

:: Lennox-Gastautov syndróm

Orpha číslo: ORPHA2382

Prehľad

Lennox-Gastautov syndróm (LGS) patrí do skupiny závažných detských epileptických encefalopatií. Incidencia ochorenia je odhadovaná na 1/1000000 obyvateľov ročne, prevalencia je 15/100000. LGS predstavuje 5-10% všetkých pacientov s epilepsiou, a 1-2% všetkých detských epilepsií. Ochorenie je definované ako kryptogénna alebo symptomatická generalizovaná epilepsia, ktorá je charakterizovaná nasledovnou triádou symptómov: závažné epileptické záchvaty (atypické absencie, axiálne tonické kŕče a náhle atonické alebo myoklonické kŕče), difúzna pomalá interiktálna hrotová vlna na elektroencefalograme (EEG) (<3 Hz) v bdelom stave a rýchle rytmické výbuchy („burst“) (10 Hz) počas spánku a spomalený mentálny vývoj asociovaný s poruchami osobnosti. Začiatok ochorenia je medzi 2. a 7. rokom života. Medzi charakteristické klinické prejavy LGS patria tonické záchvaty (17-92%), atonické záchvaty (26-56%) a atypické absencie (20-65%). Symptómy u kryptogénnej formy (20-30%) sa objavujú bez predchádzajúcej histórie alebo evidencie mozgovej patológie, kým symptomatický LGS (30-75%) je asociovaný s preexistujúcim poškodením mozgu v zmysle perinatálnej asfyxie, tuberóznej sklerózy, následkov meningoencefalitídy, kortikálnej dysplázie, poranenia hlavy a iných zriedkavých nádorov alebo metabolických ochorení. U menej ako 5% pacientov bola popísaná idiopatická forma. Diagnóza je založená na prítomnosti špecifických zmien na EEG. V prípade výskytu epilepsie s častými a krátkymi záchvatmi („motorické záchvaty typu minor“) objavujúcimi sa už počas detstva by sa malo uvažovať o možnú myoklonickú epilepsiu, benígnu atypickú parciálnu epilepsiu detstva, epileptickú absenciu s tonickým alebo atonickým komponentom, ESES syndróm, Landau-Kleffenerov syndróm, multifokálnu závažnú epilepsiu, Rettov syndróm, Angelmanov syndróm a ceroidnú lipofuscinózu, ktoré tvoria diferenciálnu diagnózu LGS. Liečba je problematická, nakoľko LGS je zvyčajne refraktérna na konvenčnú terapiu. Niektoré nové antiepileptiká (felbamate, lamotrigine, topiramate, levetiracetam) dokážu účinne kontrolovať záchvaty LGS. Rufinamide získal európsku autorizáciu v januári 2007. LGS je jedným z najzávažnejších epileptických syndrémov detstva, je všeobecne refraktérna na liečbu a často je asociovaný s intelektuálnym deficitom. Mortalita sa udáva okolo 5%, zriedkavo je však spojená so samotnou epilepsiou. Smrť je asociovaná s nehodami alebo epizódmi status epilepticus.

Odborný recenzent :

- Pr. Jaime CAMPOS-CASTELLÓ

Posledná úprava : November 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Eszter Hegyi



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net