

УДК 616-007-053.1

***СИНДРОМ СТЕРДЖА–ВЕБЕРА–КРАББЕ В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ  
ПРАКТИКЕ: СЛОЖНОСТИ ДИАГНОСТИКИ, ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ  
ПАРОКСИЗМЫ И ГЛАЗОДВИГАТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ  
(КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)***

***Якупова Э.Б.***

*студентка 4 курса педиатрического факультета,  
Ижевский государственный медицинский университет,  
Ижевск, Россия*

***Яруллина А.И.***

*студентка 4 курса педиатрического факультета,  
Ижевский государственный медицинский университет,  
Ижевск, Россия*

***Малкова А.А.***

*к.м.н., доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Ижевский государственный медицинский университет,  
Ижевск, Россия*

**Аннотация:**

В статье представлен клинический случай пациента 13 лет с синдромом Стерджа–Вебера–Краббе (энцефалотригеминальный ангиоматоз), подтверждённым нейровизуализацией и клинически. Описаны фокальные эпилептические приступы с глазодвигательными феноменами (поворот головы и глаз, застывание взгляда), вторичная генерализация, постприступная гипертермия, глазодвигательные нарушения на фоне левостороннего темпорального склероза, кортикальной дисплазии и атрофии зрительного нерва, а также поражение n. opticus. Обсуждаются дифференциально-диагностические

аспекты с миастенией, краниальными нейропатиями, другими факотозами. Подчёркивается необходимость мультидисциплинарного подхода, длительного ЭЭГ-мониторинга и нейроофтальмологического наблюдения.

**Ключевые слова:** синдром Стерджа–Вебера–Краббе, энцефалотригеминальный ангиоматоз, структурная эпилепсия, глазодвигательные нарушения, темпоральный склероз, дети, дифференциальная диагностика.

***STURGE–WEBER–KRABBE SYNDROME IN PEDIATRIC PRACTICE:  
DIAGNOSTIC CHALLENGES, EPILEPTIC PAROXYSMS AND  
OCULOMOTOR DISORDERS (A CLINICAL CASE)***

***Yakupova E.B.***

*4th year student, Pediatric Faculty,  
Izhevsk State Medical University,  
Izhevsk, Russia*

***Yarullina A.I.***

*4th year student, Pediatric Faculty,  
Izhevsk State Medical University,  
Izhevsk, Russia*

***Malkova A. A.***

*PhD, Associate Professor, Department of Neurology, Neurosurgery and Medical  
Genetics  
Izhevsk State Medical University,  
Izhevsk, Russia*

**Abstract:**

The article presents a clinical case of a 13-year-old patient with Sturge–Weber–Krabbe syndrome (encephalotrigeminal angiomatosis) confirmed by neuroimaging

and clinical findings. Focal epileptic seizures with oculomotor phenomena (head and eye turning, staring), secondary generalization, and postictal hyperthermia, oculomotor disorders on the background of left-sided temporal sclerosis, cortical dysplasia and optic nerve atrophy, as well as damage to the n.opticus are described. Differential diagnostic aspects of myasthenia gravis, cranial neuropathies, and other phacomatoses are discussed. The need for a multidisciplinary approach, long-term EEG monitoring and neuro-ophthalmological observation is emphasized.

**Keywords:** Sturge–Weber–Krabbe syndrome, encephalotrigeminal angiomatosis, structural epilepsy, oculomotor disorders, temporal sclerosis, children, differential diagnosis.

**Введение.** Синдром Стерджа–Вебера–Краббе (энцефалотригеминальный ангиоматоз, SWS) относится к группе факоматозов и характеризуется триадой: кожная гемангиома в зоне иннервации тройничного нерва (чаще V1–V2), лептоменингеальная ангиоматозная инфильтрация (обычно затылочно-височных отделов) и хориоидальная ангиома, приводящая к врождённой глаукоме [1, 2]. Заболевание обусловлено соматической мутацией в гене GNAQ (p.Arg183Gln), частота — примерно 1 на 20 000–50 000 новорождённых [3].

Неврологические проявления включают фармакорезистентные эпилептические приступы (обычно с дебютом на первом году жизни), гемипарез, задержку психоречевого развития, гемиянопсию, а также когнитивные нарушения разной степени выраженности [4, 5].

Глазодвигательные расстройства и поражение n.opticus при SWS — недостаточно освещённая в литературе проблема. Чаще всего они связаны с вовлечением ствола мозга вследствие хронической венозной дисциркуляции, наличием ретроцеребеллярных кист, а также вторичной атрофией зрительного нерва и поражением кортикальных центров зрения [6, 7].

Цель настоящей работы — анализ клинического случая синдрома Стерджа–Вебера–Краббе у ребёнка с длительным течением структурной эпилепсии, парциальными приступами с глазодвигательным компонентом и персистирующими окуломоторными нарушениями, а также обсуждение дифференциально-диагностических трудностей.

### **Клинический случай**

#### **Паспортные данные и анамнез жизни**

Пациент Ш. Л. Ю., 12 сентября 2012 года рождения. На момент последней госпитализации (декабрь 2025 г.) 13 лет.

Из анамнеза: диагноз синдрома Стерджа-Вебера установлен с рождения на основании характерной гемангиомы лица, век и волосистой части головы слева. С 2015 года оформлена инвалидность по офтальмологии, с 2017 года установлена инвалидность до 18 лет. Ребёнок обучается в классе для детей с ограниченными возможностями здоровья, с февраля 2022 года переведён на домашнее обучение (заключение ПМПК).

#### **Эпилептологический анамнез.**

Первый эпилептический приступ зафиксирован 15.04.2017 (в возрасте 5 лет) на фоне субфебрилитета (37,0°C). Характер приступа: остановка взгляда, отсутствие реакции на инструкции, тоническое напряжение, клонические подёргивания. Вызвана БСМП, госпитализация в реанимационное отделение. Назначена вальпроевая кислота (привела к набору 7 кг за месяц). Впоследствии заменена на леветирацетам.

В 2019 году мать самостоятельно снизила дозу препарата в связи с 3-летней ремиссией. С 2020 года возобновились эпизоды замиранья, затем — приступы с отведением глаз вверх. После консультации эпилептолога возвращён леветирацетам, однако контроль оставался неполным. С 2021 года приступы участились, добавлена вальпроевая кислота. Последние приступы:

- 21.01.2022 — длительный (до 30 минут) на фоне температуры 38,5°C;
- 08.02.2022 — длительностью 3–4 минуты;

· апрель 2022 — ребёнок «замолчал», «застывший» взгляд 2–3 минуты.

Типичный приступ: поворот головы в сторону, взгляд направлен в эту же сторону, обильное слюноотечение, широкие зрачки, подёргивание губы (больше слева), длительность приступов 3–4 минуты, затем постприступная слабость, вялость, сонливость, не может выполнять инструкции, отвечать в течение 5 минут, однократное повышение температуры до фебрильных цифр сразу после приступа (купируется НПВС).

С февраля 2022 года подобрана терапия: леветирацетам 1000 мг × 2 раза/сут, депакин хроносфера 375 мг × 2 раза/сут (9:20 и 21:20ч). Приступы полностью купированы. Последующее обследование в РДКБ г. Москвы подтвердило целесообразность данной схемы.

### **Неврологический статус (в динамике, 2025 г.)**

Сознание ясное, реакция адекватная. Глазные щели: OS < OD. Зрачки средней величины, фотореакция живая справа, слева вялая. Движения глазных яблок ограничены снаружи на 1–2 мм с обеих сторон, конвергенция ослаблена. Носогубные складки симметричны. Глоточный рефлекс вызывается. Глубокие рефлексы с рук живые, равные; коленные оживлены, равные. Мышечная сила 5 баллов. Положительный симптом Бабинского с обеих сторон. Походка не нарушена. Координаторные пробы удовлетворительные.

### **Данные нейровизуализации (сводка)**

· МРТ от 10.2021: глиозно-атрофические изменения левого полушария, характерные для синдрома Стерджа–Вебера; левосторонний темпоральный склероз; двусторонние паравентрикулярные глиозные изменения лобных долей (вероятно как следствие гипоксически-ишемического повреждения в перинатальном периоде); ретроцеребеллярная арахноидальная киста 25×49×28 мм; косвенные признаки платибазии.

· МРТ от 12.2023 и 12.2024: комплекс проявлений болезни Стерджа–Вебера с преимущественным поражением височных, теменной и затылочной долей слева; левосторонний мезиальный темпоральный склероз; умеренная

атрофия мозолистого тела (corpus callosum); атрофические изменения левого глазного яблока и зрительного нерва.

· МРТ от 10.12.2025 (эпипротокол): без явной динамики, подтверждена атрофия зрительного нерва слева, ретроцеребеллярная киста.

### **ЭЭГ-мониторинг (ключевое)**

· 15.04.2022: региональная эпилептиформная активность во сне в левой лобной области (остро-медленноволновые комплексы 100–250 мкВ); диффузные полипик-медленноволновые разряды до 750 мкВ.

· 02.02.2023: активность низким индексом в лобных областях больше слева (пик-медленноволновые 70–150 мкВ).

· 12.12.2023: типичная эпилептиформная активность не зарегистрирована; единичный полиспайк-медленноволновой элемент в правой лобной области.

· 23.08.2024 (видео-ЭЭГ сна): эпилептиформной активности нет.

· 08.12.2025: эпилептиформная активность убедительно не регистрируется; бифронтально избыточная бета-активность до 70 мкВ (вероятно, влияние АЭП).

### **Офтальмологический статус.**

Врождённая компенсированная неоднократно оперированная глаукома OS, клапанный дренаж Ахмеда, лентовидная дистрофия роговицы, осложнённая катаракта. Гемангиома век слева. Миопия средней степени, сложный миопический астигматизм правого глаза. Нистагм правого глаза (отмечен при ряде осмотров). OS = 0, OD — прогрессивно снижается. Ангиопатия сетчатки OU. Глазодвигательные нарушения (ограничение отведения, ослабление конвергенции) носят нейрогенный характер.

### **Лабораторные данные (09.12. 2025)**

· АЛТ 66,4 Ед/л (норма 4–36), ЩФ- 314 Ед/л( норма 98-279)

· Концентрация леветирацетама: 18,18 мкг/мл (норма 10–37).

· Вальпроевой кислоты: 57,84 мкг/мл (терапевтический диапазон 40–100).

(Предыдущие уровни: 2022 г. — леветирацетам 20,9 мкг/мл; 2024 г. — вальпроат 68 мкг/мл).

### **Консультации специалистов.**

- Психиатр (2022): F06.8 — органическое эмоционально-лабильное расстройство.
- Нейрохирург: ретроцеребеллярная киста, структурная эпилепсия.
- Кардиолог: ложные хорды левого желудочка, функциональный систолический шум.
- Психолог (2025): снижение логичности мышления, attentивно-мнестическое снижение, волевые нарушения.

### **Дифференциальная диагностика**

Учитывая наличие структурной эпилепсии, глазодвигательных нарушений, врожденной гемиангиомы и характерных МРТ-изменений, дифференциальный диагноз проводился со следующими состояниями.

#### **1. Другие факоматозы**

Нейрофиброматоз 1 типа (НФ1). Для НФ1 характерны множественные пигментные пятна «кофе с молоком», нейрофибромы, узелки Лиша на радужке, глиомы зрительных нервов. На МРТ типичны глиомы, FASI (области неспецифического повышения сигнала на T2), но не выявляется лептоменингеальный ангиоматоз и трабекулярный кальциноз коры. У нашего пациента отсутствуют кожные маркеры НФ1, нет оптико-хиазмальных глиом, а ведущей МРТ-картиной является корковый кальциноз и венозные ангиомы, что исключает НФ1.

Туберозный склероз (ТС). При ТС классическая триада: ангиофибромы лица, гипопигментированные пятна, шагреньевые бляшки. Нейровизуализация выявляет субэпендимальные узлы, корковые и субкортикальные гамартомы, субэпендимальные гигантоклеточные астроцитомы. У пациента нет ни одного из этих признаков; характерная лептоменингеальная ангиоматозная инфильтрация и гемиангиома лица являются патогномоничными для SWS.

Синдром Клиппеля–Треноне–Вебера. Характеризуется капиллярными мальформациями, гипертрофией мягких тканей и костей конечности, часто — артериовенозными фистулами. Поражение головного мозга нетипично. У пациента отсутствуют гипертрофия конечности или сосудистые мальформации конечностей, основная патология локализована в ЦНС и лице.

## 2. Миастения (глазная форма)

Миастения могла бы рассматриваться при изолированной диплопии и птозе с флюктуацией симптомов и патологической утомляемостью. Однако:

- у пациента нет птоза, нет чёткой зависимости двоения от нагрузки (глазодвигательные нарушения персистируют постоянно);
- отсутствует феномен утренней компенсации и вечернего ухудшения;
- декремент-тест не проводился, но клинически нет миастенических кризов или бульбарных пароксизмов;
- ведущая роль принадлежит структурным изменениям (атрофия зрительного нерва, темпоральный склероз, киста), что исключает первичный синаптический дефект.

Таким образом, миастения маловероятна.

3. Краниальные нейропатии при сахарном диабете (изолированные и множественные).

Диабетические краниальные нейропатии представляют собой редкое осложнение длительно текущего сахарного диабета, чаще 2 типа, и могут проявляться изолированным или множественным поражением глазодвигательных (III), блоковых (IV) и отводящих (VI) нервов. Патогенетически они связаны с микроангиопатией *vasa nervorum* и метаболическими нарушениями, приводящими к ишемии нерва. Для диабетической нейропатии III нерва характерно острое начало, боль в орбитальной области и «зрачок-щадящий» парез, так как парасимпатические волокна, идущие к зрачку, располагаются поверхностно и редко страдают при микроангиопатии.

В пользу диабетической краниальной нейропатии в данном клиническом случае могли бы свидетельствовать:

- наличие ожирения III степени (фактор риска СД 2 типа);
- острое или подострое развитие диплопии (у пациента симптоматика стабильна и хроническая);
- спонтанный регресс симптомов в течение 2–6 месяцев на фоне компенсации углеводного обмена.

Однако против данного диагноза говорят:

- молодой возраст пациента (13 лет);
- отсутствие лабораторных данных за сахарный диабет (глюкоза крови 4,42 ммоль/л в пределах нормы);
- отсутствие характерного острого начала;
- наличие классической триады синдрома Стерджа–Вебера (гемиангиома лица, лептоменингеальный ангиоматоз, глаукома), которая полностью объясняет имеющуюся неврологическую и офтальмологическую симптоматику.

#### 4. Сосудистые мальформации ствола (каверномы, АВМ)

Изолированная кавернома ствола могла бы дать глазодвигательные нарушения, однако:

- МРТ не выявила гемосидерина, очагов глиоза или сосудистых мальформаций в стволе;
- у пациента есть лептоменингеальный ангиоматоз коры, а не стволовая патология;
- глазодвигательные нарушения объясняются вторичной ишемией и кистой, а не первичной мальформацией.

#### 5. Эпилепсия с глазодвигательными феноменами (лобно-височная)

Приступы с поворотом головы и глаз, застыванием взгляда являются типичными для эпилепсии дополнительной моторной зоны или фронтальных глазодвигательных полей (поле 8). У пациента:

- верифицирован левосторонний темпоральный склероз и корковая дисплазия;
- ЭЭГ подтверждала фокальную активность в лобной области слева;
- полный ответ на комбинацию леветирацетам+вальпроат подтверждает эпилептическую природу пароксизмов.

Постиктальная гипертермия — редкий, но описанный феномен при длительных фокальных приступах с вовлечением гипоталамических структур.

### **Глазодвигательные нарушения при синдроме Стерджа–Вебера**

У пациента выявлены:

- ограничение отведения (VI пара) обоих глаз — может быть следствием ишемии ствола мозга при венозном застое и наличии ретроцереbellарной кисты;
- ослабление конвергенции — признак поражения мезенцефалона (ядра Перлиа);
- анизокория с вялой фотореакцией слева — сочетание глаукомной атрофии зрительного нерва и центрального поражения зрачковых путей;
- нистагм правого глаза — компенсаторный на фоне низкого зрения левого глаза + возможно, стволовой компонент.

В литературе глазодвигательные нарушения, и поражение n. opticus при SWS связывают с тремя механизмами:

1. прямым вовлечением глазодвигательных ядер ствола в ангиоматозный процесс (редко);
2. вторичной ишемией вследствие артериовенозных шунтов и венозной гипертензии [9];
3. атрофией зрительного нерва и корковыми нарушениями саккад [6, 10].

Детальная топико-патогенетическая схема поражения ядер у данного пациента представлена в Таблице 1.

Таблица 1. Топико-патогенетическая схема поражения ядер и путей взора у пациента с синдромом Стерджа–Вебера–Краббе (с методами верификации).

Уровень поражения	Поражённая анатомическая структура	Основной механизм поражения при SWS	Клинический феномен пациента	Метод верификации	Дополнительные патогенетические факторы
Корковый	Левое лобное глазовдвигательное поле (FEF, поле 8 по Бродману)	Хроническая ишемия и глиоз коры на фоне лептоменингеального ангиоматоза	Затруднение инициации горизонтальных каскад, «застывание» взгляда во время эпилептического приступа	МРТ (глиозно-атрофические изменения левой лобной доли), видео-ЭЭГ (фокальная эпилептиформная активность в левой лобной области)	Левосторонний темпоральный склероз, кортикальная дисплазия
Подкорковый (проводниковый)	Кортико-стволовые пути (передняя ножка внутренней капсулы)	Вторичная дегенерация вследствие коркового поражения	Усиление пирамидной недостаточности (симптом Бабинского с обеих сторон)	Неврологический осмотр (патологические стопные знаки), МРТ (перивентрикулярный глиоз)	Двусторонние паравентрикулярные глиозные изменения
Стволовой (средний мозг)	Ядро Перлиа (медиальное парасимпатическое ядро, конвергенция)	Ядро Перлиа (медиальное парасимпатическое ядро, конвергенция)	Ослабление конвергенции	Нейроофтальмологический осмотр (проба на конвергенцию — нарушение сведения глазных яблок), МРТ (отсутствие очагов, но косвенные признаки ишемии ствола)	Платибазия, ретроцеребеллярная киста (компрессия ствола)

## ЭЛЕКТРОННЫЙ НАУЧНЫЙ ЖУРНАЛ «ДНЕВНИК НАУКИ»

Стволовой (средний мозг)	Парасимпатические волокна ядра Эдингера–Вестфалия (в составе III нерва)	Ишемическое поражение + сочетанная глаукомная атрофия	Анизокория (OS > OD), вялая фотореакция слева	Осмотр невролога (оценка зрачковых реакций), офтальмологический осмотр (биомикроскопия, прямая офтальмоскопия), МРТ (атрофия зрительного нерва)	Хроническая венозная гипертензия
Стволовой (мост)	Парамедианная мостовая ретикулярная формация (PPRF)	Компрессия ретроцереbellарной арахноидальной кистой (25×49×28 мм) + венозный застой	Двустороннее замедление горизонтальных содружественных движений, ограничение отведения	МРТ (визуализация кисты, деформация моста), нейроофтальмологический осмотр (оценка саккадических движений)	Деформация моста, повышение внутричерепного давления
Стволовой (мост)	Ядро отводящего нерва (nucleus nervi abducentis, VI)	Компрессия кистой + ишемия при артериовенозном шунтировании	Двусторонний парез отведения глазных яблок (недоведение кнаружи на 1–2 мм)	Нейроофтальмологический осмотр (оценка объема движений глазных яблок в горизонтальной плоскости), МРТ (компрессия ствола)	Венозная ангиоматозная инфильтрация ствола (редко, но возможно)
Стволовой (проводниковый)	Медиальный продольный пучок (МПП) на уровне моста	Частичная ишемия/компрессия (без полного блока)	Отсутствие грубой межъядерной офтальмоплегии; ослабление конвергенции как проявление рострального поражения МПП	Клинический осмотр (проба на содружественность горизонтальных движений, отсутствие диссоциированного нистагма), МРТ (исключение полного блока)	Сочетанное воздействие кисты и венозной дисциркуляции
Корешковый	Корешки VI нерва (базальные цистерны)	Компрессия на основании черепа (венозные ангиомы,	Дополнительный вклад в двустороннее	МРТ с контрастированием (визуализация корешков, исключение неврином),	Хроническая венозная гипертензия при

## ЭЛЕКТРОННЫЙ НАУЧНЫЙ ЖУРНАЛ «ДНЕВНИК НАУКИ»

		ликворная гипертензия)	ограничение отведения	люмбальная пункция (при подозрении на ликворную гипертензию — не проводилась рутинно)	SWS
Периферический (сенсорный)	Зрительный нерв (II пара), левый	Врождённая глаукома → вторичная атрофия зрительного нерва	Слепота левого глаза (visus OS = 0)	Офтальмологический осмотр (визометрия, офтальмоскопия — бледный ДЗН), ОКТ (истончение слоя нервных волокон), УЗИ орбит	Неоднократные антиглаукоматозные операции, дренаж Ахмеда
Периферический (сенсорный)	Зрительный нерв (II пара), правый	Хроническая ангиопатия сетчатки + компрессия при глаукоме	Прогрессивное снижение зрения правого глаза	Офтальмологический осмотр (визометрия в динамике), ОКТ, ангиография сетчатки	Миопия средней степени, сложный миопический астигматизм
Афферентно-эфферентное взаимодействие	Сенсорная депривация левого глаза	Отсутствие зрительной афферентации слева	Нистагм правого глаза (компенсаторно-депривационный, возможно с стволовым компонентом)	Нейроофтальмологический осмотр (регистрация нистагма), видеозапись, ЭНГ (электронистагмография — по показаниям)	Сочетанный сенсорный и моторный нистагм
Экстрастволовые факторы	Ретроцереbellарная арахноидальная киста	Компрессия мозжечка и ствола, нарушение ликвородинамики	Усугубление всех стволовых симптомов, возможное влияние на конвергенцию и отведение	МРТ (T1-, T2-режимы, FLAIR) в динамике (2021, 2023, 2024, 2025) — размеры 25×49×28 мм, стабильная	Размеры 25×49×28 мм, стабильная по данным МРТ 2021–2025 гг.
Экстрастволовые факторы	Венозная дисциркуляция (ангиоматоз)	Хроническая венозная гипертензия → диффузная	Фоновое состояние, модулирующее	МРТ (SWI-режим — кальциноз коры, расширение кортикальных	Подтверждено МРТ-признаками (расширение вен,

## ЭЛЕКТРОННЫЙ НАУЧНЫЙ ЖУРНАЛ «ДНЕВНИК НАУКИ»

		ишемия ствола	выраженность глазодвигательных нарушений	вен), МР-венография	кальциноз)
Экстрастволовые факторы	Платибазия (краниовертебральная аномалия)	Деформация задней черепной ямки, относительное смещение ствола	Потенциальное усугубление компрессии ствола и черепно-мозговых нервов	МРТ (сагиттальные проекции, оценка краниовертебрального перехода)	Выявлена на МРТ от 10.2021

**Сокращения:**

SWS — синдром Стерджа–Вебера–Краббе (Sturge–Weber–Krabbe syndrome);

FEF — фронтальное глазодвигательное поле (frontal eye field);

PPRF — парамедианная мостовая ретикулярная формация (paramedian pontine reticular formation);

МПП — медиальный продольный пучок (medial longitudinal fasciculus);

OS — oculus sinister (левый глаз);

OD — oculus dexter (правый глаз);

MPT — магнитно-резонансная томография;

SWI — susceptibility-weighted imaging (режим, чувствительный к кальцинозу и венозной крови);

FLAIR — fluid-attenuated inversion recovery;

ОКТ — оптическая когерентная томография;

ЭЭГ — электроэнцефалография;

ЭНГ — электронистагмография;

ДЗН — диск зрительного нерва.

**Клинический вывод:**

Сочетание методов нейровизуализации (МРТ в различных режимах), электрофизиологии (ЭЭГ) и клинических осмотров (невролог, нейроофтальмолог, офтальмолог) позволяет верифицировать многоуровневое поражение путей зрения у одного пациента без применения инвазивных процедур. Данный подход соответствует актуальным клиническим рекомендациям по ведению пациентов с синдромом Стерджа–Вебера [16].

**Обсуждение**

Представленный клинический случай демонстрирует типичную эволюцию синдрома Стерджа–Вебера–Краббе с ранним дебютом кожных проявлений, развитием фармакорезистентной структурной эпилепсии,

формированием темпорального склероза, атрофии зрительного нерва и стойких глазодвигательных нарушений. Ключевые особенности:

1. Эпилептические приступы с глазодвигательным компонентом (поворот головы и глаз, застывание взгляда) — важный диагностический маркёр лобно-височной локализации очага. Положительный эффект комбинации леветирацетам + вальпроат с достижением 3-летней ремиссии соответствует современным рекомендациям по лечению эпилепсии при SWS. Динамика терапии, контроля приступов, побочных эффектов и уровней препаратов в крови отражена в Таблице 2.

Таблица 2. Динамика терапии и контроля эпилепсии

Период	Препарат (суточная доза)	Контроль приступов	Побочные эффекты	Уровень в крови
2017-2018	Вальпроат (доза не указана)	Частичный	Набор массы тела (+7 кг за месяц)	Не определялся
2018-2019	Леветирацетам (монотерапия)	Ремиссия 3 года	Не указаны	Не определялся
2020	Самостоятельная	Рецидив	-	-
2021	Леветирацетам + вальпроат	Неполный	-	Не определяется
02.2022-наст. время	Леветирацетам 2000 мг/сут + вальпроат 750 мг/сут	Полная ремиссия(3+ года)	Повышение АЛТ (66,4 Ед/л)	Levetiracetam 18,18 мкг/мл; VPA 57,84 мкг/мл

2. Глазодвигательные нарушения и поражение n.opticus у пациента имеют комплексный генез:

- ограничение отведения → двусторонняя недостаточность VI нерва (ствол, ретроцеребеллярная киста, венозный застой);
- ослабление конвергенции → поражение среднего мозга;
- анизокория и вялая фотореакция → сочетание периферической (глаукома) и центральной патологии.

3. Дифференциальная диагностика с миастенией, краниальной нейропатией при сахарном диабете и другими факоматозами не выявила альтернативного диагноза. Отрицательные лабораторные маркеры (антитела к AChR, MuSK) не исследовались по причине отсутствия миастенических паттернов.

4. Ретроцеребеллярная арахноидальная киста — частое, но не обязательное проявление SWS; может способствовать компрессии мозжечка и ствола, усугубляя окуломоторные расстройства [13].

На основании анализа литературы и данного клинического наблюдения предлагается следующий диагностический алгоритм при подозрении на SWS с глазодвигательными нарушениями у детей:

1. МРТ головного мозга (T1, T2, FLAIR, SWI) с контрастированием для выявления лептоменингеального ангиоматоза.

2. ЭЭГ-мониторинг сна и бодрствования для верификации эпилептиформной активности (особенно в лобно-височных отведениях).

3. Осмотр нейроофтальмолога: оценка объёма движений глазных яблок, конвергенции, саккад, зрачковых реакций.

4. УЗИ орбит и оптическая когерентная томография (ОКТ) для оценки толщины слоя нервных волокон при глаукоме.

5. Исключение миастении (прозериновая проба, антитела к AChR, MuSK и ЭМГ с декремент-тестом) при атипичной флюктуации.

### **Заключение**

Синдром Стерджа–Вебера–Краббе остаётся тяжёлым нейрокожным заболеванием, требующим мультидисциплинарного ведения (невролог, нейрохирург, офтальмолог, дерматолог, психиатр). Представленный клинический случай демонстрирует классическую картину синдрома Стерджа–Вебера–Краббе с формированием структурной эпилепсии, когнитивных нарушений и офтальмопатологии. Особенностью данного наблюдения является сочетание глазодвигательных нарушений (ограничение движений глазных яблок,

ослабление конвергенции, нистагм правого глаза) с поражением зрительного нерва (n. opticus) слева, проявляющимся атрофией левого глазного яблока, неоваскулярной глаукомой и снижением фотореакции. Таким образом, у пациента имеет место комплексное нейроофтальмологическое поражение, включающее как афферентные (зрительный нерв), так и эфферентные (глазодвигательные нервы) пути, что является типичным для развернутой стадии энцефалотригеминального ангиоматоза с вовлечением орбитальной и стволовой сосудистой сети. Данный клинический случай показывает, что даже при длительной медикаментозной ремиссии эпилепсии сохраняются стойкие окуломоторные дефициты, требующие коррекции (призматические очки, ботулинотерапия при содружественном косоглазии, хирургическое лечение глаукомы). Дифференциальная диагностика с миастенией и изолированными краниальными нейропатиями должна основываться на нейровизуализации и электрофизиологических методах. Дальнейшее накопление подобных наблюдений позволит уточнить частоту и патогенез глазодвигательных расстройств при факоматозах.

### **Библиографический список**

1. Blume W.T., Luders H.O., Mizrahi E.M. et al. Glossary of descriptive terminology for ictal semiology // *Epilepsia*. – 2001. – Vol. 42, № 9. – P. 1212–1218.
2. Comi A.M. Sturge–Weber syndrome // *Handbook of Clinical Neurology*. – 2020. – Vol. 176. – P. 195–208.
3. Day A.M., McCulloch C.E., Hammill A.M. et al. Cognitive and adaptive functioning in Sturge–Weber syndrome // *Pediatric Neurology*. – 2021. – Vol. 118. – P. 25–31.
4. Horbach S.E.R., van de Beek D., Majole C.B. et al. Sturge–Weber syndrome: cerebral hemodynamics and seizure outcome // *European Journal of Neurology*. – 2020. – Vol. 27, № 8. – P. 1520–1528.
5. Kaplan E.H., Offermann E.A., Sievers J.W. et al. Antiseizure medications in *Дневник науки* | [www.dnevniknauki.ru](http://www.dnevniknauki.ru) | СМН ЭЛ № ФС 77-68405 ISSN 2541-8327

- Sturge–Weber syndrome: a systematic review // *Pediatric Neurology*. – 2022. – Vol. 135. – P. 45–51.
6. Mantelli F., Bruscolini A., La Cava M. et al. Ocular manifestations in phakomatoses: a review // *Journal of Clinical Medicine*. – 2021. – Vol. 10, № 15. – P. 3320.
7. Pinto A.L., Chen L., Friedman J. et al. Seizures in Sturge–Weber syndrome: clinical features and outcome // *Epilepsia*. – 2019. – Vol. 60, № 6. – P. 1124–1133.
8. Raches D., Hsieh D.T., Mrakotsky C. Ocular motor abnormalities in Sturge–Weber syndrome // *Journal of AAPOS*. – 2018. – Vol. 22, № 4. – P. e45.
9. Shirley M.D., Tang H., Gallione C.J. et al. Sturge–Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ // *New England Journal of Medicine*. – 2013. – Vol. 368, № 21. – P. 1971–1979.
10. Sudarsanam A., Ardern-Holmes S.L. Sturge–Weber syndrome: from the past to the present // *European Journal of Paediatric Neurology*. – 2022. – Vol. 38. – P. 45–52.
11. Zolnikova O., Komarova E. Ophthalmic manifestations of Sturge–Weber syndrome // *Vestnik Ophthalmologii*. – 2023. – Vol. 139, № 3. – P. 98–105.
12. Калинина Л.В., Мухин К.Ю., Петрухин А.С. Синдром Стерджа–Вебера у детей: эпилепсия и подходы к терапии // *Русский журнал детской неврологии*. – 2020. – Т. 15, № 2. – С. 34–42.
13. Козлов А.В., Белова А.Н., Шестаков В.В. Ретроцеребеллярные кисты у детей: клиническое значение и тактика ведения // *Нейрохирургия и неврология детского возраста*. – 2021. – № 3. – С. 21–27.
14. Новиков П.В., Семячкина А.Н. Факоматозы у детей. – М.: Медицина, 2021. – 288 с.
15. Пирадов М.А., Максимова М.Ю., Синева Н.А. Нейрокожные синдромы: руководство для врачей. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 256 с.
16. Клинические рекомендации: Синдром Стерджа–Вебера (энцефалотригеминальный ангиоматоз). – Союз педиатров России, 2024. – 45 с.