

Волков И.В.¹, Волкова О.К.^{1,2}

¹Городской неврологический центр «Сибнейромед», Новосибирск, Россия; ²ГБУЗ Новосибирской области «Детская городская клиническая больница №3», Новосибирск, Россия
¹630091, Новосибирск, ул. Мичурина, 37; ²630040, Новосибирск, ул. Охотская, 81

Идиопатическая затылочная эпилепсия, тип Гасто

Идиопатическая затылочная эпилепсия — редко встречающийся эпилептический синдром. В когорте пациентов с идиопатической фокальной эпилепсией в Новосибирске его частота составила 0,9%.

Цель исследования — представить клиническое описание новых случаев синдрома Гасто, варианты течения и терапевтическую тактику у таких пациентов.

Пациенты и методы. Исследование охватывает 17 случаев идиопатической затылочной эпилепсии, тип Гасто, у 13 лиц женского и 4 мужского пола в возрасте от 11 до 53 лет.

Результаты. Среди 17 случаев заболевания представлены 4 семьи. В 2 семьях эпилепсия прослежена в 3 поколениях, в том числе сочетание синдрома Гасто и детской абсанс эпилепсии. Дебют заболевания в большинстве случаев приходился на подростковый возраст. Основной вид приступов — фокальные зрительные (100%), наблюдались также фокальные сенсорные приступы (58,9%), цефалгия (47,1%), нарушение речи (41,2%), вторично-генерализованные судорожные приступы (35,3%). По частоте приступов выделено 5 вариантов течения: единичные фокальные приступы, редкие фокальные приступы с наличием и без судорожных приступов, частые фокальные приступы с наличием и без судорожных приступов. В семейных случаях выявлена идентичность течения заболевания. 76,5% пациентов имеют хорошее качество жизни, 41,2% из них не получают терапию, 35,3% получают терапию, приступов не отмечается.

Ключевые слова: идиопатическая затылочная эпилепсия, тип Гасто; семейные случаи; варианты течения; терапия.

Контакты: Иосиф Вячеславович Волков; viv114476@mail.ru

Для ссылки: Волков ИВ, Волкова ОК. Идиопатическая затылочная эпилепсия, тип Гасто. Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2015;(специальный 1):19–21.

Gastaut type idiopathic occipital epilepsy

Volkov I.V.¹, Volkova O.K.^{1,2}

¹Novosibirsk City Neurology Center «Sibneimed», Novosibirsk, Russia; ²Children's Clinical Hospital Three, Novosibirsk, Russia
¹37, Michurin St., Novosibirsk 630091; ²81, Okhotskaya St., Novosibirsk 630040

Idiopathic occipital epilepsy is a rare epileptic syndrome. Its incidence in a Novosibirsk cohort of patients with idiopathic focal epilepsy is 0.9%.

Objective: to present a clinical description of new cases of Gastaut syndrome, the types of its course, and treatment options in these patients.

Patients and methods. The study covers 17 cases of Gastaut type idiopathic occipital epilepsy in 13 women and 4 men aged 11–53 years.

Results. The investigators examined 4 families with 17 cases with the disease. Three generations in 2 families were observed to have epilepsy, including Gastaut syndrome concurrent with childhood absence epilepsy. The adolescent onset of the disease was seen in most cases. Its main symptoms were focal visual seizures (100%), focal sensory seizures (58.9%), cephalgia (47.1%), speech disorders (41.2%), and secondarily generalized convulsive seizures (35.3%). According to the frequency of seizures, the investigators identified 5 types of the course: single focal seizures, rare focal seizures with or without convulsions, frequent focal seizures with or without convulsions. The identity of the course of epilepsy was found in familial cases. 76.5% of the patients had a good quality of life: 41.2% of them were untreated while 35.3% were treated; no seizures were noted.

Key words: idiopathic occipital epilepsy; Gastaut type; family cases; types of course; therapy.

Contact: Iosif Vyacheslavovich Volkov; viv114476@mail.ru

For reference: Volkov IV, Volkova OK. Gastaut type idiopathic occipital epilepsy. Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics. 2015;(special issue 1):19–21.

DOI: <http://dx.doi.org/10.14412/2074-2711-2015-1S-19-21>

Идиопатическая затылочная эпилепсия, тип Гасто, — редкий эпилептический синдром. Описание новых случаев заболевания представляет несомненный интерес для клиницистов, расширяет наши представления о вариантах течения, возможностях терапии и прогнозе заболевания.

Цель настоящего исследования — описание клинической картины, вариантов течения и терапевтической тактики новых случаев синдрома Гасто.

Пациенты и методы. Исследование проводилось на базе отделения «Городской центр по эпилепсии» Новосибирска и Городского неврологического центра «Сибнейромед». Когорта пациентов формировалась с 2004 по 2014 г. Диагноз доброкачественной затылочной эпилепсии с поздним дебютом, синдром Гасто, был поставлен 17 пациентам (13 женского пола и 4 мужского). Возраст пациентов на момент обращения составил от 11 до

53 лет, 6 пациентов (почти половина случаев) были в возрасте 15 лет.

Пациентам проводили клиническое обследование, неврологический осмотр, во всех случаях выполняли электроэнцефалографию (ЭЭГ) при первичном обращении и в дальнейшем — 1–2 раза в год в течение всего периода наблюдения. Скальповую ЭЭГ записывали в период бодрствования и сна. Биоэлектрическую активность головного мозга регистрировали с одновременной записью электрокардиограммы во втором стандартном отведении. Нейровизуализацию проводили на магнитно-резонансном томографе с мощностью поля 1,5 Т.

Результаты и обсуждение. Доброкачественная затылочная эпилепсия, тип Гасто, является общепризнанным эпилептическим синдромом, который входит в Международную классификацию эпилепсий и эпилептических синдромов с 1989 г. [1]. Однако ее частота в общей популяции точно не известна. Возможно, как указывает М.Ю. Никанорова [2], это связано с недостаточной осведомленностью многих клиницистов о специфике данного синдрома из-за его редкости и малого количества публикаций. По данным регистра пациентов с эпилепсией в возрасте до 18 лет Новосибирска, среди всех идиопатических фокальных эпилепсий на долю синдрома Гасто приходится 0,9%, в то время как на долю роландической эпилепсии — 73,7%, а затылочной эпилепсии с ранним дебютом — 25,4%.

Отягощенный семейный анамнез по эпилепсии в нашем исследовании выявлен в половине случаев. При этом в 4 семейных случаях наблюдаются по 2 человека из одной семьи. В 2 семьях эпилепсия прослежена в 3 поколениях. Клиническая картина заболевания, частота и характер приступов у родственников идентичны. Многие авторы, описывающие доброкачественную затылочную эпилепсию с поздним дебютом, ссылаются в основном на данные Н. Gastaut и соавт. [3, 4]: наследственная отягощенность прослеживается в 36,6% случаев. В одной из семей, которую мы наблюдаем, у мальчика 13 лет диагностирована детская абсанс эпилепсия (дебют типичных абсансов состоялся в 10 лет, на сегодняшний день терапия отменена), а мать и бабушка страдают синдромом Гасто. Сочетание идиопатической затылочной и детской абсанс эпилепсии описано в нескольких публикациях [4–7]. Японские исследователи Н. Wakamoto и соавт. [8] описали наблюдение, в котором спустя год после дебюта детской абсанс эпилепсии у пациента возникла доброкачественная затылочная эпилепсия, и трактовали это как атипичную эволюцию детской абсанс эпилепсии. Мы считаем, что речь идет о двух разных формах эпилепсии, имеющих, однако, генетическую связь. Наличие семейных форм подтверждает предположение о затылочной эпилепсии, наследуемой по аутосомно-доминантному типу с варибельной пенетрантностью [9, 10]. У 12,5% пациентов отмечался отягощенный семейный анамнез по мигрени, что также наблюдали Н. Gastaut и В.Г. Zifkin [3] в 16% случаев.

Дебют эпилепсии у наших пациентов отмечен в возрасте 7–18 лет, в подавляющем большинстве случаев (75%) это были пациенты подросткового возраста, старше 12 лет. В одной из первых работ, посвященных разделению затылочной эпилепсии на формы с ранним и поздним дебютом, возраст последнего указан как 7–10 лет [11]. Также в одном из последних крупных исследований, посвященных форме Гасто и включавшем 33 пациента, пик манифестации приходился на возраст 8,5 года [12].

Основным видом приступов являлись фокальные приступы со зрительными феноменами. В нашей когорте встречались следующие виды зрительных феноменов: метаморфозии (41,2%), круговые фосфены (23,5%), линейные фосфены (17,6%), простые фосфены в виде мерцания (17,6%), мелькания (5,9%). В трети случаев отмечались скотомы. Зрительные нарушения являлись первым симптомом приступа. Далее в структуре приступа наиболее часто встречались: онемение по гемитипу различной распространенности (58,9%) и/или выраженная головная боль (47,1%). Почти в половине случаев (41,2%) пациенты жаловались на невозможность говорить во время приступа. И по одному наблюдению приходилось на такие симптомы, как невозможность писать, отведение глаз и подергивание кисти. У 35,3% пациентов вторым видом приступов являлись вторично-генерализованные судорожные приступы (ВГСП). В японском исследовании [8] ВГСП встречались у 58,3% пациентов.

В зависимости от частоты приступов мы выделили 5 вариантов течения заболевания: единичные фокальные приступы (n=6; 35,3%); редкие (3–4 раза в год) фокальные приступы без ВГСП (n=1; 5,9%); редкие фокальные приступы с ВГСП (n=5; 29,4%); частые фокальные приступы без ВГСП (n=2; 11,8%); частые фокальные приступы с ВГСП (n=3; 17,6%). В большинстве публикаций не указывается частота приступов. С. Panayiotopoulos [13] отмечает, что приступы со зрительными симптомами могут быть как ежедневными, так и редкими, а другие приступы — как единичными, так и ежемесячными. Интересно, что во всех представленных нами семейных случаях течение эпилепсии было идентичным. В трех семьях приступы были единичные или редкие фокальные. В одной семье в двух поколениях наблюдались частые фокальные приступы.

Всем пациентам выполняли ЭЭГ во время бодрствования и сна. Ни в одном наблюдении при записи интериктальной ЭЭГ во время бодрствования и во сне патологических изменений не выявлено. Хотя феномен «fixation-off sensitivity» считается диагностическим критерием этой формы эпилепсии, он встречается далеко не всегда. Японские исследователи [8] выявили его только в трети наблюдений.

Неврологический статус у всех пациентов — без очаговой патологии. При магнитно-резонансной томографии головного мозга изменений не отмечено.

Пациенты с единичными в течение жизни или редкими фокальными приступами терапию не получали. В семье с частыми фокальными приступами отец получает карбамазепин, дочь — топирамат. Сохраняются редкие фокальные приступы.

Все пациенты с ВГСП получают противосудорожные препараты (ПЭП). Наиболее успешной оказалась терапия окскарбазепином: у всех 3 пациентов, получавших этот препарат, достигнута ремиссия. Также ремиссия наблюдается у пациентки, получающей леветирацетам. Монотерапия карбамазепином вызвала урежение приступов на 50%. В 3 случаях была назначена терапия вальпроатом, но приступы сохранялись. При добавлении к вальпроату леветирацетама или ламотриджина достигнута ремиссия.

Согласно данным литературы [13], в лечении таких пациентов предпочтение отдают препаратам карбамазепина. Успешность терапии при лечении этой формы четко не определена. Но ремиссия при медикаментозной терапии достигается у 60–95% пациентов [13]. В исследовании R.H. Caraballo и соавт. [12] анализировались истории болезни 33 пациентов,

благоприятный прогноз был отмечен у 80%. Согласно нашим данным, 76,5% пациентов с затылочной эпилепсией, тип Гасто, имеют хорошее качество жизни. Из них 41,2% терапию не получают, а 35,3% получают терапию и не имеют приступов.

Далее приводим два клинических наблюдения семейных случаев затылочной эпилепсии с поздним дебютом, тип Гасто.

Семья Б. Пациент Б., 16 лет, перенес приступ – внезапное появление полос перед глазами справа, онемение правой кисти, не мог говорить в течение 3–4 мин, затем появилась диффузная головная боль, которая не проходила в течение нескольких часов.

Из анамнеза известно, что ребенок родился от первой физиологически протекавшей беременности. Роды в срок, масса тела при рождении 3450 г. Рос и развивался соответственно возрасту. Приступ возник однократно, в 14 лет. В соматическом и неврологическом статусе отклонений нет.

Дополнительные методы обследования. ЭЭГ (в межприступном периоде): основная активность фона сохранена. Регистрируются физиологические элементы сна в 1–3-й стадии. Патологические элементы не зарегистрированы.

ПЭП не получает. Приступов нет в течение 2 лет.

Мать пациента, 38 лет, предъявляет жалобы на приступы: внезапно появляются полосы перед глазами, онемение в руке, невозможность говорить и писать 4–5 мин, далее появляется диффузная головная боль. Все приступы протекают без потери сознания. Дебют приступов – в 17 лет, всего за 21 год было 5 приступов.

Ранний анамнез неотягощен. Развитие по возрасту. Соматический и неврологический статус без отклонений от нормы. Картина ЭЭГ и МРТ головного мозга без патологических изменений. ПЭП не получает.

Семья З. Пациентка З., 31 года, предъявляет жалобы на приступы: внезапно появляются нечеткость зрения, затем парестезии с одной стороны, не может говорить несколько

минут, потери сознания не наблюдается. По поводу этих состояний к врачу не обращалась.

Дебют приступов – в 13 лет, частота – 1 раз в год и реже. Ранний анамнез неотягощен. Развитие по возрасту. Соматический и неврологический статус в норме. ЭЭГ и МРТ головного мозга без патологических изменений. ПЭП не получает.

Мать пациентки, 55 лет, предъявляет жалобы на внезапно возникающую расплывчатость изображений и предметов, после чего появляются парестезии по гемитипу, не может говорить в течение 1–2 мин. По поводу этих состояний к врачу не обращалась. Дебют приступов – в 15 лет, их частота – 1 раз в 1–3 года. Соматический и неврологический статус без отклонений. Картина ЭЭГ и МРТ головного мозга без патологических изменений. ПЭП не получает.

Сын пациентки, 12 лет 9 мес. С августа 2012 г. (10 лет 4 мес) отмечаются пароксизмы с прекращением деятельности, заведением глаз и периоральным миоклоном, длительно до 10–15 с, в начале заболевания приступы наблюдались не ежедневно, но затем участились.

ЭЭГ от 09.11.2012: основная активность фона сохранена. На 1-й минуте гипервентиляции зафиксирован вышеописанный пароксизм, сопровождавшийся диффузной эпилептической активностью, «острая-медленная волна», частотой 3,5–4 Гц и длительностью 11 с. Диагностирована детская абсанс эпилепсия. Назначен препарат вальпроевой кислоты в дозе 20 мг/кг/сут, приступы купировались в течение месяца. В августе 2014 г. препарат отменен, приступов нет.

Представленные наблюдения демонстрируют типичную клиническую картину синдрома Гасто: редкие приступы со зрительными симптомами, нормальное развитие, отсутствие необходимости в лечении. Интерес представляют идентичность клинической картины в семейных случаях, а также наличие двух разных видов эпилепсии в одной семье.

ЛИТЕРАТУРА

- Engel J Jr. Classification of epileptic disorders. *Epilepsia*. 2001 Mar; 2001;42(3):316.
- Никанорова МЮ. Доброчастотная эпилепсия детского возраста с затылочными пароксизмами. В кн.: Эпилепсии и судорожные синдромы у детей. Под редакцией П.А. Темина, М.Ю. Никаноровой. Москва: Медицина; 1999. С. 212–6. [Nikanorova MU. Benign epilepsy of children's age with occipital paroxysms. In: *Epilepsii i sudorozhnyye sindromy u detey* [Epilepsies and convulsive syndromes at children]. Temin PA, Nikanorova MY, editors. Moscow: Medicine; 1999. P. 212–6].
- Gastaut H, Zifkin BG. Benign epilepsy of childhood with occipital spike and wave complexes. In: Andermann F, Lugaresi E, editors. *Migraine and epilepsy*. Boston: Butterworths; 1987. P. 47–81.
- Gastaut H, Roger J, Bureau M. Benign epilepsy of childhood with occipital paroxysms. Up-date. In: Roger J, Bureau M, Dravet C et al., editors. *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. London: John Libbey & Company Ltd.; 1992. P. 201–17.
- Caraballo RH, Sologuestua A, Granana N, et al. Idiopathic occipital and absence epilepsies appearing in the same children. *Pediatr Neurol*. 2004 Jan;30(1):24–8.
- Caraballo RH, Cersosimo RO, Fejerman N. Late onset, «Gastaut type», childhood occipital epilepsy: an unusual evolution. *Epileptic Disord*. 2005 Dec;7(4):341–6.
- Verrotti A, Coppola G, D'Egidio C, et al. Gastaut type-idiopathic childhood occipital epilepsy and childhood absence epilepsy: A clinically significant association? *Seizure*. 2010 Jul;19(6):368–72. DOI: 10.1016/j.seizure.2010.04.010. Epub 2010 May 14.
- Wakamoto H, Nagao H, Fukuda M, et al. Idiopathic childhood occipital epilepsy of Gastaut: report of 12 patients. *Pediatr Neurol*. 2011 Mar;44(3):183–6. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2010.10.005.
- Kuzniecky R, Rosenblatt B. Benign occipital epilepsy: a family study. *Epilepsia*. 1987 Jul–Aug;28(4):346–50.
- Белоусова ЕД. Генетика эпилепсии: зачем и как обследовать детей с эпилепсией. Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2014;(спецвыпуск 1):4–8. [Belousova ED. Genetics of epilepsy: what for and how to examine children with epilepsy? *Nevrologiya, neiropsikhiatriya, psikhosomatika = Neurology, Neuropsychiatry, Psychosomatics*. 2014;(s1):4–8. (In Russ.)]. DOI: <http://dx.doi.org/10.14412/2074-2711-2014-1S>
- Ferrie CD, Beaumanoir A, Guerrini R, et al. Early-onset benign occipital seizure susceptibility syndrome. *Epilepsia*. 1997 Mar; 38: 285–93.
- Caraballo RH, Cersosimo RO, Fejerman N. Childhood occipital epilepsy of Gastaut: A study of 33 patients. *Epilepsia*. 2008 Feb;49(2):288–97. Epub 2007 Sep 19.
- Panayiotopoulos CP. Idiopathic childhood occipital epilepsies. In: Roger J, Bureau M, Dravet C, et al., editors. *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. London: John Libbey & Company Ltd.; 2002. P. 203–24.

Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы несут полную ответственность за предоставление окончательной версии рукописи в печать. Все авторы принимали участие в разработке концепции статьи и написании рукописи. Окончательная версия рукописи была одобрена всеми авторами.