

Синдром Леннокса-Гасто

Також відомий як СЛГ

Огляд

Синдром Леннокса-Гасто (скор. - СЛГ) є рідкісним синдромом епілепсії. Ніхто не народжується з СЛГ, але він може розвиватися з часом, у певний нейророзвитковий період, і головним чином через генетичні та структурні етіології.

Діти та дорослі з СЛГ мають схожі електроклінічні особливості: а) напади, що починаються в дитинстві; б) більше одного типу нападів; в) повільні спайк-хвильові комплекси на ЕЕГ та затримку розвитку/когнітивні порушення.

Поширеність і захворюваність

СЛГ становить близько 3-4% усіх дітей з епілепсією та 1-2% від загальної кількості людей з епілепсією.

Діагностика СЛГ

Діагностика СЛГ базується на основних електроклінічних ознаках: більше ніж один тип нападів, зазвичай включаючи тонічні напади під час сну; повільні спайк-хвильові розряди на ЕЕГ (крім пароксизмальної швидкої активності під час сну) та затримка розвитку/когнітивні порушення. Зазвичай синдром проявляється, як резистентна до препаратів епілепсія.

Вік початку захворювання

СЛГ зазвичай з'являється у віці від 2-х до 7-ми років, але може спостерігатися у дітей старшого та молодшого віку. У більшості дітей діагноз встановлюється до 6-ти років. Треба сказати, що наявність основних ознак СЛГ не є універсальною та стабільною, і вони можуть еволюціонувати з інших синдромів епілепсії та, навпаки, переходити в них.

Типи нападів, які можуть бути

Під час СЛГ можуть спостерігатися будь-які типи нападів. Для прийнятих визначень типів нападів дивіться інформаційний листок EpiCARE або на сайті www.epilepsydiagnosis.org. Характерні для синдрому Леннокса-Гасто та більш поширені такі напади:

- тонічні напади: тіло, руки або ноги раптово стають жорсткими або напруженими в позі розгинання. Зазвичай виникають під час non-REM сну.
- атонічні/дроп атаки: втрата м'язового тону, що зазвичай призводить до того, що людина падає, майже, як маріонетка без ниток, на підлогу. Може також спостерігатися падіння голови вперед. Іноді такі напади включають тонічний компонент і позначаються як тоніко-атонові напади.
- генералізовані тоніко-клонічні напади: можуть

виникати ізольовано або розвиватися як продовження інших типів. Людина втрачає свідомість, м'язи напружуються (тонічна фаза), після чого спостерігаються ривкові рухи (клонічна фаза). Ці типи нападів зазвичай тривають від 1 до 3 хвилин і потребують більш тривалого часу для відновлення.

- атипів абсанси: означає, що це інший, незвичайний або нетиповий вид нападів у порівнянні з типовими абсансами. Особа ні на що не реагує і має поведінкову зупинку протягом кількох секунд. Ці напади тривають довше, ніж типові абсанси, і можуть мати інші ознаки, при цьому ЕЕГ показує повільну генералізовану спайк-хвильову активність.

- неконвульсивний епілептичний статус (НКЕС): це тривалі напади (здебільшого з ознаками атипів абсансів), які можуть тривати від кількох хвилин до годин, а в деяких випадках навіть днів.

- міоклонічні: короткі раптові посмикування м'яза або групи м'язів, зазвичай з обох сторін тіла одночасно.

Як змінюються типи нападів з часом?

Наразі не існує високоефективних методів лікування СЛГ. Напади можуть увійти в ремісію, але також можуть повторюватися. Від 30% до 50% дітей з інфантильними спазмами (раніше відомими як синдром Веста) з часом розвинуть СЛГ, а 80-90% дітей з СЛГ продовжуватимуть мати напади у дорослому віці. До 70% дітей з СЛГ з часом більше не показуватимуть повільні спайк-хвилі на ЕЕГ. З віком у дітей можуть змінюватися типи нападів. Проте майже всі дорослі з СЛГ мають тонічні напади.

Особливості ЕЕГ

Спостерігаються повільні генералізовані спайк-хвилі (<2,5-3 Гц) на ЕЕГ. Для порівняння: генералізована спайк-хвильова активність є швидкою при ідіопатичних генералізованих епілепсіях (>3 Гц).

Більшість пацієнтів з СЛГ у якийсь момент свого життя демонструватимуть пароксизмальні швидкі ритми (10-20 Гц) на ЕЕГ, головним чином під час сну без швидких рухів очей (non-REM).

Оцінка перед лікуванням

Пацієнти з СЛГ потребують комплексної та швидкої оцінки для встановлення основної етіології та, за можливості, точного лікування, особливо на початку клінічних проявів. Найважливішими діагностичними дослідженнями в цьому напрямку є генетичне тестування (бажано секвенування всього екзому) та нейровізуалізація (МРТ високого розрішення з протоколом для епілепсії). У деяких конкретних випадках може бути необхідним проведення оцінки метаболічних функцій, а також нейроімунологічних досліджень.

Лікування

Треба визнати, що прогноз, а отже й варіанти лікування, можуть значно відрізнятись у різних людей. Повне одужання з відсутністю нападів та нормальним розвитком є рідкісним для дитини з синдромом Леннокса-Гасто. Існують різні варіанти лікування, включаючи протинападкові препарати (ПНП), кетогенну дієту, а також хірургічні методи, такі як резекція епілептогенної зони (в деяких випадках – радикальний варіант), стимуляція блукаючого нерва, глибока стимуляція мозку та калозотомія (паліативні операції). У разі генетичних етіологій до частини пацієнтів можуть бути застосовані таргетовані лікувальні методи, спрямовані на основне генетичне захворювання.

Індивідуальні протоколи невідкладної допомоги – план дій при нападах

Клініцист повинен рекомендувати конкретне лікування або протокол (план дій при нападах) для екстрених ситуацій, таких як тривалі напади. Важливо, щоб кожна людина мала індивідуалізований план лікування для надзвичайних випадків. У разі погіршення когнітивних функцій вкрай необхідно повторно оцінити клінічну ситуацію, зазвичай за допомогою тривалого відео-ЕЕГ-моніторингу, щоб виключити неконвульсивний епілептичний статус або інші проблеми.

Супутні захворювання

Доведено: 70% дітей мають когнітивні порушення на момент діагнозу, а понад 50% - поведінкові коморбідні розлади, такі як гіперактивність, напади гніву або агресія. Інші поширені супутні коморбідності, що суттєво впливають на стан пацієнта, включають порушення сну, проблеми з травленням (переважно закріпи), порушення дихання (такі як аспіраційні пневмонії), ортопедичні проблеми (наприклад, сколіоз), моторні порушення (такі як церебральний параліч) та аутистичні риси серед інших коморбідностей.

Рівень смертності становить 5%, і, на жаль, пацієнти з синдромом Леннокса-Гасто частіше помирають передчасно. Передчасна смерть при синдромі Леннокса-Гасто часто спричинена раптовою несподіваною смертю при епілепсії (SUDEP), епілептичним статусом, травмами після падінь під час нападів або основним захворюванням мозку.

Оцініть вплив нападів, препаратів та коморбідних розладів на:

- щоденну активність
- загальне самопочуття
- ментальне здоров'я
- фізичне здоров'я
- самостійність
- сон
- біологічне та психіатричне здоров'я
- поведінку

Надайте пацієнту та/або доглядачу:

- поради з безпеки, особливо щодо «конфузійного стану», пов'язаного з епізодами неконвульсивного епілептичного статусу
- персоналізований протокол невідкладного лікування (план дій при нападах) для тривалих або кластерних нападів.
- побічні ефекти медикаментів, особливо при зміні лікування
- етіологічне обстеження та генетичне консультування, якщо можливо
- взаємодію зі школою або коледжем для підтримки під час навчання
- потреби у підтримці пацієнта, доглядача та роботодавця, включаючи нейропсихологічне обстеження, консультації, потенційну психіатричну підтримку
- ризик раптової несподіваної смерті при епілепсії (SUDEP) та управління ризиком падінь



Автори: Katia Santoro (LGS association Italy), Barbara Nicol (association Epilpesy Spain) and Dr. Angel Aledo-Serrano (Міжнародна лікарня Рубер, Мадрид, Іспанія). Підтримка Європейської Комісії у виробництві цієї публікації не означає схвалення її змісту, який відображає виключно погляди авторів, і Комісія не несе відповідальності за будь-яке використання інформації, що міститься в ній.

Синдром Леннокса-Гасто

Також відомий як СЛГ

Огляд

Синдром Леннокса-Гасто — це рідкісний синдром епілепсії. Ніхто не народжується з СЛГ, проте він може розвинутися з часом через різні причини, головним чином - структурні аномалії мозку або генетичні стани.

Діти та дорослі з СЛГ мають схожі ознаки: напади, що починаються в дитинстві; більше одного типу нападів; повільні спайк-хвилі на ЕЕГ та затримку розвитку/когнітивні порушення. Додамо, що хоча у приблизно 70% випадків такі ознаки є під час діагностики СЛГ, це не є суто необхідним для встановлення діагнозу.

Наскільки поширений СЛГ?

СЛГ становить від 3% до 4% усіх дітей з епілепсією та від 1% до 2% усіх людей з епілепсією.

Коли вперше з'являються симптоми?

СЛГ зазвичай проявляється у віці від 2-х до 7-ми років, але може спостерігатися у старших і молодших дітей. У більшості дітей він встановлюється до 6-ти років.

Які типи нападів спостерігаються при СЛГ?

При СЛГ можуть бути будь-які типи нападів. Для прийнятих визначень типів нападів дивіться інформаційний листок EpiCARE про типи нападів або на сайті www.epilepsydiagnosis.org.

Напади, характерні для синдрому Леннокса-Гасто та більш поширені:

- тонічні напади — тіло, руки або ноги раптово стають жорсткими або напруженими;

- атонічні/падінні напади — втрата м'язового тону, що зазвичай призводить до того, що людина падає, майже, як лялька без ниток, на підлогу. Це також може стосуватися голови, яка раптово падає вперед.

- генералізований тоніко-клонічний напад – може виникати ізольовано або розвиватися як продовження інших типів нападів. Особа втрачає свідомість, м'язи напружуються (тонічна фаза), спостерігаються ривкові рухи (клонічна фаза). Ці типи нападів зазвичай тривають від однієї до трьох хвилин і потребують більше часу для відновлення.

- атипів абсанси – означає, що цей тип нападів відрізняється від інших, вони незвичайні або нетипові порівняно з типовими абсансами. Це тип генералізованих нападів із початком у обох півкулях мозку.

- неконвульсивний епілептичний статус – це тривалі генералізовані напади з порушенням свідомості, які можуть тривати від кількох хвилин до годин, а в деяких випадках навіть днів. Ці напади неможливо виключити без тривалого

відео-ЕЕГ-моніторингу, бажано з реєстрацією протягом 12-24 годин.

- міоклонічні — короткі раптові посмикування м'язу або групи м'язів, зазвичай з обох сторін тіла одночасно.

Чи пов'язаний СЛГ з основними захворюваннями мозку?

СЛГ викликаний багатьма різними причинами, головним чином структурними (деформації розвитку кори головного мозку або перенатальні травми серед інших) або генетичними (CDKL5, CHD2, dup15 серед багатьох інших). Тож важливо провести швидку діагностичну оцінку пацієнтів після початку захворювання, щоб спробувати виявити причину і, за можливості, розпочати цілеспрямоване лікування (прецизійні методи лікування або хірургічні втручання). Крім того, СЛГ може бути наслідком інших епілептичних синдромів, особливо епілептичних спазмів (раніше названих синдромом Веста).

Як часто трапляються напади при СЛГ?

Напади можуть стати дуже частими з кількома типами і стати щоденними подіями.

Як можуть змінюватися напади та ЕЕГ з часом?

Напади з часом можуть зникати, але також можуть повторюватися в деяких випадках. Від 30% до 50% дітей з інфантильними дитячими спазмами можуть в подальшому мати СЛГ, а 80-90% дітей з СЛГ продовжуватимуть мати напади й в дорослому віці. В той же час, до 70% дітей з СЛГ у дорослому віці більше не показуватимуть повільних спайк-хвиль (<3 Гц) на ЕЕГ.

Більшість людей з СЛГ у певний момент свого життя демонструють пароксизмальні швидкі ритми (10-20 Гц) на ЕЕГ, переважно під час фази сну без швидких рухів очей (non-REM). Зі зростанням дітей типи нападів можуть змінюватися. Доведено, що майже всі дорослі з СЛГ мають тонічні напади.

Які інші проблеми, окрім епілепсії, впливають на людей з СЛГ?

70% дітей на момент діагностики мають когнітивні порушення, а понад 50% - поведінкові коморбідності, такі як гіперактивність, напади люті або агресія. Інші значущі коморбідності, які часто зустрічаються, включають порушення сну, проблеми з шлунково-кишковим трактом (переважно закрепил), порушення дихання (такі як аспіраційні пневмонії), ортопедичні проблеми (наприклад, сколіоз), моторні коморбідності (наприклад, церебральний параліч) та аутистичні ознаки серед інших.

Рівень смертності від СЛГ становить 5%, і люди з цим синдромом мають вищу ймовірність передчасної смерті. Така смерть при СЛГ часто пов'язана з раптовою несподіваною смертю при епілепсії (SUDEP), нападами епілепсії, а також травмами після падінь під час нападів або основним захворюванням мозку.

Які варіанти лікування для СЛГ?

Щодо прогнозу і, відповідно, варіантів лікування, то вони можуть значно відрізнятися у різних людей. Повне одужання з відсутністю нападів і нормальним розвитком, як правило, є рідкісним для дитини з СЛГ. Існують різні варіанти лікування, включаючи протинападкові препарати (ПНП), кетогенну дієту, а також хірургічні методи лікування, такі як резекція епілептогенної зони (в деяких випадках – радикальний варіант), стимуляція блукаючого нерва, глибока мозкова стимуляція та колезотомія (паліативні операції). У випадках генетичних етіологій можна застосувати таргетовані прецизійні методи лікування, спрямовані на основне генетичне захворювання, у певної частини пацієнтів.

Який протокол дій при нападах в екстрених випадках?

Ваш лікар обов'язково повинен надати рекомендації щодо конкретних методів лікування або протоколів (план дій при нападах) для екстрених ситуацій, таких як тривалі напади. Адаже у кожної людини з СЛГ має бути індивідуалізований план лікування на випадок надзвичайних ситуацій. У разі погіршення когнітивних функцій важливо повторно оцінити клінічну ситуацію, зазвичай з тривалим відео-ЕЕГ-моніторингом, щоб виключити неконвульсивний епілептичний статус або інші проблеми.

Що я маю запитати у свого лікаря?

- Поради щодо власної безпеки, особливо стосовно «сплутаного стану», пов'язаного з епізодами неконвульсивного епілептичного статусу
- Індивідуальний план невідкладного лікування для тривалих або кластерних нападів
- Побічні ефекти препаратів, особливо при зміні лікування
- Генетичне консультування
- Про взаємодію зі школою або коледжем для підтримки під час навчання

- Наявність потреб пацієнта, доглядача та роботодавця, включаючи нейропсихологічну оцінку, рекомендації, потенційну психіатричну підтримку

- Щодо раптової неочікуваної смерті при епілепсії (SUDEP) та про контроль ризиків падінь

*Translation - Translation agency MOVASVIT -
<https://movasvit.com/> Verification of the translation – Nataliya Pryanikova, Independent expert of the verification – Andriy Dubenko,
Translation validated by the ILAE Ukrainian chapter Переклад валідований Українською протиепілептичною лігою*

Для підтримки пацієнтів звертайтеся:

Фонд синдрому Леннокса-Гасто,

вебсайт: www.lgsfoundation.org

електронна пошта: info@lgsfoundation.org

Associazione Famiglie LGS Italia email:

info@associazionelgs.it вебсайт:

www.associazionelgs.it



Автори: Katia Santoro (LGS association Italy), Barbara Nicol (association Epilpesy Spain) and Dr. Angel Aledo-Serrano (Міжнародна лікарня Рубер, Мадрид, Іспанія). Підтримка Європейської Комісії у виробництві цієї публікації не означає схвалення її змісту, який відображає виключно погляди авторів, і Комісія не несе відповідальності за будь-яке використання інформації, що міститься в ній.