

A gyermekkori epilepszia

• Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Szakmai Kollégium •

Definíció és alapvető megállapítások

Epilepsziás roham alatt az idegrendszer rohamszerűen fellépő, átmeneti működészavarát értjük, mely nagy tömegű neuron egyidejű, kóros kisülésén alapul.

Alkalmi rohamok esetén a jelenséget a rohamkészséget átmenetileg fokozó tényezők provokálják (lázgörcs), de lehetnek akut, idegrendszeri betegségek velejárói (fejsérülés, az idegrendszer gyulladása), vagy eredhetnek görcsre hajlamosító anyagcsere-eltérésekből (hypoglykaemia, hyperammonaemia vagy elektrolitzavar stb.).

Epilepsziászindrómák: alapjelenségük a spontán vissza-visszatérő epilepsziás roham. A különböző tünettannú, gyógyszer-érzékenységű, prognózisú, tehát elkülönítendő szindrómákat a domináló rohamtípusok, az ictalis és interictalis EEG, a morfológiai háttér (MR), a manifesztációs kor és a csatlakozó pszichopatológiai tünetek alapján lehet megállapítani.

Gyakoriság: a gyermekpopuláció 1%-a epilepsziás. Epilepsziás roham ennél jóval gyakrabban fordul elő alkalmi roham formájában. Az alkalmi rohamok közül egyedül a lázgörcs a gyermekek 3%-át érinti.

Tünettan

A tünetek változatossága a hirtelen kezdődő és megszűnő, a szenzoros, motoros, vegetatív, tudati, kognitív és/vagy affektív működésben bekövetkező változásokon alapul. A különböző működészavarok felléphetnek izoláltan, többnyire azonban együtt vagy egymást követően jelentkeznek. A rohamok konvulzív vagy nonkonvulzív jellegűek lehetnek.

A rohamok osztályozása:

- epilepsziás spazmus;
- myoclonus;
- tónusos roham;
- clonusos roham;
- tónusos-clonusos;
- atóniás, asztatikus;
- absence;
- szenzoros, vegetatív vagy affektív tünetekkel járó fokális roham;
- komplex parciális roham (tudatbeszűkülés, automatizmusok).

Diagnózis

Több lépcsőből áll.

1. Eldöntendő, hogy epilepszia vagy alkalmi roham

Figyelembe vesszük:

- a roham keletkezésének körülményeit;
- lefolyását;
- a kiváltó tényezőket;
- a családi anamnézist (genetikus formák!);
- a postictalis tüneteket;
- van-e agykárosodásra utaló egyéb jel (pl. cerebrale paresis);
- az EEG-leletet;
- a laboratóriumi értékeket.

Az első roham után kötelező:

- Részletes családi és a perinatalis/postnatalis betegségekre kiterjedő anamnézis.
- A rohammal kapcsolatos adatok pontos kikérdezése lehetőleg szemtanútól.
- Gondos bel- és ideggyógyászati vizsgálat.
- Laboratóriumi vizsgálatok: vércukor, elektrolitok, az anamnézis függvényében vesefunkciók, szérumammónia, esetleg speciális vizsgálatok neurometabolikus betegség irányában. Gyulladásos idegrendszeri betegség gyanújakor liquorvizsgálat.
- Rutin EEG-vizsgálat hyperventillációs és ritmikus fényingerrel végzett provokációval.
- Képpalkotók: ha neurológiai tünetek is vannak, sürgős CT, csecsemőkorban koponyaultrahang.

2. Epilepszia diagnózisakor besorolás a megfelelő szindrómába

Jelenleg az 1989-es ILEA-klasszifikáció érvényes, amely részben az etiológiát veszi figyelembe (*idiopátiás és tüneti formák*), részben pedig azt, hogy a roham indulásába az egész agy (*generalizált*), vagy annak csak egy régiója vonódik be (*fokális vagy parciális epilepsziák*). A klasszifikáció ma már sok pontban vitatható. A betegek 20–30%-a nem osztható be a típusokba.

Generalizált epilepsziák

- I. *Idiopátiás formák életkorfüggő kezdettel*
 - I.1. Neonatalis idiopátiás konvulziók
 - I.1.2. Benignus familiáris újszülöttkori rohamok
 - I.1.3. Ötödik napos rohamok

- 1.2. Csecsemőkori benignus myoclonus epilepszia
- 1.3. Kisgyermekkori absence epilepszia
- 1.4. Serdülőkori absence epilepszia
- 1.5. Juvenilis benignus myoclonus epilepszia
- 1.6. Ébredési grand mal epilepszia
- 1.7. Egyéb, generalizált tónusos-clonusos rohammal járó epilepsziák

2. *Tüneti vagy kriptogén generalizált epilepsziák*
 - 2.1 West-szindróma
 - 2.2. Lennox–Gastaut-szindróma
 - 2.3. Epilepszia myoclonusos asztatikus rohamokkal
 - 2.4. Epilepszia myoclonusos absence-okkal
 - 2.5. Korai myoclonusos encephalopathia
 - 2.6. Korai csecsemőkori encephalopathia (Ohthahara-szindróma)

Parciális vagy fokális epilepsziák

1. *Idiopátiás parciális epilepsziák*
 - 1.1. Benignus gyermekkori epilepszia centrotemporalis tüskékkel
 - 1.2. Benignus gyermekkori occipitalis epilepszia
 - 1.3. Egyéb benignus gyermekkori fokális epilepsziák
2. *Tüneti parciális epilepsziák*
Frontális, parietalis, occipitalis, temporalis lebenyepilepsziák

Epilepsziák, melyekről nem lehet meghatározni, hogy generalizáltak vagy fokálisak

1. Súlyos csecsemőkori myoclonus epilepszia
2. Epilepszia folyamatos tüskehullám-mintával alvás alatt
3. Szerzett epilepsziás afázia (Landau–Kleffner-szindróma)
4. Tüneti epilepsziák generalizált rohamokkal

Speciális epilepsziaszindrómák

Szituációhoz kötött görcsök
Stimulus szenzitív epilepsziák

(Az egyes típusok diagnosztikai kritériumait illetően a szakirodalomra utalunk.)

A típusba sorolásnál figyelembe vesszük

- Anamnézis (familiaritás, manifesztációs kor, domináló rohamtípus, rohamlefordulás, ennek pontos megfigyeléséhez jó segítség a videoregisztrálás).
- EEG: rutin EEG után epilepszia gyanújakor spontán alvásban, ill. alvásmegvonás után ismétljük a vizsgálatot. Törekszünk alvás alatti regisztrálásra, mivel egyes típusokban az alvás alatti tevékenység kórjelző. Normális skalp-EEG nem zárja ki az epilepsziát, és klinikai tünetek nélkül kóros EEG alapján nem diagnosztizálható epilepszia.

Ha speciális szempontok merülnek fel, a 2. lépcsőben tartós (long-term) regisztrálás, egyidejű roham- és EEG-videoregisztrálás, ictalis, postictalis vizsgálat, poligráfia, speciális elektródák használata lehet szükséges.

Az EEG-vizsgálatok 3. lépcsője műtét előtt jön szóba intracranialis elektródák behelyezésével.

Az EEG-vizsgálat indikációi:

- epilepszia megállapítása az első roham után;
- típusba soroláskor;
- kezelt betegen rohamszám emelkedésekor vagy típusváltáskor;
- kezeltéknél a mentális állapot romlásakor (szubklinikus elektromos rohamok!);
- gyógyszerkihagyás előtt és közben;
- gyógyuláskor állapotörögztetésre.

Képalkotó eljárások

A vizsgálatok célja az epileptogén károsodás (góc) kimutatása, adat a csoportbeosztáshoz, a prognózishoz, öröklődő formákban a genetikai tanácsadáshoz. Műtét előtt a megoldás tervezéséhez nélkülözhetetlen.

CT csak akut neurológiai kórkép esetén javasolt sürgős kivitelezhetősége miatt, egyébként minden betegnél MR végzendő. Kivételt csak az idiopátiás generalizált epilepsziák (pl. absence) típusos esetei képeznek. Az epileptogén laesio kimutatására speciális MR-protokollok szükségesek, a rutin eljárás sokszor elégtelen. Csecsemőkorban sürgős vizsgálatként a *koponya UH* is gyakran informatív.

Funkcionális képalkotók

SPECT elvégzése a gyógyszerrezisztens, műtétre váró betegeknél indokolt. Interictalisan hipoperfúzió, ictalisan hiperperfúzió látható a kóros kérgi területen. Az interictalis PET ugyanezen régióban a glükózanyagcsere csökkenését mutatja.

Angiográfia

MR-angio sokszor csak tájékozódó jellegű, azaz érmalformáció gyanúja esetén ki kell egészíteni DSA-val.

Neuropszichológiai vizsgálat

Műtét előtt a kivizsgálás fontos eleme. Memória- és lebenyfunkciók mérésére szolgál. Alkalmas a memória, illetve a beszéd oldallokalizációjának megállapítására.

Pszichológiai és gyógypedagógiai vizsgálat

Memóriazavar, depresszió, mentális retardáció, személyiségtorzulás az epilepsziásoknál gyakoribb. Ezek felmérése, szükség szerint, a gyermek megfelelő fejlesztése és a család gondozása, a prognózis javítása szempontjából nélkülözhetetlen.

Kezelés

Cél: a rohamok megszüntetése, az epilepszia progressziójának kivédése, az életminőség javítása.

Beállítás: az 1. roham után csak akkor kezelünk, ha epilepszia mellett szól az EEG-ben megfigyelhető egyértelmű konvulzív tevékenység, továbbá ha az epilepszia klasszifikációja egyértelmű, esetleg, ha a roham hosszú tartamú volt. Egyébként ellátjuk a szülőt rectalis diazepammal, hogy roham esetén elsősegélyt tudjon nyújtani, és megbeszéljük a fokozott megfigyelést és az életmód korlátjait (vízben felügyelet nélkül nem tartózkodhat a gyermek!). Epilepszia esetén a rohamok többnyire egy éven belül kiújulnak.

Célzott monoterápia: ha szükségesnek tartjuk a gyógyszereszedést, lehetőleg egy gyógyszert válasszunk, amit az epilepszia típusa határozzon meg. Generalizált epilepsziáknál a valproat az első választandó szer, fokális epilepsziák esetében a carbamazepin. Kivétel a Lennox–Gastaut-szindróma, ahol a társuló több rohamtípus mindig gyógyszer-kombinációt tesz szükségessé. Legtöbbször valproattal és lamotriginnel indulnak. West-szindrómánál az első választandó szer a gamma-vinil-GABA.

A gyógyszerbeállítás módja: a mellékhatások elkerülése végett fokozatosan, emelkedő dózisban. A gyógyszerdózis napi osztása a szer felezési idejétől függ. A valproat- és a retardált felszívódású carbamazepin készítmények naponta egyszer is adhatók, azonban ezeket is többnyire naponta kétszer javasoljuk osztani (az elfelejtés veszélye kisebb!). Vannak szerek (lamotrigin, gabapentin), melyek rövid felezési idejűek. A dózist a testsúly szerint állítjuk be. Az egyensúlyi állapotról vérszintvizsgálat tájékoztat.

Teendők a rohamok ismétlődése esetén

- Vérszintet ellenőrzünk, így kiszűrhető pl. a rossz compliance, ill. az elégtelen gyógyszeradag.
- Ha a szint alacsony, dózist emelünk.
- Újragondoljuk a típusba sorolást, esetleg tévedtünk, és rossz gyógyszert választottunk. Emiatt EEG-t végzünk.
- Ha az előzők nem oldják meg a problémát, gyógyszert váltunk. A váltás csak fokozatosan hajtható végre.
- Eredménytelenség esetén kombináljuk a gyógyszereket. Figyelembe vesszük a racionális politerápia szabályait: additív hatású, de eltérő mellékhatású szereket kombinálunk. Figyelembe vesszük a gyógyszer-interakciókat is. Legtöbbször két szer alkalmazása hatásos, háromnál több általában már nem javítja a hatást.
- Egyes katasztrofális formákban aspecifikus szerek is kipróbálандók (ACTH vagy szteroid, illetve IVIG West- és Lennox–Gastaut-szindrómában).

Az antiepileptikum-szérumszint meghatározásának indikációi

- Bázisérték meghatározása a gyógyszerbeállítás után (ajánlott, de nem feltétlenül szükséges).
- Rohamok kiújulása.
- Dózisfüggő mellékhatás gyanúja.
- Biológiai változáskor (máj-, vesegyulladás, terhesség stb.).
- Politerápiában az interakciók miatt.

A vérvétel ideje a gyógyszertől függ. Retard készítménynél gyakorlatilag egész nap azonos a szint, egyébként völgszintet nézünk a reggeli gyógyszerbevétel előtt, és csúcscsintet azután 2 vagy 3 óra múlva. Fontos tudni, hogy a hatásos sávot statisztikai úton állapították meg, individuálisan ennél alacsonyabb vagy magasabb szint is hatásos lehet egyes betegeknél.

A gyógyszeres kezelés tartama

Individuálisan döntendő el. Legrövidebb a 2 rohammentes év, többnyire azonban 3 évet tartunk kívánatosnak. Egyes szindrómákban nem megengedett a gyógyszeresedés leállítása. A gyógyszerkihagyás fokozatosan, lassan (hónapok alatt) és folyamatos ellenőrzés mellett történik.

Az epilepszia műtéti kezelése

A betegek 15–20%-a rezisztens a gyógyszeres kezelésre. Ezek egynegyedében szóba jön a műtéti megoldás. Elsősorban a temporalis és frontális lebenyből kiinduló, valamint a „katasztrofális” gyermekkori epilepsziák esetében kell műtétre gondolni. Minden kezelésbe vett, a fenti csoportba sorolható betegnél mérlegelni kell ezt a lehetőséget már a terápia első 2–4 évében, West-szindrómánál még előbb.

Műtéti indikáció

- Gyógyszer-rezisztencia (kipróbálva a modern szereket is).
- A beteg életminősége rossz.
- Az epileptogén zóna meghatározható.
- A műtét várhatóan nem okoz neurológiai deficittüneteket.

A műtét célja vagy az epileptogén zóna eltávolítása, vagy összeköttetéseinek megszakítása. Az MR által kimutatott laesio esetén elektrofiziológiai eszközökkel igazolni kell, hogy ez a terület az epilepszia forrása. Ha az epileptogén laesio kiterjedt, de fél oldalra lokalizálódik, hemispherectomia végzendő. A helyes lokalizáció nélkülözhetetlen feltétele az eredményes beavatkozásnak, ezért a műtét előtti kivizsgáláskor minden szükséges diagnosztikai eszköz igénybevétele indokolt.

Az epilepsziás beteg gondozása

Mint minden krónikus betegségnél, az epilepszia esetében is nélkülözhetetlen, hogy a gyógyulásig a beteg folyamatos orvosi felügyelet alatt álljon. Célszerű, ha ezt ugyanaz az orvos végzi. Kívánatos, hogy az ellenőrzés jól lévő beteg esetében is negyedévenként megtörténjen.

A gondozás célja

1. Az optimális gyógyszerbeállítás

Szerencsés esetben a beteg már az első beállított gyógyszerrel panaszmentes, sokszor szükséges azonban a dózis vagy a gyógyszer módosítása.

2. A beteg életvezetése

Az epilepszia diagnózisa kezdetben még a jó prognózisú esetekben is súlyos pszichés teher a szülő, illetve a betegséget már érzékelné tudó gyermek számára. Számptalan kérdés merül fel a helyes életvezetés, a prognózis, a kiváltó ok, az öröklődés stb. szempontjából. Ezek megválaszolása javítja a compliance-t, ellene hat a „túlvédésnek” vagy a betegség alábecsülésének, ezzel javítja a szociális prognózist. Ha magatartászavar vagy értelmi probléma is társul, a gondozó orvos ezek lehetséges megoldásáért is felelős.

3. Szakértés

Továbbtanulás, pályaválasztás, vezetői jogosítvány stb. ügyében reális véleményt az az orvos tud adni, aki a gyermek betegségét folyamatosan végigkísérte.

4. A gyógyszer mellékhatások figyelése

A gyógyszer mellékhatások lehetnek idioszinkráziák, azaz kiszámíthatatlanok (pl. Reye-like-szindróma a valproat esetében), allergiások (bőrkiütés Lamictalra, Diphedanra) teratogének (velőcső-záródási rendellenességek) és toxikusak. Utóbbiak sokszor dózisfüggőek, így vérszint-meghatározást indikálnak. Lehetnek akut toxikus tünetek (szédülés, aluszékonyság), vagy krónikus szedés után alakulnak ki (polycystás ovárium valproat szedésekor stb.). Érinthetik a központi idegrendszert, a csontvelőt, a májat, az immun-, az endokrin-, a csontrendszert stb. A beteget kezelő orvosnak ezeket figyelnie és laboratóriumi vizsgálatokkal ellenőriznie kell.

5. Gyógyszerkihagyás

A beteget folyamatosan követő gondozó orvos hivatott annak eldöntésére, mikor és milyen ütemben hajtható végre az antiepileptikum kihagyása.

Feladatok az ellátás különböző szintjein

1. Körzeti gyermekorvos

- Roham esetén elsősegélynyújtás.
- Küldje gyermekideggyógyászhoz a beteget!
- A diagnózis birtokában segítse a compliance kialakulását (felvilágosítás, gyógyszerfelírás)!
- Együttműködés a gondozó orvossal (védőoltások, beiskolázás, pályaválasztás, sport stb.).
- Védje a betegét a társadalmi diszkriminációtól!

2. Szakrendelés, ambuláns ellátás

Ideális az állandó gondozó orvos, aki gyermekideggyógyász legyen. Végezze el a diagnosztika, gyógyszeres kezelés és a gondozás korábban ismertetett feladatait!

3. Kórházi ellátás

Krízisállapotok megoldása (halmozott rohamok, status epilepticus). Kórházi kivizsgálást igényel minden katasztrófális gyermekkori epilepszia. Mivel a betegek jó részét roham esetén mentővel intézetbe szállítják, a kivizsgálás többnyire ott történik.

4. Speciális centrumok

A gyógyszerrezisztens betegek gyógyszerbeállítása, a műtétre alkalmasak kiválasztása és a műtét előtti kivizsgálás olyan intézetben javasolt, ahol annak személyi és tárgyi feltételei adottak.

A gyermekkori epilepszia prognózisa

Ma a gyermekek 75–80%-a a tartós gyógyszeres kezelés után meggyógyul, és még kb. 5%-uk ezen felül is rohammentes, de a gyógyszerek szedése nem hagyható abba.