

Katastrofická epilepsia. Kazuistika dieťaťa s hemisferektómiou pre farmakorezistentnú epilepsiu podmienenú hemimegaencefáliou

doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc., MUDr. Lucia Švecová, MUDr. Miriam Kolníková, PhD.

Klinika detskej neurológie LF UK a DFNSP, Bratislava

Katastrofické formy epilepsie s rozvojom epileptickej encefalopatie s rizikom závažného poškodenia mozgu si niekedy vyžadujú včasnú a radikálne riešenie. Epileptická encefalopatia podmienená vývinovou anomáliou celej jednej hemisféry je dôvodom na jej odstránenie, na hemisferektómiu. Jej cieľom je zabrániť ireverzibilnému poškodeniu druhej, zdravej hemisféry elimináciou epileptických výbojov z postihnutej hemisféry. Autori opisujú kazuistiku 4-ročného chlapca s katastrofickou epilepsiou podmienenou hemimegaencefáliou s priaznivým priebehom epilepsie po hemisferektómii v 7. mesiaci života. Pooperačne je prítomná stredne ťažká hemiparéza, záchvaty vymizli, je oneskorený psychomotorický vývin a vývin reči, ale nie je prítomný výrazný kognitívny defekt.

Kľúčové slová: katastrofická epilepsia, hemimegaencefália, farmakorezistencia, epilepsia partialis continua, hemisferektómia.

Catastrophic epilepsy. Case of child with hemispherectomy for hemimegaencephaly with pharmaco-resistant epilepsy

Catastrophic forms of refractory epilepsy followed by subsequent severe epileptic encephalopathy warrant an early and aggressive treatment. Epileptic encephalopathy due to a large hemispheric anomaly requires often treatment by hemispherectomy. The aim of this surgical therapy is to protect the healthy hemisphere from malignant epileptic discharges. The authors present a case report of a 4 years old boy with a favourable course of catastrophic epilepsy caused by hemimegaencephaly who underwent hemispherectomy in the age of 7 months. Postoperatively is clinically dominant seizure freedom, mild hemiparesis, mild psychomotor retardation, however without severe cognitive impairment

Key words: catastrophic epilepsy, hemimegaencephaly, pharmaco-resistance, epilepsia partialis continua, hemispherectomy.

Pediatr. prax, 2014, 15(5): 214–215

Zoznam skratiek

ACTH – adrenokortikotropný hormón

AS – Apgarovej skóre

EEG – elektroencefalogram

MR – magnetická rezonancia

VVCH – vrodená vývinová chyba

Mnohé vrodené vývinové chyby mozgu sa klinicky manifestujú epileptickými záchvatmi v novorodeneckom alebo včasnom dojčenskom veku. Záchvaty sú zvyčajne veľmi časté a nereagujú na antiepileptickú liečbu. Majú charakter epileptickej encefalopatie, a ak sa nepodarí záchvaty zastaviť, dochádza k ireverzibilnému poškodeniu kognitívnych funkcií mozgu. Tieto formy epilepsie sa označujú ako katastrofické a často si vyžadujú rýchle a radikálne riešenie.

Vývinová anomália mozgu s katastrofickou epilepsiou je hemimegaencefália. Ide o asymetrickú hamartomatóznú dysgenézu jednej hemisféry, ktorá je abnormálne zväčšená. Môže byť izolovaná alebo je súčasťou syndrémov ako syndróm epidermálneho névu, Klippel-Trenaunayov alebo Proteus syndróm. Miera klinického a anatomického postihnutia je rôzna a od nej závisí liečba a prognóza ochorenia. Zvyčajne je celá hemisféra, niekedy len jej časť, zväčšená a ne-

dokonalým odlíšením bielej a sivej hmoty s ložiskovou alebo difúznou agýriou – pachygyriou. Corpus callosum je asymetrické a stredná čiara sa posúva k normálnej hemisfére. Typický je presun okcipitálneho laloka. Patologické zmeny majú hamartomatózny charakter s narušenou cytoarchitektonikou a abnormálnou bunkovou morfológiou s hypertrofičnými a balónovými neurónmi. Nepriaznivý priebeh epilepsie s devastujúcimi účinkami na zdravú časť mozgu vedie k radikálnemu riešeniu a odstráneniu chorej hemisféry. Hemisferektómia môže byť anatomická s odstránením celej jednej hemisféry alebo funkčná, keď sa odstráni len časť hemisféry, jej temporálny lalok a centrálna oblasť, pretnú sa spojenia hemisfér. Jednou z metód je hemisferektómia, tzv. radikálna traktotómia, keď sa popretínajú všetky dôležité spojenia, ale hemisféra alebo jej časť je zachovaná.

Kazuistika

Na Klinike detskej neurológie LF UK a DFNSP v Bratislave sme dlhodobo sledovali 4-ročné dieťa s hemisferektómiou pre farmakorezistentnú epilepsiu podmienenú hemimegaencefáliou. Dieťa je z 1. fyziologickej gravidity, pôrod bol v termíne, pôrodná hmotnosť 3 250 g, dĺžka 50 cm,

AS 10/10/10, popôrodná adaptácia primeraná. Šesť hodín po pôrode sa objavujú generalizované, prevažne tonické a tonicko-klonické kŕče s orálnymi automatizmami (vypínanie do opisototonu, objímanie), často s kumuláciou. Záchvaty sú rezistentné s minimálnou odpoveďou na liečbu fenobarbitalom, fenytoínom, diazepamom a chlorahydrátom. Na EEG je spočiatku nález s javom vyhasínania (burst suppression), s generalizovanými výbojmi nepravidelných hrotov a ostrých vln s následným oploštením aktivity, neskôr hypsarytmia. Nálezy svedčia o závažnej poruche elektrogenézy charakteru elektrického epileptického stavu a spolu s farmakorezistentnými, tonickými záchvatmi poukazovali na včasnú epileptickú encefalopatiu, Ohtaharov syndróm (2).

Vo veku 1 mesiac bolo urobené MR vyšetrenie mozgu s nálezom difúzne zväčšenej pravej hemisféry so zhrubnutím kortexu prevažne okcipitálne, je difúzne zvýšená intenzita bielej hmoty a vpravo periventrikulárne sú punktiiformné hyperechogenity. Záver: VVCH mozgu, hemimegaencefália.

V ďalšom priebehu od 4. mesiaca nastala zmena charakteru záchvatov: dominujú fokálne motorické záchvaty vľavo, charakteru hemikon-

vulzií bez poruchy vedomia. Fokálne motorické záchvaty mali charakter epilepsia partialis continua. Na EEG bola prítomná ložisková epileptiformná aktivita fronto-parietálne vpravo s občasou generalizáciou. V klinickom obraze bola progredujúca ľavostranná hemiparéza a zástava psychomotorického vývinu. Opakovane menená liečba, užíval vigabatrín, chloralhydrát, levetiracetam, topiramát, valproát a ACTH, ale vždy len s prechodným efektom.

Nepriaznivý priebeh epilepsie s tendenciou k ireverzibilnému poškodeniu zdravej ľavej hemisféry bol indikáciou na radikálny epileptochirurgický zákrok, hemisferektómiu. Vo veku 7 mesiacov bola v Thomayerovej nemocnici v Prahe po peroperačnej kortikografii urobená pravostranná anatomická hemisferektómia. Pooperačný priebeh bol komplikovaný febrilným stavom s ľavostrannou hemiparézou akcentovanou na hornej končatine, ktorá sa rehabilitáciou zlepšovala. Záchvaty po operácii vymizli, dieťa naďalej užívalo antiepileptickú liečbu, monoterapiu fenobarbitalom. Vo veku 10 mesiacov sa vedel otočiť na brucho, v 20 mesiacoch sa sám posadil, vo veku 2 rokov sa s pomocou postavil, chodil

s pomocou za obe ruky, ako 3-ročný už chodil samostatne, chôdza bola neobratná, hemiparetická s častými pádmi. Vývin reči podobne ako vertikalizácia je oneskorený, ako 1,5-ročný vokalizuje, v 2 rokoch povedal jednoduché echolalické slová, v 3 rokoch ovláda 10 – 15 slov, rozumie príkazom a hovorenej reči, slová nespája, vo veku 4 roky hovorí jednotlivé slová, komplikované slová komolí, reč je nezrozumiteľná. Dieťa je psychomotoricky nestabilné s poruchou koncentrácie pozornosti, čistotu udržiava od 3 rokov. Navštevuje kolektív bez poruchy adaptácie. Od operácie je dieťa bez záchvatov, na EEG je asymetria záznamu s neprítomnou elektrickou aktivitou vpravo v centrálnych zvodoch, bez epileptiformných výbojov. Postupne redukovaná AE liečba a po dvoch rokoch od operácie bola vysadená.

Katastrofické formy epilepsie s rozvojom epileptickej encefalopatie s rizikom závažného poškodenia mozgu si vyžadujú včasné a často radikálne riešenie. U dojčiat s epileptickou encefalopatiou spôsobenou vývinovou anomáliou celej jednej hemisféry je indikovaná hemisferektómia, odstránenie, anatomické ale-

bo funkčné, postihnutej hemisféry. Cieľom je eliminovať zdroj epileptických záchvatov, ktoré v konečnom dôsledku vedú k poškodeniu aj zdravej hemisféry so závažným kognitívnym a hybným defektom. Výsledkom je vymiznutie epileptických záchvatov, stredne ťažká pooperačná hemiparéza so schopnosťou chôdze a zabezpečenie vývoja reči a kognitívnych funkcií.

Literatúra

1. Menkes JH, Sarnat HB, Sarnat LF. Malformace centrálního nervového systému. In Menkes JH, Sarnat HB, Maria BL. *Dětská Neurologie I*. Praha: Triton; 2013: 414–523.
2. Flores-Sarnat I. Heminegalecephaly. Part I. Genetic, clinical and imagin aspects. *J Child Neurol*. 2002;17:373–381.
3. Flores-Sarnat I, Sarnat HB, Dávila-Gutiérrez G, et al. Heminegalecephaly. Part II. Neuropathology suggests a disorders of cellular lineage. *J Child Neurol*. 2003;18:776–785.

doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc.

Klinika detskej neurológie LF UK
Detská fakultná nemocnica
s poliklinikou
Limbová 1, 833 40 Bratislava
sykorap@nexta.sk

