

Nejčastější neurologická onemocnění v dětském věku



MUDr. Miriam Adamovičová

1. LF UK, KDDL

Epilepsie

□ **Definice:**

- Opakovaný výskyt neprovokovaných epileptických záchvatů

□ **Prevalence:**

- U dětí až 4%
- U dospělých 0,5-1%

Příčiny a typy epilepsie

□ **symptomatická**

- projev chronického onemocnění mozku

□ **idiopatická**

- primární epilepsie bez prokazatelného podkladu, někdy s výraznou genetickou vlohou, bez známek jiného neurologického onemocnění

□ **kryptogenní**

- Příčina u 1/3 případů neznámá

Symptomatické epilepsie

- VVV mozku – např. korové dysplázie
- Perinatální poškození mozku
- Mesiotemporální skleróza
- Cévní mozkové příhody
- Změny po operaci, úrazu, zánětu
- Cévní anomálie
- Nádory (hlavně benigní)
- Degenerativní choroby....

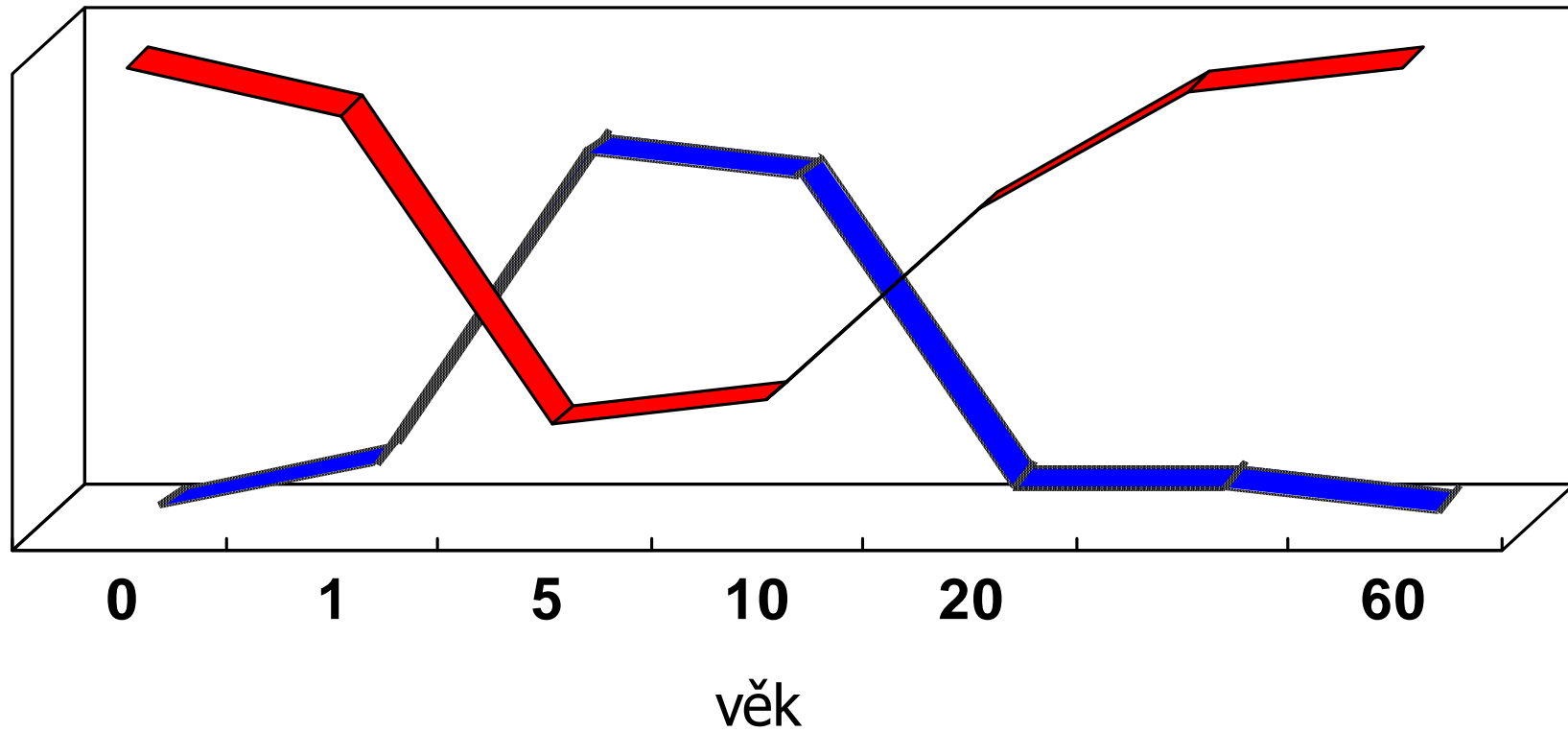
Idiopatické epilepsie

- Porucha na buněčné úrovni
 - nerovnováha mezi procesy podrážení a útlumu neuronů a jejich okruhů

- Různě vyjádřená dědičná dispozice

- Zejména u dětí od předškolního věku po adolescenci

Zastoupení idiopatických a symptomatických epilepsií podle věku



■ Symptomatické ■ Idiopatické

Epileptický záchvat

□ Akutní symptomatický

- akutní projev traumatu, cévní příhody, tumoru, encefalitidy, metabolického nebo iontové poruchy, abstinenční projev
- provokovaný - spánková deprivace, fotostimulace

□ Opakovaný neprovokovaný - **EPILEPSIE**

Epileptický záchvat

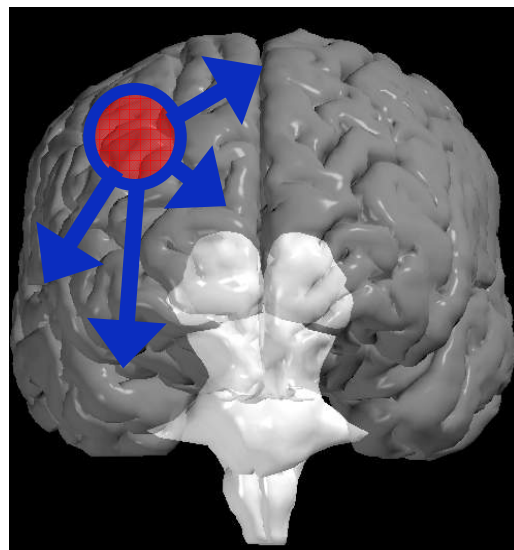
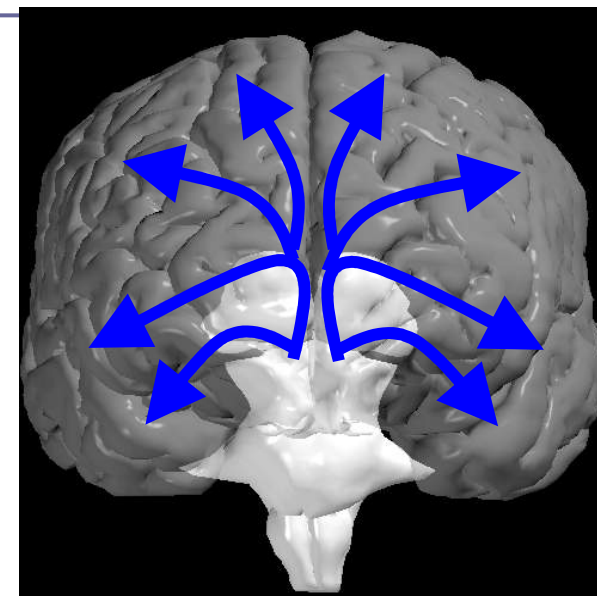
- **Definice:** časově omezená, většinou krátká změna klinického stavu podmíněná excesivním výbojem části nervových buněk mozku

- **Příznaky – izolovaně nebo v kombinaci:**
 - změna vědomí
 - abnormní pohyby či držení těla
 - poruchy v oblasti čítí, smyslů
 - vegetativní příznaky

Formy epileptických záchvatů

□ **Generalizované**

□ **Ložiskové**





Diagnosa epilepsie

- Odlišení neepileptických záchvatů
- Klasifikace záchvatů
- Klasifikace epileptického syndromu
- Určení etiologie

Klasifikace

□ ZÁCHVATŮ

- klinický obraz záchvatu
- EEG

□ EPILEPSIÍ

- věk
- celkový klinický obraz
- typ záchvatu
- EEG
- zobrazovací metody

Westův syndrom

- většina v 3-7 měsíci věku
- infantilní spasmy
- zástava či regres PMV
- hypsarytmie (velká neuspořádanost) na EEG
- Outcome: jen malé procento dětí nemá mentální retardaci, závisí na včasnosti a úspěšnosti léčby

Lennox-Gastautův syndrom

- výskyt v časném dětství, obtížně zvládnutelné záchvaty
- polymorfní epileptické záchvaty
- difusní EEG abnormita
- pomalu progredující mentální retardace a změny osobnosti

Absence

- dětské: nejčastěji v mladším školním věku (4-12)
- juvenilní: 10-17 let, mohou se kombinovat s GTCS
- obvykle děti s normálním PMV
- typický nálezn na EEG – generalizované SW komplexy 3/s
- provokace ospalostí, hyperventilací

Juvenilní myoklonická epilepsie

- geneticky podmíněné
- myoklonie po ránu
- GTCS často při probuzení
- někdy juvenilní absence

- fotosensitivita, provokace nevyspáním
- léčba většinou celoživotní

Psychomotorický záchvat

- častá epigastrická aura
- iniciální strnutí
- automatismy

- Často při syndromu mesiotemporální epilepsie – na MRI unilaterální atrofie hipocampu nebo amygdaly, dobrý efekt temporální resekce

Léčba:

- 1. záchvat – epileptický? provokace?
- režim, prevence rizikových situací
- léčbu pokud:
 - protrahovaný z., lateralizovaný, fokální nález na EEG
 - strukturální léze na CT, MRI
 - přání pacienta, rodiny
- 2. záchvat – vysoké riziko opakování
- léčba nejméně 2-3 roky, poté postupné vysazování při příznivém průběhu

Léčba

- při farmakoresistenci:
 - epileptochirurgie – např. resekce, callosotomie, vagový stimulátor
 - ketogenní dieta

- Akutní léčba záchvatu:
 - Diazepam p.r. 5 mg (do 15 kg)
 - 10 mg (přes 15 kg)

Léčba status epilepticus

- opravdu epilepsie? (myoklonus, hysterie..)
- vyloučit hypoglykémii, iontový rozvrat
- DZP 0,3-0,5 mg/kg, max. 10mg, dosp. 20 mg
- zopakovat za 10 min
- Phenobarbital 10 – 20 mg/kg (dle věku, novorozenci 20, dospělí 10)
- nebo Phenytoin 15-20mg/kg, rychlost 50mg/min, neředit glukózou
- nebo Valproát 15mg/kg + infuze 1-2 mg/kg/hod
- řízená ventilace, anestezie (pentobarbital, thiopental, propofol)

Dif dg. epilepsie:

- Psychogenní neepileptické záchvaty
- Afektivní záchvaty
- Dětská masturbace
- Tiky
- Shuddering attacks (třes při emoci)
- Jactatio capitis, corporis
- Noční děsy, noční můry
- Synkopy, konvulsivní synkopy
- Srdeční arytmie
- Hyperventilační tetanie, panické ataky
- Třesavka při horečce
- Febrilní křeče.....

Afektivní záchvaty

- maximum 1-3 roky
- podnět – afekt nebo bolest
- pláč, apnoe, někdy ztráta vědomí, obvykle hypotonie, někdy propnutí či záškuby

- přerušit fouknutím do obličeje, opláchnutím studenou vodou
- při záchvatu prudce nezvedat

Tiky

- jakýkoliv pohyb, jednoduchý i komplexní, i zvukové projevy
- nutkání, úleva po provedení
- částečná ovlivnitelnost vůlí



Iactatio capitis, corporis

- Stereotypní pohyb, většinou při usínání

Febrilní křeče

- až 5% dětí, nejčastěji 3měsíce-3 roky
- často pozitivní RA
- jednoduché x komplikované:
 - 10 a více minut
 - asymetrické-lateralizované
 - opakují se během jednoho infektu
- CAVE NEUROINFEKCE
 - věk do 12-18M (nespolehlivost meningeálních příznaků),
 - komplikované febrilní křeče, přetrvávající letargie
- Prevence: DZP 0,5-0,7 mg/kg/den při infektu



PŘESTÁVKA

Porucha hybnosti

□ Centrální

- Mozek (1. motoneuron)
- Mícha – dráhy

□ Periferní

- **Mícha – (2. motoneuron) - přední rohy míšní**
- **Nerv – axon, myelinová pochva**
- **Nervosvalová ploténka**
- **Sval – různé struktury**



Klinické projevy nervosval. chorob

- Opoždění / zpomalení vývoje
- Svalová slabost, poruchy hybnosti, patologické hybné stereotypy
- Hypo / pseudohypertrofie svalů
- Deformity, kontraktury
- Hypo až areflexie, ale i normální rr.

- Hypotonie – floppy infant
- Kardiomyopatie

Vyšetření

- Anamnéza – RA, pohyby plodu, perinatální období (sání, dechové potíže, pláč), vývoj, 1. příznak
- Biochemické vyšetření (ALT, AST, CK, myoglobin)
- EMG - RV, jehlová EMG, repetitivní stimulace
- Svalová biopsie
- Molekulárně genetické vyšetření

- Zobrazení svalů (MR, MRS, CT, sono)
- Imunologické vyš. (protilátky proti AChR)

SMA I, II, III (spinální svalová atrofie)

- AR dědičné onemocnění motoneuronů předních rohů míšních, 5q
- Kontrast těžkého hybného postižení s normálním mentálním vývojem
- CK normální či lehce zvýšené
- EMG s typickým nálezem (obří regenerační potenciály, normální RV)

- DNA analýza, prenatální dg.
- Biopsie

SMA I Werdnig - Hoffmann

- Začátek do 6 měsíců, většinou nesedí, exitus do 2 let (respirační infekce, respirační selhání, aspirace)
- Těžká hypotonie, minimální spontánní hybnost, žabí postura, areflexie, fascikulace jazyka
- Normální psychický vývoj a okulomotorika
- Poruchy sání, polykání

SMA II a III

- II intermediární
 - Začátek 6-18 měsíců
 - Většinou posazeni sedí, někteří chodí, exitus 2. - 3. dekáda
 - Skolioza, deformity
- III chronická, Kugelberg Welanderové
 - Začátek později v dětství, adolescenci
 - Chodí, pomalá progrese, normální délka života
 - Skolioza, deformity

Neuropatie u dětí

- Většinou distální postižení, může být porucha čítí
- Nejčastěji dědičné (HSMN, řada typů, různý typ dědičnosti). **HSMN III** (hereditární senosorimotorická neuropatie Dejerinne Sottas) – časný začátek, chůze až ve 3-4 letech, svalová slabost, únavnost, deformity hrudníku, skoliozy. Dg: EMG (RV), biopsie, genetika
- Zánětlivé (Guillain-Barré syndrom)
- V rámci degenerativních chorob
 - Metachromatická leukodystrofie
 - Krabbeho leukodystrofie
 - CDG sy
 - Mitochondriální choroby...

Porucha nervosvalového přenosu

- Tranzientní neonatální myastenie u dětí matek myasteniček
 - Cirkulující anti AChR Ab
- Kongenitální myastenie
 - Začátek nejčastěji v novorozeneckém období
 - Více typů, dg. genetická nebo léčebný pokus
- Autoimunní myastenie

Svalová onemocnění - myopatie

- Svalová slabost, různé svalové skupiny, většinou symetricky, nejčastěji pletencové, ale také bulbární a okohybné svalstvo
- Žádné poruchy cití
- Reflexy většinou snižené i vyhaslé
- Myopatický syndrom – facies myopatica, kachní chůze, hyperlordosa s vystrčeným bříškem, myopatické šplhání
- Problémem jsou schody, vztyk ze židle, zvednutí rukou nad hlavu...



Svalové dystrofie

- Dědičné, defekt proteinů membrány
- Progresivní svalová slabost, elevace CK, skoliosa, kontraktury, možné postižení srdce
- **DMD/BMD**
- **LGMD**

DMD/BMD (Duchenova/Beckerova)

- X vázaná, nemocní jsou pouze chlapci
- DMD: Myopatický syndrom kolem 3-5 roku, ve 12ti letech již vozík, exitus kolem 20ti let (respirace, kardiomyopatie)
CK 10-100x zvýšené.
- BMD: benignější, začátek kolem 12 let, (rozmezí 3-20 let), život nezkracuje



LGMD (pletencové svalové dystrofie)

- různé typy s různou formou dědičnosti

Myotonická dystrofie

- AD, repeatové onemocnění (anticipace)
- Klinicky variabilní, multisystémové onemocnění
 - Svaly kosterní, hladké, myokard, Oči, Endokrinní systém
 - CNS
- Kongenitální
 - **Přenos od matky - těžší postižení**
 - Těžká hypotonie, Poruchy dýchání, sání, polykání, ústa do obráceného písmene V, atrofie tempor. svalů, kontraktury, mentální retardace
- Infantilní
- Adultní



Kongenitální strukturální myopatie

- Vzácné, podmíněné poruchou ultrastruktury svalového vlákna, většinou neprogresivní, mohou mít patologické, ale i normální CK, EMG
- někdy již v kojeneckém věku, možný letální průběh
- Diagnosa z biopsie či genetická, různé typy dědičnosti
- **Myotubulární**
- **Central core disease**
- **Nemalinová**

Další myopatie

- **Metabolické** : porucha energetického metabolismu (glykogenosy, poruchy beta oxidace, mitochondriální, deficit karnitinu)
- **Zánětlivé** – dermatomyositida
 - virová myositida (bolest, elevace CK, normalizace do 2týdnů)
- **Endokrinní** – hypo i hyperthyreosa, steroidní myopatie

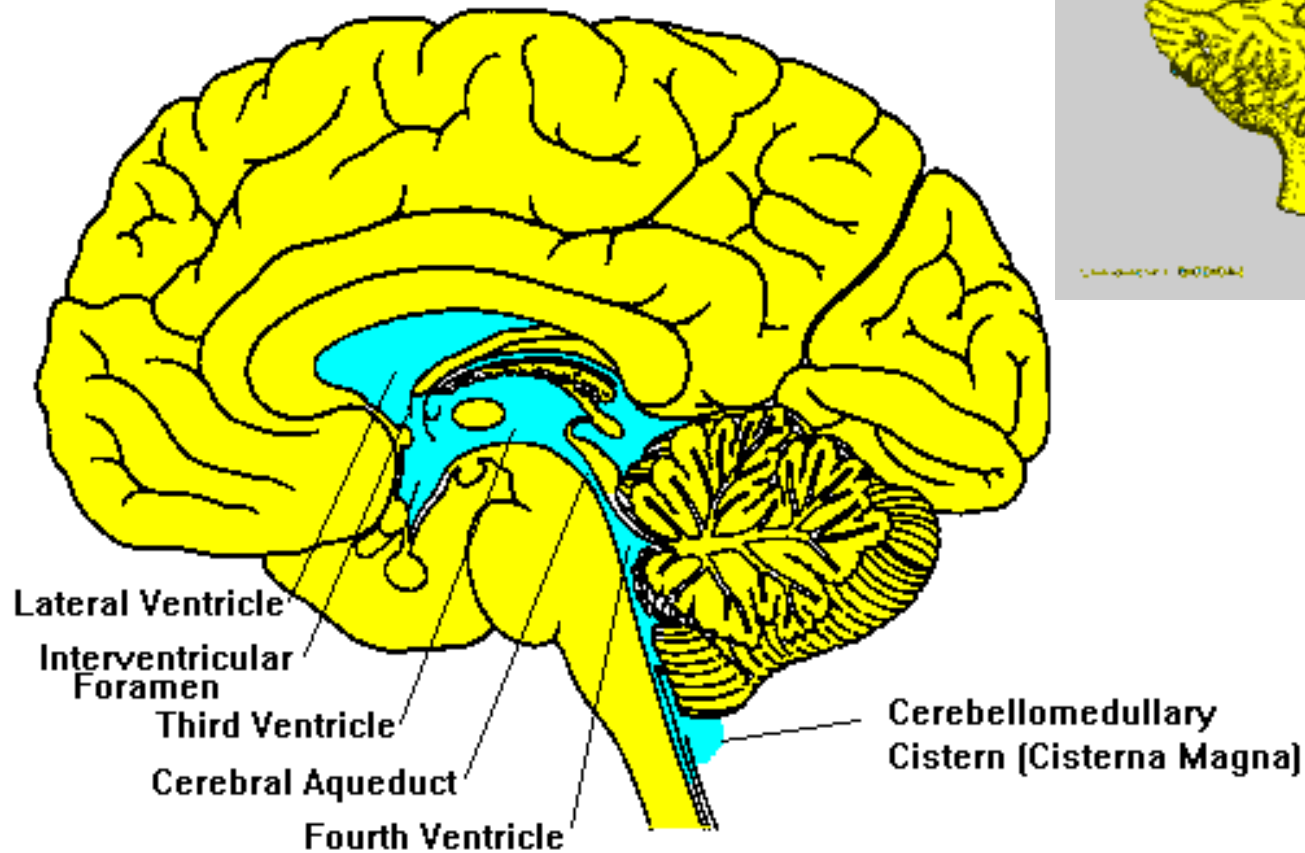
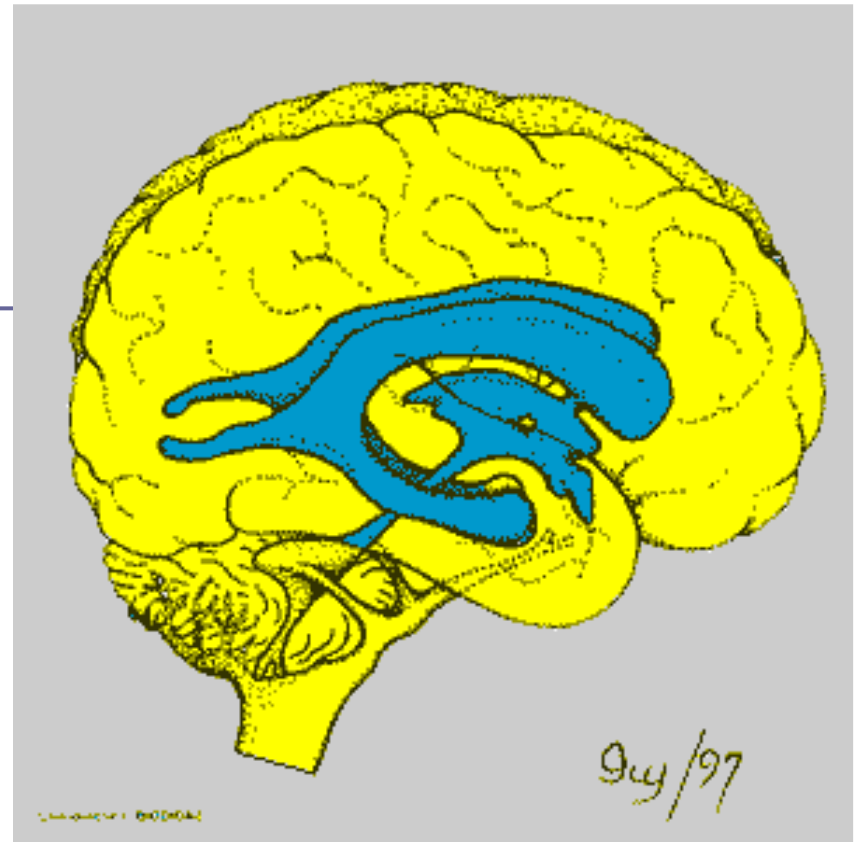
Syndrom intrakraniální hypertenze

- způsobený zvětšením objemu mozkové tkáně, krve nebo likvoru
- expanzivní leze (tumor, krvácení)
- zánět – encefalitida, meningitida
- edém (úraz, hypoxie)
- trombóza žilních splavů
- hydrocefalus
- benigní – pseudotumor cerebri

Priznaky

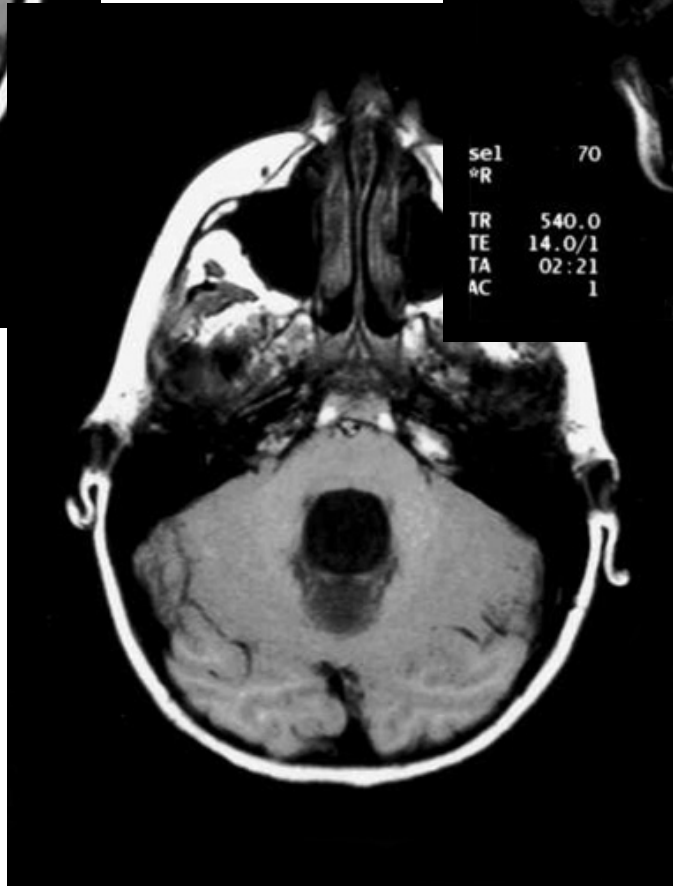
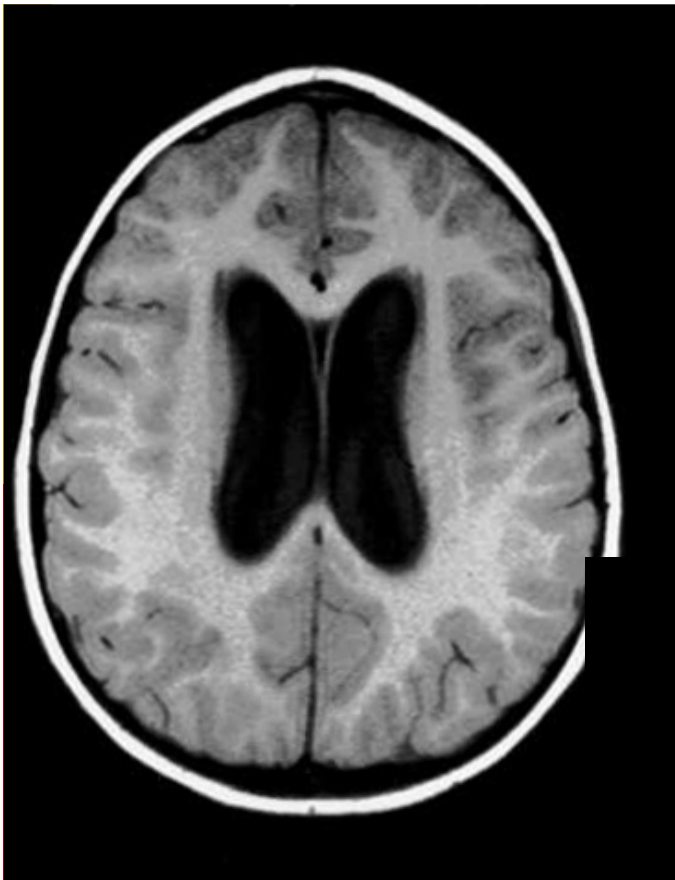
- bolesti hlavy (horší ráno, při kašli..), zvracení, apatie, pseudomeningeální syndrom
- porucha osobnosti, ataxie, porucha zraku, zmatenost, porucha vědomí, poruchy hlavových nervů, ..kraniokaudální deteriorace – změny zornic, dekortikace, decerebrace, poruchy dýchání, bradykardie, hypertenze
- Herniace temporální (hemiparéza a kontralat. mydriáza) nebo okcipitální (poruchy dechu, akce srdeční, tlaku)
- městnání na očním pozadí

Hydrocephalus



Hydrocefalus

- nepoměr mezi tvorbou a vstřebáváním likvoru
- objem likvoru cca 125-150 ml, denně se vytvoří 400-500 ml
- hypersekrce – papilom plexu - vzácné
- obstrukce (**nekomunikující**)
- hyporesorpce (**komunikující**)
- kongenitální, po krvácení, po zánětu, tumorem
- akutní x chronický
- shunt, ventrikulostomie



Bolesti hlavy

- Akutní - CNS infekce, SAK, trauma, systémové onemocnění, hypertenze
- Akutní rekurentní – s nauseou a zvracením většinou migréna
- Chronická progresivní – s příznaky intrakraniální hypertenze – zvracení, letargie, změny osobnosti...tumor, hydrocefalus
- Chronická neprogresivní – nejčastěji tenzní (mírné až střední, bez příznaků nitrolební hypertenze)
- Sekundární příčiny bolesti hlavy – dentice, sinusy, vertebrogenní, hypertenze, dysfunkce temporomandibulárního kloubení, oči – glaukom, refrakční vada, iridocyklitida, otitis media...