



CAZ CLINIC

© Georgeta Diaconu, Ioana Grigore, Laura Trandafir, Dana Anton

Georgeta Diaconu, Ioana Grigore, Laura Trandafir, Dana Anton
ENCEFALOPATIA EPILEPTICĂ INFANTILĂ PRECOCE - SINDROMUL OHTAHARA
Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr.T.Popa” Iași
Clinica a III-a Pediatrie

SUMMARY

INFANTILE EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY EARLY - SYNDROME OHTAHARA

Key words: child, Ohtahara syndrome, „suppression burst” on EEG.

The Ohtahara syndrome is a rare epileptic encephalopathy characterized by tonic seizures with onset in the first days of life and a typical EEG pattern of „suppression burst”. The authors present eight patients diagnosed with Ohtahara syndrome based on electro-clinical aspects. In all cases the neuro-imaging brain exploring showed major structural brain abnormalities. The antiepileptic medications could not achieve seizures control in any of the children. The prognosis was poor, 3 patients died in infancy and the rest had severe motor and mental retardation.

РЕЗЮМЕ

ДЕТСКАЯ РАННЯЯ ЭПИЛЕПТИЧЕСКАЯ ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ - СИНДРОМ ОHTAHARA

Ключевые слова: ребенок, Ohtahara синдром, тонические припадки, ЭЭГ тип «взрыв подавления».

Ohtahara синдром является редкой эпилептической энцефалопатией и характеризуется тоническими судорогами с началом в первые дни жизни, сопровождается ЭЭГ тип шаблона, „взрыв подавления”. Авторы представляют восемь пациентов с диагнозом синдром Ohtahara на основе электро-клинических аспектов. Изучение мозга нейровизуализации во всех случаях показало основные аномалия структур мозга. АЭП не смогли добиться контроля над приступами. 3 пациента умерли в младенчестве, а остальные 5 имели тяжелую психомоторную отсталость.

Introducere. În 1976 Ohtahara a descris encefalopatia epileptică precoce cu „suppression burst” caracterizată prin debut al crizelor în primele zile sau săptămâni de viață și pattern EEG caracteristic. Înainte de descriere a sindromului de către Ohtahara, cazurile similare erau incluse în sindromul West (SW) neonatal sau nu erau diferențiate de alte crize neonatale. Ohtahara a arătat în 1976 că unii dintre acești pacienți pot evolua către SW și mai târziu către sindrom Lennox-Gastaut (SLG), consi-

derând că aceste trei sindroame reprezintă trei stadii succesive în maturarea procesului epileptic.

Prezentare de caz

Autorii prezintă opt pacienți diagnosticați cu sindrom Ohtahara în Secția de Neurologie Pediatrică a Spitalului Clinic de Urgențe pentru Copii „Sfânta Maria” Iași.

Caracteristicile pacienților sunt prezentate în tabelul 1.

Tabelul 1

Caracteristicile pacienților studiați

Nr. caz	Sex	Vârsta debutului crizelor epileptice	Tipul crizelor la debut	Tipul crizelor în evoluție	Tratamentul antiepileptic
1	F	a 7-a zi de viață	crize tonice axiale izolate și în salve în somn și veghe	crize parțiale tonice	VPA, PB, CBZ, ACHT, vit. B6
2	M	a 2- a zi de viață	crize de hipertonie, cu privire fixă, mișcări ale MI și MS de scurtă durată	crize parțiale și SE mixte în salve în special la trezire	ACTH, VPA, PB, vit. B6
3	M	a 18-a zi de viață	crize tonice axiale în salve	CGTC și SE în flexie, în salve	CBZ, PB, VPA, ACTH, TPM, vit. B6

4	F	a 4-a zi de viață	crize tonice axiale izolate și în salve	SE mixte în salve la trezire	PB, VPA, ACTH, vit. B6
5	F	a 21 zi de viață	crize tonice axiale urmate de plâns	CGTC și SE în flexie la trezire	PB, VPA, ACTH, TPM
6	M	a 5-a zi de viață	crize tonice cu devierea GO spre dreapta	crize parțiale și SE în flexie	PB, CZP, ACTH, vit. B6
7	M	prima zi de viață	crize tonice cu secuse nistagmice	crize tonice și CGTC	PB, CZP, VPA,ACTH
8	M	a 21 zi de viață	crize tonice axiale în salve	CGTC	PB, CZP, VPA,ACTH

M=masculin; F=feminin; CGTC=crize generalizate tonico-clonice; SE=spasme epileptice; GO=globi oculari; MI=membre inferioare; MS=membre superioare; VPA=valproat de sodiu, PB=fenobarbital; CZP=clonazepam; CBZ=carbamazepină; TPM=topiramet.

În toate cazurile datele anamnestice privind evoluția sarcinii și a nașterii au fost negative.

La toți copiii crizele epileptice au debutat din perioada neonatală.

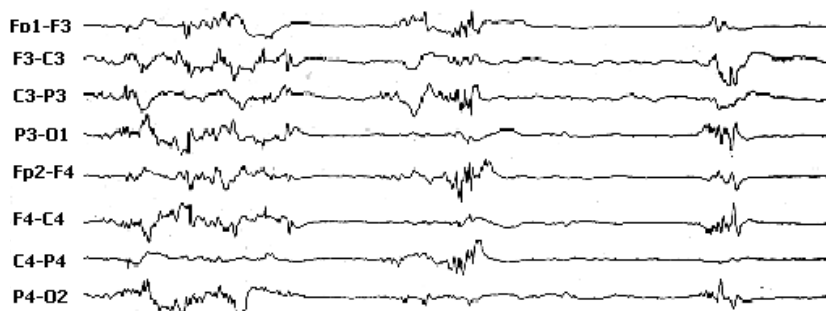
Traseul EEG înregistrat la debutul crizelor a evidențiat în toate cazurile pattern de „supresion burst”. În evoluție, aspectul EEG s-a modificat fiind înlocuit de activitate ritmică lentă în 2 cazuri, hipsaritmie tipică sau atipică în 5 cazuri (fig. 1), descărcări generalizate de complexe vârf-undă și unde lente într-un caz.

Toți copiii au fost explorați neuroimagic, aspectele CT-scan cerebral/IRM cerebral evidențiind diferite anomalii cerebrale structurale: displazie corticală

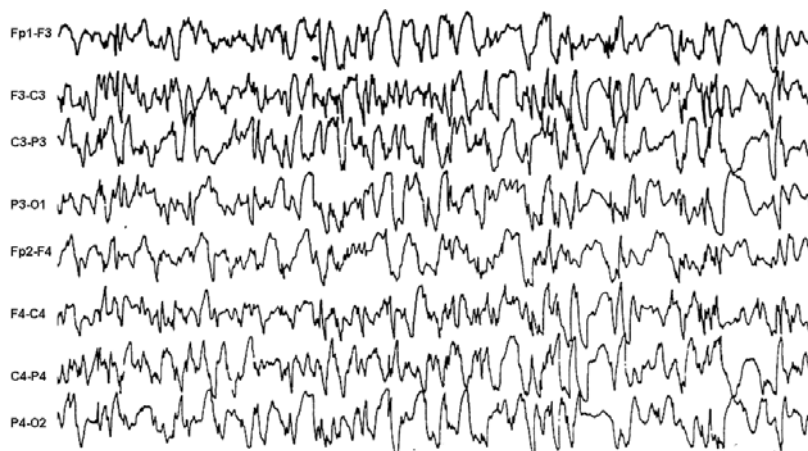
focală (1 caz), displazie corticală focală și agenezie de corp calos (1 caz), encefalopatie multichistică (1 caz – fig. 2), agenezie de corp calos și atrofie corticală globală (2 cazuri – fig. 3), porencefalie (2 cazuri – fig. 4), hidrocefalie (1 cazuri – fig. 5).

În toate cazurile bilanțul hematologic și biochimic sanguin a fost în parametri normali.

Medicația antiepileptică în politerapie nu a reușit să controleze crizele la nici unul dintre pacienți. Prognosticul a fost rezervat, 3 copii au decedat în perioada de sugar, iar restul au prezentat retard neuropsihomotor sever și crize epileptice polimorfe farmacorezistente.



A.



B.

Figura 1. Aspectul EEG.

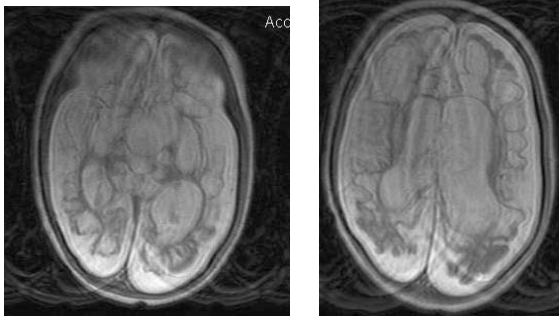


Figura 2. Caz 7. IRM cerebral (secțiune axială) – encefalopatie multichistică: emisfere cerebrale de volum diminuat, în substanța albă formațiuni multichistice, mărginită de scoarța cerebrală liniară, ventriculi laterali lărgiți asimetrici.

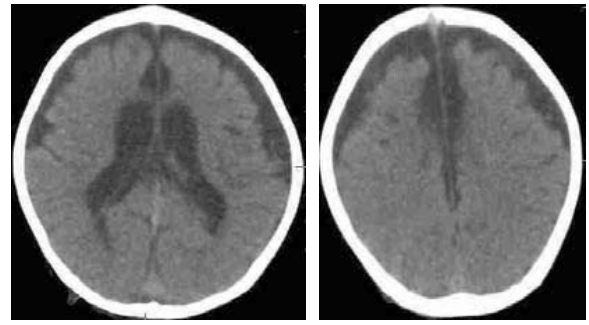


Figura 3. Caz 1. CT-scan – cerebral (secțiune axială): agenezie de corp calos și atrofie corticală fronto-parieto-temporală bilaterală.



Figura 4. Caz 4. CT-scan cerebral (secțiune axială): cavitate porencefalică în teritoriul cortical al arterei cerebrale mijlocii stânga.

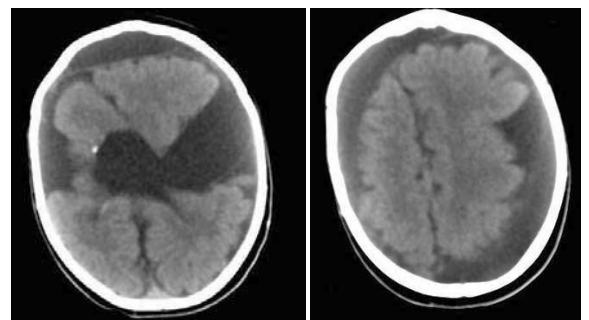


Figura 5. Caz 5. CT-scan cerebral (secțiune axială): hidrocefalie internă și externă supratentorială pasivă cu aspect malformativ cu hipoplazia emisferelor cerebrale.

Discuții

Sindromul Ohtahara este o formă rară de epilepsie cu debut precoce și prognostic rezervat. Clinic se caracterizează prin prezența spasmelor tonice scurte cu durată de 1-10 secunde ce apar atât în veghe cât și în somn, în general în salve [1]. Diagnosticul sindromului Ohtahara nu este dificil de precizat în prezența patternului EEG specific reprezentat de „suppression burst” caracterizat prin bufee de unde lente și vârfuri de amplitudine crescută cu durată de 1-3 secunde separate de perioade de atenuare marcată a activității electrice [1,2].

Toți pacienții studiați au îndeplinit toate criteriile electro-clinice de diagnostic a sindromului Ohtahara.

Yamatogi și Ohtahara au remarcat că modificările EEG tipice de „suppression burst” pot evolua către hipsaritmie în jurul vârstei de 3-6 luni și ulterior, la vârsta de aproximativ 1 an, pot să apară descărcări generalizate de complexe vârf-undă lentă [1]. La pacienții noștri în perioada neonatală aspectul EEG a fost tipic, de „suppression burst”. După perioada neonatală la 2 copii aspectul EEG a fost de activitate ritmică lentă, în 5 cazuri a evoluat către hipsaritmie tipică sau atipică, iar într-un caz a evidențiat descărcări generalizate de complexe vârf-undă și unde lente.

Etiologia sindromului Ohtahara este heterogenă, substratul neuropatogenic fiind reprezentat prevalent de malformații cerebrale structurale. Examenul neuroimagingistic evidențiază frecvent anomalii structurale ca porencefalie, hemimegalencefalie, sindrom Aicardi, agenezie de corp calos sau atrofie cerebrală [1,2]. În studiul nostru la toți pacienții examenul neuroimagingistic a evidențiat leziuni cerebrale majore.

Eficacitatea medicației antiepileptice (MAE) este limitată la pacienții cu encefalopatie epileptică cu debut precoce cu „suppression burst”. Cele mai utilizate antiepileptice sunt corticosteroizii, benzodiazepinele, valproatul de sodiu și piridoxina, dar rezultatele sunt descurajante. Recent vigabatrinul a fost raportat ca medicament de primă intenție în sindromul Ohtahara [2]. Toți copiii urmăriți au primit medicație antiepileptică în politerapie, în diverse scheme, fără a se obține controlul crizelor.

Prognosticul encefalopatiei epileptice cu debut precoce cu „suppression burst” este rezervat, crizele epileptice nefiind controlate de MAE [3]. Unele cazuri evoluează spre alte encefalopatii epileptice dependente de vârstă ca sindromul West și sindromul Lennox-Gastaut [4,5]. Yamatogi și Ohtahara au raportat că 75% dintre pacienții cu sindrom Ohtahara studiați au

evoluat către SW și 59% din cazurile de SW au evoluat către SLG. În cazurile prezentate, prognosticul a fost rezervat, 3 dintre pacienți au decedat din perioada de sugar, iar restul a prezentat retard neuropsihomotor sever și crize epileptice farmacorezistente, 5 fiind diagnosticați ulterior cu sindrom West.

Concluzii

1. Sindromul Ohtahara este o encefalopatie epileptică precoce cu prognostic rezervat care se manifestă în principal prin spasme tonice, pattern EEG caracteristic de „suppression burst” .

2. Terapia cu medicamente antiepileptice nu poate realiza controlul crizelor și împiedica evoluția către exitus sau întârziere în dezvoltarea neuropsihomotorie.

3. În fața unui pacient care prezintă crize ce au debutat din primele zile de viață, însoțite de pattern EEG tip „suppression burst”, diagnosticul de sindrom Ohtahara trebuie luat în considerare, iar familia trebuie pregătită pentru o evoluție nefavorabilă.

Bibliografie:

1. **Yamatogi Y, Ohtahara S.** Early-infantile epileptic encephalopathy with suppression-bursts, Ohtahara syndrome; its overview referring to our 16 cases. *Brain Dev* 2002; 24: 13-23.

2. **Dulac O.** Epileptic encephalopathy. *Epilepsia* 2001; 42 Suppl 3: 23-6.

3. **Van Rijckevorsel K.** Cognitive problems related to epilepsy syndromes, especially malignant epilepsies. *Seizure* 2006; 15: 227-34.

4. **Yamatogi Y, Ohtahara S.** Age-dependent epileptic encephalopathy: a longitudinal study. *Folia Psychiatri Neurolog Jpn* 1981; 35: 321-32.

5. **Ohtsuka Y, Ogino T, Murakami N et al.** Developmental aspects of epilepsy with special reference to age dependent epileptic encephalopathy. *Jpn J Psychiatry Neurol* 1986; 40: 307-13.

Recepționat 06.10.2012

PROBLEME ORGANIZATORICE ÎN ACORDAREA ASISTENȚEI MEDICALE GRAVIDELOR ȘI GINECOPATILOR



© Valentin Tîrșu

Valentin Tîrșu

REZULTATELE ACTIVITĂȚII POLICLINICII CONSULTATIVE PENTRU FEMEI A CENTRULUI PERINATOLOGIC REPUBLICAN

IMSP ICȘDOSMșiC (director general - doctor în medicină Ștefan Gațcan)

SUMMARY

ACTIVITY RESULTS IN WOMEN HEALTH POLICLINIC OF REPUBLICAN PERINATAL CENTER

Key words: *women health policlinic, perinatal center, results of activity, care of pregnant women and gynecological patients.*

The aim. *Women health policlinic from Republican Perinatal Center, represents the most important chain in medical assistance of pregnant and gynaecological women in Republic of Moldova.*

Material and methods. *The collected for the period of 2010-2011 data were statistically analyzed. The perinatal and maternal mortality and a high level of morbidity of women and newborns reflect the necessity to improve the indications and period of hospitalization at the 2nd and 3rd medical levels. The specialised medical assistance require periodic review and discussion of complicated clinical cases, the organisation of thematic courses of current issues and providing medical assistance of mothers and children.*

Results. *The results show statistically significant improvement of perinatal center activity.*

Conclusions. *It is necessary an effective colaboration between obstetricians and family physicians, the diagnosis of congenital anomalies and in utero pathology and the treatment of extragenital diseases in order to improve the medical assistance in obstetrics and gynecology. The family planification has an important role in avoiding of complications in pregnancy, gynecological diseases and prophylaxis of miscarriage.*