

## :: Zespół FIRES (zespół padaczkowy zależny od infekcji gorączkowej)

Orpha number: [ORPHA163703](#)

### **Definicja choroby:**

Zespół FIRES czyli zespół padaczkowy zależny od infekcji gorączkowej (ang. Febrile infection-related epilepsy syndrome, FIRES) opisano jako ciężką, potencjalnie śmiertelną encefalopatię padaczkową, która rozwija się u wcześniej zdrowych dzieci i nastolatków w przebiegu niespecyficznego infekcji gorączkowej.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania zespołu FIRES w Europie szacuje się na 1 na 100 tys. w populacji dzieci i młodzieży, a roczną zachorowalność na 1 na 1 milion.

### **Obraz kliniczny:**

Zespół FIRES zwykle rozwija się u dzieci między 3 a 15 rokiem życia, uprzednio zdrowych i prawidłowo rozwijających się. Zawsze jest następstwem banalnej infekcji przebiegającej z gorączką. Objawy kliniczne obejmują nagle pojawiające się częściowe napady padaczkowe. Przechodzą one w oporną na leczenie padaczkę ogniskową, przebiegającą z utratą pamięci, zaburzeniami poznawczymi i zaburzeniami zachowania. W niektórych przypadkach współwystępują choroby psychiatryczne i rzadko niepełnosprawność ruchowa. W opisanej grupie chorych obserwowano progresję objawów, mogącą prowadzić do stanu wegetatywnego, zaburzeń świadomości, a nawet śmierci.

### **Etiologia:**

W obecnym stanie wiedzy etiologia choroby nie jest znana. W patogenezie choroby podejrzewa się udział czynnika infekcyjnego, jednak konkretnych przyczyn nie udało się ustalić. Rozważa się także etiologię genetyczną, podobnie jak w zespole Dravet (zob. ten termin), jednak do tej pory nie zidentyfikowano żadnego genu sprawczego. W etiologii zespołu FIRES podejrzewano także czynnik immunologiczny, ze względu na podwyższony poziom pewnych przeciwciał autoimmunologicznych (takich jak VGKC, anty-GAD, anty-GluR-3) u niektórych chorych. Jednak u większości chorych przeciwciała te nie występują, a choroba jest oporna na immunoterapię. Jako potencjalny czynnik etiologiczny dyskutowano także choroby metaboliczne (takie jak encefalopatie mitochondrialne).

### **Diagnostyka:**



Diagnozę zespołu FIRES należy rozważać w przypadku nagle występujących opornych na leczenie napadów padaczkowych, pojawiających się kilka dni po infekcji gorączkowej u uprzednio zdrowych dzieci. Wyniki badania płynu mózgowo-rdzeniowego są prawidłowe lub stwierdza się niewielką pleocytozę bez obecności patogenów. Wykonywane w takich przypadkach badania w kierunku chorób metabolicznych są prawidłowe. Badanie MRI wykazuje zwykle niespecyficzne zmiany.

## **Diagnostyka różnicowa:**

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić zespół Dravet, zespół Alpersa, wczesnodziecięcą encefalopatię padaczkową typu 9 (ang. *epileptic encephalopathy early infantile 9*) lub padaczkę występującą u kobiet, z niepełnosprawnością intelektualną, spowodowaną mutacjami genu *PCDH19* (ang. *epilepsy female restricted with mental retardation*), infekcyjne i limbiczne zapalenie mózgu (np. z przeciwciałami anty VGKC lub receptorowi NMDA) i choroby metaboliczne (takie jak odpowiadająca na leczenie biotyną choroba zwojów podstawy, cytrulinemia) (zob. te terminy).

## **Postępowanie i leczenie:**

Pacjenci z zespołem FIRES wymagają natychmiastowej hospitalizacji. Włączane leczenie przeciwdrgawkowe często jest nieskuteczne. Najlepiej wydają się działać wysokie dawki fenobarbitalu i clobazamu. W ciężkich przypadkach barbiturany (dawki aż do wyciszenia napadów) są jedynym leczeniem opornego stanu padaczkowego, jakkolwiek indukcja śpiączki farmakologicznej z supresją napadów była związana z gorszym rokowaniem w zakresie funkcji poznawczych. Dieta ketogenna, zwłaszcza wcześnie wprowadzona, w niektórych przypadkach dawała dobre rezultaty.

## **Rokowanie:**

Rokowanie często jest złe, aczkolwiek u kilku pacjentów opisywano pełne wyzdrowienie.

**Recenzent-ekspert:** Dr Andreas VAN BAALEN

Aktualizacja: Lipiec 2012

Tłumaczenie: Grudzień 2015

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

