

:: Zespół drgawek dziecięcych i choreoatetozy

Orpha number: ORPHA31709

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Zespół drgawek dziecięcych i napadowej choreoatetozy (ICCA) jest chorobą neurologiczną, charakteryzującą się występowaniem drgawek w pierwszym roku życia (łagodne rodzinne dziecięce padaczki, zob. to hasło) oraz dyskineetycznych napadów choreoatetotycznych w dzieciństwie i okresie dojrzewania.

Epidemiologia:

Jest to rzadka choroba, której częstość występowania nie jest znana.

Opis kliniczny:

Łagodna rodzinna epilepsja dziecięca rozpoczyna się w 3 do 12 miesiącu życia; w wywiadzie stwierdza się występowanie drgawek tego typu rodzinie w przeszłości. Drgawkom nie towarzyszy gorączka, są one częściowe lub czasem uogólnione i zwykle ustępują po pierwszym roku życia. W dzieciństwie lub okresie dojrzewania u chorych wstępuje napadowa kinezygenna dyskinezja z częstymi i nawracającymi epizodami choreoatetotycznymi lub ruchami dystonicznymi, które trwają krócej niż minutę. Ataki wywołuje podjęcie dobrowolnych ruchów lub przestkach. Zostały opisane również związki z innymi zaburzeniami o charakterze napadowym, takimi jak migrena z aurą lub bez, migrena z porażeniem połowicznym, ataksja epizodyczna i tiki. Rozwój psychomotoryczny pozostaje w normie.

Etiologia:

Genetyczne loci zespołu drgawek dziecięcych i napadowej choreoatetozy zostały zlokalizowane na chromosomach 16p11.2-q12.1, 16q13-q22.1 oraz 3q29-29. Niedawno odkryto mutacje w genie kodującym przezbłonowe białko bogate w prolinę 2 (*PRRT2*), zlokalizowanym na chromosomie 16p11.2, u rodzin z zespołem ICCA. To białko membranowe oddziałuje z białkiem presynaptycznym SNAP-25, ale mechanizm powodujący tę chorobę pozostaje nieznany.

Metody diagnostyczne:



Rozpoznanie kliniczne opiera się przede wszystkim na obrazie dziecięcych napadów drgawek z łagodną zmianą, po których później następują napady kinezygennej dyskinezy. Rozpoznanie potwierdzone jest badaniami genetycznymi.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje inne dystonie napadowe, takie jak napadową dyskinezę wysiłkową oraz napadowe dyskinezy niekinezygenne (zob. te hasła) wywołane przez leki lub żywność (np. kofeinę i alkohol).

Poradnictwo genetyczne:

Występowanie zespołu ICCA może mieć charakter sporadyczny lub rodzinny; w tym drugim wypadku choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący i może mieć różną ekspresję w ramach jednej rodziny.

Postępowanie i leczenie:

W zwalczaniu napadów padaczkowych i dyskinezy w czasie aktywnej fazy zaburzenia skuteczne są leki przeciwpadaczkowe, głównie fenytoina lub karbamazepina,.

Rokowanie:

ICCA ma dobre rokowanie. Bez leczenia napady dyskinezy zwykle zanikają w wieku dorosłym.

Recenzent-ekspert: prof. F. Vigeveno

Aktualizacja: lipiec 2013

Tłumaczenie: listopad 2013

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.

