

6例1型神经纤维瘤病相关婴儿癫痫性痉挛综合征 临床特征分析

王连跃 张展维 潘邹 毛蕾蕾 彭镜

(中南大学湘雅医院小儿神经专科/湖南省儿童脑发育障碍性疾病临床医学研究中心, 湖南长沙 410008)

[摘要] **目的** 总结1型神经纤维瘤病(neurofibromatosis type 1, NF1)相关婴儿癫痫性痉挛综合征(infantile epileptic spasms syndrome, IESS)的临床特征。**方法** 回顾性分析2018年1月—2025年4月于中南大学湘雅医院就诊的6例NF1相关IESS患儿的临床资料, 总结其临床表现、辅助检查、治疗及预后特点。**结果** 6例患儿中, 男性2例, 女性4例; 6例患儿均见牛奶咖啡斑, 且均合并1种及以上其他NF1相关表现; 3例患儿有NF1一级家族史。6例患儿的癫痫发作均为痉挛发作, 脑电图均呈高度失律; 5例颅脑磁共振成像可见基底节区NF1相关T₂高信号灶。所有患儿经促肾上腺皮质激素和/或氨己烯酸等治疗后, 达电临床缓解, 但均遗留不同程度的神经发育落后。**结论** NF1相关IESS患儿多出现IESS典型三联征, 部分患儿颅脑磁共振成像可见基底节区NF1相关T₂高信号灶, 标准一线治疗多可控制痉挛发作, 但神经发育结局仍需长期关注。

[中国当代儿科杂志, 2026, 28(7): 871-876]

[关键词] 1型神经纤维瘤病; 婴儿癫痫性痉挛综合征; 临床特征; 治疗; 预后; 儿童

Clinical characteristics of six cases of neurofibromatosis type 1-associated infantile epileptic spasms syndrome

WANG Lian-Yue, ZHANG Zhan-Wei, PAN Zou, MAO Lei-Lei, PENG Jing. Department of Pediatric Neurology, Xiangya Hospital of Central South University/Clinical Research Center for Children's Neurodevelopmental Disorders of Hunan Province, Changsha 410008, China (Peng J, Email: pengjing627@126.com)

Abstract: Objective To summarize the clinical characteristics of neurofibromatosis type 1 (NF1) associated with infantile epileptic spasms syndrome (IESS). **Methods** A retrospective analysis was conducted on the medical records of six children with NF1 and IESS who were treated at Xiangya Hospital, Central South University, between January 2018 and April 2025. Clinical manifestations, ancillary examinations, treatment, and prognosis were summarized. **Results** Among the six children, two were male and four were female. All presented with café-au-lait spots, and each had one or more additional NF1-related manifestations. Three children had a first-degree family history of NF1. Seizure type was epileptic spasms in all cases, with hypsarrhythmia observed on electroencephalogram. Brain magnetic resonance imaging showed NF1-related T₂ hyperintense lesions in the basal ganglia region in five cases. Electroclinical remission was achieved in all patients after treatment with adrenocorticotrophic hormone and/or vigabatrin; however, varying degrees of neurodevelopmental delay remained. **Conclusions** Children with NF1 and IESS commonly present with the typical triad of IESS. Some patients show NF1-related T₂ hyperintense lesions in the basal ganglia on brain magnetic resonance imaging. Standard first-line treatments often control spasms effectively, but neurodevelopmental outcomes require long-term monitoring.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(7): 871-876]

Key words: Neurofibromatosis type 1; Infantile epileptic spasms syndrome; Clinical characteristic; Treatment; Prognosis; Child

[收稿日期] 2025-12-09; [接受日期] 2026-05-29

[基金项目] 国家自然科学基金(82471488)。

[作者简介] 王连跃, 男, 硕士研究生。

[通信作者] 彭镜, 女, 主任医师。Email: pengjing627@126.com。

1型神经纤维瘤病(neurofibromatosis type 1, NF1)是17号染色体上NF1基因变异所致的罕见常染色体显性遗传病,发病率为1/3 000~1/2 500。NF1临床表现多样,可累及全身多系统,以牛奶咖啡斑、多发性神经纤维瘤为主要特征。大多数患儿有腋窝和/或腹股沟雀斑、骨骼发育异常、虹膜Lisch结节等一种或多种NF1相关表现。NF1患儿累及神经系统时,可出现癫痫发作、认知障碍、颅内肿瘤、注意力缺陷多动障碍等多种表现^[1-2]。婴儿癫痫性痉挛综合征(infantile epileptic spasms syndrome, IESS)是婴幼儿期常见的发育性与癫痫性脑病,其发病率约为30/100 000名活产儿,以特征性痉挛发作、脑电图高度失律及精神运动发育迟滞或倒退为典型三联征,但并非所有患儿均可表现出典型三联征^[3]。目前已知可以引发IESS的遗传性病因主要为ARX、TSC1/2、CDKL5、KCNQ2等基因变异,但各种病因的临床特征、治疗效果及预后存在显著差异^[4]。NF1相关IESS在临床上更为罕见,国内外迄今鲜有对NF1并发IESS患儿的系统性报道。为此,本研究回顾性分析6例NF1相关IESS患儿的临床资料,并结合文献复习,总结其临床特征、治疗反应及预后,以提高临床对该病的认识。

1 资料与方法

1.1 研究对象

回顾性分析2018年1月—2025年4月中南大学湘雅医院小儿神经专科收治的6例NF1相关IESS患儿的临床资料。纳入标准:(1)在2岁之前出现癫痫性痉挛发作,并符合IESS的诊断标准^[3];(2)符合2021年国际神经纤维瘤病诊断标准共识组提出的NF1诊断标准^[1];(3)患儿监护人知情同意。排除标准:资料不完整及拒绝随访的患儿。本研究获我院医学伦理委员会批准(批号:202310892)。

1.2 资料收集

通过电子病历系统收集患儿性别、年龄、首次癫痫发作时间、临床表现、既往史、家族史、治疗史、颅脑磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)结果、脑电图(electroencephalography, EEG)结果、遗传学检测

结果、治疗预后等资料。

通过电话或门诊进行随访。随访内容包括癫痫发作控制情况、抗癫痫发作药物(antiseizure medication, ASM)使用情况、是否复发、EEG复查结果及神经发育情况。中位随访时间为78(范围:43~103)个月,末次随访日期为2025年8月1日。

1.3 预后评估

癫痫发作情况评估:(1)电临床缓解:无临床癫痫发作6个月且EEG间歇期无高度失律背景;(2)显效:较基线癫痫发作频率减少 $\geq 75\%$;(3)有效:较基线癫痫发作频率减少 $\geq 50\%$ 但 $< 75\%$;(4)无效:较基线癫痫发作频率减少 $< 50\%$;(5)加重:较基线癫痫发作频率增加 $\geq 25\%$ 或出现新的癫痫发作类型或癫痫持续状态。

发育情况评估:采用Gesell发育量表评估患儿发育情况,发育水平以发育商(development quotient, DQ)表示,计算公式为 $DQ = (\text{发育年龄} / \text{实际年龄}) \times 100$ 。DQ ≥ 86 为正常,76~85为边缘状态,55~75为轻度迟缓,40~54为中度迟缓,25~39为重度迟缓, < 25 为极重度迟缓^[5]。

2 结果

2.1 一般资料

6例患儿中,男性2例,女性4例。患儿首次癫痫发作的中位月龄为4.5(范围:3.0~5.0)月龄。

2.2 临床表现

6例患儿均具备2种或2种以上NF1的典型临床表现,首次就诊时均发现全身多于6处直径大于5 mm的牛奶咖啡斑;4例存在腋窝和/或腹股沟雀斑;2例存在骨骼发育异常,表现为胫骨假关节;2例存在虹膜Lisch结节。3例患儿的一级亲属已确诊为NF1。

6例患儿均有IESS的典型三联征,且首次癫痫发作均为痉挛发作。

2.3 辅助检查

2.3.1 EEG 6例患儿均完成视频EEG检查,且在首次监测过程中均监测到临床发作,5例出现成串的痉挛发作,1例为孤立的痉挛发作;同期的EEG发作间期背景均为高度失律,未见局灶性尖波、棘波发放等其他EEG特征。

2.3.2 神经影像学 6 例患儿全部完成颅脑 MRI，其中 5 例在 T₂ 加权成像 (T₂-weighted imaging, T₂WI) 及液体衰减反转恢复序列 (fluid attenuated inversion recovery, FLAIR) 发现基底节区局灶性异

常高信号，部分患儿在丘脑、海马、小脑、颞叶及皮质下白质亦见此异常高信号，即 NF1 相关 T₂ 高信号灶 (图 1)。1 例患儿局部硬脑膜强化，复查后该征象消失。

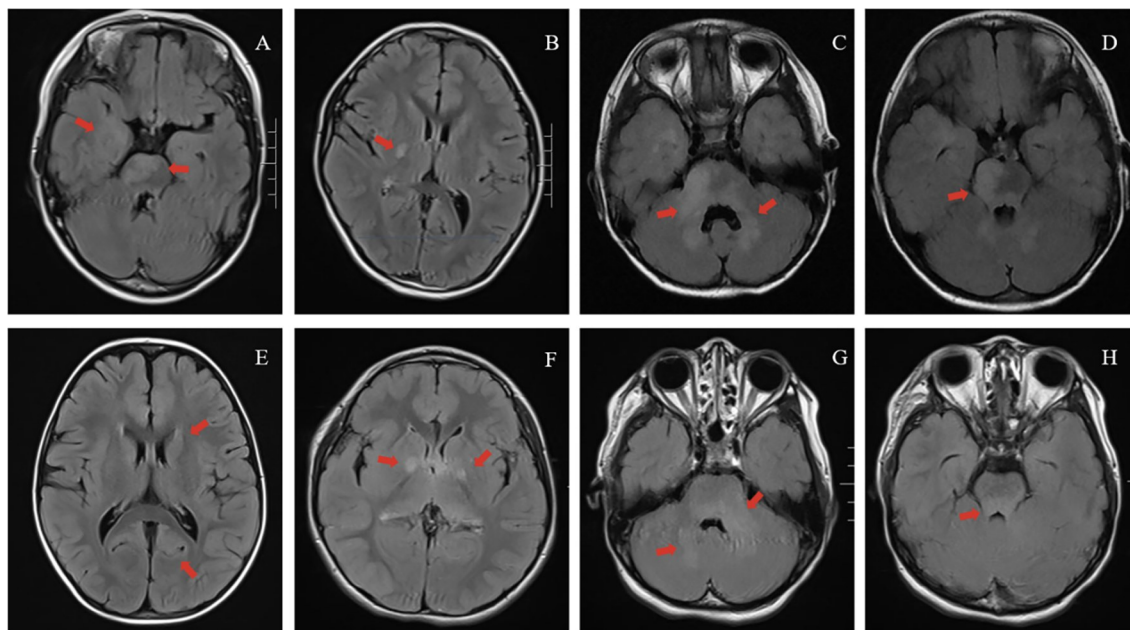


图 1 NF1 相关 IESS 患儿颅脑 MRI 表现 A~B (例 2): T₂WI 及 FLAIR 序列示右侧基底节区、脑干可见多发斑片状高信号灶; C~D (例 3): T₂WI 及 FLAIR 序列示双侧小脑半球、脑干可见斑片状高信号灶; E (例 4): T₂WI 及 FLAIR 序列示左侧基底节区及邻近脑实质可见点状高信号灶; F~H (例 6): T₂WI 及 FLAIR 序列示双侧基底节区、双侧小脑半球、脑干可见广泛融合性高信号灶。箭头所指为病灶位置。

2.3.3 神经精神发育评估 至末次随访，6 例患儿均完成 Gesell 发育量表评估，中位评估月龄 17.5 (范围: 15.0~58.0) 月龄。6 例患儿中位适应性 DQ 为 44.5 (范围: 24.0~67.2)，中位大运动 DQ 为 45.3 (范围: 34.0~61.5)，中位精细运动 DQ 为 39.5 (范围: 24.2~69.2)，中位语言 DQ 为 46.5 (范围: 15.1~54.1)，中位个人-社交 DQ 为 53.9 (范围: 14.9~163.0)。6 例患儿整体神经发育水平欠佳，适应性、大运动、精细运动及语言能区多表现为不同程度落后，但个人-社交能区存在较大个体差异。

2.3.4 遗传学检测结果 5 例患儿完成遗传学检测，其中 4 例为全外显子组测序，1 例为多重连接依赖性探针扩增技术检测。5 例均检测出 NF1 基因

变异，其中 2 例为剪接位点变异，2 例为移码变异，1 例为外显子缺失。3 例为新发变异，1 例来自有 NF1 症状的父亲，1 例来源不明。

2.4 治疗

6 例患儿按初始治疗方案可分为两类。5 例以促肾上腺皮质激素 (adrenocorticotrophic hormone, ACTH) 序贯泼尼松为初始治疗，其中 3 例初始治疗后达电临床缓解，并有 1 例缓解后复发，加用 ASM 及生酮饮食治疗后再次达电临床缓解；另 2 例初始治疗显效，分别加用氨己烯酸和托吡酯后达电临床缓解。另 1 例以氨己烯酸联合托吡酯治疗，达电临床缓解。典型病例治疗前后长程视频 EEG 改变见图 2。

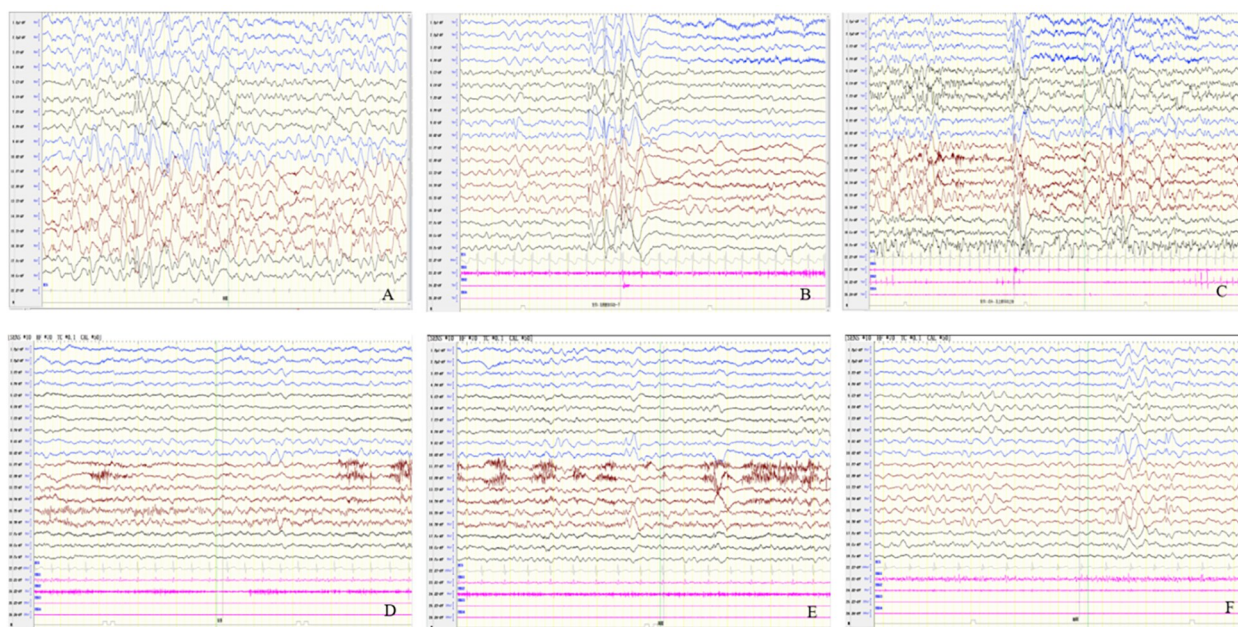


图2 NF1相关IESS患儿治疗前后长程视频EEG改变 A~C(例1治疗前):背景活动慢于同龄正常标准,发作间期可见不典型高度失律,以后头部为著,监测到4次临床发作:清醒期广泛性放电,起源不明的癫痫性痉挛发作。D~F(例1治疗后):背景未见高度失律,醒睡各期可见少量广泛性及多灶性的棘波、尖波、尖慢波。

3 讨论

NF1患儿癫痫发生率显著高于普通人群,既往报道发生率为4%~14%,而普通人群癫痫发生率为0.5%~1%^[6]。然而,NF1并发IESS较为少见,发生率约为0.76%^[7]。本研究纳入患儿均于婴儿期起病,以痉挛发作为主要表现,发作间期EEG均呈高度失律,电临床表型相对一致。既往研究显示,NF1相关癫痫可发生于不同年龄阶段,儿童期更为常见,发作类型以局灶性发作为主,亦可表现为全面性发作,故EEG可出现局灶性痫样放电或广泛性异常放电^[6]。本研究病例未表现NF1相关癫痫常见的高度异质性,而表现出相对统一的IESS特征。该差异可能与本研究纳入标准严格限定为典型IESS,且EEG均于痉挛发作活跃期采集有关。上述结果提示,NF1相关IESS可能并非普通NF1相关癫痫的简单延伸,而是具有特定年龄依赖性和电临床特征的癫痫综合征表现。

以“1型神经纤维瘤病”“NF1”“neurofibromatosis type 1”“婴儿癫痫性痉挛综合征”“婴儿痉挛症”“infantile epileptic spasms syndrome”“West syndrome”“infantile spasms”为检索词,检索截至2025年6月在线人类孟德尔遗传数据库、PubMed、中国知网和万方数据库发表的相关文献,共筛选出35例具有完整临床资料的NF1相关IESS患

儿^[7-14];结合本研究报告的6例患儿,共纳入41例进行分析。从IESS疾病谱角度看,NF1相关IESS主要表现出IESS的核心电临床特征,同时仍存在一定异质性。典型IESS常表现为婴儿期成串的痉挛发作,EEG呈高度失律或其他发作间期癫痫样异常^[4]。41例患儿的首次发作形式中,除2例信息缺失外,其余39例中37例(95%)以痉挛发作为首发表现,2例(5%)由局灶性发作进展为痉挛发作。EEG方面,除1例以痉挛发作为首发表现的患儿呈现出全导联慢波、未记录到高度失律图形,以及1例以局灶性发作为首发的患儿呈现出特定脑区痫样放电外,其余39例(95%)均记录到高度失律图形。结合患儿的发作形式及EEG特点,推测其致病机制可能更多涉及早期脑网络功能异常^[3]。但由于本研究样本量有限,且EEG记录受监测时长、发作频率及治疗状态影响,仍不能排除隐匿性局灶异常的可能^[15-16]。

影像学方面,既往文献多认为NF1合并IESS患儿通常缺乏特异性结构性病变^[6],而其他类型的NF1相关癫痫,尤其是局灶性癫痫,可伴有结构性异常,提示部分病例的癫痫发生可能与局部结构损害有关^[17]。在可获得颅脑MRI资料的25例患儿中,12例(48%)存在NF1相关T₂高信号灶,其中6例位于基底节区,余6例未报告具体部位;6例(24%)颅脑MRI正常,余7例(28%)分别

可见脑室扩大、皮质下高信号或脑萎缩等异常表现。本研究5例患儿可见基底节区及相关脑区NF1相关T₂高信号灶，提示基底节区受累或可作为NF1相关IESS重要的影像学线索，但该征象并非所有病例均可出现，仍需结合临床和EEG综合判断。

目前，NF1导致癫痫发作的机制尚未完全阐明，可能涉及分子通路与结构性因素的共同作用。在分子层面，神经纤维瘤蛋白功能缺失导致Ras-MAPK信号通路过度激活，可能引起神经元兴奋与抑制的平衡失调，这为癫痫发生提供了潜在基础^[18]。在结构层面，常见的基底节区NF1相关T₂高信号灶，其影像学基础被认为与髓鞘空泡化及胶质增生等改变有关，可能通过干扰皮质-基底节-丘脑环路的功能参与发病过程。但该类信号灶在无癫痫的NF1患儿中亦较常见，提示其并非唯一致病因素^[19]。

遗传学检测可辅助明确IESS的病因，本研究中4例患儿完成全外显子组测序，均发现NF1基因变异，其中2例为剪接位点变异，2例为移码变异；3例患儿为新发变异，1例为父源性变异。既往研究提示，伴17q11微缺失的NF1患儿癫痫发生风险可能升高，且神经发育预后较差^[20-21]。本研究未发现可支持特定变异类型与IESS表型之间关联的证据。受样本量及基因检测例数限制，目前暂无法开展基因型-表型关联分析，相关结论仍需在更大样本中验证。

治疗方面，NF1相关IESS患儿经ACTH、氨己烯酸及其他ASM治疗后总体反应较好^[14]。本研究文献复习结果显示，在有治疗资料的38例患儿中，34例在首次发作后仅接受ACTH序贯泼尼松治疗，其中22例达电临床缓解，1例缓解后复发并在加用氨己烯酸后再次达电临床缓解；余12例初始ACTH治疗无效，经使用其他ASM后，6例达电临床缓解，6例仍无效。另有2例仅使用氨己烯酸治疗，以及1例采用氨己烯酸联合ASM治疗者均达电临床缓解；1例未经治疗即自行缓解。上述结果提示，NF1相关IESS虽多可对标准一线治疗或联合ASM产生反应，但仅接受ACTH治疗者仍存在复发或疗效不足风险。文献报道生酮饮食对药物难治性IESS具有一定疗效^[22]，本研究中1例患儿经生酮饮食治疗后发作获得缓解，提示其在难治性或复发病例中具有潜在价值，但证据仍以个案观察为主。文献报道，对于NF1相关药物难治性癫痫且存在颅内病变的患儿，手术切除颅内病变可使部分患儿的癫痫发作得到控制^[23]。现有文献报道，

丝裂原活化蛋白激酶抑制剂司美替尼在部分NF1相关癫痫患儿具有一定疗效^[24]，但上述方法在NF1相关IESS中的应用证据仍有限，疗效及适用人群仍需进一步研究验证。

NF1相关IESS患儿的长期预后存在异质性，部分患儿在痉挛控制后神经发育可达正常水平，而治疗延迟者可能出现明显发育落后^[12-13]。本研究结合文献复习结果显示，41例患儿中，26例（63%）在随访期间存在不同程度的发育落后，其中本研究的6例患儿多数发育能区存在不同程度落后，但个人-社交能区差异较大，提示NF1相关IESS患儿的神经发育结局具有异质性，仍需长期随访。上述结果提示，早期启动并持续有效治疗对改善远期结局的重要性^[25]。

本研究病例提示，对婴儿期成串痉挛发作、发育停滞或倒退及EEG高度失律者，应主动进行体格检查寻找牛奶咖啡斑、腋窝和/或腹股沟雀斑、骨骼异常及虹膜Lisch结节，并追问NF1家族史；疑似NF1相关IESS时，应尽早完善颅脑MRI、眼科和骨科评估及遗传学检测。治疗上宜早期启动ACTH序贯泼尼松和/或氨己烯酸等规范治疗，并结合临床发作和复查EEG评估疗效；对复发或疗效不足者，可个体化联合ASM、生酮饮食及康复干预，并进行长期神经发育随访。上述经验有助于提高对该罕见疑难病的识别和管理水平。

综上，NF1相关IESS具有婴儿期起病、痉挛发作、EEG呈高度失律，以及颅脑MRI可见基底节区NF1相关T₂高信号灶等特点。与一般NF1相关癫痫相比，其电临床表型更为集中；与部分结构性IESS相比，其局灶性证据并不突出。标准一线治疗多可有效控制癫痫痉挛发作，但患儿神经发育落后仍较为常见，提示长期随访和早期康复干预具有重要意义。本研究为单中心回顾性病例系列，样本量有限，随访时间不一，结论主要为描述性发现。未来需开展多中心、大样本、前瞻性研究，以进一步明确NF1相关IESS的电临床表型、影像学意义、治疗反应及远期神经发育结局。

作者贡献声明：王连跃负责临床数据收集、数据分析及论文撰写；张展维、潘邹负责临床数据收集和整理；毛蕾蕾负责研究设计、论文审阅；彭镜负责研究设计、论文审阅及经费支持。

利益冲突声明：所有作者均声明无利益冲突。

【参 考 文 献】

- [1] Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation[J]. *Genet Med*, 2021, 23(8): 1506-1513. PMID: 34012067. PMCID: PMC8354850. DOI: 10.1038/s41436-021-01170-5.
- [2] 中国罕见病联盟I型神经纤维瘤病多学科诊疗协作组. I型神经纤维瘤病多学科诊治指南(2023版)[J]. *罕见病研究*, 2023, 2(2): 210-230. DOI: 10.12376/j.issn.2097-0501.2023.02.009.
- [3] Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: position statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions[J]. *Epilepsia*, 2022, 63(6): 1349-1397. PMID: 35503712. DOI: 10.1111/epi.17239.
- [4] Snyder HE, Jain P, Ramachandranair R, et al. Genetic advancements in infantile epileptic spasms syndrome and opportunities for precision medicine[J]. *Genes (Basel)*, 2024, 15(3): 266. PMID: 38540325. PMCID: PMC10970414. DOI: 10.3390/genes15030266.
- [5] 袁金晶, 吴德, 王文雯, 等. 鼠神经生长因子治疗全面性发育迟缓的前瞻性随机对照研究[J]. *中国当代儿科杂志*, 2021, 23(8): 786-790. PMID: 34511166. PMCID: PMC8428910. DOI: 10.7499/j.issn.1008-8830.2106042.
- [6] Bernardo P, Cinalli G, Santoro C. Epilepsy in NF1: a systematic review of the literature[J]. *Childs Nerv Syst*, 2020, 36(10): 2333-2350. PMID: 32613422. DOI: 10.1007/s00381-020-04710-7.
- [7] Ruggieri M, Iannetti P, Clementi M, et al. Neurofibromatosis type 1 and infantile spasms[J]. *Childs Nerv Syst*, 2009, 25(2): 211-216. PMID: 18802710. DOI: 10.1007/s00381-008-0706-5.
- [8] Huson SM, Harper PS, Compston DA. Von Recklinghausen neurofibromatosis. A clinical and population study in south-east Wales[J]. *Brain*, 1988, 111(Pt 6): 1355-1381. PMID: 3145091. DOI: 10.1093/brain/111.6.1355.
- [9] Korf BR, Carrazana E, Holmes GL. Patterns of seizures observed in association with neurofibromatosis 1[J]. *Epilepsia*, 1993, 34(4): 616-620. PMID: 8330570. DOI: 10.1111/j.1528-1157.1993.tb00437.x.
- [10] Patel SH, Carson RP, Jordan LC, et al. Rapid ictal transition of focal epilepsy to infantile spasms in neurofibromatosis type 1 captured with EEG[J]. *Epilepsy Behav Rep*, 2020, 14: 100374. PMID: 32642639. PMCID: PMC7334590. DOI: 10.1016/j.ebr.2020.100374.
- [11] Watanabe K, Kubota K, Nakashima M, et al. A case of infantile spasms with three possibly pathogenic *de novo* missense variants in *NF1* and *GABRI*[J]. *Hum Genome Var*, 2023, 10(1): 30. PMID: 37993422. PMCID: PMC10665374. DOI: 10.1038/s41439-023-00256-7.
- [12] 李青, 张玉琴. 以婴儿痉挛为首发症状的I型神经纤维瘤病1例并文献复习[J]. *亚洲儿科病例研究*, 2019, 7(3): 21-25. DOI: 10.12677/ACRP.2019.73004.
- [13] Fois A, Tiné A, Pavone L. Infantile spasms in patients with neurofibromatosis type 1[J]. *Childs Nerv Syst*, 1994, 10(3): 176-179. PMID: 8044814. DOI: 10.1007/BF00301086.
- [14] Motte J, Billard C, Fejerman N, et al. Neurofibromatosis type one and West syndrome: a relatively benign association[J]. *Epilepsia*, 1993, 34(4): 723-726. PMID: 8392464. DOI: 10.1111/j.1528-1157.1993.tb00452.x.
- [15] Zhu L, Xia Y, Ding H, et al. Infantile epileptic spasms syndrome: an etiologic study of 361 patients with infantile epileptic spasms syndrome[J]. *Front Pediatr*, 2025, 12: 1522079. PMID: 39850204. PMCID: PMC11754263. DOI: 10.3389/fped.2024.1522079.
- [16] Wan L, Ge W, Liu G, et al. Exhaustive clinical examination of etiology and initial response to first-line treatment in 577 children with infantile epileptic spasm syndrome children: a 5-year retrospective observational study[J]. *Ann Clin Transl Neurol*, 2024, 11(8): 2049-2062. PMID: 38858527. PMCID: PMC11330233. DOI: 10.1002/acn3.52125.
- [17] Wu F, Ji X, Shen M, et al. Prevalence, clinical characteristics and outcomes of seizures in neurofibromatosis type 1: a systematic review and single arm meta-analysis[J]. *Epilepsy Res*, 2024, 208: 107476. PMID: 39532017. DOI: 10.1016/j.eplepsyres.2024.107476.
- [18] Li Y, Hu X, Chen X, et al. Progress in genetic mechanisms and precise treatment of neurocutaneous syndrome-related epilepsy[J]. *Front Neurol*, 2025, 16: 1642299. PMID: 40979205. PMCID: PMC12447324. DOI: 10.3389/fneur.2025.1642299.
- [19] Di Pietro S, Reali L, Tona E, et al. Magnetic resonance imaging of central nervous system manifestations of type 1 neurofibromatosis: pictorial review and retrospective study of their frequency in a cohort of patients[J]. *J Clin Med*, 2024, 13(11): 3311. PMID: 38893021. PMCID: PMC11172829. DOI: 10.3390/jcm13113311.
- [20] Santoro C, Bernardo P, Coppola A, et al. Seizures in children with neurofibromatosis type 1: is neurofibromatosis type 1 enough? [J]. *Ital J Pediatr*, 2018, 44(1): 41. PMID: 29566708. PMCID: PMC5863905. DOI: 10.1186/s13052-018-0477-x.
- [21] Sorrentino U, Bellonzi S, Mozzato C, et al. Epilepsy in NF1: epidemiologic, genetic, and clinical features. a monocentric retrospective study in a cohort of 784 patients[J]. *Cancers (Basel)*, 2021, 13(24): 6336. PMID: 34944956. PMCID: PMC8699608. DOI: 10.3390/cancers13246336.
- [22] Scantlebury MH, Choudhary A, Ng AC, et al. Ketogenic diet for infantile epileptic spasms[J]. *Epilepsia Open*, 2025. Epub ahead of print. PMID: 41159707. DOI: 10.1002/epi4.70168.
- [23] Barba C, Jacques T, Kahane P, et al. Epilepsy surgery in neurofibromatosis type 1[J]. *Epilepsy Res*, 2013, 105(3): 384-395. PMID: 23597854. DOI: 10.1016/j.eplepsyres.2013.02.021.
- [24] Cantor E, Meyer A, Morris SM, et al. Dose-dependent seizure control with MEK inhibitor therapy for progressive glioma in a child with neurofibromatosis type 1[J]. *Childs Nerv Syst*, 2022, 38(11): 2245-2249. PMID: 35648241. PMCID: PMC9617819. DOI: 10.1007/s00381-022-05571-y.
- [25] 黄茜, 彭镜, 潘邹, 等. 首次促肾上腺皮质激素治疗婴儿癫痫痉挛综合征疗效的影响因素分析[J]. *中国当代儿科杂志*, 2023, 25(1): 60-66. PMID: 36655665. PMCID: PMC9893818. DOI: 10.7499/j.issn.1008-8830.2207096.

(本文编辑: 王颖)

(©《中国当代儿科杂志》编辑部, 开放获取 CC BY-NC-ND 4.0 协议)

(© Editorial Office of Chinese Journal of Contemporary Pediatrics. OA under CC BY-NC-ND 4.0 license)