

Hamartom Hipotalamic asociat cu epilepsie

Parcursul Pacientului

Debutul Simptomatologiei

- Râs/zâmbet, miscari de masticatie sau oculare; reflux. Râsul este de tip convulsivant - crize gelastice - și indică un hamartom hipotalamic.
- Comportamente de tip ADHD, inclusiv impulsivitate și «furie hipotalamică».
- Comportamente de tip autist; întârziere/declin cognitiv, deoarece creierul este în mod constant perturbat de semnalele epileptogene.
- Odata cu dezvoltarea copilului, de obicei între vârsta de 4 și 10 ani, epilepsia progresează spre crize focale și generalizate.
- Memorie doar de scurta durata și dificultăți de procesare.
- Tulburari de ritm nictemeral.
- Unii pacienți prezintă perturbari endocrinologice precum pubertatea precoce, dereglari hormonale (tulburări ale hormonilor sexuali), hipotiroidism, panhipopituitarism, deficit staturo-ponderal de cauza hormonală și obezitate hipotalamică.

1

Diagnostic

Adesea diagnosticat greșit. Pediatrii nu recunosc episoadele de râs/plâns ca fiind convulsive. Miscarile gurii și ale globilor oculari pot fi confundate cu ticurile. Datorita comorbidităților care afectează comportamentul și a întârzierilor cognitive, pacienții sunt adesea diagnosticați inițial cu ADHD, tulburare de spectru autist sau alte tulburări de învățare și/sau comportamentale. Un procent semnificativ dintre pacienții cu HH care se prezintă cu pubertate precoce se numără printre pacienții diagnosticați precoce. EEG și Video EEG nu sunt indicate intrucat crizele gelastice sunt rareori prezente.

2

Tratament

Pubertatea precoce este de obicei bine controlată prin medicație. Crizele gelastice sunt de obicei refractare la medicația anticonvulsivă, deși convulsiile secundare pot fi mai bine controlate din punct de vedere medical. Intervenția chirurgicală pentru deconectarea sau distrugerea HH pare a fi singura modalitate de a opri sau de a reduce convulsiile permanente. După intervenția chirurgicală, convulsiile și comorbiditățile necesită adesea un tratament continuu și pot exista efecte secundare din cauza intervenției chirurgicale în sine.

3

Chirurgie

Sunt diferite tehnici chirurgicale care vizează deconectarea sau ablația HH cu un oarecare succes, în funcție de tipul de HH. Operația Gamma Knife are o rată de succes bună pentru pacienții cu HH mai mici, cu un risc scăzut de complicații. Ablația cu laser are de asemenea o rată mare de succes - încetarea mai rapidă a convulsiilor comparativ cu operația Gamma Knife, dar cu un risc mai mare de complicații. Termocoagularea stereoatactica eficientă în Japonia și în unele centre europene. Chirurgia endoscopică sau transcalosală poate fi indicată în cazul HH mai mari (gigante).

4

Monitorizare

Reevaluarea neurologica a convulsiilor, dar și testări cognitive, endocrinologice și neuropsihologice anuale/bianuale. HH este o afecțiune cu multiple fațete care necesită un management multidisciplinar, având în vedere riscul de efecte secundare chirurgicale.

5

NECESAR Recunoașterea faptului că (desi uneori subtile) manifestările epileptice sunt de tip convulsiv și nu comportamentale sau de reflux. Pacientul necesită un protocol specific RMN (secțiuni subtile) deoarece unele HHs sunt foarte mici și subtile și pot fi frecvent omise de către radiologi.

IDEAL În cazurile în care se suspectează un HH, un RMN aparent normal ar trebui să fie reexaminat de către un radiolog și un neurolog cu experiență în diagnosticarea HH. După stabilirea diagnosticului pacientul va fi redirectionat imediat către o echipă multidisciplinară aflată în cadrul unui centru specializat în tratarea epilepsiei.

NECESAR Scanare RMN conform protocolului specific. Echipă multidisciplinară experimentată, capabilă să răspundă preocupărilor/întrebărilor pacientului (o nemulțumire frecventă: «neurologul meu nu știa prea multe despre asta»). Analize specifice pentru a exclude problemele endocrinologice; Testele genetice trebuie luate în considerare, deoarece 5% din HH sunt cauzate de Sindromul Pallister Hall, un sindrom cu o mutație pe gena Gli3. Reevaluarea panelului de specialitate.

IDEAL Recomandarile trebuie să fie adaptate fiecărui pacient în parte, în funcție de tipul și aderența HH, mai degrabă decât oferirea tratamentului chirurgical preferat de către spitalul curant. Toate opțiunile trebuie discutate pentru a permite pacientului să ia decizii în cunoștință de cauză. bolnice za liječenje. Sve opcije se moraju razmotriti i omogućiti oboljelima da donesu informirani pristanak.

NECESAR Studiile sugerează cu cât se intervine mai repede chirurgical, cu atât mai bun este prognosticul pacientului. În cazul pacienților cu deficiențe cognitive semnificative, este inutilă amânarea intervenției pentru a încerca diferite combinații de medicamente anticonvulsivante, deoarece acestea aproape niciodată nu au efect asupra convulsiilor de tip gelastic.

IDEAL Intervenție chirurgicală în timp util. Protocoale prechirurgicale în ceea ce privește funcțiile endocrinologice, neuropsihologice și oftalmologice trebuie efectuate pentru a stabili o bază de referință înainte de operație. Reevaluări periodice postoperator.

NECESAR Multiple intervenții chirurgicale sunt adesea necesare. Chiar dacă intervenția chirurgicală are succes în ceea ce privește controlul convulsiilor, este probabil ca pacienții să aibă nevoie pe termen lung de sprijin educațional – profesor de sprijin, asistent ocupațional și logoped - în cadrul unui centru de specialitate. Intervenția chirurgicală poate provoca efecte secundare semnificative, în special endocrinologice și/sau probleme de memorie, care necesită monitorizare și gestionare pe termen lung. Pubertatea poate declanșa reapariția/înrăutățirea simptomatologiei convulsive și comportamentale.

IDEAL Abordarea multidisciplinară trebuie să continue, intrucat maximizarea calității vieții înseamnă mult mai mult decât controlul convulsiilor. Echipa ar trebui să sprijine educatorii copilului și să țină legătura cu serviciile de sănătate mintală pentru copii și adolescenți atunci când este necesar: - HH este un sindrom cu multiple fațete, cu multe comorbidități și ar trebui să fie gestionat ca atare. Facilitarea tranziției de la serviciile de pediatrie la cele dedicate adulților, pentru a sprijini independența, integrarea socială, ocuparea forței de muncă și sănătatea mintală.