

ТРЕТА НАЦИОНАЛНА КОНФЕРЕНЦИЯ
ПО ПЕДИАТРИЯ

30.10. – 01.11.2003 г.

х-л "ДОБРУДЖА", АЛБЕНА

УЧИЛИЩЕ ПО ДЕТСКА
НЕВРОЛОГИЯ
"ГЪРЧОВЕ И ЕПИЛЕПСИЯ
В ДЕТСКАТА ВЪЗРАСТ"

Модератор доц. В. БОЖИШОВА

Секретар д-р И. Пачева

01.11. 2003 г.

(събота)

09,00 – 11,00 часа

1. В. Божишова – "Актуални проблеми на детската епилепсия" – 20 мин.
2. И. Литвищенко – "Епилептичен статус" – 15 мин.
3. И. Иванов – "Фебрилни гърчове и епилепсия" – 15 мин.
4. И. Пачева – "Главоболие и епилепсия" – 15 мин.
5. Д. Христова – "Пароксизмални неепилептични състояния" – 15 мин.
6. И. Кирий – "Ламиктал – възможности за оценка на ефекта от терапията на епилепсията при деца – 20 мин.

ДИСКУСИЯ

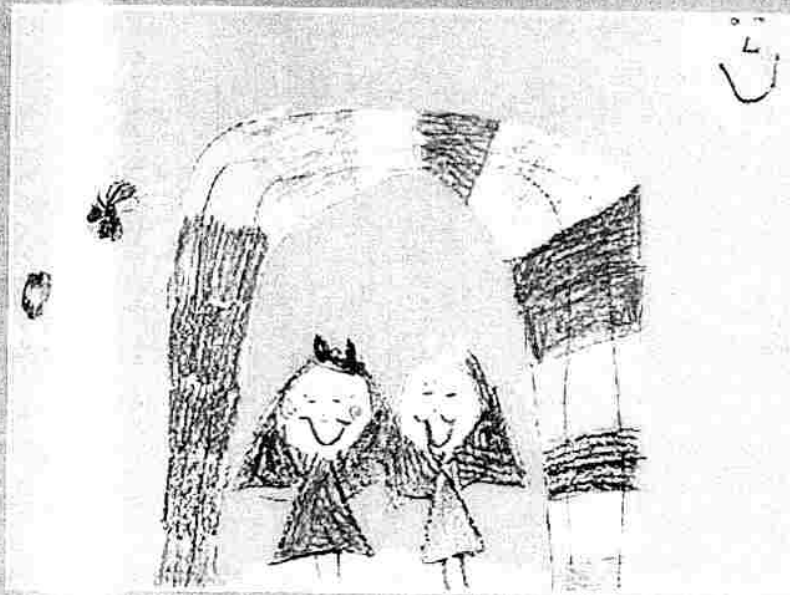
11,30 – Съобщения. Закриване на конференцията.

Забележка: Всички заседания са пленарни!

БЪЛГАРСКА ПЕДИАТРИЧНА АСОЦИАЦИЯ

III НАЦИОНАЛНА КОНФЕРЕНЦИЯ
ПО ПЕДИАТРИЯ
30.10-01.11.2003 АЛБЕНА

ПРОГРАМА И РЕЗЮМЕТА



ФЕБРИЛНИ ГЪРЧОВЕ И ЕПИЛЕПСИЯ

д-р Иван Иванов, д.м.

Катедра по педиатрия и медицинска генетика, Медицински университет - Пловдив

Фебрилните гърчове (ФГ) представляват гърчове при фебрилитет без ЦНС инфекция у деца между 6 мес. и 5 год.възраст, при които липсват предшестващи афебрилни гърчове. Те са най-честите конвулсивни прояви в детска възраст, засягащи 2-5% от децата и представляващи 40% от всички първи гърчове в детската възраст. Около една трета от фебрилните гърчове са усложнени – с латерализация или пролонгирани (над 15мин.) или рецидивиращи в рамките на 24ч. При една трета от децата с ФГ той рецидивира. Рискът от поява на епилепсия (около 2%), макар и малък, е по-висок от този на общата популация (0.5-0.8% за деца до 10 години). Рискът е по-висок след усложнен ФГ (9-12%), отколкото при неусложнен ФГ (1-2%). Други утвърдени рискови фактори за последваща епилепсия са наличието на неврологична симптоматика или изоставане в нервно-психическото развитие, които предшестват ФГ, и фамилеността с епилепсия. ФГ се откриват при 15% от децата преживели епилепсия. В случаите на развитие на епилепсия след ФГ се приема, че ФГ са проява на нисък гърчов праг, а не причина са последвалите епилептични гърчове. Не се приема от всички твърдението, че продължителни фебрилни гърчове могат да предизвикат лезии, най-вече хипокампадна склероза, и темпорална епилепсия. При фамилни случаи с ФГ и епилепсия, протичащи като т.нар. синдром GEFS+ (генерализирана епилепсия с фебрилни гърчове +) е установена мутация в гените за субединици на волтажно-зависими натриеви канали SCN1A и SCN1B или за GABA_A рецепторната субединица (GABRG2). Представени са първите две български деца с установени мутации в SCN1A гена. Предлага се алгоритъм за поведение при ФГ.

Фебрилни гърчове и епилепсия

д-р Иван Иванов, д.м.
Катедра по педиатрия и медицинска генетика,
Медицински университет – Пловдив

Дефиниция на фебрилен гърч

- Гърч в детска възраст – от (1-) мес. в. до 5 (-6) год. в.
- придружен от фебрилитет
- без данни за ЦНС инфекция,
- без предшестващи афебрилни гърчове,
- без данни за травма, метаболитна причина или друго заболяване, предизвикващо гърч.

Ц.А.Е

Честота на фебрилните гърчове

- Най-честата конвулсивна проява в детска възраст – 40% от всички гърчи гърчове в детска възраст
- Честота (болестност) за Европа и САЩ – 2 – 5%, по-висока в Япония (8,3%) и развиващите се страни (Индия – 5,1-10,1%)

Условия за проява на ФГ

- Възраст – макс. около 18мес.в.; рядко преди мес. и след 5г.в.
- Фебрилитет – децата с ФГ страдат от по-чести и по-високи фебрилитети
- Генетично определена склонност към ФГ – по-голяма честота на ФГ при сибците (9-22%) и родителите (8-14%) и сравнение с популационната (2-5%),
– висока конкордантност при едновяични близнаци (33%) в сравнение с разновяични (11%).

Характеристика на ФГ

- ГКП, ГПП или ГКП
 - без огнищно начало или латерализация
 - кратки (до 10-15мин)
 - преминават спонтанно
 - без постиктална сънливост
 - без рецидиви в следващите 24ч.(или в хода на същото заболяване)
- ⇒ 2 / 3 от всички ФГ

Критерии за усложнен ФГ

при 1 / 3 от ФГ:

- огнищно начало или латерализация, или
- продължителни (над 15мин), или
- рецидиви в следващите 24ч
- без постиктална симптоматика
- необременена преморбидна анамнеза
- нормална сег > 7 дни след ФГ

Риск от рецидиви на ФГ

- 30% - за втори ФГ
- 15% - за трети ФГ
- 9% - за следващи ФГ
- 70% от рецидивите – до 1г. от първия ФГ
- 90% - - - - - до 2г. - - - - -

Риск от епилепсия след ФГ

- (0.5 - 0.8% - обща честота за епилепсия)
- 1- 2% риск от епилепсия след неусложнен ФГ
- 10 - 12% риск от епилепсия след усложнен ФГ
- * най-висок риск – от 2 до 7 год. след ФГ
- 15% от децата с епилепсия са имали предшествващи ФГ

Рискови фактори при ФГ – 1

Рисков фактор	за първи ФГ	за повторен ФГ	за епилепсия
Първи ФГ преди 12 (-18) мес. възраст		++	+
Фебрилитет с давност до 4. преди ФГ		++	
T < 38°C по време на ФГ		++	+
Усложнен ФГ		+	++
Два или повече ФГ по време на 1 фебр. забол.		+	
Серумен натрий под 130 ммол/л след ФГ		+	

Рискови фактори при ФГ - 2

Рисков фактор	за първи ФГ	за повторен ФГ	за епилепсия
Повече от 5 ФГ			+
Над 4-годишна възраст при последния ФГ			+
Предшестваща неврологична симптоматика			++
Предшестващо изоставане в НГР	++		++
Записване от родил. отдел. след 28. ден	++		

Рискови фактори при ФГ – 3

Рисков фактор	за първи ФГ	за повторен ФГ	за епилепсия
Посещение на детско отделение в момента	++	+	
Родственици I степен с ФГ	++	+	
Родственици II степен с ФГ	++	+	
Семейност с епилепсия		+	++
Аномална интериктална ЕЕГ			+

Връзка между ФГ и епилепсия:

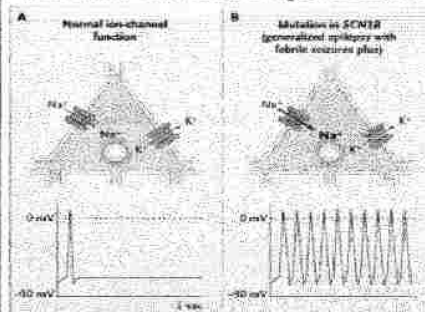
- ФГ и епилепсията са проява на нисък гърчов праг:
- генетично определен при структурно нормален мозък (→идиоп. ген. епи)
- вел. предшестващи мозъчни лезии (→симптомат. фокални или ген. епи)
- ФГ предизвикват мозъчни лезии, които са причина за бъдеща епилепсия
- Видове епилептични гърчове след ФГ: абсанси, ГТКП, КПП

Генетика на ФГ

- Полигенно унаследяване – най-често
- Моногенно (~ 20%) - при рецидивиращи ФГ или фамилност:

Локуси	Локализация	Ген	Продукт
FEB1	18q13-q21	?	?
FEB2	19p	?	?
FEB3	2q23-24	SCN1A, SCN2A	Na канал Na канал
FEB4	5q14-q15	?	?
	19q13.1	SCN1B	Na канал
	5q	GABRG2	ГАМК p-p

Ефект от мутация на гените за волтажно-зависими натриеви канали



B.S. Chang & D.H. Lowenstein. NEJM 2003; 349:13-1257-1266

Типни изяви-GEFS+ спектър

- S = фебрилни гърчове
- S+ = фебрилни гърчове и след бг.в. и/или + афебрилни гърчове
- GEFS+ = ФГ + поне 1 вид пристъпи от следните: абсанси, миоклонични, атонични или афебрилни ГТКП (чест фенотип)
- MEI = от 1 год. - продължителни фокални клонични и ГТКП → фокални г., атип. абсанси, фок. и ген. миоклонии; eeg - ген. и мултифок. еп. акт.; изост. в НПР (рядка епилепсия)
- IAE = от р.д.в. - атонични, миоклонични и атипични абсанси - до неконв. статус; eeg- ген. еп. активност (рядка епилепсия).

Случай 1 (FS+)

- 12мес.в. – ГТКП с главя надясно при $t^0 < 38.7$
- Г 11мес.в. – 3 подобни ГТКП – 2 при нисък фебрилитет, а третият – **афебрилен**
- Тр 1250г; нормално развитие
- чичо с припадъци на 3г.в.
- нормален статус и развитие
- eeg – остри двустранно окципитотемпорално
- лечение с Vpa 25mg/kg
- без нови пристъпи
- ДНК анализ – мутация в *SCN1A* ген

Случай 2 (SMEI)

- От 7мес.в. – ГТКП при фебрилитет, 1 л.д. латерал., постикт. сънливост или хемипареза – 2-3/мес.
- От Г 10мес.в. + миоклонични абсанси + падане с/без фебрилитет – до 7-8/ден
- От Г 11мес.в. - афебрилни ГТКП - 1-2/мес.
- Първи братовчед на бащата – шести ГТКП? от 1 до 3-4 год.в.; нормално развитие.
- Нормален статус и НПР в началото
- ЕЕГ- залпове от ген. к-кси пика-бавна
- МРТ – без аномалии
- Лечение – без ефект от Pb,Cbz, Vpa, Esm; над 50% редукция – с Cbz + Cln – Tmp или Cln + Trm + I,te
- ДНК анализ – мутация в *SCN1A* ген

Епилепсия вследствие ФГ -1

- Продължителни ФГ ⇒
- хипокампадна (мезиална темпорална) склероза
- Продължит. ФГ предизвикват в следващите 5 дни хипокампаден **оток**, какъвто не се открива след афебрилен епилептичен статус. След 6мес. МРТ установява **намален обем** на хипокампа.
- R.C.Scott et al. Brain 2002; 125 (Pt6): 1935-6
- хипокампадна склероза**
- представява 80% от лезиите при резистентна темпорална епилепсия;
- открива се в 11% от новоткрити фокални епилепсии.

Профилактика на ФГ - данни 2

- Ректален диазепам 0.5mg през 12ч само при фебрилитет намалява риска от ФГ с 50-80% - колкото и при испрекъсната профилактика с Фб. Депресия на дишането - в около 20% (най-често субклинична).
- Орален диазепам 0.33mg/kg на всеки 8ч намалява риска от ФГ с 82%. Свърхвъзбудимост, сънливост или атаксия в около една трета.

Предложение за алгоритъм за поведение при фебрилен гърч - 1

гърч + фебрилитет + възраст 6 мес.-5 год

- Diazepam 0.3 – 0.5mg/kg рект. / i.v., или Midazolam 0.2mg/kg назално или букално
- антипиретици
- Дг и лечение на причината за фебрилитета
- Изключване на бактериален менингит:
 - по клинични данни
 - чрез лумбална пункция при: менингеален синдром, или възраст под 12 (-18) мес., или предшестващо антибиотично лечение

Предложение за алгоритъм за поведение при фебрилен гърч - 2

- генерализиран гърч без латерализация, и
- продължителност под 15 мин., и
- единствен гърч за 24 ч., и
- нормална преморбидна анамнеза, и
- нормален неврологичен статус след гърча, и
- нормален серумен натрий след гърча

да

амбулаторно лечение, ако състоянието позволява

не

- хоспитализация
- проследяване
 - ПНО, биохимия
 - ТФЕ ± КТ, МРТ
 - ЕЕГ след >14 дни

Предложение за алгоритъм за поведение при фебрилен гърч - 3

Оценка на рисковите фактори за нов ФГ и за епилепсия
 *многократно рискови фактори за епилепсия, или
 *чести усложнени ФГ, или
 *над 4 - 5 прости ФГ без ефект от интермитентна профилактика до момента

не

- Интермитентна профилактика при фебрилитет над 38°C с антипиретик + 1 от:
- Diazepam 0.5-0.7 mg/kg ректално през 12ч, или
 - Diazepam 0.3 mg/kg per os през 8ч., или
 - Clonazepam 0.05 mg/kg per os през 12ч., или
 - Lorazepam 0.1 mg/kg ректално или per os през 8ч

Без профилактика след неусложнен ФГ (само купиране на ФГ с ректален диазепам)

да

- Непрекъсната профилактика с:
- Valproate 20-30 mg/kg, или
 - Phenobarbital 2-4 mg/kg