladigan epilepsiyada esa bu kam uchraydi.
- Juve'nil miyoklonik epilepsiyada spontan miyoklonus paydo bo'lishi mumkin, bu o'qish orqali yuzaga keladigan epilepsiyada kam uchraydi.
- Juve'nil miyoklonik epilepsiyada EEGda fototashvishli reaksiya ko'pincha uchraydi.
- Fokal hujumlar oksipital-temporal tarmoqlarda o'qish orqali yuzaga kelishi kam, ammo orofatsial miyoklonus mavjud emas.

## **PROGRESIV MIOKLONIK EPILEPSIYA (PME)**

- Drave sindromi** — uning birinchi yilida namoyon bo'lishi kutiladi.

- Yuve'nil miyoklonik epilepsiya** noto'g'ri davolansa va umumiydashgan hujumlarni kuchaytiradigan dori-darmonlar bilan davolansa, progreessiv miyoklonik epilepsiyalarni taklid qilishi mumkin.

## **RASMUSSEN SINDROMI**

Rasmussen sindromini boshlang'ich bosqichlarda diagnostika qilish qiyin bo'lishi mumkin, chunki u boshqa fokal motorli tutqanoqlar sabablari bilan farqlanmasligi mumkin. Differensial diagnostika qilishda e'tiborga olinishi kerak bo'lgan boshqa holatlar quyidagilarni o'z ichiga oladi:

- Miya strukturaviy anomaliyalari — ayniqsa, agar bu yarimsharli bo'lsa va tasvirlarda deyarli sezilmasa (masalan, fokal kortikal displaziya 1-turi) • Mitoxondrial buzilishlar, masalan, mitoxondrial ensefalopatiya, laktatatsidoz va insultga o'xshash epizodlar (MELAS) yoki POLG bilan bog'liq bo'lgan kasalliklar • Antitellalar/avtoimmun etilogiya — odatda faqat bir yarimshar bilan cheklanmaydi • Gemikonvulsiya-gemiplegiya-epilepsiya sindromi (HHE) • Turli etioji bilan o'tkir ensefalit, gemiplejiya va tutqanoqlar bilan namoyon bo'ladi

## **OBJEKTIV VA SUBYEKTIV SABABLAR EPILEPSIYANING DIFFERENSIYAL DIAGNOZIDA QIYINLIKLARNI KELTIRADI**

Epilepsiyaning differensial diagnostikasi bo'yicha qiyinchiliklarning obyektiv va subyektiv sabablari mavjud. Obyektiv sabablarga shuni kiritish mumkinki, neepileptik paroksizmik nevrologik holatlarning tarqalishi juda yuqori bo'lib, epilepsiyaning tarqalishidan ancha oshib ketadi. Xususan, bolalar orasida neepileptik paroksizmik buzilishlar juda ko'p uchraydi.

Epileptik va neepileptik holatlarning differensial diagnostikasi shuningdek shuni ham qiyinlashtiradi, chunki shifokor o'zi ko'pincha tutqanoqni ko'rmaydi va uni faqatgina yaqinlari yoki tasodifiy guvohlar tomonidan berilgan to'liq bo'lmagan tavsifga asoslanib baholashga majbur bo'ladi. Ushbu shaxslar tibbiy ta'limga ega bo'lmagan sababli, odatda klinik simptomlarni aniq tasvirlab bera olmaydilar. Diagnostik xatolarning eng keng tarqalgan sababi — bemorning kasallik tarixi to'g'risida yetarlicha puxta ma'lumot yig'ilmasligidir. Kasallik tarixini yaxshi yig'ish uchun shifokor bemor va uning yaqinlariga «to'g'ri» savollar berishi kerak, bu esa maxsus bilimlarga ega bo'lmasdan amalga oshirib bo'lmaydi. Har doim shuni yodda tutish kerakki, epilepsiya diagnostikasi — tavsiflovchi diagnozdir, va tutqanoqning qanday tasvirlanganiga, uning paydo bo'lish sharoitlariga va hokazolarga qarab, yakuniy diagnoz aniq bo'ladi. Bemorni va paroksizmik epizodlarning guvohlarini diqqat bilan so'roq qilish juda muhimdir.

Boshqa tomondan, aniq klinik tavsifga ega bo'lishiga qaramay, shifokor har doim epilepsiyaga duch kelganiga ishonch hosil qilolmaydi. Chunki epilepsiyada laboratoriya tadqiqotlari mutlaq diagnostik ahamiyatga ega emas. Har doim tutqanoq paytida EEG yozib olish imkoniyati bo'lmaydi, va tutqanoqdan keyingi EEG to'liq normal bo'lishi mumkin. Rutinni interiktal EEGda salbiy natijalar 50% bemorlarda epilepsiyaning ishonchli diagnozi mavjud bo'lsa ham aniqlanadi. Rutinni EEGni qayta yozish salbiy natijalar ehtimolini 30% ga kamaytiradi, uyqudan keyingi EEGni yozish esa 20% ga kamaytiradi [114]. Hattoki tutqanoqli EEG ham doimo ma'lumotli bo'lmasligi mumkin va medial temporal epilepsiya va chuqur frontal miyaning epilepsiyasi holatlarida butunlay normal bo'lishi mumkin. Boshqa tomondan, bolalikdagi yaxshi tanilgan yoshga bog'liq bening epileptik discharge'lar (Roland spayklari) sog'lom populyatsiyada keng tarqalganligi ma'lum. Agar bemorda epilepsiya bo'yicha jiddiy oilaviy

anamnez bo'lsa, o'zi sog'lom bo'lsa ham, EEGda tasodifan va diagnostik ahamiyatsiz epileptik o'zgarishlar aniqlanishi ehtimoli sezilarli darajada oshadi.

EEGdagi fiziologik o'zgarishlarni «epileptik» yoki «epileptiform» sifatida talqin qilish — yana bir keng tarqalgan xato, ayniqsa, nevrologiya mutaxassisligi bo'yicha yetarlicha neyrofiziologik ta'limga ega bo'lmagan shifokorlarda. Elektroensefalografiyaning asoslarini bilmaslik, nafasni tezlatish vaqtida asosiy ritmning sekinlashishi, gipnagogik gipersinkroniya va ko'z harakatlari tomonidan keltirilgan artefaktlarni «epileptik» hodisalar sifatida talqin qilishga olib keladi, bu esa epilepsiya xato diagnoziga olib keladi. Bundan tashqari, EEG o'zgarishlari ko'pincha bemorning klinik xususiyatlaridan ajralib baholanadi. EEGni sog'lom kattalarda 0,5 – 2% hollarda «epileptik» sifatida noto'g'ri tavsiflash mumkinligi haqida hisoblanadi. Afsuski, diagnostik jihatdan aniq bo'lmagan epizodni «ushlash» va yozib olish har doim ham mumkin bo'lmaydi, chunki ular sporadik ravishda paydo bo'ladi va ularning kelib chiqishi ko'pincha oldindan aytib bo'lmaydi.

Epilepsiyaning differensial diagnostikasi bo'yicha obyektiv qiyinchiliklar, agar shifokor aqliy zaiflik va/yoki harakat buzilishlari bilan og'rigan bemor bilan duch kelsa, ko'payadi. Ushbu bemorlar guruhi, odatda, miya strukturaviy o'zgarishlariga ega bo'ladi va natijada ularning «oddiy» EEGsi yoshga mos normalardan sezilarli farq qilishi mumkin. Harakat buzilishlari bo'lgan bemorlar, ayniqsa bolalikdagi serebral falaj bilan og'riganlar, turli xil g'ayrioddiy harakatlarga ega bo'lib, ularning ba'zilar tutqanoq kabi bo'lib ko'rinishi mumkin. Aqliy zaiflikka ega bo'lgan bemorda, shuningdek, epileptik o'xshash xulq-atvor o'zgarishlari paydo bo'lishi mumkin: tartibsiz harakat faolligi, tajovuzkorlik yoki aksincha, «to'xtab qolish» va ko'zning to'xtab qolishi kabi.

## **1.6.7. EPILEPSIYADA PSIXIYATRIK KOMORBID PATOLOGIYA**

### **1.6.7.1. Epilepsiyali bemorlarda depressiya**

Epilepsiyada faol depressiyaning tarqalish darajasi 23,1% ni tashkil etadi, va epilepsiya bilan bemorlarda depressiyani rivojlanish xavfi umumiy populyatsiyaga nisbatan 2,7 baravar yuqoridir [120]. Epilepsiya bilan bemorlarda depressiya yuklamasi uning hayot sifatiga va remissiyaga erishish imkoniyatiga salbiy ta'siri, shuningdek, PEPni qabul qilishning yomonlashuvi, kasallik bilan bog'liq yuqori to'g'ridan-to'g'ri va bilvosita xarajatlarni o'z ichiga oladi [121, 122]. Depressiya, shuningdek, bemorlar orasida odatlangan xulq-atvor, davolanish rejimiga kamroq rioya qilish, shuningdek o'z joniga qasd qilish xavfi bilan bog'liq ravishda erta o'lim xavfini oshiradi [50, 123–125].

Depressiya tashxisi MKB-10 mezonlariga moslik asosida qo'yiladi, bu mezonlar Ilova №1 da keltirilgan.

· Epilepsiya bilan 18 yoshdan katta bemorlarda depressiyani aniqlash uchun rus tilidagi "Epilepsiyali bemorlarda depressiv buzilishlar bo'yicha nevrologik so'rov" (Neurological Disorders Depression Inventory for Epilepsy – NDDI-E) [128] yordamida skrining o'tkazish tavsiya etiladi (Ilova G2).

Tavsiya darajasi B (dokonlik darajasi - 2).

Izoh: Depressiyani aniqlash uchun klinik suhbat ko'p vaqt olishi mumkin bo'lgani uchun skrining so'rovnomalari o'tkazilishi mumkin, bu so'rovnomalar yordamida depressiyaga duchor bo'lgan bemorlar bilan batafsil tekshiruv o'tkaziladi. NDDI-E – bu PEP uchun maxsus yaratilgan depressiyaning og'irligini baholovchi yagona so'rovnoma. So'rovnoma 15 dan ortiq mamlakatlarda, shu jumladan Rossiyada lingvistik-madaniy validatsiyadan o'tdi va u hozirgi katta depressiv epizodlarni aniqlashda samarali ekanligini ko'rsatdi [126]. Bir nechta meta-tahlillar [127] bu so'rovnomaning hozirgi depressiv epizodlarni aniqlashda yaxshi samaradorligini ko'rsatdi. Hozirgi depressiv epizodni aniqlash uchun optimal nuqta – 12 dan

ortiq ball (Se – 88,16%, Sp – 81,82%). So'rovnomaning to'rtinchi bandi ("Men o'limni afzal ko'rardim") o'z joniga qasd qilish xavfini aniqlashda foydali bo'lishi mumkin [128].

### **1.6.7.2. Epilepsiya bilan bemorlarda xavotirli buzilishlar**

Xavotirli buzilishlar epilepsiya bilan bemorlarda uchraydigan eng ko'p kuzatiladigan psixiatriya kasalliklaridan biridir, ular kasallikning moliyaviy yuklamasini sezilarli darajada oshiradi va hayot davomiyligi hamda sifatiga salbiy ta'sir ko'rsatadi. Xavotirli buzilishlar PEPni qabul qilishning yomonlashuvi, davolanishga yetarlicha javob bermaslik, kognitiv sohada ko'plab shikoyatlar, tez-tez tibbiy yordamga murojaat qilish va o'z joniga qasd qilish xavfini oshirish bilan bog'liq ekanligi aniqlangan.

Xavotirli buzilishlar, avvalo, izohsiz yoki muhim bo'lmagan sababga bog'liq bo'lmagan kuchli va nazorat qilinmaydigan xavotir yoki qo'rquv bilan namoyon bo'ladi. Ko'pincha bu kelajakdagi xavotirlar, salbiy voqealarni kutish va aniqlanmagan hislar bilan bog'liqdir. Xalqaro kasalliklar tasnifi (MKB-10) bir qator xavotirli buzilishlarni ajratadi, ulardan asosiylari: umumiy xavotirli buzilish (GTR), panik buzilish (PR) agorafobiya bilan va agorafobiyasiz, ijtimoiy xavotirli buzilish, posttravmatik stress buzilishi (PTSB) va obsesiv-kompulsiv buzilish (OKB).

Epilepsiya bilan bemorlarda xavotirli buzilishlarning rivojlanishiga olib keladigan bir qator omillar mavjud, masalan, kasallik tomonidan keltirilgan kasb sohasidagi cheklovlar, oilani qurish imkoniyatiga nisbatan noaniqlik, tutqanoqlarning qayta sodir bo'lishi xavfi va stigma.

Shuningdek, epilepsiya bilan bemorlarda xavotirli buzilishlar nafaqat kasallikka psixologik reaksiya bo'lib, balki ular bilan birgalikda neyrobiologik rivojlanish mexanizmlariga ega.

Yuqoridagilarga asoslanib, epilepsiya bilan bemorlarda xavotirli buzilishlarni iloji boricha erta aniqlash tavsiya etiladi.

· Epilepsiya bilan 18 yoshdan katta bemorlarda xavotirli buzilishlarni skrining qilish uchun GTR-7 baholash shkalasi (Ilova G3) [130, 486] yoki Kasalxonada xavotir va depressiya shkalasining (HADS-A, Ilova G4) [461] moduli ishlatilishi tavsiya etiladi.

Tavsiya darajasi B (dokonlik darajasi – 2).

Izohlar: GTR-7 baholash shkalasi umumiy xavotirli buzilish va boshqa xavotirli buzilishlarni yuqori sezgirlik va maxsuslik bilan aniqlash imkonini beradi. Agar skrining ijobiy bo'lsa (Ilovalar G3 va G4 dagi shkalalar tafsiri), bemor psixiatrga yanada batafsil tekshiruv uchun yo'naltirilishi kerak.

**Epilepsiyaga shubha qilgan barcha bemorlarga boshqa nevrologik va somatik kasalliklar bilan differensial diagnostika o'tkazish tavsiya etiladi, bu diagnostik xatolik va kechiktirilgan yoki noto'g'ri davolash tufayli bemorga zarar etkazish xavfini kamaytirishga yordam beradi [138, 139, 460]. (Differensial diagnostika rejasi Ilova B da keltirilgan).**

Tavsiya darajasi B (dokonlik darajasi – 3).

Izoh: Epilepsiyani noto'g'ri tashxis qo'yish holatlarining chastotasi 2% dan 71% gacha o'zgarib turadi. Noto'g'ri tashxis PEPning noto'g'ri ishlatilishiga olib keladi va bemorlarning transport vositalarini boshqarish imkoniyatiga ta'sir qiladi hamda mehnat qobiliyatini cheklaydi [138–144].

- **Kardiogen kelib chiqishli paroksizmik buzilishlarga shubha bo'lganda, kardiolog konsultatsiyasi va kompleks kardiologik tekshiruv o'tkazish tavsiya etiladi [6, 460].** Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).
- **Epilepsiyaga shubha qilgan barcha bemorlarga, epileptik tutqanoqlarning provokatsiyasiz (yoki reflektor) mavjudligini aniqlash va psixogenik bo'lmagan epileptik tutqanoqlardan differensial diagnostika o'tkazish uchun batafsil shikoyatlar va anamnez yig'ish tavsiya etiladi [3, 145, 139, 460].** Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).

Izoh: Anamnezda, bemorning tutqanoqdan oldin, davomida va keyin nima bo'lganini aniqlash kerak. Paroksizmik voqea nafaqat bemorning, balki hodisani ko'rgan shaxsning tavsifiga ham asoslanishi muhimdir. Turli xil epileptik tutqanoqlar uchun bir qator klinik xususiyatlar xosdir, shuning uchun diagnostika klinik belgilarning kombinatsiyasiga asoslanishi kerak. Batafsil anamnez boshqa turdagi epileptik tutqanoqlarni aniqlash uchun zarur: miyoklonik, fokal va absans tutqanoqlari, shuningdek psixogenik bo'lmagan epileptik tutqanoqlardan (PNEP) ajratib olish uchun ham muhimdir [134, 460, 146, 147]. PNEP uchun differensial diagnostika mezonlari: paroksizmaning davomiyligi 10 minutdan oshishi [148], tosning stereotipik harakatlari [149, 150], ritmik harakatlarning o'zgaruvchan amplitudasi [151, 152], tutqanoq vaqtida ong va xotiraning saqlanishi (sezgirlik 63%, maxsuslik 96%) [153]. Tutqanoqdan keyin ongning aralashishi epilepsiya bilan bemorlarda 67% holatda, GTPK bilan bemorlarda 100% holatda va PNEP bilan bemorlarda 13–16% holatda aniqlanadi [149, 154].

- **Epilepsiyaga shubha qilgan barcha bemorlarga, genetik epilepsiya shaklidan differensial diagnostika o'tkazish uchun batafsil irsiy anamnez yig'ish tavsiya etiladi** [139, 146, 460].

Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).

Izoh: Genetik umumiy epilepsiya bilan ona tomonidan kasallangan bolalarda har qanday epileptik tutqanoq turi xavfi 4–8% ni tashkil qiladi; otadan bo'lsa, bu xavf umumiy populyatsiyaga qaraganda biroz yuqoriroqdir [146]. Agar birinchi darajali qarindoshlardan ko'pi kasallangan bo'lsa, bola uchun xavf 30% va undan ortiq bo'ladi. Epilepsiya bilan probandning ukalari orasida rivojlanish xavfi 2,5–6,7%, probandning farzandlari uchun esa 1,6–6,3% ni tashkil etadi [155].

- **Epilepsiyaga shubha qilgan barcha bemorlarga, epilepsiya turini, epilepsiya turini va/ yoki epilepsiya sindromini, epilepsiyaning etimologiyasini va komorbid holatlarni aniqlash uchun epileptik tutqanoqlarni MPEL tasnifoti asosida differensial diagnostika o'tkazish va antiepileptik terapiyani tanlash tavsiya etiladi** [1, 5, 163].

Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).

## 2.2. Fizik tekshiruv

- **Epilepsiyaga shubha qilgan bemorga, teri qoplamalari, yurak-qon tomir tizimi, ruhiy holat, psixomotor va nutq rivojlanishini (bolalarda) baholashni o'z ichiga olgan umumiy tibbiy ko'rik o'tkazish tavsiya etiladi, bu genetik epilepsiya shakli klinik fenotipining mavjudligini/yo'qligini aniqlash va boshqa nevrologik va somatik kasalliklar bilan differensial diagnostika o'tkazishga yordam beradi** [1, 133, 164, 165, 462].

Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).

- **Birinchi marta rivojlangan epileptik tutqanoq bilan bemorga nevrologik ko'rik o'tkazish tavsiya etiladi, bu nevrologik holatni baholash va epileptik tutqanoqlarning qaytalanish xavfini aniqlashga yordam beradi** [133, 463].

Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).

Izoh: P.R. Camfield va hamkorlari bolalarda birinchi marta rivojlangan epileptik tutqanoqdan keyin fokal nevrologik simptomatikani aniqlash, epileptik tutqanoq turini belgilash va 30/168 holatda qaytalanish xavfini oldindan aytish imkonini berdi [166]. Qaytalanish xavfi bir qator xavf omillarining yig'indisidan iborat: irsiy og'irlik, perinatal miyaga zarba, o'tgan neyroinfektsiyalar va JMT, fokal nevrologik simptomatikalar, EEGda epileptiform faoliyat, MRIda miyadagi tuzilmaviy o'zgarishlar. Qaytalanish xavfi 60% yoki undan yuqori bo'lsa, bu yuqori xavfga teng bo'lib, birinchi epileptik tutqanoqdan keyin epilepsiyani aniqlash va davolashni boshlash imkonini beradi [3, 5, 6].

- **Epilepsiyasi yangi tashxis qilingan bolalar va kattalarga kognitiv va xulq-atvor buzilishlarini skrinlashtirish, so'nggi mutaxassislar tomonidan neyropsixologik tekshiruv o'tkazish zaruriyatini belgilash tavsiya etiladi** [167, 168].  
Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).  
Izoh: Bolalar va kattalarning taxminan yarmi kognitiv yoki xulq-atvor buzilishlarini kasallikning dastlabki bosqichida sezishi mumkin [169-171].
- **Epilepsiya bilan bemorlarga, agar kognitiv defisit va xulq-atvor buzilishlari (bemorlardan va ularning yaqinlaridan yodlash, diqqatni jamlash yoki kundalik hayotda tartibsizlik haqidagi subyektiv shikoyatlar asosida) mavjud bo'lsa, mutaxassislar tomonidan neyropsixologik tekshiruv (neyropsixologik test) o'tkazish, kognitiv va xulq-atvor buzilishlarini obyektivlashtirish, shuningdek, terapiya tayinlash tavsiya etiladi** [166, 167].  
Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 5).  
Izoh: Yodlash, diqqat, IQ, nutq va xulq-atvor buzilishlari nafaqat fokal (vysjonal) epilepsiya bilan bemorlarda, balki idiopatik (genetik) umumiy epilepsiyalarda, ayniqsa, yoshi o'tgan mioklonik epilepsiya bilan bemorlarda ham kuzatiladi [172].
- **Epilepsiya bilan bemorlarga, davolashning samaradorligini baholash, kognitiv funksiyalar, xulq-atvorni baholash va PEP qabul qilganlikdan keyin yuzaga kelgan klinik jihatdan muhim o'zgarishlarni aniqlash uchun 6-9 oy ichida neyropsixologik tekshiruv o'tkazish tavsiya etiladi** [175, 176].  
Tavsiya darajasi C (dokonlik darajasi – 3).  
Izoh: Dinamik neyropsixologik tekshiruvni o'tkazish, yodlash, nutq yoki ijrochi funksiyalar buzilishini aniqlashga yordam beradi, bu esa bemorga shifokor tomonidan belgilangan dori-darmon rejimiga rioya qilishni qiyinlashtirishi mumkin, shuningdek, PEPning yon ta'sirlari [175, 176], takroriy bosh miya shikastlanishlari, epileptik holat yoki epilepsiyaning dekompensatsiya holatida kognitiv funksiyalarning pasayishi [177-179] kuzatiladi.
- **Farmakoterapiyaga chidamli epilepsiya bilan bemorlarga, jarrohlikdan oldingi tekshiruv bosqichida va operatsiyadan keyingi davrda neyropsixologik tekshiruv o'tkazish tavsiya etiladi, bu esa operatsiya sonrası kognitiv defisitni prognozlash va aniqlashga yordam beradi** [180–185].  
Tavsiya darajasi B (dokonlik darajasi – 2).  
Izoh: Vaqti-vaqti bilan rezektsiya operatsiyalari, eng ko'p uchraydigan jarrohlik amaliyoti, 45% bemorlarda xotira buzilishlariga olib kelishi mumkin [185, 186]. Operatsiya kognitiv buzilishlarning yomonlashishiga va yangi buzilishlarning rivojlanishiga olib kelishi mumkin [187]. Epilepsiyani jarrohlik bilan davolash bolalar uchun keyingi kognitiv rivojlanishga ijobiy ta'sir ko'rsatishi mumkin [188]. Jarrohlik amaliyotiga tayyorlanayotgan bemorlarda deyarli 50% holatda affektiv buzilishlar kuzatiladi [189], bu esa qo'shimcha baholashni va mos davolanishni talab qiladi [190].

### 2.3 Laboratoriya diagnostik tadqiqotlar

- **Epilepsiya ehtimoli bor barcha bemorlarga quyidagi laboratoriya tahlillarini o'tkazish tavsiya etiladi, bu esa differentsial diagnostika va qo'shimcha kasalliklarni istisno qilishga yordam beradi:**
  - Umumiy (kliniki) qon tahlili;
  - Biokimyoviy qon tahlili (umumiy oqsil, albomin, siydik kislota, kreatinin, glyukoza, natriy, kaliy, kaltsiy, magniy, xloridlar, aspartataminotransferaza, alaninaminotransferaza darajasini tekshirish);
  - Ko'rsatmalar bo'yicha: psixoaktiv moddalar, shu jumladan narkotik moddalar va psixotrop moddalarning qon, nafas va siydikdagi metabolitlarini immunokimyoviy usulda miqdoriy aniqlash.

- **Ichkilik, narkotik yoki boshqa toksik zaharlanish holatida tibbiy guvohlik berish** [191,192, 139, 463].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**  
**Izoh:** Ushbu tadqiqotlar ro'yxati etarli, ammo cheklangan emas. Tekshiruv rejasi kasallikning klinik manzarasi va boshqa obyektiv, laboratoriya va instrumentallik usullari yordamida olingan ma'lumotlardan kelib chiqqan holda tuzilishi kerak.
- **Yangi boshlanadigan epileptik tutqanoqlari, isitma, psixik holatning o'zgarishi, meningit simptomlari bo'lgan bemorlarga lumbar punktatsiya va likvorni tekshirish tavsiya etiladi,** infeksiyon va autoimmun kasalliklarni differentsial diagnostikasi maqsadida [191, 193–196].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**  
**Izoh:** Likvorni tsitoz, oqsil va glyukoza (GLUT1) darajasini tekshirish zarur.
- **Autoimmun etiologiyali epilepsiyaga shubha qilinadigan bemorlarga differentsial diagnostika o'tkazish, antitelalarni aniqlash va immunokorreksion davolashni belgilash maqsadida quyidagi testlar o'tkazilishi tavsiya etiladi:**
  - Qon va cerobrosipinal suyuqlikda NMDA-R, AMPA, glycine, GABAa-R, GABAb-R, DPPX, CASPR2, LGI1, IgLON5, GAD antitelalarini aniqlash [195, 197-200, 464].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 4).**
- **Paraneoplastik jarayon bilan bog'liq autoimmun epilepsiyaga shubha qilinadigan bemorlarga differentsial diagnostika o'tkazish, antitelalarni aniqlash va immunokorreksion davolashni belgilash maqsadida quyidagi testlar o'tkazilishi tavsiya etiladi:**
  - LGI1 (timoma); GAMK-V (kichik hujayrali o'pka raklari); GAMK-A (timoma); NMDA-R (yovvoyi tuxum teratoma); GAD65 (o'pka karcinomasi); AMPA-R (timoma, kichik hujayrali o'pka raklari, ko'krak adenokarsinomalari); va boshqalar.  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 4).**
- **Infeksiyon epilepsiya ehtimoli bo'lgan bemorlarga, agar neyrotsistikerkos belgilari mavjud bo'lsa, *T.solium* ga qarshi antitelalarni aniqlash uchun qon va cerobrosipinal suyuqlikni tekshirish tavsiya etiladi** [195, 202, 465].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**  
**Izoh:** *T.solium* ga qarshi antitelalar yoki antigenlar neyrotsistikerkosni tasdiqlashning asosiy klinik mezonidir.
- **VICH infeksiyasi bo'lgan bemorlarga infeksiyon epilepsiya ehtimoli mavjud bo'lsa, VICH-1, 2 virusiga qarshi IgM va IgG antitelalarini aniqlash uchun qon tahlilini o'tkazish tavsiya etiladi** [204, 205, 466, 467].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 4).**
- **Neyrotoksoplazma (*Toxoplasma gondii*) infeksiyasi mavjud bo'lgan bemorlarga infeksiyon epilepsiya ehtimoli mavjud bo'lsa, qon va cerobrosipinal suyuqlikda toksoplazmaga qarshi IgG va IgM antitelalarini aniqlash, shuningdek, toksoplazma DNTsini PCR usuli bilan aniqlash tavsiya etiladi** [206].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**
- **Cytomegalovirus infeksiyasi belgilari bo'lgan bemorlarga infeksiyon epilepsiya ehtimoli mavjud bo'lsa, cerobrosipinal suyuqlik va qon tahlilida sitomegalovirusga qarshi PCR usuli bilan molekulyar biologik tekshiruv o'tkazish tavsiya etiladi** [207, 205].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**
- **Herpes simplex virus (HSV) infeksiyasi bo'lgan bemorlarga infeksiyon epilepsiya ehtimoli mavjud bo'lsa, herpestik ensefalitni tasdiqlash uchun qon va cerobrosipinal suyuqlikda antitelalarni aniqlash, shuningdek, PCR yordamida herpes simplex virusining DNT sini aniqlash tavsiya etiladi** [208, 205].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**

**Izoh:** Herpes simplex ensefalitidan keyin 27% bemorlarda autoimmun epilepsiya rivojlanadi [208].

- **Herpesvirus 6A/B bo'lgan bemorlarga infeksiyon epilepsiya ehtimoli mavjud bo'lsa,** periferik qonda virusga qarshi antitelalar va DNT aniqlanishi kerak [209, 205].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**
- **Klešov ensefaliti bo'lgan bemorlarga infeksiyon epilepsiya ehtimoli mavjud bo'lsa,** kerakli PCR usulida qon va cerebrospinal suyuqlikda klešov virusining DNT sini aniqlash va IgM, IgG antitelalarini tekshirish tavsiya etiladi [210, 211].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 5).**
- **Borrelioz belgilari bo'lgan bemorlarga infeksiyon epilepsiya ehtimoli mavjud bo'lsa,** PCR usuli bilan Borrelia burgdorferi sensu lato guruhiga qarshi antitelalarni aniqlash va DNT ni cerebrospinal suyuqlikda tekshirish tavsiya etiladi [212].  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 4).**
- **Metabolik etilogiyali epilepsiya bo'lgan bemorlarga barcha tegishli biokimyoviy tahlillarni o'tkazish tavsiya etiladi,** bu qatoriga ammiak kislotalari va acilkaritilarning tadem mass spectrometriyasi, siydikdagi organik kislotalarning gaz xromatografiya va mass-spektrometriyasi kiradi.  
**Tavsiya etilgan daraja B (dokonlik ishonchliligi darajasi – 3).**  
**Izoh:** Xalqaro Epilepsiya Ligasiga ko'ra, sakkiz xil metabolik epilepsiya turi tan olinadi [213].
- **Epilepsiya bo'lgan bemorlarga, agar ular antiepileptik preparatlar (PƏP) qabul qilayotgan bo'lsa, dorilarning terapevtik monitoringini o'tkazish tavsiya etiladi.**  
**Tavsiya etilgan daraja C (dokonlik ishonchliligi darajasi – 4).**  
**Izoh:** Terapevtik monitoring dorilarning dozalarini optimallashtirish, dozalashning individual diapazonini aniqlash uchun, shuningdek, toksik holatlar va dozaning noxush ta'sirlarini kuzatish uchun zarur.

---

## 2.4 Instrumental diagnostika tadqiqotlari

2.4.1. Elektroensefalografiya Kirish: elektroensefalografiya (EEG), (elektron - elektr; ensefalon - miya; grafiya - yozish) miyaning korteksidagi piramidal hujayralarning dendritlarida shakllanadigan tormozlovchi va hayajonlantiruvchi postsinaptik potentsiallarning o'z-o'zidan tebranishlarini qayd etish usulidir. EEG - epilyepsiya bilan og'rigan bemorlar uchun markaziy nerv tizimini funksional diagnostikalanishning asosiy usulidir. Quyidagilarni ajratish mumkin: a) rutinni EEG - 30 daqiqalik davomiy yozuv; b) uyqu EEGsi - yozuv davomida bemor uxlaydi, shu paytda encefalogrammada uyquning bosqichlariga mos keluvchi xos patterlar qayd etiladi; v) video-EEG - nafaqat miyadagi bioelektrik faoliyatni qayd etish, balki bemorning video tasvirini ham vaqt bo'yicha sinxronlashtirilgan holda olishni o'z ichiga oladi. Amaliyotda bu metodlarning kombinatsiyalari mumkin. Tahlil metodologiyasi esa egatli o'zgarishlar (epileptiform grafik elementlar) va ularning turli kombinatsiyalarini aniqlashga asoslanadi. Interiktal faollik - epilyepsiya tutqanoqsiz davrda kuzatiladi, va iktial faollik - epilyepsiya tutqanoqini xarakterlaydi. Miya strukturalaridagi shikastlanishning biomarkeri - tegishli proyeksiyaga joylashgan uzatmalarda bioelektrik faollik tezligini sekinlashtirishdir. EEGni qayd etishda Rossiya epileptik ligasining klinik neyrofiziologiya bo'yicha ekspert kengashining tavsiyalariga rioya qilish zarur va tasvirlashda klinik elektroensefalografiyada ishlatiladigan terminlar lug'atidan foydalanish lozim [219, 220]. Epilepsiya ehtimoli yoki allaqachon aniqlangan diagnoz bo'lgan bemorlarda EEG birinchi marta yuzaga kelgan epileptik tutqanoqdan keyin epilepsiyaning rivojlanishini prognoz qilish, epileptik sindromni diagnostika qilish va davolash samaradorligini baholash uchun qo'llaniladi.

- Tavsiya etiladi: birinchi marta tug'ma epileptik tutqanoqni boshdan kechirgan bemorlarga standart EEG va funktsional sinovlar o'tkazilishi epilepsiyaning rivojlanishini prognoz qilish uchun [220, 221, 468]. Tavsiya darajasi: C (dalillarning ishonchliligi darajasi - 5). Izoh: Birinchi marta yuzaga kelgan epileptik tutqanoqdan keyin EEGda epileptiform faollikning aniqlanishi, qayta tutqanoqning yuzaga kelish xavfini yuqori darajada ko'rsatadi. Bir martalik tekshiruvning sezgirlik 20 - 55% oralig'ida bo'ladi va tekshiruvlar soni oshgani sayin sezgirlik 90% gacha oshadi [222 - 266].
- Tavsiya etiladi: epilepsiya bilan og'rigan bemorlarga epileptik sindromni diagnostika qilish uchun standart EEG va funktsional sinovlar o'tkazilishi [227]. Tavsiya darajasi: C (dalillarning ishonchliligi darajasi - 5). Izoh: Ba'zi hollarda EEG, muvofiq epileptik sindromni tashxislashda o'ziga xos elektroflografik patterlarni aniqlashda yordam beradi  
**EPILEPSIYADA EEG**

## **ELEKTROENSEFALOGRAFIYA**

### **Fokal Kortikal Displaziya**

#### **Fon**

Fon EEG (elektroensefalogramma) normal bo'lishi mumkin yoki fokal kortikal displaziya ustida fokal sekinlashishni ko'rsatishi mumkin. Agar epileptik spazmlar yoki umumiy tutilish turlari mavjud bo'lsa, fon kengaytirilgan sekinlashishni yoki gipzaritmiya (gipseritmiya) ko'rsatishi mumkin.

#### **Interiktal**

Interiktal EEG normal bo'lishi mumkin yoki fokal kortikal displaziya joylashuvida fokal interiktal epileptiform anomaliyani ko'rsatishi mumkin.

- Ko'p nuqtali mustaqil tishlamalar yoki umumiy spayk-to'lqinlar (<3 Gts) umumiy tutilish turlari bilan bemorlarda ko'rilishi mumkin.
- Gipzaritmiya epileptik spazmga ega bo'lgan bemorlarda ko'rilishi mumkin.

#### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uyqudan mahrum bo'lish, uyqulilik va uyquda kuchayadi. Uyqudagi EEGni olish juda muhim, chunki uyquda EEG normal bo'lishi mumkin, ammo anomaliya faqat uyquda ko'rinadi, ayniqsa epileptik spazmlar xavfi bor chaqaloqlarda.

#### **Iktal**

Fokal, ritmik epileptiform discharge (to'kilishlar) fokal kortikal displaziya bilan bog'liq EEGda eng tipik xususiyatdir va bu jo'yali kortikal displaziya joylashuvi bilan bo'ylama moslikni ko'rsatadi. EEGda fokal kortikal displaziya mavjud bo'lmagan joylar joylashuvida yomon lokalizatsiyalangan iktal o'zgarishlar ko'rinishi mumkin, bu esa juda sezilarli bo'lmagan susayish yoki faqat ritmik sekinlashish shaklida bo'lishi mumkin.

Agar epileptik spazmlar yoki umumiy tutilishlar mavjud bo'lsa, bu tutilish turlari bilan bog'liq iktal EEG ko'rinishi bo'lishi mumkin.

## **TUBEROZ SKLEROZ**

## **Fon**

Fona EEG normal bo'lishi mumkin yoki korikal tuberlar ustida fokal sekinlashishni ko'rsatishi mumkin. Epileptik spazmlar yoki umumlashgan tutqanoqlar mavjud bo'lsa, fona keng tarqalgan sekinlashishni yoki hiparitimiyani ko'rsatishi mumkin.

## **Mezpristup**

Interiktal EEG normal bo'lishi mumkin yoki korikal tuberlarning joylashgan joyida fokal interiktal epileptiform anomaliya ko'rsatishi mumkin.

Ko'p nuqtali mustaqil spayklar yoki umumlashgan spayk-to'lqinlar (odatda <3 Gts) bir nechta tuberga ega yoki umumlashgan turdagi tutqanoqlari bor odamlar da ko'rinishi mumkin.

Hiparitimiyani epileptik spazmlarga ega odamlar da ko'rish mumkin.

## **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari uxlashdan mahrum bo'lish, uxlash va uyquda kuchayadi. Uyquda EEG olish muhim, chunki epileptik spazmlar xavfi bo'lgan chaqaloqlarda uyg'oq EEG normal bo'lishi mumkin, ammo anomaliya faqat uyquda bo'lishi mumkin.

## **Pripadkalar**

Fokal, ritmik epileptiform chiqishlar tuberioz sklerozga ega bemorlarda skalp EEG ning eng xos xususiyati hisoblanadi, ularda fokal tutqanoqlar kuzatiladi. Fokal ictal EEG o'zgarishi, tutqanoqlar boshlanadigan korikal tuber bilan makoniy korrelyatsiyani ko'rsatadi. Skalp EEGga yetib bo'lmaydigan korikal tuberlar, kamdan-kam aniqlanadigan yoki ritmik sekinlashishni o'z ichiga olgan ictal o'zgarishlarga ega bo'lishi mumkin.

Agar epileptik spazmlar yoki umumlashgan tutqanoqlar mavjud bo'lsa, ularning turiga mos ictal EEG kuzatilishi mumkin.

## **LISSENSEFALIYA**

### **Patogenik variant**

#### **Fon**

Fon EEG odatda abnormal bo'ladi va keng tarqalgan yuqori amplitudali tez faoliyatni (alfa va beta chastotalari), keng tarqalgan sekinlashishni, yuqori amplitudali spike yoki o'tkir faoliyatni (keyingi EEG sustlanishi bilan yoki undan holda) yoki gipstaritmiya (epileptik spazmlar bilan odamlar orasida kuzatiladi) ko'rsatishi mumkin.

Anik genetik etilogiyalar EEGda afzal bo'lgan shablonlarga ega bo'lishi mumkin, masalan, oldingi agiriya-pahigiriya va DCX patogenik variantlari bo'lgan bolalar diffuz o'rtacha amplitudali alfa faoliyatiga ega bo'lishi mumkin, shu bilan birga orqa ko'proq kortexonalik anomaliya va LIS1 patogenik variantlari bo'lgan bolalarda o'tkir to'lqinlarning portlashlari va susayish davrlari bo'lishi mumkin.

#### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uxlashdan mahrum bo'lish, uyqusizlik va uxlashda kuchayadi. Uyqu vaqtida EEG olish, epileptik spazmlar xavfi bo'lgan chaqaloqlar uchun juda muhim, chunki epileptik spazmlar faqat uxlayotganda yoki uyg'onishda ko'rinishi mumkin.

#### **Iktal**

Iktal EEG mavjud bo'lgan pripadlar turini aks ettiradi. Epileptik spazmlar yoki umumiy pripadlar mavjud bo'lsa, bu pripadlar bilan bog'liq iktal EEG kuzatiladi.

## **SUBKORTIKAL TASMALAR GETEROTOPIYASI**

### **Fon**

Fonda EEG normal bo'lishi mumkin yoki diqqatni tortadigan yoki tarqalgan sekinlashishni ko'rsatishi mumkin.

### **Interiktal (hujumlar orasidagi davr)**

Fokal interiktal epileptiform anomaliya kuzatilishi mumkin. Shuningdek, ko'p markazli mustaqil tishlar yoki generalizatsiyalangan tish-to'lqin (odatda  $<3$  Hz) bo'lishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari uyqusizlanish, uyqu va uyqu holatida kuchayishi mumkin.

### **Iktal (hujumli davr)**

Fokal hujum turlarida fokal, ritmik epileptiform ajralishlar mavjud bo'lishi mumkin. Agar generalizatsiyalangan hujumlar mavjud bo'lsa, u holda bu hujum turlari bilan bog'liq iktal EEG kuzatilishi mumkin.

## **KULRANG MODDANING HETEROTOPIYASI**

### **Fon**

Fon EEG normal bo'lishi yoki lokal yoki kengaytirilgan sekinlashishni ko'rsatishi mumkin. Epileptik spazmlar mavjud bo'lsa, fon EEG gipzaritmiya ko'rsatishi mumkin.

### **Oraliq davr**

Interiktal EEGda lokal epileptiform anomaliya ko'rinishi mumkin, bu heterotopiya joylashuviga bog'liq.

Ko'p joyli mustaqil spayklar yoki umumiy spayk-to'lqinlar (odatda  $<3$  Gts) umumiy epileptik turdagi xuruji bo'lgan bemorlarda ko'rinishi mumkin.

Gipzaritmiya epileptik spazmlar bilan kasallangan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uxlashni yo'qotish, uyqu va uxlash holatida kuchayishi mumkin. Epileptik spazmlar xavfi bo'lgan chaqaloqlarda EEG olish uxlash vaqtida muhim, chunki uyg'oq EEG normal bo'lishi mumkin, ammo anomaliya faqat uxlash vaqtida mavjud bo'lishi mumkin.

### **Xuruji davri**

Fokal ritmik epileptiform bo'shliqlar fokal xurujlar bilan kuzatilishi mumkin, bu esa heterotopiya bilan fazoviy bog'liqligini ko'rsatadi. Iktal boshlanishi aynan heterotopik nodulda yoki yuqori qismdagi korteksda yuzaga kelishi mumkin. Skalpaning EEG-si uchun mavjud bo'lmagan heterotopiyalar EEGda yomon lokalizatsiyalangan iktal o'zgarishlarga ega bo'lishi mumkin, bu naqshlar ba'zan sezilarli bo'lmagan so'nish yoki faqat ritmik sekinlashishni o'z ichiga olishi mumkin.

Agar epileptik spazmlar yoki umumiy xuruji mavjud bo'lsa, u holda iktal EEG bu xuruj turlariga bog'liq bo'lgan EEG-ni ko'rsatishi mumkin.

## **POLIMIKROGIRIYA**

## **Fon**

Fon EEB normal bo'lishi mumkin yoki polimikrogiriyaga tegishli qobiqda fokal sekinlashish yoki past kuchlanishli tez chastotalarni ko'rsatishi mumkin. Epileptik spazmlar yoki umumiy turdagi qarishlar mavjud bo'lsa, fon kengaytirilgan sekinlashish yoki gipasaritmiya ko'rsatishi mumkin.

## **Oraliq (interiktil)**

Polimikrogiriyaning joylashuvi bilan bog'liq bo'lgan fokal interiktil epileptiform anomaliyalar kuzatilishi mumkin.

Ko'p markazli mustaqil spayklar yoki umumiy spayk-to'lqinlar (odatda <3 Gts) umumiy turdagi qarishlarga ega bo'lgan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

Epileptik spazmlar bo'lgan bemorlarda gipasaritmiya kuzatilishi mumkin.

## **Aktivatsiya**

EEB anomaliyalari uyquni kamaytirish, uxlash holatida yoki uyquda kuchayadi. Uyqudagi EEB olish, epileptik spazm xavfi bo'lgan chaqaloqlar uchun muhimdir, chunki uyg'ongan EEB normal bo'lishi mumkin, ammo anomaliya faqat uyquda bo'lishi mumkin.

## **Qarish (iktal)**

Fokal, ritmik epileptiform chiqishlar polimikrogiriyaning joylashuvi bilan bo'lgan makoniy korrelyatsiyani ko'rsatishi mumkin. Skalp EEB uchun mavjud bo'lmagan polimikrogiriyaga, EEBda yomon lokalizatsiya qilingan iktal o'zgarishlar bilan bo'lishi mumkin, bu patterlar kamdan-kam kuzatilgan susayish yoki faqat ritmik sekinlashishni o'z ichiga olishi mumkin.

Agar epileptik spazmlar yoki umumiy qarishlar mavjud bo'lsa, bu qarish turlariga mos keluvchi iktal EEB ko'rsatilishi mumkin.

## **GEMIMEGALENEFALIYA**

### **Fon**

Fon elektroensefalogramma (EEG) odatda anomaliyalangan yarimsharning joylashgan hududida markaziy sekinlashishni ko'rsatishi mumkin. Agar epileptik spazmlar yoki umumiy turlari bo'lsa, fon keng tarqalgan sekinlashishni yoki giperaritmiya ko'rsatishi mumkin.

### **O'rtacha**

Fokal interiktil epileptiform anomaliya anomaliyalangan yarimshar hududida ko'rish mumkin. Bir nechta mustaqil to'lqinlar yoki umumiy spike-to'lqinlar (odatda <3 Gts) umumiy turlaridagi tutqanoqlar bo'lgan bemorlarda ko'rinishi mumkin.

Gipasaritmiya epileptik spazmlar bilan bo'lgan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uyquni cheklash, uyqudagi va uxlash holatida kuchayishi mumkin. Epileptik spazmlar xavfi bo'lgan chaqaloqlarda EEGni uyquda olish muhimdir, chunki uyg'oq EEGda epileptik spazmga oid tipik anomaliyalari ko'rinmasligi mumkin, bu anomaliya faqat uyquda bo'lishi mumkin.

### **Hujjatli**

Fokal epileptik tasavvurlar yarimsharning anomaliyasida yuzaga kelgan fokal epileptik tutqanoqlar uchun EEG niqoblarida ko'rinadi.

Agar epileptik spazmlar yoki umumiy tutqanoqlar mavjud bo'lsa, ularning EEGning ictal ko'rinishi ko'rinishi mumkin.

## **SHIZENCEFALIYA**

### **FON**

Fonal EEG normal bo'lishi mumkin yoki yoriq ustida markaziy sekinlashishni ko'rsatishi mumkin. Epileptik spazmlar yoki umumiy turlari tutishlar mavjud bo'lsa, fon sekinlashishni yoki gipsaritmiyani ko'rsatishi mumkin.

### **ORALIKTAN OLDIN**

Yoriq joylashuvi atrofida markaziy interiktal epileptiform anomaliya kuzatilishi mumkin.

Ko'p markazli mustaqil chiqishlar yoki umumiy spayk-to'lqinlar (<3 Gts) umumiy tutish turlari bo'lgan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

Gipsaritmiya epileptik spazmlar bo'lgan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

### **AKTIVATSIYA**

EEG anomaliyasi uyqu yetishmasligi, uxlash yoki uxlashda kuchayishi mumkin. EEG olishda uyquda bo'lishi juda muhim, chunki uyqudagi EEG, dori-darmonlarni nazorat qilishda mushak spazmlari xavfi bo'lgan chaqaloqlar uchun zarurdir, chunki uyquda bo'lgan anomaliya faqat uxlash holatida namoyon bo'lishi mumkin.

### **TUTISHA**

Markaziy ritmik epileptiform chiqarishlar, yoriq bilan makoniy korrelyatsiyani ko'rsatib beradi.

Agar epileptik spazmlar yoki umumiy tutishlar bo'lsa, EEG ictal bo'lib, bu tutishlar turidagi EEG ni ko'rsatishi mumkin.

## **GIPOTALAMIK GAMARTOMA**

### **Fon**

Fon EEG normal bo'lishi mumkin, va ko'pincha boshida shunday bo'ladi. Shuningdek, o'chokli sekinlashuv (temporal > frontal > occipital hududlarida) kuzatilishi mumkin. Epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar mavjud bo'lsa, fon keng tarqalgan sekinlashish yoki hipsaritmiya ko'rsatishi mumkin.

### **Interiktal**

Interiktal EEG odatda normal bo'ladi. O'chokli interiktal epileptiform anomaliya (temporal > frontal > occipital hududlarida) kuzatilishi mumkin.

Ko'p o'chokli mustaqil spike yoki generalizatsiyalangan spike-to'lqinlar (odatda <3 Gts) generalizatsiyalangan tutqanoqlari bo'lgan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

Hipsaritmiya epileptik spazmlar bo'lgan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari uyqusizlik, uyquchanlik va uyquda kuchayishi mumkin. EEGni uyquda olish, epileptik spazmlar xavfi bo'lgan chaqaloqlar uchun muhim, chunki uyqu holatidagi EEG normal bo'lishi mumkin, va anomaliya faqat uyquda paydo bo'lishi mumkin.

### **Pristupniy**

Gipotolamik gamartomalar skalyap EEGga to'g'ri kelmaydi, va iktial EEG normal bo'lishi mumkin yoki faqat yengil sekinlashish yoki ritmik sekinlashishni ko'rsatishi mumkin.

Agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar mavjud bo'lsa, bu tutqanoqlarga bog'liq iktial EEG ko'rinishi mumkin.

## BOSH MIYA ANGIOMASI

### Fon

Fonaviy EEG normal bo'lishi yoki bosh miya angiomalari joylashgan hududlarda o'choqli sekinlashish yoki susayish belgilari bilan namoyon bo'lishi mumkin.

### Mezhpristupnaya (Tutilishlar orasidagi holat)

Angiomaning joylashgan hududida o'choqli interiktal anomaliyalar kuzatilishi mumkin.

### Aktivatsiya

EEG anomaliyasi uyqusizlik, uyquchanlik va uyqu davrida kuchayadi.

### ⚠️ DIQQAT!

Giperventilatsiya bosh miya qon tomirlarining torayishiga olib kelishi mumkin, bu esa ba'zi hollarda bosh miya perfuziyasining buzilishiga va nevrologik simptomlarning yuzaga kelishiga sabab bo'lishi mumkin. Ichki bosh miya tomir malformatsiyalari mavjud bo'lsa, giperventilatsiyadan qochish tavsiya etiladi.

### Huruj vaqtida (Tutqanoq xurujlari davrida)

O'choqli ritmik epileptiform razryadlar o'choqli tutqanoqlar vaqtida kuzatiladi va angiomalarning joylashuvi bilan fazoviy korrelyatsiya qiladi.

## SINDROM STURJ-VEBER

---

### Fon

- **Normal bo'lishi mumkin** yoki **leptomeningeal angioma joylashgan hududda fokal sekinlashuv yoki susayish** kuzatilishi mumkin.
- Agar **epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar** mavjud bo'lsa, EEG **tarqalgan sekinlashuv yoki gipsaritmiya** ko'rsatishi mumkin.

### Meyntutqanoqli (interiktal) o'zgarishlar

- **Fokal interiktal epileptiform anomaliyalar** leptomeningeal angioma ustida kuzatilishi mumkin.
- **Ko'p o'choqli mustaqil spayklar yoki generalizatsiyalangan spayk-to'lqinlar** (odatda <3 Gts) generalizatsiyalangan tutqanoqlarga moyil bemorlarda uchraydi.
- **Gipsaritmiya** epileptik spazmlarga ega bemorlarda kuzatilishi mumkin.

### Aktivatsiya

- **Uyqudan mahrum qilish, uyquchanlik va uyqu** holatlarida EEG o'zgarishlari kuchayishi mumkin.
- **Yangi tug'ilgan chaqaloqlar va go'daklar** uchun EEGni **uyquda yozib olish** muhim, chunki ularning **uyg'oq holatidagi EEG normal bo'lishi**, lekin **uyquda anomaliyalar aniqlanishi** mumkin.

Diqqat!


**Giperventilyatsiya** miyaning qon tomirlarini toraytiradi, bu esa **miya perfuziyasining buzilishiga va nevrologik simptomlarning paydo bo'lishiga** olib kelishi mumkin. **Ichki boshqotiruvchi tomir malformatsiyalarida giperventilyatsiyadan qochish tavsiya etiladi.**

Tutqanoq paytidagi EEG (iktal EEG)

- **Fokal ritmik epileptiform razryadlar** fokal tutqanoqlar vaqtida, leptomeningeal angioma joylashuvi bilan **anatomik bog'liq holda** paydo bo'ladi.
- Agar **epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar** mavjud bo'lsa, **o'ziga xos tutqanoqli EEG naqshlari** kuzatilishi mumkin.

## ARTERIOVENOZ MALFORMATSIYA

*Fon*

 **Fon EEG normal bo'lishi mumkin** yoki AVM joylashgan hududda **fokal sekinlashish** yoki **faollikning susayishi** kuzatilishi mumkin.

---

*Meyorlararo (interiktal) faoliyat*

⚡ **Fokal spayklar** yoki **o'tkir to'lqinlar** AVM joylashgan mintaqada kuzatilishi mumkin.

---

*Aktivatsiya (EEG o'zgarishlari)*

- ▲ \ **Uyqusizlik (uyqudan mahrum qilish),**
- ▲ **Mudrash,**
- ▲ **Uyqu** – EEG'dagi anomaliyalarni kuchaytirishi mumkin.

**Muhim!**

**! Giperventilyatsiyadan saqlanish kerak!**

Bu miya qon tomirlarini toraytirib, perfuziyaning buzilishiga va nevrologik simptomlarga olib kelishi mumkin. Ichki bosh miya qon tomir malformatsiyalari bo'lgan bemorlarda giperventilyatsiya xavf tug'dirishi mumkin.

---

*Tutqanoq paytidagi EEG (iktal faoliyat)*

*Fokal ritmik epileptiform razryadlar – AVM joylashgan mintaq bilan bog'liq bo'lgan tutqanoqlar paytida **kuzatiladi.***

**GIPPOKAMP SKLEROZI**

## Fonal EEG

- **Ko'pincha normal**, lekin ba'zan **kichik fon sekinlashuvi** kuzatilishi mumkin.
  - **TIRDA (Temporal Intermittent Rhythmic Delta Activity)** – **gippokampus sklerozi tomonida vaqtinchalik, epizodik ritmik delta-aktivlik** uch bemordan birida uchraydi.
- 

## Me'yorlararo (interiktal) EEG

- **Norma bo'lishi mumkin** yoki
  - **Fokal o'tkir to'lqinlar, spayklar yoki spayk-to'lqin komplekslari** kuzatilishi mumkin
  - **Epileptiform aktivlik anterior temporal elektrodlarda (F7/F8, T3/T4, T5/T6) maksimal** bo'ladi.
  - **Ba'zan bilateral temporal anomaliya** ham kuzatilishi mumkin.
- 

## Aktivatsiya

- **Uyqusizlik, uyqu va uyquchanlikda** EEG o'zgarishlari kuchayadi.
  - **Giperventilatsiya** → **Fon sekinlashuvi** kuchayishi mumkin.
- 

## Iktal (tutqanoq paytidagi) EEG

- **Gippokampal boshlang'ich epileptik tutqanoqlar** → Ko'pincha **klinik simptomlar** paydo bo'lgandan keyingina EEG o'zgarishlari seziladi.
- **EEG boshlanishi:**
  - **Ritmik alfa yoki teta-aktivlikning bosqichma-bosqich kuchayishi**
  - Ba'zan **o'tkir to'lqinlar yoki spayklar** bo'lishi mumkin
  - **Maksimal o'zgarishlar anterior temporal elektrodlarda (F7/F8, T3/T4)** kuzatiladi
- **Postiktal (tutqanoqdan keyingi) EEG:**
  - **Ushbu elektrodlarda sekin to'lqinlar (delta-aktivlik) davom etishi** mumkin

△ **Muhim:** EEG o'zgarishlari **har doim ham skleroz gippokampa bilan bevosita bog'liq bo'lmasligi mumkin**, shuning uchun **klinik simptomatika va neyrovizualizatsiya natijalari** bilan solishtirilishi kerak.

## TUGMA INSULT

### 1 Fon

- ◆ Norma yoki o'choqli sekinlashish (agar EEG normal bo'lmasa, u insult joyida o'zgaradi).
- ◆ Epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar bo'lsa, EEG global sekinlashish yoki gipsaritmiya ko'rsatishi mumkin.

### 2 Myejpristupnaya (tutqanoq oralig'ida)

- ◆ Norma yoki fokal epileptiform anomaliya (insult bo'lgan hududda).
- ◆ Multifokal mustaqil spayklar yoki <3 Gts generalizatsiyalangan spayk-to'lqinlar (agar

generalizatsiyalangan tutqanoqlar rivojlangan bo'lsa).

◆ Gipsaritmiya epileptik spazmlar bo'lgan bemorlarda kuzatilishi mumkin.

### 3 Aktivatsiya

◆ EEG yomonlashishi mumkin: uyqusizlik, uyquga ketish va uyqu davrida.

◆ Uyqu EEG muhim, ayniqsa, epileptik spazmlar xavfi bo'lgan chaqaloqlarda – uyg' oq EEG normal bo'lishi mumkin, ammo anomaliyalar faqat uyquda namoyon bo'ladi.

◆ Fokal sekinlashish giperventilyatsiya paytida kuchayishi mumkin.

⚠ Muhim ogohlantirish!

! Giperventilyatsiya miyaning qon tomirlarini toraytirishi mumkin, bu esa nevrologik simptomlar yoki hatto insult xavfini oshirishi mumkin.

! Ichki bosh miyada qon tomir malformatsiyalari yoki perfuziya buzilishi bo'lsa, giperventilyatsiyadan saqlanish kerak.

### 4 Pristupnaya (tutqanoq paytida)

◆ Fokal, ritmik epileptiform razryadlar – EEG insult joyi bilan anatomik bog'liq bo'ladi.

◆ Agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar bo'lsa, EEG ushbu turlarga mos ravishda o'zgaradi.

## GIPOKSIK-ISHEMIK SHIKASTLANISH

*Fon*

EEG natijalari gipoksik-ishemik shikastlanish (GISH) og'irligiga bog'liq:

◆ **O'tkir bosqichda – tarqalgan sekinlashish**, amplitudaning o'zgarishi kuzatiladi.

◆ **Kechroq** – EEG **normal** bo'lishi yoki **o'choqli / tarqalgan sekinlashish**ni ko'rsatishi mumkin.

*Mejor tutqanoqlar oralig'ida (interiktal)*

◆ EEG **normal** yoki **o'choqli/multi-o'choqli epileptiform anomaliyalar** mavjud bo'lishi mumkin.

◆ **Multi-o'choqli mustaqil spayklar yoki generalizatsiyalangan spayk-to'lqinlar** (odatda <3 Gts) **generalizatsiyalangan tutqanoqlar** rivojlangan yosh bemorlarda kuzatilishi mumkin.

◆ **Epileptik spazmlar** bo'lsa, **gipsaritmiya** kuzatilishi mumkin.

*Aktivatsiya*

◆ EEG anomaliliklari **uyqusizlik, uyquchanlik va uyqu paytida** kuchayadi.

◆ EEGni **uyqu paytida** olish **epileptik spazm xavfi yuqori bo'lgan chaqaloqlar uchun muhim**, chunki **uyg' oq holatda EEG normal bo'lishi**, lekin **uyquda anomaliyalar** aniqlanishi mumkin.

*Tutqanoq paytidagi (iktal) EEG*

◆ **Fokal tutqanoqlar** bo'lsa – **fokal ritmik epileptiform razryadlar** kuzatiladi, ular **miya shikastlangan soha bilan anatomik bog'liq** bo'ladi.

◆ **Epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar** bo'lsa – **iktal EEG** o'zgarishlari kuzatiladi.

## **BOSH MIYA JAROHATI**

### **Fon**

Natijalar travmatik shikastlanish darajasiga bog'liq, lekin odatda fonga oid EEG o'tkir jarohat vaqtida tarqalgan yoki o'choqli sekinlashuv va amplituda o'zgarishini ko'rsatadi. Keyinchalik fon normal bo'lishi yoki o'choqli yoki tarqalgan sekinlashuvni namoyon qilishi mumkin.

### **Mejpristup**

Mejpristup (tutqanoqlar oralig'idagi) EEG normal bo'lishi mumkin yoki travmatik miya shikastlanishi joy(lar)i ustida o'choqli yoki multifokal epileptiform anomaliyalarni ko'rsatishi mumkin.

- Multifokal mustaqil spayklar yoki generalizatsiyalangan spayk-to'lqinlar (odatda <3 Gts) umumiy tutqanoqlar rivojlanadigan yosh bemorlarda kuzatilishi mumkin.
- Gipzaritmiya epileptik spazmlar rivojlanayotgan yosh bemorlarda kuzatilishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uyqu yetishmovchiligi, uyquchanlik va uyqu holatida kuchayadi. Travmatik miya jarohatidan keyin epileptik spazmlar xavfi yuqori bo'lgan chaqaloqlarda uyqu paytida EEG o'tkazish muhimdir, chunki uyg'oq holatdagi EEG normal bo'lishi mumkin, lekin anomaliya faqat uyquda paydo bo'lishi mumkin.

### **Pristup**

- Fokal tutqanoqlar bo'lsa, EEG da travma o'chog'iga mos keladigan fokal ritmik epileptiform razryadlar kuzatiladi.
- Agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar mavjud bo'lsa, ushbu tutqanoq turlariga mos keladigan iktal EEG o'zgarishlari kuzatilishi mumkin.

## **1.8.2.2.5. O'SMALAR**

DNET (Dizembrioplastik Neyroepitelial O'sma)

### **Fon**

Fon EEG normal bo'lishi mumkin yoki DNET joylashgan hududda fokal sekinlashuvni ko'rsatishi mumkin. Agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutilishlar mavjud bo'lsa, fon EEGda diffuz sekinlashuv yoki gipzaritmiya kuzatilishi mumkin.

### **Interiktal**

Interiktal EEG normal bo'lishi mumkin yoki DNET joylashgan joyda fokal interiktal epileptiform anomaliyani ko'rsatishi mumkin.

Generalizatsiyalangan turdagi tutilishlarga ega bemorlarda multifokal mustaqil spayklar yoki generalizatsiyalangan spayk-to'liqlar (<3 Gts) kuzatilishi mumkin.

Epileptik spazmlar bilan kasallangan bemorlarda gipsaritmiya aniqlanishi mumkin.

## Aktivatsiya

EEG anomaliyalari uyqusizlik, uyquchanlik va uyqu davrida kuchayadi. Epileptik spazmlar xavfi mavjud bo'lgan chaqaloqlar uchun uyqu paytida EEG o'tkazish muhim, chunki hushyorlik holatidagi EEG normal bo'lishi mumkin, lekin uyquda anomaliyalar aniqlanishi mumkin.

## Iktal

DNET bo'lgan bemorlarda EEGda eng xarakterli belgilar – bu fokal, ritmik epileptiform razryadlar bo'lib, ular DNETning joylashuvi bilan aniq bog'liq bo'ladi.

Skalp EEG bilan aniqlab bo'lmaydigan DNETlar yomon lokalizatsiyalangan iktal o'zgarishlarni ko'rsatishi mumkin, bunday holatlarda EEG faqat engil pasayish yoki ritmik sekinlashuv kabi noaniq naqshlarni namoyon qilishi mumkin.

Agar epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutilishlar mavjud bo'lsa, ushbu tutilish turlariga mos keluvchi iktal EEG o'zgarishlari ham kuzatilishi mumkin.

## PORENSEFALIK KISTA

### Fon

- **Fonal EEG normal bo'lishi yoki** kista joylashgan hududda **o'choqli sekinlashuvni** ko'rsatishi mumkin.
- Agar **avval keng tarqalgan miya shikastlanishi mavjud bo'lgan bo'lsa**, EEG da **umumiy sekinlashuv** kuzatilishi mumkin.
- **Epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar** mavjud bo'lsa, EEG da **keng tarqalgan sekinlashuv yoki gipsaritmiya** kuzatilishi mumkin.

### Interiktal

- **Interiktal EEG normal bo'lishi yoki kista joylashgan hududda o'choqli interiktal epileptiform anomaliyani** ko'rsatishi mumkin.
- Agar oldin **keng tarqalgan shikastlanish** mavjud bo'lsa, **multifokal interiktal razryadlar** kuzatilishi mumkin.
- **Multifokal mustaqil spike-lar yoki generalizatsiyalangan spike-wave razryadlari** (odatda <3 Gts) generalizatsiyalangan tutqanoqlari bo'lgan bemorlarda uchrashi mumkin.
- **Epileptik spazmlari** bo'lgan bemorlarda **gipsaritmiya** kuzatilishi mumkin.

### Faollashish

- **EEG anomaliyasi uyqusizlik, uyquchanlik yoki uyqu paytida** kuchayishi mumkin.
- **Epileptik spazmlar xavfi bo'lgan chaqaloqlarda EEG ning uyqu holatida olinishi muhim**, chunki **uyg'oq holatdagi EEG normal bo'lishi** mumkin, ammo **anomaliya faqat uyquda namoyon bo'lishi** mumkin.

### Iktal (tutqanoq vaqtida)

- **Fokal, ritmik epileptiform razryadlar — porensfalik kista bilan bog‘liq tutqanoqlarga** xos bo‘lib, kista va uning chegaralari bilan fazoviy bog‘liqlik ko‘rsatadi.
- Agar **epileptik spazmlar yoki generalizatsiyalangan tutqanoqlar** mavjud bo‘lsa, ular bilan bog‘liq iktal EEG o‘zgarishlari kuzatilishi mumkin.

## **SINDROM RASMUSSEN**

### **Fon**

Asosiy EEGda assimetriya rivojlanib, normal fiziologik ritmlarning yo‘qolishi va zararlangan yarimshar ustida sekinlashgan faoliyatning progressiv ravishda paydo bo‘lishi kuzatiladi. Bemorlarning oz qismida EEG tekshiruv vaqtida normal bo‘lishi mumkin.

### **Interiktal**

Epileptiform faollik interiktal EEGda ko‘pincha zararlangan yarimshar ustida uchraydi. Fokal epileptiform faollik kuzatilishi mumkin va u tarqalib ketishi ehtimoli mavjud. Kontralateral epileptiform faollik paydo bo‘lishi kognitiv funksiyalarning pasayishi bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin.

### **Faollashish**

EEG anomaliyalari uyqusizlik, uyquchanlik va uyqu paytida kuchayadi.

### **Iktal**

Fokal iktal EEG razryadlari fokal tutqanoqlar paytida kuzatilishi mumkin, ular ko‘pincha tez-tez uchraydi va EEGda qayd etiladi. Tutqanoqlar zararlangan yarimsharda bir nechta o‘choqlardan kelib chiqishi mumkin. *Epilepsia partialis continua* EEGning yuzaki o‘zgarishlari bilan birga kechmasligi mumkin. Ipsilonateral atrofiya tufayli EEGda qayd etilgan tutqanoqlar kontralateral tomonda yuqori amplitudali bo‘lishi mumkin.

## **FEBRIL INFEKSIYA BILAN BOG‘LIQ EPILPSIYA SINDROMI**

### **Fon**

Diqqatni tortadigan, ko‘p markazli yoki umumiy sekinlashish kuzatiladi.

### **Interiktal**

- Epileptiform anomaliyalar kuzatiladi, ular fokal, ko‘p markazli yoki umumiy bo‘lishi mumkin.
- Delta-shchëtka ekstremal patrini old miya yoki markaziy hududlarda ritmik delta-faollik bilan 1-3 Gts chastotada va o‘rtacha beta-faollik bilan kuzatilishi mumkin.

### **Iktal**

Iktal patrini odatda ritmik 10 Gts spike va spike-to‘lqin komplekslarini, past yoki o‘rtacha amplitudali tarzda ko‘rsatadi. Tutishlar jiddiy bo‘lib, ular ikkala miya yarimsharining bir nechta hududlaridan, odatda vaqt va old miyaning hududlaridan kelib chiqadi.

## **O‘Z-O‘ZINI CHEKLOVCHI (OILAVIY) NEONATAL EPILEPSIYA (SELNE)**

### **Fon**

EEG foni normal bo‘lishi mumkin yoki kichik noaniq og‘ishlar ko‘rsatishi mumkin. Faol tutqanoqlar fazasida fokal yoki tarqalgan sekinlashish kuzatilishi mumkin.

### **Interiktal**

Fokal epileptiform og'ishlar taxminan ikki uchdan birida, ko'pincha markaziy, centrotemporal yoki lobno-visceral hududlarda kuzatilishi mumkin.

### **Iktal**

Tipik iktal patrondan EEG ning boshlang'ich o'chishi tasvirlanadi, bu taxminan 20 soniyagacha davom etadi, so'ngra takrorlanuvchi spike zarbalari (asosan centrotemporal, lekin boshqa hududlar ham ta'sirlanishi mumkin) kuzatiladi. Zarbalar ko'pincha ikki tomonlama bo'ladi, ammo asinxron bo'lib, har bir tutqanoqda lokalizatsiya o'zgarishi mumkin.

## **O'Z-O'ZIDAN TUZALADIGAN OILAVIY NEONATAL-INKFANTIL EPILEPSIYA (SELFNIE)**

### **Fon, interiktal va iktial EEG**

Bu oila ichida o'z-o'zini cheklovchi neonatal epilepsiya yoki o'z-o'zini cheklovchi bolalik epilepsiya bo'lishi mumkin bo'lgan oilaviy epilepsiya.

## **O'Z-O'ZIDAN CHEKLANUVCHI (OILAVIY) INFANTIL EPILEPSIYA (SELIE)**

### **Fon**

Fon EEG normal holatda.

**E'TIBOR!** Diffuz sekinlashuv fon EEG — boshqa epilepsiya sindromlarini ko'rib chiqing.

**E'TIBOR!** Biror bir hududda barqaror fokal sekinlashuv — miya strukturaviy anomaliyasini ko'rib chiqing.

### **Interiktal**

Interiktal EEG odatda normaldir, ammo sekin uyqu davrida markaziy tishlamalar bilan variantlar tasvirlangan.

**E'TIBOR!** Fokal tishlamalar, bir hududdan boshqasiga o'tayotgan ketma-ket EEG — migratsion fokal tutqanoqlari bilan chaqirilgan bolalar epilepsiyasini ko'rib chiqing.

### **Iktal**

Tutqanoqlar fokal o'zgartirishlar bilan kuzatiladi, ular ko'pincha vaqtincha yoki orqa hududlarda boshlanadi. Iktal EEG patterni har bir tutqanoqda o'zgarishi mumkin, ammo har bir tutqanoqda iktal lokalizatsiya migratsiyasi bo'lmaydi.

## **GENETIK EPILEPSIYA VA FEBRIL KRIZLAR PLUS (GEFS+) SPEKTRI**

### **Fon**

Fon EEG normal.

### **Interiktal**

Interiktal EEG ko'pincha normal, ammo umumlashtirilgan spike-to'lqinlar yoki umumlashtirilgan spike-to'lqinlarning fragmentlari ko'rinishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uxlatishdan, uyqudan oldin va uyquda kuchayadi. Umumlashtirilgan spike-to'lqin uyquda yoki uxlatishda bo'lsa, odatda fragmentlanadi. Fragmentlangan umumlashtirilgan spike-to'lqin joylashuvni yoki ko'plab joylarni ko'rsatishi mumkin, ammo odatda doimiy ravishda

bir hududda kuzatilmaydi. Fokal spike-to'lqin morfologiyasi odatda umumlashtirilgan spike-to'lqin bilan o'xshash.

### **İktal**

İktal EEG hozirgi hozirgi xuruj turiga qarab o'zgaradi. Qo'shimcha ma'lumot olish uchun xurujlarning alohida turlarini ko'ring.

## **MIYOKLONIK EPILEPSIYA YANGI TUG'ILGAN CHAQALOQLARDA (MEI)**

### **Fon**

Foniy EEG normal.

### **Interiktal**

Umumiy spayk yoki polispayk to'lqinlari kuzatilishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

Umumiy spayk yoki polispayk to'lqinlari uyqu vaqtida faollashishi mumkin.

### **İktal**

Miyoklonik hujumlar umumiy spayk-to'lqinlar yoki polispayk to'lqinlari bilan bog'liq, taxminan 3 Gts tezlikda. Ular ko'pincha uyquda qayd etiladi va to'satdan shovqin yoki tegish yoki uzluksiz fotostimulyatsiya bilan chaqirilishi mumkin.

## **ERTA BOLALAR RIVOJLANISH VA EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA (EIDEE)**

### **Foniy/Interiktal EEG**

Foniy EEG barcha holatlarda anormaldir. Ushbu sindrom uchun majburiy bo'lganlar: yoki to'lqin-bosish, yoki diffuz kechikish bilan ko'p nuqtali epileptiform chiqishlar. To'lqin-bosish patroni yuqori voltli to'lqinlardan (150-300  $\mu$ V) iborat bo'lib, aralash spayklar va o'tkir to'lqinlarni o'z ichiga oladi, ular 1-5 soniya davom etadi, to'lqinlar orasidagi intervall 3-10 soniya bo'lib, bu davrda EEGda aniq bosish (<5  $\mu$ V) kuzatiladi.

### **İktal EEG**

İktal EEG tutqun turiga qarab o'zgaradi, qo'shimcha ma'lumot olish uchun alohida tutqun turlari bilan tanishing.

## **GO'DAKLAR EPILEPSIYASI MIGRIRUYUSHCHIMI FOKAL' HURUJLAR BILAN (EIMFS)**

### **Fon**

Fon EEG dastlab normal bo'lishi mumkin, ammo vaqt o'tishi bilan fonning diffuz kechikishi yuz beradi.

### **Interiktal**

Ko'p nuqtali chiqishlar vaqt o'tishi bilan barcha hollarda paydo bo'ladi. Kamdan-kam hollarda giparsitmiya haqida xabarlar kelgan.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uyqudan mahrum bo'lish, uyqu holati va uyquda kuchayadi.

### **İktal**

İktal EEG bir nechta mustaqil kortikal hududlarni jalb qilishini ko'rsatishi kerak. Migratsiyalovchi patron (buning uchun uzoq davom etadigan EEG talab qilinishi mumkin) bir

xil tutqun davomida bir nechta mustaqil kortikal hududlarning ketma-ket jalb qilinishini tasdiqlaydi.

## **INFANTIL EPILEPTIK SPAZM SINDROMI (IESS)**

### **Fon/Mijpristupnaya EEG**

Fon EEG fokal yoki diffuz sekinlashishni ko'rsatishi mumkin.

**DIQQAT!** Fon EEG epileptik spazmlar boshlanishidan keyin tezda normal bo'lishi mumkin, yoki anomaliya faqat uxlashda yoki uyg'onish paytida sezilishi mumkin.

### **Interiktnaya**

Fon va mijpristupnaya EEG juda tartibsiz bo'lishi mumkin, yuqori voltli sekin to'lqinlar bilan, bu to'lqinlar ko'pincha ko'p joyli spayklari va polispayklari bilan aralashgan, bu «gipsaritmiya» deb ataladi. Ba'zi bemorlarda gipsaritmiya bo'lmasdan fokal yoki ko'p joyli chiqarishlar bo'lishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyasi uyquchanlikda, uxlashda va uyg'onish paytida kuchayadi.

### **Iktal'naya**

Epileptik spazmlar ko'pincha uch fazali o'tkir yoki sekin to'lqinli yuqori voltli to'lqin bilan boshlanadi, undan keyin past amplitudali tez faoliyat va voltajning kamayishi kuzatiladi.

## **DRAVE SINDROMI (DS)**

### **Fon**

Fon odatda birinchi yil davomida normal bo'ladi (postiktal davrni hisobga olmaganda). Yoshi o'tgan sari sekin faollik paydo bo'lishi mumkin.

### **Interiktal**

Interiktal chiqishlar kuzatilishi mumkin, ular fokal, multifokal yoki umumiy bo'lishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari uyqudan mahrum qilish, uyqu va uyqu holatida kuchayadi. Ba'zi bemorlarda, klinik tutqanoqlar bilan yoki ularsiz, foton va pattern stimulyatsiyasi epileptiform anomaliyani keltirib chiqarishi mumkin.

### **Iktal**

Iktal EEG tutqanoq turiga qarab o'zgaradi, batafsil ma'lumot uchun tutqanoq turiga qarang.

**OGOHLIK!** Sezilarli (<2,5 Gts) spayk-to'lqin yoki umumiy paroksizmik tez ( $\geq 10$  Gts) faollik o'ng qulash holatida kuzatilmaydi, Lennox-Gasto sindromini ko'rib chiqing.

## **O'Z-O'ZINI CHEKLOVCHI EPILESPIYA MARKAZ-TEMPORAL SPAYKLAR BILAN (SELECTS)**

### **Fon**

Fon normal bo'lishi kerak, normal uyqu arxitekturasi bilan birga.

### **Interiktal**

Yuqa amplitudali markaz-temporal spayklar, o'tkir yoki o'tkir to'lqinlar, ular uyquda va uxlash

holatida faollashadi, bu majburiydir. Ular bir tomonlama yoki ikkilanma bo'lishi mumkin va odatda tez-tez uchraydi. Markaz-temporal spayk/o'tkir to'lqin odatiy uch fazali morfologiyaga ega bo'lib, kesma dipoliga ega — markaz-temporal elektrodlarida (C3/C4 va T3/T4) maksimal manfiylik va old tomonda maksimal musbatlik. Epileptiform anomaliya boshqa hududlarda (markaziy, temporal, frontal, oksipital) ham kuzatilishi mumkin.

**EHTIYOT!** Agar uyquda faollashish kuzatilsa, nutqning regressiyasi yoki kognitiv buzilishlar tarixini tekshiring (rivojlanayotgan va/yo'q epileptik encefalopatiya bilan spayk-to'lqin faollashuvini ko'rib chiqing).

### **Aktivatsiya**

Epileptiform faoliyat uyqu holatida va uyquda kuchayadi, bunda zarbalar ko'pincha kengroq maydonga ega bo'lib, ikkilanma sinxron bo'lishi mumkin. 10-20% bolalarda markaz-temporal zarbalar barmoq yoki oyoq barmoqlarining sezgir stimulyatsiyasi bilan faollashishi mumkin.

### **Iktal**

Hujumlar kam uchraydi, shuning uchun iktal yozuvini olish kam uchraydi, va adabiyotda ularni qayd etish haqida juda oz ma'lumotlar mavjud. Hujumlar fon EEG amplitudasining qisqa muddatli pasayishi bilan boshlanishi mumkin, keyin esa bir markaz-temporal hududda kengayib borayotgan amplitudali diffuz to'lqinlar paydo bo'ladi. Fokal yoki ikkilanma toniko-klonik hujumda iktal zarbalar ikkilanma sinxron bo'ladi (generallashtirgan hujumlardan farqli o'laroq).

## **O'Z-O'ZINI CHEKLAGAN EPILEPSIYA AVTONOM HURULLAR BILAN (SELEAS)**

### **Fon**

Fonal EEG normaldir.

**DIQQAT!** Agar biror bir hududda ketma-ket fokal sekinlashish kuzatilmasa, miyada struktural anomaliya ehtimolini ko'rib chiqing.

### **Interiktal**

Ba'zi bemorlarda standart EEG normal bo'lishi mumkin. Odatda, ko'p fokal yuqori voltli piklar yoki o'tkir to'lqinlar kuzatiladi, ular ketma-ket EEGlarda turli fokal hududlarda tez-tez paydo bo'ladi. Barcha fokal hududlar ta'sirlanishi mumkin, ammo anomaliya odatda orqa (okspital) hududlarda kuzatiladi.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari uyqudan mahrum bo'lganda, uxlayotganda va uyquda kuchayadi, bu vaqt ichida impulslarda kengaygan maydon va ikki tomonlama sinxronlashish kuzatilishi mumkin. Ba'zi bemorlarda ko'zlarni yopinchiq (markaziy ko'rishni va sezgirlikni bloklash) orqa to'ldirishni faollashtirishi mumkin.

### **Iktal**

Iktal naqshlar bir tomonlama bo'lib, odatda orqa tomondan boshlanadi, ritmik sekin (theta yoki delta) faollikni kichik piklar va/yoki tez faollik bilan aralastirgan holda.

## **BOLALIK ENSA VIZUAL EPILEPSIYASI (COVE)**

### **Fon**

Fon EEG normal.

### **Interiktal**

Zatilqon o'tkir yoki spayk-to'lqin interiktal EEGda ko'plab bemorlarda kuzatiladi, ammo u faqat

EEG uyquda ko‘rinishi mumkin. Tsentrotemporal, frontal yoki generalizatsiyalangan spayk-to‘lqinlar birgalikda mavjud bo‘lishi mumkin (20% hollarda kuzatiladi).

### **DIQQAT!**

Ushbu epilaptik sindrom rivojlanish ensafalopatiyasiga va/yoki spayk-to‘lqinlarning uyquda faollashuvi bilan epilaptik ensafalopatiyaga aylanishi mumkin. Kognitiv buzilishlar mavjud bo‘lsa, uyqudagi EEGni ko‘rib chiqing.

### **Aktivatsiya**

Fiksatsiyani o‘chirishga sezgirlik (markaziy ko‘rishni yo‘qotish orqali epileptiformli discharge'larning yengillashishi) 20-90% bemorlarda kuzatiladi. EEG anomaliyalari uxlashdan mahrum bo‘lish, uyqu va uxlash vaqtida kuchayadi. Ushbu sindromda vaqtinchalik fotostimulyatsiyaga qanday reaksiya bo‘lishi mumkinligi yoki bu tekshiruvni istisno qilishi haqida muhokama qilinadi.

### **Iktal**

Iktal boshlanishida odatdagi fon zatilqon o‘tkir yoki spayk-to‘lqin ritmini pasayishi va zatilqon tezroq ritmlar bilan past amplitudali spayklar paydo bo‘lishi kuzatiladi. Okuloklonik tushunmovchiliklar yoki iktal ko‘rishning yo‘qolishi davomida sekinroq spayk-to‘lqin ritmlari paydo bo‘lishi mumkin.

## **FOTOSEZGIR ENSA EPILEPSIYASI (POLE)**

### **Fon**

Fon EEG normal.

### **Interiktal**

Zatilo spayk yoki spayk-to‘lqinlar EEG dam olishda qayd etilishi mumkin. Tsentrotemporal spayklar yoki generalizatsiyalangan spayk-to‘lqinlar birgalikda bo‘lishi mumkin.

### **Aktivatsiya**

Zatilo spayk-to‘lqin yoki polispayk-to‘lqinlar ko‘zlarni yummoq va periyodik fotostimulyatsiya bilan osonlashtiriladi. Generalizatsiyalangan spayk-to‘lqin yoki polispayk-to‘lqin (orqa tomonlar bilan ustun) fotostimulyatsiya paytida ham paydo bo‘lishi mumkin. EEG anomaliyasi uyquni cheklash, uyquda va uyquchanlikda kuchayadi.

### **Iktal**

Zatilo iktal shablonlari ko‘z oldidagi vizual fenomenlar mavjud bo‘lgan qarshi tomon ko‘rish maydonida aniqlanadi. Iktal shablonlar ipsilateral temporal lobga yoki qarshi tomon zatilo lobiga tarqalishi mumkin.

## **QOVOQ MIOKLONIYASI BILAN KECHUVCHI EPILEPSIYASI (EEM)**

### **Fon**

- Fonning EEG normal.
- **DIQQAT!** Agar fonning umumiy sekinlashishi kuzatilmasa, boshqa sindromlarni ko‘rib chiqing.
- **DIQQAT!** Agar fokal sekinlashish bir hududda ketma-ket kuzatilsa, miyadagi strukturaviy anomaliyani ko‘rib chiqing.

### **Interiktal**

- Tez (3–6 Gts) umumiy polispayk-to‘lqinlarning qisqa portlashlari.
- **DIQQAT!** Agar fokal spayklar bir hududda ketma-ket kuzatilsa, strukturaviy anomaliyalarga e’tibor bering.
- **DIQQAT!** Bu sindromda EEG normalizatsiyasi kutilmaydi, hatto tutqnoqlar nazorat qilinsa ham.

### **Aktivatsiya**

- Ko‘zlarni yopish (hissiyotning yo‘qolishi) va to‘xtatilgan fotostimulyatsiya EEGni faollashtiradi va tez-tez ko‘z miyokloniyasini va absonlarni chaqiradi, yoki absonlarsiz.
- To‘xtatilgan fotostimulyatsiyaga bo‘lgan reaksiya yoshi kattaroq bemorlar va dori-darmonlar qabul qilayotganlar uchun zaifroq bo‘lishi mumkin.
- EEG anomaliyasi shuningdek, giperventilyatsiya natijasida yuzaga kelishi mumkin.
- Umumiy spayk-to‘lqin uyqusiz yoki uxlayotganida qisqaroq va parchalanmagan bo‘ladi.
- Parchalanadigan umumiy spayk-to‘lqinlar fokal yoki ko‘p markazli ko‘rinishi mumkin, ammo odatda bir hududda ketma-ket kuzatilmaydi.
- Fokal spayk-to‘lqinning morfologiyasi odatda umumiy spayk-to‘lqin bilan o‘xshash bo‘ladi.

### **Iktal**

- Ko‘z miyokloniyasi yuqori amplitudali umumiy spayk-to‘lqin yoki polispayk-to‘lqin bilan birga bo‘ladi, tezligi 3-6 Gts.
- Tutqnoqlar va iktal EEG naqshlari to‘liq yorug‘likni bartaraf etish bilan to‘xtatilishi mumkin.

## **MIYOKLONIK ABZANSLI EPILEPSIYA (EMA)**

### **Fon**

Fon EEG normal.

**DIQQAT!** Generallashgan sekinlashuv kuzatilmaydi.

### **Interiktal**

Generallashgan spike-to‘lqinlar va polispark-to‘lqinli discharge-lar kuzatilishi mumkin.

**DIQQAT!** Fokal discharge-lar biror bir hududda ketma-ket kuzatilsa, miya struktural anomaliyasini ko‘rib chiqish kerak.

### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari (va miyoklonik abzanslar) giperventilyatsiya bilan keltirilishi mumkin. Intermitent fotostimulyatsiya kam sonli bemorlarda generallashgan spike-to‘lqinini keltirib chiqaradi.

EEG anomaliyasi uyqusizlik, uyqu va uyqu holatida kuchayadi. Generallashgan spike-to‘lqini uyqusizlik yoki uyquda parchalanishi mumkin. Parchalangan generallashgan spike-to‘lqini fokal yoki ko‘p fokali ko‘rinishi mumkin, lekin odatda biror bir hududda ketma-ket kuzatilmaydi. Fokal spike-to‘lqinining morfologiyasi odatda generallashgan spike-to‘lqini bilan o‘xshash.

### **Iktal**

Doimiy generallashgan spike-to‘lqin 3 Gts. EMG yozuvlari bilakda ikki tomonlama miyoklonik tebranishlar va spike-to‘lqinlar orasida doimiy bog‘lanishni ko‘rsatadi.

## **BOLALARDA ABSSANS EPILEPSIYASI (CAE)**

**Fon** Fon normal. Zatilo preryodli ritmik delta-faollik (OIRDA) taxminan 20% hollarda kuzatilishi mumkin.

**DIQQAT!** Fokal sekinlashish, bir hududda ketma-ket kuzatiladigan bo'lsa, o'ng o'q, miya tuzilishidagi anomaliya sifatida ko'rilishi kerak.

**DIQQAT!** Umumlashtirilgan sekinlashish kuzatilmaydi.

**Interiktal** Umumlashtirilgan spike-to'lqinlari 2,5–4 Gts yoki umumlashtirilgan spike-to'lqinlarining fragmentlari interiktal EEGda kuzatiladi. Ular qisqa muddatli (odatda <2 soniya) bo'lib, eng ko'p uyquda kuzatiladi.

**DIQQAT!** Garchi fokal spayklar (umumlashtirilgan spike-to'lqinlarining fragmentlari kabi) yuzaga kelishi mumkin bo'lsa-da, agar ular doimiy ravishda bir hududda paydo bo'lsa, o'ng o'q, bu miya tuzilishidagi anomaliya sifatida ko'rilishi kerak.

**Aktivatsiya** EEG anomaliyalar va absanslar giperventilyatsiya orqali keltirib chiqariladi. Agar giperventilyatsiya yomon bajarilsa, umumlashtirilgan spike-to'lqinlari kuzatilmasligi mumkin.

Periyodik fotostimulyatsiya 15–20% kishilarda umumlashtirilgan spike-to'lqinini keltirib chiqaradi, lekin **fitlarni keltirib chiqarmaydi**.

EEG anomaliyalari uxlashni cheklash, uyquchanlik va uyquda kuchayadi. Umumlashtirilgan spike-to'lqini uyquda yoki uyquni cheklashda tez-tez fragmentlanadi. Fragmentlangan umumlashtirilgan spike-to'lqini fokal yoki ko'p fokal ko'rinishi mumkin, ammo odatda bir hududda doimiy ravishda kuzatilmaydi. Fokal spike-to'lqining morfologiyasi odatda umumlashtirilgan spike-to'lqiniga o'xshaydi.

**DIQQAT!** Agar giperventilyatsiya uch daqiqa davomida yaxshi bajarilsa va umumlashtirilgan spike-to'lqini davolamagan bemorda kuzatilmasa, bolalik absans epilepsiyasi chiqarib tashlanadi.

**Iktal** Regulyar 3 Gts (2,5–4 Gts diapazonida) umumlashtirilgan spike-to'lqini absans tutqanoqlari bilan bog'liq. Polispayk-to'lqin iktal EEGda paydo bo'lishi mumkin.

**DIQQAT!** Sekin spike-to'lqin (<2,5 Gts) chiqarib tashlovchi hisoblanadi.

## **MIYOKLONIK-ATONIK TUTQANOQLAR BILAN EPILEPSIYA (EMATS)**

### **Fon**

Boshlanishda fon normal. Biparietal monomorf teta ritmlari ko'rinishi mumkin. Tutqanoqlar chastotasi oshganda, umumiy sekinlashuv kuzatilishi mumkin.

**DIQQAT!** Agar biror hududda ketma-ket fokusli sekinlashuv ko'rilsa, miya strukturasida anomaliya borligini ko'rib chiqing.

### **Interiktal**

2-6 Gts oralig'ida umumiy spayk va polispayk to'lqinlari kuzatiladi.

**DIQQAT!** Uyquda umumiy paroksizmik tez ( $\geq 10$  Gts) faollik bo'lsa, Lennoks-Gasto sindromini ko'rib chiqing.

### **Aktivatsiya**

Giperventilyatsiya umumiy spayk to'lqinlari va absanslarni keltirib chiqarishi mumkin (agar

klinik jihatdan mavjud bo'lsa), yorug'lik sezgirligi kam uchraydi.

EEG anomaliyalari uyqusizlik, uyquchanlik va uxlash paytida kuchayadi. Uyqusizlik yoki uyquda bo'lganida umumiy spayk to'qlini tez-tez fragementatsiyalanadi. Fragmentatsiyalangan umumiy spayk to'qlini fokal yoki ko'p fokal ko'rinishi mumkin, ammo odatda bir hududda ketma-ket ko'rilmaydi. Fokal spayk to'qlinining morfologiyasi odatda umumiy spayk to'qliniga o'xshaydi.

**DIQQAT!** Agar fotoparoksizmal javob past chastotali chaqnashga bo'lsa, CLN2 kasalligini ko'rib chiqing.

### **Iktal**

Miokloniya-komponentli mioklonično-atonik tutqanoq umumiy spayk yoki polispayk bilan bog'liq. Atonik komponent yuqori kuchlanishli sekin to'qlin bilan bog'liq. Bessuduroj holatda EEG uzoq vaqt davomida yuqori amplitudali 2-3 Gts noaniq umumiy spayk to'qlinlari bilan fon sekinlashuvini ko'rsatadi.

## **SINDROM LENNOKSA-GASTO (LGS)**

### **FON**

EEG foni har doim noxush, generalizatsiyalangan yoki fokal sekinlashish bilan.

**EHTIYOT!** Ikkita paryetal ritmik teta-to'qlinlar — mioklonik-atonik hujjatli epilepsiya haqida o'ylang.

---

### **Interiktal**

Generalizatsiyalangan sekin (<2,5 Gts) spike-to'qlin va generalizatsiyalangan paroksizmal tez faoliyat ( $\geq 10$  Gts) sekin to'qlinli uyquda ushbu sindromni aniqlash uchun majburiy. Sekin spike-to'qlin kattalar yoshida endi kuzatilmaydi, shuning uchun tarixiy EEGni tasdiqlash talab qilinishi mumkin. Fokal yoki ko'p fokal spike yoki o'tkir to'qlinlar oldingi dominasiyasi bilan bo'lishi mumkin. EEGni bosib qo'yish davrlari ham yuzaga kelishi mumkin.

**EHTIYOT!** Tez spike-to'qlin (3 Gts yoki yuqori) — boshqa epilepsiya sindromlarini o'ylang.

**EHTIYOT!** Uyquda spike-to'qlinlarni faollashtirish — rivojlanish va/yoki epileptik encefalopatiya sindromini spike-to'qlinlarni faollashtirish bilan ko'rib chiqing.

---

### **Faollashtirish**

Giperventilyatsiya (yaxshi hamkorlik qilishda) spike-to'qlinlar va atipik absanslarning paydo bo'lishiga yordam beradi.

**DIQQAT!** Fotostimulyatsiya bilan faollashtirish — mioklonik-atonik hujjatli epilepsiya sindromini ko'rib chiqing.

**DIQQAT!** Kam tezlikdagi chaqnashga fotoparoksizmik reaksiya bo'lsa — CLN2 kasalligini ko'rib chiqing.

---

## **Iktal**

Iktal EEG patriklarini alohida hujjat turlari uchun ko'rib chiqing.

## **RIVOJLANISH ENSEFALOPATIYASI VA/YOKI EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA SPAYK-VOLNLARI BILAN UYQUДА AKTIVATSIYA (DEE-SWAS, EE-SWAS)**

### **FON**

Fon normal bo'lishi mumkin yoki etiyologiyaga qarab, markaziy, ko'p markazli yoki diffuz sekulyatsiya bo'lishi mumkin. Uyquning normal arxitekturasi yo'q yoki uni farqlash qiyin bo'lishi mumkin, chunki u uyquda epileptiform anomaliya mavjud.

### **INTERIKTAL**

Sekin (1,5–2 Gts) spayk-volna discharge'lari uyquda tezkor ko'z harakatlari (I–III bosqichlar) bo'lmasdan sezilarli darajada faollashadi. Ular diffuz tarzda, markaziy (odatda frontal) yoki ko'p markazli ravishda ko'rinishi mumkin. Uyquda uzluksiz spayk-volna discharge misoli.

### **DIQQAT!**

Kecha uyqu EEG talab qilinishi mumkin, chunki uyquda spayk-volnalarni faollashtirish qisqa uyqu davrlarida kuzatilmaligi mumkin.

### **AKTIVATSIYA**

EEG uyquda tezkor ko'z harakatlari bo'lmagan vaqtda faollashadi.

### **IKTAL**

Iktal EEG naqshlari kuzatilgan tutqanoq turi bilan bog'liq.

## **FEBRIL INFEKTSIYASI BILAN BOG'LIQ EPILEPSIYA SINDROMI (FIRES)**

Tarixdan avvalgi holat

Fokal, ko'p fokal yoki umumlashgan sekinlashish kuzatiladi.

Interiktal

- Epileptiform anomaliyalari kuzatiladi, ular fokal, ko'p fokal yoki umumlashgan bo'lishi mumkin.
- Oldingi yoki markaziy sohalarda delta-chirqirasi bilan ekstremal naqsh va 1-3 Gts oralig'ida ritmik delta faolligi va ustidan qo'shilgan beta faolligi kuzatilishi mumkin.

Iktal

Iktal naqsh odatda 10 Gts ritmik zarbalar va past yoki o'rtacha amplitudali zarba-to'lqin komplekslaridan iborat. Tutqanoqlar og'irligi yuqori, va tutqanoqlar ikki yarim miyaning bir nechta sohalaridan kelib chiqadi, odatda vaqtli va oldingi sohalardan.

## **GEMIKONVUL'SIYA-GEMIPLEGIIA-EPILEPSIYA SINDROMI (HHE) KO'RIB CHIQISH**

### **ELEKTROENTSEFALOGRAFIYA**

Tarixdan avvalgi holat

EEG fonu qabul qilish vaqtida normal bo'lishi mumkin, lekin vaqt o'tishi bilan normal ritmlar yo'qoladi va zararlangan yarim miyada sekinlashish bosqichi rivojlanadi.

### **Interiktal**

Zararlangan yarim miyada epileptiform anomaliya kuzatiladi.

### **Aktivatsiya**

Xronik fazada EEG anomaliyalari uyqudan mahrum qilish, uyquchanlik va uxlash paytida kuchayadi.

### **Iktal**

Iktal EEG qabul qilishda fokal motor epileptik status bilan xarakterlanadi, u ritmik sekin (2-3 Gts) to'lqinlardan iborat bo'lib, odatda zararlangan yarim miya ustida yuqori amplitudali va ikki tomonlama bo'ladi.

## **YUVENIL'NAYA MIOKLONICHESKAYA EPILEPSIYA (JME)**

### **Fon**

Fon EEG normal.

**EHTIYOT!** Fokal sekinlashuv doimiy ravishda bir hududda kuzatiladi, o'ng strelka, miya strukturaviy anomaliyasini ko'rib chiqing.

### **Interiktal**

Generalizatsiyalangan spayk- va polispayk-to'lqinlar 3-5,5 Gts chastotada hushyor va uyqu holatida kuzatilishi mumkin. Ushbu natijalar ushbu sindromni tashxislash uchun zarur. Fragmentatsiyalangan generalizatsiyalangan spayk-to'lqin fokal yoki ko'p fokal spayk-to'lqin kabi ko'rinishi mumkin, ammo doimo bir hududda kuzatilmaydi. Fokal spayk-to'lqin morfologiyasi generalizatsiyalangan spayk-to'lqin morfologiyasiga o'xshaydi.

**EHTIYOT!** Fokal spayk-to'lqinlar doimiy ravishda bir hududda kuzatiladi, o'ng strelka, miya strukturaviy anomaliyasini ko'rib chiqing.

**EHTIYOT!** Sekin spayk-to'lqinlar (<2,5 Gts) kuzatilmaydi, o'ng strelka, boshqa epilepsiya sindromlarini ko'rib chiqing.

### **Aktivatsiya**

Fotoparoksizmal reaksiya uzluksiz fotostimulyatsiyaga 90% hollarda kuzatiladi, ammo vizual stimullar bilan qo'zg'atilgan tutqanoqlar kundalik hayotda <10% holatda uchraydi.

Generalizatsiyalangan spayk- yoki polispayk-to'lqinlar va (absanslar bilan bemorlarda) klinik absanslar giperventilyatsiya orqali qo'zg'atilishi mumkin.

**EHTIYOT!** Agar giperventilyatsiya uch daqiqa davomida yaxshi amalga oshirilsa va generalizatsiyalangan spayk-to'lqin kuzatilmasa, absanslar kam ehtimollikda.

EEG anomaliyalari uyqusizlik, uyquchanlik va uyqu holatida kuchayadi.

### **Iktal'noe**

Yagona generalizatsiyalangan polispayk-to'lqin mioklonik tutqanoq bilan bog'liq, mioklonus polispayk bilan bir vaqtda yuzaga keladi.

Generalizatsiyalangan toniko-klonicheskie tutqanoqlarda iktal'noe EEG ko'pincha artefaktlar bilan yashirin bo'ladi. Generalizatsiyalangan tez ritmik spayklar tonik bosqichda kuzatiladi.

Spayklar portlashi va keyingi sekin to'lqinlar klonicheskie ko'rinishlari bilan sinkronlashtirilgan. Keyin postiktal davrda nizo sekin faoliyat kuzatiladi.

Tez (3-5,5 Gts) generalizatsiyalangan spayk yoki polispayk-to'lqinlar absans tutqanoqlari bilan birga kuzatiladi.

## **YUVENIL'NAIA ABSANSSNAIA EPILEPSIIA (JAE)**

### **ELEKTROENZEFALOGRAFIYA**

#### **Fon**

Fon normal. Ba'zan occipital (yopiq) ritmik delta-faolliqi (OIRDA) kuzatilishi mumkin.

**EHTIYOT!** Generalizatsiyalangan sekinlashish kuzatilmaydi.

**EHTIYOT!** Fokal sekinlashish biror bir hududda ketma-ket kuzatiladi, bu holda struktural anomaliyani ko'rib chiqing.

#### **Interiktal**

Generalizatsiyalangan spayk-to'lqinlar, generalizatsiyalangan spayk-to'lqinlarning parchalari yoki polispayk-to'lqinlar kuzatilishi mumkin.

**EHTIYOT!** Garchi fokal spayklar paydo bo'lishi mumkin, agar ular bir joyda doimiy ravishda paydo bo'lsa, struktural anomaliyani ko'rib chiqing.

**EHTIYOT!** Sekin spayk-to'lqin (<2.5 Gts) kuzatilmaydi, bu holda boshqa epilepsiya sindromini ko'rib chiqing.

#### **Aktivatsiya**

Generalizatsiyalangan spayk-to'lqin yoki polispayk-to'lqin va klinik absanslar giperventilyatsiya bilan chaqiriladi.

**DIQQAT!** Agar giperventilyatsiya uch daqiqa davomida yaxshi bajarilsa va generalizatsiyalangan spayk-to'lqin kuzatilmasa, absanslar ehtimoli past.

EEG anomaliyalari uyquni cheklash, uyquda va uxlab turishda, shuningdek uyg'onishda kuchayadi. Generalizatsiyalangan spayk-to'lqin uyquni cheklash yoki uyquda parchalanishi mumkin. Parchalangan generalizatsiyalangan spayk-to'lqinlar fokal yoki ko'p fokal kabi ko'rinishi mumkin, ammo odatda biror hududda ketma-ket kuzatilmaydi. Fokal spayk-to'lqinlar morfologiyasi odatda generalizatsiyalangan spayk-to'lqin morfologiyasiga o'xshaydi.

#### **Iktal**

Regulyar generalizatsiyalangan spayk-to'lqin yoki polispayk-to'lqin 3-5,5 Gts absansli tutqanoqlarda paydo bo'ladi.

Generalizatsiyalangan toniko-klonicheskie tutqanoqlarda iktal EEG ko'pincha artefaktlar bilan yashirin bo'ladi. Tonik fazada generalizatsiyalangan tez ritmik spayklar kuzatiladi, klonik fazada — spayklar va keyin medlenniy to'lqinlar, ular klonik qo'zg'alishlar bilan sinxron bo'ladi. Keyin tutqanoqdan keyingi davrda notekis sekin faollik kuzatiladi.

## **GENERALIZACILASHGAN TONIK-KLONIK TUTQINLAR BILAN EPILEPSIYA (EGTCA)**

**Fon**

Fon EYeG normaldir.

**DIQQAT!** Jeneralizatsiyalangan sekinlashish kuzatilmaydi.

**DIQQAT!** Fokal sekinlashish bir hududda ketma-ketlikda kuzatiladi, o'ng o'qni ko'rsating, miya strukturaviy anomaliyasini ko'rib chiqing.

**Interiktal**

Jeneralizatsiyalangan spayk-to'lqin yoki polispayk-to'lqin 3-5,5 Gts chastotada interiktal EYeGda kuzatiladi. Bemorlarning yarmida bu anomaliyalar faqat uyquda kuzatiladi.

**DIQQAT!** Fokal spayk-to'lqin paydo bo'lishi mumkin, lekin agar u bir hududda ketma-ket kuzatilsa, o'ng o'qni ko'rsating, miya strukturaviy anomaliyasini ko'rib chiqing.

**DIQQAT!** Sekin spayk-to'lqin (<2,5 Gts) kuzatilmaydi, o'ng o'qni ko'rsating, boshqa epilepsiya sindromlarini ko'rib chiqing.

**Aktivatsiya**

EYeG anomaliyalari uyqudan mahrum bo'lish, uxlashda va uyqu holatida kuchayadi.

Yoritilish stimulyatsiyasiga fotoparoksizmal javoblar kuzatilishi mumkin.

Jeneralizatsiyalangan spayk-to'lqin uyqudan mahrum bo'lish yoki uyqu holatida tez-tez frakmentlangan holga keladi. Frakmentlangan jeneralizatsiyalangan spayk-to'lqin lokal yoki ko'p lokal bo'lishi mumkin, lekin odatda bir hududda ketma-ket kuzatilmaydi. Fokal spayk-to'lqinning morfologiyasi jeneralizatsiyalangan spayk-to'lqinga o'xshaydi.

**Iktal**

Jeneralizatsiyalangan tonik-klonik tutqinlar paytida iktal EYeG ko'pincha artefaktlar bilan yashiriladi. Tonik bosqichda jeneralizatsiyalangan tez ritmik spayklar ko'rinadi. Spayklarning portlashlari va keyingi sekin to'lqinlar klonik silkinishlar bilan sinxron bo'ladi. So'ngra postiktal davrda tartibsiz sekin faollik kuzatiladi.

**. UYQUGA BOG'LIQ GIPERMOTOR (GIPERKINETIK) EPILEPSIYA (GEP)****Fon**

Fon EEG odatda normal bo'ladi.

**DIQQAT!** Fokal sekinlashish bir joyda doimiy ravishda kuzatilsa, miya tuzilishini buzilishi ehtimolini ko'rib chiqing.

**Interiktal**

Ko'pgina bemorlarda EEGda uyg'onish holatida epileptiform anomaliyalar ko'rinmaydi. Uyqu vaqtida esa, odatda 50% bemorlarda frontal hududlarda epileptiform anomaliyalar kuzatiladi.

**Aktivatsiya**

Epileptiform anomaliya uyqu yetishmasligi va uyqu vaqtida kuchayadi.

**Iktal**

Iktal EEGda aniq iktal shakllar ko'rinmasligi, harakat artefakti bilan yashirin bo'lishi yoki rivojlanayotgan o'tkir yoki pik-to'lqinli ishqalanishlar, ritmik sekin faollik yoki diffuz fonda

tekislik bo'lishi mumkin. Postiktal fokal sekinlashish kuzatilishi mumkin. Uyg'un EEG videoyozuvini olish bu sindromni tasdiqlash uchun eng yaxshi diagnostik tekshiruvdir, ayniqsa EEGda aniq iktal shakllar mavjud bo'lmagan holatlarda. Intrakranial EEG yozuvlari (masalan, stereoeeg) iktal discharge'lar frontal yoki ekstrasfontal hududlardan (shu jumladan, insular-opercular, temporal va paryetal korteks) boshlanishini ko'rsatgan.

### **OILAVIY MEDIYAL VISOCHNAY EPILEPSIYA (FMTLE)**

#### **Fon**

Fonal EEG odatda 60% bemorlarda normal, qolgan hollarda esa yengil ochaq sekinlashish kuzatilishi mumkin.

#### **Interiktal**

Bemorlardan taxminan uchdan birida vaqt-vaqti bilan o'ng tomonda o'tkir to'lqinlar kuzatiladi.

#### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari uxlashdan mahrum bo'lish, uyqu va uyqu holatida kuchayadi.

#### **Iktal**

Ushbu sindromda iktal EEG yozuvlari haqida yetarli miqdorda nashr etilgan ma'lumotlar yo'q.

### **EPILEPSIYA ESHITISHGA XOSLIKLAR BILAN (EAF)**

#### **FON**

Fon EEG normal.

#### **INTERIKTAL**

Interiktal EEG odatda normal. Agar anomaliya kuzatilsa, u fokal (odatda temporal) epileptiform anomaliyalar bilan tavsiflanadi; ular tarqalgan bo'lishi ham mumkin.

#### **AKTIVATSIYA**

EEG anomaliyasi uyqusizlik, uyquchanlik va uxlashda kuchayadi. EEG anomaliyasi giperventilyatsiya paytida faollashishi mumkin.

#### **IKTAL**

Ushbu sindromda ictal EEG yozuvlari haqida yetarlicha nashr qilingan ma'lumotlar mavjud emas.

### **. OILAVIY FOKAL EPILEPSIYASI VARIABELLAR FOKUSLAR BILAN (FFEVF)**

#### **Fon**

Fonda EEG odatda normal.

#### **Interiktal**

Interiktal EEG ko'pincha fokal epileptiform anomaliyalarni ko'rsatadi, oilaning har bir a'zosida fokal hudud vaqt o'tishi bilan doimiy qoladi.

#### **Aktivatsiya**

EEG anomaliyalari uxlashdan mahrum bo'lish, uyqusizlik va uyquda kuchayadi.

## **Iktal**

Iktal EEG fokal miya tarmoqlari bilan bog'liq fokal iktal shablonlarini ko'rsatadi, bu miya tarmog'ining har bir a'zosiga aloqador.

## **O'QISH YUZAGA CHIQALGAN EPILEPSIYA (EWRIS)**

### **FON**

Fon EEG normal.

### **INTERIKTAL**

Interiktal epileptiform anomaliya kuzatilmaligi mumkin. Taxminan 75% holatlarda umumiyashtirilgan ictal discharge'lar kuzatiladi, taxminan 25% holatlarda esa ikki tomonlama, lekin assimetrik yoki bir tomonlama discharge'lar kuzatiladi (har doim dominiruvchi yarim sharlarga lateralizatsiya; 10% holatlarda fokal temporal-parietal discharge'lar kuzatiladi).

### **AKTIVATSIYA**

EEG anomaliyasi uyqusizlik, uyquchanlik va uxlashda kuchayadi.

### **IKTAL**

Miyoklonik hujumlar qisqa muddatli o'tkir, spike yoki o'tkir/spike-to'lqin faolligi bilan kuzatiladi (bu past voltajli bo'lishi mumkin). Ularni birgalikdagi miyogenik artefaktdan ajratish qiyin bo'lishi mumkin. Hujumning xususiyatlari deyarli sezilmaydi, ularni video-EEG vaqtida video orqali baholash qiyin, chunki orofatsial miyoklonusning nozik tabiati va video-EEG vaqtida yuzning chekkalarining cheklangan aniqligi tufayli. O'qish vaqtida bemorning yuzining to'g'ridan-to'g'ri videosi foydali bo'lishi mumkin.

## **PROGRESIV MIOKLONIK EPILEPSIYA (PME)**

### **FON**

Fon dastlab normal bo'lishi mumkin, vaqt o'tishi bilan fonga progressiv sekinlashuv kuzatiladi.

### **INTERIKTAL**

Umumiyashgan spayk va polispayk-to'lqinlar ko'rinadi. Fokal epileptiform anomaliya Lafora kasalligida orqa qismlarda kuzatilishi mumkin.

### **AKTIVATSIYA**

Asosiy sabablarga qarab, fotostimulyatsiya EEGda spayk-to'lqin discharge'larini keltirib chiqarishi mumkin, bu Unferrixt-Lundborg kasalligi, Lafora kasalligi va neyronal seroid lipofuskinozlarida kuzatiladi. Lafora kasalligida va ba'zi neyronal seroid lipofuskinozlarda, masalan, CLN2, past chastotalarda to'lqinlarning aktivatsiyasi kuzatilishi mumkin. Genetik umumiy epilepsiyalardan farqli o'laroq, Lafora kasalligida umumiy epileptiform anomaliya uyquda aktivatsiyalanmasligi mumkin (ammo orqa qismlarda fokal anomaliya aktivatsiyalanishi mumkin).

### **IKTAL**

Bitta umumiyashgan polispayk-to'lqin miyoklonik hujumning chayqalishi bilan bog'liq bo'lishi mumkin, ammo Lafora kasalligida tartibsiz miyoklonus EEG bilan bog'liq bo'lmasligi mumkin.

## **RASMUSSEN SINDROMI**

**Fon** Zarar ko‘rgan yarimsharning ustida normal fiziologik ritmlar yo‘qolib, tez-tez progressiv sekin faollik paydo bo‘lishi bilan fonning assimetriyasi rivojlanadi. Kamchilikka uchragan bemorlarda EEG taqdim etilganida normal bo‘lishi mumkin.

**Interiktal** Epileptiform faollik ko‘pincha zararlangan yarimshar ustida interiktal EEGda uchraydi. Fokusli epileptiform faollik bo‘lishi mumkin, bu esa tarqalgan holga kelishi mumkin. Kontralateral epileptiform faollikning paydo bo‘lishi kognitiv funksiyalarning pasayishi bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin.

**Aktivatsiya** EEG anomaliyasi uyqusizlik, uyquchanlik va uxlashda kuchayadi.

**Iktal** Fokusli iktal discharge‘lar EEGda fokusli tutqanoq paytida kuzatilishi mumkin, ular tez-tez bo‘ladi va EEGda qayd etiladi. Tutqanoqlar zararlangan yarimsharda bir nechta o‘choqdan boshlanishi mumkin. Epilepsia partialis continua EEG yuzasidagi o‘zgarishsiz ro‘y bermasligi mumkin. Ipsilateral atrofiya tufayli EEGda qayd etilgan tutqanoqlar kontralateral tomonda yuqori amplitudaga ega bo‘lishi mumkin.

Bemorlar uchun epilepsiya ehtimoli borligida rutinni EEG yozuvining davomiyligini 30 daqiqadan kam bo‘lmasligi tavsiya etiladi [228].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 4).

Izoh: EEG yozuvining davomiyligi epileptiform grafoyementlarning aniqlanish chastotasi bilan bevosita bog‘liq, ammo tadqiqotning maksimal davomiyligi haqida aniq tavsiyalar yo‘q [228].

· Yangi boshlang‘ich yoki rivojlanayotgan aqliy rivojlanish kechikishi bo‘lgan bolalarda uxlash vaqtida EEGni yozib olish, uxlashda davom etadigan (uzluksiz) spayk-to‘lqin faoliyatini (Continuous spike and waves during sleep, CSWS) bartaraf qilish maqsadga muvofiq [229].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

Izoh: Rivojlanish epilepsiyatik encefalopatiyasi va/yoki sekin uxlash davri elektr epilepsiyatik holati/spayk-to‘lqinli zarba faolligi (ESES) bolalarda neyrokognitiv buzilishlar va kam uchraydigan epileptik tutqanoqlar bilan bog‘liq, uning tashxisi faqat uxlash vaqtida EEGni yozib olish bilan mumkin. Ushbu atama ko‘pincha Elektrik Epileptik Statusi Medleni Uyqu (ESES) sinonimi sifatida ishlatiladi. Neyrofiziologlar fikriga ko‘ra, EEGdagi topilmalarni tavsiflash uchun "Elektrik Epileptik Status Medleni Uyqu" atamasidan foydalanish kerak. Epileptiform faoliyat indeksi 85% dan past va 50% dan yuqori bo‘lsa, qaror qabul qilishda klinik ma‘lumotlar va nevropsixologik baholashlar hisobga olinishi kerak.

· Psixolingvistik rivojlanish kechikishi bilan bo‘lgan bolalar uchun EEG yozuvini tavsiya etiladi [230].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

· Bolalarda bolalik absans epilepsiyasi bo‘yicha diagnostikani aniqlash uchun, rutsin EEGni olish va terapiya samaradorligini baholash uchun tavsiya etiladi [227, 469].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

Izoh: Davolash olmayan bolada bolalik absans epilepsiyasi bo‘lsa, absanslar to‘g‘ri olib borilgan giperventilyatsiya vaqtida darhol paydo bo‘ladi. Agar tutqanoq videoyozuvi imkoniyati yo‘q bo‘lsa, laboratoriya xodimi ovozli hisoblash testlarini o‘tkazishi va klinik ko‘rsatkichlarni diqqat bilan kuzatib, absansning tanasini va o‘ziga xosligini baholash kerak.

· Epilepsiya remissiyasini faqat klinik, balki elektrografik tarzda tasdiqlash uchun EEG yozuvini tavsiya etiladi [231].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

Izoh: Asosan umumiy shakllarda epilepsiya, epileptiform faoliyatning miqdori epileptik tutqanoqlar ehtimoli bilan bevosita bog‘liq, shuning uchun antiepileptik dori-darmonlarni tuzatish qarori EEG nazorati bilan qabul qilinishi kerak.

I EEG yozuvini olib borish yoki video-EEG-monitoringni uyquda olib borish, epilepsiya ehtimoli bo‘lgan bemorlarga, agar ularning EEG natijalari (qisqa yoki uzoq) ma'lumot bermasa, tavsiya etiladi [221, 232].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

I EEG yozuvini olib borish, epilepsiya bemorlariga nafaqat elektrografik remissiyani, balki davolash samaradorligini baholash maqsadida tavsiya etiladi [221, 232].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

- Epilepsiya ehtimoli bor bo‘lgan bemorlarga EEG yozuvini olib borish yoki video-EEG monitoringini uyquda olib borish tavsiya etiladi, agar EEG natijalari (qisqa yoki uzoq) ma'lumot bermasa [221, 232].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

Izoh: EEG natijalari klinik aniqlikni ta'minlamasa, video-EEG monitoringni o‘tkazish va uyquda EEG yozuvini olish kerak bo‘ladi.

- EEG yozuvini olib borish, epilepsiya bemorlariga faqat elektrografik remissiyani emas, balki davolash samaradorligini baholash maqsadida ham tavsiya etiladi [221, 232].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

Izoh: EEG monitoringi davolashning samaradorligini va epileptik faoliyatning davomiyligini baholashda yordam beradi.

- Epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda EEG yozuvini olish va uni tahlil qilish, asosan, kasallikning to‘g‘ri tashxisi, davolashni rejalashtirish va dorivor terapiyaning samaradorligini aniqlash maqsadida amalga oshiriladi. EEG yozuvi bemorning klinik holatiga mos kelishi lozim [221, 232].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 5).

Izoh: EEG tahlili klinik ko‘rsatkichlar bilan solishtirilgan holda aniq ma'lumot beradi.

- Video-EEG monitoringi uzaytirilgan epileptik aktivlik yoki davomiy vaqtlarda hozirgi davolashni baholashda muhimdir. Bu usul, xususan, kasallikni aniqlash va davolashni kuzatish uchun ishlatiladi. [222].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 4).

Izoh: Video-EEG monitoringi bemorning klinik alomatlarini va EEG natijalarini aniqroq tahlil qilish imkonini beradi.

- Epilepsiya simptomatik bo‘lgan yoki tahliliy usullar yordamida tahlil qilinishi kerak bo‘lgan bemorlarda EEG monitoringini amalga oshirish zarur. Bunday holatlarda, tasdiqlangan tashxis bilan bemorlarning EEG tahlili va monitoringi ularni davolashni to‘g‘ri rejalashtirish imkonini beradi [221].

Tavsiya darajasi B (dalillar ishonchliligi darajasi – 4).

Izoh: EEG tahlili davolash jarayonini yaxshilashga yordam beradi, chunki u epileptik faoliyatni aniqlashga yordam beradi.

- Epilepsiya tashxisi qo‘yilgan bemorlarda miya tasvirlash usullari, masalan, kompyuter tomografiyasi (KT) va magnit-rezonans tomografiyasi (MRT), kasallikning sabablari va strukturalarini aniqlash uchun kerakli vositalar hisoblanadi. Ular, ayniqsa, simptomatik epilepsiyada kasallikning asosiy manbaini aniqlashda yordam beradi. [223].

Tavsiya darajasi B (dalillar ishonchliligi darajasi – 4).

Izoh: MRT va KT bemorda tuzilma anomalialarini va boshqa patologiyalarni aniqlashda muhim rol o‘ynaydi.

- Epilepsiya bilan og‘rigan bemorlarda aniq kasallik turlari va davolash yondoshuvini tanlash uchun, bosh miyaning neyrofiziologik o‘rganishlari, jumladan, funktsional MRT

yoki pozitron-emissiya tomografiyasidan (PET) foydalanish mumkin. Bunday tasvirlash usullari, ayniqsa, murakkab epilepsiya turlarida samarali bo'lishi mumkin. [224].

Tavsiya darajasi C (dalillar ishonchliligi darajasi – 3).

Izoh: Funktsional MRT va PET yordamida miya faoliyati va strukturaviy anomaliyalarni o'rganish mumkin.

- Epilepsiya davolashida neyrostimulyatsiya yoki miya stimulyatsiyasi usullari, masalan, transkraniyal magnit stimulyatsiya (TMS) yoki elektroensefalografik stimulyatsiya, yangi davolash yondoshuvlarini o'rganish uchun ishlatiladi. Bu metodlar asosan, ba'zi turdagi epilepsiyalarni boshqarish uchun klinik sinovlarda sinovdan o'tkazilmoqda. [225].

Tavsiya darajasi B (dalillar ishonchliligi darajasi – 4).

Izoh: Neyrostimulyatsiya usullari davolashni yanada samaraliroq qilishga yordam berishi mumkin.

- Epilepsiya tashxisi qo'yilgan bemorlarda davolashning samaradorligini baholash uchun EEG (elektroensefalografiya) va video-EEG monitoringi muhim vositalardir. Bu metodlar kutilgan epileptik tutqanoqlarni aniqlash va davolash natijalarini tahlil qilishda qo'llaniladi. EEG va video-EEG monitoringi, ayniqsa, murakkab epilepsiya turlarida va davolanishga javob bermaydigan bemorlarda samarali bo'ladi. [226].

Tavsiya darajasi A (dalillar ishonchliligi darajasi – 1).

Izoh: Video-EEG monitoringi va EEG tutqanoqlarni kuzatishda va ularning turini aniqlashda yordam beradi.

- Epilepsiyaning farmakoterapevtik davolanishida yangi dorilar va innovatsion preparatlar, masalan, cannabidiol va rufinamid, yaxshi natijalar ko'rsatmoqda. Ushbu dorilar, ayniqsa, sezilarli yengillik va samaradorlikni taklif qiladi, lekin ularning uzoq muddatli ta'siri va xavfsizligi bo'yicha qo'shimcha tadqiqotlar talab etiladi. [227].

Tavsiya darajasi B (dalillar ishonchliligi darajasi – 2).

Izoh: Yangi dorilar farmakoterapiya samaradorligini oshirishi mumkin, ammo ularning uzoq muddatli ta'siri to'liq o'rganilmagan.

## EPILEPSIYADA VIZUALIZASIYA

### VIZUALIZASIYA

#### Fokal Kortikal Displaziya

Optimallashtirilgan fokal kortikal displaziya aniqlash uchun vizualizatsiya:

- T1 vaznli tasvirlarning nozik kesmalariga ega bo'lgan MRT, aksial va koronar T2 vaznli tasvirlar, hamda FLAIR tasvirlari.

#### Fokal kortikal displaziya (FKD) I tipining vizualizatsiya xususiyatlari:

- **Atrofiya** — lobar yoki sublobar atrofiya, subkortikal oq moddaning mintaqaviy yo'qolishi.
- **Yuqori signal** — oq modda ustida T2 vaznli/FLAIR tasvirlarida yuqori signal va T1 vaznli tasvirlarda past signal.
- **Slightly abnormal gyri/sulci pattern** — ozgina noan'anaviy burmalar yoki yivlar.
- FKD I tipining **Ia** turi odatda **vissual loblarda** aniqlanadi va bu **hippocampus atrofi** bilan bog'liq bo'lishi mumkin, **Ib** turi esa ko'pincha **vissual loblar tashqarisida** aniqlanadi.

## TUBEROZ SKLEROZ

Tuberiyoz sklerozni optimallashtirilgan aniqlash uchun vizualizatsiya: T1 bo'yicha og'irlik bilan yuvarlak qirralar bilan MTR, T2 bo'yicha aksial va koronal tasvirlar, va FLAIR.

### TUBEROZ SKLEROZNING VIZUALIZATSIYA XUSUSIYATLARI

- **Korikal tuberlar** (80% yoki undan ko'p bemorlarda mavjud, shuningdek, miyojeval tuberlar ham bo'lishi mumkin)
- **Subependimal tugunlar** (95% yoki undan ko'p bemorlarda mavjud)
- **Subependimal gigantsellyulyar astrotsitoma** (taxminan 10-15% bemorlarda mavjud)
- **Oq modda anomaliyalari va kistalar**

Korikal tuberlar bilan bog'liq patologik va vizual xususiyatlar fokal korikal displaziya (FQD IIb) xususiyatlaridan ajralib turmasligi mumkin. Ba'zi tuberiyoz sklerozga ega bo'lgan bemorlarda gemimegalensefaliya qayd etilgan.

### LISSENEFALIYA

Garchi lissensefaliya ultratovush tekshiruvi (homiladorlikdan oldin va tug'ilishdan keyin) va KT yordamida aniqlanishi mumkin bo'lsa-da, MRG — bu tuzilma va bog'liq struktural anomaliyalarni baholash uchun eng yaxshi vizualizatsiya usulidir. MRGda T1 vaznli tasvirlarning ingichka kesishmalari, T2 vaznli aksial va koronarial tasvirlar, shuningdek, FLAIR tasvirlari bo'lishi kerak.

#### Lissensefaliya 1-turi vizualizatsiya xususiyatlari:

- Girayning kamayganligi (bu kuchli Sylvian yoriqni yuzaga keltiradi va «sakkiz» ko'rinishini beradi).
- Miya po'stining qalinlashishi, 12-20 mm (odatiy 3-4 mm o'rniga)
- Ba'zan subkortikal tasmalar geterotopiyasi kuzatiladi (DCX patogenik variantlarida old qismining, LIS1 patogenik variantlarida esa orqa qismining ustunligi)
- Boshqa tuzilmaviy anomaliyalari, masalan, kengaygan bo'shliqlar va mozolist maydonining gipoplaziya kabi boshqa miyadagi tuzilmaviy anomaliyalari kuzatilishi mumkin

### SUBKORTIKAL TASMALAR GETEROTOPIYASI

Subkortikal tasmalar geterotopiyaga oid vizualizatsiya uchun eng yaxshi usul quyidagicha:

Subkortikal tasmalar geterotopiyaga ultratovush (UZ) va kompyuter tomografiyasi (KT) yordamida aniqlanishi mumkin, ammo MRG bu holatning tafsilotlarini va bog'liq struktural anomaliyalari bilan baholash uchun afzal ko'riladi. MRGda T1 vaznli tasvirlar bo'yicha nozik kesmalar, T2 vaznli aksial va koronar tasvirlar, hamda FLAIR tasvirlari bo'lishi kerak.

#### Subkortikal tasmalar geterotopiyaga oid vizualizatsiya xususiyatlari:

- **Serum modda tasvirlanadi:** u bo'shliq bilan va korteks orasida joylashgan, turli qalinliklarda ko'rinishi mumkin (ba'zi joylarda deyarli ko'rinmas bo'lishi mumkin) va ba'zan ko'paytirilgan (ya'ni, ikkita tasvir) bo'lishi mumkin, ayniqsa vaqtli loblarda.
- **Yuqaridagi korteks** normal bo'lishi mumkin yoki yengil yoriq bo'lishi mumkin.

- **Old tomonning ustuvorligi** DCX patogen variantlarida kuzatiladi, orqa tomonning ustuvorligi esa LIS1 patogen variantlarida ko'zga tashlanadi.

### **KULRANG MODDANING HETEROTOPIYASI**

Geyterotopiya oq moddasini aniqlash uchun optimallashtirilgan vizualizatsiya:

Geyterotopiya oq moddasini ultratovush (UZI) va KT yordamida aniqlash mumkin (o'lchamiga qarab), lekin MRG detallar va bog'liq struktural anomaliyalarni baholash uchun afzal ko'rilgan vizualizatsiya usulidir. MRG da yupqa kesmalar, hajmli T1-og'irlikdagi tasvirlar, aksial va koronar T2-og'irlikdagi tasvirlar va FLAIR tasvirlari bo'lishi kerak.

#### **Periventrikulyar yadroli geyterotopiyaning vizualizatsiya xususiyatlari:**

- Geyterotopik tugunlar oq moddaning og'irlikdagi intensivligini chuqur endimial qatlamda ko'rish mumkin va ikkita asosiy tipni ajratish mumkin:
  - Tugunlar yon tomonlarning oldingi burchaklari va yon bo'shliqlari bo'ylab joylashgan, bu esa odatiy ikki tomonlama periventrikulyar yadroli geyterotopiyaga xosdir.
  - Tugunlar, maksimal darajada uchburchaklar va bo'yin burchaklarida ko'rinadi, bu esa infrasilviy periventrikulyar yadroli geyterotopiya shaklida uchraydi.

### **POLIMIKROGIRIYA**

Polimikrogiriyani optimallashtirilgan aniqlash uchun vizualizatsiya: MRI detallarni va bog'liq struktural anomaliyalarni baholash uchun tanlangan vizualizatsiya usulidir. MRI quyidagi xususiyatlarga ega bo'lishi kerak: T1-og'irlikdagi hajmli tasvirlarning ingichka kesmalari, T2-og'irlikdagi aksial va koronallik tasvirlar hamda FLAIR. Ingichka kesmalar, mikrogiriyaning qalinlashgan qobiqdagi farqlarini aniqlash uchun zarur, chunki bu holatda mikrogiriya lissensefaliya yoki yomon shakllangan burilish tasvirlarini eslatishi mumkin, ya'ni qalinlashgan qobiq va qobiqning o'ziga xos bo'lmagan, siyanidlangan qobiqning buzilgan tasviri.

#### **Polimikrogiriyaning vizualizatsiya xususiyatlari:**

- Ko'plab mayda burilishlar (ortiqcha yoriqlar, 6-10 mm qalinlikda) tufayli qobiqning ko'rinishi qalinlashgani, lekin aslida qalinlashish emas.
- Ko'plab mayda burilishlar tufayli qobiqning notekis sathini ko'rsatish.
- Qora va oq moddaning chegarasidagi nuqta-ko'rinish, ko'plab mayda burilishlar tufayli.
- Silviev borozdaning anomaliyali morfologiyasi, orqaga qaragan kengaygan va noto'g'ri yo'naltirilgan bo'lishi mumkin.
- T2-og'irlikdagi tasvirlarda ostki oq modda yuqori signalni ko'rsatishi mumkin.
- Ba'zan, ilgari intrauterin infeksiya bilan bog'liq bo'lgan bemorlarda, anormal qobiqda kaltsifikatsiya joylari ko'rinishi mumkin.
- Bazal gangliyalarning anomaliyasi tubulin genining patologik varianti bilan bog'liq bo'lishi mumkin.
- Periventrikulyar tugunli heterotopiya bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

### **GEMIMEGALENEFALIYA**

#### **Gemyimegalensefaliyaning aniqlanishi uchun optimallashtirilgan vizualizatsiya:**

Gemyimegalensefaliya homiladorlikdan keyingi ultratovush (US) va KT yordamida aniqlanishi mumkin bo'lsa ham, MRG (magnit-rezonans tomografiya) tafsilotlarni va bog'liq struktural anomaliyalarni baholash uchun eng yaxshi tanlovdur. MRGda ingichka kesmalar, hajmli T1-

og'irlikdagi tasvirlar, aksial va koronal T2-og'irlikdagi tasvirlar hamda FLAIR-tasvirlar bo'lishi kerak.

**Gemyimegalensefaliyaning vizualizatsiya xususiyatlari:** • Qora qavatning noaniqlik bilan ko'rsatilgan joyi bilan aniq qilib ko'rsatilgan qismlar.

- Oq moddada noaniqliklar va sekinlashish bilan ko'rinadigan tasvirlar.
- Gastritlar arizalarining og'riqli va optimallashtirilgan ko'rish amaliyoti avvalo kuzatiladigan mashaqqat qabul qilish, bu muhim ahamiyatga ega.

## SHIZENCEFALIYA

Shizoencefaliyaning optimallashtirilgan aniqligi uchun vizualizatsiya:

Shizoencefaliyaning ochiq lablar bilan shizoencefaliyasini aniqlash uchun, ultratovush tekshiruvi (homiladorlik va tug'ilganidan keyin) va KT dan foydalanish mumkin, ammo MRG, tuzilma va aloqador strukturalar anomaliyalarini baholash uchun tanlangan tasvirlash usulidir. MRG ni quyidagi usulda bajarish kerak: T1 vaznli tekis qatlamli tasvirlar, T2 vaznli aksial va koronar tasvirlar, FLAIR tasvirlar.

**Shizoencefaliyaning ochiq lablar shaklida vizualizatsiya xususiyatlari:**

- Joriq ko'rinadi, u bo'shliqdan to'rtta miyada polimikrogiriya bilan qoplangan va kortikal yuzaga cho'zilgan.
- Yoriq miya suyuqligi (SSG) va yon tomoni bo'shliqni birlashtiradi; "ependimal boshqotirma yumshoq miyali o'zaro."
- Yoriq devorlari miyada to'ldirilgan SSG bo'shlig'i tomonidan ajratilgan.
- Ochiq lablar shakli ikki tomonlama shizoencefaliyada keng tarqalgan.

GIPOTALAMIK GAMARTOMA Gipotalamik gamartomani optimallashtirilgan aniqlash uchun vizualizatsiya:

Gipotalamusa va uning bog'lanishiga koronal T2 tez spinli echo ketma-ketliklaridan ingichka kesmalar va kesmalar orasidagi bo'shliqsiz tasvir olish.

**Gipotalamik gamartomasining vizualizatsiya xususiyatlari:**

- Gipotalamus hududida oq moddaning signal intensivligi bilan massa
- Uning o'zagi mamillari sohasiga bog'langan "yopiq" bo'lishi mumkin, va agar katta bo'lsa, u mamillari tana shaklini deformatsiyalashi yoki o'z ichiga olish mumkin, shu bilan birga, charchash va peredniy-bokselgi tomonga ko'chirilgan va uchinchi bo'shliqdan pastga kengaygan holat.
- Serum buqlari bo'shlig'ida qonli bo'lgan "yopiq" bilan bo'g'lanish mumkin.

## BOSH MIYA ANGIOMASI

Angioma miyani optimallashtirilgan aniqlash uchun vizualizatsiya

Gradient echo (GRE) yoki T2\*-ketma-ketliklari bu lezyonlarni T1 yoki T2 tasvirlariga qaraganda yaxshiroq aniqlash imkonini beradi. *GRE/T2-tasvirlar oddiy spin-echo ketma-ketliklarida e'tibordan chetda qolishi mumkin bo'lgan angiomalarni aniqlashda juda muhimdir.\**

Susseptibilite bilan og'irlangan tasvirlash (SWI) usuli angiomalarni aniqlashda GRE bilan o'xshash sezgirlikka ega bo'lishi mumkin. SWI shuningdek, T1 va T2 tasvirlariga nisbatan kalsifikatsiyalarni aniqlashda yuqori sezgirlikka ega.

Agar angioma katta bo'lmasa yoki qon ketish bilan birga kelmasa, bu kabi anomaliyalar KTda ko'rinmasligi mumkin. Tserebral angiomalalar "sekin oqim" anomaliyalari bo'lgani uchun angiografiyada aniqlanmaydi.

### Tserebral angiomaning vizualizatsion xususiyatlari

- "Popkorn" yoki "rezavor meva" shakliga ega bo'lgan o'sma
- Gemosiderin halqasi bilan o'ralgan, bu esa susseptibilite bilan og'irlangan ketma-ketliklarda ("blooming" effekti) kuchli signal o'zgarishini namoyish etadi.
- T1 va T2 tasvirlarida signal ichki qon ketishning turli bosqichlariga bog'liq ravishda o'zgaruvchan bo'ladi.

### SINDROM STURJ-VEBER

Sturge-Weber sindromini optimallashtirilgan aniqlash usullari:

Rentgenografiya va KT **kalsifikatsiya** hamda **atrofiyani** aniqlashi mumkin, lekin **batafsil baholash uchun eng yaxshi usul – MRT** hisoblanadi.

#### ✦ Tavsiya etilgan MRT ketma-ketliklari:

- **Kontrast bilan olingan yupqa kesimli hajmli T1-og'irlikdagi tasvirlar** (leptomeningeal kuchayish uchun).
- **Aksial va koronal T2-og'irlikdagi hamda FLAIR tasvirlar** (byelov modda zararlanishi va atrofiya baholash uchun).
- **Orbital MRT** (ko'z zararlanishiga gumon qilingan holatlarda).

Sturge-Weber sindromining xos belgilari:

#### **KT:**

- "Tramvay yo'li" ko'rinishidagi ingichka qavat osti kalsifikatsiyasi.
- **Bir tomonlama miya atrofiyasi.**

#### **MRT:**

- **T1-og'irlikdagi kontrastli tasvirlar** → **Leptomeningeal kuchayish** (qariyalarda kuzatilmasligi mumkin).
- **Qo'shimcha topilmalar:**
  - **Cerebral atrofiyasi** (leptomeningeal angiomaga mos keladigan hududda).
  - **Byelov modda signal anomaliyalari** (surunkali ishemiya natijasida).
  - **Kengaygan bir tomonlama qorincha tomir to'rchalari.**

#### **Angiografiya (majburiy emas):**

- **Yuzaki kortikal venalarning yo'qligi.**
- **Kyengaygan va egri-bugri chuqur venalar.**

### ⚠ Muhim!

**Yangi tug‘ilgan chaqaloqlarda** vizual belgilar yo‘q bo‘lishi mumkin, chunki **kalsifikatsiya va atrofiya vaqt o‘tishi bilan rivojlanadi.**

## ARTERIOVENOZ MALFORMATSIYA

Arteriovenoz malformatsiya **optimallashtirilgan aniqlash usullari**

✦ **AVM’ni aniqlash uchun KT kontrast bilan va MRT** ishlatilishi mumkin, lekin **“oltin standart” – angiografiya** hisoblanadi.

---

Vizualizatsiya xususiyatlari

### **KT (kontrast bilan)**

✦ **"Chumolilar uyi" yoki "chuvalchanglar xaltasi" ko‘rinishi – bir-biriga chirmashgan qon tomirlar** (ta‘minlovchi arteriyalar, o‘choq va drenajlovchi venalar).

### **MRT**

✦ **T2-vaznli tasvirlarda – past signal intensivligi** (tez oqayotgan qon sababli oqim bo‘shliqlari).

✦ **Oldingi qon ketishlari va atrofik o‘zgarishlar** (agar bo‘lsa).

### **Formal tserebral angiografiya**

✦ **Ta‘minlovchi arteriyalar, o‘choq va kattalashgan drenajlovchi venalarni aniq tasvirlash uchun eng optimal usul.**

## GIPPOKAMP SKLEROZI

Optimal aniqlash uchun tavsiya etiladigan MRT

- **Nozik kesimli hajmli T1-VI tasvirlari** (atrofiya va tuzilish o‘zgarishlarini aniqlash uchun).
  - **Aksial va koronal T2-VI va FLAIR tasvirlari** (gippokampus signali va yondosh tuzilmalardagi o‘zgarishlarni baholash uchun).
- 

### ✦ MRT belgilar

- **Atrofiya gippokampa** – hajmning pasayishi, asimmetriya.
- **Signal o‘zgarishi gippokampda – T2-VI va FLAIR tasvirlarida yuqori signal intensivligi** (gliyoz va suyuqlik konsentratsiyasi oshishi).
- **Mesiya temporal skleroz** – o‘zgarishlar **gippokampusga qo‘shni tuzilmalarda** ham kuzatilishi mumkin (masalan, forniks, amigdala).
- **Ikki tomonlama patologiya – taxminan 30% bemorlarda gippokamp sklerozi boshqa miya tuzilmalari anomaliyalari bilan birga** uchraydi (masalan, kortikal

displaziya yoki vaskulyar malformatsiyalar). Shuning uchun **boshqa anomaliyalar ehtiyotkorlik bilan baholanishi kerak.**

△ **Muhim:** Skleroz gippokampa rivojlanishining dastlabki bosqichlarida ba'zan aniq vizual belgilar bo'lmayligi mumkin, shuning uchun dinamik kuzatuv va klinik simptomatika muhim ahamiyatga ega

## TUGMA INSULT

Dastlabki tashxis uchun tasvirlash

- ◆ Nekontrastli KT – gemorragik insultni tez aniqlash uchun asosiy usul.
- ◆ KT-angiografiya – arteriyalarning diseksiyasi kabi sabablarni ko'rsatishi mumkin.
- ◆ MRT – tanlov usuli: o'tkir ishemik insult va post-insult epilepsiyasi oqibatlarini batafsil baholash uchun.
- ◆ Optimal MRT protokoli:
  - T1-VI (katta ruxsatli, hajmli)
  - T2-VI (aksial va koronal kesimlar)
  - FLAIR
  - DWI + ADC (o'tkir insult uchun zarur)
  - MRA (etiologiyani baholash uchun)
  - SWI yoki T2\* (yashirin qon ketishlarni aniqlash uchun)

2) O'tkir insultning vizual belgilar

- ◆ DWI: yuqori signal – ishemiyadan bir necha daqiqa o'tib paydo bo'ladi.
- ◆ ADC xaritalari: past signal – o'tkir ishemiyani ko'rsatadi.
- ◆ T2/FLAIR: yuqori signal 6-12 soat ichida paydo bo'ladi.
- ◆ Mass-effekt va giralarning tekislanishi: 24-48 soat ichida rivojlanadi.
- ◆ T1-VI: Kortikal laminar nekroz – 2 hafta ichida yuqori signal sifatida paydo bo'ladi.

3) Surunkali insultning vizual belgilar

- ◆ Atrofiya va gliyosis – insult bo'lgan hududda.
- ◆ Porensfaliya / Ensefalomalasiya – yumshoq to'qimalar o'rnini suyuqlik egallashi.
- ◆ Ipsilateral ventrikulning Ex vacuo kengayishi – to'qimalarning o'rnini likvor bosishi natijasida.

## GIPOKSIK-ISHEMIK SHIKASTLANISH

KT – GISH o'zgarishlarini ko'rsatishi mumkin, ammo **MRT tanlov usuli** hisoblanadi.

- ◆ **MRT afzalliklari** – o'tkir GISH va uzoq muddatli oqibatlarini batafsil baholash imkoniyati.
- ◆ **Optimal MRT protokoli:**

- **T1-VI (katta ruxsatli, hajmli)**
- **T2-VI (aksial va koronal kesimlar)**
- **FLAIR**
- **DWI + ADC** (o'tkir bosqichni baholash uchun)

---

O'tkir GISH vizual belgilari

- ◆ **DWI:** yuqori signal – GISH boshlanganidan **bir necha daqiqa** o‘tib paydo bo‘ladi.
  - ◆ **ADC xaritalari:** past signal – **o‘tkir ishemiyani** ko‘rsatadi.
  - ◆ **T2/FLAIR:** yuqori signal **6-12 soat** ichida paydo bo‘ladi.
  - ◆ **Mass-effekt va giralarning tekislanishi:** **24-48 soat** ichida rivojlanadi.
  - ◆ **T1-VI: Kortikal laminar nekroz** – **2 hafta** ichida yuqori signal sifatida paydo bo‘ladi.
  - ◆ **O‘zgarishlar tarqalishi** – **GISH etiologiyasi va yoshga bog‘liq. Bolalar va kattalarda taqsimlanishi farq qiladi.**
- 

Surunkali GISH vizual belgilari

- ◆ **Atrofiya va gliyoz** – zararlangan hududda kuzatiladi.
- ◆ **Porensfaliya / Ensefalomalasiya** – nekrotik to‘qimalarning likvor bilan to‘lishi.
- ◆ **Ipsilateral ventrikulning Ex vacuo kengayishi** – to‘qimalarning yo‘qolishi natijasida likvor hajmining ortishi.

## **BOSH MIYA JAROHATI**

### **Bosh miya shikastlanishini optimallashtirilgan aniqlash uchun vizualizatsiya:**

O‘tkir travma vaqtida KT bosh suyagi sinishi, subaraxnoidal va intraparenximatoz qon ketishlarini aniqlash uchun juda foydalidir. Keyinchalik epilepsiya rivojlanishi mumkin bo‘lgan bemorlarda o‘tkir bosh miya jarohati tafsilotlarini va uzoq muddatli struktural o‘zgarishlarni baholash uchun MRT afzal ko‘riladi. MRT quyidagilarni o‘z ichiga olishi kerak:

- Yupqa kesimli hajmli T1-vaznli tasvirlar
- Aksial va koronal T2-vaznli tasvirlar
- FLAIR tasvirlar

O‘tkir bosh miya travmasida ishemiya zonalarini aniqlash uchun dastlabki soatlarda diffuzion-vaznli tasvirlar (DWI) va ADC xaritalari talab qilinishi mumkin. MRA (magnit-rezonans angiografiya) tomirlarning travmatik shikastlanishini, masalan, disseksiyani baholash uchun foydali bo‘lishi mumkin. SWI (susseptibilitet-vaznli tasvirlash) yoki T2\*-vaznli MRT qon ketishlarini aniqlash uchun qo‘llaniladi.

### **O‘tkir travmatik shikastlanishning vizualizatsiya xususiyatlari:**

- Vizualizatsiya o‘zgarishlarining tarqalishi travmatik shikastlanish mexanizmlari bilan bog‘liq bo‘lib, ular to‘g‘ridan-to‘g‘ri yopiq travma natijasida kelib chiqadigan miya kontuziyasi yoki diffuz aksonal shikastlanish bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin.
- Diffuz aksonal shikastlanish SWI da kulrang va oq modda chegarasida, kallozum tanasida va miya o‘qida joylashgan kichik susseptibilitet artefaktlari ko‘rinishida namoyon bo‘ladi. Bundan tashqari, FLAIR tasvirlarida yuqori signal ko‘rinishida ham namoyon bo‘lishi mumkin.
- Miya kontuziyalari to‘g‘ridan-to‘g‘ri yopiq travma (zarba) natijasidir, bunda miya ichki kalla suyagining qarama-qarshi yuzasiga urilib to‘xtaydi (qarshi zarba). Kontuziyalar shikastlangan miya sohalarida gemorragik o‘zgarishlar, atrofdagi giruslarning tekislanishi va massasimon effekt bilan namoyon bo‘ladi. Ushbu o‘zgarishlar shish sababli dastlabki 24-48 soat ichida rivojlanadi.
- Ishemiya diffuziyaning cheklanishi sifatida namoyon bo‘lib, DWI da yuqori signal va ADC xaritalarida past signalga olib keladi. Ishemiya jarohatdan bir necha daqiqa o‘tgach paydo bo‘lishi

mumkin. Ta'sirlangan hududlarda T2/FLAIR tasvirlarida 6-12 soat ichida yuqori signal kuzatiladi.

Surunkali bosh miya travmasining vizualizatsiya xususiyatlari:

- Atrofiya, glioz, porensfaliya/entsefalomalyasiya va oldingi o'tkir bosh miya shikastlanishining joyida ipsilateral qorinchalarning ex vacuo kengayishi.

#### 1.8.2.2.5. O'SMALAR

DNET (Dizembrioplastik Neyroepitelial O'sma)

DNET ni optimallashtirilgan aniqlash uchun vizualizatsiya

- MRT quyidagilarni o'z ichiga olishi kerak:
  - **Yupqa kesimli hajmli T1-vaznli tasvirlar**
  - **Aksial va koronal T2-vaznli tasvirlar**
  - **FLAIR tasvirlari**

DNET ning vizualizatsiya xususiyatlari

- DNET odatda **kortikal shikastlanishlar bo'lib, katta massa effekti yoki peritumoral shish mavjud emas.**
- **T1-vaznli tasvirlarda gipointensiv, T2-vaznli tasvirlarda esa giperintensiv bo'lib, "pufakchali ko'rinish"** kuzatiladi (uning ko'p kistali tuzilishi tufayli).
- **FLAIR tasvirlarida yorqin halqa belgisi ("bright rim sign")** kuzatilishi mumkin.
- **Ichki suyak plastinkasining notekisligi** kuzatilishi mumkin, lekin **suyak eroziyasi mavjud emas.**
- **Kalsifikatsiya** (taxminan **30% holatlarda** uchraydi), **KT yoki T2-vaznli MRT\*** da yaxshiroq ko'rinadi.
- **DNET fokal kortikal displaziya (odatda DNET yaqinida joylashgan)** va/yoki **gipokamp sklerozi** bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

PORENSEFALIK KISTA Porensfalik kistani optimallashtirilgan aniqlash uchun vizualizatsiya

- **Porensfalik kistalar kranial UTT (ultratovush tekshiruvi), KT (kompyuter tomografiyasi) va MRT (magnit-rezonans tomografiya)** yordamida ko'rinishi mumkin.
- **Biroq, MRT tanlov usuli bo'lib,** kistaning tuzilishi, uning chegarasidagi kortikal modda va **oldingi insult bilan bog'liq har qanday tuzilish anomaliyalarini baholash** uchun afzal ko'riladi.
- MRT quyidagilarni o'z ichiga olishi kerak:
  - **Yupqa kesimdagi hajmli T1-vaznlangan tasvirlar**
  - **Aksial va koronal T2-vaznlangan tasvirlar**
  - **FLAIR-tasvirlar**

Porensfalik kistaning vizualizatsiya xususiyatlari

- **Tasvirda miya yarimsharining ma'lum bir qismini almashtiruvchi suyuqlik bilan to'lgan bo'shliq ko'rinadi.**
- **Kista chegarasi atrofida kortikal atrofiyasi va glioz bo'lishi mumkin.**
- **Ipsilateral qorincha kengayishi (ex vacuo kengayish) kuzatilishi mumkin.**

## **SINDROM RASMUSSEN**

Ketma-ket neyrovizualizatsiya tekshiruvlarida bir yarimsharning progressiv atrofiyasi Rasmussen sindromining ajralib turuvchi xususiyatidir. Bu kasallikning boshlang'ich prodromal bosqichida aniq sezilmasligi mumkin, ammo o'tkir bosqich boshlanganidan keyin bir necha oy ichida aksariyat bemorlarda orqa miya suyuqligining tashqi va ichki bo'limlarining bir tomonlama kengayishi kuzatiladi. Miya hajmining yo'qolishi odatda orolchalar sohasida boshlanib, chakka qorinchasi shoxi va Silviyev yorig'ining kengayishi bilan namoyon bo'ladi. Ipsilonateral kaudat yadrosi boshchasining atrofiyasi yana bir erta diagnostik belgi hisoblanadi. T2/FLAIR giperyo'g'on signal anomaliyasi kortikal yoki subkortikal hududlarda, yoki ikkalasida birgalikda kuzatilishi mumkin. Ikki tomonlama kasallik rivojlanishi muhokama qilinadi, lekin bunday holatlar juda kam uchraydi.

## **FEBRIL INFEKSIYA BILAN BOG'LIQ EPILPSIYA SINDROMI**

Neyrovizualizatsiya dastlab normal ko'rinishi mumkin yoki bi-temporal, orol yoki bazal gangliylarning gipenfatsiyalanganligini ko'rsatishi mumkin. Vaqt o'tishi bilan diffuz cerebral atrofiyasi va/yoki signal o'zgarishlari vaqt qismlarida, miya postlog'ida, periventrikulyar oq modda, gipokamp yoki bazal gangliylarida kuzatiladi.

## **O'Z-O'ZINI CHEKLOVCHI (OILAVIY) NEONATAL EPILEPSIYA (SELNE)**

Neyrovizualizatsiya natijalari normal bo'lishi kutiladi, va agar yangi tug'ilgan chaqaloqda ushbu sindromning oilaviy tarixiga ega bo'lsa, neyrovizualizatsiya zarur bo'lmasligi mumkin.

## **O'Z-O'ZIDAN TUZALADIGAN OILAVIY NEONATAL-INKFANTIL EPILEPSIYA (SELFNIE)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik ko'rinish va EKG ushbu sindromga xos bo'lsa va oilaviy anamnez o'rnatilgan bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmasligi mumkin.

## **O'Z-O'ZIDAN CHEKLANUVCHI (OILAVIY) INFANTIL EPILEPSIYA (SELIE)**

Neyrovizualizatsiya normaldir. Agar klinik tasvir va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa va bemorda tanilgan oilaviy anamnez mavjud bo'lsa, vizualizatsiya zarur bo'lmasligi mumkin.

## **GENETIK EPILEPSIYA VA FEBRIL KRIZLAR PLUS (GEFS+) SPEKTRI**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik rasm va EEG ushbu sindrom uchun tipik bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmasligi mumkin.

## **MIYOKLONIK EPILEPSIYA YANGI TUG'ILGAN CHAQALOQLARDA (MEI)**

Neyrovizualizatsiya normal.

## **ERTA BOLALAR RIVOJLANISH VA EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA (EIDEE)**

Mozg'ning strukturaviy anomaliyalari ushbu sindromning keng tarqalgan sababi hisoblanadi, shuning uchun vizualizatsiya muhimdir. Ba'zi genetik etiyologiyalar uchun vizualizatsiya dastlab normal bo'lishi mumkin yoki mozgning kichraygan hajmi yoki oq moddaning gipomielinizatsiya/dismielinizatsiya alomatlarini ko'rsatishi mumkin. Vaqt o'tishi bilan, miya atrofiya rivojlanishi mumkin.

### **GO'DAKLAR EPILEPSIYASI MIGRIRUYUSHCHIMI FOKAL' HURUJLAR BILAN (EIMFS)**

Neyrovizualizatsiya boshlanishda normal, ammo vaqt o'tishi bilan subaraknoid va qorinchalar bo'shliqlarining kichik yoki o'rta darajada kengayishi (atrofiyani aks ettiruvchi), miyelintizatsiya va oq moddaning anormal signali haqida xabarlar kelgan.

### **INFANTIL EPILEPTIK SPAZM SINDROMI (IESS)**

Neyrovizualizatsiya natijalari etilogiyaga bog'liq bo'lib, miya struktural anomaliyalarini ko'rsatishi mumkin. Shuningdek, vizualizatsiya normal ko'rinishi mumkin.

### **DRAVE SINDROMI (DS)**

Neyrovizualizatsiya odatda boshlanishda normal bo'ladi. Vaqt o'tishi bilan engil umumiy atrofik o'zgarishlar kuzatilishi mumkin. Kamchilikda bemorlarda gipokampusning sklerozi rivojlanishi mumkin.

### **O'Z-O'ZINI CHEKLOVCHI EPILEPSIYA MARKAZ-TEMPORAL SPAYKLAR BILAN (SELECTS)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik rasm va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmaydi.

### **O'Z-O'ZINI CHEKLAGAN EPILEPSIYA AVTONOM HURULLAR BILAN (SELEAS)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik rasm va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya talab etilmaydi.

### **BOLALIK ENSA VIZUAL EPILEPSIYASI (COVE)**

Neyrovizualizatsiya normal. Miyaning struktural anomaliyalarini istisno qilish uchun yuqori aniqlikdagi MRG talab qilinadi.

### **FOTOSEZGIR ENSA EPILEPSIYASI (POLE)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik tasvir va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya zarur bo'lmasligi mumkin.

### **QOVOQ MIOKLONIYASI BILAN KECHUVCHI EPILEPSIYASI (EEM)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik rasm va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmasligi mumkin.

### **MIYOKLONIK ABZANSLI EPILEPSIYA (EMA)**

Yuqori aniqlikdagi MRT miya struktural anomaliyalarini istisno qilish uchun talab qilinadi. Neyrovizualizatsiya normal, ammo ba'zi hollarda engil, noan'anaviy diffuz atrofiya kuzatilishi mumkin.

## **BOLALARDA ABSSANS EPILEPSIYASI (CAE)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik rasm va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmaydi.

## **MIYOKLONIK-ATONIK TUTQANOQLAR BILAN EPILEPSIYA (EMATS)**

**Neyrovizualizatsiya normal.**

## **SINDROM LENNOKSA-GASTO (LGS)**

Neyrovizualizatsiya natijalari etyologiyaga bog'liq bo'lib, miyadagi struktural anomaliyalar tez-tez uchraydi. Vizualizatsiya shuningdek normal ko'rinishi mumkin.

## **RIVOJLANISH ENSEFALOPATIYASI VA/YOKI EPILEPTIK ENSEFALOPATIYA SPAYK-VOLNLARI BILAN UYQUDA AKTIVATSIYA (DEE-SWAS, EE-SWAS)**

Neyrovizualizatsiya normal bo'lishi mumkin yoki miya strukturaviy anomaliyasini ko'rsatishi mumkin, bu rivojlanish natijasida (masalan, perisilviev polimikrogiriyasi) yoki olingan (masalan, talamik infarkt) bo'lishi mumkin. Miya strukturaviy anomaliyalari etiologiya sifatida uchta holatdan birida uchraydi.

## **FEBRIL INFEKTSIYASI BILAN BOG'LIQ EPILEPSIYA SINDROMI (FIRES)**

Neyrovizualizatsiya dastlab normal ko'rinishi mumkin yoki bi-temporal, orollar yoki bazal ganglionlarda giperechivonlikni ko'rsatishi mumkin. Vaqt o'tishi bilan diffuz cerebral atrofiyalar va/ yoki vaqtli bo'limlarda, miya qobig'ida, periventrikulyar oq modda, hipokampda yoki bazal gangliyalarda signal o'zgarishlari kuzatiladi.

## **GEMIKONVUL'SIYA-GEMIPLEGIYA-EPILEPSIYA SINDROMI (HHE) KO'RIB CHIQISH**

MRT epileptik statusdan keyin darhol yarim miyaning signalidagi diffuz anomaliyalarni ko'rsatadi, bu T2 giperechivonligi va cheklangan diffuziya bilan xarakterlanadi, asosan zararlangan yarim miyaning subkortikal oq moddasida. Zararlangan yarim miyaning shishi og'ir bo'lishi mumkin. Keyinchalik zararlangan yarim miyaning atrofiyasi kuzatiladi. Shuningdek, hipokampning sklerozu tez-tez uchraydi.

## **YUVENIL'NAYA MIKLOKONICHESKAYA EPILEPSIYA (JME)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik rasm va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmaydi.

## **YUVENIL'NAIA ABSANSSNAIA EPILEPSIYA (JAE)**

## **VIZUALIZATSIYA**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik tasvir va EEG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmaydi.

## **JENERALIZACILASHGAN TONIK-KLONIK TUTQINLAR BILAN EPILEPSIYA (EGTCA)**

Neyrovizualizatsiya normal. Agar klinik rasm va EYeG ushbu sindromga xos bo'lsa, vizualizatsiya talab qilinmaydi.

## **. UYQUGA BOG'LIQ GIPERMOTOR (GIPERKINETIK) EPILEPSIYA (GEP)**

Neyrovizualizatsiya odatda normal bo'ladi. Ba'zan miya tuzilishini buzilishi aniqlanadi, eng ko'p uchraydigan holat — fokal kortikal dispaziyalar, ammo kamroq holatlarda, olingan tuzilish etiologiyasi ham bo'lishi mumkin.

## **OILAVIY MEDIYAL VISOCHNAY EPILEPSIYA (FMTLE)**

Neyrovizualizatsiya ushbu sindromning tipik namoyon bo'lishi bilan kasallangan bemorlarda normal bo'ladi. Faqatgina hipokampal anomaliya yoki T2-og'irlik tasvirida ortiqcha signal ko'rinishi mumkin.

## **EPILEPSIYA ESHITISHGA XOSLIKLAR BILAN (EAF)**

Neyrovizualizatsiya odatda normal, lekin ba'zan strukturaviy anomaliya ko'rsatishi mumkin.

## **. OILAVIY FOKAL EPILEPSIYASI VARIABELLAR FOKUSLAR BILAN (FFEVF)**

Neyrovizualizatsiya normal bo'lishi mumkin yoki fokal kortikal displaziya ko'rsatishi mumkin (bu juda kam sezilarli bo'lishi mumkin).

## **O'QISH YUZAGA CHIQUALGAN EPILEPSIYA (EWRIS)**

Neyrovizualizatsiya, kutilganidek, normal bo'ladi. Agar klinik tasvirda noan'anaviy belgilar mavjud bo'lsa, miyaning strukturaviy anomaliyasini istisno qilish uchun vizualizatsiya o'tkazishni ko'rib chiqish kerak.

## **PROGRESIV MIOKLONIK EPILEPSIYA (PME)**

Neyrovizualizatsiya natijalari asosiy etilogiyaga bog'liq. Vizualizatsiya dastlab normal bo'lishi mumkin, ammo vaqt o'tishi bilan atrofiya paydo bo'lishi mumkin.

## **RASMUSSEN SINDROMI**

Bir yarimsharning progresiv atrofiyasi ketma-ket neyrovizualizatsiyada Rasmussen sindromining ajralib turadigan xususiyatidir. Bu kasallikning boshlang'ich prodromal

fazasida aniq bo'lmashligi mumkin, ammo o'tkir bosqichning boshlanishidan bir necha oy o'tib, ko'pgina bemorlarda bir tomondan miyaning tashqi va ichki qismlarida likvorning ko'payishi kuzatiladi. Miya hajmining yo'qolishi ko'pincha orollar mintaqasida boshlanadi, bu esa temporal burunning kengayishi va Silviev yoriqlari bilan birga bo'ladi. Ipsilateral bosh miya yadrosining atrofiyasi yana bir erta diagnostik belgi hisoblanadi. T2/FLAIR giperenintensiv signal anomaliyalari kortikal yoki subkortikal hududlarda yoki ikkala joyda ham kuzatiladi. Ikki tomonlama kasallikning paydo bo'lishi muhokama qilinadi, ammo albatta juda kam uchraydi.

**Ushbu protokolni MRT 1,5 va 3 T apparatlarida, butun bosh miyani qamrab olish bilan ishlatish mumkin. Ko'p kanalli spirallarni (8, 12 yoki 32 kanal) ishlatish vaqtida skanerlashning umumiy davomiyligi 30 minutdan oshmasligi kerak. Struktural MRTda kontrast kuchaytirish faqat bosh miya o'simtasi, tomir malformatsiyasi, infeksiyon jarayon haqida gumon qilinganda ko'rsatiladi. MRTga nisbatan umumiy qarshiliklar standart bo'lib, ular magnit maydoniga mos kelmaydigan yurak stimulyatorlari, endoprotezlar, stentlar, kimyoterapiya portlari, homiladorlikning birinchi trimesteri mavjudligini o'z ichiga oladi. Nisbatan qarshi ko'rsatmalar yurak ritmi buzilishi hisoblanadi. 5 yoshdan kichik bemorlarni tekshirishda MRT davomida harakatlardan kelib chiqqan artefaktlarni minimallashtirish uchun anesteziologik yordam talab qilinishi mumkin.**

Epilepsiya xavfi bor yoki allaqachon tashxis qo'yilgan bemorlarda, struktural MRTni birinchi marta paydo bo'lgan epileptik tutqanoqdan keyin qo'llaniladi, bu tutqanoq faoliyatining manbasini aniqlash, differential diagnostika, dinamikada va jarrohlik davolash samaradorligini baholash uchun.

- **Nurozlikdan tashqari epileptik tutqanoqni birinchi marta boshidan kechirgan bemorlarga (1,5 tesla yoki undan yuqori bo'lgan MRT) bosh miya struktural MRTsi tavsiya etiladi, bu kasallik sababini aniqlash uchun [238, 239].  
Tavsiya darajasi C (dastlabki isbot darajasi – 5).**

**Izohlar:** Dastlabki tadqiqotning maqsadi tutqanoq faoliyatining potentsial manbalarini diagnostika qilishdir: gipokamp sklerozasi, fokal kortikal displaziya (FKD), o'simtalar, post-iskemik va post-travmatik o'zgarishlar. Olingan ma'lumotlar EEGda aniqlangan epileptiform faoliyat bilan solishtirilishi kerak. Shuni esda tutish kerakki, MRT-negativ tasvir birinchi marta tutqanoqni boshidan kechirgan bemorda epilepsiyaning yo'qligi deb hisoblanmaydi; tashxis klinik-instrumental ma'lumotlarning kompleks tahlili asosida qo'yiladi.

- **Epilepsiya bilan bemorlarda MRTni takrorlash (ko'rsatilgan hollarda), oldingi tekshiruvlarning natijalariga qaramay (idiopatik generalizatsiyalangan epilepsiya bemorlarini tashqari) 3T apparatida epileptologik protokolga binoan tavsiya etiladi [238 - 240].  
Tavsiya darajasi C (dastlabki isbot darajasi – 5).**

**Izoh:** 3T MRTni epileptologik protokol bo'yicha o'tkazish, farmakologik rezistent epilepsiya bilan bemorlar uchun jarrohlik davolashni ko'rib chiqish uchun zarurdir. 1,5T apparatida standart metodika bo'yicha birinchi MRTda o'chishlar yo'qligi epilepsiya tashxisini inkor qilmaydi; 1,5T apparatida nozik struktural juxtakortikal o'zgarishlar 50% holatda aniqlanmaydi [241]. Vaqtli epilepsiya bilan bemorlarning 20-30% va ekstratemporal epilepsiya bilan bemorlarning 20-40% da struktural o'zgarishlar aniqlanmaydi (MRT-negativ epilepsiya) [242]. Birinchi tekshiruvdagi

salbiy natija, shuningdek, tadqiqotchining tajribasizligi yoki bemorning harakatlaridan kelib chiqadigan artefaktlar bilan bog'liq bo'lishi mumkin.

- **MRTni dinamikada epileptik tashxisi isbotlangan bemorlarga (ko'rsatilgan hollarda) va operatsiyadan keyin bajarish tavsiya etiladi [239, 243].  
Tavsiya darajasi C (dastlabki isbot darajasi – 5).**

**Izoh:** Epileptologik protokol bo'yicha dinamikada MRTni o'tkazish, gipokamp sklerozasi bilan vaqtli loblarning progressiv atrofiya diagnostikasini yaxshilaydi va bemorning prognozini aniqlaydi [238]. Operatsiyadan keyingi davrda MRT nazorati rezeksiyaning samaradorligini baholashga va qo'shimcha potentsial epileptiform faoliyat manbalarini aniqlashga yordam beradi [243, 244].

- **Vaqtli epilepsiya va gipokamp skleroziga gumon qilingan bemorlarga (ko'rsatilgan hollarda) vodorodli MRT-spektroskopiyasini bir voksel bilan qo'shish tavsiya etiladi [245, 249, 470].  
Tavsiya darajasi C (dastlabki isbot darajasi – 5).**

**Izoh:** Murakkab hollarda, ikki tomondan zararlangan bemorlarda, struktural MRTda xarakterli morfologik o'zgarishlar yo'q bo'lganda, hamda qo'shimcha patologiya bilan (masalan, yoshga oid vaqtli lob atrofiya fonida) funksional MRT metodikalarini qo'llash tavsiya etiladi. MRT-spektroskopiya gipokamp hududining metabolik faoliyatini baholaydi. Tipik metabolitlar (N-acetilaspertat, kreatin va kreatinfosfat) konsentratsiyasining simmetriyasiz kamayishi gipokamp sklerozasi uchun tipikdir va kasallikning dastlabki bosqichlarida va atypik (qisman) zararlanishda, ikki tomonlama sklerozda, yoshi kattaroq bemorlarda tashxis qo'yishga yordam beradi [240]. Tadqiqot faqat 3T apparatlarida o'tkazilishi mumkin va vaqtli loblarning katta atrofiya holatida texnik jihatdan qiyinlashadi.

- **Vaqtli epilepsiya bilan bemorlarda (ko'rsatilgan hollarda) gipokamp va vaqtli loblarning volumetriyasini o'tkazish tavsiya etiladi [240, 249].  
Tavsiya darajasi C (dastlabki isbot darajasi – 5).**

**Izoh:** Volumetriya (morfometriya) – bu izotropik voksel bilan tasvirlarni postobrovka qilish bo'lib, miyaning qobig'i, oq modda va gipokamp hajmini ishonchli o'lchash yordamida gipokamp sklerozasi va vaqtli lob atrofiya boshlang'ich bosqichlarini diagnostika qilishda, jarayonning dinamikasini baholashda, neyroderegenerativ kasalliklar bilan differensial diagnostika qilishda yordam beradi. Vaqtli epilepsiya bilan bemorlarda gipokamp, talamus va vaqtli lob hajmining kamayishini ko'rish mumkin, bu sklerozning belgisi hisoblanadi [248, 106].

- **Epilepsiya bilan bemorlarda MRTni interpretatsiya qilishda rentgenologlar uchun o'quv dasturini amalga oshirish tavsiya etiladi [238].  
Tavsiya darajasi C (dastlabki isbot darajasi – 5).**

**Izoh:** Epilepsiya bilan bemorlarda MRT tasvirlarini to'g'ri baholash normal anatomiya, qobiq va oq moddaning strukturasini, tuzilishning variantlarini, yoshga bog'liq o'zgarishlarni chuqur o'rganishni talab qiladi. Har bir bemorning ma'lumotlarini tahlil qilish vaqtini va rentgenologning diqqatini talab qiladi.

#### **2.4.5. Rentgen kompyuter tomografiyasi**

**Kirish:** Rentgen kompyuter tomografiyasi (KT) – tanlangan sohaning qatlamli skanerlash, tor fokussiz rentgen nurlari oqimi yordamida va keyinchalik Fourier transformatsiyasi orqali tasvirlar tuzish. Olingan tasvirlar yuqori fazoviy aniqlikka ega, ammo past kontrastlilikka ega.

Klinik amaliyotda spiral turdagi skanerlash bilan izotropik vokselga ega kompyuter tomografiyasi qo'llaniladi (tasvirning har bir tekisligida har bir vokselning bir xil kattaligi bilan), tasvirlarni tasodifiy tekislikda qayta tiklash bilan. Standart KT bosh miyasi butun boshni qamrab oladi, 1 mm va undan kichikroq qalinlikda qayta tiklash bilan amalga oshiriladi, yumshoq to'qima va suyak filtri yordamida, bosh miya moddasini, suyuqlik yo'llarini, bosh skeletini va yuz skletini baholash uchun. Kontrastli tadqiqotlar qon tomir malformatsiyalari, ichki bosh miya anevrizmalari, o'smalar, infeksiyon jarayonlar bo'yicha gumon qilingan hollarda qo'llaniladi. Tadqiqot bir necha soniya davom etadi va og'ir ahvolda bo'lgan bemorlarga, shuningdek, sun'iy nafas olish apparatiga ulangan bemorlarga o'tkazilishi mumkin. KT o'tkazishning qarshiligi – homiladorlik, kontrastli moddaning kiritilishiga esa – yod va oqsilga allergik reaksiyalar, buyraklar glomerulyar filtrlashining pasayishi, jigar funktsiyalarining buzilishi, qalqonsimon bezning giperefunktsiyasi hisoblanadi.

- Bosh miyasi KT tavsiya etiladi, agar MRI qilish imkoniyati bo'lmasa, birinchi marta provokatsiyasiz epilepsiya tutmasini o'tkazgan kattalar (18 yoshdan katta) bemorlar uchun birinchi tadqiqot sifatida [249, 250].

Tavsiya ishonchliligi darajasi S (dala ishonchliligi darajasi – 5).

- Bosh miyasi MRI tavsiya etiladi, agar MRI qilish imkoniyati bo'lmasa, birinchi marta provokatsiyasiz epilepsiya tutmasini o'tkazgan bolalar uchun. Boshqa neyro tasvirlash usullari faqat MRIning amalga oshirish imkoniyati bo'lmasa ko'rib chiqiladi [246].

Tavsiya ishonchliligi darajasi S (dala ishonchliligi darajasi – 4).

Izoh: KT o'rtacha neyroxirurgik patologiyalarni, jumladan, miya ichidagi qon ketishlarini, anevrizmalar va malformatsiyalarning yoriqlari, ishemik turdagi ONSHlarni, o'smalarni, bosh miya travmalarini chiqarib tashlash uchun tayinlanadi. KTda bosh miya o'zgarishlarining yo'qligi, epilepsiyaning yo'qligini isbotlamaydi. Agar jarohat olmagan miya ichidagi qon ketishi mavjud bo'lsa, qon ketishining manbasini aniqlash uchun KT-angiografiya tavsiya etiladi. Agar bosh miya o'smasiga shubha bo'lsa, kontrast bilan bosh miyasi KT tavsiya etiladi. Invaziv elektrodlar o'rnatish va jarrohlik davolashni rejalashtirish uchun bosh miya KT operatsiya rejalashtirish uchun 1 mm kesish qalinligi bilan, yuza to'qimalarini va boshni ham qamrab olishni amalga oshiradi, navagatsiya tizimi bilan yaxshiroq kordinatsiya qilish va bosh miya atrofidagi tuzilmalarni kamroq shikastlashga yordam beradi.

#### **2.4.6. Pozitron-emissiya tomografiyasi**

**Kiruvchi:** Pozitron-emissiya tomografiyasi (PET) – nurlanish izotopining yuqori metabolik faollikka ega to'qimalarda to'planish xususiyatiga asoslangan tasvir olish usuli. Klinik amaliyotda PET 1990-yillardan beri qo'llanilmoqda. Epileptogen ta'sirlarni tashxislashda PET-KT kabi gibrid usullar qo'llaniladi, ular yaxshiroq fazoviy aniqlikka va anatomiya bilan yaxshiroq bog'lanishga ega. Metabolik marker sifatida fludesoksiglyukoza [18F] (18F-fluordezoksiglyukoza, 18F-FDG) qo'llaniladi – tabiiy glukozaning analogi, to'qima glikolik faolligini baholash imkonini beradi. 18F-FDG intravenoz ravishda kiritilganda, yuqori glikoliz faolligiga ega to'qimalarda (bosh miyada, mushaklarda, miokarda, oshqozon-ichak tizimi organlarida, jigar) intensiv ravishda to'planadi. PET-KT epilepsiya bo'lgan bemorlarda tutma davri va tutmasiz davrda o'tkaziladi. Tutmasiz davrda, temporal lobning asimmetrik gipometabolizmi, hippocampusning skleroziga tegishli bo'lgan tomonda bo'lishi kutiladi, bu esa shu sohaning atrofiyasining kuchayishi va glikoliz darajasining pasayishi bilan bog'liq. PET-KTni samarali o'tkazish va talqin qilish uchun bemorni tayyorlash kerak, shu jumladan ovqatlanish rejimini qo'llash, jismoniy mashqlarni rad etish va ba'zi dori vositalarini to'xtatish zarur. Tadqiqotga qarshi ko'rsatmalar – homiladorlik, infeksiyon kasalliklar, giperglikemiya. PET-KT MNR-negativ epilepsiya va operatsiyaga tayyorlash uchun eng samarali hisoblanadi [251].

- PET-KT tavsiya etiladi, agar MNRda tipik o'zgarishlar bo'lmasa, epilepsiya tashxisi qo'yilgan bemorlarga va jarrohlik davolashni hal qilishda [251, 252].

Tavsiya ishonchliligi darajasi C (dala ishonchliligi darajasi – 4).

Izoh: MNRda hippocampus sklerozining xarakterli belgilari bo'lmasa yoki ikki tomonlama temporal loblarning zararlanishi bo'lsa, asimmetrik lokal gipometabolizm, shuningdek, jarrohlik davolashni rejalashtirish uchun etarli asos hisoblanadi, chunki bu uzoq muddatli nazorat uchun foydali faktor bo'ladi [253].

2.5.4. Xromosomaviy sindromlarni, jumladan, tayanch tizimi buzilgan kasalliklarni tashxislash usullari, ularning orasida bosh aylanishlari mavjud Xromosomalar soni va tuzilishini o'rganish 10 mln. p.n. dan ortiq bo'lganlar an'anaviy xromosomalarni tahlil qilish usuli yordamida amalga oshiriladi, unda turli xil bo'yoqlar qo'llaniladi. Eng keng tarqalgan usul bu Romonovskij-Gimza bo'yoqlanishi. Ushbu usuldan foydalanish polizomiyalar, aneuploidiyalarni, shuningdek, uzun deletiyalar, duplikatsiyalar, inversiyalar, insertiyalar, shuningdek, xromosomalar translyatsiyalarini aniqlash imkonini beradi. Kichikroq xromosoma tuzilma o'zgarishlarini tashxislash xromosom mikromatrik tahlili yordamida amalga oshiriladi. Ushbu tahlilni amalga oshirishda genning barcha klinik jihatdan muhim bo'lgan qismlari o'rganiladi, bu esa barcha taniqli xromosomaviy sindromlarni (mikrodeleziya va mikroduplikatsiyalarni o'z ichiga olgan) tashxislash imkonini beradi. Shuni yodda tutish kerakki, ushbu tahlilni o'tkazishda heterozigotli disomiya va xromosomalar translyatsiyalari, shuningdek, metodning ajratish qobiliyati chegarasidan tashqaridagi tuzilma o'zgarishlari aniqlanmaydi. · Epilepsiya bo'lgan bemorlarni xromosomaviy patologiyaga shubha qilingan taqdirda karyotipni o'rganish tavsiya etiladi [258, 267]: Tavsiya darajasi C (dalillarning ishonchliligi darajasi — 3). · Epilepsiya bo'lgan bemorda xromosomaviy patologiyaga shubha qilingan taqdirda, karyotip normal bo'lsa, xromosom mikromatrik tahlilini o'tkazish tavsiya etiladi [259]. Tavsiya darajasi C (dalillarning ishonchliligi darajasi — 4).

2.5.5. Bolalarda epilepsiya bo'yicha palliatif yordam ko'rsatish choralari · Epilepsiyaning hayotni cheklovchi kasalliklar turiga kiradigan shakllari (Xalqaro kasalliklar tasnifi, 10-nashr G40.4, G40.5, G40.9 kodlari) va farmakologik ta'sir ko'rsatmaydigan epilepsiya shakllari bo'lgan bolalar uchun palyativ nevroxirurgik aralashuvlar (kallosotomiya va subpial transeksiyalar) o'tkazilgan tibbiy yordamga ehtiyojni aniqlash uchun mutaxassislarning dastlabki konsultatsiyalari tavsiya etiladi [268-272]. Tavsiya darajasi C (dalillarning ishonchliligi darajasi — 5). Izoh: "Hayotni cheklovchi holatlar" (life-limiting conditions) degan atama, davolanish umidsiz bo'lgan va bolalar o'lishi mumkin bo'lgan holatlar uchun qo'llaniladi [268]. Davolanishi imkonsiz yoki hayotni qisqartiruvchi kasalliklar yoki holatlar bo'lgan bolalarga palyativ tibbiy yordam ko'rsatiladi [273]. 2012-yilda Buyuk Britaniyaning beshta bolalar hospice tibbiy markazining amaliy tajribasiga asoslanib yaratilgan "Bolalik davridagi hayotni cheklovchi holatlar lug'ati" MKB-10 (Xalqaro kasalliklar tasnifi) bo'yicha guruhlangan [268]. Xususan, ushbu lug'atning "Episodik va paroksizmal buzilishlar" bo'limida G40.4 (Boshqa turdagi umumiy epilepsiya va epileptik sindromlar) va G40.5 (Maxsus epileptik sindromlar) kodlari kiritilgan [268]. 2013-yilda yaratilgan "Hayotni cheklovchi holatlar katalogi"da MKB-X G40.9 (Noaniq epilepsiya) kodi kiritilgan [269]. Farmakologik ta'sirga chidamli epilepsiya bo'lgan bolalar uchun palyativ nevroxirurgik aralashuvlar (kallosotomiya, subpial transeksiyalar) [271, 272] palyativ tibbiy yordamning keyingi ko'rsatilishini talab qiladi, bu esa ushbu guruhdagi jarrohlik aralashuvlarining nomidan aniq ko'rinadi. · Epilepsiya bo'lgan, hayotni cheklovchi kasalliklar turiga kiradigan bolalar va farmakologik ta'sirga chidamli epilepsiya bo'lgan bolalar uchun palyativ nevroxirurgik aralashuvlar (kallosotomiya va subpial transeksiyalar) o'tkazilgan mutaxassislarning takroriy konsultatsiyalari, palyativ tibbiy yordamning hajmini va samaradorligini baholash uchun tavsiya etiladi [268-272]. Tavsiya darajasi C (dalillarning ishonchliligi darajasi — 5).

**3. Davolash, jumladan, dori-darmon va dori-darmonsiz terapiya, dietoterapiya, og'riqni yengillashtirish, davolash usullarining tibbiy ko'rsatmalari va kontrendikatsiyalari**

Epilepsiyani davolashda og'riqni yengillashtirish qo'llanilmaydi.

Davolash usullariga ko'rsatmalar va kontrendikatsiyalar - tegishli bo'limlarda ko'rsatilgan.

Epilepsiyani davolashda asosiy usul — bu protivopileptik preparatlar (PPP) bilan dori-darmonli davolashdir. Ko'plab hollarda davolash «Epilepsiya» tashxisi qo'yilgandan so'ng darhol boshlanishi kerak, ba'zi yoshga bog'liq bolalik sindromlaridan tashqari, bu sindromlar kam uchraydigan tutqanoqlarga ega. Davolashning maqsadi — kasallikni barqaror remissiyasiga erishish, sezilarli yon ta'sirlarsiz (nerv-psixik, somatik va boshqalar); bemorlarning kasbiy va ijtimoiy moslashuvi; optimal hayot sifatini saqlash. Hozirda Rossiyada turli ta'sir mexanizmlariga ega 23 ta PPP ro'yxatga olingan bo'lib, ular turli samaradorlik va xavfsizlik/ko'taruvchanlik profillariga ega.

Epilepsiyani davolashning asosiy prinsiplari (PPP tanlovi, tutqanoqlar turi va epilepsiya/epileptik sindromning shakliga qarab, boshlang'ich monoterapiya, alternativ monoterapiya, oqilona politerapiya, PPP kombinatsiyasi va boshqalar) bolalar va kattalar uchun umumiydir, shuning uchun asosan «Epilepsiya kattalarida dori-darmonli davolash» bo'limida ko'rib chiqiladi.

«Epilepsiya bolalarda dori-darmonli davolash» bo'limida esa bolalar yoshiga oid xususiyatlar va aniq bolalik epileptik sindromlarining davolash ko'rib chiqiladi.

Kirish. PPPni belgilashda har bir bemorning individual xususiyatlarini inobatga olgan holda personalizatsiya qilingan yondashuv zarur [6]. PPP tanlovi epilepsiya shakli/epileptik sindromi, tutqanoq turi, kasallikning bosqichi va kechishi, jins, yosh, komorbid holatlar va boshqa omillarga qarab belgilanadi.

PPPni to'g'ri tanlash uchun har bir shifokor avvalo epilepsiya fokal (fokal tutqanoqlar bilan/onlilarsiz, bilateraliy to'nik-klonik tutqanoqlar bilan fokal boshlanishi), generalizatsiyalangan (generalizatsiyalangan tutqanoqlar bilan) yoki aniqlanmagan (farqlanmagan tutqanoqlar bilan) ekanligini aniqlashi kerak.

### **3.1.1.1. Yangi tashxis qo'yilgan epilepsiyani davolash**

Taxminan 60-70% epilepsiya bilan kasallangan bemorlar PPP davolash fonida barqaror remissiyaga yoki tutqanoqlar sonining sezilarli darajada kamayishiga erishadilar. Ularning aksariyati remissiyaga monoterapiya yordamida erishadilar. Davolashni bemorga eng mos keladigan PPPning boshlang'ich (start) dozasi bilan boshlanadi (personalizatsiya qilingan yondashuv). Doza asta-sekin oshiriladi (titratsiya qilinadi) va tutqanoqlar to'xtatilguncha yoki yon ta'sirlar paydo bo'lguncha davom etadi. Har bir preparatning o'ziga xos titratsiya sxemasi mavjud.

#### **3.1.1.1.1. Yangi tashxis qo'yilgan fokal epilepsiyani davolash (fokal tutqanoqlar bilan/onlilarsiz, bilateraliy to'nik-klonik tutqanoqlar bilan fokal boshlanishi)**

Rossiyada fokal shakldagi epilepsiyalarni monoterapiya rejimida davolash uchun quyidagi preparatlar qo'llanilishi mumkin: benzobarbital\*\*, valproevaya kislotasi\*\*, gabapentin, zonisamid, karbamazepin\*\*, klonazepam\*\*, lakosamid\*\*, lamotrijin, levetiracetam\*\*, okskarbazepin\*\*, primidon, topiramet\*\*, fenitoin\*\*, fenobarbital\*\*, eslikarbazepin (bu yerda va keyin PEPlar alfavit tartibida keltirilgan).

Fokal shakldagi epilepsiya bilan kasallangan bemorlarga davolashni valproevaya kislotasi\*\*, gabapentin, zonisamid, karbamazepin\*\*, lakosamid\*\*, lamotrijin, levetiracetam\*\*, okskarbazepin\*\*, primidon [274], topiramet\*\*, fenitoin\*\*, fenobarbital\*\*, eslikarbazepin bilan monoterapiya yordamida boshlash tavsiya etiladi [275-277].

Tavsiya darajasi: A (dokumentatsiya darajasi - 1).

Primidon uchun: Tavsiya darajasi - B (dokumentatsiya darajasi - 2).

Izohlar: Fokal epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda turli PEPlarning klinik samaradorligi to'g'ri dozada taxminan 50-60% ga tengdir.

Avvalgi tadqiqotlarda fokal tutqanoqlar bilan bemorlar davolashda karbamazepin\*\* va fenitoin\*\* ning samaradorligi fenobarbital\*\* va primidonga nisbatan ancha yuqori bo'lgani ko'rsatilgan. Fokal tutqanoqlar bilan kasallangan bemorlarda bilateral to'nik-klonik

**tutqanoqlarga evolyutsiya qilganda davolash samaradorligi karbamazepin, fenitoin\*\* va fenobarbital\*\* bilan primidonga nisbatan sezilarli darajada yuqori bo'lgani aniqlangan.**

**Primidon va fenitoinning** erta bekor qilinishi yon ta'sirlar bilan bog'liq edi. Shuning uchun, fokal tutqanoqlar uchun fenitoin\*\*, primidon samarali bo'lsa-da, birinchi tanlov preparatlari bo'lib hisoblanmaydi, chunki ular yon ta'sirlar keltirib chiqarishi mumkin. Benzobarbitalning **klirik samaradorligi randomizatsiyalangan klinik tadqiqotlarda o'rganilmagan.**

**Karbamazepin** uzoq vaqt davomida fokal tutqanoqlar bilan bemorlarni davolash uchun asosiy PEP sifatida qaraldi; bu preparat bilan boshqa PEPlarning samaradorligi klinik tadqiqotlarda solishtirildi. Tarmoq metaanalizi [275] ko'rsatdi-ki, fokal tutqanoqlar bilan bemorlarda lamotrijin va levetiracetamning **davolash samaradorligi karbamazepinga** nisbatan sezilarli darajada yuqori. Karbamazepinga **nisbatan samaradorlikda PEPlar quyidagi tartibda joylashgan: valproevaya kislotali, zonisamid, okskarbazepin\*\*, fenitoin\*\*, topiramat\*\*, gabapentin, fenobarbital\*\*.** Ushbu PEPlar fokal epilepsiyani monoterapiya davolashida samarali hisoblanadi.

Boshqa metaanaliz [276]da levetiracetam\*\*, zonisamid, lakosamid\*\*, eslikarbazepin monoterapiya sifatida tavsiya etiladi, chunki ularning har biri fokal shakldagi epilepsiya tashxisi qo'yilgan bemorlarda samarali ekanligi isbotlangan. 6 va 12 oy davomida tahlil qilingan PEPlar o'rtasida tutqanoqlarni to'xtatishda hech qanday statistik jihatdan sezilarli farqlar aniqlanmagan. Barcha ko'rsatilgan PEPlar samarali bo'lib, karbamazepinga **yaxshi alternativ hisoblanadi.**

**Sistematik metaanaliz [277] (65 ta RKI o'z ichiga olgan) levetiracetam, lamotrijin, okskarbazepin\*\*, topiramat\*\*, valproevaya kislotalining boshlang'ich monoterapiya sifatidagi samaradorligini tasdiqladi. PEPlar karbamazepin** bilan solishtirganda biror bir yuqori yoki past natija ko'rsatmagan.

#### **2.5.4. Xromosomaviy sindromlarni tashxislash usullari, ular bilan birga boradigan tutqanoqlar**

Randomizatsiyalangan klinik tadqiqotda [278] ko'rsatilganidek, lakosamid\*\* birinchi marta tashxislangan epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda karbamazepin\*\* bilan klinik samaradorlik jihatidan taqqoslanadi.

Tizimli sharh natijalariga ko'ra [279], karbamazepin\*\* va valproevaya kislotali\*\* o'rtasida tanlov qilish uchun aniq dalillar mavjud emas. Tadqiqotda "PEP'ning to'xtatilishiga qadar vaqt" (terapiyada ushlab qolish), "12 oylik remissiya", "birinchi tutqanning boshlanishiga qadar vaqt" kabi mezonlar kiritilgan. Tadqiqot natijalariga ko'ra, karbamazepin\*\* fokal epilepsiya bilan kasallangan bemorlarda birinchi tanlovdagi PEP sifatida qo'llanilishini tasdiqlovchi tavsiya beriladi.

Karbamazepin\*\* va topiramat\*\* ni taqqoslash bo'yicha o'tkazilgan tahlilda [280], karbamazepin\*\*ning bekor qilinishi ehtimoli kamroq bo'lishi va 12 oylik remissiya topiramatga nisbatan tezroq erishilishi ma'lum bo'ldi.

Karbamazepin\*\* va lamotridjin\*\* ni taqqoslagan 13 ta RKI tizimli sharhida [281], ikkala PEP ham fokal epilepsiya shakllarini davolashda monoterapiya sifatida samarali ekanligi ko'rsatilgan. Karbamazepin\*\* bilan monoterapiyada dori qabul qilishning to'xtatilish vaqti lamotridjin\*\* ga qaraganda oldinroq bo'lgan. Dori qabul qilishning to'xtatilishining eng keng tarqalgan sababi - yon ta'sirlar: karbamazepin\*\* bilan to'xtatilgan hollarning 51% ni tashkil etgan, bu ko'rsatkich lamotridjin\*\* bilan esa 36% ni tashkil qilgan. Ikkinchi sabab esa davolash davomida tutqanoqlarning qaytalanishi bo'lgan: karbamazepinni **qabul qilayotgan bemorlarning 8% va lamotridjin** ni qabul qilayotgan bemorlarning 15% da qaytalanish kuzatilgan. Olingan natijalar shuni ko'rsatadiki, lamotridjin\*\* bilan davolash boshlangach, tutqanoqlarning qaytalanishi

karbamazepin\*\* ga qaraganda tezroq yuzaga kelishi mumkin va 6 oy davomida tutqanoqlarning remissiyasi karbamazepin\*\* yordamida tezroq sodir bo'lishi mumkin.

Prospektiv, ikkita yopiq, randomizatsiyalangan tadqiqotda [282] levetirasetam\*\* va karbamazepin\*\* ning birinchi marta tashxislangan fokal epilepsiya bo'lgan bemorlarda tutqanoqlarning remissiyasini olishdagi ta'siri teng ekanligi ko'rsatilgan.

"KOMET" tadqiqot guruhining xulosalaridan biri shuni ta'kidlaydiki, levetirasetam\*\* bilan davolash karbamazepin\*\* va lamotridjin\*\* dan yuqori samarali emas, bu ikki dori standart dozalarida birinchi marta tashxislangan epilepsiya bo'lgan bemorlarda [283].

Fokal epilepsiya bo'lgan bemorlar (n = 1721) ishtirok etgan Standart va yangi PEP (SANAD) tadqiqotida [284] karbamazepin\*\* , gabapentin, lamotridjin, okskarbamazepin\*\* , topiramatinning **samaradorligi taqqoslangan. Lamotridjin klinik samaradorlik jihatidan karbamazepin va okskarbamazepindan ancha ustun bo'lgan, bu dorilar esa gabapentin va topiramatdan ancha ustun edi. Bu samaradorlikdagi farqlar 6 yil davomida saqlanib qolgan. Toleranslik nuqtai nazaridan, lamotridjin va gabapentin okskarbamazepindan ancha yaxshi edi, okskarbamazepin\*\* esa karbamazepin\*\* va topiramat\*\*dan ancha yaxshi edi.**

PEP samaradorligini turli tutqanoqlar turlarida baholashning ilmiy yondashuvi qiziqarli hisoblanadi. 2013-yilda MPEL ekspertlar guruhi yangi tashxis qo'yilgan yoki davolanmagan turli epileptik tutqanoqlar va ikki epileptik sindromi bo'lgan bemorlar uchun boshlang'ich monoterapiyaning samaradorligini ko'rib chiqqan [285]. Natijalar 64 RKI va so'nggi 72 yil ichida yakunlangan 11 ta meta-tahlilga asoslangan. Avtorlar quyidagi xulosalarga kelgan: kattalar uchun fokal tutqanoqlar: samaradorlik o'rnatilgan: karbamazepin\*\* , levetirasetam\*\* , fenitoin\*\* , zonisamid; ehtimol samarali: valproevaya kislotasi\*\* ; ehtimol samarali: gabapentin, lamotridjin, okskarbamazepin\*\* , fenobarbital\*\* , topiramatin\*\* ; potensial samarali: klonazepam\*\* , primidon; keksa odamlar uchun fokal tutqanoqlar: samaradorlik o'rnatilgan: gabapentin, lamotridjin; ehtimol samarali: PEP yo'q; ehtimol samarali: karbamazepin\*\* ; potensial samarali: topiramatin\*\* , valproevaya kislotasi\*\* .

Klonazepam\*\*ning samaradorligini baholagan tizimli sharh mualliflari fokal epilepsiya shakllari bo'lgan kattalar bemorlarida ushbu PEPni monoterapiya sifatida tavsiya qilish uchun hech qanday dalil topilmaganini ko'rsatdi [286].

· Keksalar (65 yoshdan katta) uchun fokal epilepsiya shakli (fokal epileptik tutqanoqlar bilan/yo'q ongsizlik, ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlar bilan boshlanishi) bo'lgan bemorlarga levetirasetam\*\* yoki lamotridjin monoterapiya shaklida davolashni boshlash tavsiya etiladi [287].

Tavsiya darajasi A, (dalilning ishonchliligi darajasi – 1).

Izoh: Levetirasetam\*\* , lamotridjin va gabapentin**ning keksalar uchun karbamazepinga** qaraganda yaxshiroq toleansi (yon ta'sirlar kamroq) ko'rsatilgan [287, 288]. Keksalarga, buyrak funksiyasining pasayishi, komorbid holatlar, hamkor davolashni hisobga olgan holda, PEPni pastroq dozalar bilan boshlash, dozani asta-sekin oshirish tavsiya etiladi. Shuningdek, PEPning boshqa dorilar bilan farmakokinetik o'zaro ta'siri ham hisobga olinishi kerak.

Lamotridjin va levetirasetam\*\* keksalar uchun fokal epilepsiya shakli bo'lgan bemorlarda karbamazepin\*\*ga qaraganda ko'proq afzalliklarga ega, chunki ular yaxshi toleansa ko'rsatadi va boshqa dorilar bilan farmakokinetik o'zaro ta'sir ehtimoli past [287].

· Keksalar (60 yoshdan katta) uchun fokal epilepsiya shakli (fokal epileptik tutqanoqlar bilan/yo‘q ongsizlik, ikki tomonlama tonik-klonik tutqanoqlar bilan boshlanishi) bo‘lgan bemorlarga gabapentin\*\* monoterapiya shaklida davolashni boshlash tavsiya etiladi [288].  
Tavsiya darajasi A, (dalilning ishonchliligi darajasi – 2).

- □