

98

SINDROM INFANTILNIH GRČEVA

Definicija bolesti

Radi se o rijetkom epileptičkom sindromu karakteriziranom pojavom epileptičkih grčeva u dojenčadi između 2 i 12 mjeseci starosti, a rijetko do 24 mjeseca. Dojenčad možda nema prethodnu medicinsku povijest ili povijest koja odražava temeljni uzrok. Klasična trijada epileptičkih grčeva, hipsaritnije i stagnacije ili regresije u razvoju povijesno se naziva Westov sindromom.

Epidemiologija

Procijenjena prevalencija pri porodu je od 1/1 650 do 1/20 000. Zahvaćena su oba spola, s većom učestalošću kod muškaraca.

Klinički opis

Epileptički grčevi tipičan su tip napadaja. Sastoje se od kratkih toničnih kontrakcija aksijalnih mišića, od kojih svaka obično traje manje od 3 sekunde, a koji mogu biti fleksorni, ekstenzorni ili mješoviti. Kontrakcije se obično javljaju u nizu ili u serijama, sa sve većom istaknutošću motoričkih značajki tijekom serija, često tijekom razdoblja od nekoliko minuta (iako serije mogu trajati 30 minuta ili dulje) i to nakon buđenja. Grčevi mogu biti simetrični ili asimetrični, a neki mogu biti suptilni, s manjim klimanjem glave, pokretima očiju ili brade. Prije pojave grčeva razvoj može biti normalan

ili abnormalan, ovisno o etiologiji.

Kašnjenje, zastoj ili regresija u razvoju obično se javljaju s početkom grčeva. Izolirana regresija vizualne pažnje ili promijenjena društvena reakcija mogu se pojaviti u danima ili tjednima prije pojave grčeva. Razvojna stagnacija i regresija obično se pogoršavaju bez brzog, učinkovitog liječenja. Sindrom infantilnih grčeva može imati različite etiologije i može biti obilježje drugih sindroma kao što su Downov sindrom, kompleks tuberozne skleroze, sindrom invertiranog dupliciranog kromosoma 15 i rijetko metaboličkih bolesti.

Etiologija

Patogene varijante gena i kromosomske abnormalnosti povezane su sa sindromom infantilnih grčeva; među sindromima u kojima se često javljaju infantilni grčevi, uključuju STXBPI, TSC1, TSC2 i trisomiju 21. Druge uobičajene genetske etiologije uključuju ARX, CDKL5, SPTAN1. Strukturne abnormalnosti uključuju stečene antenatalne i perinatalne lezije i malformacije kortikalnog razvoja.

Dijagnostičke metode

Dijagnoza se temelji na prisutnosti epileptičkih grčeva koji se mogu vidjeti osobno ili promatrati na kućnom videu, a treba ih potvrditi elektroencefalografijom (EEG) ili

videoelektroencefalografijom s elektromiografijom (EMG). Interiktalni EEG pokazuje ili hipsaritmiju koja se opaža na snimci budnog stanja i/ili spavanja, ili žarišne i multifokalne epileptičke anomalije s manje neorganiziranom pozadinom. Iktalno snimanje karakterizira brza aktivnost koja može prethoditi generaliziranom oštrom ili sporom valu visoke amplitude koji je praćen valom niske amplitude ili on slijedi odmah za njim. EMG pomaže u razlikovanju epileptičkih grčeva od miokloničkih napadaja i toničnih napadaja. Neuroimaging je koristan za određivanje etiologije sindroma: nalaz magnetske rezonancije (MRI-ja) abnormalan je u pola do dvije trećine djece i može pokazati stečene ili kongenitalne žarišne, multifokalne ili difuzne lezije. Metaboličke pretrage isključuju metaboličke bolesti. Genetske studije mogu uključivati kromosomski mikropostroj (chromosome microarray), genske panele ili egzome i treba ih razmotriti kod svih oboljelih osoba, uglavnom onih bez poznate stečene strukturne etiologije.

Diferencijalna dijagnoza

Kratke paroksizmalne događaje koji se javljaju u serijama, kako epileptičkim tako i neepileptičkim, treba razlikovati od epileptičkih

grčeva. To uključuje miokloničku epilepsiju u dojenačkoj dobi, hiperekpleksiju, drhtavicu, infantilnu samostimulaciju i gastroezofagealni refluks (Sandiferov sindrom).

Genetsko savjetovanje

Savjetovanje je važno za sljedeće trudnoće kad se identificira genetska etiologija. Obrazac nasljeđivanja ovisi o etiologiji.

Upravljanje dijagnozom i liječenje
Farmakološko liječenje prve linije je vigabatrin ili kombinacija

kortikosteroida i vigabatrina. Liječenje treba započeti što je prije moguće nakon postavljanja dijagnoze. Treba razmotriti rano upućivanje u centar za tercijarnu epilepsiju kako bi se identificirali kandidati prikladni za operaciju.

Prognoza

Sindrom infantilnih grčeva može se razviti u druge tipove ili sindrome epilepsije, uključujući Lennox-Gastautov sindrom ili žarišne epilepsije otporne na lijekove. Većina dojenčadi ima loš razvojni ishod, bez

obzira na ishod napadaja. Ozbiljnost kašnjenja u razvoju uglavnom ovisi o etiologiji i vremenu koje je prošlo od početka grčeva do liječenja. Mala skupina oboljelih osoba može se potpuno oporaviti bez grčeva i bez kognitivnog utjecaja.