

:: Łagodna rodzinna padaczka dziecięca

Orpha number: ORPHA 306

Definicja choroby:

Łagodna rodzinna padaczka dziecięca (benign familial infantile epilepsy, BFIE) jest genetycznym zespołem padaczkowym. Cechują ją powtarzające się bezgorączkowe napady drgawek u zdrowych niemowląt między trzecim a ósmym miesiącem życia.

Epidemiologia:

Mimo iż z całego świata donoszono o przypadkach BFIE, jej częstość występowania i zapadalność pozostają nieznane. W serii przypadków z Argentyny wymieniono BFIE jako trzeci najczęstszy typ padaczki w pierwszych dwóch latach życia.

Opis kliniczny:

Napady drgawek występują zazwyczaj między trzecim a ósmym miesiącem życia w seriach (8–10 dziennie) powtarzających się krótkich (2–5 minut) napadów w ciągu kilku dni. Napady są zwykle ogniskowe, ale niekiedy mogą stać się uogólnione. U pacjentów stwierdza się bezruch, brak reakcji, odchylenie głowy w jedną stronę i (lub) obrót oka w jedną stronę, utkwione spojrzenie, mruganie powiekami, chrząkanie, sinicę, rozległą hipertonię i jednostronne lub dwustronne kloniczne szarpnięcia kończyn. W okresie międzynapadowym chorzy odzyskują pełną świadomość i aktywność. Rozwój psychomotoryczny jest prawidłowy. Regularnie stwierdza się występowanie tego rodzaju padaczki w rodzinie. Zaobserwowano zespół zwany rodzinnym zespołem drgawek dziecięcych i choreoatetozą (familial infantile convulsions and choreoathetosis, ICCA; zob. to hasło), w którym u pacjentów z BFIE w dzieciństwie i (lub) w okresie młodzieńczym występują ataki dyskinezy spontanicznie albo po różnorodnych bodźcach (np. wysiłek fizyczny, stres). W niektórych rzadkich przypadkach, BFIE powiązano z rodzinną lub spontaniczną migreną hemiplegiczną.

***Etiologia:**

BFIE jest genetycznie heterogenną chorobą. U większości chorych wykryto mutacje w genie dla bogatego w prolinę przezłonowego białka 2 (*PRRT2*) znajdującego się na 16p11.2. Jest to gen kodujący białko błonowe, które oddziałuje z presynaptycznym białkiem SNAP-25. Wykryto też mutacje w *SCN2A* (2q24.3), genie kodującym mózgowy kanał sodowy NaV1.2 i, rzadko, w *KCNQ2* (20q13.33) i *KCNQ3* (8q24), genach kodujących kanały potasowe. Ponadto, zidentyfikowano trzy inne loci chromosomowe zmapowane na chromosomach 19q, 16p i 1p.



Metody diagnostyczne:

Wywiad rodzinny może nakierować rozpoznanie, które opiera się na badaniu elektroencefalograficznym (EEG) i nagraniach wideo. EEG podczas napadu wykazuje, że częściowe napady pochodzą z okolicy ciemieniowo-potylicznej oraz że półkula, z której wywodzi się napad może się zmieniać. Napady mogą czasami się rozprzestrzeniać i obejmować całe mózgowie. Po serii napadów EEG wykazuje zlateralizowane potyliczno-ciemieniowe fale delta i iglice. Poza skupiskami, zapis EEG międzynapadowy w czasie czuwania i snu jest prawidłowy. Wyniki badań neurologicznych i obrazowania mózgowia (CT i (lub) MRI) w okresie między napadami są prawidłowe. Badania genetyczne potwierdzają rozpoznanie.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje łagodne rodzinne noworodkowe-niemowlęce drgawki (benign familial neonatal-infantile seizures, zob. to hasło), zespół padaczkowy z początkiem między okresem noworodkowym a niemowlęcym, który ma wspólne cechy kliniczne z BFIE, ale który jest wywołany głównie mutacjami w *SCN2A*. Inne rozpoznania różnicowe to łagodne nierodzinne napady drgawkowe niemowląt (benign non-familial infantile seizures), łagodne niemowlęce napady drgawkowe związane z łagodnym nieżytem żołądkowo-jelitowym (benign infantile seizures associated to mild gastroenteritis) oraz łagodna niemowlęca padaczka ogniskowa z iglicami w części centralnej (midline spikes) i falami podczas snu (benign infantile focal epilepsy with midline spikes and waves during sleep, BIMSE) (zob. te hasła).

Poradnictwo genetyczne:

BFIE dziedziczy się autosomalnie dominująco z niepełną penetracją.

Postępowanie i leczenie:

Po rozpoczęciu leczenia przeciwpadaczkowego (np. karbamazepiną, walpronianem, fenobarbitalem), objawy szybko ustępują i nie doniesiono o występowaniu innych rodzajów padaczki. U pacjentów z jednoznacznym wywiadem rodzinnym można odstawić leczenie po kilku miesiącach.

Rokowanie:

Rokowanie jest dobre. Napady drgawek z reguły ustępują po pierwszym roku życia i chorzy nie wykazują żadnych następstw neurologicznych.

Ekspert-recenzent: prof. F. Vigevano

Data: maj 2013

Tłumaczenie: grudzień 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.

