

Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 20

Γνωστό και ως: σύνδρομο r(20), r(20) syndrome, r(20), Ring 20, RC20

Περίληψη

Στο σύνδρομο r(20) ένα από τα δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 20 έχει σχηματίσει έναν δακτύλιο αντί για την τυπική γραμμική δομή χρωμοσώματος (εικόνα 1). Ο λόγος για τον οποίο οι άκρες του χρωμοσώματος ενώνονται για να σχηματιστεί ο δακτύλιος δεν είναι κατανοητός. Επίσης, δεν είναι κατανοητό πώς ο σχηματισμός του δακτυλίου επηρεάζει τη λειτουργία των γονιδίων στο χρωμόσωμα 20 και αλλού. Συνέπεια του δακτυλιοειδούς αυτού σχηματισμού είναι η εμφάνιση φαρμακοανθετικής επιληψίας, συνήθως κατά την πρώιμη παιδική ηλικία. Η επιληψία στο πλαίσιο αυτού του συνδρόμου σχετίζεται με: παρουσία πολλαπλών τύπων κρίσεων, χαρακτηριστικά ΗΕΓ ευρήματα, νοητική υστέρηση και προβλήματα συμπεριφοράς που μπορεί να είναι προσδευτικά. Οι ασθενείς μπορεί να απευθυνθούν σε ψυχολόγους ή ψυχιάτρους με προβλήματα συμπεριφοράς πριν από την έναρξη της επιληψίας. Η διάγνωση του συνδρόμου r(20) συχνά καθυστερεί επειδή οι γιατροί δε σκέφτονται να ελέγξουν τα χρωμοσώματα σε άτομα που δεν έχουν νοητική αναπηρία πριν από την έναρξη της επιληψίας. Ένας άλλος λόγος για τη συχνά καθυστερημένη διάγνωση είναι ότι ο μοριακός καρυότυπος, τα γονιδιακά panel, η αλληλούχηση των εξονίων ή του γονιδιώματος που εξετάζονται όταν υπάρχει υποψία γενετικής επιληψίας, δεν μπορούν να ανιχνεύσουν το σχηματισμό δακτυλίων καθώς δεν υπάρχει έλλειψη ή διπλασιασμός υλικού DNA. Απαιτείται διενέργεια απλού καρυότυπου για να γίνει η διάγνωση.

Η πλειοψηφία των ατόμων με σύνδρομο r(20) εμφανίζουν μωσαϊκισμό για την παρουσία του δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος. Τα επίπεδα μωσαϊκισμού μπορεί να διαφέρουν στους ιστούς. Σε γενικές γραμμές, υψηλότερο ποσοστό μη φυσιολογικών κυττάρων σχετίζεται με την έναρξη των κρίσεων σε μικρότερη ηλικία, αλλά αυτό δεν ισχύει για όλους. Εάν όλα/πολλά κύτταρα έχουν δακτυλιοειδές χρωμόσωμα20, το άτομο τείνει να επηρεάζεται πιο σοβαρά. Το σύνδρομο r(20) δεν είναι συνήθως κληρονομικό, αλλά τα προσβεβλημένα άτομα και οι οικογένειες θα πρέπει να παραπέμπονται σε κλινικό γενετιστή για εκτίμηση και συμβουλευτική.

Συχνότητα και Επιπολασμός

Το σύνδρομο r(20) είναι μια σπάνια διαταραχή και οι εκτιμήσεις για τη συχνότητα εμφάνισης και τον επιπολασμό είναι άγνωστες, καθώς δεν έχουν πραγματοποιηθεί πληθυσμιακές μελέτες για τον έλεγχο καρυότυπου στη φαρμακοανθεκτική επιληψία στις σχετικές ηλικιακές ομάδες. Είναι πιθανό να υπάρχουν άτομα με επιληψία στα οποία το σύνδρομο παραμένει αδιάγνωστο ή έχουν λάβει εσφαλμένη διάγνωση.

Διάγνωση συνδρόμου r(20)

Η διάγνωση απαιτεί κλινική υποψία με βάση τον ηλεκτροκλινικό φαινότυπο που περιγράφεται παρακάτω και διενέργεια απλού καρυότυπου. Ο μωσαϊκισμός στα λεμφοκύτταρα μπορεί να είναι χαμηλός έως και 0,5% σε σοβαρά προσβεβλημένα άτομα.

Επομένως, συνιστάται να εξεταστούν τουλάχιστον 100 κύτταρα εάν υπάρχει κλινική υποψία για το σύνδρομο. Πολλά εργαστήρια εξετάζουν συνήθως 30 κύτταρα σε ανάλυση καρυότυπου ρουτίνας.

Ηλικία Έναρξης

Συνήθως οι επιληπτικές κρίσεις ξεκινούν νωρίς στην παιδική ηλικία, περί την έναρξη της σχολικής ηλικίας, ωστόσο τα συμπτώματα μπορεί επίσης να εμφανιστούν νωρίτερα, στην εφηβεία ή στην πρώιμη ενήλικη ζωή. Το σύνδρομο r(20) δεν σχετίζεται με δυσμορφικά χαρακτηριστικά και τα άτομα δεν έχουν νοητική υστέρηση πριν από την έναρξη της επιληψίας. Υπάρχει συνήθως μια αιφνίδια έναρξη κρίσεων χωρίς ξεκάθαρο εκλυτικό παράγοντα. Πολλοί άνθρωποι βιώνουν μια αλλαγή στη συμπεριφορά πριν ή περί την έναρξη των κρίσεων που εκδηλώνεται με μειωμένη προσοχή και συγκέντρωση, παρορμητικότητα και άλλα προβλήματα συμπεριφοράς.

Τύποι κρίσεων

Χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου r(20) είναι:

Εστιακές κρίσεις με επηρεσμό του επιπέδου συνείδησης

- Στην αρχή εμφανίζονται συχνά κατά την διάρκεια του ύπνου. Μπορεί να εκδηλωθούν ως σύντομες αφυπνίσεις με λήψη χαρακτηριστικής στάσης των άκρων με ή χωρίς υπερκινητική συμπεριφορά. Το άτομο μπορεί να ξυπνάει ξαφνικά, να κάθεται και να παρουσιάζει σύντομες μη φυσιολογικές κινήσεις (δυσκαμψία ή μη φυσιολογική στάση) των χεριών και των ποδιών του με φωνές/ κραυγές πριν κοιμηθεί ξανά. Αυτά τα επεισόδια μπορεί να συμβαίνουν πολλές φορές τη νύχτα και να θεωρηθούν εσφαλμένα ως « νυχτερινός τρόμος». Συχνά περιγράφονται ως επιληπτικές κρίσεις μετωπιαίου λοβού, αν και είναι πιθανό να εμπλέκονται πιο διευρυμένα δίκτυα. Τα γεγονότα μπορεί να είναι υπερκινητικά ή να χαρακτηρίζονται από αφύπνιση με ήπιες κινητικές εκδηλώσεις ή να είναι σύντομα επεισόδια αφύπνισης με φόβο και σύγχυση.
- Επεισόδια κατά τη διάρκεια της ημέρας όπου το άτομο εμφανίζεται φοβισμένο, συγχυτικό και δεν ανταποκρίνεται φυσιολογικά.
- Χαρακτηριστικό γνώρισμα των εστιακών κρίσεων στο σύνδρομο r(20) είναι οι παραισθήσεις που προκαλούν τρόμο. Για παράδειγμα, οι ασθενείς μπορεί να βλέπουν καρχαρίες να κολυμπούν από πάνω τους, φωτιές, αράχνες ή μεγάλες μαύρες τρύπες. Αυτά μπορεί να θεωρηθούν εσφαλμένα ως μη επιληπτικά συμβάντα. Οι ασθενείς ενδέχεται να μην αναφέρουν αυτά τα συμπτώματα εάν δεν ερωτηθούν στοχευμένα για αυτά.
- Μερικές φορές οι άνθρωποι μπορεί να έχουν επιληπτικές κρίσεις σε ώσεις με σύντομα μεσοδιαστήματα φυσιολογικού επιπέδου συνείδησης μεταξύ πολλών γεγονότων.

Τονικοκλονικές κρίσεις – Αυτές μπορεί να εμφανιστούν μεμονωμένα ή ως εξέλιξη των εστιακών κρίσεων

Μη σπασμωδικό status epilepticus (NCSE) – Πρόκειται για

παρατεταμένες εστιακές κρίσεις με διαταραχή του επιπέδου συνείδησης που μπορεί να διαρκέσουν πολλά λεπτά έως και ώρες (σπάνια ημέρες). Συχνά εμφανίζονται αργά το απόγευμα και νωρίς το βράδυ.

Άλλοι τύποι κρίσεων περιλαμβάνουν μυοκλονικές ή ατονικές κρίσεις – και οι δύο τύποι κρίσεων μπορεί να οδηγήσουν σε ξαφνικές πτώσεις.

Πώς αλλάζουν οι τύποι των κρίσεων με την πάροδο του χρόνου

Οι νυχτερινές εστιακές κρίσεις είναι συχνά ο πρώτος τύπος κρίσεων. Τα άτομα με σύνδρομο r(20) μπορεί να περάσουν από περιόδους όπου έχουν πολλαπλές, ανθεκτικές στη θεραπεία επιληπτικές κρίσεις διαφόρων τύπων σε καθημερινή βάση. Αυτό μπορεί να σχετίζεται με σημαντική διανοητική και συμπεριφορική έκπτωση, μία επιληπτική εγκεφαλοπάθεια του συνδρόμου r(20). Αυτές οι περιόδους τείνουν να είναι περισσότερο πρόβλημα τα πρώτα χρόνια μετά την παρουσίαση των συμπτωμάτων. Αργότερα κατά την πορεία της νόσου, οι κρίσεις μπορεί να είναι λιγότερο συχνές και μπορεί να αλλάξουν με την πάροδο του χρόνου έχοντας ένα πιο προβλέψιμο, εξατομικευμένο μοτίβο. Η πλήρης ύφεση των επιληπτικών κρίσεων για παρατεταμένες περιόδους (χρόνια) φαίνεται να είναι σπάνια, με τους περισσότερους ανθρώπους να έχουν επιληπτικές κρίσεις στην ενήλικη ζωή.

Ηλεκτροεγκεφαλογραφικά (ΗΕΓ) χαρακτηριστικά

Το σύνδρομο r(20) σχετίζεται με χαρακτηριστικά διακριτά ΗΕΓ ευρήματα. Αυτά περιλαμβάνουν παρατεταμένης διάρκειας ρυθμική δραστηριότητα με επικράτηση στις μετωπιαίες και κροταφικές περιοχές με συχνή συσχέτιση με αιχιμόμορφα κύματα και αιχμές. Αυτή η δραστηριότητα μπορεί να είναι ετερόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη. Μπορεί να υπάρχουν σύντομες εκφορτίσεις ευρέων αιχμών και βραδέων κυμάτων στην μετωπιαία περιοχή χωρίς εμφανή κλινική συμπτωματολογία. Κατά τη διάρκεια περιόδων μη σπασμωδικού status epilepticus, αυτή η δραστηριότητα μπορεί να αυξηθεί σε εύρος και να επεκταθεί και στα δύο ημισφαίρια.

Θεραπεία

Οι επιληπτικές κρίσεις συνήθως δεν ανταποκρίνονται σε φαρμακευτική, διατροφική ή νευροδιεγερτική αντιμετώπιση και δεν υπάρχει προς το παρόν επίσημες συστάσεις για τη θεραπεία στο σύνδρομο r(20). Υπάρχουν αναφορές για την αποτελεσματικότητα της κετογονικής δίαιτας και της διέγερσης του πνευμονογαστρικού νεύρου σε μεμονωμένες περιπτώσεις. Ωστόσο, άλλες περιπτώσεις δεν ανταποκρίνονται σε αυτές τις θεραπείες και δεν υπάρχουν επαρκή σχετικά στοιχεία.

Η πολυθεραπεία θα πρέπει να αποφεύγεται καθώς αυξάνει τον κίνδυνο παρενεργειών και δεν είναι πιθανό να βελτιώσει τον έλεγχο των κρίσεων.

Δεν είναι συχνά απαραίτητο να αντιμετωπίζονται όλα τα επεισόδια NCSE, που μπορεί να διαρκέσουν λεπτά, ώρες ή ακόμα και ημέρες, καθώς οι ασθενείς συνήθως ανακάμπτουν χωρίς παρέμβαση. Η χρήση φαρμάκων διάσωσης (έκτακτης ανάγκης) μπορεί να είναι αναποτελεσματική και εάν χρησιμοποιείται τακτικά μπορεί να προκαλέσει καταστολή και να επηρεάσει σημαντικά την ποιότητα ζωής.

Σύνδρομο αιφνίδιου απροσδόκητου θανάτου στην επιληψία (SUDEP) έχει καταγραφεί σε αυτό το σύνδρομο και ως εκ τούτου πρέπει να λαμβάνεται υπόψιν πριν την απόφαση για μη συνταγογράφηση φαρμάκων.

Εξατομικευμένα πρωτόκολλα έκτακτης ανάγκης

Εξατομικευμένα πλάνα θεραπείας είναι σημαντικό να υπάρχουν για παρατεταμένες κρίσεις: σπασμωδικό status epilepticus και μη σπασμωδικό status epilepticus.

Συννοσηρότητες

- Μέχρι την έναρξη των επιληπτικών κρίσεων, η ανάπτυξη φαίνεται να είναι φυσιολογική. Ωστόσο συχνά ακολουθεί μια ταχεία έκπτωση της διανοητικής λειτουργίας. Οι δεξιότητες που κατακτήθηκαν προηγουμένως μπορεί να χαθούν. Αυτή η αναπτυξιακή παλινδρόμηση ποικίλλει από απώλεια ορισμένων δεξιοτήτων αλλά παραμονή στο φυσιολογικό εύρος των νοητικών δεξιοτήτων έως σημαντική απώλεια δεξιοτήτων, συμπεριλαμβανομένου δυσκολιών στην κινητικότητα και απώλειας των λειτουργιών του λόγου και της γλώσσας. Το σύνδρομο r(20) σχετίζεται με επιληπτική εγκεφαλοπάθεια σε περιόδους ανεπαρκούς ελέγχου των κρίσεων.
- Είναι πιθανό να απαιτείται υποστήριξη στο σχολείο/ πανεπιστήμιο και στο χώρο εργασίας. Έχουν αναφερθεί προβλήματα συμπεριφοράς όπως ξεσπάσματα επιθετικότητας πριν και/ή μετά από μια επιληπτική κρίση. Πολλά άτομα αναπτύσσουν αυτιστικά χαρακτηριστικά. Η πρόβλεψη του πόσο σοβαρά προβλήματα μάθησης και συμπεριφοράς θα υπάρχουν στο μέλλον δεν είναι δυνατή κατά την έναρξη της επιληψίας.
- Συνολικά, περίπου οι μισοί ασθενείς μπορεί να έχουν δείκτη νοημοσύνης μέσα στο φυσιολογικό εύρος των ενηλίκων αλλά πολλοί από αυτούς μπορεί να είχαν σχετική έκπτωση στις γνωστικές τους ικανότητες κατά την παιδική ηλικία.

Εξετάστε τον αντίκτυπο των επιληπτικών κρίσεων, των φαρμάκων & των συννοσηροτήτων σε:

- Καθημερινές δραστηριότητες
- Συνολική ευημερία
- Ψυχική υγεία
- Φυσική υγεία
- Ανεξαρτησία
- Συμπεριφορά

Παρέχετε στον ασθενή και/ή στον φροντιστή:

- Συμβουλές ασφαλείας ειδικά για τη «συγχυτική κατάσταση» που σχετίζεται με επεισόδια NCSE
- Διαχείριση κινδύνων SUDEP
- Γενετική συμβουλευτική
- Μέσα υποστήριξης ασθενών, φροντιστών και εργοδοτών (νευροψυχολογική αξιολόγηση, καθοδήγηση, πιθανή ψυχιατρική υποστήριξη)

Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 20

Γνωστό και ως: σύνδρομο r(20), r(20) syndrome, r(20), Ring 20, RC20

Περίληψη

Στο σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 20 ένα από τα δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 20 έχει σχηματίσει έναν δακτύλιο αντί την τυπική γραμμική δομή χρωμοσώματος (εικόνα 1). Το γιατί οι άκρες του χρωμοσώματος ενώνονται μεταξύ τους για να σχηματίσουν τον δακτύλιο δεν είναι κατανοητό. Δεν είναι επίσης κατανοητό πώς ο σχηματισμός του δακτυλίου επηρεάζει τη λειτουργία των γονιδίων του χρωμοσώματος 20. Η συνέπεια του σχηματισμού του δακτυλίου είναι μια δύσκολα ελεγχόμενη επιληψία, συνήθως με έναρξη στην πρώιμη παιδική ηλικία. Συχνά σχετίζεται με εμφάνιση διανοητικής αναπηρίας και προβλήματα συμπεριφοράς που μπορεί να είναι προοδευτικά. Μερικές φορές τα προβλήματα συμπεριφοράς μπορεί να εμφανιστούν πριν από την επιληψία. Η διάγνωση του συνδρόμου r(20) συχνά καθυστερεί επειδή οι γιατροί μπορεί να μην εξετάσουν το ενδεχόμενο ελέγχου των χρωμοσωμάτων σε άτομα που δεν έχουν νοητική αναπηρία πριν από την έναρξη της επιληψίας.

Ένας άλλος λόγος για τη διαγνωστική καθυστέρηση είναι ότι οι σύγχρονες μέθοδοι ελέγχου για ανωμαλίες χρωμοσωμάτων, όπως ο μοριακός καρυότυπος των χρωμοσωμάτων, είναι καλύτερες στο να ανιχνεύουν μικρές αλλαγές στα χρωμοσώματα, αλλά μπορεί να μην ανιχνεύσουν το σχηματισμό δακτυλίων. Για τη διάγνωση της πάθησης πρέπει λοιπόν να ζητηθεί μια παλαιότερη εξέταση (εξέταση απλού καρυότυπου) όπου τα χρωμοσώματα εξετάζονται στο μικροσκόπιο. Μπορεί να μην έχουν όλα τα κύτταρα του σώματος ένα δακτυλιοειδές χρωμόσωμα. Όταν μόνο ένα ποσοστό κυττάρων έχει το χρωμόσωμα δακτυλίου 20, αυτό ονομάζεται μωσαϊκισμός. Γενικά, υψηλότερο ποσοστό μη φυσιολογικών κυττάρων σχετίζεται με την έναρξη των κρίσεων σε μικρότερη ηλικία, αλλά αυτό δεν ισχύει για όλους. Εάν όλα τα κύτταρα έχουν χρωμόσωμα δακτυλίου 20, το άτομο τείνει να επηρεάζεται πιο σοβαρά. Το σύνδρομο r(20) δεν είναι συνήθως κληρονομικό, αλλά τα άτομα που επηρεάζονται θα πρέπει να αναζητήσουν γενετική συμβουλευτική εάν επιθυμούν να δημιουργήσουν δική τους οικογένεια.

Πόσο σύνηθες είναι το σύνδρομο r(20)

Αυτή είναι μια σπάνια διαταραχή και δεν γνωρίζουμε πόσο συχνή είναι. Είναι πιθανό να υπάρχουν άτομα με επιληψία στα οποία το σύνδρομο παραμένει αδιάγνωστο ή να έχουν λάβει εσφαλμένη διάγνωση.

Πότε εμφανίζονται τα πρώτα συμπτώματα

Συνήθως οι επιληπτικές κρίσεις ξεκινούν από την πρώιμη παιδική ηλικία, συνήθως περίπου τη στιγμή που τα παιδιά ξεκινούν το σχολείο. Ωστόσο μπορεί να εμφανιστούν και συμπτώματα νωρίτερα, στην εφηβεία ή στην πρώιμη ενήλικη ζωή. Σε αντίθεση με πολλές χρωμοσωμικές διαταραχές, τα άτομα με σύνδρομο r(20) έχουν φυσιολογική εμφάνιση και δεν έχουν νοητική

υστέρηση πριν από την έναρξη της επιληψίας. Συνήθως υπάρχει μια ξαφνική έναρξη κρίσεων επιληψίας χωρίς κανένα ξεκάθαρο έναυσμα. Πολλοί άνθρωποι βιώνουν μια αλλαγή στη συμπεριφορά πριν ή γύρω από την έναρξη της κρίσης, που εκδηλώνεται με μειωμένη προσοχή και συγκέντρωση, παρορμητικότητα και άλλα προβλήματα συμπεριφοράς.

Ποιά είναι τα είδη επιληψίας στο σύνδρομο r(20)

Μπορεί να παρατηρηθούν αρκετοί διαφορετικοί τύποι κρίσεων. Για τους αποδεκτούς ορισμούς των τύπων επιληπτικών κρίσεων, ανατρέξτε στο φυλλάδιο τύπων επιληπτικών κρίσεων EpiCARE ή στο www.epilepsydiagnosis.org. Χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου r(20) είναι:

Εστιακές κρίσεις με επηρεσμό του επιπέδου συνείδησης

Στην αρχή εμφανίζονται συχνά κατά την διάρκεια του ύπνου. Το άτομο μπορεί να ξυπνάει ξαφνικά, να κάθεται, και να παρουσιάζει σύντομες μη φυσιολογικές κινήσεις (δυσκαμπτη ή μη φυσιολογική στάση) των χεριών και των ποδιών του και μπορεί να φωνάζει πριν κοιμηθεί ξανά. Αυτά τα επεισόδια μπορεί να συμβαίνουν πολλές φορές τη νύχτα και να θεωρηθούν εσφαλμένα ως « νυχτερινός τρόμος».

- Επεισόδια κατά τη διάρκεια της ημέρας όπου το άτομο εμφανίζεται φοβισμένο, μπερδεμένο και δεν ανταποκρίνεται φυσιολογικά.

-Χαρακτηριστικό γνώρισμα των εστιακών κρίσεων στο σύνδρομο r(20) είναι οι παραισθήσεις που προκαλούν τρόμο. Για παράδειγμα, οι ασθενείς μπορεί να βλέπουν καρχαρίες να κολυμπούν από πάνω τους, φωτιές, αράχνες ή μεγάλες μαύρες τρύπες. Αυτά μπορεί να θεωρηθούν εσφαλμένα ως μη επιληπτικά συμβάντα.

- Μερικές φορές οι άνθρωποι μπορεί να έχουν πολλές επιληπτικές κρίσεις που συμβαίνουν η μία μετά την άλλη με σύντομες περιόδους φυσιολογικής επίγνωσης/συμπεριφοράς μεταξύ των γεγονότων.

Τονικοκλονικές κρίσεις – Αυτές μπορεί να εμφανιστούν μεμονωμένα ή να εξελιχθούν από εστιακές κρίσεις.

Μη σπασμωδικό status epilepticus (NCSE) – Πρόκειται για παρατεταμένες εστιακές κρίσεις με μείωση της επίγνωσης/συνείδησης που μπορεί να διαρκέσουν πολλά λεπτά έως ώρες (σπάνια ημέρες). Συχνά εμφανίζονται αργά το απόγευμα και νωρίς το βράδυ.

Άλλοι τύποι επιληπτικών κρίσεων περιλαμβάνουν μυοκλονικές κρίσεις (γρήγορες συσπάσεις μυών) ή ατονικές κρίσεις (απώλεια μυϊκού τόνου) – και οι δύο τύποι κρίσεων μπορεί να οδηγήσουν σε ξαφνικές πτώσεις.

Σχετίζεται το σύνδρομο r(20) με άλλα

επιληπτικά σύνδρομα

Οι επιληψίες μπορούν να οριστούν ως σύνδρομα με βάση τους διαφορετικούς τύπους επιληπτικών κρίσεων, τα ηλεκτροεγκεφαλογραφικά χαρακτηριστικά, την ηλικία έναρξης ή με βάση την αιτία, εάν είναι γνωστή, καθώς και τις συνυπάρχουσες παθήσεις (βλ. άλλα προβλήματα παρακάτω). Το σύνδρομο r(20) είναι ένα σύνδρομο επιληψίας από μόνο του καθώς έχει χαρακτηριστικά γνωρίσματα με συγκεκριμένη γενετική αιτία.

Πόσο συχνές είναι συνήθως οι επιληπτικές κρίσεις στο σύνδρομο r(20)

Οι κρίσεις μπορεί να είναι πολύ συχνές με πολλαπλά επεισόδια ανά ημέρα.

Πώς μπορεί να αλλάξουν οι επιληπτικές κρίσεις με την πάροδο του χρόνου

Οι νυχτερινές εστιακές κρίσεις είναι συχνά ο πρώτος τύπος κρίσεων. Τα άτομα με σύνδρομο r(20) μπορεί να περάσουν από περιόδους όπου έχουν πολλαπλές, πολύ δύσκολες στον έλεγχο επιληπτικές κρίσεις διαφόρων τύπων σε καθημερινή βάση. Αυτό μπορεί να σχετίζεται με σημαντική διανοητική και συμπεριφορική έκπτωση. Αυτές οι περίοδοι τείνουν να είναι περισσότερο πρόβλημα τα πρώτα χρόνια μετά την παρουσίαση. Αργότερα κατά τη διάρκεια της επιληψίας οι κρίσεις μπορεί να είναι λιγότερο συχνές και μπορεί να αλλάξουν με την πάροδο του χρόνου έχοντας ένα πιο προβλέψιμο μοτίβο ειδικό για το κάθε άτομο. Η πλήρης διακοπή επιληπτικών κρίσεων για παρατεταμένες περιόδους (χρόνια) φαίνεται να είναι σπάνια, με τους περισσότερους ανθρώπους να έχουν επιληπτικές κρίσεις στην ενήλικη ζωή.

Ποια άλλα προβλήματα εκτός από την επιληψία επηρεάζουν τα άτομα με r(20) σύνδρομο

Μέχρι την έναρξη των επιληπτικών κρίσεων, η παιδική ανάπτυξη φαίνεται να είναι φυσιολογική, ωστόσο συχνά ακολουθεί μια ταχεία μείωση της νοητικής λειτουργίας. Οι δεξιότητες που αποκτήθηκαν προηγουμένως μπορεί να χαθούν. Αυτή η μείωση της νοητικής ικανότητας ποικίλλει από απώλεια ορισμένων δεξιοτήτων, αλλά παραμονή στο φυσιολογικό εύρος της νοητικής λειτουργίας, έως σημαντική απώλεια δεξιοτήτων, συμπεριλαμβανομένων δυσκολιών στην κινητικότητα και απώλειας των λειτουργιών του λόγου και της γλώσσας. Όταν αυτή η έκπτωση συσχετίζεται με επιληψία ονομάζεται επιληπτική εγκεφαλοπάθεια. Όταν το σύνδρομο r(20) είναι πολύ βαρύ, μπορεί να εκδηλωθεί σε μερικούς ανθρώπους ως μια μορφή παιδικής άνοιας.

Είναι πιθανό να απαιτείται υποστήριξη στο σχολείο/πανεπιστήμιο και στο χώρο εργασίας. Έχουν αναφερθεί προβλήματα συμπεριφοράς όπως κρίσεις επιθετικότητας πριν και/ή μετά από μια κρίση. Τα άτομα μπορεί επίσης να λάβουν διάγνωση

αυτισμού. Η πρόβλεψη του πόσο σοβαρά προβλήματα μάθησης και συμπεριφοράς θα υπάρχουν στο μέλλον δεν είναι δυνατή κατά την έναρξη της επιληψίας.

Ποιες είναι οι θεραπευτικές επιλογές για το σύνδρομο r(20)

Οι επιληπτικές κρίσεις τυπικά δεν ανταποκρίνονται στη θεραπεία και δεν υπάρχει προς το παρόν συνιστώμενη θεραπεία για το σύνδρομο r(20). Η θεραπεία συνήθως περιλαμβάνει τη χρήση αντιεπιληπτικών φαρμάκων, αν και η διέγερση του πνευμονογαστρικού νεύρου ή/και η κετογονική διατροφή έχουν αποδειχθεί χρήσιμα σε ορισμένες περιπτώσεις. Οι ασθενείς με σύνδρομο r(20) δεν είναι κατάλληλοι για χειρουργική επέμβαση εγκεφάλου.

Ποιο είναι το πρωτόκολλο έκτακτης ανάγκης για τις κρίσεις

Ο γιατρός σας μπορεί να σας δώσει ειδική θεραπεία για καταστάσεις έκτακτης ανάγκης καθώς οι παρατεταμένες κρίσεις μπορεί να είναι επικίνδυνες για την υγεία και πρέπει να αντιμετωπιστούν αμέσως. Είναι σημαντικό κάθε άτομο να έχει ένα εξατομικευμένο πλάνο θεραπείας για έκτακτες ανάγκες.

Τι θα μπορούσα να ρωτήσω το γιατρό μου ή τη νοσοκόμα ειδικευμένη στην επιληψία

- Συμβουλές για την ασφάλεια ειδικά κατά την «κατάσταση σύγχυσης» που σχετίζεται με επεισόδια NCSE
- Ένα εξατομικευμένο πλάνο φαρμακευτικής αγωγής για παρατεταμένες ή επαναλαμβανόμενες κρίσεις
- Παρενέργειες της φαρμακευτικής αγωγής ιδιαίτερα κατά την αλλαγή θεραπείας
- Γενετική συμβουλευτική
- Συνεργασία με το σχολείο ή το πανεπιστήμιο για υποστήριξη κατά τη διάρκεια της εκπαίδευσης
- Μέσα υποστήριξης ασθενών, φροντιστών και εργοδοτών, συμπεριλαμβανομένης νευροψυχολογικής αξιολόγησης, καθοδήγησης πιθανής ψυχιατρικής υποστήριξης
- Διαχείριση κινδύνου αφινίδιου απροσδόκητου θανάτου στην επιληψία (SUDEP).

Για στήριξη ασθενών επικοινωνήστε με:

Ring20 Research and Support UK CIO
www.ring20researchsupport.co.uk
ring20@ring20researchsupport.co.uk

