

Padaczki idiopatyczne z napadami nieświadomości

Alicja Goszczańska – Ciuchta

Klinika Neurologii Dzieci i Młodzieży
Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

Definicja IGE (dawna nazwa, obecnie zastąpiona przez padaczkę uwarunkowaną genetycznie)

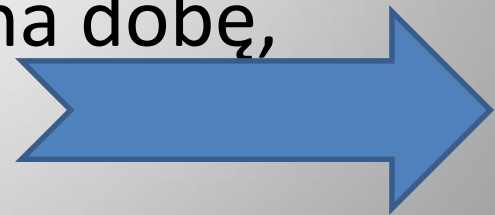
- Idiopatyczna uogólniona padaczka jest formą padaczki, w której napady są od początku uogólnione/ruchowe, nieświadomości/. W badaniu EEG wyładowania są uogólnione obustronnie, z reguły symetryczne i synchroniczne (nie jest to warunek konieczny). Pacjenci pomiędzy napadami nie mają odchyień w badaniu neurologicznym, neuroradiologicznym oraz nie można znaleźć innej etiologii niż genetyczna.

Uogólnione padaczki z napadami nieświadomości G40.3

- Dziecięca padaczka z napadami nieświadomości/ pyknolepsy/-CAE
- Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości-JAE
- Młodzieńcza padaczka miokloniczna-JME
- Padaczka z mioklonicznymi napadami nieświadomości – EMA
- Zespół Jeavonsa

Dziecięca padaczka z napadami nieświadomości-CAE

- Częstość występowania ok. 8% wśród ogółu chorych na padaczkę
- Wiek zachorowania 4-10 lat, szczyt 6-7 lat, częściej chorują dziewczynki
- Chorują dzieci prawidłowo rozwijające się
- Występują typowe napady nieświadomości, najczęściej do kilkudziesięciu na dobę,



Typowe i atypowe napady nieświadomości

Typowe

- Początek i koniec nagły
- Trwają średnio 8-10sek
- Utrata świadomości
- EEG-wyładowania
wysokonapięciowych
zespołów iglica-fala, ciągłe o
nagłym początku i końcu

Atypowe

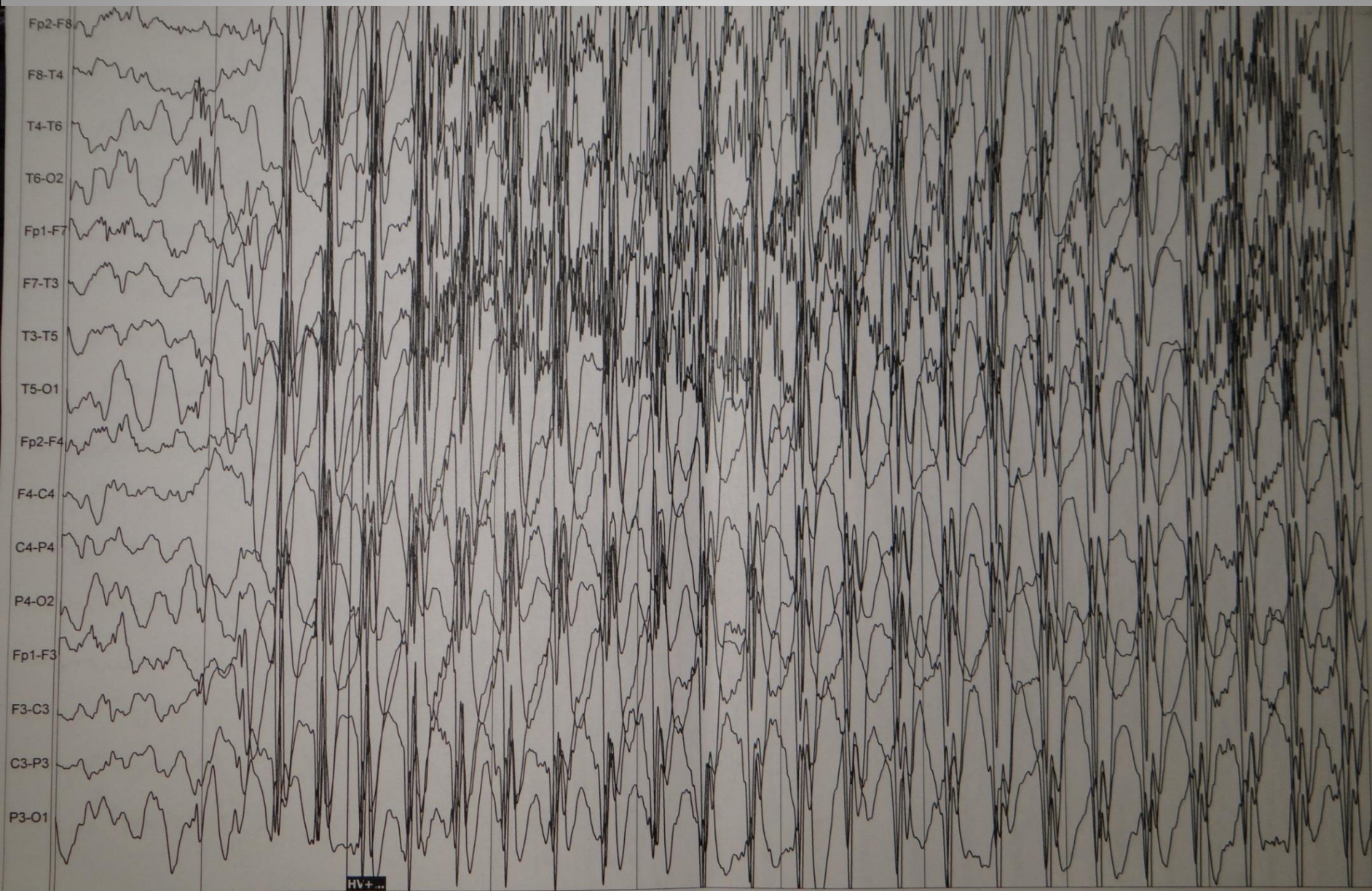
- Początek i koniec trudno
identyfikowalny
- Czas trwania bardziej
wydłużony do kilku minut
- Zaburzenia świadomości
intermitujące
- EEG- wyładowania zespołów
iglica- fala nieregularne,
często poniżej 3Hz o
nieostrym początku i końcu

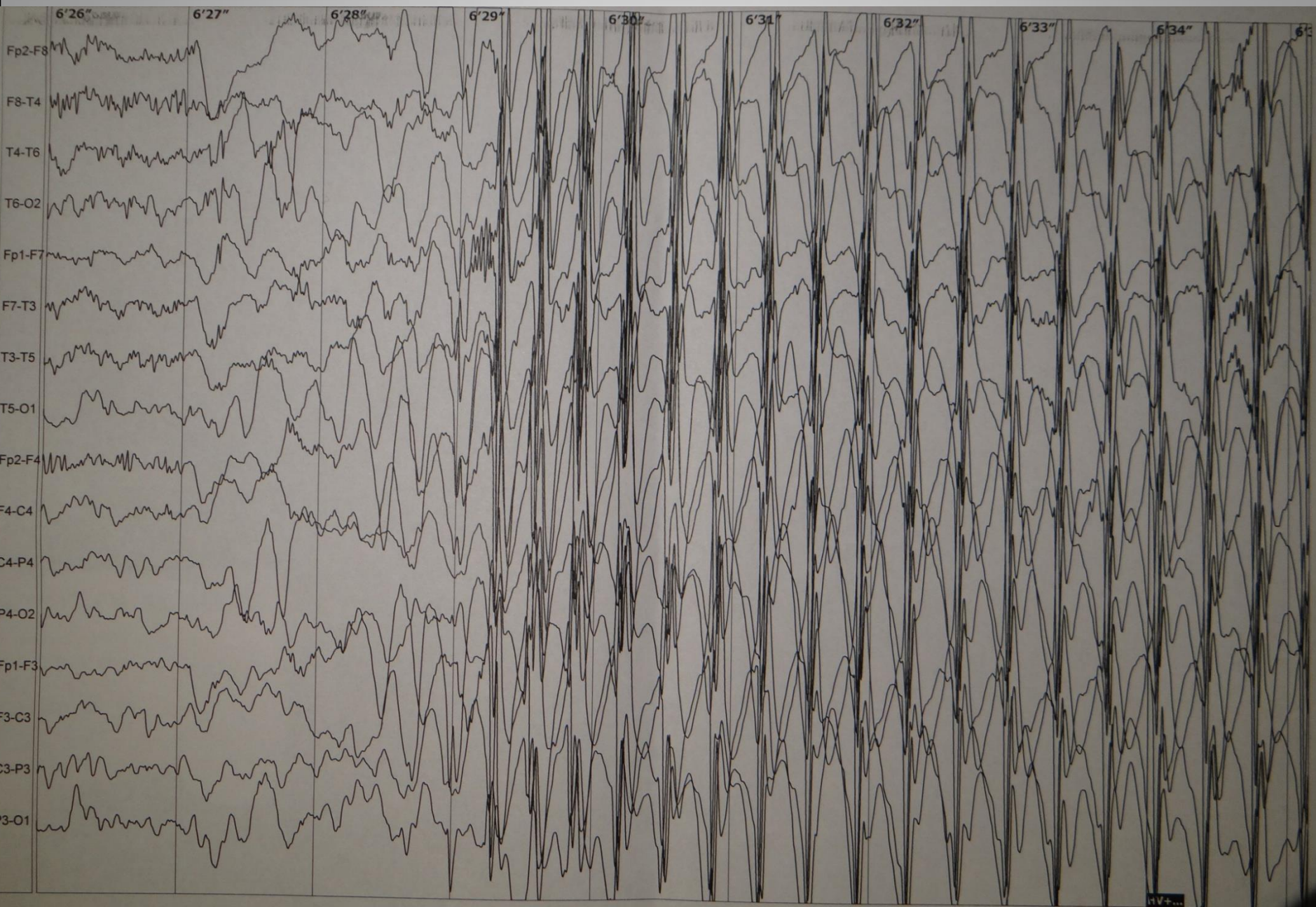
Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości

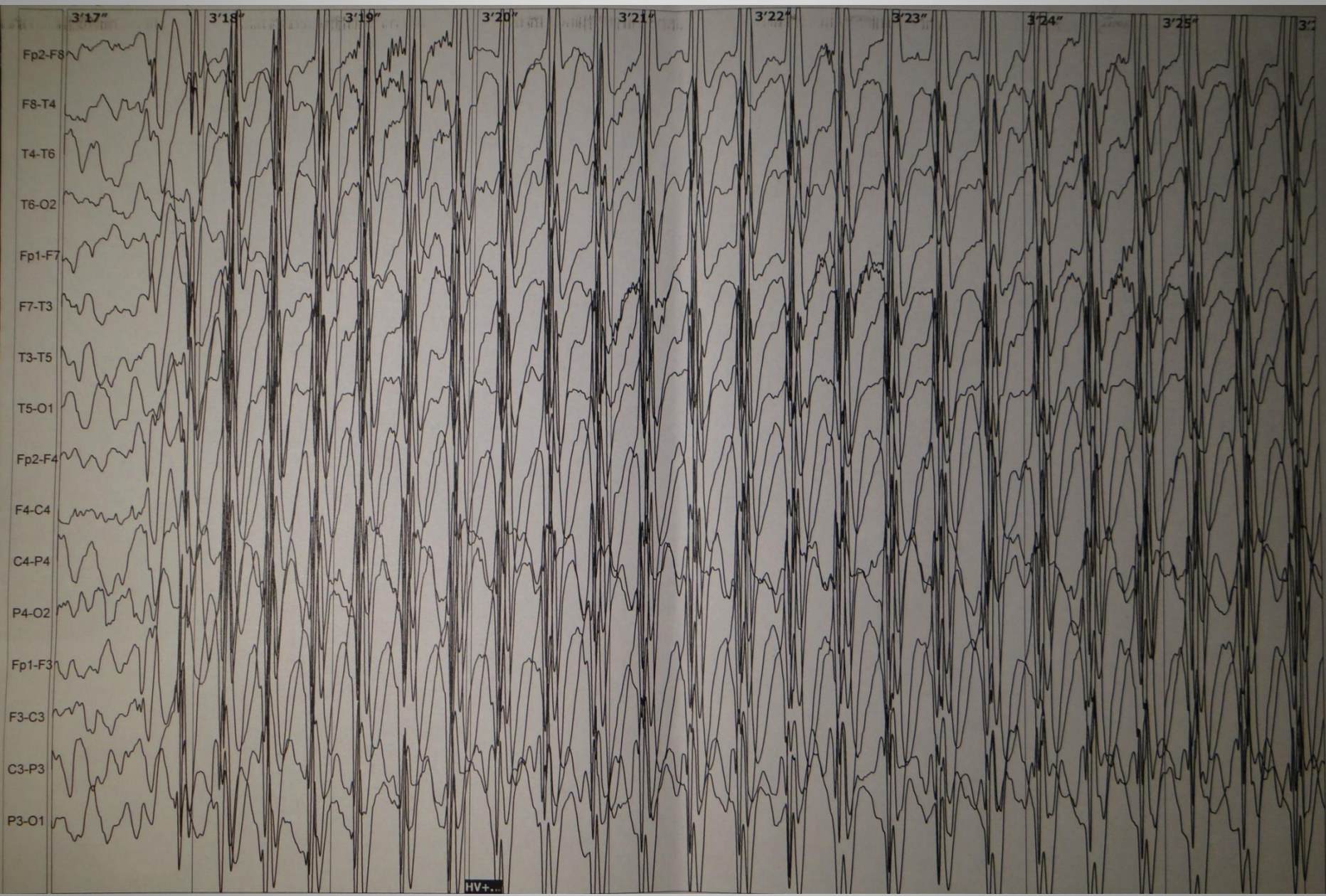
- Napadom nieświadomości mogą towarzyszyć dyskretnie wyrażone klonie powiek, automatyzmy ruchowe lub zmiany napięcia mięśni./często charakterystyczne dla danego pacjenta/
- Wrażliwość na Hw- można klinicznie wywołać napad
- Jeżeli występuje stan padaczkowy to wyłącznie napadów nieświadomości

Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości

- EEG- zapis śródnapadowy –uogólnione wyładowania wysokonapięciowych zespołów iglica –fala 3 Hz
- EEG- zapis międzynapadowy prawidłowa czynność podstawowa, możliwe jest występowanie zmian ogniskowych w ok. czołowej, skroniowej lub ciemieniowej oraz rytmów delta w ok. potylicznej.







Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości

- Jeśli obraz kliniczny i encefalograficzny jest jednoznaczny –pacjenci nie wymagają innych badań dodatkowych i różnicowania
- Napady występujące poniżej 4 roku życia konieczne badanie płynu mózgowo-rdzeniowego i wykluczenie niedoboru transportera glukozy/
wskaźnik glukozy w płynie do surowicy $<0,6/$,
badanie genetyczne
- Jeśli napady są lekooporne, oraz/lub występują zaburzenia funkcji poznawczych konieczna weryfikacja rozpoznania

Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości.

- Rodzinne występowanie padaczek, dodatni wywiad w kierunku drgawek gorączkowych – zasadne może być badanie genetyczne- najbardziej prawdopodobne to geny dla receptorów GABA – GABRG2, GABRA1 oraz kanałów wapniowych CACNA1A

Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości.

- Leczenie- I wybór – VPA , ETX. LTM
- Leczenie co najmniej 2 lata, odstawianie leku stopniowe pod kontrolą EEG
- Lek I wyboru jest zwykle skuteczny w opanowaniu napadów,
- mniej niż 5% pacjentów wykazuje lekooporność, mogą także występować sporadycznie napady uogólnione toniczno-kloniczne.

Padaczka z napadami nieświadomości

- **Czynniki ryzyka pogarszające rokowanie**

Początek napadów przed 4 r.ż i po 8 rż

Zmiany ogniskowe i zaburzenia czynności podstawowej w zapisie międzynapadowym.

Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości

- Nie zawsze jest to padaczka „łagodna” - mogą współwystępować :
zaburzenia poznawcze, zaburzenia koncentracji uwagi, wolne tempo pracy szkolnej, zaburzenia pamięci, nadpobudliwość ruchowa i deficyty uwagi, **dysgrafia**

Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości

- **Rokowanie-**

Ok. 15 % pacjentów z CAE w przyszłości zachoruje na JME

Niekorzystne czynniki prognostyczne:

- wiek wystąpienia napadów <4 rż lub >10 r.ż
- napady toniczno-kloniczne
- mioklonie
- zmiany w EEG inne niż typowe / zwolnienie czynności podstawowej, wyładowania fragmentowane, wieloiglice, fotowrażliwość/

Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości

- Najlepsze rokowanie mieli pacjenci ,
spełniający ściśle kryteria rozpoznania
zaproponowane przez Panayiotopoulosa:

1/Typowe napady nieświadomości z nagle
występującymi , głębokimi zaburzeniami
świadomości, trwające średnio 10 sek,
występujące kilkanaście razy w ciągu dnia

Padaczka dziecięca z napadami nieświadomości

- Początek napadów pomiędzy 4 a 10 r.ż
- EEG – uogólnione wyładowania rytmicznych zespołów iglica- fala 3Hz/sek o wysokiej amplitudzie trwające 4-20 sek.
- Kontrola napadów w tej grupie dzieci wynosiła 95%, 11% dzieci wymagało politerapii./
badanie z Kliniki Neurologii w Sienie obejmujące lata 1982-2000r/

Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości

- Stanowi ok. 2% ogółu padaczek
- Wiek zachorowania 7-17 lat, szczyt 10-12 lat
- Napady nieświadomości są dłuższe/ średnio 16sek/ niż w padaczce dziecięcej, z płycej wyrażonymi zaburzeniami świadomości , częstotliwość niższa niż w CAE- do kilkunastu na dobę.
- Mogą występować napady toniczno-kloniczne, a nawet mogą one poprzedzać wystąpienie napadów nieświadomości.

Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości

- Sporadycznie mogą występować napady miokloniczne.
- Zapis EEG śródnapadowy-uogólnione wyładowania zespołów iglica –fala i wieloiglica-fala o częstotliwości 3,5-4,5Hz z przewagą w okolicach przednich, możliwa fragmentaryzacja wyładowań.
- Zapis międzynapadowy- prawidłowa czynność podstawowa, wyładowania prowokowane hiperwentylacją , deprywacją snu.

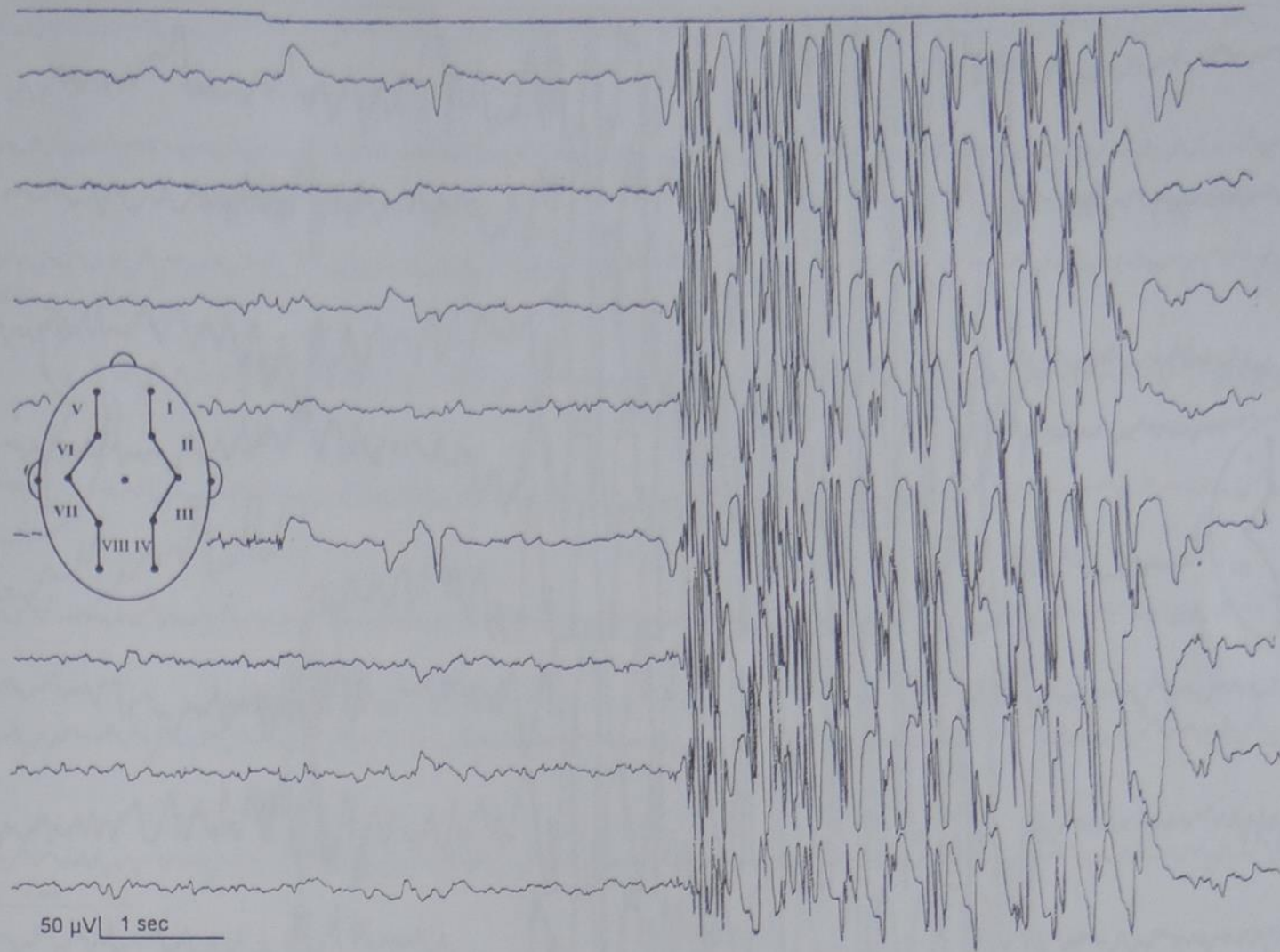


Fig. 144: 15 year-old girl with juvenile absence epilepsy. Seizure pattern with generalized polyspike waves initially accompanied by myoclonias in the shoulder girdle.

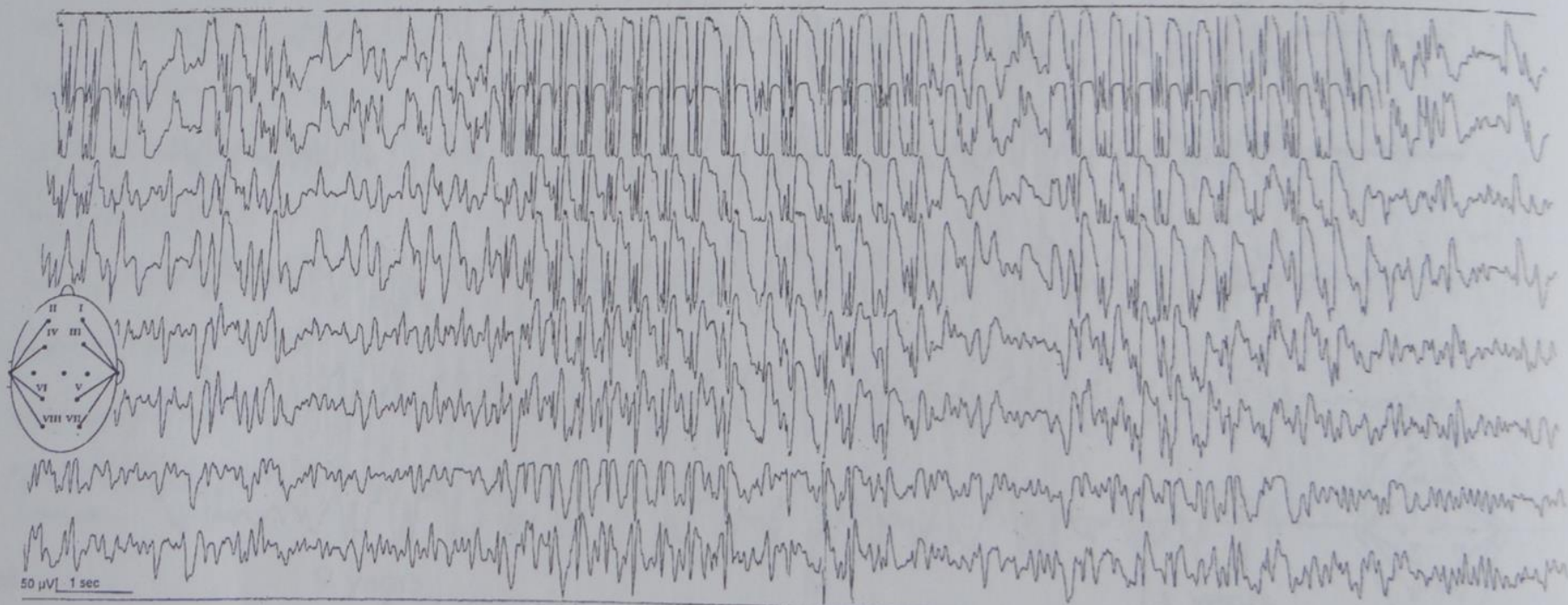
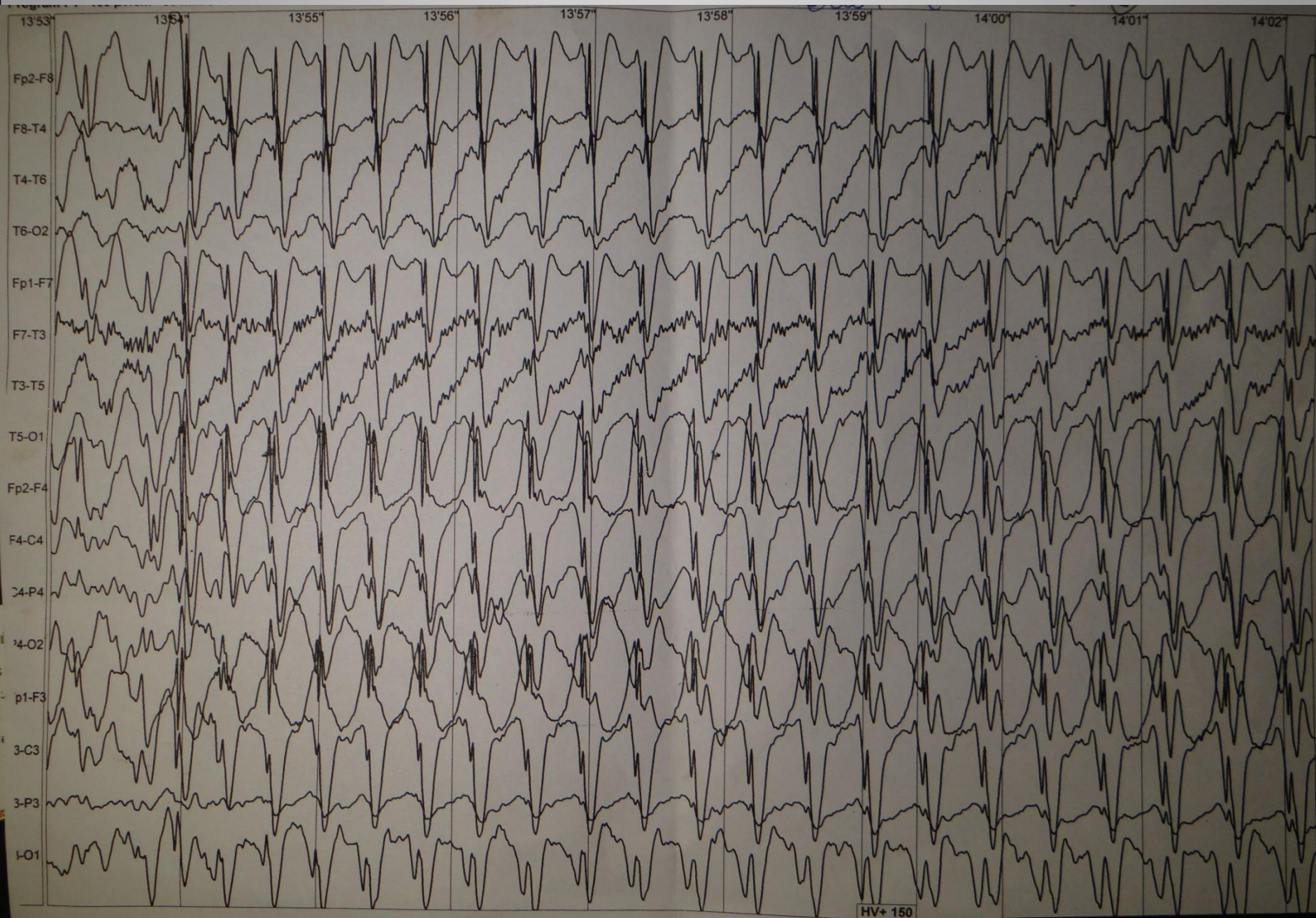


Fig. 159: Status in a 13 year-old girl with juvenile absence epilepsy. Discontinuous sequences of polyspike waves, sometimes accompanied by eyelid myoclonias.



Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości-różnicowanie,leczenie

- Inne padaczki z napadami nieświadomości- dziecięca, młodzieńcza padaczka miokloniczna, padaczka okresu budzenia się,
- Konieczne różnicowanie z napadami częściowymi złożonymi- tzw.pseudoabsence
- Leczenie- pochodne kwasu walproinowego, lamotrygina, etosuksymid tylko jako lek dodany, II wybór- levetiracetam, topiramate
- Leczenie skuteczne, częste nawroty po odstawieniu leczenia.

Młodzieńcza padaczka miokloniczna- JME

- Stanowi 5-10% ogółu padaczek
- Szerokie granice wiekowe najczęściej 12-18 lat/od 2-27 r.ż./
- Etiologia- uwarunkowana genetycznie
ok. 40-70% ma predyspozycje genetyczne w rodzinie,
dziedziczenie monogenowe 1-2% mutacje w genach
CACNB4,CASR,GABRA1, GABRD,EFHC1
regiony mikrotelecji i rearanżacji genomowych na
chromosomach 15q11,2, 15q13,3, 16p13,11 ,
16p11,2, 22q11

Młodzieńcza padaczka miokloniczna

- Napady miokloniczne/ u ok. 9% jako jedyne/,
toniczno-kloniczne/ ok. 90% pacjentów/,
nieświadomości / około 30-35% chorych/
- Napady miokloniczne- dotyczą głównie
ramion, przedramion, bez utraty świadomości.
Najczęściej występują rano, po przebudzeniu.
- Występujące gromadnie mogą przejść w
napad toniczno-kloniczny.

Młodzieńcza padaczka miokloniczna

- Napady toniczno-kloniczne charakteryzują się przedłużoną fazą toniczną, średnio występują 1-2 razy w roku,
- Wyzwalane są deprivacją snu, nagłym wybudzeniem, emocjami, stresem, alkoholem
- Napady nieświadomości – mogą poprzedzać wystąpienie innych typów napadów zwłaszcza gdy choroba rozpoczyna się w pierwszej dekadzie lub pojawić się w każdej chwili trwania choroby, są krótkie, zaburzenia świadomości płytsze niż w innych zespołach.

Młodzieńcza padaczka miokloniczna

- Wieloletnia obserwacja pacjentów z JME oraz ich rodzin pozwala wyodrębnić różne fenotypy pacjentów
 - 1/ „klasyczna „ postać młodzieńczej padaczki mioklonicznej
 - 2/Ewolucja dziecięcej padaczki z napadami nieświadomości do JME
 - 3/Współistnienie młodzieńczej padaczki z napadami nieświadomości i JME
 - 4/ młodzieńcza padaczka miokloniczna z napadami atonicznymi.

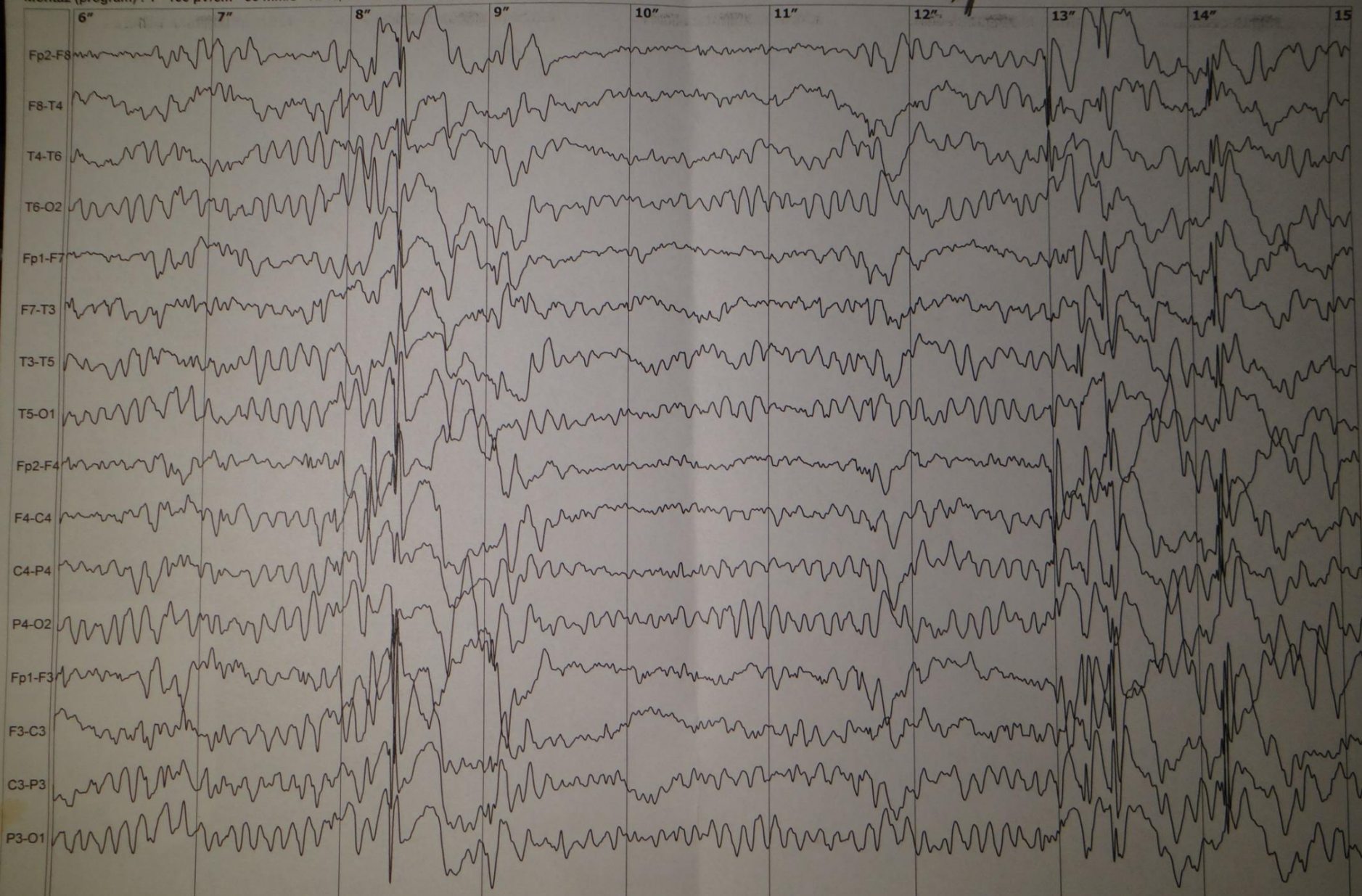
Młodzieńcza padaczka miokloniczna

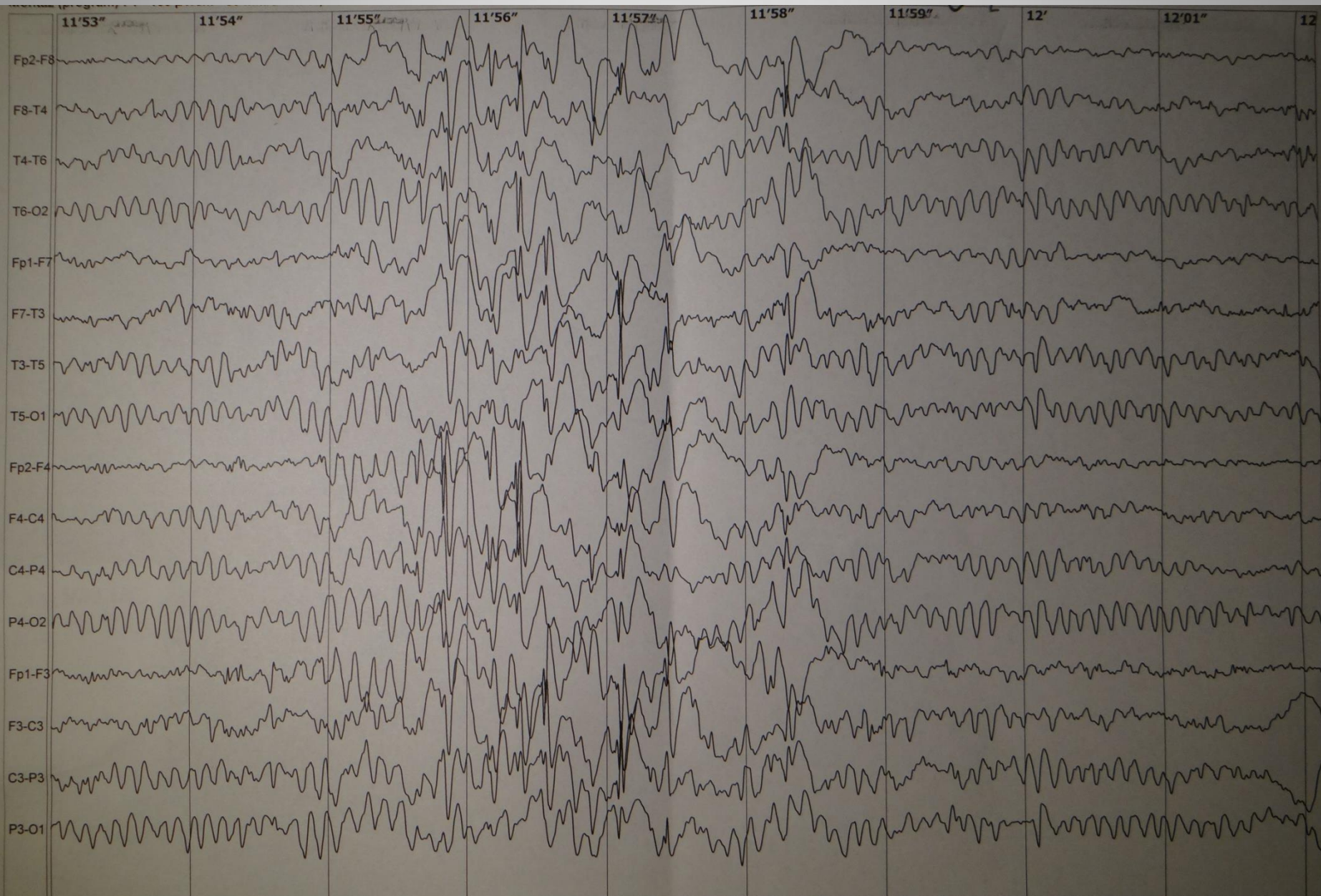
- Wyodrębnienie podtypów ma znaczenie dla rokowania , leczenia oraz zaburzeń funkcji poznawczych.

Młodzieńcza padaczka miokloniczna

- EEG- zapis śródnapadowy- uogólnione wyładowania zespołów iglica-fala i wieloiglica –fala trwające dłużej niż napad kliniczny
- Fragmentaryzacja wyładowań
- Brak ścisłego powiązania wieloiglic z miokloniami
- Fotowrażliwość
- Prowokowanie zmian w EEG deprywacją snu, fotostymulacją po obudzeniu pacjenta.

Montaz (program) : 1 - 100 $\mu\text{V/cm}$ - 30 mm/s - HP:0,3 s - LP:70 Hz - 50Hz:1mV - Kardiogram - 12-lead

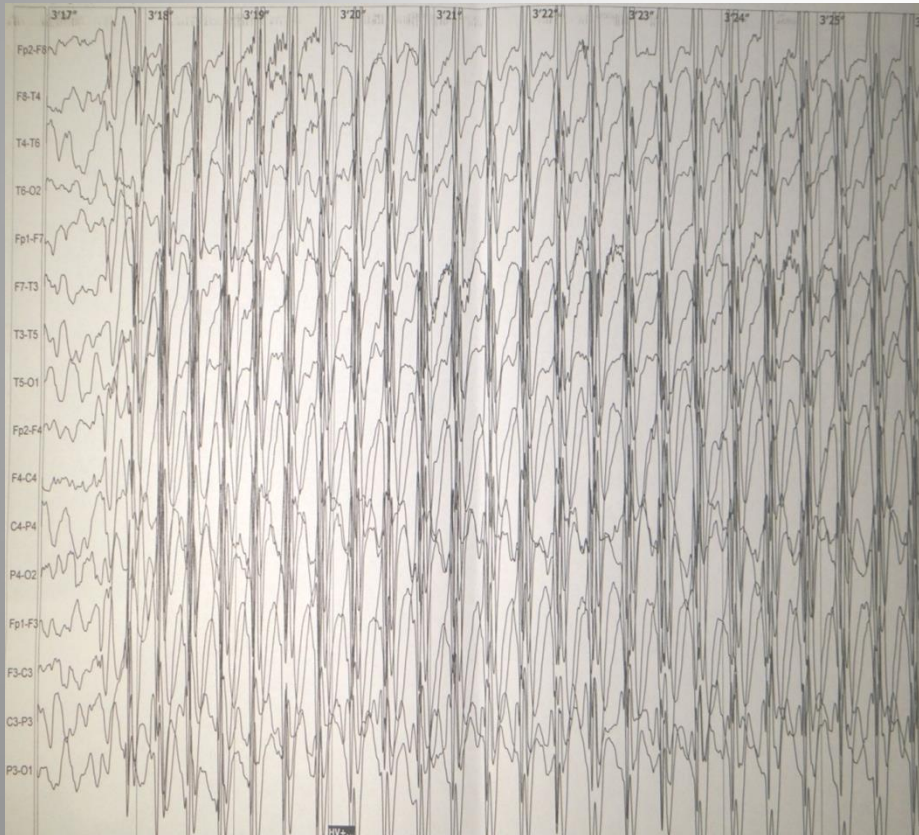




Badanie EEG

**Dziecięca padaczka z
napadami nieświadomości**

Zespół Janza



Młodzieńcza padaczka miokloniczna

- Leczenie- pochodne kwasu walproinowego/ uwaga na pacjentki w wieku rozrodczym/, levetiracetam , lamotrygina, benzodwiazepiny
- Leczenie skuteczne , częste nawroty po odstawieniu leczenia/ do 90%/- lekooporność, pseudolekooporność
- W leczeniu bardzo ważne jest unikanie czynników mogących wywołać napady- deprywacja snu, fotostymulacja, alkohol, stres

Młodzieńcza padaczka miokloniczna

- Różnicowanie- padaczka z mioklonicznymi napadami nieświadomości, padaczka okresu budzenia.
- Rokowanie-dobre co do kontroli napadów,
- Tylko ok. 5% pacjentów jest wolnych od wszystkich rodzajów napadów po odstawieniu leczenia.

Młodzieńcza padaczka miokloniczna

- Czynniki ryzyka pogarszające rokowanie
 - występowanie wszystkich rodzajów napadów
 - problemy psychiczne- zaburzenia osobowości, depresja
 - choroby ogólnoustrojowe np. tarczycy,
 - współistnienie padaczki ogniskowej
 - niepowodzenia leczenia

Padaczka z mioklonicznymi napadami nieświadomości -EMA

- Od 2001 roku zaliczana jest do padaczek idiopatycznych.
- Stanowi ok.0,5% ogółu padaczek
- Występuje pomiędzy 2-12rż ok. dwukrotnie częściej u chłopców.
- Napady nieświadomości trwają 8-60 sek, różny stopień zaburzeń świadomości, występują wielokrotnie w ciągu dnia
- Towarzyszą im mioklonie ramion i dosiebnych części kończyn górnych i dolnych oraz twarzy-mięśnie ust i brody.

Padaczka z mioklonicznymi napadami nieświadomości -EMA

- Napady mogą być wyzwalane hiperwentylacją, wybudzeniem ze snu, fotostymulacją-rzadko ok.14%.
- U 2/3 pacjentów występują inne typy napadów toniczno-kloniczne, toniczne, atoniczne
- Może wystąpić regres funkcji intelektualnych, może także dotyczyć pacjentów niepełnosprawnych umysłowo przed zachorowaniem.

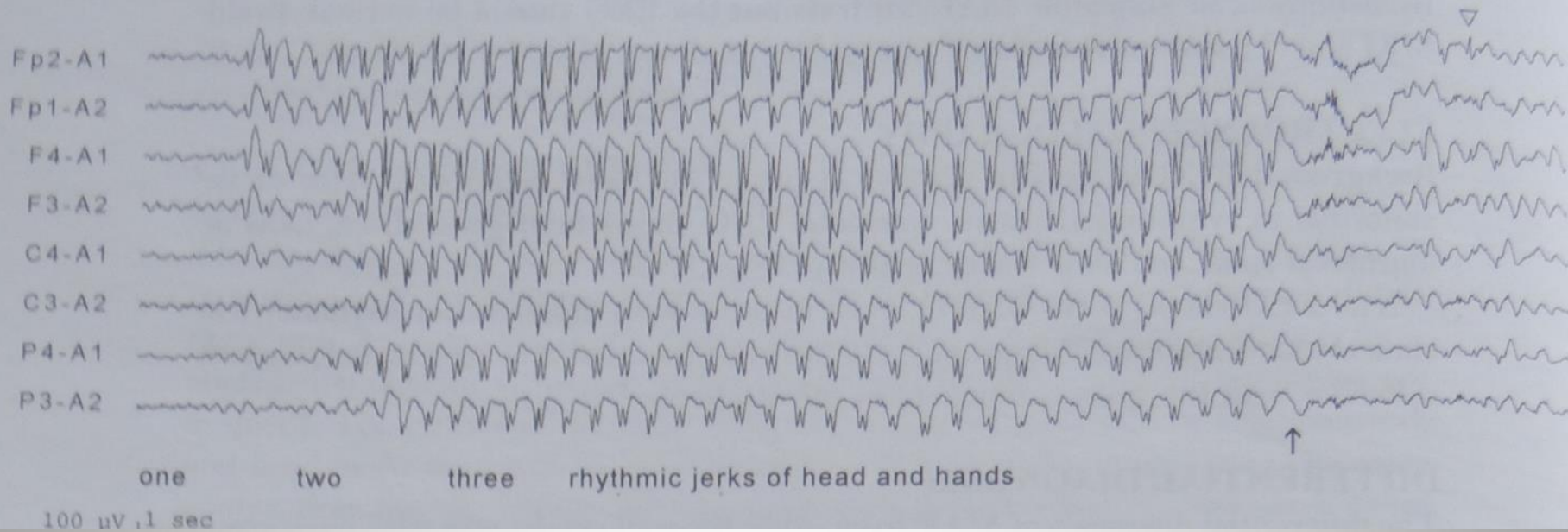
Padaczka z mioklonicznymi napadami nieświadomości -EMA

- EEG- zapis śródnapadowy uogólnione wyładowania zespołów iglica-fala, wieloiglica – fala 3 Hz o nagłym początku i końcu; ścisłe powiązanie iglic z miokloniami.
- EEG- zapis międzynapadowy- uogólnione wyładowania zespołów iglica-fala aktywowane Hw, wybudzeniem, stresem. Niewrażliwy na Fs
- Konieczny RM głowy oraz badanie psychologiczne na początku choroby,

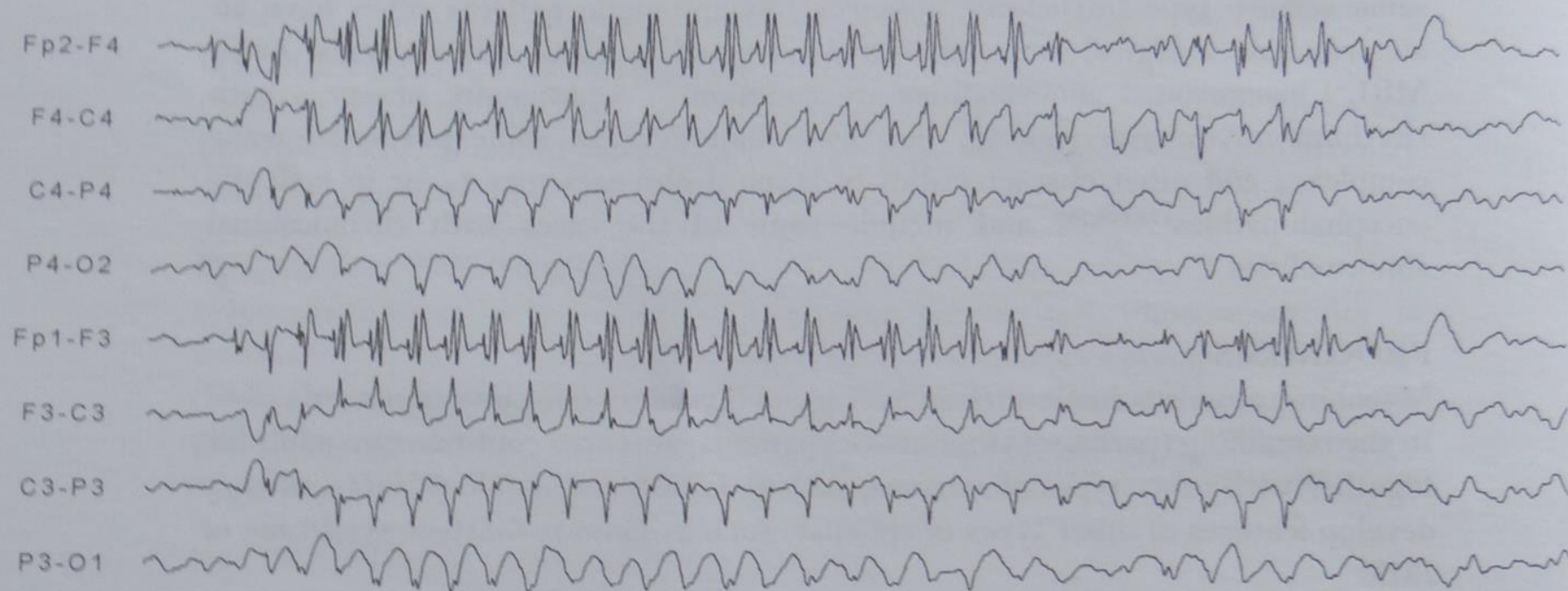
Padaczka z mioklonicznymi napadami nieświadomości -EMA

- Diagnostyka różnicowa – padaczki z napadami nieświadomości i/lub miokloniami, sporadycznie z napadami atonicznymi oraz padaczki objawowe
- Leczenie – preparaty kwasu walproinowego z etosuksymidem, lamotrygina, levetiracetam, benzodwiazepiny
- Oporność na leczenie.

Boy 8 years with idiopathic epilepsy with myoclonic absences; at age 16 he is unmedicated and seizure free



Girl 15 months with symptomatic epilepsy with myoclonic absences; at age 14 years she has intractable seizures



100 μ V 1 sec

Violent rhythmic myoclonic jerks at each polyspike

Cries

Zespół Jeavonsa-mioklonie powiek z napadami nieświadomości

- Występuje u ok. 3% pacjentów z padaczką
- Napady występują 2-14 r.ż ze szczytem w 6-8r.ż
- Jest genetycznie uwarunkowany, częściej występuje u kobiet
- Triada objawów-
 - a/mioklonie powiek z lub bez napadów nieświadomości,
 - b/napady indukowane zamknięciem oczu,
 - c/fotowrażliwość

Zespół Jeavonsa

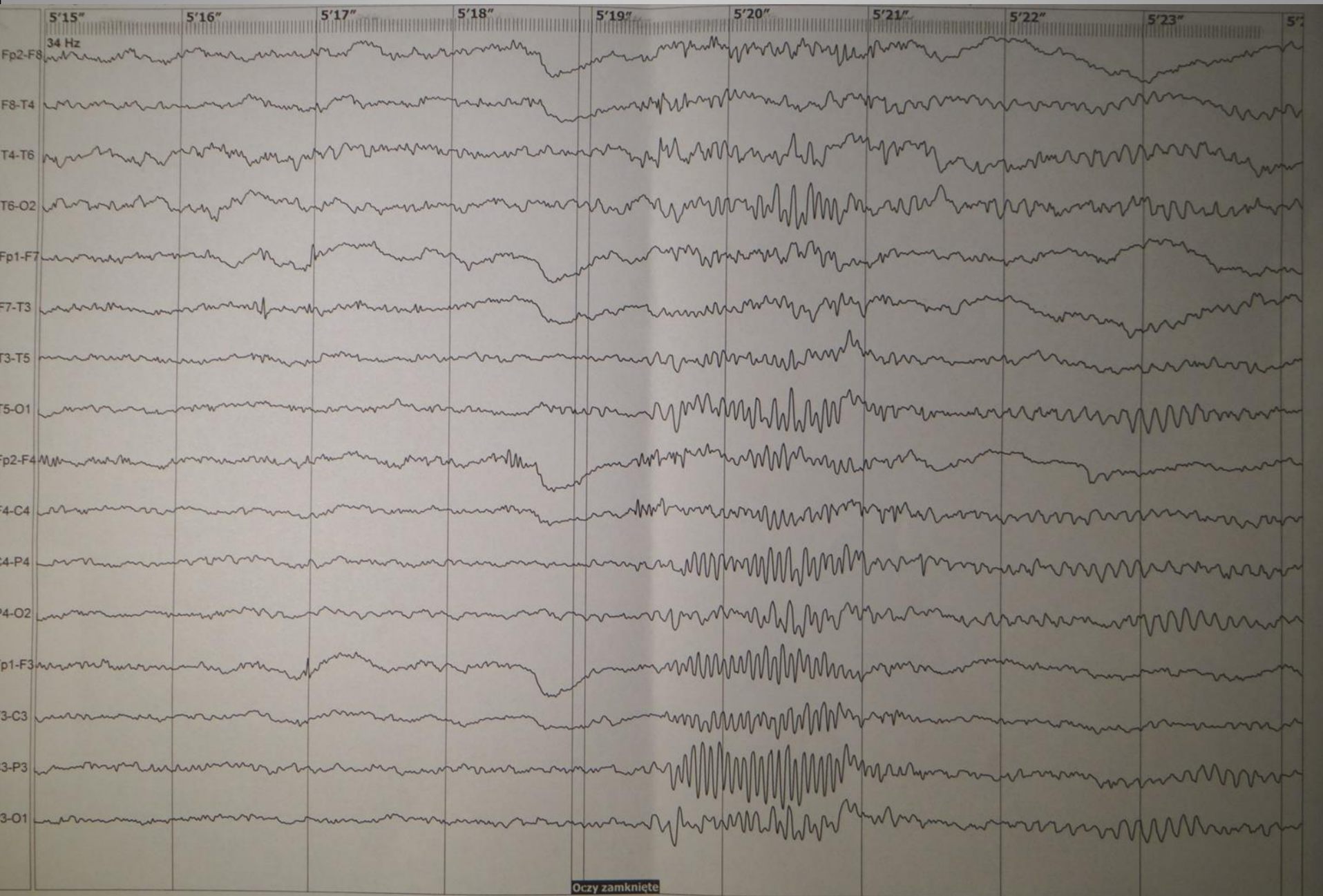
- Czynnikiem prowokującym napady jest zamknięcie oczu w oświetlonym pomieszczeniu
- Diagnostyka- badanie Video EEG , w zapisie śródnapadowym uogólnione wyładowania iglica, wieloiglica fala 3-6 Hz o czasie trwania średnio 2-3sek.
- Wyładowania występują po zamknięciu oczu, nasila je fotostymulacja, hiperwentylacja

Zespół Jeavonsa

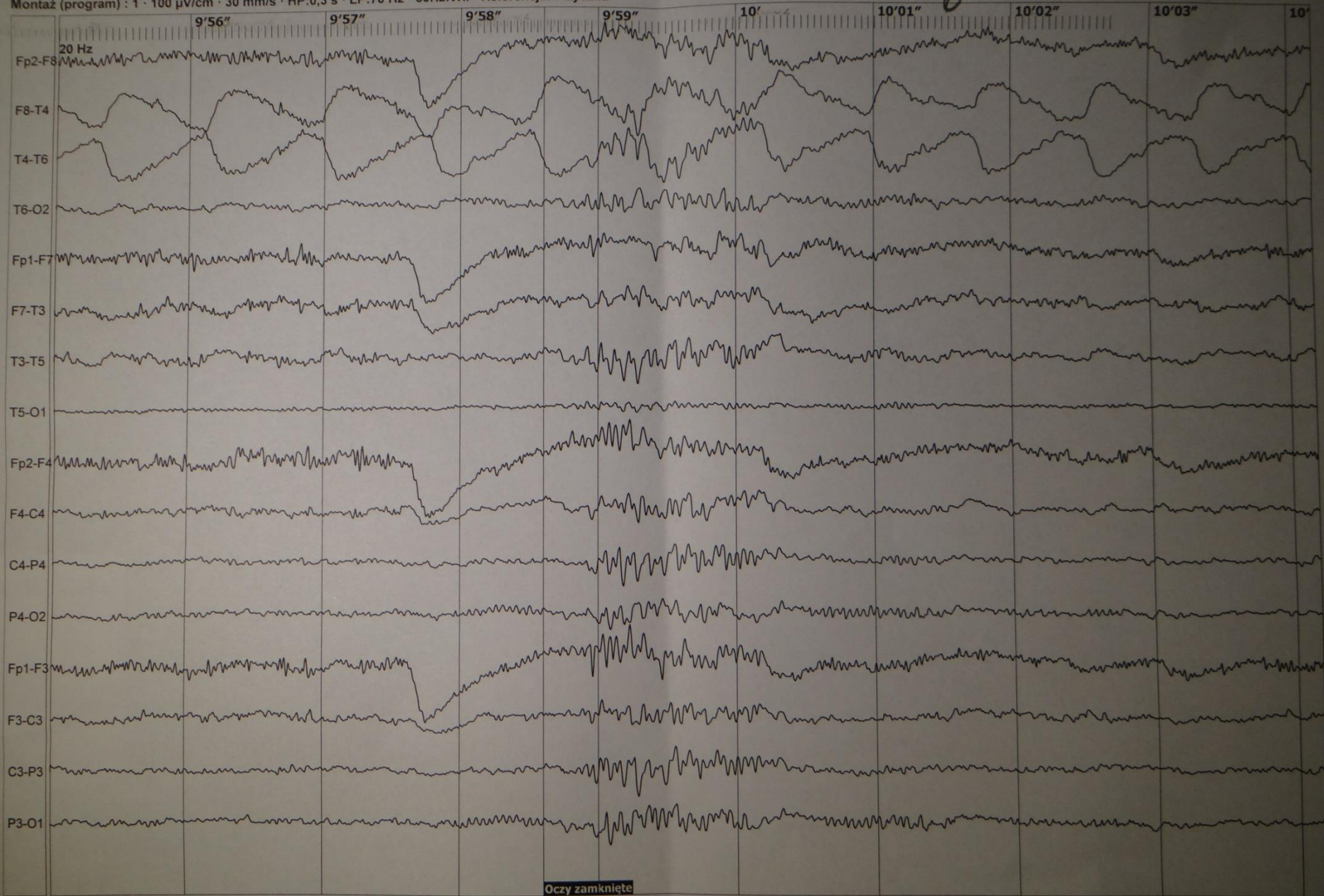
- Rozpoznanie w przypadkach typowych zwykle nie budzi wątpliwości
- W rozpoznaniu różnicowym oprócz zespołów padaczkowych z napadami nieświadomości bierzemy pod uwagę także napady częściowe / padaczki potyliczne/ oraz tiki, mioklonie niepadaczkowe, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne, schorzenia okulistyczne

Zespół Jeavonsa

- Leczenie- preparaty kwasu walproinowego , etosuximid, lamotrygina, benzodwiazepiny
- Bardzo ważny jest odpowiedni tryb życia , unikanie czynników prowokujących.
- Jest to padaczka całego życia, fotowrażliwość ustępuje z wiekiem lub pod wpływem leczenia, mioklonie trudno poddają się leczeniu
- Napady toniczno-kloniczne występują sporadycznie.



Montaż (program) : 1 - 100 μ V/cm - 30 mm/s - HP:0,3 s - LP:70 Hz - 50Hz:Wt. - Referencja: Fizyczna



DZIĘKUJĘ ZA UWAGĘ.