

В.О. Свистільник, Т.В. Коноплянко

Ідіопатичні генералізовані епілепсії у дітей, особливості діагностики і лікування (лекція)

Національна медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, м. Київ, Україна

SOVREMENNAYA PEDIATRIYA.2016.4(76):102-104; doi10.15574/SP.2016.76.102

Епілепсії у дітей — це гетерогенна група хвороб, спільним для яких є тільки епілептичний припадок внаслідок гіперсинхронного розряду нейронів, тоді як в усьому іншому вони мають суттєві відмінності. Ідіопатичні генералізовані епілепсії — форми епілепсій, за яких усі типи випадків є первинно генералізованими, та їх етіологічним фактором є генетична обумовленість. Основними діагностичними критеріями даної групи епілепсій є відсутність патологічних змін неврологічного статусу, нормальний інтелект, відсутність структурних змін мозку, збереженість базових ритмів на ЕЕГ, залежність від віку (дебют епілепсії у певному віці дитини), сприятливий прогноз. Призначення терапії епілепсій залежить від правильно встановленого діагнозу.

Ключові слова: епілепсія, діти, діагностика, лікування.

Ідіопатичні генералізовані епілепсії у дітей (ILAE) — такі форми генералізованих епілепсій, за яких усі типи випадків первинно генералізовані, на ЕЕГ — генералізовані білатеральні синхронні, симетричні розряди, збережені базові кіркові ритми — у міжіктальному періоді; відсутня патологічна симптоматика неврологічного статусу та нейрорадіологічні порушення. Етіологічний фактор: генетична обумовленість.

Клінічно ідіопатичні генералізовані епілепсії визначаються поєднанням найчастіше трьох видів випадків: абсансів, міоклоній і генералізованих тоніко-клонічних випадків.

Класифікація ідіопатичних генералізованих епілепсій (ILAE, 1989):

1. Доброякісні сімейні судоми новонароджених.
2. Доброякісні судоми новонароджених.
3. Доброякісна міоклонічна епілепсія раннього віку.
4. Дитяча абсансна епілепсія.
5. Ювенільна абсансна епілепсія.
6. Ювенільна міоклонічна епілепсія.
7. Епілепсія з генералізованими судомними випадками пробудження.

8. Епілепсії з випадками, що характеризуються специфічними способами провокації (фотосенситивні епілепсії).

9. Інші генералізовані епілепсії.

Синдроми ідіопатичної генералізованої епілепсії, які не входять до класифікації ILAE 1989 р.:

1. Синдром міоклонії повік з абсансами (синдром Живонс).
2. Епілепсія з міоклонічними абсансами (синдром Тассинарі).
3. Синдром периорального міоклонусу з абсансами.
4. Міоклонічно-астатична епілепсія (синдром Дузе).
5. Ідіопатична генералізована епілепсія з фантомними абсансами.
6. Стимул-залежні абсансні епілепсії.
7. «Чиста» фотосенситивна епілепсія.
8. Абсансна епілепсія раннього дитячого віку.
9. Генералізована епілепсія з фебрильними судомами.

Доброякісні сімейні судоми немовлят

Рідкісні, генетично обумовлені, проявляються на 2-й або 3-й день життя клонічними судомами або апное без специфічних ЕЕГ-патернів. Ген KCNQ2 і KCNQ3. Функції гена — вольтаж-залежні калієві канали. Локалізація гена — 20q 13.3 і 8q24. Тільки у 14% таких дітей в майбутньому — епілептичні випадки.

Доброякісні неонатальні судоми

Характеризуються високою частотою клонічних випадків, апное 5 дня життя. Не властиві структурні зміни мозку, метаболічні розлади. Психомоторний розвиток не порушений.

Доброякісна міоклонічна епілепсія дитячого віку

Характеризується миттєвими генералізованими міоклоніями, що супроводжуються генералізованими спайк-хвилями протягом перших років життя у дітей із нормальним розвитком, у батьків яких в анамнезі — епілепсії. Можливе відновлення генералізованих тоніко-клонічних випадків у підлітковому віці.

Дитяча абсансна епілепсія

Критерії діагнозу (Loiseau and Panayiotopoulos, 2005):

- вік дебюту від 4 до 10 років з піком у 5–7 років;
- нормальний неврологічний статус і психічний розвиток;
- короткі за тривалістю (4–20 с) і часті (десятки на день) прості та складні абсанси з раптовою і глибокою втратою свідомості;
- іктальні розряди представлені комплексами пік-хвиля (одиночні комплекси включають три піки постпіль), ці розряди ритмічні та їх частота 3 Гц поступово уповільнюється до кінця випадку;
- гіпервентиляція — основний провокуючий фактор абсансів.

Критерії виключення діагнозу дитячої абсансної епілепсії:

- наявність інших типів випадків (генералізованих тоніко-клонічних, міоклонічних) до дебюту абсансів;
- міоклонії повік, періоральні міоклонії, міоклонії тулуба, кінцівок;
- неповна втрата або збереження свідомості під час розрядів на ЕЕГ;
- короткі (менше 4 секунд), фрагментовані іктальні розряди, поліпіки (більше трьох в одному комплексі);
- фотосенситивність та інші види сенситивності.

Абсансна епілепсія раннього дитячого віку:

- дебют у віці до 4 років;
- частіше хворіють хлопчики;
- основний клінічний прояв — прості і складні абсанси (їх частота незначна);
- у 2/3 хворих виявляються генералізовані тоніко-клонічні випадки;
- у 40% хворих реєструються міоклонічно-астатичні випадки;

— EEG-патерном є генералізовані білатерально-синхронні комплекси пік-хвиля з частотою 2–3 Гц.

Ювенільна абсансна епілесія

- дебют у віці від 9 до 13 років;
- основний клінічний прояв — типові абсанси (часто їх незначна протягом дня);
- частий міоклонічний компонент у структурі абсансу;
- у 80% хворих у віці 14–15 років виявляються генералізовані тоніко-клонічні припадки;
- гіпервентиляція рідко провокує абсанси;
- фотосенситивність зустрічається рідко.

Згідно Проекту класифікації епілепсій та епілептичних синдромів 2001 року:

Ідіопатичні генералізовані епілепсії з варіабельним фенотипом, що дебютують в підлітковому віці:

- *Ювенільна абсансна епілесія.*
- *Епілесія з ізольованими генералізованими судомними припадками.*
- *Ювенільна міоклонічна епілесія.*

Епілесія з ізольованими генералізованими судомними припадками пробудження

Основними критеріями діагнозу є:

- генералізовані тоніко-клонічні припадки, які виникають переважно в перші дві години після пробудження;
- вік дебюту від 9 до 24 років (у середньому — у 13,5 року);
- відносно сприятливий прогноз перебігу;
- найбільш важливий провокуючий фактор — депривація сну і раптове пробудження;
- EEG-патерни: генералізовані синхронні комплекси пік-хвиля або поліпик-хвиля.

Ювенільна міоклонічна епілесія (синдром Янца):

Відома двохлокусна генетична модель захворювання, з локалізацією одного з генів на короткому плечі 6-ї хромосоми:

- дебют захворювання відбувається у віці 12–18 років;
- основним видом припадків є міоклонії, абсанси і генералізовані тоніко-клонічні припадки; *кардинальний симптом — епілептичний міоклонус;*
- характерна фотосенситивність;
- важливі провокуючі фактори — депривація сну і раптове пробудження;
- EEG-патерни: генералізовані білатеральні комплекси пік-хвиля або поліпик-хвиля частотою 3–5 Гц і тривалістю від 1 до 20 секунд;
- рецидиви припадків після відміни АЕП у 85–90% пацієнтів.

Диференціальний діагноз ювенільної міоклонічної епілепсії необхідно проводити:

- з неепілептичним міоклонусом (доброякісний міоклонус сну, з підкріковим міоклонусом при спадкових дегенеративних захворюваннях);
- з міоклонусом при прогресуючих формах епілепсій (Унферріхта—Лундборга, нейрональний цероїд-ліпофусциноз, хвороба Лафора, MELAS та ін.)

Синдром міоклонії повік з абсансами (синдром Дживонс):

- дебютує у ранньому дитячому віці;
- часті типові абсанси в поєднанні з ритмічними і швидкими міоклоніями повік «тремтіння повік», з девіацією очей вгору і ретропульсією голови;
- абсанси — короткі (3–6 с) і виникають, головним чином, при закриванні очей;

— генералізовані тоніко-клонічні припадки і міоклонії кінцівок зустрічаються рідко і провокуються депривацією сну;

- виникнення епілептичних розрядів при закриванні очей, іктальна EEG — генералізовані поліспайки і повільні хвилі частотою 6 Гц;
- характерна резистентність до терапії.

Епілесія з періоральним міоклонусом з абсансами:

- дебют відбувається у дитячому або в ранньому підлітковому віці;
- часті типові абсанси у поєднанні з ритмічним міоклонусом періоральної або жувальної мускулатури;
- часто трапляється статус абсансів, який передує появі генералізованих тоніко-клонічних припадків;
- EEG-розряди у вигляді спайк-хвиль і повільних хвиль з частотою 3–4 Гц;
- фотосенситивність не характерна;
- резистентність до терапії.

Епілесія з міоклонічними абсансами (синдром Тассинарі):

Ідіопатична генералізована епілесія по Проекту класифікації 2001 року. Згідно з класифікацією 1989 року, синдром Тассинарі належить до криптогенних генералізованих форм епілепсій. Клініка епілепсії з міоклонічними абсансами описана при ряді хромосомних синдромів: синдромі Ангельмана, патології 12, 15, 20 хромосом.

Критерії діагнозу:

- Дебют у віці 1–12 років (середній вік — 7 років).
- Типові складні абсанси з масивним міоклонічним компонентом, з інтенсивним міоклонусом м'язів плечового поясу і рук, ритмічного білатерально-синхронного симетричного характеру.
- Поєднання абсансів із генералізованими судомними припадками під час пробудження.
- Основний EEG-патерн — високо синхронізовані розряди комплексів пік-і поліпик-хвиля з частотою 3 Гц.
- Патологія неврологічного статусу (анізорефлексія, анізотонія), когнітивні розлади виявляються у половини хворих.

Терапія ідіопатичних генералізованих епілепсій

Лікування ідіопатичних генералізованих форм епілепсії призначається залежно від форми епілепсії і згідно Уніфікованого клінічного протоколу первинної екстреної, вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги (наказ МОЗ України 17.04.14 р. №276). Призначення препаратів необхідно розпочинати з монотерапії і тільки за її неефективності можливе застосування комбінованої терапії.

Препарати вибору:

Генералізовані епілепсії:

- Абсанси:
- 1 лінія: вальпроати;
- 2 лінія: ламотриджин, клоназепам.
- Міоклонії:
- 1 лінія: вальпроати, леветирацетам;
- 2 лінія: клоназепам, топірамат.
- Генералізовані тоніко-клонічні припадки:
- 1 лінія: вальпроати, карбамазепін, окскарбазепін;
- 2 лінія: барбітурати, клоназепам, ламотриджин, топірамат.

Своєчасна діагностика форм епілепсій необхідна для розуміння особливостей перебігу, прогнозу і призначення адекватної терапії. Лікування епілепсій у дитячому віці необхідно призначати тільки залежно від конкретної форми епілепсії.

ЛІТЕРАТУРА

1. Уніфікований клінічний протокол первинної (екстреної), вторинної (спеціалізованої) та третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги при епілепсії у дітей : наказ МОЗ України №276 від 17.04.2014 р. [Електронний ресурс]. — Режим доступу : <http://www.moz.gov.ua>. — Назва з екрану.
2. «Оптимізація використання Уніфікованого клінічного протоколу медичної допомоги «Епілепсія у дітей» у роботі лікарів загальної практики-сімейної медицини та педіатрів». 123.14/148.14. Моїсеєнко Р.О., Мартинюк В.Ю., Матюха Л.Ф., Євтушенко С.К., Танцура Л.М., Стеценко Т.І., Омеляненко А.А.
3. Коноплянко Т. В. Генерализованные идиопатические (генетические) эпилепсии у детей [Электронный ресурс] / Т. В. Коноплянко // Укр. Мед. Часопис. — 2013. — № 5 (97). — IX/X. — Режим доступу: <http://www.umj.com.ua>. — Назва з екрану.
4. Лікування епілепсій та епілептичних синдромів у дітей : методичні рекомендації / Мартинюк В. Ю. [та ін.]. — Київ, 2012. — 18 с.
5. Мухин К. Ю. Эпилептические синдромы. Диагностика и терапия / К. Ю. Мухин, М. Б. Миронов, А. С. Петрухин. — Москва, 2014. — 376 с.
6. Мухин К. Ю. Эпилептические энцефалопатии и схожие синдромы у детей / К. Ю. Мухин, А. С. Петрухин, А. А. Холин. — Москва, 2011. — 680 с.
7. Педіатрія: Національний підручник: у 2 т. / за ред. проф. В. В. Бережного. — Київ, 2013. — 1040 с.
8. Sander J. W. A practical guide to epilepsy. Lecture Notes / J. W. Sander, F. J. Rugg-Gunn. — Oxford, 2009. — 505 p.

Идиопатические генерализованные эпилепсии у детей, особенности диагностики и лечения (лекция)

В.А. Свистильник, Т.В. Коноплянко

Национальная медицинская академия последипломного образования имени П.Л. Шупика, г. Киев, Украина
 Эпилепсии у детей — это гетерогенная группа заболеваний, общим для которых является только эпилептический припадок вследствие гиперсинхронного разряда в нейронах головного мозга, тогда как во всем другом они имеют существенные отличия. Идиопатические генерализованные эпилепсии — такие формы эпилепсий, при которых все типы припадков первично генерализованы, и их этиологическим фактором является генетическая обусловленность. Основными диагностическими критериями данной группы эпилепсий являются отсутствие патологической симптоматики неврологического статуса, нормальный интеллект, отсутствие структурных изменений головного мозга, сохранность базовых корковых ритмов на ЭЭГ, зависимость от возраста, благоприятный прогноз. Терапия идиопатических генерализованных эпилепсий зависит от правильно установленного диагноза.

Ключевые слова: эпилепсии у детей, диагностика, лечение.

Idiopathic generalized epilepsies in children, diagnostics and treatment

V. Svystilnyk, T. Konoplyanko

P.L.Shupik National Medical Academy of Postgraduate Education, Kiev, Ukraine

Epilepsies in children — a heterogeneous group of diseases, attacks of seizures are common for them and are caused by hypersynchronous discharge in the brain neurons. However, there are essential differences between the epilepsies in others. Idiopathic generalized epilepsies are forms of generalized epilepsies in which all seizures are initially generalized and no aetiology can be found other than a genetic predisposition towards these disorders. The fundamental diagnostic criteria for the group of epilepsies are normal neurological status, cognitive development not affected, without neuroradiologic signs on MRI, inter-ictal EEG shows normal background activity. The various syndromes of idiopathic generalized epilepsies differ mainly in age of onset. Most of the forms of epilepsies have favor prognosis. Prescription of therapy for patients with idiopathic generalized epilepsies depends from their correct diagnosis.

Key words: epilepsies in children, diagnostics, treatment.

Сведения об авторах:

Свистильник Виктория Александровна — к.мед.н., доц. каф. детской неврологии и медико-социальной реабилитации НМАПО имени П.Л. Шупика.

Адрес: г. Киев, ул. Богатырская, 30; тел. (044) 412-71-95.

Коноплянко Тамара Витальевна — к.мед.н., доц. каф. детской неврологии и медико-социальной реабилитации НМАПО имени П.Л. Шупика.

Адрес: г. Киев, ул. Богатырская, 30; тел. (044) 412-71-95.

Статья поступила в редакцию 11.02.2016 г.