

Описание серии случаев

# Синдром Драве: Анализ 7 клинических случаев фармакорезистентной эпилепсии с различным нейropsychологическим профилем

[Кенжегулова Р.Б.](#)<sup>1\*</sup>, [Танабаева З.К.](#)<sup>2</sup>, [Елубаева А.М.](#)<sup>3</sup>

Received: January 24, 2026

Revised: February 18, 2026

Accepted: March 10, 2026

Published: March 30, 2026

**Citation:** Raushan Kenzhegulova, Zhaira Tanabayeva, Altynai Elubayeva. Sindrom Drave: Analiz 7 klinicheskikh sluchaev farmakorezistentnoi epilepsii s razlichnym neiropsikhologicheskim profilom (Dravet syndrome: Analysis of 7 clinical cases of drug-resistant epilepsy with different neuropsychological profiles) [in Russian]. Kaz J Clin NeuSci. 2026, 79 (1), kjc044. <https://doi.org/10.53498/20zrn148>

This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License



<sup>1</sup> Консультант отделения неврологии, Городская Детская больница №2, Астана, Казахстан.

E-mail: [raushankenb@mail.ru](mailto:raushankenb@mail.ru)

<sup>2</sup> Заведующая отделением неврологии, Городская Детская больница №2, Астана, Казахстан.

E-mail: [mukha9993@gmail.com](mailto:mukha9993@gmail.com)

<sup>3</sup> Врач невролог-эпилептолог, Центр неврологии и эпилепсии, Астана, Казахстан.

E-mail: [altinay\\_elubaeva@mail.ru](mailto:altinay_elubaeva@mail.ru)

\*Корреспондирующий автор: [raushankenb@mail.ru](mailto:raushankenb@mail.ru)

## Резюме

Синдром Драве — редкая генетически обусловленная эпилептическая энцефалопатия раннего возраста, ассоциированная преимущественно с мутациями гена SCN1A и характеризующаяся фармакорезистентными приступами и высоким риском когнитивных и поведенческих нарушений. Проведен ретроспективный анализ 7 пациентов (возраст 4–12 лет) с генетически подтвержденным диагнозом. Оценивались клинические характеристики приступов, частота статусных состояний, объем антиэпилептической терапии (АЭП), а также когнитивный и психоречевой статус. Четыре пациента с тяжелыми аутистическими нарушениями демонстрировали более тяжелое течение эпилепсии, частые эпилептические статусы и необходимость политерапии (3–4 АЭП). Трое пациентов без симптомов расстройства аутистического спектра получали 2 противосудорожных препарата, не имели в анамнезе массивной политерапии и характеризовались менее выраженными психоречевыми нарушениями. Результаты показали фенотипическую вариабельность синдрома Драве и подчеркивают необходимость персонализированного терапевтического и реабилитационного подхода. Знание разновидности нейropsychологического профиля синдрома Драве необходимо не только для врачей и родителей, но и для социальных работников, которые часто сталкиваются с такими детьми

**Ключевые слова:** синдром Драве, SCN1A, фармакорезистентная эпилепсия, расстройство аутистического спектра, эпилептический статус, политерапия, социальные работники.

## 1. Введение

Синдром Драве относится к группе дебютом в первый год жизни [1-2]. В 70–80% случаев генетических эпилептических энцефалопатий с выявляются мутации гена SCN1A, приводящие к

нарушению функции натриевых каналов Nav1.1 и дисбалансу возбуждающих и тормозных нейрональных сетей [3-5].

Клиническая картина характеризуется полиморфными приступами: фебрильные и афебрильные гемиклонические приступы, генерализованные тонико-клонические приступы, миоклонии, атипичные абсансы, фокальные приступы [6-7].

Заболевание характеризуется выраженной фармакорезистентностью и высоким риском когнитивного регресса [8]. Частота сопутствующих

расстройств аутистического спектра (РАС) при синдроме Драве достигает 40–60% [9]. Фенотип заболевания остается вариабельным, включая различную степень когнитивных нарушений и частое сочетание с РАС [8,10].

Цель исследования: проанализировать клинические и нейропсихологические особенности семи пациентов с синдромом Драве в зависимости от выраженности расстройств аутистического спектра, частоты приступов и объема противоэпилептической терапии.

## 2. Презентация клинических случаев

Проведен анализ серий клинических случаев из 7 пациентов (4 мальчика, 3 девочки) в возрасте от 4 до 12 лет с клинически и генетически подтвержденным диагнозом синдрома Драве и с подтвержденной мутацией SCN1A.

У всех пациентов дебют приступов был в возрасте до 12 месяцев [4], имеется фармакорезистентная эпилепсия (неэффективность  $\geq 2$  адекватно подобранных противоэпилептических препаратов (ПЭП)); необходимость политерапии (3-4 ПЭП); подтвержденная мутация SCN1A [3,6].

Пациентам проводились:

- анализ анамнеза, клинический анализ приступов и частота эпилептических статусов
- оценка ЭЭГ-мониторинга;
- нейропсихологическое обследование;

- диагностика РАС по DSM-5 с использованием стандартизированных шкал.

- анализ объема антиэпилептической терапии.

У всех 7 пациентов дебют заболевания произошел в возрасте 5–8 месяцев, что соответствует типичному возрасту манифестации синдрома Драве. Начальными были фебрильные гемиклонические или генерализованные тонико-клонические приступы. В дальнейшем сформировались полиморфные приступы: миоклонические, атипичные абсансы, фокальные приступы с вторичной генерализацией. Для демонстрации клинических проявлений у пациентов с РАС в плане тяжести течения, наличия эпилептических статусов и психоречевого статуса, мы решили разделить пациентов на две группы: с РАС и без (Таблица 1).

Таблица 1 – Основная характеристика пациентов

| Показатель             | Группа 1 (n=4)       | Группа 2 (n=3)         |
|------------------------|----------------------|------------------------|
| РАС                    | Тяжелая форма        | Отсутствует            |
| Количество АЭП         | 3–4                  | 2                      |
| Эпилептические статусы | Частые               | Редкие/отсутствуют     |
| Психоречевой статус    | Выраженные нарушения | Негрубая задержка речи |

Первая группа детей (n=4) характеризовалась тем, что у них была высокая частота генерализованных приступов (еженедельно); частые повторные эпилептические статусы в анамнезе, у одного из них до 5 часов); эти дети принимали 3–4 АЭП одновременно, в анамнезе у таких детей отмечался прием большого количества противосудорожных препаратов (ПСП). Подобное течение соответствует описанным неблагоприятным прогностическим факторам при SCN1A-позитивном синдроме Драве.

Вторая группа детей (n=3) имели менее частые приступы-один раз в 3-4 месяца, но они также

характеризовались статусным течением – до 40 минут. Дети этой группы принимали ПСП, в анамнезе отсутствовал прием большого количества сменяемых АЭП.

Таким образом, тяжесть клинического проявления эпилепсии во второй группе был тяжелее.

Далее было проведено тестирование нейропсихологического статуса. Результаты тестирования показало в группе 1 проявления РАС тяжелой степени в виде:

- выраженного дефицита социального взаимодействия;

- ограниченного зрительного контакта;
- стереотипных форм поведения;
- выраженной задержки или отсутствия фразовой речи.

У двух пациентов наблюдалась умеренная интеллектуальная недостаточность.

### 3. Обсуждение

Полученные данные подтверждают фенотипическую гетерогенность синдрома Драве. Несмотря на единый генетический механизм (SCN1A-ассоциированная каналопатия) тяжесть клинических проявлений и нейрокогнитивный исход существенно варьировал.

Когнитивные и поведенческие нарушения описаны как часть энцефалопатического фенотипа синдрома Драве [8-10].

Пациенты с более частыми эпилептическими приступами и расширенной политерапией имели более выраженные аутистические и психоречевые нарушения, что согласуется с данными о неблагоприятном влиянии высокой судорожной нагрузки и статусов на когнитивный прогноз [3-5,8].

В противоположность этому, пациенты без проявлений РАС:

- получали ограниченную терапию (2 препарата);
- не имели в анамнезе массивной смены противосудорожных схем;
- показали более благоприятный нейropsychологический профиль.

Возможно, наличие пациентов с относительно сохранным когнитивным статусом указывает на влияние дополнительных факторов:

Во второй группе выраженные интеллектуальные нарушения отсутствовали либо отмечался пограничный интеллект, имелась негрубая задержка речевого развития при сохранной социальной заинтересованности. Пациенты сохраняли обучаемость в условиях коррекционной поддержки.

- тип мутации (loss-of-function vs. миссенс-мутации);
- оптимизация терапии с учетом международных рекомендаций [8,11,12];
- отсутствие натрий-блокирующих препаратов на ранних этапах;
- генетические и эпигенетические модификаторы.

Важно отметить, что проявления РАС при синдроме Драве могут быть обусловлены двумя основными факторами. Во-первых, они могут являться частью генетического фенотипа заболевания. Генетическая вариабельность мутаций в гене SCN1A и различные типы мутаций могут определять степень фенотипической выраженности и тяжесть клинических проявлений. Во-вторых, РАС может иметь вторичный характер:

- частые эпилептические статусы способны способствовать формированию эпилептической энцефалопатии;

- длительная политерапия противоэпилептическими препаратами может оказывать потенциальное нейротоксическое воздействие. Несмотря на подбор терапии с учетом профиля безопасности, многокомпонентное лечение может влиять на когнитивное развитие.

### 5. Выводы

Тяжесть эпилепсии при синдроме Драве коррелирует с выраженностью нейropsychологического дефицита. Для предупреждения нейropsychологического дефицита необходима: ранняя агрессивная, но рациональная терапия; профилактика эпилептических статусов; ранняя диагностика проявлений РАС; мультидисциплинарный подход к наблюдению за пациентами с синдромом Драве.

Знание разновидности нейropsychологического профиля синдрома Драве необходимо не только для врачей и родителей, но

и для социальных работников, которые часто сталкиваются с такими детьми.

**Конфликт интересов.** Отсутствия конфликта интересов.

**Вклад авторов.** Все авторы внесли существенный вклад в подготовку статьи, приняли участие в обсуждении результатов, одобрили окончательную версию рукописи и согласны нести ответственность за все аспекты работы.

**Финансирование.** Нет.

**Применение ИИ.** При подготовке данной рукописи ИИ не применялся.

## Литература

1. Liu, Y.-H., Kuo, C.-Y., Chou, I.-C., Hsu, T.-R., & Lin, K.-L. (2025). Dravet syndrome: Past, present, and future. *Acta Neurologica Taiwanica*, 34(3), 125–132. <https://doi.org/10.4103/ant.ANT-D-25-00005>
2. El Mouhi, H., Abbassi, M., Jalte, M., Natiq, A., Bouguenouch, L., & Chaouki, S. (2024). The genetic facets of Dravet syndrome: Recent insights. *Annals of Child Neurology*, 32(2), 67–82. <https://doi.org/10.26815/acn.2023.00367>
3. Wirrell, E. C., Hood, V., Knupp, K. G., Meskis, M. A., Nabbout, R., Scheffer, I. E., Lagae, L., Wilmshurst, J. M., Specchio, N., Riney, K., Cross, J. H., Guerrini, R., Hirsch, E., Wirrell, E., & Sullivan, J. (2022). International consensus on diagnosis and management of Dravet syndrome. *Epilepsia*, 63(7), 1761–1777. <https://doi.org/10.1111/epi.17274>
4. Rosch, R. E., & Goldberg, E. M. (2023). SCN1A and Dravet syndrome. In *Febrile seizures* (pp. 43–63). Academic Press. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-89932-1.00015-9>
5. Sullo, F., Pasquetti, E., Patanè, F., Bianco, M. L., Marino, S. D., Polizzi, A., Elia, M., Striano, P., Minetti, C., Zara, F., & Praticò, A. D. (2023). SCN1A and its related epileptic phenotypes. *Journal of Pediatric Neurology*, 21(3), 155–167. <https://doi.org/10.1055/s-0041-1727260>
6. Zhang, G., Huang, S., Wei, M., Wu, Y., Xie, Z., & Wang, J. (2025). Dravet syndrome: Novel insights into SCN1A-mediated epileptic neurodevelopmental disorders. *Frontiers in Neuroscience*, 19, 1634718. <https://doi.org/10.3389/fnins.2025.1634718>
7. Feng, T., Makiello, P., Dunwoody, B., Steckler, F., Symonds, J. D., Zuberi, S. M., Brunklaus, A., & Collaborators. (2024). Long-term predictors of developmental outcome in SCN1A-positive Dravet syndrome. *Brain Communications*, 6(1), fcae004. <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcae004>
8. Samanta, D. (2025). Evolving treatment strategies for Dravet syndrome. *Epilepsy & Behavior*, 162, 110171. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2024.110171>
9. Thom, R. P., Friedman, N. D., Nasir, R., Politte, L. C., Nowinski, L. A., & McDougale, C. J. (2024). Neurodevelopmental disorders: Autism spectrum disorder. In *Tasman's psychiatry* (pp. 1561–1614). Springer. [https://doi.org/10.1007/978-3-030-51366-5\\_36](https://doi.org/10.1007/978-3-030-51366-5_36)
10. Exposito-Alonso, D., & Rico, B. (2022). Mechanisms underlying circuit dysfunction in neurodevelopmental disorders. *Annual Review of Genetics*, 56, 391–422. <https://doi.org/10.1146/annurev-genet-072820-023642>
11. Wechsler, R. T., Burdette, D. E., Gidal, B. E., Hyslop, A., McGoldrick, P. E., Thiele, E. A., & Valeriano, J. (2024). Optimization of EPIDIOLEX® treatment. *Epilepsia Open*, 9(5), 1632–1642. <https://doi.org/10.1002/epi4.12956>
12. Cardenal-Muñoz, E., Auvin, S., Villanueva, V., Cross, J. H., Zuberi, S. M., Lagae, L., & Aibar, J. Á. (2022). Guidance on Dravet syndrome from infant to adult care. *Epilepsia Open*, 7(1), 11–26. <https://doi.org/10.1002/epi4.12569>

## Драве синдромы: Фармакорезистентті эпилепсияның әртүрлі нейропсихологиялық кескіндерімен сипатталатын 7 клиникалық жағдайын талдау

[Кенжегулова Р.Б.](#) <sup>1\*</sup>, [Танабаева З.К.](#) <sup>2</sup>, [Елубаева А.М.](#) <sup>3</sup>

<sup>1</sup> Департамент директоры, Өлеуметтік қорғауды дамытудың ұлттық ғылыми орталығы, Астана филиалы, Астана, Қазақстан.

E-mail: [raushankenb@mail.ru](mailto:raushankenb@mail.ru)

<sup>2</sup> Неврология бөлімшесінің меңгерушісі, №2 қалалық балалар ауруханасы, Астана, Қазақстан. E-mail: [mukha9993@gmail.com](mailto:mukha9993@gmail.com)

<sup>3</sup> Дәрігер невролог-эпилептолог, Неврология және эпилепсия орталығы, Астана, Қазақстан. E-mail: [altinay\\_elubaeva@mail.ru](mailto:altinay_elubaeva@mail.ru)

### Түйіндеме

Драве синдромы – сирек кездесетін, генетикалық тұрғыдан туындаған, ерте жастағы эпилепсиялық энцефалопатия. Ол негізінен SCN1A генінің мутацияларымен байланысты және фармакорезистентті ұстамалармен, сондай-ақ когнитивті және мінез-құлық бұзылыстарының жоғары қаупімен сипатталады. Генетикалық тұрғыдан расталған диагнозы бар 7 науқастың (жасы 4-12 жас) жағдайы ретроспективті түрде зерттелді. Эпилепсиялық ұстамалардың клиникалық сипаттамалары, статус жағдайларының жиілігі, антиэпилептикалық терапияның (АЭТ) көлемі, сондай-ақ когнитивтік және психикалық және сөйлеу-тіл статусы бағаланды. Аутизмнің ауыр бұзылулары бар 4 науқаста эпилепсияның ауыр ағымы, эпилепсиялық статус жағдайларының жиілігін көрсетті және олар үшін политерапияның (3-4 АЭТ) қажеттілігі байқалды.

Аутизм спектр бұзылысы симптомдары жоқ 3 науқас екі құрысуға қарсы препарат қабылдады. Олардың анамнезінде ауқымды политерапия болмады және аз ғана мөлшердегі психикалық және сөйлеу-тіл бұзылыстары бар. Нәтижелер Драве синдромының фенотиптік көптүрлілігін көрсетті және жекелендірілген терапиялық және оңалту тәсілдерінің қажет екендігін айқын көрсетті. Драве синдромының нейropsychологиялық профилінің түрлерін білу тек дәрігерлер мен ата-аналар үшін ғана емес, сонымен қатар мұндай балалармен жиі кездесетін әлеуметтік қызметкерлер үшін де қажет.

**Түйін сөздер:** Драве синдромы, SCN1A, дәріге төзімді эпилепсия, аутизм спектрінің бұзылуы, эпилепсиялық статус, политерапия, әлеуметтік қызметкерлер.

## Dravet Syndrome: Analysis of 7 Clinical Cases of Drug-Resistant Epilepsy with Different Neuropsychological Profiles

[Raushan Kenzhegulova](#)<sup>1\*</sup>, [Zaira Tanabayeva](#)<sup>2</sup>, [Altynai Elubayeva](#)<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Director of the Department, National Scientific Center for Development of Social Protection, Astana branch, Astana, Kazakhstan.

E-mail: [raushankenb@mail.ru](mailto:raushankenb@mail.ru)

<sup>2</sup> Head of the Department of Neurology, City Children's Hospital No. 2, Astana, Kazakhstan. E-mail: [mukha9993@gmail.com](mailto:mukha9993@gmail.com)

<sup>3</sup> Neurologist-epileptologist, Center for Neurology and Epilepsy, Astana, Kazakhstan. E-mail: [altinay\\_elubaeva@mail.ru](mailto:altinay_elubaeva@mail.ru)

### Abstract

Dravet syndrome is a rare, genetically determined epileptic encephalopathy of infancy, associated predominantly with mutations in the SCN1A gene and characterized by drug-resistant seizures and a high risk of cognitive and behavioral impairment. A retrospective analysis of 7 patients (aged 4–12 years) with a genetically confirmed diagnosis was conducted. The clinical characteristics of seizures, the frequency of status epilepticus, the amount of antiepileptic therapy (AED), and cognitive and psychoverbal status were assessed. Four patients with severe autistic disorders demonstrated a more severe course of epilepsy, frequent status epilepticus, and the need for polytherapy (3–4 AEDs). Three patients without ASD symptoms received 2 anticonvulsants, had no history of massive polytherapy, and were characterized by less pronounced psychoverbal impairments. The results showed phenotypic variability in Dravet syndrome and highlight the need for a personalized therapeutic and rehabilitation approach. Knowledge of the neuropsychological profile of Dravet syndrome is essential not only for doctors and parents, but also for social workers who often encounter such children.

**Keywords:** Dravet syndrome, SCN1A, drug-resistant epilepsy, autism spectrum disorder, status epilepticus, polytherapy, social workers.