



ГИПЕРЭКПЛЕКСИЯ. КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

© М.Ю. Фомина, Т.В. Мелашенко, А.Б. Пальчик, О.И. Павлова, Д.А. Малеков

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия

Для цитирования: Фомина М.Ю., Мелашенко Т.В., Пальчик А.Б., Павлова О.И., Малеков Д.А. Гиперэкплексия. Клиническое наблюдение // Педиатр. – 2021. – Т. 12. – № 4. – С. 83–88. <https://doi.org/10.17816/PED12483-88>

Поступила: 17.06.2021

Одобрена: 26.07.2021

Принята к печати: 27.08.2021

Дифференциальный диагноз пароксизмальных состояний, а также нарушений мышечного тонуса (гипертонуса) в неонатальном периоде и у детей раннего возраста достаточно сложен. Различные состояния нервной системы у новорожденных бывают транзиторными и перманентными, оптимальными и субоптимальными, нормальными и патологическими. Среди них можно упомянуть неэпилептические пароксизмальные состояния раннего детского возраста, которым в некоторых случаях сопутствуют двигательные нарушения, проявляющиеся чрезмерным повышением тонуса конечностей у новорожденных. Это патологическое состояние мышечного тонуса в англоязычной литературе обозначают термином *stiffness baby* (синдром «ригидного» или «скованного» младенца). Неонатальный патологический мышечный гипертонус, в отличие от физиологического мышечного гипертонуса новорожденного, – достаточно редкое состояние. В статье приведены данные литературы и описание клинического наблюдения пациента с гиперэкплексией. Гиперэкплексия – это редкое пароксизмальное расстройство движения у детей раннего возраста. Рассмотрены основные клинические варианты заболевания, способы диагностики и коррекции, основные мутации, с которыми ассоциировано данное состояние. Представлено описание собственного клинического наблюдения пациента раннего возраста с гиперэкплексией, ее клиническая картина, особенности пароксизмальных состояний и терапии, данные нейровизуализации, электроэнцефалографических феноменов, регистрируемых у пациента, и генетического тестирования, подтвердившего диагноз неэпилептических пароксизмальных расстройств. У ребенка выявлена мутация в гене *ATAD1*, ассоциированная с гиперэкплексией 4-го типа (618011).

Ключевые слова: гиперэкплексия; неэпилептические пароксизмальные состояния; новорожденные.

HYPEREKPLEXIA. CLINICAL OBSERVATION

© Maria Yu. Fomina, Tatiana V. Melashenko, Alexander B. Palchik, Olga I. Pavlova, Damir A. Malekov

St. Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia

For citation: Fomina MYu, Melashenko TV, Palchik AB, Pavlova OI, Malekov DA. Hyperekplexia. Clinical observation. *Pediatrician (St. Petersburg)*. 2021;12(4):83-88. <https://doi.org/10.17816/PED12483-88>

Received: 17.06.2021

Revised: 26.07.2021

Accepted: 27.08.2021

The differential diagnosis of paroxysmal conditions, as well as disorders of muscle tone (hypertension) in the neonatal period and in young children is quite complicated. Various states of the nervous system in newborns are transient and permanent, optimal and suboptimal, normal and pathological. Among them, we can mention non-epileptic paroxysmal states of early childhood. In some cases, non-epileptic paroxysmal states of early childhood is accompanied by motor disorders, manifested by an excessive increase in limb tone in newborns. This pathological condition of muscle tone in the English-language literature is referred to by the term *stiffness baby* (the syndrome of a “rigid” or “fettered” baby). Neonatal pathological muscle hypertonicity, unlike physiological hypertonicity of muscles of a newborn, is a rather rare condition. The article presents literature data and a description of the clinical observation of a patient with hyperekplexia. Hyperekplexia is a rare paroxysmal movement disorder in young children. The main clinical variants of the disease, methods of diagnosis and correction, the main mutations associated with this condition are considered. The article describes the own clinical observation of an early-age patient with hyperekplexia, its clinical picture, features of paroxysmal states and therapy, neuroimaging data, electroencephalographic phenomena recorded in the patient and genetic testing that confirmed the diagnosis of non-epileptic paroxysmal disorders. The child has a mutation in the *ATAD1* gene associated with type 4 Hyperekplexia (618011).

Keywords: hyperekplexia; non-epileptic paroxysmal events; newborns.

Неэпилептические пароксизмальные расстройства — гетерогенная группа неврологических расстройств, доброкачественных по своей природе, вызывающих диагностические трудности у клиницистов, в связи со сходством их проявлений с эпилептическими приступами. Основной проблемой остается выявление и установление диагноза неэпилептических пароксизмальных состояний детства [1, 2]. Выявлены варианты генетических синдромов, ассоциированных с данной патологией. Среди них известны гиперэкплексия, энцефалопатии, вызванные мутациями генов *BRATI*, *GRIA4*. Выявлена также мутация гена *ATAD1*, описанная как возможная причина персистирующего неонатального патологического гипертонуса [12, 15]. Гиперэкплексия (ГЭ), согласно классификации имитаторов эпилепсии, относится к пароксизмальным расстройствам движения. Это редкое расстройство, наблюдаемое у новорожденных и детей грудного возраста, характеризуется чрезмерным startle-рефлексом (от англ. *startle* — испуг) в ответ на звуковые, соматосенсорные или зрительные стимулы, ведущие к тонической ригидности и генерализованной гиперрефлексии, что может вызывать апноэ и трудности при вскармливании [1, 7, 13]. Расстройство нередко сопровождается ночным миоклонусом. Заболевание, как правило, имеет аутосомно-доминантный тип наследования, с полной пенетрантностью и вариабельной экспрессией [11]. В основе чаще всего лежит мутация аргинина в 271-м положении, трансформирующая β-аланин и туарин на рецепторе глицерина из агонистов в конкурентных антагонистов (ген *GLRA1*). Эти изменения влияют на проводимость хлоридов через α-1-субъединицу ингибирующих рецепторов глицерина в каудальной области ретикулярной формации моста, что приводит к перевозбуждению нейронов за счет ослабления глицинергического ингибирующего влияния [5, 8]. Однако за годы исследований были обнаружены новые гены, ответственные за развитие ГЭ: *GLRB*, *SLC6A5*, *GPHN*, *ARHGEP9* и др. [9]. Встречаются также спорадические случаи [6, 10].

Среди неэпилептических пароксизмальных расстройств движений, так называемых имитаторов эпилепсии, феномен гиперэкплексии наиболее характерен для новорожденных и детей грудного возраста.

Основное клиническое проявление гиперэкплексии — startle-рефлекс, который представляет собой произвольные двусторонние симметричные движения мышц лица и тела в виде grimacing, моргания, отведения рук, сжимания кистей в кулак, сгибания шеи и туловища, бедер и коленей. Некоторые авторы startle-рефлекс

описывают как рефлекс «испуга», рефлекс «ответа на неожиданный раздражитель». В норме startle-рефлекс определяется у плода и у здоровых новорожденных в ответ на звуковые стимулы, с последующей быстрой адаптацией, и присутствует в различной степени выраженности на протяжении всей жизни. В онтогенезе человека startle-реакция формируется на 8-й неделе гестации. Startle-синдромы целесообразно разделять на три основные категории: ГЭ и схожие с ним клинические состояния, стимул-индуцированные состояния (как эпилептические, так и неэпилептические), а также нейропсихиатрические расстройства, сопровождающиеся стимул-зависимыми патологическими ответными реакциями. При гиперэкплексии физиологический рефлекс многократно усилен, мешает нормальной активности и может провоцироваться различными неожиданными стимулами — тактильными, звуковыми, визуальными [3, 13].

Различают большую и малую формы ГЭ, в зависимости от сроков дебюта, наличия и выраженности основных симптомов. При малой форме ГЭ наблюдается только чрезмерный startle-рефлекс. Триаду симптомов, лежащих в основе большой формы ГЭ, составляют врожденная генерализованная скованность, чрезмерная «пугливость», и ригидность мышц во время испуга; нередко наблюдается также ночной миоклонус. В старшем возрасте чрезмерный startle-ответ выражается в скованности и внезапных падениях [7].

Младенцы с большой формой ГЭ находятся в группе высокого риска синдрома внезапной смерти. Механизм данного состояния при ГЭ заключается в возникновении обструктивного апноэ, обусловленного орофарингеальной дискоординацией, с последующей аспирацией во время кормления, или же — в возникновении центрального апноэ, связанного с дисфункцией ствола мозга [1, 2].

Типичным триггером ГЭ является легкое постукивание по переносице ребенка, что вызывает или усиливает мышечную ригидность. Напротив, маневр, предложенный F. Vigevano, является приемом, способным купировать скованность, и даже спасти жизнь ребенка в случае, если развилось затяжное апноэ. Он заключается в форсированном и одновременном сгибании головы и ног, что в большинстве случаев прерывает пароксизм и приводит к восстановлению спонтанного дыхания [14].

Обследование ребенка с ГЭ должно включать клинические, электрофизиологические, молекулярно-генетические и нейровизуализационные методы в связи со сходством данного состояния с цере-

бральным параличом, младенческими формами эпилепсии, миоклоническими и атактическими синдромами и, как следствие, ошибочной его интерпретацией [1, 2, 4].

Интериктальная электроэнцефалограмма у детей с ГЭ не выявляет патологических паттернов. В иктальной электроэнцефалограмме, как правило, регистрируются двигательные артефакты, за которыми следует участок замедления, клинически соответствующий апноэ.

Картина нейровизуализации у детей в ГЭ неспецифическая; в большинстве случаев структурных изменений вещества мозга не обнаруживают. Лечение ГЭ зависит от формы. Малые формы обычно не требуют назначения медикаментозной терапии. В отличие от многих других неэпилептических пароксизмальных состояниях при «большой» форме ГЭ лечение необходимо, в том числе с применением антиконвульсантов. Препаратом выбора в лечении «большой» формы ГЭ является клоназепам — агонист ГАМК-рецепторов, используемый в дозах 0,03–0,2 мг/кг в сутки [2, 3]. Препарат снижает проявления ГЭ, однако мышечная ригидность в большинстве случаев уменьшается незначительно. Среди других препаратов, эффективных при ГЭ, следует назвать клобазам, фенобарбитал, вальпроовую кислоту и ее производные, флуоксетин. Прогноз достаточно благоприятный; при корректной терапии двигательного и когнитивного дефицита в отдаленном анамнезе не отмечается [2].

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациент, 2 мес. (дата рождения 10.02.2020), доставлен на отделение реанимации ФГБОУ ВО СПбГПМУ с диагнозом: «Гипоксическое поражение центральной нервной системы, спастический тетрапарез, дефицит массы тела 29 %, острый обструктивный бронхит». Из анамнеза известно, что ребенок родился от первой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, анемии, гестоза, острой респираторной вирусной инфекции (грипп). Роды первые, путем кесарева сечения. Масса при рождении 4300 г, длина тела 57 см, оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. С рождения состояние ребенка расценено как тяжелое, обусловлено признаками дыхательной недостаточности, синдромом угнетения центральной нервной системы. По данным медицинской документации, отмечался судорожный синдром. Проводилась респираторная поддержка в режиме СРАР (от англ. constant positive airway pressure — постоянное положительное давление в дыхательных путях). На вторые сутки синдром угнетения сменился повышенной нервно-

рефлекторной возбудимостью. Диагностирована пневмония, отменено энтеральное питание, назначена оксигенотерапия под кислородной палаткой, ребенок в тяжелом состоянии переведен из роддома в реанимационное отделение. Получал инфузионную терапию, Мидокалм®, Гопантеновую кислоту, L-Карнитин. Состояние ребенка стабилизировано, однако кислородозависимость сохранялась. Аудиологический и генетический скрининг не проводили. 12.03.2020 выписан под наблюдение педиатра поликлиники по месту жительства, 24.03.2020 состояние ребенка ухудшилось, нарастали симптомы угнетения центральной нервной системы, одышка. Ребенок госпитализирован в отделение пульмонологии. В течение месяца положительной динамики не отмечено, нарастали явления спастичности. Ребенок переведен в клинику СПбГПМУ в тяжелом состоянии.

При поступлении имеются нарушения сознания, на осмотр реагировал кратковременным открыванием глаз. Взгляд не фиксировал, за предметами не следил. Отмечались псевдобульбарные нарушения (нарушено глотание, сосание). Тонус значительно повышен в экстензорных группах мышц конечностей. Движения в суставах ограничены. Сухожильные рефлексы крайне оживлены. Выявлен ряд дизонтогенетических фенотипических особенностей — одутловатое, уплощенное лицо и переносица, короткая спинка носа, «готическое» небо, язык свернут в трубочку. Широкая и короткая шея, низко посаженные деформированные ушные раковины. Грудная клетка широкая, гипертелоризм сосков, диастаз прямых мышц живота. Кисти пронированы, I пальцы приведены. Гидроцеле и пахово-мошоночная грыжа справа. Патологическая установка стоп. Ребенок осмотрен генетиком, предположительный диагноз: «Синдром Эдвардса? Синдром Пьера Робена?»

Были отмечены startle-реакции на неожиданный стимул (звук, вспышка света при проведении фотостимуляции, прикосновение). Генерализованная двигательная реакция (резкое вздрагивание) сопровождалась периодически бронхоспазмом. При динамическом наблюдении у ребенка отмечались пароксизмальные состояния в виде апноэ, миоклоний и эпизодов, напоминающих фокальные моторные приступы, приступы бронхоспазма. Проводилось мониторирование видеоэлектроэнцефалограммы в динамике, результаты которого не подтвердили эпилептический генез указанных пароксизмов (рис. 1).

Магнитно-резонансная томограмма головного мозга, проведенная в возрасте 3 мес., выявила признаки задержки миелинизации, повышение магнитно-

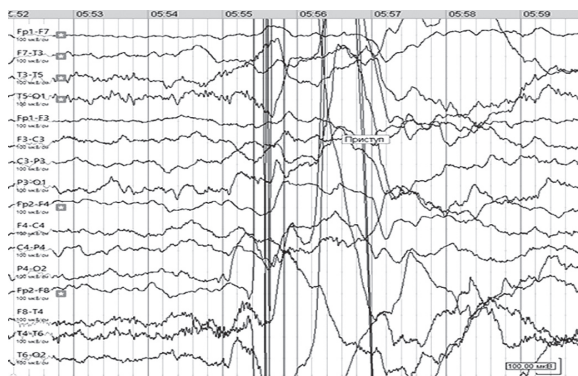


Рис. 1. Иктальная электроэнцефалограмма ребенка в возрасте 3 мес. Регистрируется миографический артефакт. Эпилептических изменений нет

Fig. 1. Ictal electroencefalogram of a child at the age of 3 months. A myographic artifact is registered. There are no epileptic changes



Рис. 3. Магнитно-резонансная томограмма пациента в возрасте 4 мес. Аксиальные срезы, T1ВИ, T2 ВИ, Flair. Наблюдается отрицательная динамика в виде кистозно-атрофических изменений в больших полушариях головного мозга с формированием атрофической гидроцефалии. Появление симметричных подбололочных скоплений в виде субдуральных гигром

Fig. 3. Magnetic resonance imaging of a patient at the age of 4 months. Axial sections, T1 VI, T2 VI, Flair. There is a negative dynamics in the form of cystic-atrophic changes in the large hemispheres of the brain with the formation of atrophic hydrocephalus. The appearance of symmetrical subshell clusters in the form of subdural hygromas

резонансного сигнала задних отделов бледного шара с двух сторон (рис. 2).

Состояние ребенка оставалось тяжелым, отмечалось нарушение сознания, развились разгибательные контрактуры в локтевых и коленных суставах, сохранялись неэпилептические пароксизмальные состояния в виде приступов бронхоспазма и апноэ. Startle-рефлексы были резко выражены, при любом тактильном раздражении отмечались вздрагивания — генерализованные миоклонии. По мере прогрессирования неврологических нарушений отмечалось нарастание кистозно-атрофических изменений, формировалась гидроцефалия. Данные магнитно-резонансной томографии в динамике, выполненные в возрасте 4 мес. приведены на рис. 3.

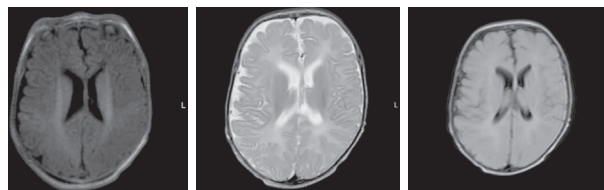


Рис. 2. Магнитно-резонансная томограмма пациента в возрасте 3 мес. Аксиальные срезы, T1ВИ, T2 ВИ, Flair. Выявлены признаки задержки миелинизации, симметричные на уровне перироландической области. Архитектоника борозд и извилин не изменена

Fig. 2. Magnetic resonance imaging of a patient at the age of 3 months. Axial sections, T1 VI, T2 VI, Flair. The signs of delayed myelination, were found to be symmetrical at the level of the perirolandic region. The architectonics of the furrows and convolutions have not been changed

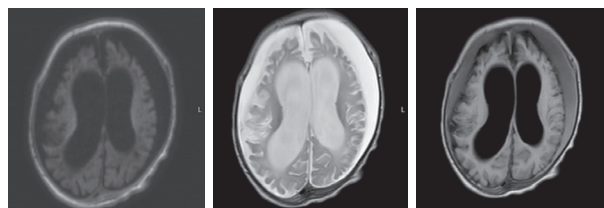


Рис. 4. Магнитно-резонансная томограмма пациента в возрасте 7 мес. Аксиальные срезы, T1ВИ, T2 ВИ, Flair. Отмечается билатеральная кистозная энцефаломалация больших полушарий головного мозга, атрофическое расширение наружных и внутренних ликворных пространств — умеренное нарастание степени выраженности изменений. Двусторонние хронические субдуральные гематомы (гигромы) — умеренное увеличение объема жидкости

Fig. 4. Magnetic resonance imaging of a patient at the age of 7 months. Axial sections, T1 VI, T2 VI, Flair. There is a bilateral cystic encephalomalacia of the large hemispheres of the brain, atrophic expansion of the external and internal liquor spaces — a moderate increase in the severity of changes. Bilateral chronic subdural hematomas (hygromas) — a moderate increase in fluid volume

При проведении магнитно-резонансной томографии ребенку в возрасте 7 мес. выявлено умеренное нарастание степени выраженности атрофических изменений. Сформировалась билатеральная кистозная энцефаломалация больших полушарий головного мозга, атрофическая гидроцефалия — расширение наружных и внутренних ликворных пространств. Двусторонние хронические субдуральные гематомы (гигромы) прогрессировали (рис. 4).

Учитывая выраженную клиническую картину повреждения головного мозга (хроническое нарушение сознания, спастичность, гипокинезия, явления ГЭ), нарастание структурных изменений головного мозга, для уточнения этиологии заболевания проведено генетическое обследование. Выполнено сек-

венирование экзона для определения генетических повреждений (мутаций) в ДНК, которые могут служить причиной наследственного заболевания. Выявлена мутация в гене *ATAD1*, ассоциированная с гиперэксплексией 4-го типа (618011). Изменение ДНК — 10:g.89514551C>A. Гиперэксплексия-4 — это аутосомно-рецессивное заболевание, дебютирующее в периоде новорожденности, фенотипические особенности которого совпадают с данными нашего пациента. Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гомо/гемизиготной форме, приводящей к появлению стоп-кодона, с неясным клиническим значением. Для уточнения патогенности варианта рекомендовано обследование родителей пациента (секвенирование трио по методу Сэнгера).

Таким образом представлено клиническое наблюдение синдрома «скованного» (или «ригидного») ребенка, вызванного мутацией в гене *ATAD1*, который кодирует торазу, AAA + АТФазу, участвующих в контроле интернализации постсинаптического рецептора. Характерные клинические признаки, общие для всех пациентов с данным заболеванием — мышечная гипертония, отсутствие спонтанных движений, почти полное отсутствие моторного развития и феномен гиперэксплексии — наблюдались у данного ребенка. Такой фенотип характеризуется некупируемыми приступами, гипертонией и вызван биаллельными мутациями в гене *BRAT1*.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Данный клинический случай может представлять практический интерес для специалистов — неврологов, неонатологов, педиатров, обращая их внимание на то, что при наличии патологического гипертонуса с пароксизмальными состояниями у младенцев прежде всего следует исключать энцефалопатию, связанную с мутацией в гене *ATAD1*, и детскую эпилептическую энцефалопатию — синдром ригидности и мультифокальных приступов (RMFSL), демонстрирующий сходную клиническую картину.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. Все авторы подтверждают соответствие своего авторства международным критериям ICMJE (все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией).

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования. Не указан.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Иванов Д.О., Атласов В.О., Бобров С.А., и др.; ФГБУ Сев-Зап. федеральный мед. исслед. центр им. Алмазова В.А., Ин-т перинатологии и педиатрии. Руководство по перинатологии / под ред. Д.О. Иванова. СПб.: Информ-Навигатор, 2015. 1214 с.
2. Пальчик А.Б., Понятишин А.Е. Неэпилептические пароксизмы у грудных детей. М.: МЕДпресс-информ, 2015. 136 с.
3. Пальчик А.Б., Понятишин А.Е., Приворотская В.В. Неэпилептические пароксизмы у детей: структура и феноменология // Специальное образование. 2017. № 4. С. 129–140.
4. Фомина М.Ю., Мелашенко Т.В., Павлова О.И. Неонатальные судороги у доношенных новорожденных: клинко-электрофизиологические особенности // Педиатр. 2018. Т. 9, № 5. С. 13–20. DOI: 10.17816/PED9513-20
5. Andrew M., Owen M.J. Hyperekplexia: abnormal startle response due to glycine receptor mutations // Br J Psychiatry. 1997. Vol. 170. P. 106–108. DOI: 10.1192/bjp.170.2.106
6. Bunod R., Doummar D., Whalen S., et al. Congenital immobility and stiffness related to biallelic *ATAD1* variants // Neurol Genet. 2020. Vol. 6, No. 6. P. e520. DOI: 10.1212/NXG.0000000000000520
7. Chevrel J., Berthier M., Bonneau D., et al. Hyperekplexia // Arch Pediatr. 1995. Vol. 2, No. 5. P. 469–472. (In French) DOI: 10.1016/0929-693x(96)81184-5
8. Hmami F., Wood S.E., Chaouki S., et al. Neonatal hyperekplexia with homozygous p.R392H mutation in *GLRA1* // Epileptic Disord. 2014. Vol. 16, No. 3. P. 354–357. DOI: 10.1684/epd.2014.0663
9. Li H., Yang Z.X., Xue J., et al. Clinical and genetic analysis of hyperekplexia in a Chinese child and literature review // Zhonghua Er Ke Za Zhi. 2017. Vol. 55, No. 2. P. 120–124. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2017.02.013
10. Mine J., Taketani T., Yoshida K., Yokochi F., et al. Clinical and genetic investigation of 17 Japanese patients with hyperekplexia // Dev Med Child Neurol. 2015. Vol. 57, No. 4. P. 372–377. DOI: 10.1111/dmcn.12617
11. Moriyoshi H., Hata Y., Inagaki R., et al. A pedigree of hereditary hyperekplexia // Rinsho Shinkeigaku. 2018. Vol. 58, No. 7. P. 435–439. DOI: 10.5692/clinicalneurology.001129
12. Piard J., Essien Umanah G.K., et al. *ATAD1* encephalopathy and stiff baby syndrome: a recognizable clinical presentation // Brain. 2018. Vol. 141, No. 6. P. e50. DOI: 10.1093/brain/awy100
13. Gahlot SA, Pandey S. Hyperekplexia and other startle syndromes // Neurol Sci. 2020. Vol. 416. P. 117051. DOI: 10.1016/j.jns.2020.117051
14. Volpe JJ. Neurology of the Newborn. 5th Edition. Philadelphia: Saunders. Elsevier, 2008.
15. Wolf NI., Zschocke J., Jakobs C., et al. *ATAD1* encephalopathy and stiff baby syndrome: a recognizable clinical presentation // Brain. 2018. Vol. 141, No. 6. P. e49. DOI: 10.1093/brain/awy095

REFERENCES

- Ivanov DO, Atlasov VO, Bobrov SA, et al.; Sev-Zap. Federal'nyj med. issled. centr im. Almazova VA; In-t Perinatologii i Pediatrii. Rukovodstvo po perinatologii. Ivanova DO, editor. Saint Petersburg: Inform-Navigator; 2015. 1214 p. (In Russ.)
- Pal'chik AB, Ponyatishin AE. Neepilepticheskie paroksizmy u grudnyh detej. Moscow: MEDprecis-inform; 2015. 136 p. (In Russ.)
- Pal'chik AB, Ponyatishin AE, Privorotskaya VV. Non-epileptic paroxysms in children: structure and phenomenology. *Special education*. 2017;(4):129–140. (In Russ.)
- Fomina MYU, Melashenko TV, Pavlova OI. Neonatal convulsions in full-term newborns: clinical and electrophysiological features. *Pediatrician*. 2018;9(5): 13–20. (In Russ.) DOI: 10.17816/PED9513-20
- Andrew M, Owen MJ. Hyperekplexia: abnormal startle response due to glycine receptor mutations. *Br J Psychiatry*. 1997;170:106–108. DOI: 10.1192/bjp.170.2.106
- Bunod R, Doummar D, Whalen S, et al. Congenital immobility and stiffness related to biallelic ATAD1 variants. *Neurol Genet*. 2020;6(6):520. DOI: 10.1212/NXG.0000000000000520
- Chevre J, Berthier M, Bonneau D, et al. Hyperplexia. *Arch Pédiatr*. 1995;2(5):469–472. (In French) DOI: 10.1016/0929-693x(96)81184-5
- Hmami F, Wood SE, Chaouki S, et al. Neonatal hyperekplexia with homozygous p.R392H mutation in GLRA1. *Epileptic Disord*. 2014;16(3):354–357. DOI: 10.1684/epd.2014.0663
- Li H, Yang ZX, Xue J, Qian P, Liu XY. Clinical and genetic analysis of hyperekplexia in a Chinese child and literature review. *Zhonghua Er Ke Za Zhi*. 2017;55(2):120–124. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2017.02.013
- Mine J, Taketani T, Yoshida K, Yokochi F, et al. Clinical and genetic investigation of 17 Japanese patients with hyperekplexia. *Dev Med Child Neurol*. 2015;57(4):372–377. DOI: 10.1111/dmcn.12617
- Moriyoshi H, Hata Y, Inagaki R, et al. A pedigree of hereditary hyperekplexia. *Rinsho Shinkeigaku*. 2018;58(7): 435–439. DOI: 10.5692/clinicalneuro.cn-001129
- Piard J, Essien Umanah GK, et al. ATAD1 encephalopathy and stiff baby syndrome: a recognizable clinical presentation. *Brain*. 2018;141(6): e50. DOI: 10.1093/brain/awy100
- Gahlot SA, Pandey S. Hyperekplexia and other startle syndromes. *Neurol Sci*. 2020;416:117051. DOI: 10.1016/j.jns.2020.117051
- Volpe JJ. *Neurology of the Newborn*. 5th Edition. Philadelphia: Saunders. Elsevier; 2008.
- Wolf NI, Zschocke J, Jakobs C, et al. ATAD1 encephalopathy and stiff baby syndrome: a recognizable clinical presentation. *Brain*. 2018;141(6): e49. DOI: 10.1093/brain/awy095

◆ Информация об авторах

Мария Юрьевна Фомина – д-р мед. наук, профессор кафедры неонатологии с курсами неврологии и акушерства-гинекологии ФП и ДПО. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия. E-mail: myfomina@mail.ru.

Татьяна Владимировна Мелашенко – канд. мед. наук, ординатор, Перинатальный центр, отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия. E-mail: melashenkotat@mail.ru.

Александр Бейнусович Пальчик – д-р мед. наук, профессор кафедры неонатологии с курсами неврологии и акушерства-гинекологии ФП и ДПО. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия. E-mail: Axander57@mail.ru.

Ольга Ивановна Павлова – ординатор, отделение функциональной диагностики. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия. E-mail: eegenmg@mail.ru.

Дамир Асиятович Малекоев – ординатор, отделение лучевой диагностики. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия. E-mail: d.a.malekov@gmail.com.

◆ Information about the authors

Maria Yu. Fomina – MD, Dr. Sci. (Med.), Professor, Department of Psychoneurology AF and DPO. St. Petersburg State Pediatric Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia. E-mail: myfomina@mail.ru.

Tatiana V. Melashenko – MD, Cand. Sci. (Med.), Resident doctor, Perinatal Center. Department of Intensive Care and Neonatal Intensive Care. St. Petersburg State Pediatric Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia. E-mail: melashenkotat@mail.ru.

Alexander B. Palchik – MD, Dr. Sci. (Med.), Professor, Department of Neonatology with courses of neurology and obstetrics-gynecology of FP and DPO. St. Petersburg State Pediatric Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia. E-mail: Axander57@mail.ru.

Olga I. Pavlova – Resident doctor, Department of functional diagnostics. St. Petersburg State Pediatric Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia. E-mail: eegenmg@mail.ru.

Damir A. Malekov – Resident doctor, Department of Radiation Diagnostics. St. Petersburg State Pediatric Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia. E-mail: d.a.malekov@gmail.com.