

:: Zespół ciągłego zapisu iglica-fala podczas wolnofalowego snu

Orpha number: 725

Definicja choroby:

Zespół ciągłego zapisu iglica-fala podczas wolnofalowego snu (ang. *continuous spikes and waves during sleep*, CSWS) jest rzadką encefalopatią padaczkową okresu dziecięcego charakteryzującą się napadami, zapisem elektroencefalograficznym (EEG) pod postacią elektrycznego stanu padaczkowego w czasie snu (ang. *electrical status epilepticus in sleep*, ESES) i regresem neuropoznawczym w przynajmniej 2 obszarach rozwoju.

***Epidemiologia:**

Częstość występowania jest nieznana. CSWS jest rzadkim schorzeniem dotyczącym 0,5-1,5% dzieci z padaczką (według niektórych badań), z przewagą płci męskiej nad żeńską w stosunku 3:2.

Opis kliniczny:

CSWS jest encefalopatią padaczkową związaną z wiekiem, której objawy rozwijają się z czasem. Po okresie prawidłowego lub tylko nieznacznie nieprawidłowego rozwoju, napady ujawniają się zwykle około 2-4 roku życia. Często są to napady jednostronne, toniczno-kloniczne lub kloniczne, typowo występują w czasie snu. Napady stają się częstsze, o cięższym przebiegu i oporne na leczenie, z zaznaczającym się pogarszaniem obrazu napadów, zapisu EEG i rozwoju (np. w sferze językowej, interakcji społecznych, ogólnej inteligencji, umiejętności ruchowych i zachowania) około 5-6 roku życia. W tym ostrym stadium napady (napady nieświadomości, kloniczne, toniczno-kloniczne i inne) oraz nieprawidłowości EEG są trudne do kontrolowania. Do spontanicznej poprawy napadów i cech EEG dochodzi przed okresem pokwitania, ale u większości pacjentów utrzymuje się ciężkie opóźnienie rozwoju.

Etiologia:

Wczesne zmiany rozwojowe, takie jak udary naczyniowe, w szczególności dotyczące wzgórza lub malformacje kory mózgowej, stwierdza się u około połowy pacjentów. Ostatnio z występowaniem CSWS wiąże się czynniki genetyczne, szczególnie mutacje genu *GRIN2A* (16p13.2).

***Metody diagnostyczne:**



Rozpoznanie opiera się na charakterystycznym przebiegu klinicznym (z napadami i regresem neuropoznawczym w przynajmniej 2 sferach) i zmianami w EEG. Główną cechą CSWC w zapisie EEG jest ESES. ESES charakteryzuje się wzmocnieniem padaczkopodobnych wyładowań w czasie przejścia z fazy czuwania do fazy snu, co prowadzi do (prawie) ciągłych, obustronnych lub czasami zlateralizowanych wolnych iglic i fal, występujących przez znaczną część snu bez szybkich ruchów gałek ocznych (ang. *non-rapid eye movement*, NREM). Badanie metodą rezonansu magnetycznego (MRI) wykonuje się w celu identyfikacji zmian w mózgu. Obecnie w praktyce klinicznej nie wykonuje się rutynowo badań genetycznych w kierunku mutacji genu *GRIN2A*, ale takie badanie jest dostępne w niektórych wyspecjalizowanych ośrodkach.

***Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje inne zespoły padaczkowe przebiegające ze wzmocnieniem aktywności padaczkopodobnej w czasie snu, takie jak zespół Landaua i Kleffnera, dziecięca łagodna padaczka potyliczna typu Panayiotopoulou i Gastauta oraz padaczka rolandyczna (zobacz te hasła).

***Poradnictwo genetyczne:**

Proponowany jest autosomalny dominujący sposób dziedziczenia w rodzinach z mutacją *GRIN2A*.

Postępowanie i leczenie:

Głównym celem leczenia jest kontrola napadów. Nie wiadomo czy poprawa zapisu EEG daje lepsze wyniki w dalszym rozwoju. Wysokie nocne dawki benzodiazepin, takich jak diazepam czy klobazam są skuteczne w zmniejszaniu ostrej lub podostrej aktywności padaczkopodobnej. Do najczęściej stosowanych leków przeciwpadaczkowych należą kwas walproinowy, lewetyracetam, lamotrygina i etosuksymid. Pomocne mogą okazać się kortykosteroidy, ale wiążą się z długotrwałymi działaniami ubocznymi. Leczenie chirurgiczne padaczki jest skuteczną terapią w wybranych przypadkach, nawet w przypadku obustronnych wyładowań padaczkopodobnych.

Rokowanie:

Mimo że napady i nieprawidłowości w zapisie EEG mają tendencję do normalizacji w okresie młodzieńczym, to jednak ogólne rokowanie co do rozwoju jest złe, ponieważ regres neuropoznawczy jest trwały w większości przypadków.

Recenzent-ekspert:

Dr Iván Sánchez Fernández i Dr Tobias Loddenkemper



Aktualizacja: kwiecień 2014

Tłumaczenie: październik 2015

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.

