

Mesialis Temporalis Lebeny Epilepszia (MTLE)

Dr. Kóbor Jenő
SZTE Gyermekklinika

Új epilepsziás tünetegyüttesek

Az epilepszia nem egységes betegség, sokféle epilepszia ismert. Valamennyi közös vonása, hogy egy sérült idegsejtpopuláció hirtelen, kóros kisülése következtében epilepsziás roham lép fel. Az adott betegség kóreredete, a kezdeti életkor, a társuló neurológiai és egyéb tünetek, a fellépő roham(ok) jellege, az EEG sajátosságai, a betegség természetes lefolyása, kezelhetősége és prognózisa alapján különböző epilepsziás tünetegyütteseket különböztetünk meg. Minél egységesebb tünetegyüttest tudunk körvonalazni, annál kedvezőbb terápia választható, s annál pontosabb prognózis, pályaválasztási, családalapítási tanács adható, s ismereteink is annál pontosabbak az egyes epilepsziás mechanizmusokról.

Az epilepsziás tünetegyüttesek legutóbbi klasszifikációját 1989-ben végezte a Nemzetközi Epilepsziaellenes Liga. Az eltelt időben több új epilepsziás tünetegyüttes körvonalazódik, de ismertek régebben leírt, egyesek által önállóknak vélt tünetegyüttesek is, melyek nem kerültek felvételre a hivatalos osztályozásba, ismeretük azonban fenti okok miatt fontos.

„Absence epilepsziák”

A gyermekkori, a juvenilis és a mioklonusos absence epilepsziák az idiopátiás generalizált epilepsziák közé tartoznak. Kezdeti életkoruk a kora gyermek, illetve a serdülő korban típusos. Az előbbi epilepszia típusos absence rohammal jár, utóbbiaknál emellett gyakori a nagyroham, illetve nemritkán mioklonusos rohamok is jelentkeznek. Az interiktális EEG egyöntetűen szabályos, iktálisan 3(-4) Hz-es generalizált túske-lassú az utóbbi két formában gyakran többestúske-lassú paroxysmus látható. A gyermekkori absence epilepszia kezelésében az ethosuximid és a valproát egyaránt hatásos, s legtöbbször teljes remisszió várható, mely a gyógyszer elhagyása után is fennmarad. Juvenilis formában valproát választandó, hatástalanság esetén lamotrigin gyakran jó. Ez a forma sokszor életfogytig igényel kezelést. A mioklonusos absence epilepszia kezelése az előzőhöz hasonló, de remisszió csak az esetek felében várható, ennek hiányában egyes esetekben mentális hanyatlás alakulhat ki.

Újnak tekinthető „absence epilepsziák” a „szemhéj mioklonus absence-okkal”, a „perioralis mioklonus absence-okkal” és a „fantom absence generalizált tónusos-klónusos rohamokkal”. Az első tünetegyüttes 6 éves kor körül indul, a családi előzmény mindenkinél pozitív, a második az első évtizedben kezdődik, családi előzmény a betegek felénél, míg az utóbbi 10 éves kor után kezdődik, s a családi előzmény ritkán

pozitív. A jellegzetes rohamtípus a tünetegyüttesek nevéből kiderül, a „fantom absence” alig, esetleg csak célzott megfigyeléssel vehető észre. Generalizált tónusos-klónusos roham mindhárom formában jelentkezik, ritkán, az utóbbi 2 formában absence status sem ritkaság. Az iktális EEG hasonló, változó frekvenciájú többtüske-lassú paroxysmus jellegzetes. Az első forma kezelése nemritkán életfogytig tarthat (valproát, lamotrigine, ethosuximid), a harmadikként írt tünetegyüttest nem mindenki kezelné.

Idiopátiás parciális epilepsziák

Autoszom domináns nokturnális frontális lebeny epilepszia

A betegség az esetek túlnyomó többségében 20 éves kor előtt kezdődik, akár 2 hónaposan. Mivel a rohamok (mozgásvihar vagy tónusos kimerevedés, 60%-nál generalizált tónusos-klónusos roham is) csaknem kizárólag alvásban jelentkeznek, nehéz felismerni, pavor nocturnus, lidércnyomás, somnambulismus, álrohamok, hisztéria merülhetnek fel. Ha eltérést mutat, az iktális EEG-n elülső bilaterálisan meredek-lassú kisülések látszanak. Kezelésében carbamazepine javasolható, de phenytoin is jó lehet, valproát azonban nem, gyógyszerelhagyás után a rohamkiújulás általános.

Benignus familiális temporális lebeny epilepszia

10 éves kor után kezdődik, öröklésmenete autoszom dominánsnak tűnik. Rohamai típusos egyszerű vagy komplex parciális rohamok, generalizált tónusos-klónusos rohamok ritkák. A carbamazepine és a phenytoin ebben a formában is hatásos, bár a rohamkontroll változó.

Autoszom domináns rolandikus epilepszia és beszéd dyspraxia

Egy család 9 tagjánál leírt tünetegyüttes hasonló a benignus centrotemporalis gyermekkori epilepsziához, de a felnőtt korra is áthúzódó tartós beszéd dyspraxiát és kognitív károsodást észleltek.

Benignus csecsemőkori epilepsziák generalizált mioklónusos rohamokkal

A csecsemőkori reflexes mioklónusos epilepszia kezdeti életkorában, családi előzményében, nemi megoszlásában hasonló a benignus csecsemőkori mioklónusos epilepsziához, utóbbinál azonban váratlan inger váltja ki a mioklónusos rohamokat. Az iktális EEG-n rövid tüske-lassú paroxysmusok látszanak. Valproát mindkét formában kedvező, bár az előbbi spontán is szűnhet, míg az utóbbi később kiújulhat.

Benignus idiopátiás csecsemőkori epilepsziák Parciális rohamokkal

A „benignus infantilis parciális epilepszia KP rohamokkal”, a „benignus infantilis parciális epilepszia szekunder generalizált rohamokkal” és a „benignus infantilis familiáris görcsök” egyaránt a csecsemőkorban kezdődnek egyébként egészséges gyermekeken, a familiaritás gyakori, a jellemző rohamtípus a betegség nevéből kiderül. A rohamkontroll és hosszú távú prognózis egyaránt kiváló. Felmerült, hogy a „benignus infantilis familiáris görcsök” a „benignus familiáris neonatalis görcsök” egy kései formája lenne, de ezt genetikai vizsgálatok nem támogatták (előbbi a 19. kromoszómához kapcsolódik, utóbbi a 20q-hoz).

Generalizált epilepszia lázas rohammal plus (GEFS⁺)

Ez a betegségspektrum gyermekkori lázas görcsökkel kezdődik, melyek 6 éves koron túl is fennmaradnak, vagy azt megelőzően láz nélkül fellépő generalizált tónusos-

klónusos rohamok is társulnak hozzá. Kifejezett családi halmozódást mutató tünetegyüttes, egyes családtagoknál fenti rohamtípusok mellett absence, mioklónusos, tónusvesztéses vagy komplex parciális rohamok is jelentkezhetnek. Legtöbbször benignus, „self-limited” evolúció mutatkozik, azonban kedvezőtlen prognózisú miklónusos-asztikus epilepszia vagy súlyos csecsemőkori miklónusos epilepszia képe is kibontakozhat.

A genetikailag heterogén tünetegyüttes öröklésmenete bizonytalan, a valószínűsített autoszom domináns öröklésmenet helyett újabban komplex öröklésmenetet tartanak valószínűnek.

Mesialis Temporalis Lebeny Epilepszia

Valószínűleg a leggyakoribb epilepsziás szindróma, a műtétilag gyógyítható epilepszia prototípusa. A tünetegyüttes progresszív folyamat eredménye: a gyakran lázgörcs-csel induló rohamok sejtelhalást és szinaptikus reorganizációt idéznek elő a temporalis lebeny hippocampusában. E klinikailag csendes időszakot 10 éves kor után már láztalan rohamok jelentkezése követ, melyek serdülő, kora felnőtt korra terápia rezisztenssé válnak.