



# Epilepsie- patofyziologie

Nemoc vznikající v epileptogenních sítích neokortikálních, thalamokortikálních, limbických a kmenových.

# Epilepsie-definice(ILAE 2014)

Epilepsie je onemocnění mozku, které je definované přítomností kterékoliv z následujících podmínek:

1. výskyt alespoň 2 neprovokovaných (nebo reflexních) záchvatů v odstupu více než 24 hodin
2. výskyt 1 neprovokovaného (nebo reflexního) záchvatu s více než 60% rizikem opakování podobných záchvatů
3. splnění kritérií dg konkrétního epileptického syndromu

# Epilepsie

- Skupina onemocnění, jejichž základním příznakem jsou recidivující záchvaty
- Opakované konvulzivní nebo nekonvulzivní záchvaty, způsobené fokálními nebo generalizovanými výboji v mozku
- Genetická predispozice, výchozí neuropatologické změny , chemicko-fyzikální alterace , kombinace faktorů

# Epilepsie

- Prevalence 500-2000 pacientů na 100 000 obyvatel ...v ČR asi 100 000 pacientů


- U dětí incidence 33-82/100000jedinců /rok

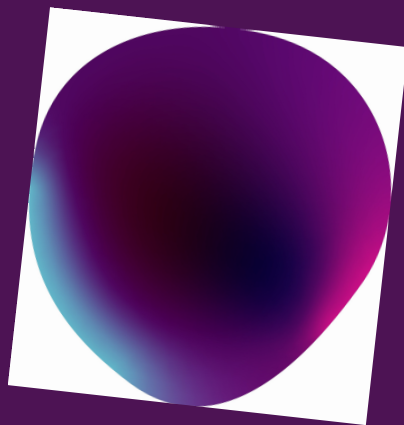
.... V ČR asi 20000dětí

- Dětský mozek náchylnější k manifestaci záchvatů, ale je větší pravděpodobnost úzdravy v porovnání s dospělými



Přechodný výskyt příznaků  
v důsledku nadměrné synchronizace abnormálního počtu elektrických potenciálů neuronů  
Naruší fyziologickou činnost mozku

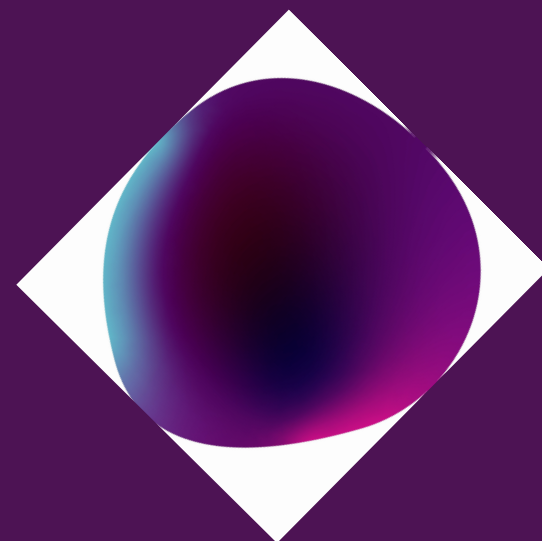
- 
- změny vědomí
  - změny motoriky
  - poruchy smyslové
  - poruchy autonomní
  - poruchy paměti, chování nebo duševní činnosti



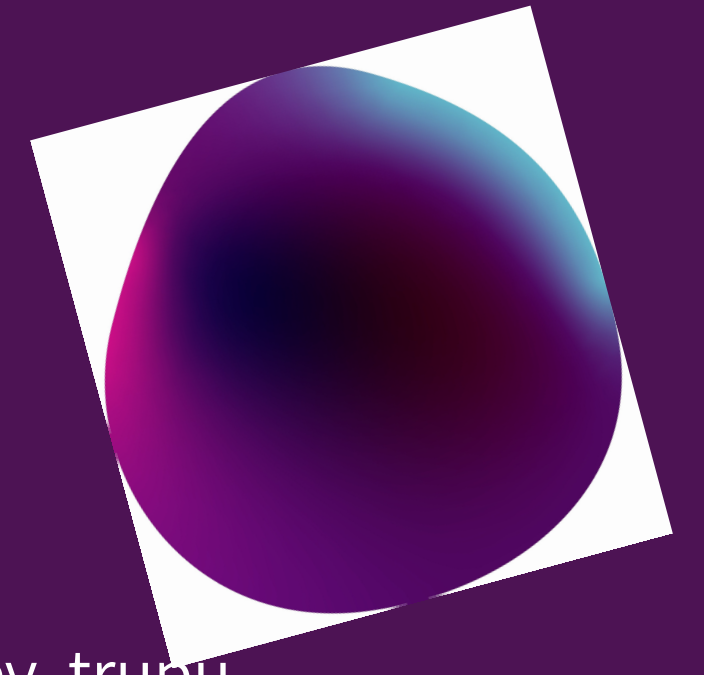
- Fokální záchvat bez poruchy vědomí
- Fokální záchvat s poruchou vědomí
- Fokální záchvat přecházející do bilaterálního tonicko-klonického
- Generalizovaný záchvat
  - motorické projevy
  - bez motorických projevů

# Stupně závažnosti


- epileptické výboje a záchvaty prolongované či následují v sérii za sebou, aniž by pacient nabyl vědomí po dobu 30 min
- Závažný stav, ohrožující život
- vyžaduje intenzivní péči





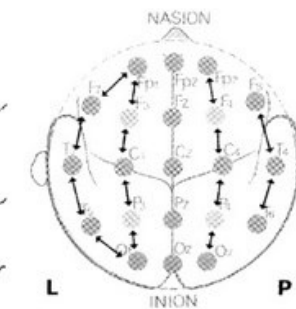
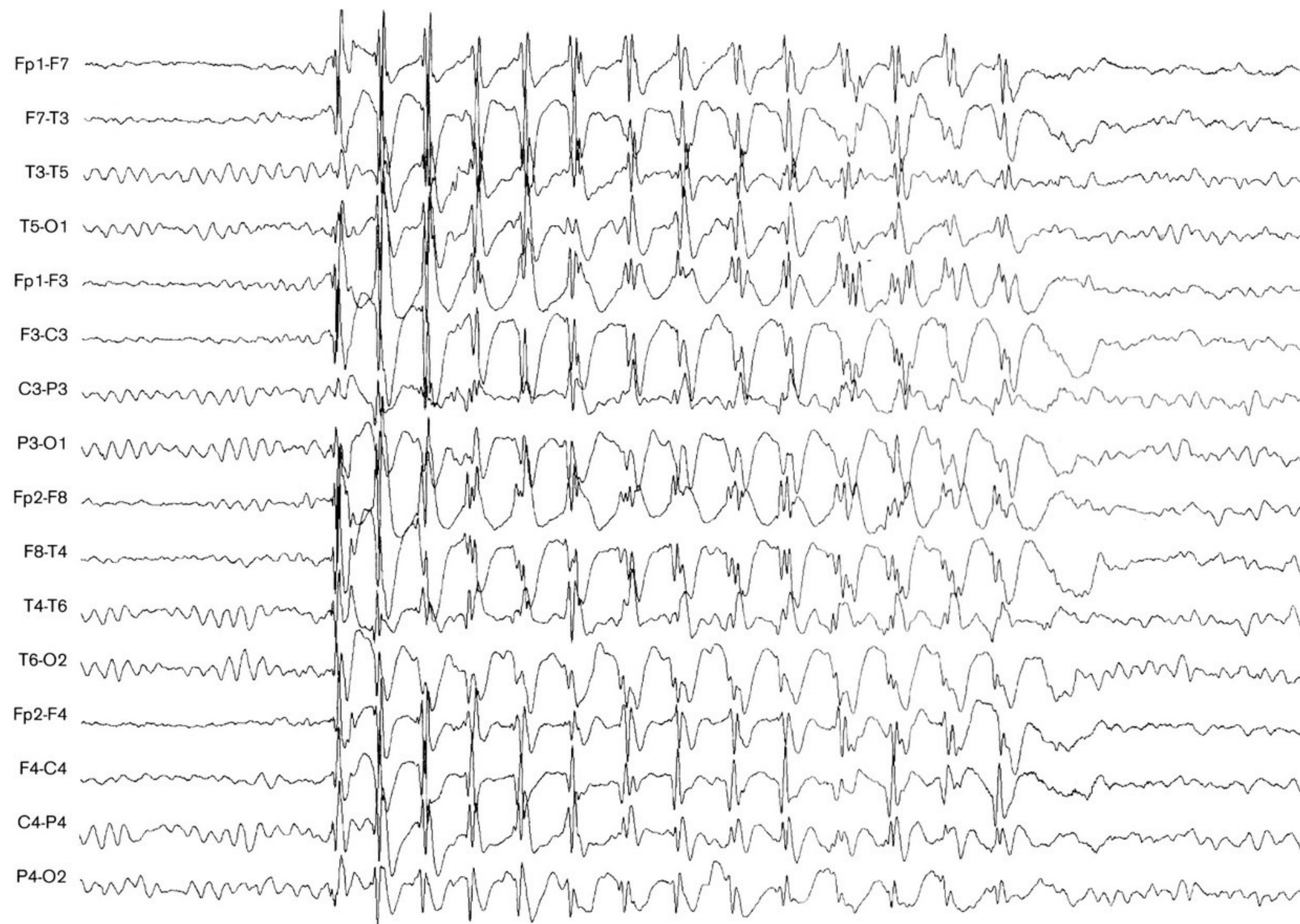


- Klonické záchvaty- jemné až rytmické repetitivní záškuby KK , ev. trupu
- Tonické záchvaty- propnutí KK , axiálního svalstva , obličeje
- Tonicko- klonické- iniciální tonická kontrakce svalů (cyanosa) pak generalizované klonické konvulze
- Myoklonické záchvaty-krátké jednorázové svalové záškuby
- Absence- porucha vědomí , záhled , někdy se záškuby, s poklesem hlavy, trupu, stočení očí, hlavy , automatismy –olizování , mlaskání, polykání atd
- Atonické záchvaty ztráta svalového tonu hlavy, trupu, ev. pád

- 
- Anamnéza – provokační faktory , prodromy, aura, průběh záchvatu, délka záchvatu, doznívání , frekvence záchvatových stavů (domácí videozáznam)
  - Pediatrické vyšetření , laboratoř- hematologie, biochemie
  - Objektivní neurologické vyšetření
  - EEG , videoEEG
  - MR mozku
  - Psycholog , genetika
  - Epileptochirurgický program

přechodné paroxysmální změny základní elektrické EEG aktivity - iktálně, ev. interiktálně .  
Epileptické výboje - difuzní nebo ložiskové  
Ev. nespecifické změny- zpomalení , asymetrie pozadí



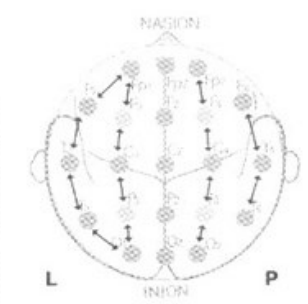
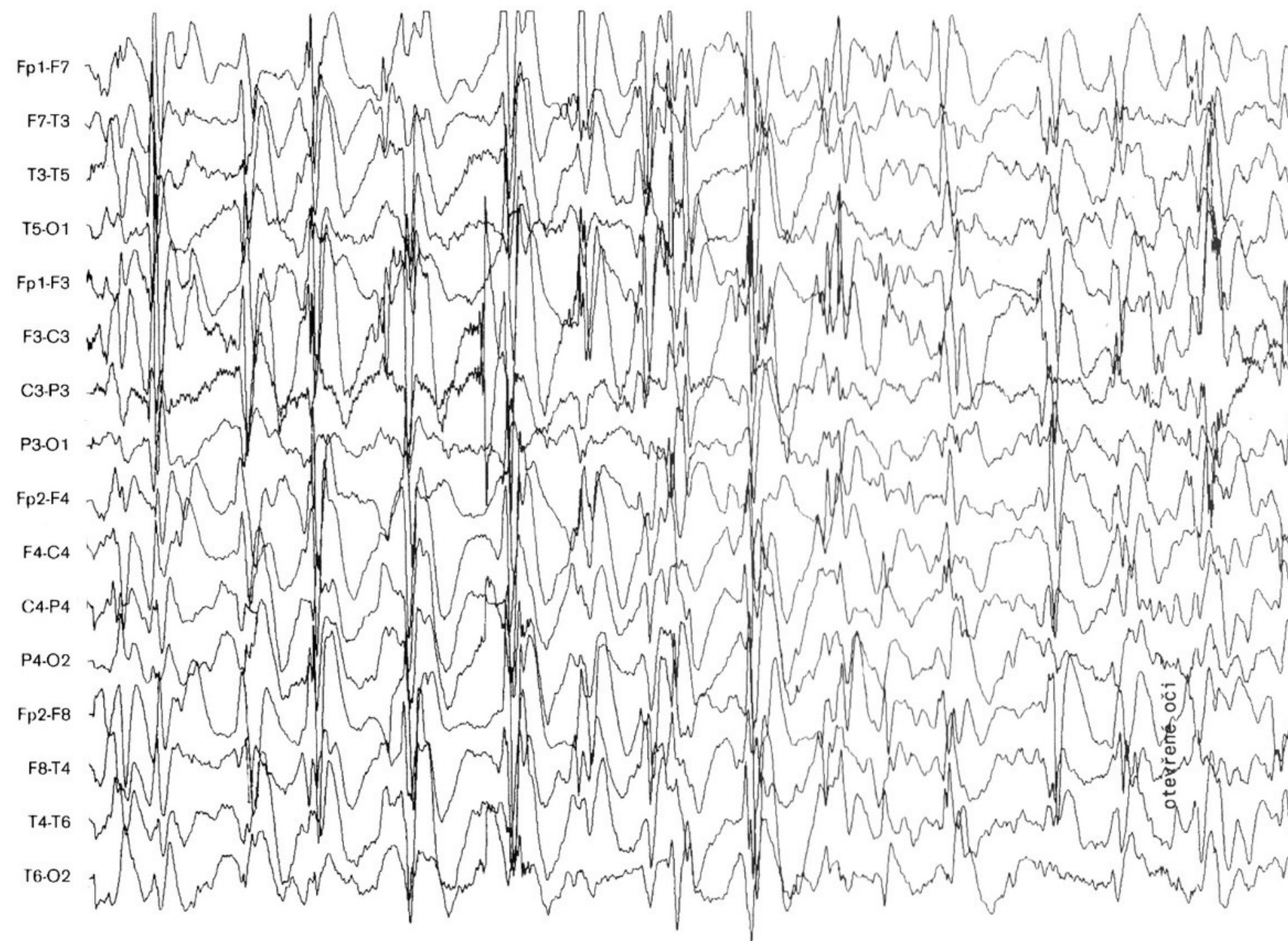


Chlapec, 14 let

Zapojení: bipolární,  
longitudinální,  
16 kanálů

**Souhrn:**

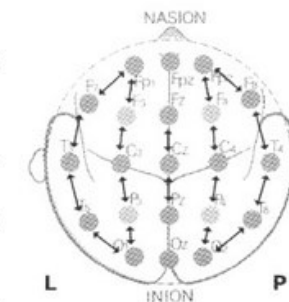
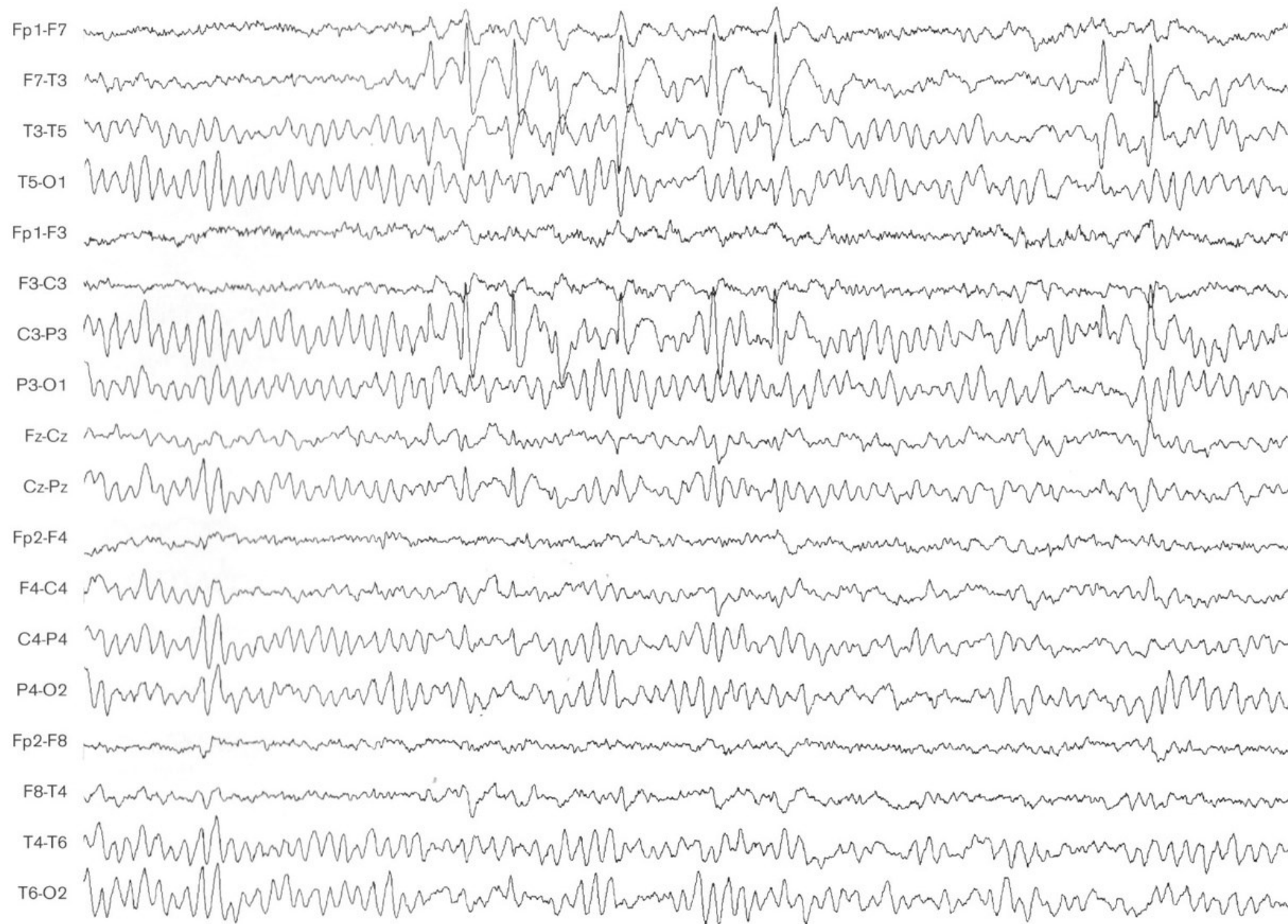
Klasický obraz  
generalizované  
epileptiformní aktivity  
komplexů hrot-vlna  
v trvání několika  
sekund na normálním  
pozadí.



Chlapec, 7 let

Zapojení: podélné,  
bipolární, 16 kanálů

**Souhrn:**  
Generalizované,  
vysokovoltážní,  
morfologicky  
nepravidelné  
komplexy hrot-vlna.

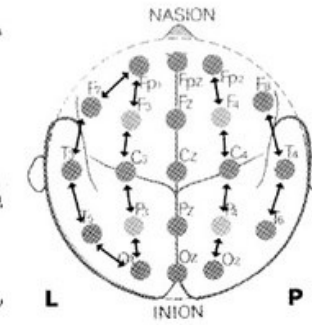
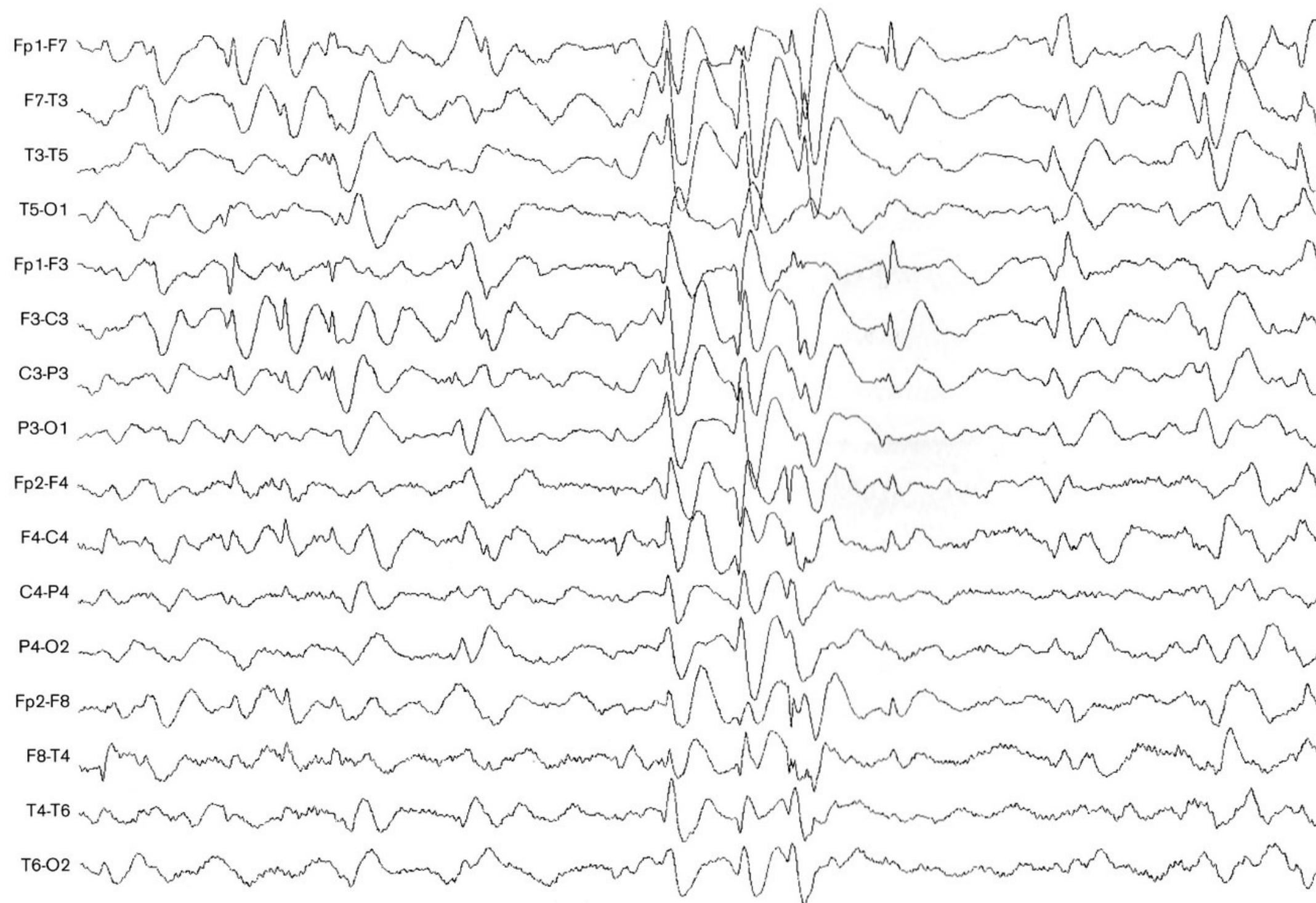


pokračování

Zapojení: bipolární,  
longitudinální,  
18 kanálů

**Souhrn:**

Na normálním pozadí  
epileptiformní projev  
regionálně vlevo  
centrotemporálně.



Chlapec 7, let



Zapojení: bipolární,  
longitudinální,  
16 kanálů

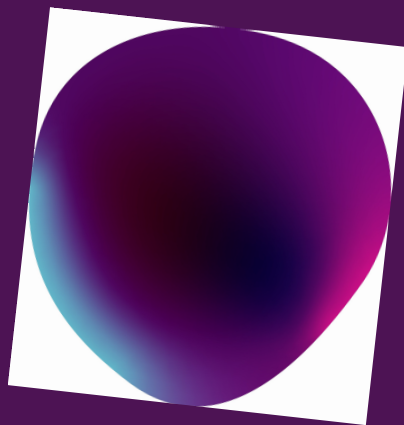
Amplituda:  
150  $\mu\text{V}/\text{cm}$

**Souhrn:**

Ukázka sekundární  
bilaterální synchronie:  
Výboje vlevo  
F-T se zrcadlí  
v homologní krajíně  
vpravo, přechodná  
„generalizace“  
s nepatrnou latencí  
fáze vpravo.



- 
- Strukturální – viditelná léze na zobrazovacích metodách , která způsobuje záchvaty
    - VVV, úraz, tumor , CMP atd
  - Genetická – epilepsie je přímým důsledkem genetické mutace – sy Dravetové( SCN1A), TS( TSC1,TSC2), věkově vázané absence, JME atd
  - Infekční - virová encefalitida , TBC, HIV, malárie, atd
  - Metabolická – metab. onemocnění – porfyrie, uremie , poruchy metab. AMK
  - Autoimunní – encefalitida s PI proti NMDA, limbická encefalitida
  - Epilepsie neznámého původu
- 



- Vědomí je intaktní, pacient si plně uvědomuje, co se přihodilo
- Motorické
- Bez motorických projevů
  
- Počátek záchvatu je v lokalizované oblasti mozkového kortexu
- Záchvat může přejít do sekundární generalizace

# Fokální záchvaty s poruchou vědomí

- Vědomí je kvantitativně nebo kvalitativně narušeno, pacient je částečně či zcela mimo realitu
- Částečná nebo úplná amnesie na záchvat
- Záchvat může přejít do sekundární generalizace


# Generalizované záchvaty

- Iniciální klinické i EEG projevy zapojení obou hemisfér
- Motorické– GTCS nejzávažnější
- Bez motorických projevů ( absence )
- Primární nebo sekundární ( iniciální jsou lokalizované projevy )



# Dětské epileptické syndromy

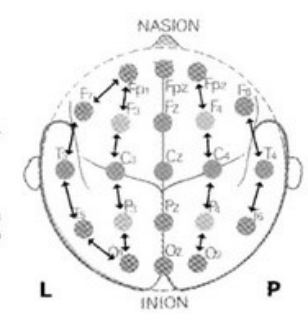
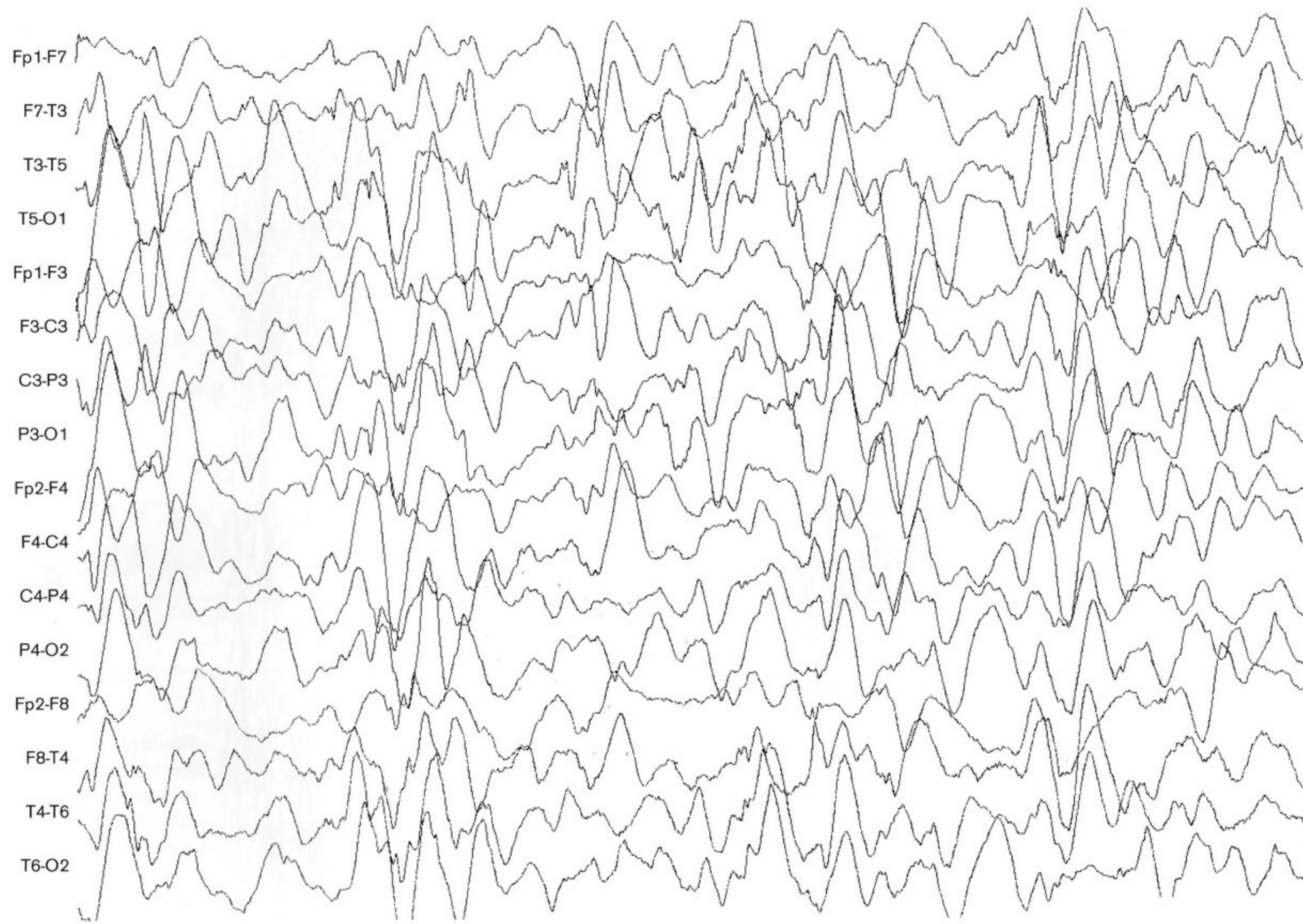
- Definované klinickým obrazem a EEG charakterem
  - Typy záchvatů
  - věk manifestace
  - průběh
  - prognóza
  - odpověď na léčbu
- Většina syndromů začíná v dětství



## **Epilepsie a EP syndromy od narození do 3 měsíců věku**

- Benigní novorozenecké křeče – kolem 5. dne života fokální a subtilní záchvaty
- Časná myoklonická encefalopatie (Aicardiho syndrom )
- Časná infantilní epileptická encefalopatie (Ohtaharův syndrom)
- Pyridoxin –dependentní epilepsie

- Westův syndrom – infantilní spasmy, PMR , hysarytmie .  
Častá je VV mozku
- Lennox –Gastautův syndrom – výrazně farmakorezistentní epileptická encefalopatie závažná prognosa-kognitivní a behaviorální potíže .  
Záchvaty mnoha typů, mezi 3-5. rokem života
- Dravetové syndrom - závažný - v kojeneckém věku záchvat char. komplikovaných febrilních křečí,  
dále řada typů záchvatů , PMR , autistické rysy , cerebellární syndrom  
- genetická mutace SCN1A genu



Chlapec, 7 měsíců

Zapojení: bipolární,  
longitudinální,  
16 kanálů

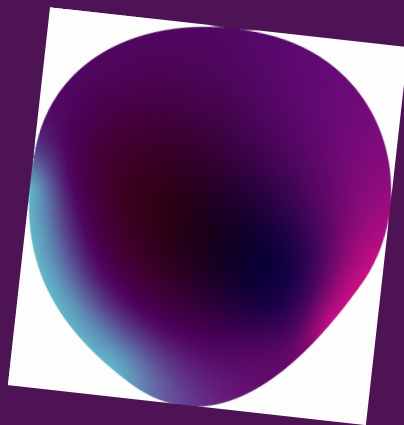
Amplituda:  
150  $\mu$ V/cm

**Souhrn:**  
Hypsarytmie.





- Symptomatické záchvaty spojené s horečkou - nejedná se o epilepsii
- Genetická predispozice
- 6 měsíců – 5 let
- Není anamnéza afebrilních záchvatů
  
- Nekomplikované FK – do 5 min
- Komplikované FK- fokální, delší než 15 min, opakovaně během 24 hodin
- DZP při záchvatu, bez trvalé léčby



- Dětské absence ( CAE) - absence desítky až 100/den , GTCS .Prognosa příznivá
- Benigní epilepsie s CT hroty - v noci a s vazbou na spánek- obvykle jednostranné parestesie a záškuby v orofaciální oblasti a HK, ev. GTCS
- Epilepsie s kontinuálními výboji SW ve spánku – různé typy záchvatů, hlavně neuropsychologická deteriorace
- LKS- Landau Kleffnerův sy - získaná afázie, kognitivní deteriorace , autistické rysy

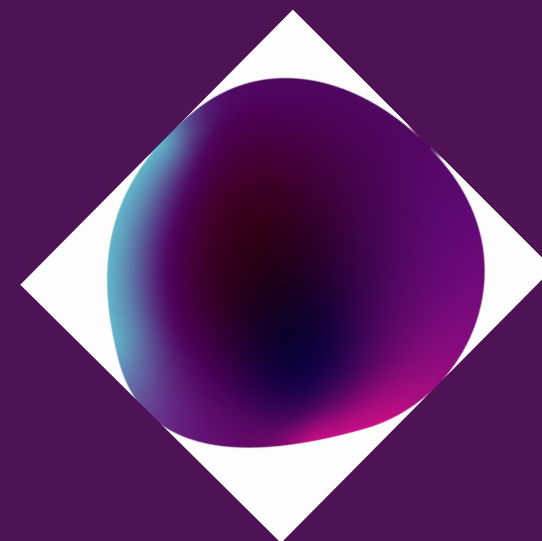
- juvenilní myoklonická epilepsie JME
- juvenilní absence JAE ( 9-13 let)
- GTCS po probuzení GTCSs

geneticky podmíněná – absence, myoklonie, GTCS

- Režimová opatření – pravidelný rytmus spánku, omezení hyperventilace, fotostimulace, zákaz alkoholu, zdravá výživa, pravidelné užívání léků, nevhodné sporty ve výšce, plavání, lyžování atd
- Farmakoterapie - monoterapie, kombinovaná terapie až polyterapie.

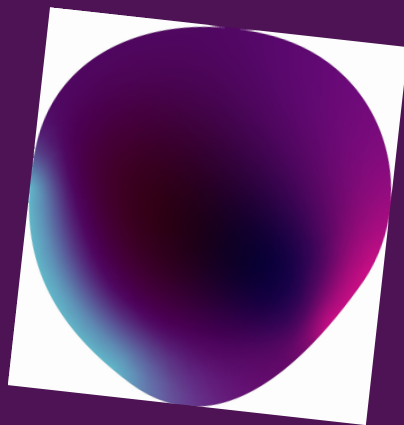
Léky podle typu záchvatů, mechanismu účinku, vhodné-nevhodné kombinace léků, léková forma, četnost dávek /den, NÚ

- Farmakorezistence – 2 roky s použitím nejméně 2 správně volených AED v maximálních tolerovaných dávkách (u dětí méně striktní pohled)
- Ketogenní dieta
- Epileptochirurgie - u farmakorezistentních epilepsií, resekční výkony, vagový stimulátor



# První záchvat

- Antiepileptika neovlivňují příčinu epilepsie
- Snížení pravděpodobnosti opakování záchvatů
- Není záruka plné kompenzace
- Po 1. záchvatu lze s léčbou vyčkat
- Zahájení léčby po 1. záchvatu:  
vysoké riziko opakování záchvatů - těžké kraniotrauma,  
neuroinfekce, patologie na MR , abnormní EEG



- Kardiovaskulární etiologie -akutní nedostatek O<sub>2</sub> v mozku
- posturální ( ortostatická synkopa)
- arytmie , TIA , TGA
- Benigní paroxysmální vertigo
- Migréna
- Třesavka- zimnice

Disociativní a somatoformní poruchy( dříve hysterické) - PNES – psychogenic non-epileptic seizures  
Münchhausenův syndrom ( by proxy)  
Panická porucha  
Tiky – psychogenně podmíněné  
Touretteův syndrom -komplexní tiky a koprofalie  
Afektivní záchvaty ( cyanotické a palidní)  
Shuddering attack, hysterické zvracení, hysterické zduřené benigní stavy tonické extenze KK, hysterické křeče, křečovitě se, grimasování

# Benigní stereotypie

- Stavy denního snění u zdravých dětí
- Benigní motorické stereotypie ( kojenci , děti s MR)
- Benigní libé stereotypie , uspokojující rituál, gratifikace