

EPILEPSIA LA COPIL, PARTICULARITĂȚI LEGATE DE EVOLUȚIE ȘI PROGNOSTIC – PREZENTARE DE CAZ ȘI DATE DIN LITERATURĂ

Dr. Lorena Elena Meliț¹, Prof. Dr. Cristina Oana Mărginean¹, Dr. Andreea Dincă¹,
Dr. Raluca Damian², Nicoleta Suciuc³, Stud. Maria Oana Mărginean³

¹Clinica Pediatrie I, Tîrgu Mureș

²Clinica de Neonatologie I, Tîrgu Mureș

³Universitatea de Medicină și Farmacie, Tîrgu Mureș

REZUMAT

Epilepsia este o patologie cerebrală care constă în apariția convulsiilor epileptice recurente, iar mai mult de jumătate din cazuri prezintă debutul în timpul copilăriei. Prezentăm cazul unui pacient în vârstă de 3 ani, cu antecedente heredocolaterale de epilepsie și istoric de retard în dezvoltarea neuropsihomotorie, care s-a internat în clinica noastră prezentând convulsii tonicoclonice generalizate, inițial în context febril, iar ulterior în afebrilitate. Analizele de laborator și cele neuroimagistice nu au identificat existența unei cauze subiacente. EEG inițială nu a evidențiat traseu patologic. În ciuda tratamentului anticonvulsivant instituit, evoluția pacientului a fost nefavorabilă, prezentând multiple recurențe pe termen scurt, fiind reinternat de mai multe ori în clinica noastră. O dată cu introducerea celui de-al doilea medicament antiepileptic, levetiracetam, în tratament, convulsiile s-au remis, iar pacientul a prezentat evoluție favorabilă pe termen lung. Particularitatea cazului constă în apariția unor crize tonicoclonice generalizate la un pacient cu antecedente heredocolaterale semnificative și istoric de retard în dezvoltarea neuropsihomotorie, care apar inițial în context febril, iar apoi în afebrilitate, repetându-se la ciclic, cu evoluție nefavorabilă în ciuda tratamentului cu acid valproic, care se remite doar după inițierea tratamentului cu levetiracetam.

Cuvinte cheie: epilepsie, copil, evoluție, prognostic

Abrevieri:

CT – computer tomografie **Leu** – leucocite

EEG – electroencefalogramă **PCR** – proteina C reactivă

G – greutate

VSH – viteza de sedimentare a hematiilor

INTRODUCERE

Convulsia este o manifestare paroxistică care cuprinde mai multe semne și/sau simptome ce rezultă din activitatea neuronală anormală sau sincronă în creier. Conform Clasificării Internaționale a Convulsiilor Epileptice, acestea se împart în focale, anterior numite parțiale, și generalizate (1). În cazul convulsiilor epileptice focale, modificările electroencefalogrammei (EEG) sugerează că activitatea neuronală aberantă are loc inițial doar la nivelul unei emisfere, în comparație cu cele generalizate, în care EEG arată originea activității neuronale aberante în ambele

emisfere. Convulsiile febrile reprezintă manifestări acute, frecvente la copii, și sunt un rezultat al perturbării pragului de excitabilitate cerebral. Incidența convulsiilor, atât în context febril cât și în afebrilitate, este de până la 10% în primii ani de viață (1). Pe de altă parte, 30% dintre pacienții care prezintă convulsii în afebrilitate vor dezvolta pe parcursul vieții epilepsie, riscul scăzând la 20% în cazul în care examenul neurologic, EEG și neuroimagistica nu evidențiază elemente patologice după această primă manifestare (1). Astfel, apariția unei singure convulsii febrile sau în afebrilitate nu presupune neapărat diagnosticul de epilepsie.

Adresa de corespondență:

Cristina Oana Mărginean, Clinica de Pediatrie 1, Universitatea de Medicină și Farmacie, Str. Gh. Marinescu nr. 38, Tîrgu Mureș
E-mail: marginean.oana@gmail.com

Epilepsia reprezintă o patologie cerebrală caracterizată printr-o predispoziție persistentă de a dezvolta convulsii și de consecințele neurobiologice, cognitive, psihologice și sociale ale acestora (1). Incidența cumulată a acestei patologii pe durata vieții este de aproximativ 3% și mai mult de jumătate dintre cazuri prezintă debutul în timpul copilăriei, iar prevalența anuală este de 0,5-1% (1). Diagnosticul de epilepsie presupune apariția unei convulsii epileptice neprovocate, asociată fie cu o a doua manifestare identică, fie cu modificări clinice sau EEG suficiente pentru a demonstra predispoziția persistentă de a dezvolta recurențe (1). EEG nu este obligatorie în cazul primei manifestări convulsive fără alte simptome asociate, așa cum, pe de altă parte, ea poate fi și normală în cazul recurenței convulsiilor epileptice.

Managementul standard de primă linie în cazul unui pacient cu epilepsie este reprezentat de medicația antiepileptică, iar medicamentul propriu-zis va fi ales în funcție de tipul de epilepsie (2). Cu toate că există anumite ghiduri care recomandă alegerea tipului de antiepileptic, în majoritatea cazurilor managementul se bazează încă pe abordarea probei terapeutice sau, altfel spus, pe o abordare de tip „încercare-eroare” (3). Astfel, tratamentul convulsiilor tonico-clonice generalizate primare s-a extins în ultimii doi ani, cuprinzând medicamente noi precum perampanel, alături de acidul valproic, lamotrigina, levetiracetamul, topiramatul, iar zonisamide și lacosamide sunt două antiepileptice care se află încă în studiu (4).

PREZENTARE DE CAZ

Prezentăm cazul unui copil, de sex masculin, în vârstă de 3 ani, care s-a internat în clinica noastră pentru crize tonico-clonice generalizate, cu durata de aproximativ 10-15 secunde, cu plafonarea privirii în context febril. Din antecedentele heredocolaterale a reieșit că pacientul are o verișoară maternă cu epilepsie. Antecedentele personale au evidențiat faptul că pacientul a fost diagnosticat la vârsta de 1 an cu ușor retard în dezvoltarea neuropsihomotorie, manifestat prin hipotonie generalizată ușoară, pentru care a beneficiat de tratament neurologic constând în tratament neuroborator și gimnastică medicală, și care, conform medicului specialist neurolog, s-a recuperat. Debutul bolii actuale a fost în ziua internării, cu o criză tonico-clonică generalizată asociată cu febră, având o durată de 10-15 secunde, cu plafonarea privirii, fiind astfel internat în clinica noastră pentru investigații și tratament de specialitate.

Examenul obiectiv în momentul internării a evidențiat următoarele elemente patologice: stare generală ușor influențată, faringe hiperemic, rinoree seroasă, tuse spastică, G: 15 kg. Hemoleucograma a arătat ușoară leucocitoză (Leu 10 530/mm³), iar reactanții de fază acută au fost crescuți (VSH 25 mm/h, PCR 25 mg/dL). Froțiul periferic a sugerat de asemenea prezența unei infecții bacteriene, punând în evidență prezența predominantă a celulelor polimorfonucleare (55%). A fost efectuat de asemenea CT cranian și EEG în urgență, care au fost fără elemente patologice. În ziua internării, pacientul a repetat criza, astfel că am solicitat consult neurologic, care a recomandat inițierea tratamentului cu valproat de sodiu sirop (Depakine) în doză de 22 mg/kg/zi, și repetarea EEG-ului la 10 zile postcriză. Astfel am interpretat cazul cu diagnosticul de convulsii febrile și angină acută și am inițiat tratament antibiotic intravenos timp de 5 zile, antitermice, precum și tratamentul recomandat de medicul neurolog, cu evoluție favorabilă, externând pacientul după 5 zile de la internare în stare generală bună, fără a mai repeta crizele pe parcursul internării.

După aproximativ 3 zile de la externare, crizele reapar, atât în context febril cât și afebril, motive pentru care mama s-a prezentat cu el la medicul neurolog, care recomandă creșterea dozei de Depakine la 31 mg/kg/zi, însă în următoarele 24 de ore pacientul prezintă încă 6 crize, astfel că este reinternat în clinica noastră. Examenul obiectiv și analizele de laborator au fost în limite normale. Am efectuat de asemenea IRM cranian care a arătat vegetații adenoide, fără alte leziuni intracerebrale. Pe parcursul internării, am administrat tratament depletiv (Furosemid) și dexametazonă, asociat cu Depakine, cu evoluție favorabilă, externând pacientul după aproximativ 3 zile, cu recomandarea de a continua tratamentul cu Depakine și monitorizare neurologică.

Crizele reapar după 7 zile de la externare, în afebrilitate, asociate cu mioclonii în timpul somnului, aproximativ 7 episoade în 24 de ore, astfel că pacientul este internat în compartimentul de terapie intensivă copii pentru stabilizarea stării, fiind transferat în clinica noastră după aproximativ 24 de ore. Analizele de laborator și examenul obiectiv au fost fără elemente patologice, iar EEG a evidențiat unde tipice de somn, „vertex spikes” și grupuri de unde teta hipervoltate, complexe undă-vârf bilateral pe derivațiile frontale și centrale, astfel că am stabilit diagnosticul de epilepsie tonico-clonică generalizată și am asociat tratament cu Levetiracetam, cu evoluție favorabilă. După aproximativ 6 luni, pacientul nu a mai prezentat crize, astfel că acidul val-

proic a fost redus progresiv, rămânând doar pe tratament cu Levetiracetam, cu evoluție favorabilă.

Particularitatea cazului constă în apariția unor crize tonicoclonice generalizate la un pacient cu antecedente heredocolaterale semnificative și istoric de retard în dezvoltarea neuropsihomotorie, care apar inițial în context febril, iar apoi în afebrilitate, repetându-se ciclic, la aproximativ 7-10 zile, cu evoluție nefavorabilă în ciuda tratamentului cu valproat de sodiu, crize care se remit doar după inițierea tratamentului cu Levetiracetam.

DISCUȚII

Epilepsia este o patologie neurologică ce afectează aproximativ 50 de milioane de oameni de pe întreg globul (5), cu implicații devastatoare pe termen lung atât la nivelul individului cât și al societății. Incidența cea mai mare a epilepsiei este în primii 2 ani de viață, afectând între 56 și 88/100.000 de copii/an, ducând la creșterea riscului de afectare a dezvoltării neurologice și comportamentale a acestei categorii de pacienți (3). Similar, în cazul pacientului nostru, debutul a fost de asemenea la o vârstă mică. Este bine documentat faptul că diagnosticul și controlul precoce al convulsiilor epileptice se asociază cu rezultate mai bune pe termen lung în ceea ce privește dezvoltarea neurologică a acestor copii, însă majoritatea epilepsiilor cu debut la vârstă mică prezintă un prognostic prost referitor la controlarea manifestărilor convulsive (6-8). Astfel, se pare că între 20 și 40% dintre pacienții diagnosticați cu epilepsie continuă să prezinte convulsii în ciuda terapiei farmacologice de care beneficiază, categorie de pacienți care suferă de așa-numita epilepsie refractară la tratament (9). În cazul pacientului prezentat mai sus, chiar dacă evoluția inițială a fost grevată de multiple recurențe convulsive, o dată cu introducerea levetiracetamului, acesta nu a mai prezentat nici o manifestare convulsivă. Aproximativ 80% dintre cazurile de epilepsie sunt întâlnite în țările subdezvoltate, unde această patologie rămâne o problemă majoră de sănătate publică (10). Calitatea vieții pacienților diagnosticați cu epilepsie este împovărată de inserție

socială deficitară din cauza fricii, neînțelegerii, credințelor greșite, lipsei de cunoștințe și discriminării sociale (11). Majoritatea epilepsiilor diagnosticate la vârste mici nu pot fi clasificate într-un sindrom epileptic, rămânând entități neclare, slab definite, a căror cauză de bază nu poate fi identificată (2).

Terapia farmacologică este prima alegere în managementul pacienților diagnosticați cu epilepsie. Astfel, există multiple preparate antiepileptice disponibile în mod curent, precum: acidul valproic, lamotrigina, levetiracetamul, topiramatul etc. Studiile recente au descoperit, de asemenea, alte două preparate, zonisamide și lacosamide, utile pentru controlul convulsiilor epileptice, dar care necesită studii viitoare pentru a putea fi folosite în practica medicală curentă (4). Datele recente sugerează că, în cazul convulsiilor tonicoclonice generalizate la copiii cu posibile probleme cognitive, acidul valproic nu ar avea rezultate promițătoare, lamotrigina sau levetiracetamul reprezentând două opțiuni viabile pentru această categorie de pacienți (4). În cazul pacientului nostru, care a prezentat istoric de retard în dezvoltarea neuropsihomotorie, manifestările convulsive nu au putut fi controlate decât după introducerea levetiracetamului în tratament. Din cauza ratei crescute de recurențe a manifestărilor în ciuda terapiei farmacologice adecvate, terapiile nutriționale reprezintă o opțiune care merită explorată în cazul epilepsiilor refractare la tratament. În ciuda tuturor acestor metode terapeutice disponibile, pacienții diagnosticați cu epilepsie la vârste mici prezintă riscul cel mai mare de recurență sau răspuns slab la tratament.

CONCLUZII

Epilepsia reprezintă o patologie neurologică cronică, cu evoluție imprezibilă și prognostic limitat, mai ales în cazul debutului la vârste mici. Levetiracetamul reprezintă o opțiune viabilă în cazul copiilor cu epilepsie care nu răspund la tratamentul inițial. Cu toate acestea, vârsta mică la debut reprezintă un factor major de prognostic slab pe termen lung pentru pacienții epileptici.