

Łagodne padaczki niemowlęce

Benign infantile epilepsy

Iwona Terczyńska

Instytut Matki i Dziecka

ILAE Revised Terminology for Organization of Seizures and Epilepsies 2011 - 2013

Electroclinical Syndromes and Other Epilepsies Grouped by Specificity of Diagnosis

Electroclinical syndromes

One example of how syndromes can be organized: Arranged by typical age at onset*
(Syndromes unchanged except for minor changes in terminology)

Neonatal period

- Self limited neonatal seizures[^]
- Self limited familial neonatal epilepsy
- Ohtahara syndrome
- Early Myoclonic encephalopathy (EME)

Infancy

- Febrile seizures[^], Febrile seizures plus (FS+)
- Self limited infantile epilepsy
- Self limited familial infantile epilepsy
- West syndrome
- Dravet syndrome
- Myoclonic epilepsy in infancy (MEI)
- Myoclonic encephalopathy in nonprogressive disorders
- Epilepsy of infancy with migrating focal seizures

Childhood

- Febrile seizures[^], Febrile seizures plus (FS+)
- Early onset childhood occipital epilepsy (Panayiotopoulos syndrome)
- Epilepsy with myoclonic atonic (previously astatic) seizures
- Childhood absence epilepsy (CAE)
- Self limited epilepsy with centrotemporal spikes (ECTS)
- Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy (ADNFLE)
- Late onset childhood occipital epilepsy (Gastaut type)
- Epilepsy with myoclonic absences
- Lennox-Gastaut syndrome
- Epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave during sleep (CSWS)⁺
- Landau-Kleffner syndrome (LKS)

Adolescence – Adult

- Juvenile absence epilepsy (JAE)
- Juvenile myoclonic epilepsy (JME)
- Epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone (GTCA)
- Autosomal dominant epilepsy with auditory features (ADEAF)
- Other familial temporal lobe epilepsies

Familial Epilepsy Syndromes

- Familial focal epilepsy with variable foci (childhood to adult)
- Reflex epilepsies
- Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+)

* The arrangement of electroclinical syndromes does not reflect etiology

+ Sometimes referred to as Electrical Status Epilepticus during Slow Sleep (ESES)

[^] Not traditionally diagnosed as epilepsy



> Neonatal/Infantile Log In For Videos

- Overview
- Log In for Videos
- Give Feedback
- Seizure Classification
 - Generalized Onset Seizure >
 - Focal Onset Seizure >
 - Unknown Onset Seizure
- Epilepsy Classification
 - Generalized Epilepsy
 - Focal Epilepsy
 - Generalized and Focal Epilepsy
 - Unknown Epilepsy
- Epilepsy syndromes
 - Neonatal/Infantile**
 - Childhood
 - Adolescent/Adult
 - Any Age
- Epilepsy Etiologies
 - Genetic Etiology
 - Structural Etiology
 - Metabolic Etiology
 - Immune Etiology
 - Infectious Etiology
 - Unknown Etiology
 - Epilepsy imitators

SELF-LIMITED NEONATAL SEIZURES AND SELF-LIMITED FAMILIAL NEONATAL EPILEPSY

- Clinical Overview
- Seizures
- EEG
- Imaging
- Genetics
- Differential diagnoses

OVERVIEW

Self-limited neonatal seizures and familial neonatal epilepsy may have similar clinical and electrical features, but can be distinguished on the basis of family history. These entities may have similar genetic etiologies, with de novo mutations responsible for the lack of family history in self-limited neonatal seizures.

Seizures start in the neonate between day 4 and 7 of life and are often unilateral clonic events that recur and may alternate sides from seizure to seizure. Seizures can be repetitive over hours to days. Seizures remit by 4-6 months of age. A proportion of those affected may have seizures in later life. The child is expected to have normal developmental progress.

Clinical context

These syndromes typically have onset between days 4 and 7 of life. If children are born prematurely, seizures may occur within days

- Self-limited neonatal seizures and
- Self-limited familial neonatal epilepsy
- Self limited familial and non-familial infantile epilepsy
- Early myoclonic encephalopathy
- Ohtahara syndrome
- West syndrome
- Dravet syndrome
- Myoclonic epilepsy in infancy
- Epilepsy of infancy with migrating focal seizures
- Myoclonic encephalopathy in non-progressive disorders
- Febrile seizures plus, genetic epilepsy with febrile seizures plus

of 4-6 months of age, the majority ceasing by 6 weeks of age. Both sexes are affected equally. Head size and neurological examination are normal. Developmental progress is usually within normal limits. Studies report an increased risk of febrile seizures in children with KCNQ2 mutations may have myokymia (continuous muscle activity)

from birth to 28 days of life. The syndrome in this case is distinguished from the neonatal period (in the first 2 months of life), and the syndrome in this case is

ILAE 2013 vs 2010

- **Self limited** infantile epilepsy
Samoograniczająca padaczka niemowląt
- **Self limited** familial infantile epilepsy
Samoograniczająca rodzinna padaczka niemowląt
- **Myoclonic epilepsy** in infancy
Miokloniczna padaczka niemowląt
- **Benign** infantile epilepsy
Łagodna padaczka niemowlęca
- **Benign** familial infantile epilepsy
Łagodna rodzinna padaczka niemowlęca
- **Myoclonic epilepsy** in infancy
Miokloniczna padaczka niemowląt

INNE NAZWY

- Benign familial infantile seizures (BFIS)
łagodne rodzinne drgawki niemowląt
- Benign non-familial infantile seizures (BNFIS)
łagodne nie-rodzinne drgawki niemowląt
- Zespół **Watanabe –Vigevano** (1987)- łagodna częściowa padaczka niemowlęca
- Zespół Fukuyama-Watanabe-Vigevano

- Rodzinne i nierodzinne padaczki niemowlęce to zespoły padaczkowe o początku w okresie niemowlęcym
- Napady są częste i „dramatyczne” ale same ustępują
- Rozwój dzieci jest prawidłowy
- Przebieg w przypadkach rodzinnych i nierodzinnych jest identyczny

różnica: wywiad

- Przypadki rodzinne dziedziczą się AD i mają identyczne podłoże genetyczne jak **samoograniczające rodzinne drgawki noworodków i samoograniczająca rodzinna padaczka noworodkowo- niemowlęca**

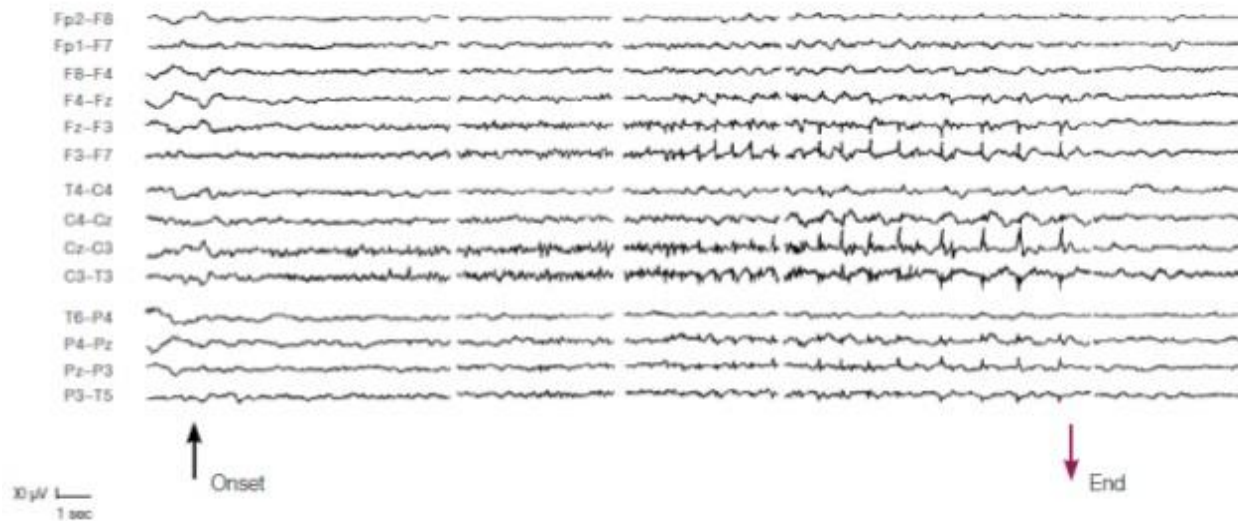
- Genetyka :
- PRRT2 (> 90 % przypadków)
- SCN2A
- KCNQ2
- KCNQ3

- Początek : **3-20 mż** , szczyt ok 6 mż (4-7 mż)
- Wywiad okołoporodowy i przebieg okresu noworodkowego - bz
- **Prawidłowy rozwój** , prawidłowy obwód głowy
- Napady **w klasterach** : średnio do 3 min., 5-10 /dzień , przez 1-3 dni
- W przypadkach rodzinnych napady mogą trwać dłużej 3-6 min.
- Napady powyżej 10 min. budzą podejrzenie innego zespołu padaczkowego
- U 1/3 w wywiadzie **pojedynczy napad wyprzedzający** klaster o 10-15 dni
- U 1/3 napady **nawracają w ciągu 1-3 m-ca**
- Ustępują do 2 rż
- Niektórzy pacjenci z mutacją PRRT2 mogą w przyszłości napadową choreoatetozę prowokowaną ruchem

- Napady :
- ogniskowe
- „zagapianie” - zahamowanie aktywności, spadek reaktywności zaburzenia świadomości
- zwrot gałek ocznych , głowy
- automatyzmy
- klonie jedno lub obustronne (naprzemienne)

- EEG
 - prawidłowa czynność podstawowa
 - czasem przejściowe zwolnienie
 - zapis międzynaapadowy : bez z mian lub ogniskowe fale ostre/ iglice („midline spikes”)
 - zapis śródnaapadowy: wzorce zlokalizowane (iglice, beta) mogą rozprzestrzeniać się na obie półkule, na ogół koniec napadu kontrlateralnie do drgawek

Benign infantile seizure



- MRI prawidłowe lub zmiany „przypadkowe”
- W przypadkach rodzinnych w wywiadzie: drgawki w okresie noworodkowym, niemowlęcym i dyskinezy
- Różnicowanie:
 - samoograniczająca rodzinna padaczka noworodkowo- niemowlęca
 - Zespół Dravet
 - Padaczka niemowlęca z migrującymi ogniskami
 - objawowe

Leczenie

- w okresie ostrym zwykle pierwszym lekiem jest relanium lub luminal - skuteczność ???
- w przypadku pewnego rozpoznania leczenia przewlekłego można nie włączać
- kwas walproinowy, levetiracetam, karbamazepina, klonazepam, luminal
- ustalenie optymalnego czasu leczenia w uwagi na samoograniczający się charakter napadów jest trudne

MIOKLONICZNA PADACZKA NIEMOWLĄT

Myoclonic epilepsy in infancy

Dawna nazwa :

Łagodna miokloniczna padaczka niemowląt - Benign myoclonic epilepsy in infancy

- Zespół słabo poznany
 - Przez niektórych uważany za wczesną formę uogólnionej padaczki idiopatycznej
 - Częstość występowania < 1% , ok 2 % w grupie dzieci do 3 rż
 - Etiologia nieznana ale w wywiadzie rodzinnym u 1/3 drgawki gorączkowe, padaczka
- opisano przypadki rodzinnej mioklonicznej padaczki niemowląt (16p.13)

- Początek na ogół 6mż-2 rż (4 mż-4 rż)
- Wywiad okołoporodowy i przebieg okresu noworodkowego - bz
- Prawidłowy rozwój do wystąpienia choroby , prawidłowy obwód głowy, MRI - prawidłowe
- Chłopcy chorują 2x częściej niż dziewczynki
- Dominujący objaw to **mioklonie**

- **Mioklonie**

- głowa, gałki oczne, kk górne>> dolne, przepona
- pojedyncze i w seriach
- od dyskretnych do gwałtownych
- świadomość zachowan, rzadziej ograniczona
- występują we wszystkich stanach behawioralnych
- narastają pod wpływem FS, zmęczenia , w senności, emocjach , w czasie infekcji , w odpowiedzi na zaskakujący bodziec (dźwięk , dotyk)

- Napady mają tendencję do samoograniczania w ciągu 6 m-cy do 5 lat
- U 10 % dzieci występują DG
- Generalnie rokowanie dobre ale:
 - u pacjentów fotowrażliwych trudniejsze do leczenia
 - u ok 20 % mogą występować napady uogólnione
 - możliwe zaburzenia ruchowe, zachowania oraz trudności szkolne

- EEG

- Czynność podstawowa prawidłowa

- Zapis międzynapadowy bez zmian

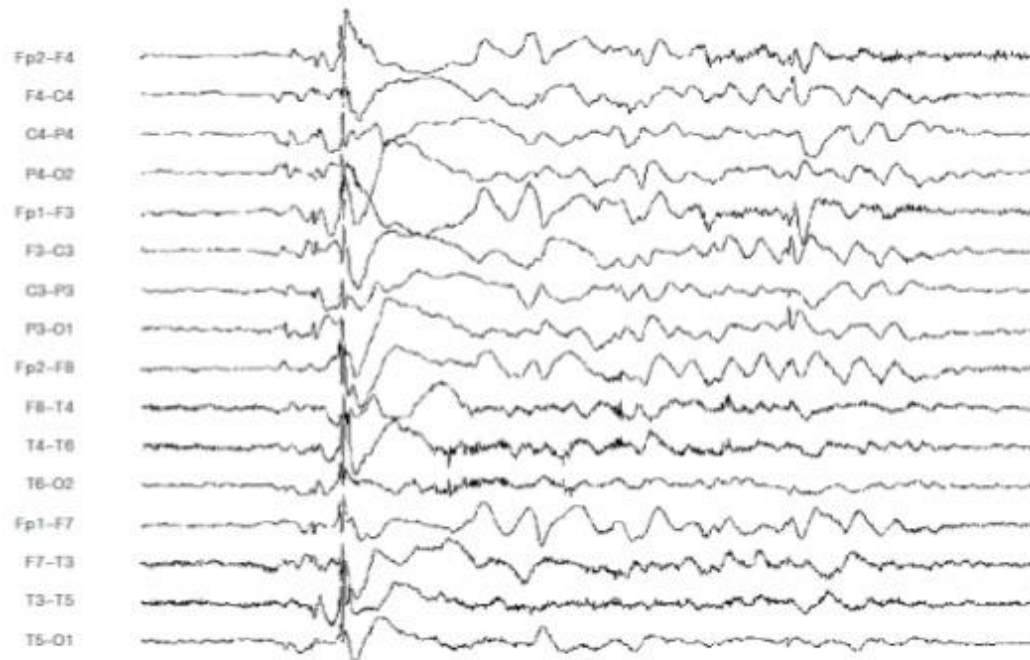
- Wyładowania iglic/wieloiglic, z.

iglica/wieloiglica fala, zwykle 1-3 sek. tylko w związku z miokloniami !!!!!

Uwaga: wyładowania mogą być uogólnione lub ograniczone do okolicy rolandycznej i/lub wierzchołkowej

- Fotowrażliwość u 20% dzieci

**A typical patient with MEI with myoclonic jerks only
and excellent prognosis**



Różnicowanie:

- Mioklonie przysenne
- Mioklonie odruchowe
- Padaczka miokloniczno-astatyczna
- Zespół Dravet
- Hyperekpleksja
- Zespół Westa

Leczenie : ok.2-3 lata

- **kwasy walproinowe**
- **levetiracetam**
- **benzodwiazepiny**
- **ethosuksymid**