

Діагностика та лікування епілепсії у дітей

Досвід роботи Українського медичного центру реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи МОЗ України

Окрім реабілітаційної роботи з хворими на дитячий церебральний параліч та з іншими ураженнями нервової системи, фахівці Українського медичного центру реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи МОЗ України консультують дітей з епілепсією, епілептичними синдромами і пароксизмальними станами неепілептичного кола. Центр спеціалізується на проведенні диференційної діагностики епілепсії й неепілептичних станів у дітей віком від 1 місяця до 18 років. У центрі налагоджено ефективну систему диспансерного спостереження й лікування дітей із застосуванням сучасних принципів призначення і контролю ефективності антиконвульсантів. З 2011 року за розпорядженням МОЗ України у центрі розпочато роботу щодо створення загальнонаціонального реєстру дітей, які хворіють на епілепсію.

Про нюанси роботи епілептологічного кабінету розповідає дитячий невролог-епілептолог Тамара Петрівна Ярмолюк.

— Яким чином у вашому центрі ведеться прийом дітей з пароксизмальними станами? Який контингент хворих потрапляє до вас на консультацію?

— Прийом первинних пацієнтів з епілепсією проводиться за попереднім записом, за направленням обласних і міських неврологів. Також ми щодня приймаємо дітей, яких спостерігаємо в динаміці лікування (контрольні відвідування).



Більшу частину первинних звернень становлять випадки з пароксизмальними станами неуточненого генезу: синкопами, попереднім діагнозом «епілептичний синдром неуточненого характеру», різними моторними феноменами, що можуть виникати як при епілепсії, так і при інших захворюваннях ЦНС, тобто потребують диференційної діагностики. Загалом диференційна діагностика епілепсії й неепілептичних пароксизмальних станів є найскладнішою і найважливішою частиною нашої роботи. До нашого центру направляють дітей саме для того, щоб установити істинну причину симптомів, які спостерігаються у дитини, підтвердити або ж, навпаки, спростувати діагноз епілепсії, адже це вкрай важливо для подальшої долі пацієнта. Якщо діагноз епілепсії підтверджується, то необхідно якомога раніше призначити дитині лікування антиконвульсантами з урахуванням форми захворювання й типу випадку. Якщо ж діагноз спростується або змінюється на інший, то часто доводиться відмінити антиконвульсанти, які були призначені дитині раніше в результаті помилкової діагностики. Діагностичні дефекти можуть призвести до неправних наслідків, якщо протягом тривалого часу дитина отримує препарати, які їй не показані або навіть протипоказані за певної форми епілепсії. Антиконвульсанти — це досить складний клас ліків із широким спектром механізмів дії, побічних ефектів та лікарських взаємодій, і шкода від неправильно призначеного препарату може значно перевищувати потенційну користь.

Більшу частину первинних звернень становлять випадки з пароксизмальними станами неуточненого генезу: синкопами, попереднім діагнозом «епілептичний синдром неуточненого характеру», різними моторними феноменами, що можуть виникати як при епілепсії, так і при інших захворюваннях ЦНС, тобто потребують диференційної діагностики. Загалом диференційна діагностика епілепсії й неепілептичних пароксизмальних станів є найскладнішою і найважливішою частиною нашої роботи. До нашого центру направляють дітей саме для того, щоб установити істинну причину симптомів, які спостерігаються у дитини, підтвердити або ж, навпаки, спростувати діагноз епілепсії, адже це вкрай важливо для подальшої долі пацієнта. Якщо діагноз епілепсії підтверджується, то необхідно якомога раніше призначити дитині лікування антиконвульсантами з урахуванням форми захворювання й типу випадку. Якщо ж діагноз спростується або змінюється на інший, то часто доводиться відмінити антиконвульсанти, які були призначені дитині раніше в результаті помилкової діагностики. Діагностичні дефекти можуть призвести до неправних наслідків, якщо протягом тривалого часу дитина отримує препарати, які їй не показані або навіть протипоказані за певної форми епілепсії. Антиконвульсанти — це досить складний клас ліків із широким спектром механізмів дії, побічних ефектів та лікарських взаємодій, і шкода від неправильно призначеного препарату може значно перевищувати потенційну користь.

— З чим найчастіше доводиться диференціювати епілепсію?

— Треба відмітити велику різноманітність причин виникнення судомних нападів у дітей, особливо в новонароджених і дітей раннього віку. Серед них — пологова травма, гіпоксія й ішемія мозку, субдуральна гематома, внутрішньочерепні крововиливи, уроджені аномалії мозку (дисгенезії, синдром Арнольда-Кіарі, синдром Айкарді й ін.), хромосомні синдроми, спадкові нейрошкірні синдроми (гамартози), спадкові дефекти метаболізму (аміноацидопатії, пероксисомні хвороби, мітохондріальні хвороби тощо), метаболічні причини (гіпо- й гіперглікемія, гіпо- й гіперкальціємія, гіпо- й гіпернатріємія, білірубінова енцефалопатія

й ін.), нейроінфекції (бактеріальний менингіт, енцефаліт, TORCH-інфекції, правець та ін.), об'ємні процеси (пухлини, гідроми, абсцеси головного мозку), судинні мальформації головного мозку.

До неепілептичних пароксизмальних станів належать:

- аноксичні, що зумовлені екстрацеребральними захворюваннями і/або іншими патологічними станами: синкопальні стани при синдромі вегетосудинної дисфункції, транзиторних ішемічних атаках, вертебробазиллярній недостатності, унаслідок кардіогенних причин (аритмії, кардіоміопатії), мігрень;
- гіпнічні (пов'язані зі сном, парасомні, диссомні): нарколепсія, катаплексія, нічна міоклонія Сіммондса, синдром неспокійних ніг, нічні страхи, енурез, сноходіння, сноговоріння, пароксизмальні нічні дистонії тощо;
- психогенні: істеричні, психопатичні випадки, якація;
- інші.

У періоді новонародженості та у дітей раннього віку у групі пароксизмальних станів неепілептичного кола додатково виділяють доброякісний нічний неонатальний міоклонус, синдром підвищеної нервово-рефлекторної збудливості й інші синдроми.

У дітей також виділяють так звані епілептичні реакції, під якими треба розуміти появу генералізованих судомних випадків у відповідь на чітко визначені екзогенні впливи. Типовими прикладами епілептичних реакцій є фебрильні судоми (епізоди розгорнутих чи абортівних генералізованих нападів за температури тіла вище 38°C) й афективно-респіраторні випадки (короткочасне виключення свідомості на висоті плачу, іноді з приєднанням генералізованих судом у дітей з підвищеною афективною збудливістю).

Нарешті, сама епілепсія є гетерогенною групою захворювань, які характеризуються великим різноманіттям клінічних феноменів і потребують уточнення їх причин. За етіологією епілепсії поділяються на ідіопатичні (пов'язані з генетичними порушеннями) симптоматичні (як наслідок відомих чи можливих захворювань ЦНС) і криптогенні (причина не встановлена). Звичайно, симптоматичні епілепсії перш за все вимагають виявлення й лікування основного захворювання для усунення першопричини випадків.

Окремо варто відзначити специфічні епілептичні синдроми неонатального періоду: доброякісні сімейні неонатальні судоми, доброякісні ідіопатичні неонатальні судоми, рання міоклонічна енцефалопатія, рання інфантильна епілептична енцефалопатія (синдром Отахара).

Таким чином, перелік пароксизмальних станів дитячого віку, які потребують диференційної діагностики, є надзвичайно об'ємним.

— Які методи діагностики епілепсії застосовуєте?

— Згідно з визначенням Міжнародної ліги боротьби з епілепсією (International League Against Epilepsy, ILAE) діагноз епілепсії є у першу чергу клінічним і встановлюється на підставі наявності у

дитини клінічних проявів захворювання — епілептичних випадків, які мають свою феноменологію у вигляді моторних, сенсорних, психічних і вегетативних симптомів. Тому найперше, що потрібно для діагностики епілепсії, — це детальний збір анамнезу, зазвичай у батьків дитини. Інколи батьки самі приносять домашні відеозаписи, на яких можна побачити, що відбувається з дитиною під час нападу. Велике значення має об'єктивне неврологічне обстеження, під час якого можна виявити ознаки інших (не епілептичних) захворювань нервової системи, що стали причиною пароксизмальних явищ. Також проводимо психологічне тестування дитини для виключення психогенного походження нападів. У разі підозри на симптоматичний характер пароксизмів призначаємо МРТ головного мозку в різних режимах для виявлення можливих органічних причин (кісти, пухлини, судинні мальформації) або вроджених аномалій розвитку ЦНС. Якщо необхідно, проводимо генетичну діагностику для виключення спадкових метаболічних дефектів, які також можуть бути причиною симптоматичної епілепсії.

У центрі консультує лікар-генетик, який на підставі результатів огляду дитини і даних анамнезу визначає обсяг подальших лабораторних досліджень.

Наступний етап — інструментальна діагностика, яка в нашому центрі представлена повноцінним набором методів електроенцефалографії (ЕЕГ). Окрім звичайної ЕЕГ, ми маємо можливість проводити довготривалий відео-ЕЕГ-моніторинг під час нічного або денного сну дитини, а також ЕЕГ-картування головного мозку.



— З чого починається лікування епілепсії, якщо діагноз підтверджується?

— Одразу після встановлення діагнозу епілепсії ми призначаємо лікування антиконвульсантами згідно з рекомендаціями ILAE, протоколом МОЗ України і з урахуванням основних принципів лікування епілепсії — своєчасності, етапності й послідовності. Вибір препаратів проводимо за даними доказової медицини щодо ефективності певних антиконвульсантів при локалізаційно зумовлених (фокальних, парціальних) епілепсіях і генералізованих епілепсіях. Первагу надаємо монотерапії в оптимальних терапевтичних дозах. Кожні три місяці проводимо контрольну ЕЕГ, за результатами якої коригується доза або ставиться питання про зміну призначень. У разі досягнення стійкої ремісії,

тобто за повної відсутності нападів, ми поступово відмінюємо антиконвульсанти згідно з рекомендаціями ILAE за умови регулярного (не рідше одного разу на 6 місяців) контролю ЕЕГ.

Фахівець з функціональної діагностики Олександр Миколайович Надоненко докладніше розповів про можливості різних методів ЕЕГ у діагностиці епілепсії.

— Звичайна (стандартна) ЕЕГ — це запис біоелектричної активності головного



мозку протягом близько 20 хвилин із проведенням стандартних провокаційних проб — гіпервентиляційної і проби з фотостимуляцією. У періоди між випадками цей метод недостатньо інформативний, а ймовірність виникнення нападу за короткий час запису, навіть у разі застосування провокаційних чинників, досить низька. Навіть у пацієнтів із встановленим діагнозом епілепсії звичайна ЕЕГ при однократному записі дає змогу виявити пароксизмальну активність мозку лише приблизно у 30-50% випадків. Метод довготривалого відео-ЕЕГ-моніторингу дає набагато більше інформації, оскільки ЕЕГ у стані сну та в перехідних станах мозку (засинання і пробудження) є набагато чутливішою, ніж у стані неспання, щодо виявлення епілептичних вогнищ (епілептичної системи) та визначення їхніх характеристик. Тривалість запису (до 48 год) дає змогу зафіксувати навіть короткочасні й рідкісні епізоди епілептичної активності.

Якщо ж виникає випадок, то паралельно із записом його ЕЕГ-патерну відеозйомка фіксує клінічні прояви, що підвищує чутливість і специфічність методу майже до 100%. Запис можна переглядати багато разів, що надає неоціненні переваги на етапі діагностики та при динамічному спостереженні за хворим. ЕЕГ з відеозаписом дає змогу безпосередньо оцінювати результати діагностики різними фахівцями у будь-який час і навіть дистанційно. У наш час відео-ЕЕГ-моніторинг є найбільш інформативним методом діагностики епілепсії, епілептичних синдромів дитячого віку й неепілептичних пароксизмальних станів.

Український медичний центр реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи є одним з небагатьох лікувальних закладів в Україні, що має можливість для проведення відео-ЕЕГ-моніторингу. Крім того, ми маємо змогу проводити ЕЕГ-картування головного мозку. Це новітній метод комп'ютерної обробки ЕЕГ-запису, результатом якого є об'ємне масштабне зображення локалізації, розмірів епілептичного вогнища в головному мозку, шляхів поширення збудження і зв'язків між компонентами епілептичної системи. ЕЕГ-картування є допоміжним методом. Згідно з рекомендаціями Міжнародної спілки нейрофізіологів золотим стандартом діагностики епілепсії залишається візуальний аналіз лінійної електроенцефалограми.

Загалом у нашому центрі проводиться близько 4 тис. ЕЕГ-досліджень на рік, з них близько 25% — у рамках первинної діагностики.

Підготував Дмитро Молчанов

