

SINDROMUL LENNOX-GASTAUT

De asemenea cunoscut ca SGL

Generalitati

Sindromul Lennox-Gastaut(SGL) este un sindrom epileptic rar. Niciun copil nu se naste cu acest diagnostic, el debuteaza in timp, intr-o anumita perioada a dezvoltarii psihomotorii si are o etiologie genetica sau structurala.

Copiii si adultii diagnosticati cu Lennox-Gastaut prezinta simptome similare: a)crize cu debut in copilarie; b) crize cu semiologie diferita; c) CVU lent pe traseul EEG si intarziere in dezvoltarea motorie/cognitiv.

Incidenta si prevalenta

Sindromul Lennox-gastaut reprezinta 3-4% din toate cazurile de epilepsie diagnosticate in populatia pediatrica si 1-2% din populatia generala diagnosticata cu epilepsie.

Diagnostic pozitiv

Diagnosticul de Sindrom Lennox-Gastaut este bazat pe criteriile electroclinice astfel: mai mult de un singur tip de crize, specifice fiind crizele tonice care apar in timpul somnului; descarcari epileptiforme de tip CVU lent pe traseul EEG(de asemenea descarcari paroxistice rapide in timpul somnului) si intarziere in dezvoltarea motorie/cognitive. De obicei este un sindrom epileptic farmacorezistent.

Varsta de debut

Sindromul Lennox-Gastaut debuteaza intre 2-7 ani, dar poate fi diagnosticat si la copii mai mici sau mai mari. Majoritatea copiilor prezinta debutul la varsta de 6 ani. Prezenta simptomelor specifice de Lennox-Gastaut nu este general valabila, acest sindrom poate debuta ca o continuare a altor sindroame epileptice.

Tip de crize la debut

Orice tip de crize se pot intalni in acest sindrom. Pentru o definitie completa a tipurilor de crize puteti viziona EpiCARE tipuri de crize sau www.epilepsydiagnosis.org. Tipul caracteristic de crize din sindromul Lennox-Gastaut sunt:

-crize tonice : corpul, membrele superioare si membrele inferioare devin incordate/rigide si in hiperextensie. Aceste tipuri apar de obicei in timpul somnului non-REM.

-crize atone: scaderea tonusului muscular asociata cu pierderea tonusului postural, astfel copilul cade. De asemenea se poate observa caderea anterioara a capului.

Aceste crize au uneori si o componenta tonica, fiind incadrate ca si crize tonico-atone.

-crize tonico-clonice generalizate. Acestea sunt crize izolate sau apar ca si continuare a altor crize. Copilul pierde starea de constienta, in faza tonica prezinta rigiditate, ulterior prezinta miscari ritmice, clonice.(faza clonica). Aceste crize dureaza 1-3 minute si de obicei dureaza pana cand copilul isi revine complet.

-absente atipice: o criza diferita, atipica, neobisnuita, comparata cu o criza de absenta tipica. Copilul este aresponsiv si se opreste din activitate pentru cateva secunde. Aceste crize dureaza mai mult decat absentele tipice si se coreleaza cu alte modificari pe traseul EEG: CVU lent generalizat

-status epileptic non-convulsivant(SENC) : crize prelungite(de obicei cu semiologie de absenta atipica) care pot dura minute, ore, zile in unele cazuri.

-crize mioclonice: contractie musculara brusca, ritmica a unui muschi sau al unui grup de muschi, de obicei pe ambele parti ale corpului.

Cum se schimba aspectul crizelor de-a lungul timpului?

In prezent, nu exista un tratament eficient pentru Sindromul Lennox-Gastaut. Poate exista o perioada de remisie a crizelor, insa acestea pot sa reapara. Intre 30-50% dintre copii cu spasme infantile(Sindrom West), vor dezvolta sindrom Lennox-Gastaut si 80-90% dintre copiii cu Lennox-Gastaut vor continua as prezinte crize in perioada de adult. Odata cu cresterea in varsta a copiilor, tipul de crize se poate schimba. Aproape toti adultii diagnosticati cu Lennox-Gastaut prezinta crize tonice.

Aspect EEG

CVU generalizat lent(<2,5-3 Hz). In comparatie, CVU generalizat rapid in epilepsiile generalizate idiopatice(>3Hz)

Cei mai multi dintre pacientii cu Lennox Gastaut vor prezenta pe traseul EEG la un moment dat ritmuri rapide paroxistice (10-20 Hz), preponderent in somnul non-REM.

Evaluare periodica

Pacientii cu SLG necesita o ecaluare rapida si elaborata pentru a stabili etiologia si pentru a stabili un tratament precoce, la debut. Cele mai importante metode de diagnostic sunt testarea genetica(de preferat secventa

intregului exom) si neuroimagingistica (RMN cerebral cu protocol de epilepsie). In anumite cazuri, poate fi nevoie de evaluare metabolica si investigatii imunologice.

Tratament

Prognosticul si optiunile de tratament difera de la persoana la persoana. In majoritatea cazurilor crizele nu dispar si copilul nu prezinta o dezvoltare neurologica normala. Exista optiuni terapeutice variate precum terapia anticonvulsivanta, dieta cetogena, dar si tratament chirurgical precum chirurgia epilepsiei-resectia ariei cerebrale afectate sau stimulare vagala, stimulare cerebrala profunda, si calosotomie. (chirurgie paliativa). In cazul unei etiologii genetice, pot exista tratamente tintite pentru cauza genetica specifica.

Protocoale de urgenta individualizate-pentru controlul crizelor

Medicul trebuie sa recomande un protocol de tratament individualizat pentru situatii de urgenta, cu mar fi crizele prelungite. Este important ca fiecare pacient sa prezinte un plan standardizat de tratament in situatii de criza. In cazul in care exista un regres cognitiv se recomanda reevaluarea neurologica complete, cu efectuare video EEG pentru a exclude un status epileptic non-convulsivant sau alte patologii.

Comorbiditati

70% dintre copii vor prezenta intarziere cognitive la diagnostic sim ai mult de 50% prezinta afectarea concomitenta a comportamentului, cu hiperactivitate, atacuri de furie si agresivitate. Alte comorbiditati frecvent intalnite sunt tulburarile de somn, tulburari gastrointestinale (de obicei constipatie), tulburari respiratorii (pneumonie de aspiratie), probleme ortopedice (scolioza), afectare motorie (paralizie cerebrala) si tulburari de spectru autist, pe langa altele

Rata de mortalitate este de 5% si pacientii cu SGL pot prezenta o moarte prematura. Aceasta se datoreaza mortii subite in somn intalnite in epilepsie, stus epileptic, traumatisme dupa crize atone sau patologii cerebrale asociate.

Reanalizati impactul crizelor, a tratamentului si a comorbiditatilor asupra:

- Activitatilor din viata de zi cu zi
- Starea generala

- sanatate psihica
- sanatate fizica
- independenta
- somn
- starea biologica
- comportament

Oferiti pacientului sau aparatorului:

- Sfaturi despre "starea confuzionala" asociata episoadelor de status epileptic non-convulsivant
- Plan de actiune impotriva crizelor pentru crizele prelungite sau care apar in cluster
- Efecte adverse ale medicatiei, in special la modificarea tratamentului
- Evaluare etiologica si sfat genetic daca este posibil
- Suport educational la scoala/liceu in timpul scolarizarii
- Suport pentru pacient, aparator care sa includa evaluari neurologice, support psihiatric ;
- Moarte subita in epilepsie si managementul riscului cazaturilor



Autori: Katia Santoro (LGS association Italy), Barbara Nicol (association Epilpesy Spain); Dr. Angel Aledo-Serrano (Ruber International Hospital, Madrid, Spain). Sprijinul acordat de Comisia Europeana pentru producerea acestei publicatii nu constituie aprobarea continutului care reflecta doar opiniile autorilor, iar comisia nu poate fi considerata responsabila pentru orice actiune ce poate rezulta din informatiile continute in aceasta brosură.



Co-funded by the European Union



SINDROMUL LENNOX-GASTAUT

De asemenea cunoscut ca SGL

Generalitati

Sindromul Lennox-Gastaut(SGL) este un sindrom epileptic rar. Niciun copil nu se naste cu acest diagnostic, el debuteaza in timp, intr-o anumita perioada a dezvoltarii psihomotorii si are o etiologie genetica sau structurala.

Copiii si adultii diagnosticati cu Lennox-Gastaut prezinta simptome similare: a) crize cu debut in copilarie; b) crize cu semiologie diferita; c) CVU lent pe traseul EEG si intarziere in dezvoltarea motorie/cognitive. Desi 70% dintre acestia prezinta aceste simptome la diagnostic, acestea nu sunt necesare pentru un diagnostic cert.

Cat de intalnit este SGL?

Sindromul Lennox-Gastaut reprezinta 3-4% din toate cazurile de epilepsie diagnosticate in populatia pediatrica si 1-2% din populatia generala diagnosticata cu epilepsie.

Cand apar primele simptome?

Sindromul Lennox-Gastaut debuteaza intre 2-7 ani, dar poate fi diagnosticat si la copii mai mici sau mai mari. Majoritatea copiilor prezinta debutul la varsta de 6 ani.

Care sunt tipurile de crize intalnite in SGL?

Orice tip de crize se pot intalni in acest sindrom. Pentru o definitie completa a tipurilor de crize puteti viziona EpiCARE tipuri de crize sau www.epilepsydiagnosis.org. Tipul caracteristic de crize din sindromul Lennox-Gastaut sunt:

-crize tonice : corpul, membrele superioare si membrele inferioare devin incordate/rigide si in hiperextensie. Aceste tipuri apar de obicei in timpul somnului non-REM.

-crize atone: scaderea tonusului muscular asociata cu pierderea tonusului postural, astfel copilul cade. De asemenea se poate observa caderea anterioara a capului. Aceste crize au uneori si o componenta tonica, fiind incadrate ca si crize tonico-atone.

-crize tonico-clonice generalizate. Acestea sunt crize izolate sau apar ca si continuare a altor crize. Copilul pierde starea de constienta, in faza tonica prezinta rigiditate, ulterior prezinta miscari ritmice, clonice.(faza clonica). Aceste crize dureaza 1-3 minute si de obicei dureaza pana cand copilul isi revine complet.

-absente atipice: o criza diferita, atipica, neobisnuita,

comparata cu o criza de absenta tipica. Copilul este aresponsiv si se opreste din activitate pentru cateva secunde. Aceste crize dureaza mai mult decat absentele tipice si se coreleaza cu alte modificari pe traseul EEG: CVU lent generalizat

- status epileptic non-convulsivant(SENK) : crize prelungite(de obicei cu semiologie de absenta atipica) care pot dura minute, ore, zile in unele cazuri. Aceste crize nu se pot exclude fara efectuarea unui video-EEG, de obicei cu durata 12-24 ore.

-crize mioclonice: contractie musculara brusca, ritmica a unui muschi sau al unui grup de muschi, de obicei pe ambele parti ale corpului.

Este SGL asociate cu alte patologii cerebrale preexistente?

Crizele pot fi foarte frecvente si de mai multe tipuri in fiecare zi.

Cum pot varia crizele si traseul EEG de-a lungul timpului?

Poate exista o perioada de remisie a crizelor, insa acestea pot sa reapara. Intre 30-50% dintre copii cu spasme infantile(Sindrom West), vor dezvolta sindrom Lennox-Gastaut si 80-90% dintre copiii cu Lennox-Gastaut vor continua as prezinte crize in perioada de adult. Aproape 70% dintre copiii cu SGL nu vor mai prezenta CVU lent(<3 Hz) pe traseul EEG la maturitate. Odata cu cresterea in varsta a copiilor, tipul de crize se poate schimba. Aproape toti adultii diagnosticati cu Lennox-Gastaut prezinta crize tonice.

Cei mai multi dintre pacientii cu Lennox Gastaut vor prezenta pe traseul EEG la un moment dat ritmuri rapide paroxistice (10-20 Hz), preponderent in somnul non-REM. Odata ce copiii cresc, tipurile de crize se pot schimba. Majoritatea adultilor diagnosticati cu SGL prezinta crize tonice.

Rata de mortalitate este de 5% si pacientii cu SGL pot prezenta o moarte prematura. Aceasta se datoreaza mortii subite in somn intalnite in epilepsie, stus epileptic, traumatisme dupa crize atone sau patologii cerebrale asociate.

Ce alte probleme prezinta copiii diagnosticati cu SGL, pe langa epilepsie?

70% dintre copii vor prezenta intarziere cognitive la diagnostic sim ai mult de 50% prezinta afectarea concomitenta a comportamentului, cu hiperactivitate, atacuri de furie si agresivitate. Alte comorbiditati frecvent intalnite sunt tulburarile de somn, tulburari gastrointestinale (de obicei constipatie), tulburari respiratorii (pneumonie de aspiratie), probleme ortopedice (scolioza), afectare motorie (paralizie cerebrala) si tulburari de spectru autist, pe langa altele

Rata de mortalitate este de 5% si pacientii cu SGL pot prezenta o moarte prematura. Aceasta se datoreaza mortii subite in somn intalnite in epilepsie, stus epileptic, traumatisme dupa crize atone sau patologii cerebrale asociate.

Care sunt modalitatile de tratament in SGL?

Prognosticul si optiunile de tratament difera de la persoana la persoana. In majoritatea cazurilor crizele nu dispar si copilul nu prezinta o dezvoltare neurologica normala. Exista optiuni terapeutice variate precum terapia anticonvulsivanta, dieta cetogena, dar si tratament chirurgical precum chirurgia epilepsiei-resectia ariei cerebrale afectate sau stimularea vagala, stimularea cerebrala profunda, si calosotomie. (chirurgie paliativa). In cazul unei etiologii genetice, pot exista tratamente tintite pentru cauza genetica specifica.

Care este protocolul de urgenta pentru crize?

Medicul tau ar trebuie sa iti ofere sfaturi in ceea ce priveste un protocol de tratament individualizat pentru situatii de urgenta, cu mar fi crizele prelungite. Este important ca fiecare pacient sa prezinte un plan standardizat de tratament in situatii de criza. In cazul in care exista un regres cognitiv se recomanda reevaluarea neurologica complete, cu efectuare video EEG pentru a exclude un status epileptic non-convulsivant sau alte patologii.

Care este protocolul de urgenta?

Este important ca fiecare copil cu SGL sa prezinta un plan de tratament individualizat pentru crize. Crizele prelungite reprezinta un pericol pentru sanatatea copilului si trebuie tratate imediat.

Despre ce ar trebui sa intreb medicul?

- Sfaturi despre "starea confuzionala" asociata episoadelor de status epileptic non-convulsivant
- Plan de actiune impotriva crizelor pentru crizele prelungite sau care apar in cluster
- Efecte adverse ale medicatiei, in special la modificarea tratamentului
- Evaluare etiologica si sfat genetic daca este posibil
- Suport educational la scoala/liceu in timpul scolarizarii
- Suport pentru pacient, apartinator care sa includa evaluari neurologice, suport psihiatric ;
- Moarte subita in epilepsie si managementul riscului cazaturilor

Pentru suport pacienti, contact:

Fundatia pentru Sindromul Lennox-Gastaut

Website: www.lgsfoundation.org

Email: info@lgsfoundation.org



Associazione Famiglie LGS Italia

email: info@associazionelgs.it

website: www.associazionelgs.it



Associazione
Famiglie
LGS Italia

Contact: Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia" - Centrul de expertiza de Boli Rare Neurologice Pediatriche
oseaua Berceni 10, Bucure ti 041914
<https://spital-obregia.ro/>
<https://bolirare-obregia.ro/>
0770 419 542



Autori: Katia Santoro (LGS association Italy), Barbara Nicol (association Epilpesy Spain); Dr. Angel Aledo-Serrano (Ruber International Hospital, Madrid, Spain). Sprijinul acordat de Comisia Europeana pentru producerea acestei publicatii nu constituie aprobarea continutului care reflecta doar opiniile autorilor, iar comisia nu poate fi considerata responsabila pentru orice actiune ce poate rezulta din informatiile continute in aceasta brosură.



Co-funded by the European Union

