

Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości

Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości (*juvenile absence epilepsy*, JAE) należy do padaczek uogólnionych idiopatycznych pojawiających się w okresie dojrzewania, a jej głównym objawem jest występowanie napadów nieświadomości. U większości pacjentów występują także napady uogólnione toniczno-kloniczne, a u 20% miokloniczne.

Początek choroby następuje zwykle między 7 a 17 r.ż., szczyt zachorowań obserwuje się między 10 a 12 r.ż. [49]. Uogólnione napady drgawkowe dołączają zazwyczaj po kilku latach od wystąpienia napadów nieświadomości. Roczna częstość występowania JAE nie jest dokładnie znana, według niektórych źródeł zespół ten reprezentuje 10% związanych z wiekiem padaczek z napadami nieświadomości [38]. Kryteria rozpoznania młodzieńczej padaczki z napadami nieświadomości przedstawiono w tabelach 1.2 i 1.3.

Objawy kliniczne

Napady nieświadomości występują rzadziej niż w dziecięcej padaczce z napadami nieświadomości (CAE), zwykle niecodziennie, często sporadycznie.

Obraz kliniczny napadów nieświadomości jest podobny, jak w CAE, z nagłą utratą kontaktu; jednak zaburzenia świadomości są tu zwykle mniej głębokie. Często pojawiają się niewielkie automatyzmy, mogą też wystąpić śladowe mioklonie powiek. Napad nieświadomości trwa zwykle od kilku do 30 sekund, zwykle nie dłużej jednak niż kilkanaście sekund.

Napady uogólnione toniczno-kloniczne występują na ogół rzadko, głównie po obudzeniu, chociaż mogą pojawiać się również w innych porach dnia lub w nocy. Napady te mogą być poprzedzone serią napadów nieświadomości. Czynnikiem aktywującym jest zawsze pozabawienie snu, zmęczenie i alkohol.

U około 20% pacjentów występuje w przebiegu choroby stan padaczkowy niedrgawkowy napadów nieświadomości (*absence status epilepticus*) [1].

Tabela 1.2. Kryteria rozpoznania młodzieńczej padaczki z napadami nieświadomości [41]

1. Napady nieświadomości z głębokim zaburzeniem świadomości, często z automatyzmami.
2. Napady uogólnione toniczno-kloniczne prawie u wszystkich pacjentów.
3. Znacznie rzadziej zrywania miokloniczne pojawiające się niezależnie od pory dnia.
4. Podczas napadu czynność napadowa utworzona z synchronicznych uogólnionych zespołów iglica/wieloiąglica-fala wolna 3–4 Hz utrzymująca się powyżej 4 s.

Tabela 1.3. Kryteria wykluczające rozpoznanie młodzieńczej padaczki z napadami nieświadomości [41]

1. Napady nieświadomości z wyraźnymi miokloniami powiek albo perioralnymi lub też rytmicznymi miokloniami kończyn i tułowia.
2. Napady nieświadomości z subtelnymi, trudnymi do uchwycenia zaburzeniami świadomości.
3. Napady nieświadomości wyzwalane stale przez bodźce wzrokowe lub inne bodźce zmysłowe.

EEG:

4. Nieregularne i nierytmiczne wyładowania zespołów wieloiąglica-fala wolna.
5. Znaczna różnorodność w rozmieszczeniu iglic w zespołach z falą wolną.
6. Przewaga krótkich wyładowań uogólnionych poniżej 4 sekund.

Wszystkie te cechy EEG przemawiają za młodzieńczą padaczką miokloniczną.