

Padaczka w neurofibromatozie

Katarzyna Kotulska

**Instytut „Pomnik- Centrum Zdrowia Dziecka,
Warszawa**

Nerwiakowłókniakowatość typu 1

- ✎ Częstość: 1:2500-4000
- ✎ Autosomalny dominujący tryb dziedziczenia
- ✎ Lokalizacja genu: chromosom 17 (17q11.2)



Nerwiakowłókniakowość typu 1

⌘ Glejaki nn. wzrokowych



NEUROFIBROMATOZA TYPU 2

- ✎ Częstość: 1:30000-40000
- ✎ Autosomalny dominujący typ dziedziczenia
- ✎ Lokalizacja genu: chromosom 22 (22q11.2)
- ✎ Obraz kliniczny:
 - ✎ Rzadko zmiany skórne - CAL
 - ✎ Obustronne guzy schwannoma
 - ✎ oponiaki, glejaki, młodzieńcze tylne podtorebkowe zmętnienie soczewki

Padaczka w NF1

- ⌘ 6-15% pacjentów
- ⌘ Pecoraro, 2017: 184 pacjentów, 26 z padaczką i 3 z drgawkami gorączkowymi
- ⌘ Hirabaru, 2017: 760 pacjentów, 14% z padaczką
- ⌘ napady przede wszystkim ogniskowe
- ⌘ rzadziej pierwotnie uogólnione
- ⌘ wiek wystąpienia pierwszego napadu – średnio 6rż (1 mż- 30 rż)

Lekooporna padaczka w NF1

⌘ częstość: 4-13%

⌘ przyczyny: dysplazja korowa, stwardnienie hipokampa

⌘ napady pierwotnie uogólnione zwykle są lekowrażliwe w NF

Przyczyny padaczki w NF1

- ⌘ globalny niedobór/brak neurofibrominy w mózgu?
- ⌘ zaburzenia architektoniki kory mózgu
- ⌘ guzy mózgu
- ⌘ powikłania leczenia guzów
- ⌘ współistniejące schorzenia (niedotlenienie okołoporodowe, urazy, itp.)

Padaczka w NF2

- ⌘ brak danych o częstości
- ⌘ przede wszystkim powikłania guzów/po leczeniu guzów

Skutki niedoboru neurofibrominy

- ⌘ zwiększenie synaptycznego uwalniania GABA
- ⌘ zwiększenie wypływu wapnia w neuronach (myszy z NF1+/-)
- ⌘ zaburzenia dotyczące kanałów sodowych w neuronach obwodowych (brak danych o ośrodkowych)

Diagnostyka padaczki w NF

- ⌘ Po pierwszym napadzie: EEG, neuroobrazowanie (MRI! głowy z kontrastem)
- ⌘ istotne ryzyko drugiego napadu - decyzja o leczeniu?
- ⌘ Napady ogniskowe: karbamazepina, okskarbazepina, lewetyracetam
- ⌘ Napady pierwotnie uogólnione: kwas walproinowy

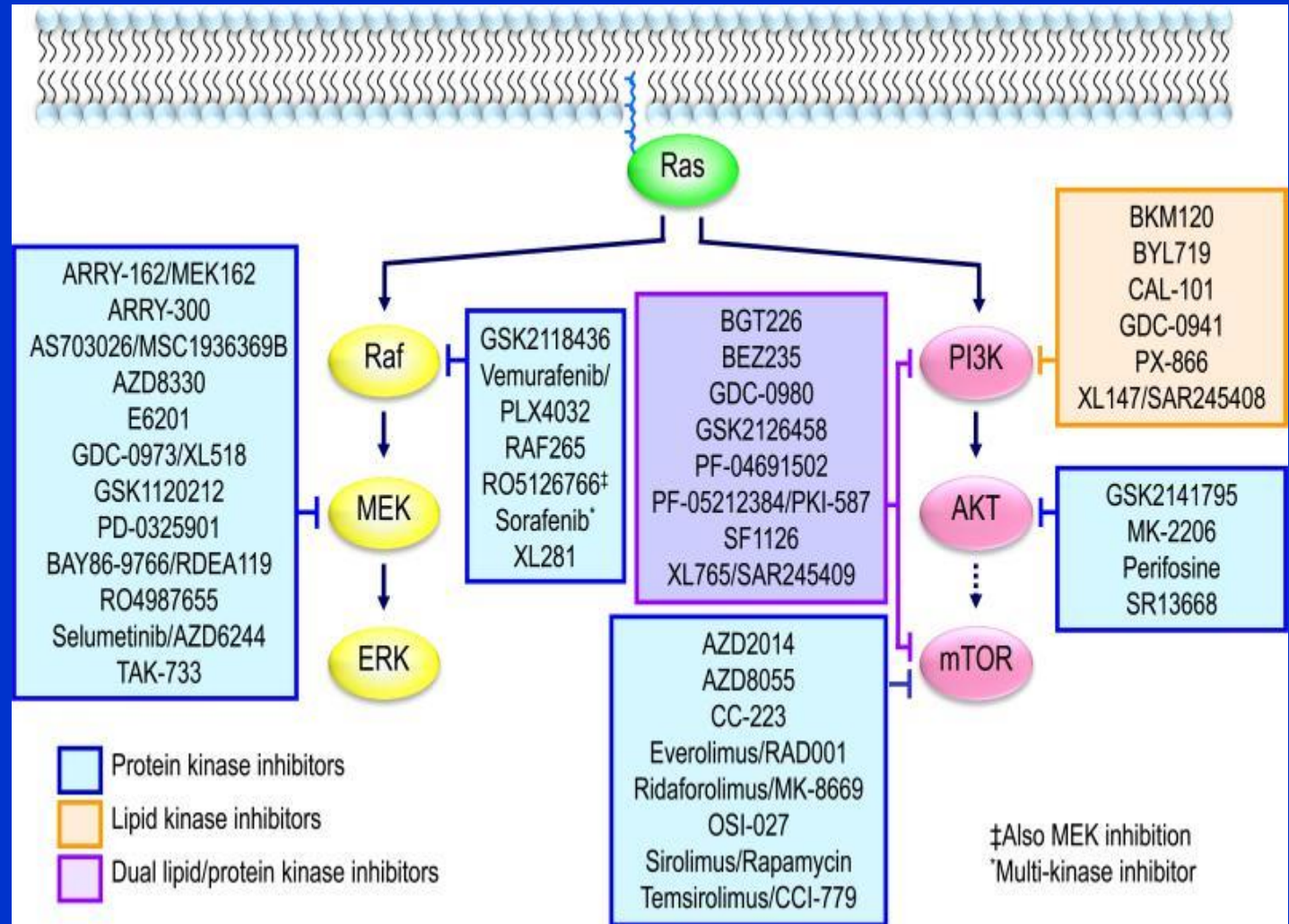
Monitorowanie leczenia padaczki w NF

- ⌘ Dobra kontrola napadów: co najmniej 2 lata leczenia, kontrole wg profilu bezpieczeństwa leku
- ⌘ Nadal napady: neuroobrazowanie co rok, nawet przy negatywnym pierwszym badaniu
- ⌘ w przypadku ogniska w EEG/MRI - diagnostyka przeoperacyjna

Leczenie operacyjne padaczki w NF1

- ⌘ ankieta w 25 ośrodkach leczenia padaczki w Europie (2013)
- ⌘ 12 pacjentów
- ⌘ Przyczyny padaczki: DNET (5), stwardnienie hipokampa (4), mieszane zmiany (1), polimikrogyria (1).
- ⌘ Wyniki leczenia dobre u 11 z 12 pacjentów

Inhibitory Ras



Diagnostyka i leczenie padaczki w NF2

- ⌘ konieczne neuroobrazowanie, EEG
- ⌘ Napady ogniskowe: karbamazepina, okskarbazepina, lewetyracetam
- ⌘ jeśli zmiana ogniskowa w MRI – diagnostyka przedoperacyjna

Następstwa padaczki w NF

- ⌘ 80% pacjentów ma trudności szkolne, cechy autyzmu, bóle głowy
- ⌘ konieczne wczesne wspomaganie i opieka psychologiczna

Dziękuję