

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

אפילפסיה פרונטלית לילית משפחתית (Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode98784

הגדרת המחלה

הפרעה התקפית נדירה המתאפיינת בדיסטוניה סירוגית ו/או תנועות 'ריקודיות' בלתי רצוניות (choreoathetoid) המתרחשות בזמן השינה. צברי ההתקפים המוטוריים הינם לרוב סטריאוטיפיים וצפויים.

תקציר

אפידמיולוגיה

למעלה מ-100 משפחות תוארו בספרות עד כה. המחלה מתבטאת בזכרים ובנקבות באופן שווה.

תיאור קליני

גיל התפרצות המחלה נע בין 3 ל- 47 שנים (בדרך כלל < 20 שנה, עם נקודת שיא בתקופת הילדות). אפילפסיה פרונטלית לילית משפחתית (ADNFLE) מוגדרת על ידי אירועים מוטוריים שונים בעלי מורכבות ומשך גדלים והולכים, המתעוררים בזמן שינה ללא תנועת עיניים מהירות (non-rapid eye movement sleep, NREM), כולל תנועות סטריאוטיפיות קצרות-טווח (2-4 שניות) הכוללות את הגפיים, השרירים הציריים, ו/או הראש; התעוררות התקפית (paroxysmal arousals) המתאפיינת בהתעוררויות פתאומיות וקצרות (5-10 שניות) המלוות לעתים בתנועות סטריאוטיפיות, השמעת קולות, ובהלה; וכן התקפים חזקים (20-30 שניות), המציגים יציבה אסימטרית הנובעת ממתח או רפיון שרירים, או תנועות מורכבות (הבלטת האגן, דיווש, תנועות 'ריקודיות' ו'זריקה' של הגפיים). חלק מהחולים עלולים להדגים התנהגויות בלתי צפויות בעת ההתקף (ictal deambulatory behaviors) הקשורה לעתים קרובות להבעת פחד. תדירות ההתקפים שונה מאוד ונעה בין 5 התקפים ללילה ל-5 פעמים בשנה. החולה עלול לחוות הפרעות תנועה (dyskinesia) במהלך היום, התקפים כלליים ואורות (auras). יכולות אינטלקטואליות בדרך כלל שמורות או מעט נמוכות מהרגיל ותינתן תחלואה פסיכיאטרית נלווית. דיסקנדיה היפונגנית התקפית (PHD), שסווגה בעבר כסוג של דיסקנדיה התקפית, נחשבת כיום כ-ADNFLE.

אטיולוגיה

ADNFLE נובעת מליקוי בלולאות התלמו-קורטיקליות. הגנים המעורבים הם: $CHR1$, $DEPDC5$ (22q12.3), $KCNT1$ (9q34.3), $CHRNA2$ (8p21), $CHRNA4$ (20q13.33), $CHRNA2$ (1q21.3), $CHRNA4$ (20q13.33), $CABP4$ (11q13.2), (8q13).

טכניקות אבחון

האבחון מסתמך בעיקר על ההיסטוריה הקלינית החושפת לפחות את ארבעת הקריטריונים הבאים: אירוע מוטורי האורך פחות מ-2 דקות; השמעת קולות חסרי משמעות במהלך האפיזודה; חוויית אאורה טרם ההתקף המוטורי; היסטוריה של התקפים טונים-קלונים (tonic-clonic) במהלך השינה. האבחון מושג גם על ידי רישום ההתקפים באמצעות בדיקות שינה לילית המתועדות בווידיאו (V-PSG) ואישור באמצעות סקירה גנטית.

אבחנה מבדלת

אבחנה מבדלת כוללת דיסקנדיה התקפית, אפילפסיה משפחתית ממקור מוקדי (familial focal epilepsy) עם מוקדים שונים, תסמונת הרגליים העצבניות (restless feet syndrome), תנועות רגליים מחזוריות בשינה (PLMS), הפרעת התנהגות בשנת חלום ((REM sleep behavior disorders (RBD), התקפי חרדה ליליים, פאראסומניות ללא ריצודי עיניים מהירים (REM), תסמונת דום נשימה חסימתית, והפרעות התעוררות.



תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

ייעוץ גנטי

המחלה מועברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית עם חדירות בטווח של 60% עד 80%. תוארה הטרוגניות תוך-משפחתית גבוהה. ייתכנו מקרים ספורדיים.

ניהול וטיפול

הטיפול המועדף ב-ADNFLE כולל שימוש בקרבמזפין (1000-200 מ"ג/יום). קרבמזפין (carbamazepine) מבטל את ההתקפים ב-20% מהמקרים, ומעניק הקלה משמעותית (לפחות 50% פחות התקפים) ב-48% נוספים. ניתן להשתמש גם באוקסקרבמזפין (Oxcarbamazepine), טופיראמאט (topiramate) ואצטאזולאמיד (acetazolamide) (כטיפול נוסף). מדבקות עוריות של ניקוטין עשויות להועיל בחולים עמידים לטיפול סטנדרטי בתרופות נוגדות אפילפסיה. כינידין (Quinidine), חוסם תעלת אשלגן, דווח כתרופה פוטנציאלית רק בחולים בודדים שמחלתם כללה מוטציית KCNT1 המעורבת ב-ADNFLE ובאפילפסיה בגיל הרך עם התקפים בעלי מוקדים משתנים (EIMFS) עם התקפים מוקדיים נודדים (migrating focal seizures) (EIMFS). תיתכן התוויה לטיפול כירורגי בחולים שאינם מגיבים לתרופות, הן לטיפול בהתקפים והן להפרעות שינה הקשורות לאפילפסיה. בדיקות נירופסיכולוגיות והערכות פסיכיאטריות מומלצים לחולי ADNFLE.

פרוגנוזה

ADNFLE נמשכת כל החיים אך ללא התקדמות. עם הגעתו של חולה לגיל הביניים, ההתקפים עשויים להפוך קלים יותר פחות תדירים.

מבקר מומחה:

- דר הירוקאזו קוראהאשי (Dr Hirokazu KURAHASHI)
- פרופ שיניצ'י הירוסה (Pr Schinichi HIROSE)

עדכון אחרון: [תאריך 2019-09-01 00:00:00.0]

תאריך תרגום: [25.02.2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”