

ОСОБЕННОСТИ ФАРМАКОТЕРАПИИ ЭПИЛЕПСИИ ПРИ МИОКЛОНИЧЕСКОЙ ЭПИЛЕПСИИ С РАЗОРВАННЫМИ КРАСНЫМИ ВОЛОКНАМИ (МЕРРФ)

© *Ивашкевич Е.Д., Коростелёва А.А*

Научный руководитель: профессор Тадтаева З.Г.

Кафедра фармакологии с курсом клинической фармакологии и фармакоэкономики

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет.

Контактная информация: Ивашкевич Евгений Дмитриевич — студент 3 курса, стоматологический факультет.

E-mail: xgpbrother@gmail.com

Ключевые слова: фармакотерапия, миоклоническая эпилепсия с разорванными красными волокнами, антиэпилептические препараты.

Актуальность исследования: миоклоническая эпилепсия с разорванными красными волокнами (МЕРРФ) — наследуемое по материнской линии заболевание, характеризующееся многосистемностью поражения [3]. Миоклоническая эпилепсия при МЕРРФ входит в группу прогрессирующих миоклонических эпилепсий, которая характеризуется резистентностью к медикаментозному лечению. Актуальность проблемы изучения эпилепсии обусловлена инвалидизирующими последствиями заболевания и фармакорезистентностью [4, 5].

Цель исследования: анализ и изучение эффективности антиэпилептических препаратов (АЭП) при МЕРРФ синдроме по данным обзора литературных данных.

Материалы и методы: был выполнен поиск и анализ современной литературы на базе данных медицинских публикаций — PubMed, The Lancet.

Результаты: развитие заболевания связано с наиболее часто встречаемой точечной мутацией (90% случаев) в позиции 8344 в гене митохондриальной лизиновой транспортной РНК — *MTTLys*. Эпилептические приступы обусловлены снижением продукции энергии АТФ, приводящей к нестабильности мембранного потенциала нервной клетки. По данным обзора литературы препаратами выбора для лечения эпилепсии при МЕРРФ-синдроме являются леветирацетам, топирамат, зонисамид, пирацетам и бензодиазепины [1]. Леветирацетам, топирамат, зонисамид — противоэпилептические препараты, механизм действия которых связан с блокировкой натриевых и кальциевых каналов и снижением глутаматергической возбудимости. Пирацетам — относится к группе ноотропов, оказывает положительное влияние на обменные процессы мозга, повышает концентрацию АТФ в мозговой ткани, усиливает биосинтез РНК и фосфолипидов. Бензодиазепины — транквилизаторы, усиливают ГАМК-ергического торможения в ЦНС. Противопоказано применение препаратов, влияющих на дыхательную цепь митохондрий. Наиболее выраженный митохондриально-токсическим эффектом обладают вальпроевая кислота, карбамазепин, фенитоин и фенobarбитал. В частности, вальпроевая кислота вызывает дисфункцию I и IV комплексов дыхательной цепи митохондрий, нарушение образования АТФ и подавление функции ключевых ферментов β — окисления, приводящих к развитию вторичного карнитинового дефицита. Фенobarбитал ингибирует функцию I-комплекса дыхательной цепи, снижает синтез АТФ и мембранный потенциал митохондрий [2]. С целью улучшения функций митохондрий при МЕРРФ целесообразно в комбинации с АЭП назначить коэнзим Q10, идебенон — синтетический аналог CoQ10, левокарнитин, креатина моногидрат, витамины группы B, включая фолиевую кислоту, антиоксиданты: витамины E и C. Особое внимание уделяется диете с ограничением количества углеводов.

Выводы: в настоящее время препаратами выбора для терапии эпилепсии при МЕРРФ являются леветирацетам, топирамат, зонисамид, пирацетам и бензодиазепины. Для оптимизации терапии заболевания целесообразно включить в терапию препараты, улучшающие функцию митохондрий. Установление генетического диагноза способствует адекватной терапии заболевания, снижение прогрессирования заболевания и улучшение качества жизни пациента.

Литература

1. Su LJ, Wang YL, Han T, Qiao S, Zang KJ, Wu HK, Su YX, Liu LL, Liu XW. Antimyoclonic Effect of Levetiracetam and Clonazepam Combined Treatment on Myoclonic Epilepsy with Ragged-Red Fiber Syndrome with m.8344A>G Mutation. Chin Med J 2018;131:2433–8.
2. J. Finsterer, S. Zarrouk-Mahjoub / Seizure 50 (2017) 166–170.
3. Ban R, Guo JH, Pu CQ, Shi Q, Liu HX, Zhang YT. Novel Mutation of Mitochondrial T14709C Causes Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers Syndrome in a Chinese Patient. Chin Med J 2018;131:1569–74.
4. Бучнева, К. А. Сравнительный анализ фокальной и генерализованной форм эпилепсии у детей / К. А. Бучнева, В. А. Вербицкая // Forcipe. — 2021. — Т. 4. — № S1. — С. 583. — EDN AGSRQY.
5. Соловьева, Л. А. Влияние препаратов, принимаемых матерями, страдающими эпилепсией, на нервно-психическое и физическое развитие детей / Л. А. Соловьева, Л. А. Давлетова // Forcipe. — 2020. — Т. 3. — № S1. — С. 699. — EDN KTJNTZ.