



# Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”



## **SINDROAMELE EPILEPTICE ȘI EPILEPSIA LA COPIL. ETIOPATOGENIE. STATUS EPILEPTIC. PRINCIPIILE DE DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT LA COPII (TERAPIE DE URGENȚĂ ȘI DE LUNGĂ DURATĂ). NOȚIUNI DE PATOLOGIE GENETICĂ, CONSULTUL ȘI SFATUL GENETIC.**

**Hadjiu Svetlana,  
dr. hab. șt. med., prof. univ. <sup>1</sup>**

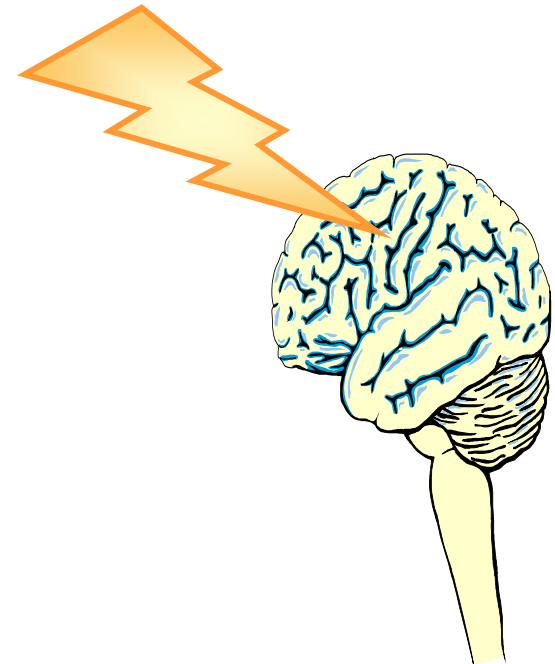
<sup>1</sup> *Department of Pediatrics, State University of Medicine and Pharmacy „Nicolae Testemitanu”*



(18 Martie 2020)

# PLANUL CURSULUI

- Criza epileptică ≠ Epilepsia
- Criza convulsivă
- Aspecte epidemiologice
- Etiologie
- Definiții
- Fiziopatologie (epileptogeneză)
- Termenii ce definesc crizele convulsive
- Fazele crizei epileptice
- Clasificarea crizelor convulsive
- Caracteristica clinică a crizelor epileptice
- Crizele neonatale (clasificare, particularități)
- Crizele sugarului (particularități)
- Clasificarea epilepsiilor și sindroamelor epileptice
- Stabizarea diagnosticului în caz de criză convulsivă
- Cazuri clinice (1, 2)
- Convulsiile febrile
- Status epilepticus
- Examene paraclinice
- Diagnostic diferențial
- Măsurile de prim ajutor în caz de convulsii, tratamentul de urgență în convulsii febrile (CF) și status epilepticus (SE), tratamentul epilepsiei (EP)
- Elemente de prognostic al EP
- Consilierea medico-genetică



# Criza epileptică ≠ Epilepsia

- Criza epileptică - manifestări clinice paroxistice cu un mare polimorfism, declanșată de *descărcări anormale ale neuronilor*, cu sau fără pierderea stării de conștiință.
- Este parte componentă a sindroamelor epileptice și epilepsiilor.

## Criza epileptică se exprimă prin:

- Miscări involuntare sau convulsii generalizate.
- Deregări de conștiință
- Senzații anormale

## Particularitati:

1. Se manifestă sub forma unor contracții violente, involuntare și sacadate ale mușchilor.
2. Se poate declanșa pe fonul unui creier sănătos, în anumite circumstanțe.
3. Crizele sau accesese se pot croniciza, devenind repetitive, pe un anumit fon premorbid.

# ASPECTE EPIDEMIOLOGICE (tulburări paroxistice)

- Sub 15% dintre copiii cu vârsta sub 15 ani suferă de tulburări paroxistice, distribuite în felul următor, după cum urmează:

1. Sub 10% - tulburări paroxismale non-epileptice;

2. De la 3% până la 4% - convulsii febrile;

3. De la 1% până la 1,5% - convulsii epileptice;

4. Jumătate dintre crize au un caracter unic, cealaltă jumătate au un caracter recurent, ceea ce definește epilepsia.



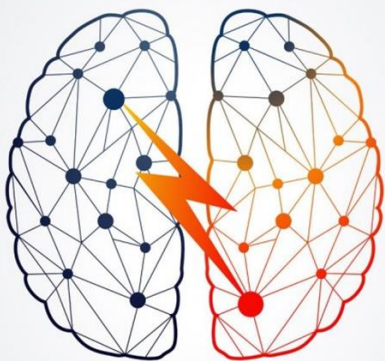
# Epidemiologie (epilepsia):

- Epilepsia este cea mai frecventă boală neurologică severă.
- A doua cauză de suferință neurologică, după cefalee, în vârsta copilăriei.
- Se apreciază că 20% din populația infantilă a avut o criză, la un anumit moment.
- 75% din epilepsii debutează în vârsta copilăriei.
- La copii, tipurile de crize variază ca incidență.
  - Epilepsiile tip absență reprezintă aproximativ 15%,
  - crizele generalizate tonico-clonice și diversele tipuri de crize focalee reprezintă 75%.



# Epilepsiile la copil

- Una dintre cele mai frecvente afecțiuni neurologice întâlnite la copii, care se poate asocia cu tulburările neurodezvoltării.
- **Prevalența** epilepsiilor în rândul populației pediatrice este de 4-6 cazuri/1000 copii.
- **Incidența** cea mai crescută este întâlnită la copiii sub vârsta de 3 ani, relaționând cu vârsta: între 1 și 12 luni - 145,8; între 1 și 5 ani - 62,1; între 5 și 10 ani - 49,7; după 10 ani - 55,9 la 100.000 populație.
- Între 4% și 10% dintre copii prezintă cel puțin o criză convulsivă în primii 16 ani de viață.
- Depistarea epilepsiilor deseori prezintă dificultăți, acestea făcându-se responsabile de **declinul psihomotor**.



# Cauzele convulsiilor (dupa Friedman și Sharieff, 2006)

|                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <u>Cauze infectioase</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Convulsiile febrile</li> <li>• Meningita</li> <li>• Encefalita</li> <li>• Abcesul cerebral</li> <li>• Neurocisticercroza</li> </ul>                                               | <u>Cauze neurologice sau legate de procesul de dezvoltare</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• „Injurii“ cerebrale</li> <li>• Anomalii congenitale</li> <li>• Boli cerebrale degenerative</li> <li>• Encefalopatia hipoxic-ischemica</li> <li>• Sindroame neurocutanate</li> <li>• Malfunctia shunt-ului ventriculo-peritoneal</li> </ul>                                                                                                                           | <u>Cauze metabolice</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipocarbă</li> <li>• Hipocalcemia</li> <li>• Hipoglicemia</li> <li>• Hipomagnezemia</li> <li>• Hipoxia</li> <li>• Boli genetice de metabolism</li> <li>• Deficienta de piridoxina (Piridoxino-dependent)</li> </ul> |
| <u>Cauze traumatice sau vasculare</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Contuzia cerebrală</li> <li>• Accidentele cerebrovasculare</li> <li>• Copilul abuzat</li> <li>• Traumatismele craniene</li> <li>• Hemoragia intracraniană</li> </ul> | <u>Cauze toxice</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Alcool, amfetamine, antihistaminice, anticolinergice</li> <li>• Cocaina, monoxidul de carbon ,Izoniazida</li> <li>• Plumbul, litium, lindan</li> <li>• Hipoglicemianta orale, organofosforate</li> <li>• Phencyclidine, fenotiazine</li> <li>• Salicilati, simpatomimetice</li> <li>• Antidepresoare triciclice, teofilina, anestezice topice</li> <li>• Sevrajul de alcool si de anticonvulsivante</li> </ul> | <u>Cauze idiopatice</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Epilepsia idiopatică</li> </ul>                                                                                                                                                                                     |
| <u>Cauze obstetricale</u> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Eclampsia</li> </ul>                                                                                                                                                             | <u>Cauze oncologice</u>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                      |

# Etiologia crizelor / epilepsiilor în raport cu vârsta

| Perioada în care poate fi afectat copilul | Cauzele                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|-------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Perioada antenatală                       | <ol style="list-style-type: none"><li>1. displazii și tulburări de migrare neuronală;</li><li>2. malformații cerebrale majore;</li><li>3. accidente vasculare intrauterine;</li><li>4. infecții intrauterine (inclusiv HIV);</li><li>5. intoxicații medicamentoase materno-fetale.</li></ol> |
| Perioada neonatală                        | <ol style="list-style-type: none"><li>1. neuroinfecții;</li><li>2. tulburări hipoxic-ischemice;</li><li>3. tulburări metabolice (hipoglicemie, hipocalcemie);</li><li>4. hemoragii intracraniene la naștere;</li><li>5. malformații cerebrale majore.</li></ol>                              |
| Copil mic                                 | <ol style="list-style-type: none"><li>1. convulsii febrile;</li><li>2. boli ereditare metabolice, boli degenerative;</li><li>3. neuroinfecții;</li><li>4. displazii corticale.</li></ol>                                                                                                     |
| La copii mari /adolescenți                | <ol style="list-style-type: none"><li>1. sindroame genetice/idiopatice;</li><li>2. boli degenerative, tumori;</li><li>3. traumatisme cranio-cerebrale;</li><li>4. scleroză temporală mesială.</li></ol>                                                                                      |



# Epilepsia

- ❖ Este o afecțiune neurologică cronică, de etiologii variate, care cuprinde peste 40 de sindroame, cu particularități biochimice, anatomice și fiziologice specifice fiecărui sindrom, exprimată clinic prin crize epileptice repetate, provenite din descărcări paroxistice, excesive, hipersincrone și necontrolate ale unui grup de neuroni și cu corespondent electric pe traseul EEG.

# Definiția operațională a epilepsiei (ILAE 2014)

Recunoașterea bolii epileptice s-a bazat pe definiția operațională (practică) propusă de experții **ILAE (Liga Internațională de Combatere a Epilepsiei)**, formulată în anul 2014, care propune ca: EP să se considere o patologie a creierului definită prin oricare din următoarele condiții:

- 1. Cel puțin două crize neprovocate (sau reflexe) care au loc la o distanță temporală de 24h între ele și care apar fără o cauză clară;
- 2. O criză neprovocată (sau reflexă) și probabilitatea unor crize similare cu un risc de recurență generală (cel puțin 60%), după două crize neprovocate, care au loc în următorii 10 ani;
- 3. Diagnosticul unui sindrom epileptic.

○ În ultimii ani a fost modificată definiția care vizează diagnosticarea epilepsiei.



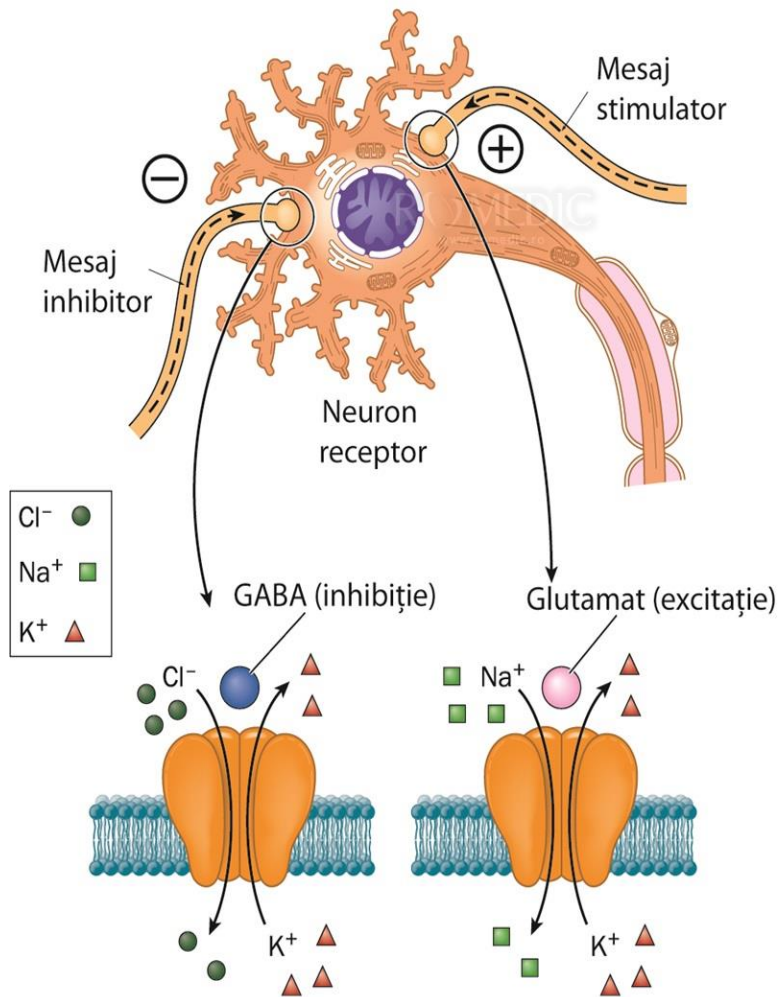
# Fiziopatologia

- Mecanismul de bază a epileptogenezei este determinat de existența unei populații neuronale hiperexcitabile și hipsincrone care apare constituțional sau dobândit, întrucât bazele fundamentale ale epileptogenezei sunt hiperexcitabilitatea și hipsincronia.
- Descărcările epileptice apar ca rezultat al unei depolarizări neuronale excesive și prelungite care generează potențiale de acțiune.

# Factorii epileptogeni cunoscuți pînă la ora actuală sunt determinați de:

- **Proprietățile intrinseci ale membranelor neuronale** care au la suprafață canale de Na, K și Ca a căror distribuție membranară este supusă variațiilor fiziologice și patologice ale mediului intern. Proprietățile membranare sunt responsabile pentru pragul de excitabilitate al neuronilor.
- **Transmisia sinaptică** este formată din sisteme excitatoare care folosesc acidul glutamic ca neurotransmițător și sistemele inhibitorii care folosesc GABA ca neurotransmițător.

# Fiziopatologia



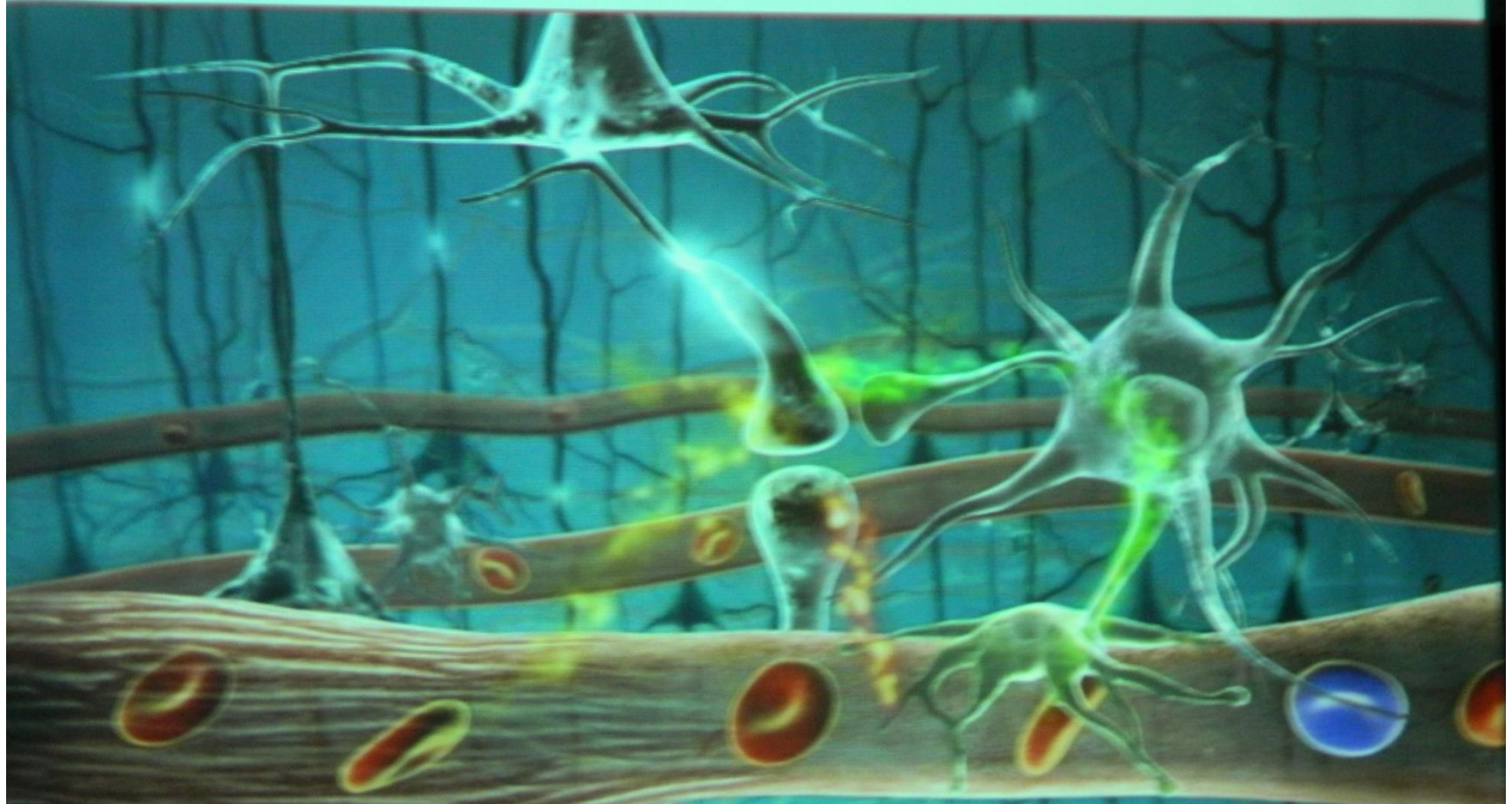
- Procesul epileptic este datorat **dezechilibrului între sistemele excitatorii și inhibitorii** fie prin **diminuarea inhibiției GABA-ergice**, fie prin **întărirea transmisiei excitatorii glutamatergice**.
- În cazul epilepsiilor lezionale mai mulți factori intră în calcul:
  - scăderea pragului de excitabilitate datorată remanierii histologice și funcționale creată prin redistribuția canalelor ionice;
  - repartiția anormală a unor canale ionice și afectarea arhitecturii lor prin crearea unor noi sinapse și circuite neuronale.

# Epileptogeneza

- **EG primară** este determinată de diminuarea **inhibiției** și creșterea **excitabilității**, ceea ce conduce la stări de hiperexcitabilitate, care în funcție de intensitate și de zona cerebrală afectată se poate solda fie cu o descărcare epileptică focală, fie cu o stare preconvulsivă generalizată ori chiar cu o criză convulsivă.
- Epileptogeneza primară poate asocia **epileptogeneza secundară**, consecință a crizelor și leziunilor determinate de fenomenele biochimice excitotoxice (moartea unor neuroni, crearea unor noi sinapse și noi circuite recurente).
- Se va modifica astfel relația neuron-neuroglie declanșându-se fenomenul de potențiere de lungă durată care va determina o creștere a eliberării aminoacizilor excitatori.



FORMAREA DE SINAPSE NOI → REȚELE NOI Epg



**Epileptogeneza**



# Termenii ce definesc crizele convulsive

- **1. Criza epileptică** reprezintă un eveniment tranzitoriu caracterizat prin semne și/sau simptome clinice datorat unei activități anormale, excesive și hipersincrone a unui grup de neuroni cerebrali din substanța cenușie, cu sau fără pierderea stării de conștiență.
- **2. Sindromul epileptic** este o tulburare epileptică, caracterizat printr-un complex de semne și simptome, care definesc o condiție epileptică unică.
- **3. Epilepsia** este o afecțiune neurologică cronică a creierului, plurietiologică, caracterizată printr-o predispoziție durabilă a acestuia de a genera crize epileptice, care se produc spontan și de criteriu evolutiv, care rezultă din descărcări electrice neuronale paroxismale, necontrolate, cu sediu în substanța cenușie a SNC, urmate de consecințe neurobiologice, cognitive, psihologice și sociale. Această definiție a epilepsiei implică apariția cel puțin a unei crize epileptice.
- **4. Status-ul epilepticus** reprezintă persistența sau repetitivitatea convulsiilor clinice sau electrice 5 minute și mai mult, conștiența fiind abolită, cu persistența între episoadele de convulsii subintrante a stării de obnubilare. Riscuri: obstrucția căilor aeriene, acidoză, hipotensiune, hipertermie, edem cerebral, hipoglicemie, alterarea funcțiilor SNC



# Fazele crizei epileptice

- În desfășurarea crizei epileptice se deosebesc **3 faze**:
  - 1) **Declanșarea** - Hiperexcitabilitatea neuronală conduce la descărcări axonale cu frecvență ridicată. Depolarizarea intensă a membranei neuronale conduce la descărcări hipsincrone a neuronilor.
  - 2) **Propagarea** - are loc prin conexiunile sinaptice dintre neuroni și pe cale efaptică, prin țesutul extracelular.
  - 3) **Oprirea descărcărilor** - prin medierea procesului de inhibiție prin intermediul GABA.

# Sistemele de clasificare ale crizelor epileptice, epilepsiei și SE

- Au fost utilizate în practica clinică și în cercetare din anii 1970.
- De-a lungul anilor, au fost puse în aplicare mai multe revizuirii.
- Cel mai **recent** dintre acestea este sistemul operațional de clasificare al CE, EP și SE dezvoltat de ILAE în a. 2017.
- Acest sistem urmărește să definească mai bine CE și EP, clasându-le prin: (1) constatări EEG, (2) date imagistice și (3) genetică [Alison M. Pack. Epilepsy Overview and Revised Classification of Seizures and Epilepsies. Epilepsy. 2019, Vol. 25, No. 2p., 306-321. doi: 10.1212/CON.0000000000000707].

# Guidelines for the Evaluation and Management of Status Epilepticus

Authors

Authors and affiliations

Gretchen M. Brophy , Rodney Bell, Jan Claassen, Brian Alldredge, Thomas P. Bleck, Tracy Glauser, Suzette M. LaRoche, James J. Riviello Jr., Lori Shutter, Michael R. Sperling, David M. Treiman, Paul M. Vespa,  
Neurocritical Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee

## ○ **Crizele convulsive pot fi:**

- convulsive – determinate de contracția musculaturii striate;
- neconvulsive – determinate de alterări ale senzoriului.

# ILAE Classification of the Epilepsies (2017)

ILAE  
Classification of  
the Epilepsies  
(2017)

## ILAE 2017 Classification of Seizure Types Basic Version <sup>1</sup>

### Focal Onset

Aware

Impaired  
Awareness

Motor  
Non-Motor

focal to bilateral tonic-clonic

### Generalized Onset

**Motor**

Tonic-clonic  
Other motor

**Non-Motor (Absence)**

### Unknown Onset

**Motor**

Tonic-clonic  
Other motor  
**Non-Motor**

**Unclassified <sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Definitions, other seizure types and descriptors are listed in the accompanying paper & glossary of terms

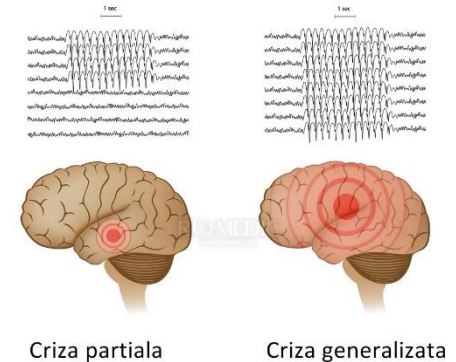
<sup>2</sup> Due to inadequate information or inability to place in other categories

From Fisher et al. Instruction manual for the ILAE 2017 operational classification of seizure types. *Epilepsia* doi: 10.1111/epi.13671



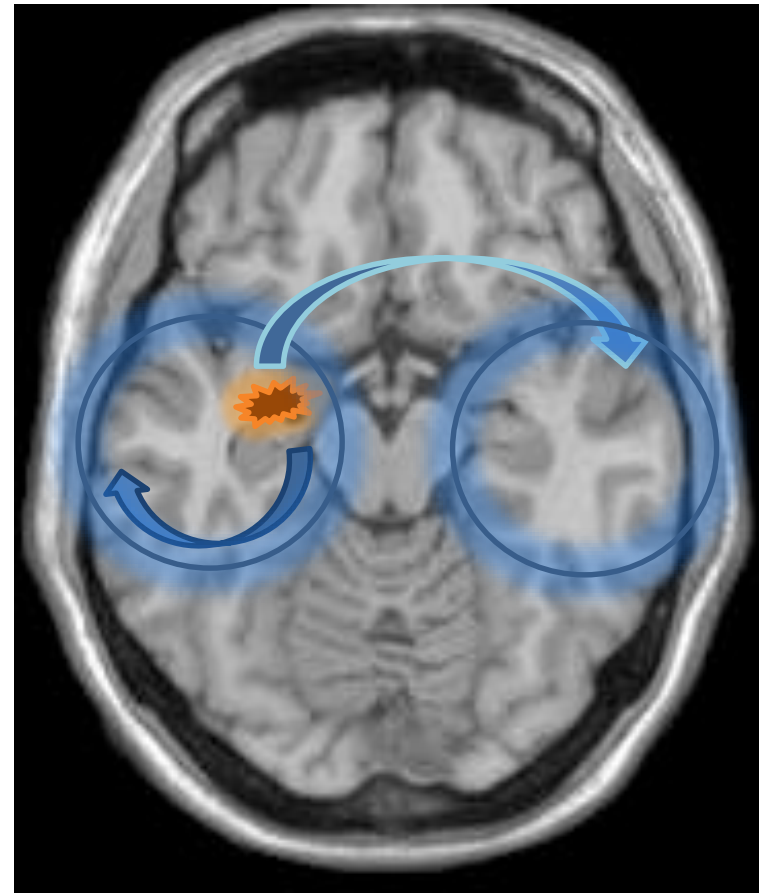
# Focal sau Generalizat?

- Accesele focale provin dintr-o rețea neuronală limitată la o emisferă care poate fi discret localizată sau răspândită.
- Accesele generalizate provin dintr-un anumit punct din creier și se angajează rapid în rețelele distribuite bilateral.
- Dacă debutul convulsiei este ratat sau este neclar, convulsia are un debut necunoscut [Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ, et al. Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005-2009. *Epilepsia* 2010;51(4):676–685. doi:10.1111/j.1528-1167.2010.02522.x].

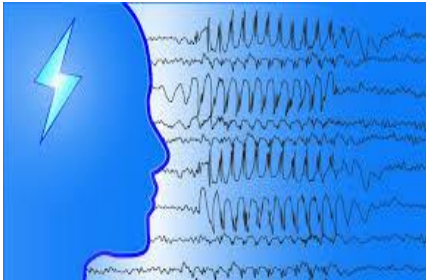


# Criza focală

- Reprezintă o descărcare neuronală paroxistică cu originea în rețelele neuronale **în limitele unei emisfere, descărcarea este limitată la un anumit sector din structurile corticale** numit **focar epileptic**. Pot fi cu conștiența clară, afectată sau neclară și cu crize bilaterale tonico-clonice.
- Aspectul clinic depinde de localizarea focarului (temporal, parietal, frontal, occipital).
- Convulsiile focale pot fi asociate cu o varietate de simptome, semne și comportamente, printre care se citează: **afectarea conștienței, receptivitate, retragere**. Starea de conștiență este importantă pentru prezentarea oricărui tip de acces focal.
- **Manifestările EEG** în aceste cazuri **sunt unilaterale sau focale**. Criza focală se poate însă generaliza în una sau ambele emisfere, redenumindu-se criză bilaterală.



# Criza generalizată, tipuri:



- Se încep dintr-un focar și se răspândesc rapid bilateral, pot include structuri corticale și subcorticale, dar nu neapărat cuprind tot cortexul, printre acestea cităm următoarele tipuri de crize:

- (1) tonico-clonice
- (2) clonice
- (3) tonice
- (4) mioclonice
- (5) atonice
- (6) spasme epileptice
- (7) absențe tipice
- (8) absențe atipice

- Sunt determinate de contracții axiale ale membrelor, pot fi crize în flexie, în extensie și mixte



## După tipologie accesele convulsive se pot manifesta prin diverse prezentări clinice, care trebuie recunoscute de către părinți și specialiști

| Accese Focale                                                                                                                                                                                                                                              |             | Accese generalizate                                                                                                                                                                                                                                                    | Accese necunoscute/nespecificate                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Conștient                                                                                                                                                                                                                                                  | Inconștient | Motorii<br>a) tonico-clonice<br>b) clonice<br>c) tonice<br>d) mioclonice<br>e) mioclonic-tonic-clonice<br>f) mioclonic-atonice<br>g) atonice<br>h) spasme epileptice<br>Nonmotorii (absențe)<br>a) tipice<br>b) atipice<br>c) mioclonice<br>d) cu mioclonia pleoapelor | Motorii<br>a) tonico-clonice<br>b) spasme epileptice<br><br>Nonmotorii<br>a) tulburări comportamentale<br><br><div><p>* Definițiile, alte tipuri și descrieri a convulsiilor sunt enumerate în documentul de însoțire și în glosarul termenilor</p><p>* Gradul de conștientizare de obicei nu este specificat</p><p>* Din cauza unor informații inadecvate sau incapacității de a plasa în alte categorii</p></div> |
| Accese motorii<br>a) automatisme<br>b) atonice<br>c) clonice<br>d) spasme epileptice<br>e) hiperkinetice<br>f) mioclonice<br>g) tonice<br>Accese nonmotorii<br>a) autonome<br>b) conservarea conștienței<br>c) cognitive<br>d) emoționale<br>e) sensoriale |             |                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Focale bilaterale tonico-clonice                                                                                                                                                                                                                           |             |                                                                                                                                                                                                                                                                        | Inclasabile                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |

## Tipuri de crize focale

| Motorii           | Automatisme     | Emoționale sau afective | Autonome         | Cognitive       | Senzoriale  |
|-------------------|-----------------|-------------------------|------------------|-----------------|-------------|
| astatice          | agresiune       | agitație                | asistolă         | acalculie       | auditive    |
| disartrie         | manuală         | furie                   | bradicardie      | afazie          | gustative   |
| dystonic          | oro-facială     | anxietate               | montare          | insuficiență de | olfactive   |
| postura lui       | perseveranță    | plâns                   | înrôșirea feței  | atenție         | somato-     |
| scrimmer          | sexuală         | frică                   | gastrointestinal | deja vu         | vestibulare |
| hipomotorii       | dezinhibare     | râs (gelastice)         | căldură          | disfazie        | vizuale     |
| hipokinetice      | vocalizare      | paranoia                | hiperventilație  | halucinații     |             |
| hipermotorii      | mersul pe jos / | plăcere                 | hipoventilației  | iluzii          |             |
| necoordonare      | alergare        |                         | greață sau       | tulburări de    |             |
| jacksoniene       |                 |                         | vărsături        | memorie         |             |
| paralizie         |                 |                         | paloare          | neglijare       |             |
| pareză            |                 |                         | palpitații       | gândire forțată |             |
| pedalare          |                 |                         | piloerecție      | insuficiență de |             |
| împingere pelvine |                 |                         |                  | reacție         |             |
| versive           |                 |                         |                  |                 |             |
| conservare        |                 |                         |                  |                 |             |

# Convulsiile neonatale. Etiologie.

**Crizele neonatale** - crizele cu debut din momentul nașterii și pînă la vîrsta de 1 lună.

- Crizele de tip epileptic pot prezenta primul simptom de suferință neurologică a n.n.

- N.n. nu e capabil să susțină o descărcare epileptică generalizată de tipul crizei tonico-clonice generalizate sau a absențelor.

• **Incidența** variază de la 1-3,5 / 1000 nașteri vii \*

• Risc crescut prezintă:

- copii prematuri;  
- cei cu comorbidități neurologice (hemoragie intraventriculară, AVC, infecția SNC).

## Cauze metabolice

- Hipoglicemia
- Hipocalcemie
- Hipomagnezemia
- Hiponatremia
- Hipernatremia
- Utilizarea drogurilor de către mama
- Erori eronate ale metabolismului (hiperamonemie, reacție sensibilizată la piridoxină, hiperglicemie)

## Cauze cerebrovasculare

- Encefalopatia hipoxic-ischemică
- AVC arterial și venos
- Hemoragie intracerebrală
- Hemoragie intraventriculară
- Hemoragie subdurală
- Hemoragia subarahnoidă

## Cauze

## Deficit de dezvoltare

- Displazie corticală
- Schizencefalie
- Lissencephaly

## Infecții

- Meningită bacteriană
- Meningită virală
- Infecții fetale
- TORCH infecții

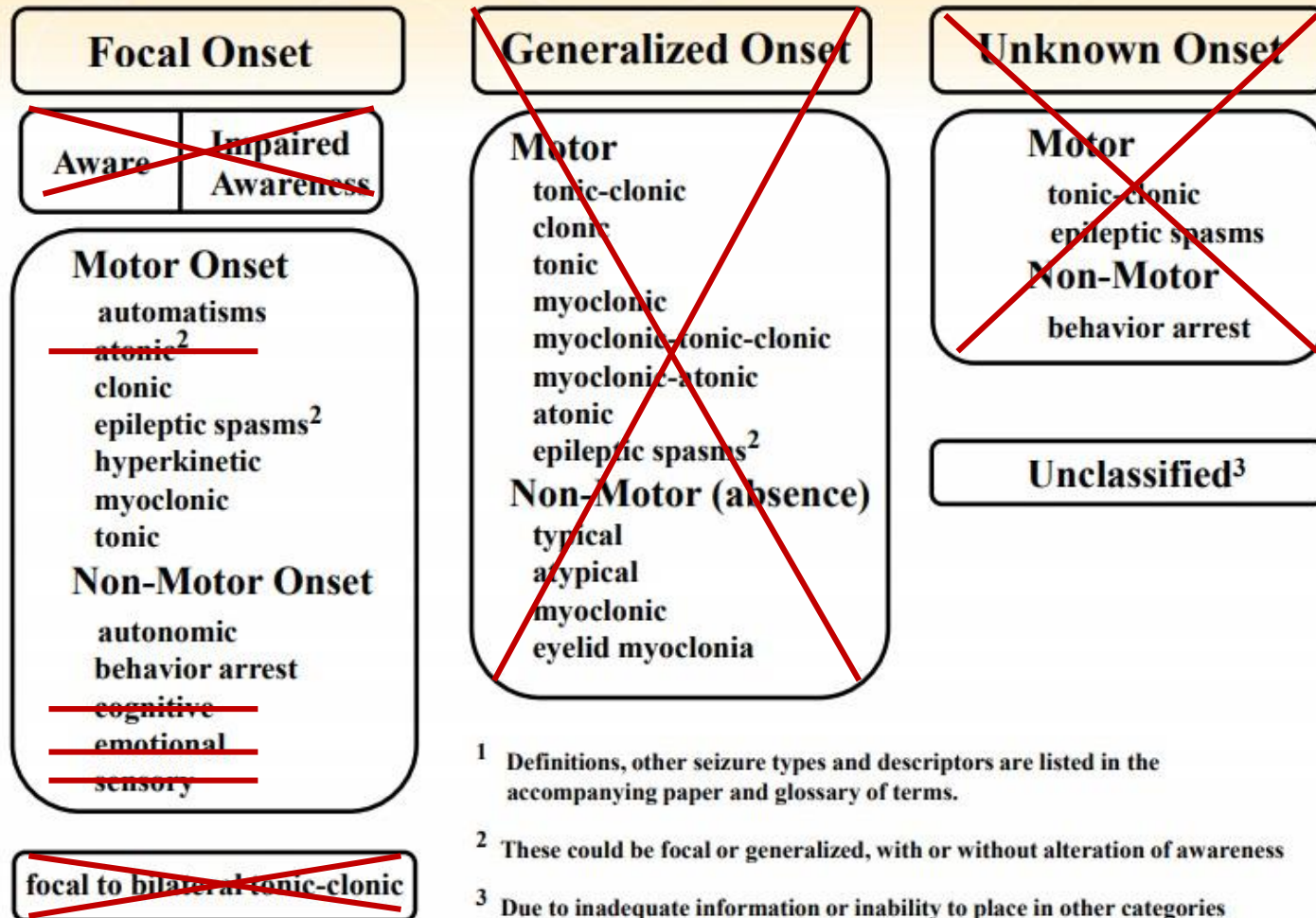
## Alte

Tulburări genetice (ARX)  
Convulsii familiale benigne  
Convulsii mioclonice precoce  
Sindromul Ohtahara  
Sindromul Zellweger  
Deficitul de piridoxină

# La nou-născut crizele au unele particularități (1)

- Sunt limitate sau atipice:
  - aversive operculare,
  - accese de apnee,
  - accese de nistagmus,
  - mișcări de înot sau pedalare,
  - fenomene vasomotorii;
- Tonice cu extensia membrelor, mimând crizele de decerebrare sau decorticare;
- Clonice multifocale (cele mai frecvente tipuri de criză întâlnite la n.n. la termen), se caracterizează:
  - prin clonii ritmice,
  - migratorii de la un membru la altul,
  - focale repetitive și localizate la un singur membru;
- Crize mioclonice masive:
  - mișcări bruște,
  - de mare amplitudine,
  - prin contracția musculaturii axiale producând flexia capului, abducția brațelor,
  - extensia membrelor inferioare etc.

# ILAE 2017 Tipul acceselor convulsive la n.n.



<sup>1</sup> Definitions, other seizure types and descriptors are listed in the accompanying paper and glossary of terms.

<sup>2</sup> These could be focal or generalized, with or without alteration of awareness

<sup>3</sup> Due to inadequate information or inability to place in other categories

From Fisher et al. Instruction manual for the ILAE 2017 operational classification of seizure types. *Epilepsia* doi: 10.1111/epi.13671



# Convulsiile cu debut neonatal (generalități - 2)

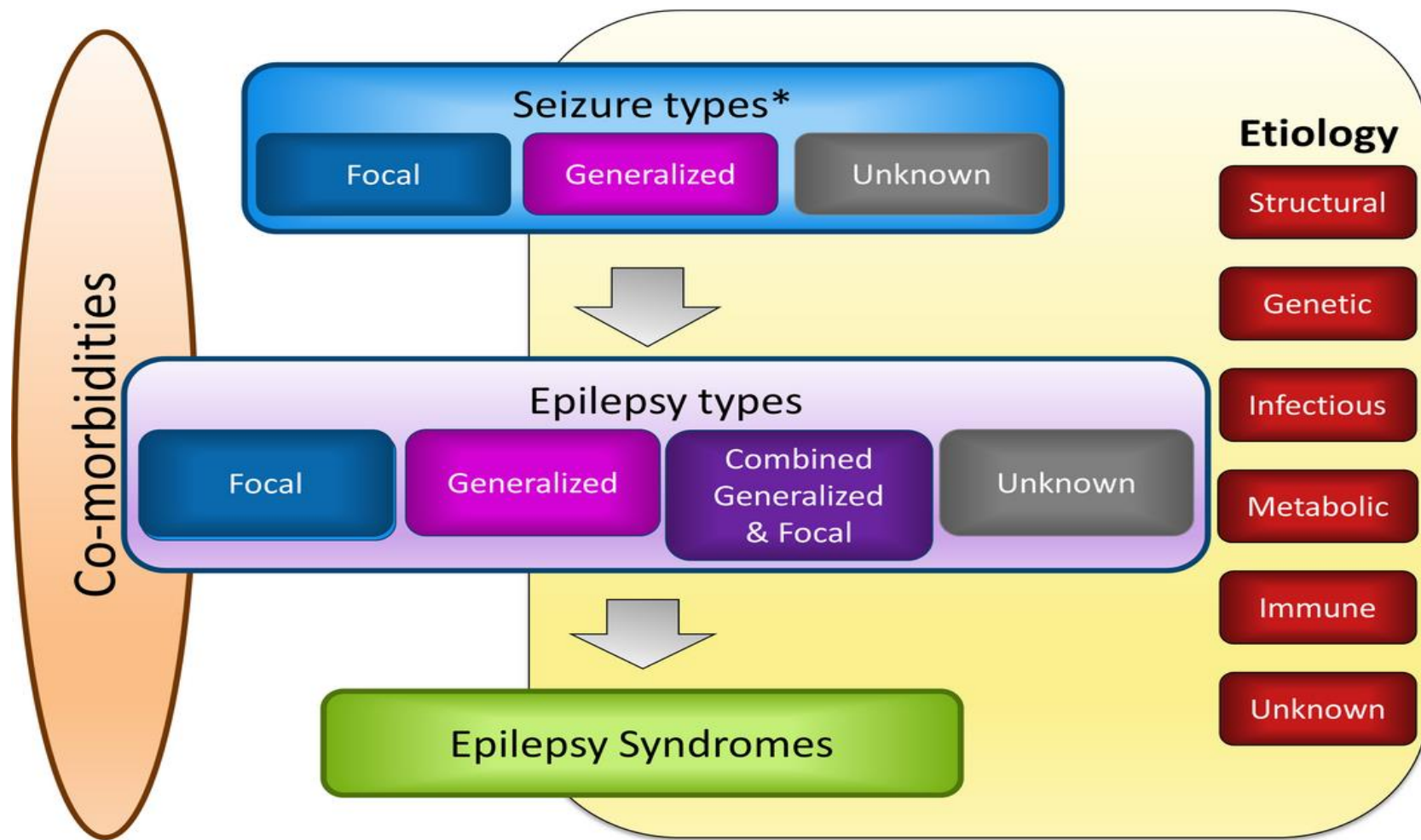
- Marea majoritate a crizelor sunt simptomatice și apar ca reacție a creierului la o leziune acută.
- Crizele sunt de durată scurtă, dispărând singure sau prin tratament etiologic specific.
- Deși aceste crize pot fi de origine epileptică, fiind generate de descărcări hipersincrone ale unei populații neuronale, apariția lor în relație cu tulburarea SNC, face ca ele să nu fie considerate epileptice.
- Există însă și crize epileptice ce apar ca urmare a unei tulburări cronice a SNC cu debut în perioada neonatală și care pot fi extrem de rezistente la terapia specifică.

# Crizele epileptice la sugar (generalități)

- Sunt polimorfe,
- Se clasifică în mod curent în crize focale și generalizate,
- Cu sau fără de pierderea conștienței,
- Crizele focale prezintă frecvent o asociere de:
- fenomene motorii: clonii ale pleoapelor, clonii sau hipertonia unei comisuri labiale, a unui membru sau hemicorp, clonii oculare, deviația conjugată a capului și ochilor;
- automatisme: privire fixă, masticăție;
- crize vegetative: midriază, cianoză, bradicardie sau tahicardie, hiperpnee sau apnee.



# Clasificarea epilepsiilor (ILAE 2017):



# Protocolul epilepsiei (2017) – etapizarea diagnosticării epilepsiilor (pași succesivi)

## Nivel 1

Recunoașterea crizei



## Nivel 2

Diagnosticarea epilepsiei – în funcție de tipul accesului



## Nivel 3

Diagnosticarea sindromului epileptic



## Nivel 4

Confirmarea etiologiei – Diagnosticul etiologic

# Nivel 1 de diagnostic

 **Recunoașterea crizei** [Scheffer IE, French J, Hirsch E et al., 2016] ???

- Focal
- Generalizat
- Necunoscut
- Inclasabil

## Nivel 2 de diagnostic (diagnosticarea epilepsiei după tipul crizei)

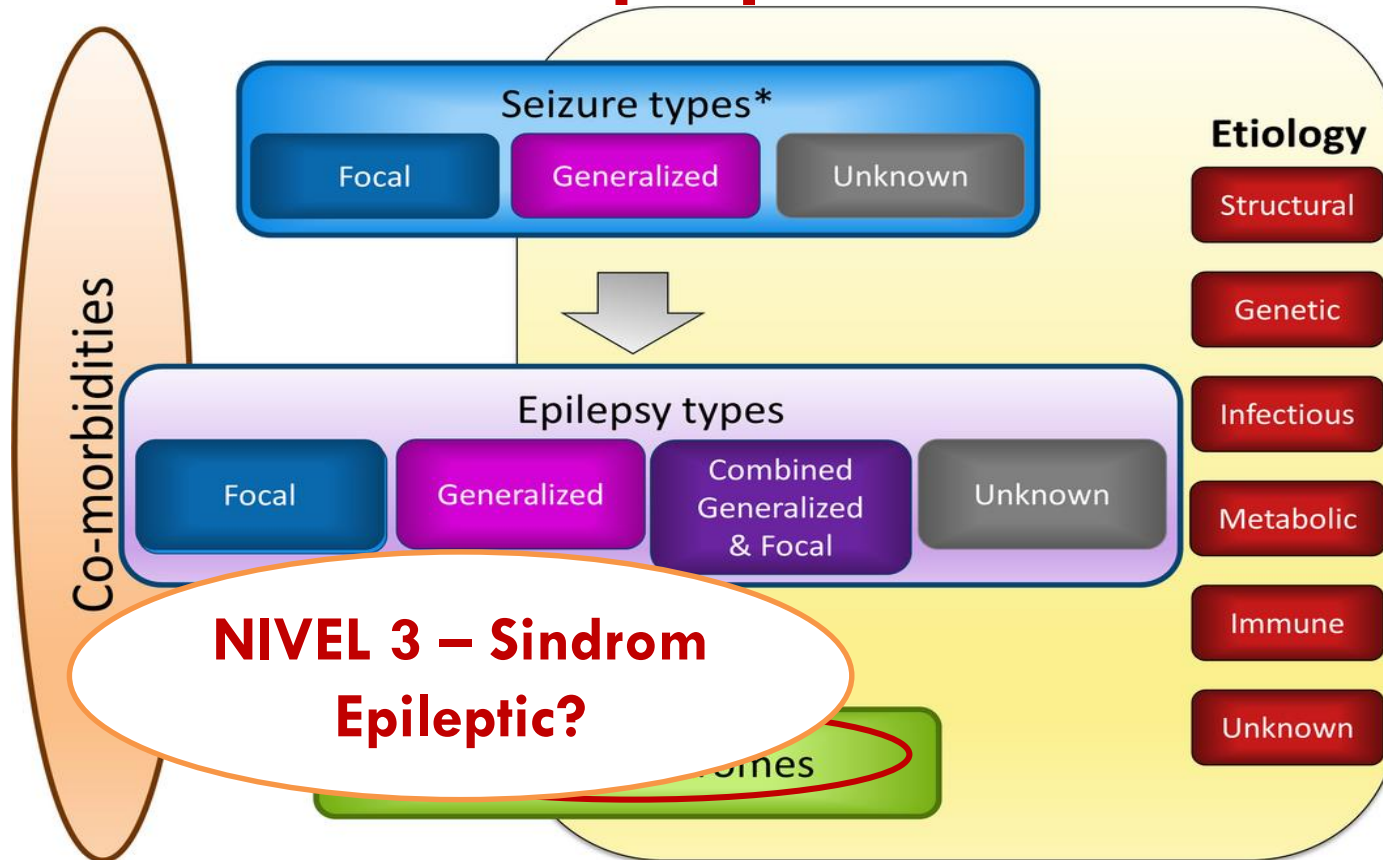
↪ Inițial (până la precizarea etiologiei) se recomandă clasificarea **epilepsiei** în funcție de **tipul crizei**.

↪ Termenii: „**epilepsie generalizată și/sau focală**” și „**epilepsie necunoscută/nespecificată generalizată și/sau focală**” [Scheffer IE, French J, Hirsch E et al., 2016].

## Exemple de diagnostic:

- (1) Epilepsie focală cu automatisme oro-faciale
- (2) Epilepsie generalizată cu accese tonico-clonice

# Nivel 3 – diagnosticarea unui sindrom epileptic



- **Sindromul epileptic** cuprinde **un grup de caracteristici cu tipuri specifice de crize epileptice și caracteristici EEG, care tind să apară împreună**. Ele sunt determinate de un **model clinic distinctiv și de un traseu EEG specific**. Pot fi asociate cu modificări imagistice, particularități etiologice, prognostic, tratament și implicații speciale.

# ILAE Proposal for Revised Terminology for Organization of Seizures and Epilepsies 2010

## Electroclinical Syndromes and Other Epilepsies Grouped by Specificity of Diagnosis

### Electroclinical syndromes

One example of how syndromes can be organized:  
Arranged by typical age at onset\*

#### Neonatal period

- Benign neonatal seizures<sup>†</sup>
- Benign familial neonatal epilepsy (BFNE)
- Ohtahara syndrome
- Early Myoclonic encephalopathy (EME)

#### Infancy

- Febrile seizures<sup>†</sup>, Febrile seizures plus (FS+)
- Benign infantile epilepsy
- Benign familial infantile epilepsy (BFIE)
- West syndrome
- Dravet syndrome
- Myoclonic epilepsy in infancy (MEI)
- Myoclonic encephalopathy in nonprogressive disorders
- Epilepsy of infancy with migrating focal seizures

#### Childhood

- Febrile seizures<sup>†</sup>, Febrile seizures plus (FS+)
- Early onset childhood occipital epilepsy (Panayiotopoulos syndrome)
- Epilepsy with myoclonic atonic (previously astatic) seizures
- Childhood absence epilepsy (CAE)
- Benign epilepsy with centrotemporal spikes (BECTS)
- Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy (ADNFLE)
- Late onset childhood occipital epilepsy (Gastaut type)
- Epilepsy with myoclonic absences
- Lennox-Gastaut syndrome (LGS)
- Epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave during sleep (CSWS)<sup>†</sup>
- Landau-Kleffner syndrome (LKS)

#### Adolescence – Adult

- Juvenile absence epilepsy (JAE)
- Juvenile myoclonic epilepsy (JME)
- Epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone
- Autosomal dominant epilepsy with auditory features (ADEAF)
- Other familial temporal lobe epilepsies

#### Variable age at onset

- Familial focal epilepsy with variable foci (childhood to adult)
- Progressive myoclonus epilepsies (PME)
- Reflex epilepsies

### Distinctive constellations/surgical syndromes

#### Distinctive constellations/Surgical syndromes

- Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis (MTLE with HS)
- Rasmussen syndrome
- Gelastic seizures with hypothalamic hamartoma
- Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy

### Nonsyndromic epilepsies\*\*

#### Epilepsies attributed to and organized by structural-metabolic causes

- Malformations of cortical development (hemimegalencephaly, heterotopias, etc.)
- Neurocutaneous syndromes (tuberous sclerosis complex, Sturge-Weber, etc.)
- Tumor, infection, trauma, angioma, antenatal and perinatal insults, stroke, etc

#### Epilepsies of unknown cause

*This Proposal is a work in progress.....*

We welcome your thoughts on this proposal. Please visit our Classification & Terminology Discussion Group at: <http://community.ilae-epilepsy.org/home/> to login and register your comments.

\* The arrangement of electroclinical syndromes does not reflect etiology.

<sup>†</sup> Not traditionally diagnosed as epilepsy

<sup>+</sup> Sometimes referred to as Electrical Status Epilepticus during Slow Sleep (ESES)

\*\* Forms of epilepsies not meeting criteria for specific syndromes or constellations



# Sindrome epileptice:

## Determinate după:

- Tipul crizelor
- Anamneza bolii
- EEG
- Etiologie
- Răspuns medicamentos

## ILAE-recognized electro-clinical syndromes organized by age

### Neonatal period

Benign familial neonatal epilepsy (BFNE)  
Early myoclonic encephalopathy (EME)  
Ohtahara syndrome

### Infancy

Epilepsy of infancy with migrating focal seizures  
West syndrome  
Myoclonic epilepsy in infancy (MEI)  
Benign infantile epilepsy  
Benign familial infantile epilepsy  
Dravet syndrome  
Myoclonic encephalopathy in non-progressive disorders

### Childhood

Febrile seizures plus (FS+) (can start in infancy)  
Panayiotopoulos syndrome  
Epilepsy with myoclonic atonic (previously astatic) seizures  
Benign epilepsy with centrotemporal spikes (BECTS)  
Autosomal-dominant nocturnal frontal lobe epilepsy (ADNFLE)  
Late onset childhood occipital epilepsy (Gastaut type)  
Epilepsy with myoclonic absences  
Lennox—Gastaut syndrome  
Epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave  
During sleep (CSWS)  
Landau—Kleffner syndrome (LKS)  
Childhood absence epilepsy (CAE)

### Adolescence — Adult

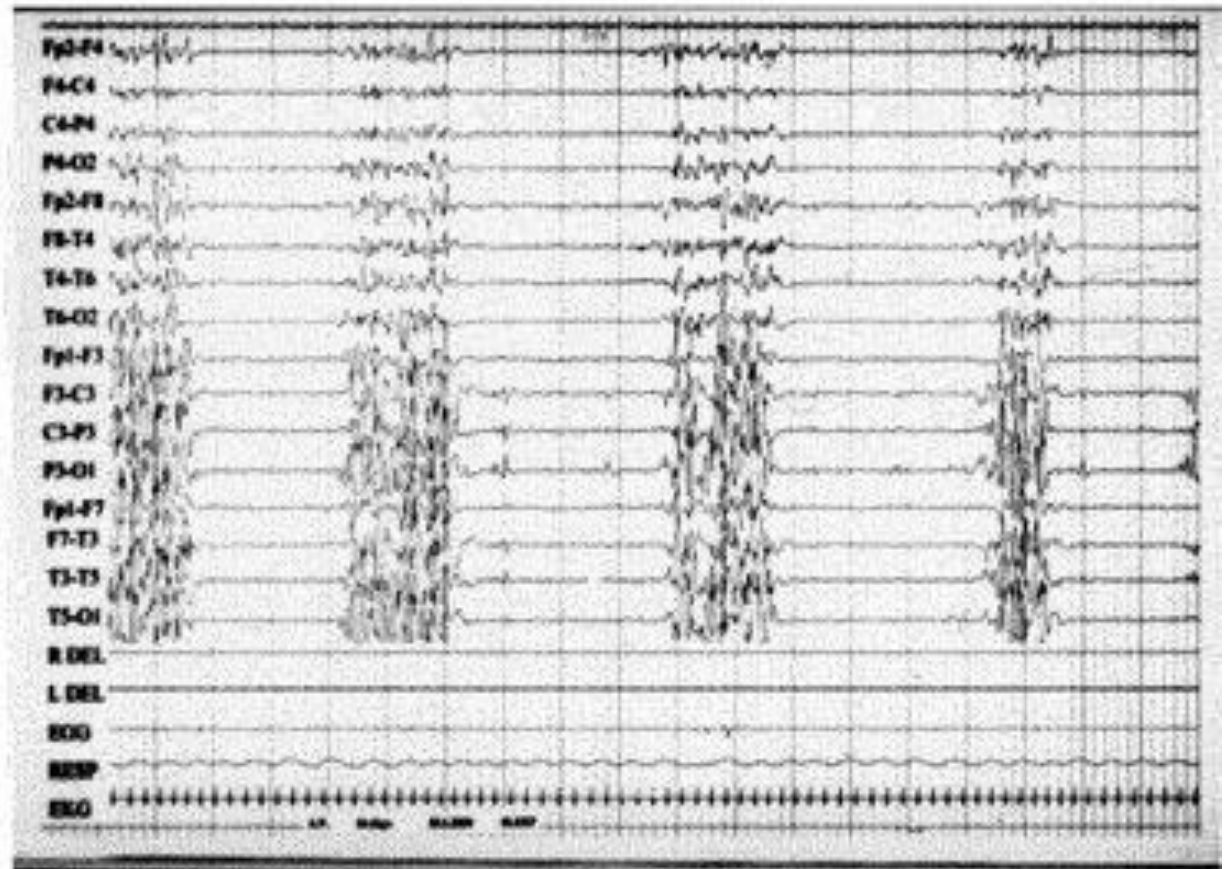
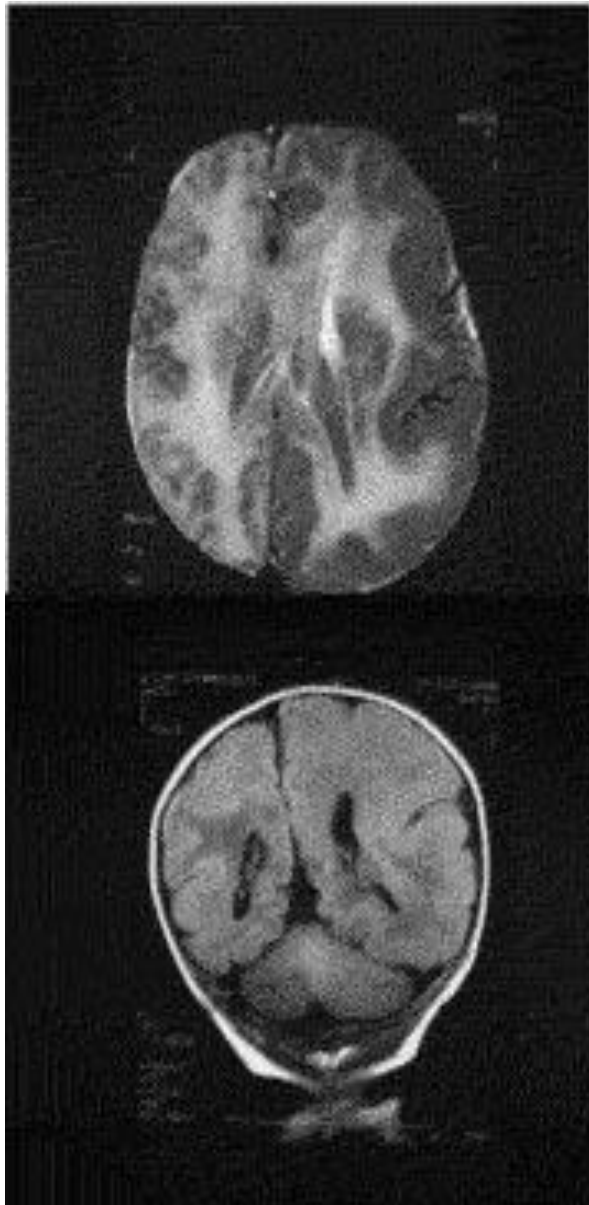
Juvenile absence epilepsy (JAE)  
Juvenile myoclonic epilepsy (JME)  
Epilepsy with generalized tonic—clonic seizures alone  
Progressive myoclonus epilepsies (PME)  
Autosomal dominant epilepsy with auditory features (ADEAF)  
Other familial temporal lobe epilepsies

### Less specific age relationship

Familial focal epilepsy with variable foci (childhood to adult)  
Reflex epilepsies

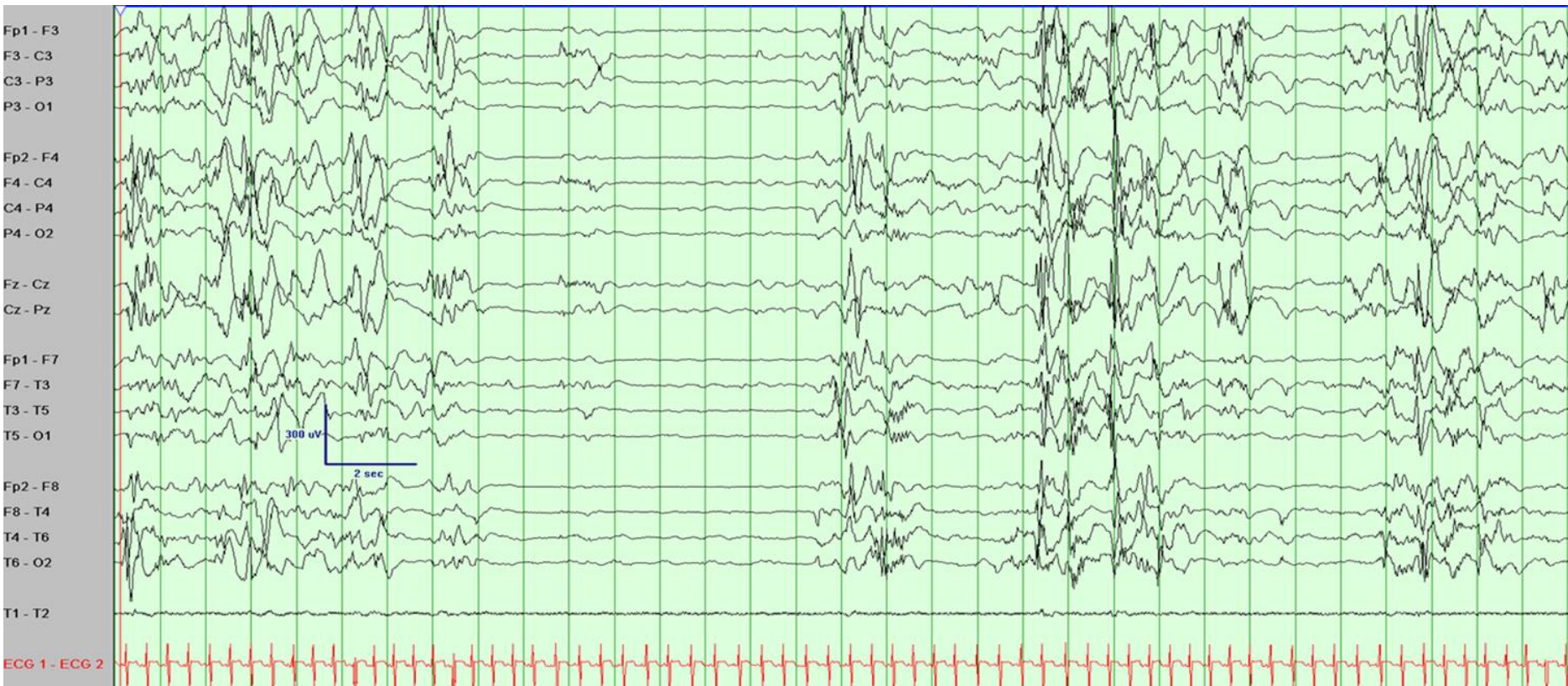
Adapted from Berg et al, Epilepsia, 51(4):676—685, 2010.

# Sindromul Ohtahara cu hemimegalencefalie



Exemple de SE

# EEG: Suppression Burst Pattern

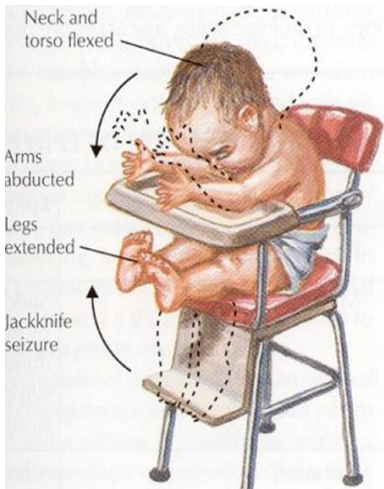


**EEG.** Bufee de complexe vârf-undă și unde lente, hipersincrone, separate de intervale de traseu plat (suppression-burst)

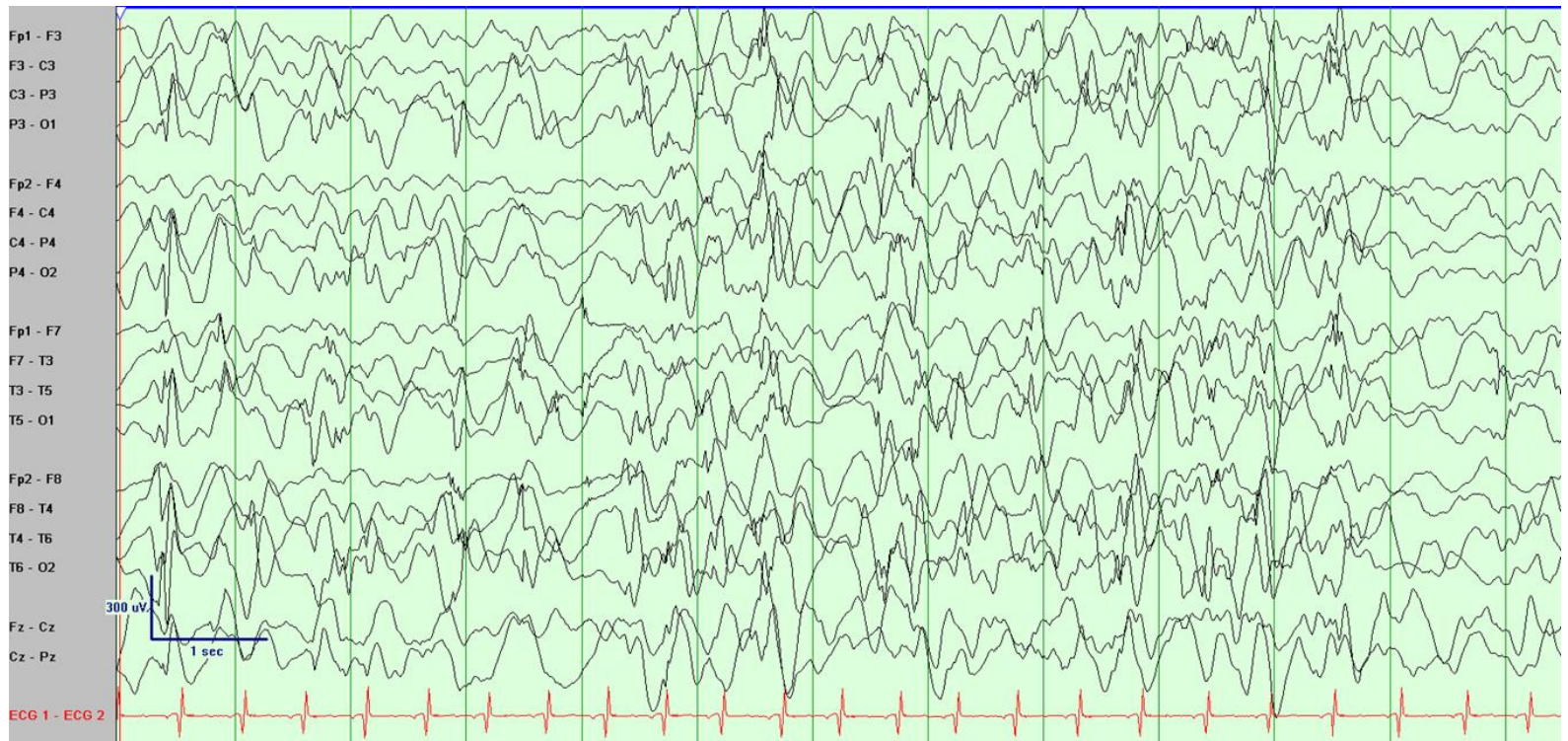


# Sindromul West

- Cea mai frecventă encefalopatie epileptică cu **debut în majoritatea cazurilor în primul an de viață (4-7 luni)**.
- Se caracterizează prin triada: **spasme epileptice, hipsaritmie (variante) și oprire/regres în dezvoltarea neuropsihomotorie**.
- **Spasmele infantile** (SI) sunt contracții musculare neașteptate, în general bilaterale și simetrice ale mușchilor gâtului, trunchiului și extremităților.
- **EEG intercritic** aspect de „hipsaritmie” – activitate dezorganizată bilateral asincronă cu unde lente de amplitudine mare și descărcări multifocale. În SW lezional apar variante de hipsaritmie: asimetrică sau asociată cu focar iritativ, aspect de „suppression burst”.
- **Retardul sau deteriorarea psihomotorie** este a SW fiind prezentă în 95% din cazuri, în 5% din cazuri dezvoltarea psihomotorie rămânând normală.
- **Tratamentul** trebuie să fie precoce și agresiv pentru a obține dispariția rapidă a SI și a modifica istoria naturală a bolii. SI sunt în general rezistente la toate antiepilepticele. **Corticoterapia** ACTH retard (Synacten, Cortosyn) 0,03-0,05 mg/kg/zi i.m. se administrează 15-20 zile în doză unică, apoi alternant la 2 zile 1-3 săptămâni, ulterior la 3 zile 2-4 săptămâni. Alte tratamente: Vigabatrin, Depakin.



# EEG: Hipsaritmie



- ➔ Constituită dintr-o succesiune haotică de unde lente și de vârfuri, de foarte mare amplitudine intercalate cu vârfuri și unde lente în pantă abruptă, multifocale, asincrone, asociată în diverse proporții, care apar mai puțin frecvent în stare de veghe.

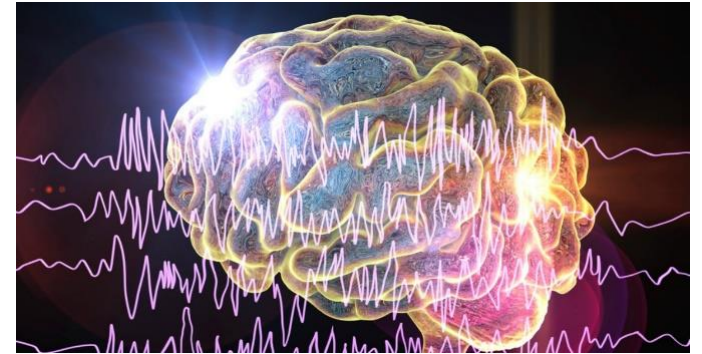
# Nivel 4

## Confirmarea etiologiei – Diagnosticul etiologic

4

- Structurală
- Genetică
- Infecțioasă
- Metabolică
- Imună
- Necunoscută

# EP genetică



- Conceptul de **EP genetică** presupune rezultatul direct al unui **defect genetic** cunoscut sau presupus, în care crizele sunt simptomul central al tulburării. Un defect genetic poate apărea la un nivel cromozomial sau molecular.
- **Diagnosticul** epilepsiilor genetice se face prin **testarea genetică** moleculară pentru modificări ale secvenței într-o serie de gene asociate cu epilepsia în copilărie.
- Având o etiologie genetică nu se exclude o contribuție de mediu în apariția epilepsiei. În ultimii ani au fost descoperite **peste 200 mutații responsabile de dezvoltarea epilepsiilor** genetice.

# Anomalii genetice care determină tipul epilepsiei

- 15q13.3 MICRODELETION SYNDROME - crize generalizate (absențele, mioclonice, clonice)
- 18q- SYNDROME - debut precoce; crize autonome (aritmie, apnoe)
- INV-DUP (15) OR IDIC (15) - crize focale, generalizate
- DEL 1p36 - crize focale, generalizate
- ANGELMAN SYNDROME - crize generalizate
- DOWN SYNDROME (TRISOMY 21) - crize focale, generalizate
- KLEINFELTERS SYNDROME (XXY) - crize generalizate
- MILLER DIEKER SYNDROME (DEL 17p)
- PALLISTER KILLIAN SYNDROME (TETRASOMY 12p) - toate tipuri
- RING 14 (r14) SYNDROME - crize focale, sindrom Ohtahara
- RING 20 (r20) SYNDROME - crize nocturne a lobului frontal
- TRISOMY 12p - crize generalizate
- WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME (DEL 4p) - crize generalizate



# **Epilepsiile secundare unor leziuni structurale sau metabolice**

- Epilepsiile care apar ca rezultat al unei cauze structurale sau metabolice separate, deseori sunt unite într-un grup, pentru a le putea separa de conceptul genetic, deoarece ambele pot fi deseori inseparabile. Cauzele includ următoarele entități:
- (1) malformații corticale (hemimegalencefalie, heterotopii, etc.);
- (2) sindroame neurocutanate (scleroza tuberoasă, Sturge-Weber, etc.);
- (3) tumori;
- (4) infecții;
- (5) traume;
- (6) leziuni cerebrale perinatale;
- (7) stroke;
- IRM poate furniza informații cu privire la oricare din malformațiile structurilor cerebrale sau a altor tipuri de leziuni frecvent observate în EP.

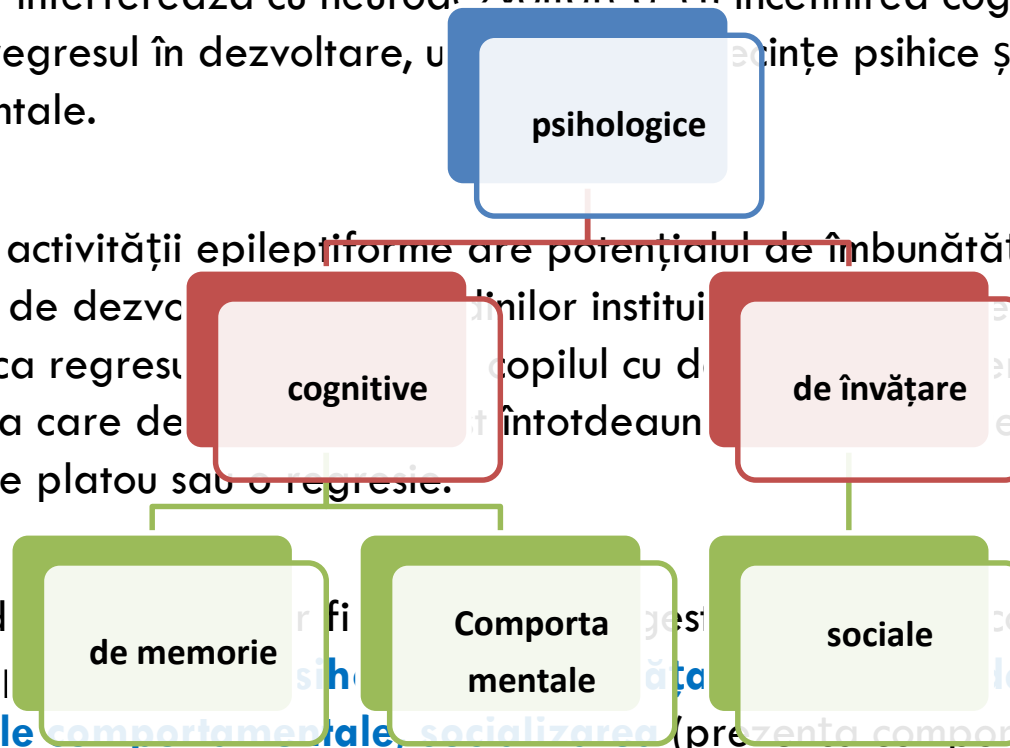
# Diagnosticul etiologic

- Cauzele infectioase și imune (puncție lombară, examinări imunologice și imagistice speciale).
- Epilepsiile determinate de cauze care în cea mai mare parte sunt necunoscute (1/3 din toate epilepsiile), certifică necesitatea investigațiilor ulterioare, pentru a identifica cauza epilepsiei.
- Crizele neonatale benigne și convulsiile febrile au fost specificate într-un compartiment aparte ca "condiții cu crize epileptice care tradițional nu sunt diagnosticate ca o formă de epileptie în sine".
- Etiologia definitivă a EP poate fi cunoscută, cu toate că factorii care influențează fenotipic "Variabilitatea", de obicei, nu sunt încă înțeleși.

○ **Este evident că la toate nivelurile de diagnostic al EP, ar trebui să se ia în considerație mai multe cauze.** De exemplu, scleroza tuberoasă este o boală complexă, având atât o cauză genetică, cât și una structurală.

# Comorbiditățile

- Pe de o parte, pacienții pot avea o serie de comorbidități asociate la orice nivel al cadrului de diagnosticare. Pe de altă parte, activitatea epileptiformă implică abundențe și interferează cu neurodezvoltarea, cu încetinirea cognitivă și de multe ori cu regresul în dezvoltare, u...einte psihice și comportamentale.
- Ameliorarea activității epileptiforme are potențialul de îmbunătățire a consecintelor de dezvoltare. Într-un studiu realizat de unii specialiști în epileptologie, s-a constatat că tratamentul epileptiformă poate provoca regresul la nivelul dezvoltării cognitive, la nivelul învățării sau la altul, la care de obicei se observă o dezvoltare de platou sau o regresie.
- Pe parcursul dezvoltării, se pot manifesta următoarele comorbidități:
  - de memorie
  - Comportamente
  - sociale



# Dacă avem în față un pacient cu accese paroxistice

(1) Determinăm:

(1) dacă aceasta  
este o criză  
convulsivă



(2) alt tip de criză

Toate ajută la diferențierea  
crizelor convulsive de alte  
numeroasele afecțiuni clinice  
care mimează o stare  
convulsivă

(2) Încercăm să apreciem cauza accesului (sunt luate în considerație toate metodele indicate de diagnosticare, printre acestea cităm):



- ☐ descrierea crizei,
- ☐ filme,
- ☐ examenul neurologic,



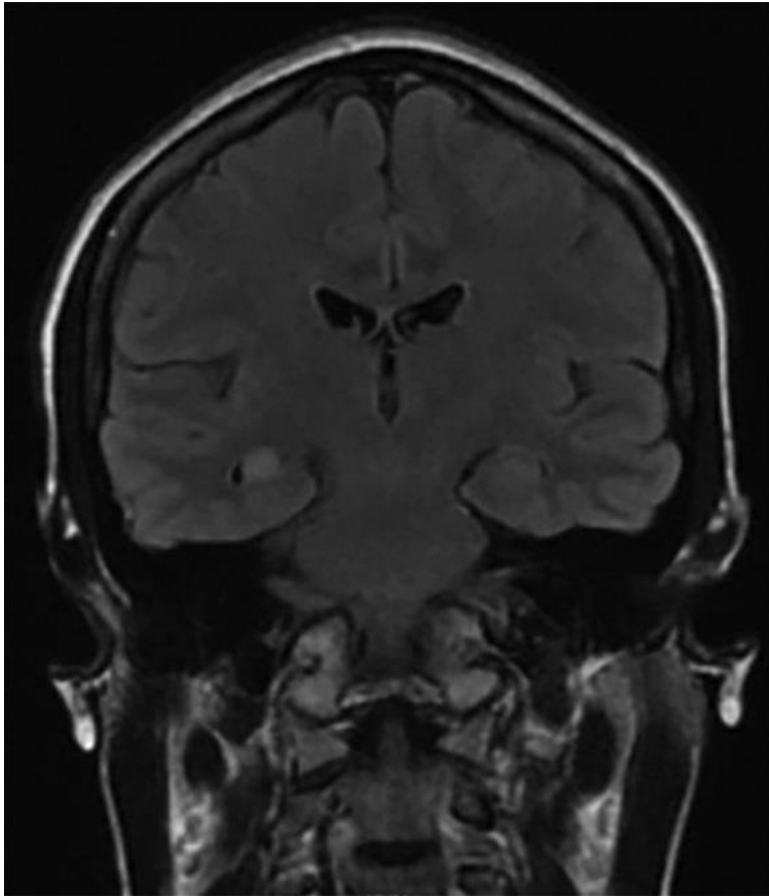
- ☐ examenul somatic,
- ☐ istoricul bolii (de ex., istoric de EP sau CF)
- teste de diagnostic: EEG,
- ☐ CT / RMN, studii genetice (dacă sunt)

Crizele recurente  
neprovocate - EP, care  
are la bază numeroase  
cauze asociate cu  
afectarea subiacentă a  
creierului

# Caz clinic 1

- Un băiat de 9 de ani a trecut printr-un episod de pierdere a conștienței. Prietenul său a raportat că copilul a mâncat cină, după ce a privit țintit, a urmat frământarea buzelor, mișcări de masticație și încheștarea mâinii stângi, cu o durată totală de 90 de secunde.
- Apoi a devenit confuz și și-a revenit la momentul inițial la aproximativ 10 minute după ce a început episodul.
- Istoricul medical anterior al pacientului – notabil pentru o criză febrilă prelungită la vârsta de 18 luni.
- Nu a luat medicamente și nu a avut antecedente familiale de convulsii.

# Examinări



Atrofia regiunii temporale medii și semnal crescut în T2 în hipocampusul drept

Încetinire temporară și valuri ascuțite cu caracter epileptiform

# Discuții

- Prezentarea clinică a acestui pacient a fost compatibilă cu o criză focală.
- Starea de conștiență a fost afectată, iar caracteristicile clinice au inclus automatisme orale nonmotorii urmate de distonie motorie stângă.
- Prin urmare, după clasificare: acces epileptic focal cu afectarea conștienței cu automatisme.
- Convulsiile combinate au constatări MRI și EEG, ceea ce sugerează o EP focală cu cel puțin un risc de 60% de a avea o a doua criză neprovocată în 10 ani.
- În mod specific, acest pacient are epilepsie la nivelul lobului temporal drept, cu scleroza temporală mesială ca etiologie.
- Tratamentul cu un medicament antiepileptic ar trebui să fie recomandat și, dacă el continuă să aibă convulsii, în ciuda tratamentului cu două medicamente antiepileptice, el ar fi considerat refractar și ar trebui să se recomande trimiterea la un centru de epilepsie pentru chirurgia epilepsiei.

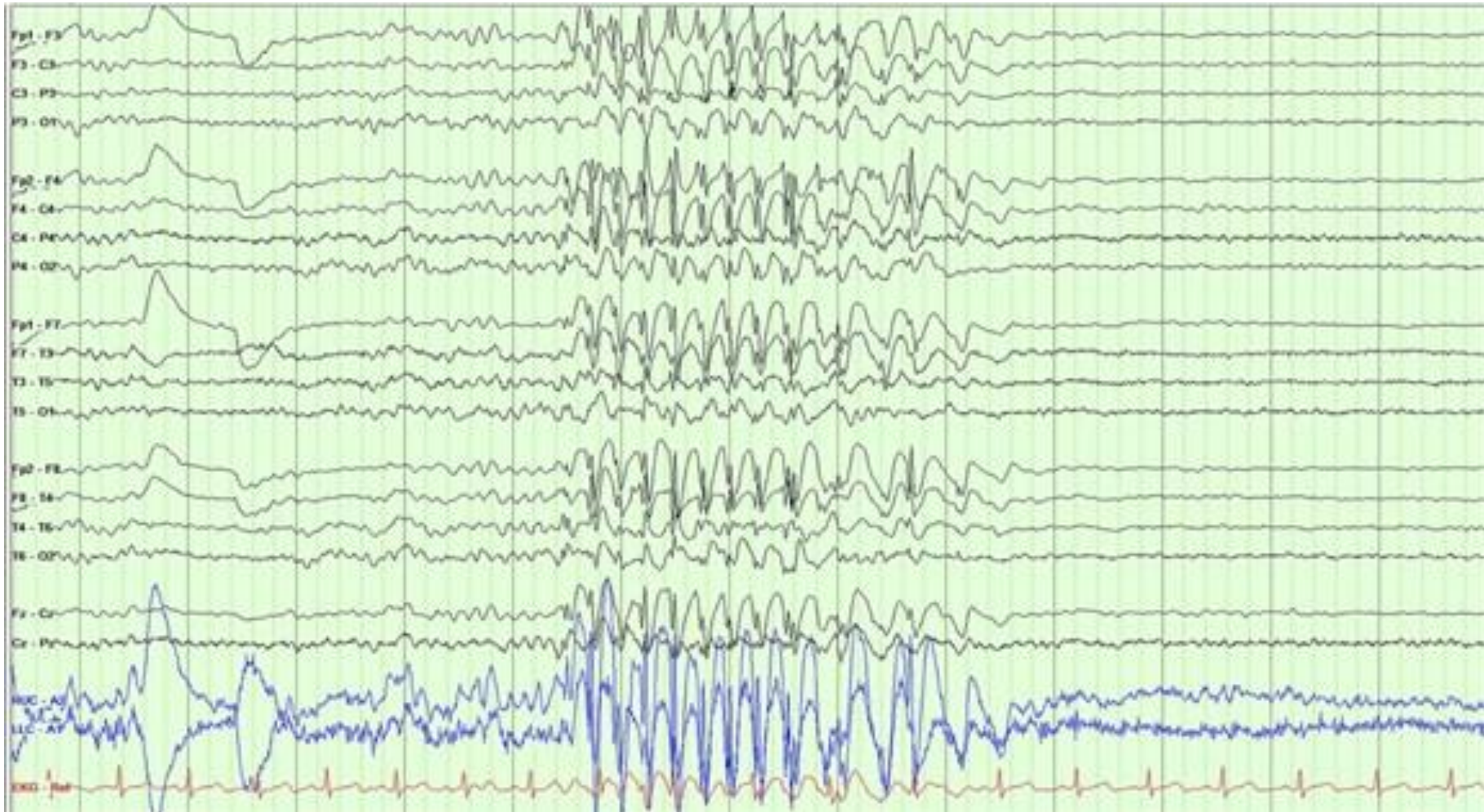


# Caz clinic 2

- O fetiță în vârstă de 13 ani s-a prezentat pentru evaluare după ce a suferit o singură criză tonico-clonică generalizată care a avut loc dimineața la trezire. Istoria ei a scos la iveală faptul că, în ultimul an, își scăpa adesea periuța de dinți dimineața.
- 1 criză a avut loc la vârsta de 12 ani. Nu a luat medicamente.
- RMN-ul cerebral a fost normal, iar EEG a relevat descărcări generalizate de valuri-vârf undă.
- Părinții au întrebat dacă are epilepsie și dacă ar trebui să fie tratată.



# Descărcări predominant frontale de 3-4 Hz sub formă de spike-undă generalizate



# Comentarii

- EP este diagnosticată dacă o persoană are o criză neprovocată și cel puțin un risc de 60% de a avea o a doua criză neprovocată în decurs de 10 ani.
- Această fată a prezentat o singură convulsie generalizată fără caracteristici focale și a avut un istoric sugestiv pentru mioclonii de dimineață.
- Prezentarea clinică și EEG au fost în concordanță cu un sindrom generalizat de EP, probabil cu epilepsie mioclonică juvenilă.
- Ea a fost diagnosticată cu EP și sa recomandat tratamentul cu medicamente antiepileptice.



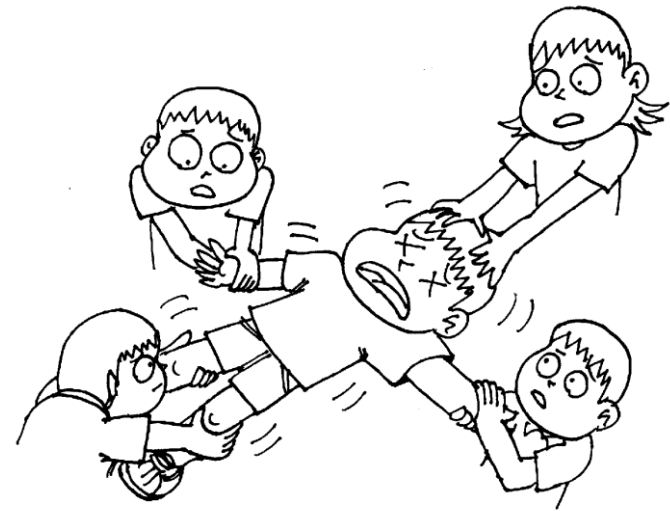
## Management of Pediatric Febrile Seizures

[Daniela Laino](#), [Elisabetta Mencaroni](#), and [Susanna Esposito](#)\*

Int J En

# Definiția CF:

- **Convulsii febrile:** convulsii ocazionale (accidentale), ce survin la un copil de la **3 – 60 luni**, pe fundalul unor pusee de **febră** > 38,5°C, în **absența oricăror semne de suferință cerebrală**.



### Definiția exclude:

- (1) Criza convulsivă în afebrilitate
- (2) Epilepsia
- (3) Infecțiile intracraniene

3 factori principali care pot fi cauza CF:

1. febra,
2. vârsta,
3. predispoziția genetică

Cele mai frecvente crize  
epileptice  
întâlnite la copii – convulsiile  
febrile (CF)

SEIZURES, Febrile. Guideline for the Neurodiagnostic Evaluation of the Child With a Simple Febrile Seizure Subcommittee on Febrile Seizures. *Pediatrics*, 2011, 127.2: 389-394.

# Epidemiologie - CF



- Des întâlnite, cu o frecvență de **2-5%** (între 6 luni – 5 ani în SUA), în țările europene (vîrf de incidență între 12-18 luni).
- Cu o frecvență mai crescută la populația asiatică (5-10% în India și 6-9 % în Japonia).
- **Raportul băieți/fete ~ de la 1,6 la 1.**
- Mai des la copiii care provin dintr-un **mediu socioeconomic precar**, posibil datorită lipsei accesului populației la asistență medicală.
- Variații **sezoniere** și diurne au fost observate de către cercetătorii din SUA, Finlanda, Japonia, majoritatea acceseor febrile survenind în lunile de iarnă [[Natsume J](#), [Hamano SI](#), [Iyoda K](#), et al. New guidelines for management of febrile seizures in Japan. [Brain Dev.](#) 2017].

# Factori implicați în CF

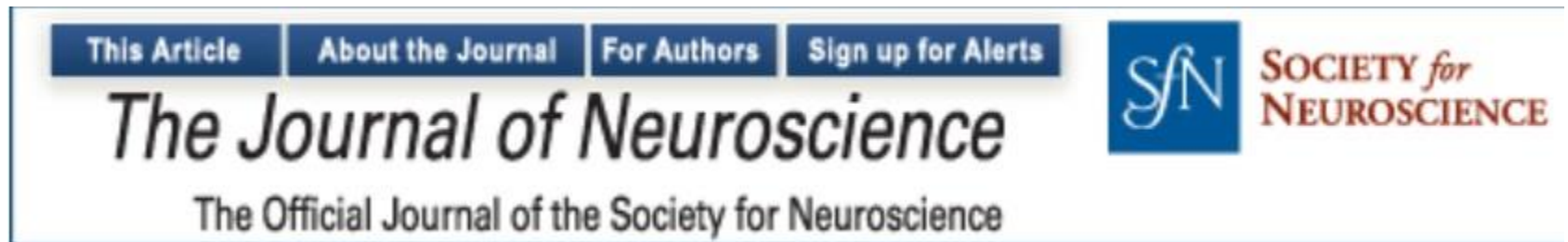


- Hiperexcitabilitatea fiziologică în condiții de prag convulsivant scăzut.
- Factorii genetici – un rol important (istoric familial pozitiv la 25 –40% dintre copii afectați).
- Pentru dezvoltarea primului acces febril nivelul febrei poate fi un factor de risc mai semnificativ decât rapiditatea creșterii acesteia.
- Infecția virală reprezintă o cauză a peste 80% din CF. Rubeola, gripa și alți viruși sunt incriminați în apariția CF

[Chung S. Febrile seizures. Korean Journal of Pediatrics. 2014; 57(9):384–395].



# Cele mai frecvente infecții asociate cu CF



- varicelă,
- gripă,
- infecții ale urechii medii,
- infecții ale căilor respiratorii superioare și inferioare (cum ar fi amigdalita, pneumonie, bronșită și sinuzită),
- infecții dentare,
- gastroenterită (în special cele provocate de rotavirus) [Puranam RS, He XP, Yao L, et al. Disruption of Fgf13 causes synaptic excitatory-inhibitory imbalance and genetic epilepsy and febrile seizuresplus. *The Journal of Neuroscience*. 2015; 35(23):8866–8881].





# TIPUL CRIZELOR FEBRILE

| Caracteristici                                             | CF simple (95%)                                               | CF complexe (5%)                                                                             |
|------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| Descrierea crizelor                                        | Convulsii tonico-clonice generalizate fără trăsături focale   | Crize focale cu implicarea unei părți a corpului                                             |
| Durata crizelor                                            | Mai puțin de zece minute (sub 15 min)                         | Mai mult de 15 minute                                                                        |
| Repetarea crizelor                                         | Nu există recurență în 24 de ore (o criză / 24 ore)           | Două sau mai multe convulsii apar în 24 de ore                                               |
| Starea de conștiență                                       | Normală                                                       | Nu se observă o recuperare completă după o oră                                               |
| Consecințe neurologice                                     | Fără                                                          | Există consecințe neurologice post-ictale                                                    |
| Deficit neurologic                                         | Fără                                                          | Există o scurtă perioadă de paralizie, definită ca paralizia lui Todd, după apariția febrilă |
| Risc de status epileptic (SE)                              | În jur de 5‰ (= populația generală)                           | Se dezvoltă SE                                                                               |
| Istoric familial                                           | Negativ pentru epilepsie, ± pozitiv pentru CF                 | Pozitiv pentru epilepsie idiopatică sau genetică                                             |
| Starea de sănătate neurologică                             | Nu sunt                                                       | Anomalii neurologice bine definite sau suspecte                                              |
| Vârsta                                                     | În general între 6-36 luni                                    | Frecvent sub 1 an                                                                            |
| EEG                                                        | Nu este indicată. De obicei normală după 7- 10 zile de la CF. | Anomalii iritative clare focale sau generalizate                                             |
| Necesitatea administrării drogurilor antiepileptice (DrAE) | Convulsiile se rezolvă spontan                                | Se pot administra DrAE pentru a întrerupe criza                                              |
| Risc de dezvoltarea a EP                                   | 1%                                                            | 4 – 6%                                                                                       |



# **“Red flags”**

**Convulsiile febrile complexe**

**Semne meningiene pozitive**

**Afectarea conștienței pe o durată mai mare de 1 oră de la debut**

**Fontanela anterioară tensionată**

**Tahicardia care nu este în corelație cu nivelul febrei**

**Semnele de afecțiune respiratorie severă: tahipneea, oxigenare redusă, participarea cutiei toracice la respirație.**

# FACTORI DE RISC PENTRU RECURENTA CONVULSIILOR FEBRILE

## Majori

Vârsta <1 an

Durata febrei <24 hr

Febra 38-39° C (100,4-102,2° F)

## Minori

Istoric familial de crize febrile

Istoric familial de epilepsie

Convulsii febrile complexe

Vârsta de creșă

Gen masculin

Sodiu seric inferior la momentul prezentării

# FACTORII DE RISC PENTRU APARIȚIA EPILEPSIEI ULTERIOARE DUPĂ O CONVULSIE FEBRILĂ

| Factori de risc                                              | Riscul pentru o epilepsie ulterioară |
|--------------------------------------------------------------|--------------------------------------|
| Convulsii febrile simple                                     | 1%                                   |
| Convulsii febrile recurente                                  | 4%                                   |
| Crizele febrile complexe (>15 min sau cu recurență în 24 hr) | 6%                                   |
| Febra <1 oră înainte de convulsia febrilă                    | 11%                                  |
| Istoric familial de epilepsie                                | 18%                                  |
| Convulsii febrile complexe (focale)                          | 29%                                  |
| Anomalii în neurodezvoltare                                  | 33%                                  |

# Complicațiile acceselor convulsive/pericol pentru viață:



## Complicații:

- Riscul de a face SE
- Risc de anoxie
- Risc de aspirație sau traumatism secundar pierderii de conștiență



## Complicații:

- Risc de stop respirator consecutiv MAE
- Risc de afecțiuni cardiovasculare



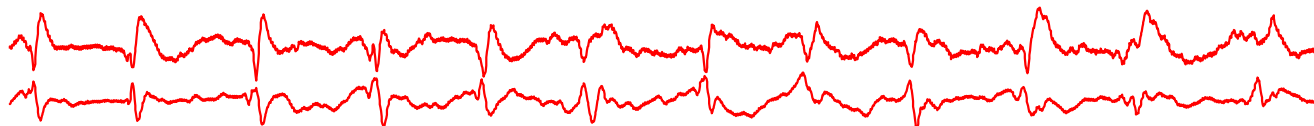
## Complicații:

- Edem cerebral acut
- Leziuni neuronale
- Encefalopatie hipoxemică
- Tulburări cognitive, comportamentale

În cazul CF recurente, frecvente și EP s-a demonstrat o asociere cu întârzierea achizițiilor de dezvoltare a vorbirii (OR 3,22, 95%CI)

## Guidelines for the Evaluation and Management of Status Epilepticus

Gretchen M. Brophy · Rodney Bell · Jan Claassen · Brian Aldredge ·  
Thomas P. Block · Tracy Glaser · Suzanne M. LaRoche · James J. Rivello Jr. ·  
Lori Shutter · Michael R. Sperling · David M. Treiman · Paul M. Vespa ·  
Neurocritical Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee

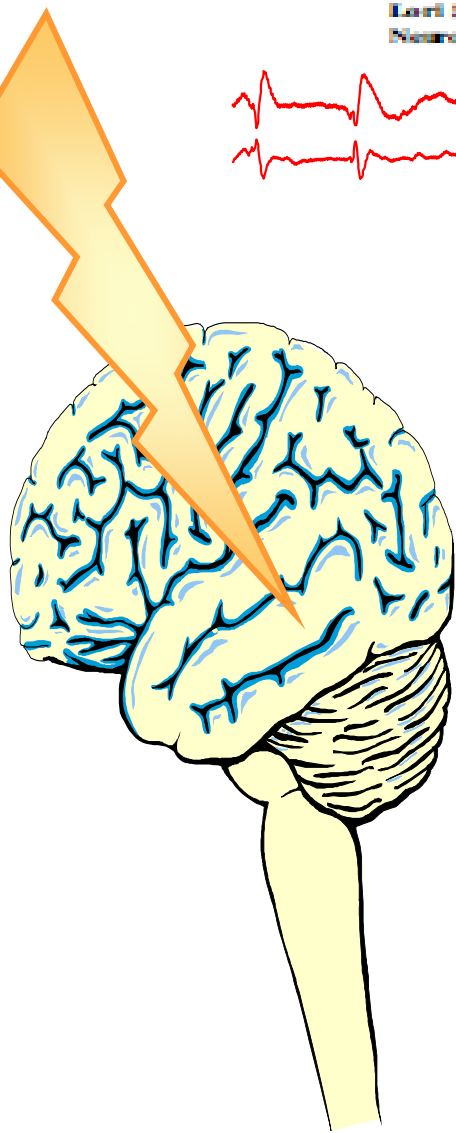


➔ **Statusul epileptic (SE)** reprezintă un pericol pentru viață, o afecțiune comună neurologică, care este în esență o criză prelungită acută.

➔ Poate reprezenta o exacebrare cu o tulburare de convulsii preexistente, manifestarea inițială fiind crizele convulsive, sau o insultă (altă decât o tulburare de convulsii).

➔ La pacienții cu epilepsie cunoscută, cea mai frecventă cauză de SE este o schimbare în medicație.

➔ Cele mai frecvente convulsii se remit spontan.



# 30 minute vs 5 minute.....

Brophy GM, Bell R, Claassen J, Alldredge B, Bleck TP, Glauser T, LaRoche SM, Riviello Jr. JJ, Shutter L, Sperling MR, Treiman DM, Vespa PM and Neurocritical Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee\_ *Springer Science & Business Media, LLC 2012*\_\_ Published online 24 april 2012\_ Neurocritical Care\_Neurocrit Care\_DOI 10.1007/s12028-012-9695-z

- ▶ Ghid dezvoltat între 2008 – 2012 de un comitet de experți pentru SE la adulți și copii, exceptând nou-născuții → *recomandări pt. ATI*
- ▶ Ghidul prezintă următoarele aspecte ale SE, atât la adulți cât și la copii:
  - definiții, • clasificare, • etiologie, • diagnostic, • prognostic, • tratament, • monitorizare și • direcții viitoare.

Definiție: SE = I. activitate critică continuă clinică și / sau electrografică cu durată de 5 sau mai multe minute; II: activitate critică recurentă fără revenire (reîntoarcere la starea de bază) între crize.

- ▶ schimbarea definiției clasice (SE= 30 min de activitate critică continuă)  
\_ motive și controverse \_ privind durată:



# Ultima definiție SE:

➔ I. SE constă în activitate critică cu durată de 5 min. și >;

➔ II. Activitate critică continuă cu durată de cel puțin 5 min este denumită „SE incipient” „primele semne de SE” „SE iminent”.

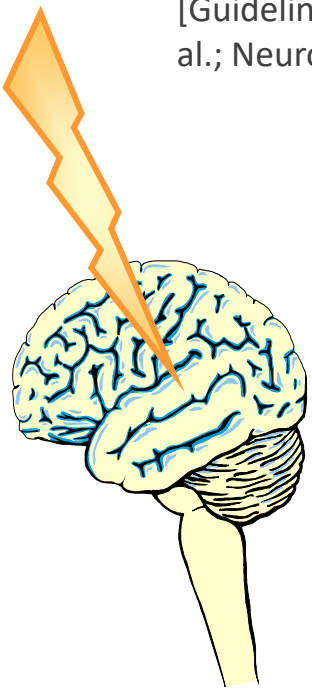
[Guidelines for the evaluation and management of status epilepticus. Brophy GM, Bell R, Claassen J, et al.; Neurocritical Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee, 2012 Aug;17(1):3-23).]

 neurocritical care society Neurocrit Care  
DOI 10.1007/s12028-012-9695-z

REVIEW

## Guidelines for the Evaluation and Management of Status Epilepticus

Gretchen M. Brophy • Rodney Bell • Jan Claassen • Brian Alldredge •  
Thomas P. Bleck • Tracy Glauser • Suzette M. LaRoche • James J. Riviello Jr. •  
Lori Shutter • Michael R. Sperling • David M. Treiman • Paul M. Vespa •  
Neurocritical Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee



# Important!

## Guidelines for the Evaluation and Management of Status Epilepticus

Gretchen M. Brophy · Rodney Bell · Jan Claassen · Brian Alldredge ·  
Thomas P. Bleck · Tracy Glauser · Suzette M. LaRoche · James J. Riviello Jr. ·  
Lori Shutter · Michael R. Sperling · David M. Treiman · Paul M. Vespa ·  
Neurocritical Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee

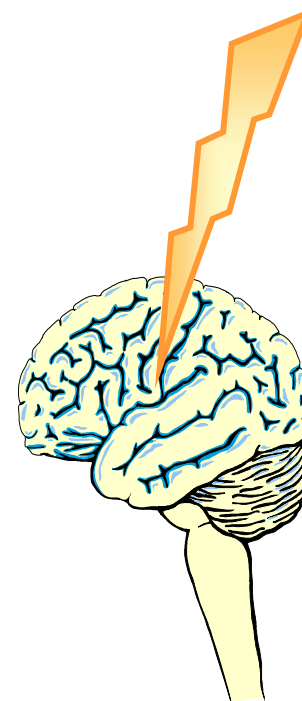
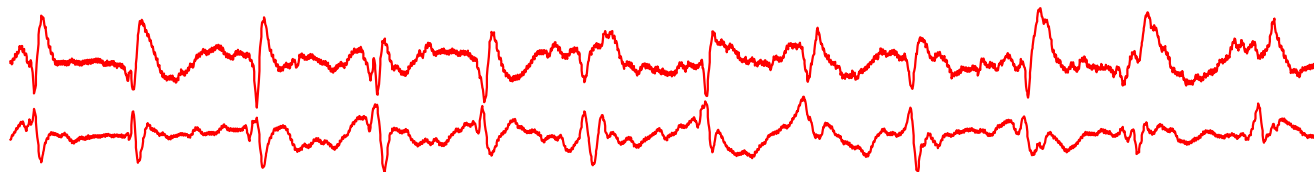
- ➔ Orice criză cu durata de 5 min provoacă (5 minute - DN) distrugeri neuronale ireversibile, soldate cu sechelaritate [Ramsay, 1993, Gross-Tsur-Shinnar, 1993]
- ➔ Definiția SE = I. activitate critică continuă clinică și / sau electrică cu durata de 5 min sau mai mult; II. Activitate critică recurentă fără revenire (reîntoarcere la starea de bază) între crize. [Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee-2012, Brophy GM, Bell R., Alldredge B., et. al.]
- ➔ Motive pentru schimbarea definiției:
  - ✓ Crizele cu durata de 5 min rareori se opresc spontan (necesită trat.)
  - ✓ S-a dovedit pe animal că o durată de 5 min. determină leziuni neuronale ireversibile cât și farmacorezistență. [Care Society Status Epilepticus Guideline Writing Committee-2012, Brophy GM, Bell R., Alldredge B., et. al.]

# *Guidelines for the Evaluation and Management of Status Epilpticus, etiologia probabilă:*

| Procese acute                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Procese cronice                                                                                                                                                                                                                                               |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ol style="list-style-type: none"><li>1. Metabolice</li><li>2. Sepsis</li><li>3. Infecții SNC</li><li>4. Stroke</li><li>5. TTC</li><li>6. Medicamente (noi, cu toxicitate sau sevraj)</li><li>7. Noncompleanță la AED</li><li>8. Encefalopatie hipertensivă</li><li>9. Encefalopatie autoimună</li><li>10. Sy-e paraneoplazice</li></ol> | <ol style="list-style-type: none"><li>1. Epilepsie preexistentă (efectul crizelor sau sevraj de AED)</li><li>2. Abuz cronic de etanol</li><li>3. Tumori ale SNC</li><li>4. Patologie probabilă a SNC (stroke, abcese, TCC, displazie corticală ș.a.</li></ol> |

# Particularități importante la copil

- ➔ Mai frecvent SE acut simptomatic
- ➔ Convulsiile febrile prelungite – cea mai frecventă cauză
- ➔ Cauze frecvente:
  - infecțiile SNC (în special meningita bacteriană),
  - Erorile înnăscute de metabolism,
  - Ingestia unor substanțe



# Status epilepticus

Accesele convulsive prelungite pot determina "Status epilepticus"

**Status epilepticus** (SE) este determinat de crize convulsive care depășesc durata de 5-10 minute și mai mult. În scopuri operaționale, în special în ceea ce privește gestionarea clinică și administrarea medicamentelor MAE, se consideră că există mai multe tipuri de status epileptic:

(1) **Status epilepticus generalizat convulsivant** (SEGC) – o activitate critică continuă (convulsii) clinică și / sau electrică care durează în mod continuu  $\geq 5$  minute, sau două sau mai multe episoade convulsive între care conștiința nu este complet recuperată (activitate critică recurentă fără revenire între crize).

(2) **Status epilepticus non-convulsiv** (SENC), activitate epileptică electroencefalografică prelungită, care rezultă în simptome clinice nonconvulsive și/sau modificări de comportament, ale proceselor mentale de bază asociate cu descărcări epileptiforme continue la EEG.

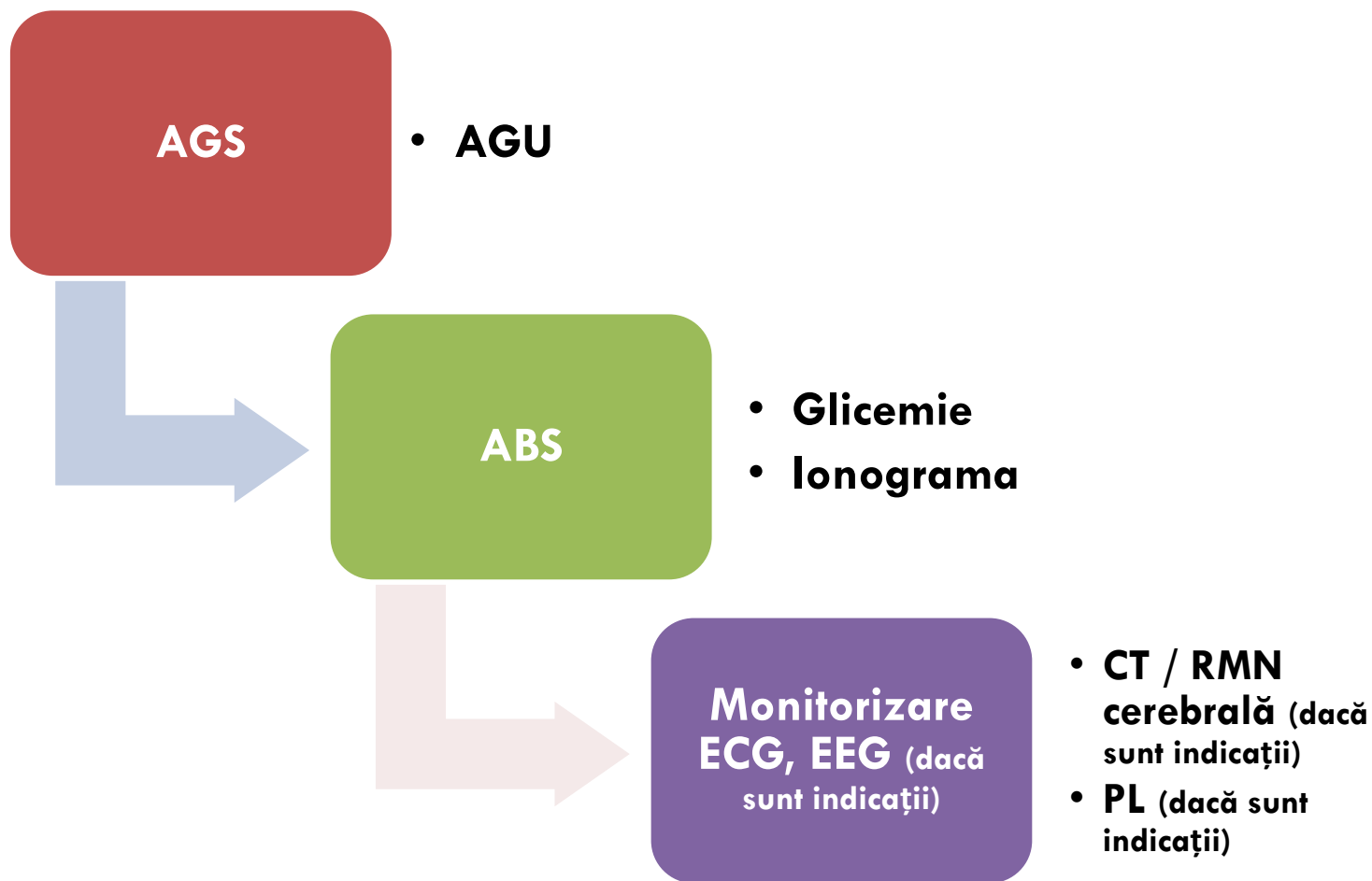
(3) **Status epileptic refracter** (SER) stare în care pacientul nu răspunde la tratamentul standard, cum ar fi benzodiazepinele de linia I-a urmată de un alt MAE de linia a II-a.

# SE – la copil:

## Poate apărea secundar:

1. **După convulsiile febrile prelungite** (se caracterizează prin): SE convulsivant generalizat (SEGC); copil fără antecedente neurologice, vârsta cuprinsă între 6 luni – 5 ani; în timpul unui episod de febră  $> 38^{\circ}\text{C}$ , în absența semnelor de neuroinfecție.
2. **SE acut simptomatic** la un: pacient fără antecedente neurologice; în intervalul de 1 săptămână de la o injurie neurologică sau disfuncție metabolică: infecție a SNC, boli metabolice, traumă, hipoxie, infecția sistemică, toxice, boală cerebrovasculară.
3. **SE simptomatic tardiv**: apare în absența unei injurii neurologice acute, dar după un istoric de injurie neurologică mai veche de 1 săptămână.
4. **SE acut simptomatic la un copil cu antecedente neurologice** („acute on remote”) care apare: în interval de 1 săptămână de la o injurie neurologică sau boală febrilă; la un copil cu antecedente neurologice.
5. **SE asociat epilepsiei idiopatice (genetice)**: status epileptic nesimptomatic (neasociat unei injurii neurologice sau disfuncții metabolice), apare la pacientul diagnosticat anterior cu epilepsie sau al doilea episod de status epileptic nesimptomatic; pacientul va fi diagnosticat ulterior cu epilepsie.
6. **După convulsiile fără o etiologie identificabilă.**

# Examene paraclinice în caz de accese convulsive:





# EEG?

- EEG de rutină nu este necesară pentru evaluarea unui copil cu CF simple.
- EEG trebuie efectuată:
  - (1) la copiii cu CF complexe,
  - (2) status epilepticus la debut,
  - (3) în cadrul asocierii CF cu cele afebrile,
  - (4) la prezența unui deficit neurologic postcritic prelungit,
  - (5) anomalii neurologice anterioare.

# Electroencefalograma (EEG)

❖ **Singura metodă** de investigație care ajută la:

- stabilirea tipului de epilepsie,
- alegerea medicației specifice,
- controlul eficienței tratamentului,
- stabilirea timpului necesar de continuare a terapiei, respectiv de întrerupere a terapiei.



**!!! Diagnosticul** de epilepsie nu poate fi stabilit niciodată numai pe baza înregistrărilor EEG intercritic și nu poate niciodată fi exclus pe bază de înregistrare intercritică.

# Puncția lombară?

**Copiii mai mici de 12 luni**

- în special copiii care nu au fost vaccinați pt Hib sau *Streptococcus pneumoniae*

## INDICAȚII ABSOLUTE:

- (1) Sugar <6 luni, în caz de prim episod de CF;
- (2) Copil >1 an (<18 luni recomandabil), dacă sunt prezente semne de iritație meningiană sau când există cea mai mică suspiciune de meningită

LCR poate fi normală la debutul unei meningite bacteriene, se recomandă  $\pm$  repetarea PL.

În caz de prezență a semnelor meninge

- și în status epilepticus febril

## Contraindicații relative:

- (1) Simptome de șoc septic
- (2) Diagnostic clinic de meningită invazivă cu erupții hemoragice
- (3) PIC crescută cu edem-tumefiere a creierului
- (4) Simptome neurologice de focar în fosa posterioară

**Pleocitoza, nivelul scăzut al glucozei și nivelul crescut al proteinei în LCR sunt specifice pentru meningite**

- necesită izolarea și identificarea culturii

[Casasoprana A, et al. Value of lumbar puncture after a first febrile seizure in children aged less than 18 months. A retrospective study of 157 cases. *Archives de Pediatrie*. 2013; 20(6):594–600].

American Academy of Pediatrics. Febrile Seizures: Guideline for the Neurodiagnostic Evaluation of the Child With a Simple Febrile Seizure, Subcommittee on Febrile Seizures, Pediatrics 2011

# NSG transfontanelară, CT și RMN

❖ Pot fi de ajutor, dar nu reprezintă indicații de rutină.

❖ Indicații:

- deteriorarea stării neurologice,
- persistența anomaliilor neurologice focale,
- convulsii focale continue.

# Alte investigații

- Radiografia simplă de craniu
- Oftalmoscopia
- Examene biologice (hemograma, glicemie, calcemie, magnezemia)
- Coprocultura (debut diaree?)
- Screening toxicologic (plumbul, aspirina, antidepresive triciclice, etc.)
- Examenul ecografic al organelor interne (la pacienții cu boli concomitente).
- Consultațiile specialiștilor din alte domenii

# Particularitățile epilepsiilor la copil:

- Hiperexcitabilitatea relativă a SN **imatur** poate duce la crearea unor mecanisme ce vor constitui un substrat patologic pentru dereglările convulsive severe. Unul dintre aceste substraturi este dezvoltarea **hipersincroniei** grupelor de neuroni.
- **Densitatea sinaptică** în creierul imatur către vârsta de 2 ani este **de două ori mai mare** decât în creierul adultului. Astfel, creierul imatur este predispus să dezvolte circuite care vor **menține hipersincronizarea** neuronală, din cauza conexiunilor interneuronale în joncțiunile sinaptice și nonsinaptice, care lipsesc în creierul adultului.
- Creierul imatur mai poate dezvolta **conexiuni anormale** după lezare în anumite arii, ex. hipocamp sau cortexul limbic.

**Afectiuni pediatrice ce pot în mod eronat să fie  
etichetate drept convulsii și epilepsii (Dupa  
Friedman si Sharieff, 2006)**

Afectiuni însoțite de alterarea  
constientei

- Apneea și sincopa
- Breath-holding spells (spasmul hohotului de plâns)
- Disritmiile cardiace
- Migrena

Tulburari ale somnului

- Narcolepsia
- Terori nocturne
- Somnambulismul
- Refluxul gastroesofagian  
(sindromul Sandifer)

Tulburări paroxistice ale mișcării

- Distonia acută
- Mioclonusul benign
- Pseudoconvulsiile
- Shuddering attacks
- Spasmus nutans
- Ticuri

Tulburări psihologice

- Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD)
- Hiperventilația
- Isteria
- Atacurile de panică



# Diagnosticul diferențial în accesele febrile

## se face cu:

- **Frisonul febril** (caracterizat prin mișcări ritmice, oscilatorii fără pierderea conștiinței);
- **Delirul febril** (confuzie acută și tranzitorie asociată cu febră înaltă, EEG: încetinire posterioară în banda de frecvență delta timp de câteva zile);
- **Sincopa febrilă** (poate fi declanșată de febră, frică, emoție, patologie cardiacă);
- **Convulsii anoxice reflexe** (copiii devin dintr-o dată cianotici datorită unor evenimente dureroase sau șocuri);
- **Atacuri de deținere a respirației** (copiii își rețin voluntar respirația și pot pierde treptat conștiința),
- Intoxicații (cu organofosforice);
- **Deficit de electroliti** (deshidratări), tetanie rahitogenă (primăvara, însoțite de alte semne de rahitism);
- **Evoluția sindromului epileptic:** febra declanșează epizode de convulsii;
- **Status epilepticus refractar;**

# Diagnostic diferențial, continuare

- **Spasmul hohotului de plîns**, apare între 1-3 ani, se manifestă prin apnee, cianoză, hipertonie declanșate de plîns; poate fi însoțit și de convulsie tonico-clonică.
- **Infecțiile SNC**: meningită, encefalită, abces cerebral (uneori dificil de diagnosticat, deoarece 40% din cazuri nu au semne meningeale);
- **Anoxia cerebrală** (sincopa cerebrală), poate fi declanșată de febră, frică, emoție, patologie cardiacă.
- **Convulsii hipocalcemice, hipokalemice**, prin **deshidratări**
- **Convulsii din intoxicații** (organofosforice)
- **Tetanie rahitogenă**: primăvara, însoțite de alte semne de rahitism
- **Sy Sandifer**: opistonus cauzat de reflux gastroesofaringian.
- **Vertigo paroxismal benign**
- **Epilepsia genetică cu accese febrile plus** (GEFS+);
- **Epilepsiile asociate cu infecțiile febrile** (FIRES)

# Măsurile de prim ajutor în caz de convulsii?

- În timpul crizei, nu deplasați victima decât în cazul în care se află într-o poziție periculoasă
- Îndepărtați obiectele care i-ar putea provoca leziuni
- Nu încercați să imobilizați victima dar protejați-o de potențialele șocuri, punându-i ceva sub cap
- Nu-i puneți nimic în gură, nu există pericol ca aceasta să-și înghită limba
- După ce criza a trecut, dacă victima este inconștientă, dați-i capul pe spate pentru a elibera căile aeriene și verificați-i respirația
- Așezați persoana pe o parte în poziția laterală de siguranță. Asigurați-vă că respiră normal. Supravegheați-o până ce își revine complet.
- Acest lucru ar putea dura câteva minute. Anunțați serviciul de urgență. Indicați, mai ales, dacă convulsiile au durat mai mult de 5 min sau dacă s-au repetat, dacă victima este copil, dacă victima nu si-a revenit, dacă victima nu a mai avut nici odată convulsii.

# Măsurile de prim ajutor în caz de convulsii?

## MĂSURI DE LUAT ÎN CAZUL UNEI CRIZE CONVULSIVE



### ÎN TIMPUL CRIZEI



Nu deplasați  
victima



Îndepărtați obiectele  
din jur



Protejați-i capul

### DUPĂ CRIZĂ



Verificați-i  
respirația



Poziția laterală  
de siguranță



Anunțați salvarea

# Tratament:

- **Tratamentul ACUT**

- la prima CF
- medicația de urgență

- **Profilaxia**

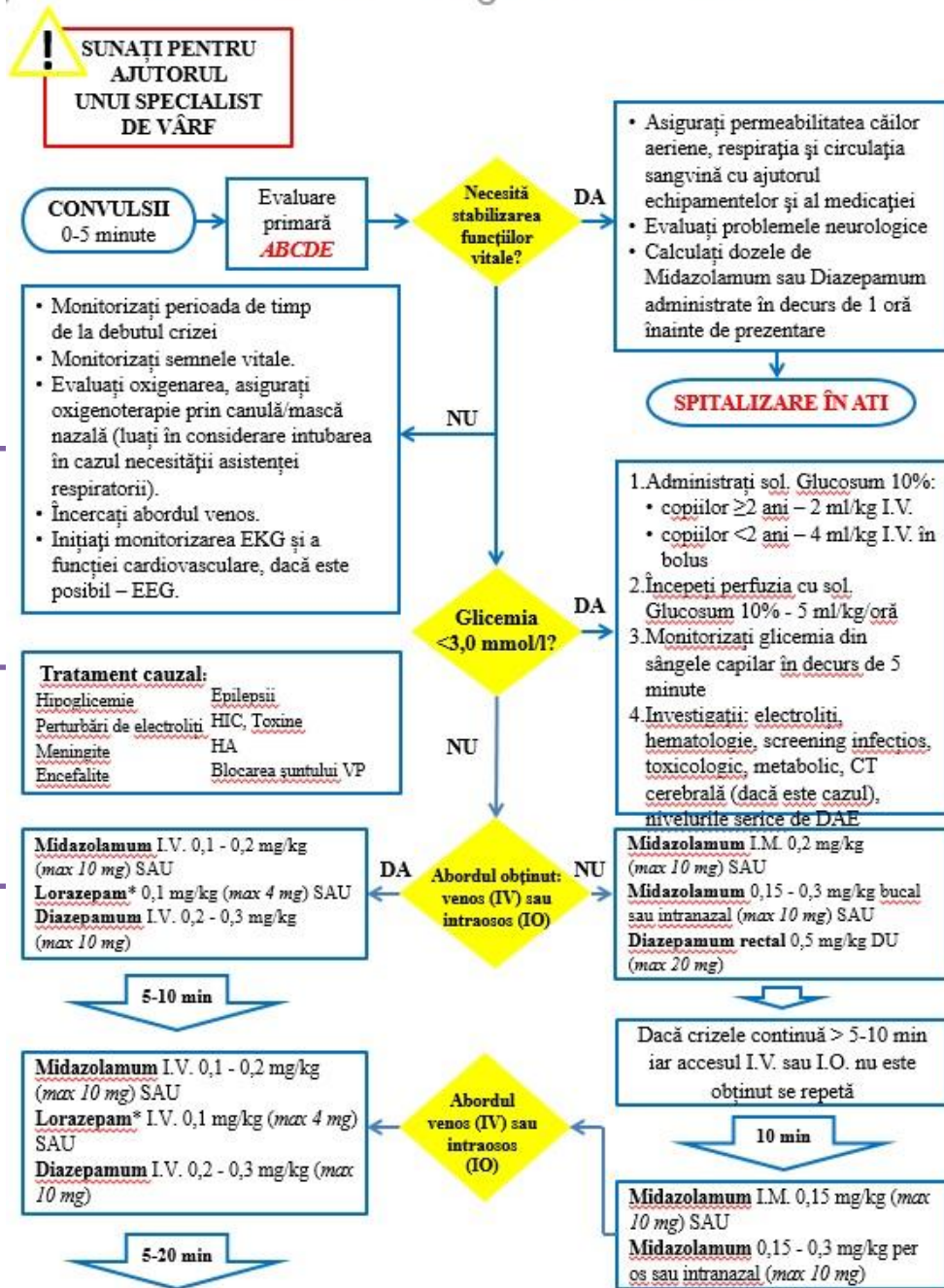
antipiretice  
medicație de urgență  
profilaxia intermitentă  
tratament continuu



# Tratamentul medicamentos al copilului cu CF

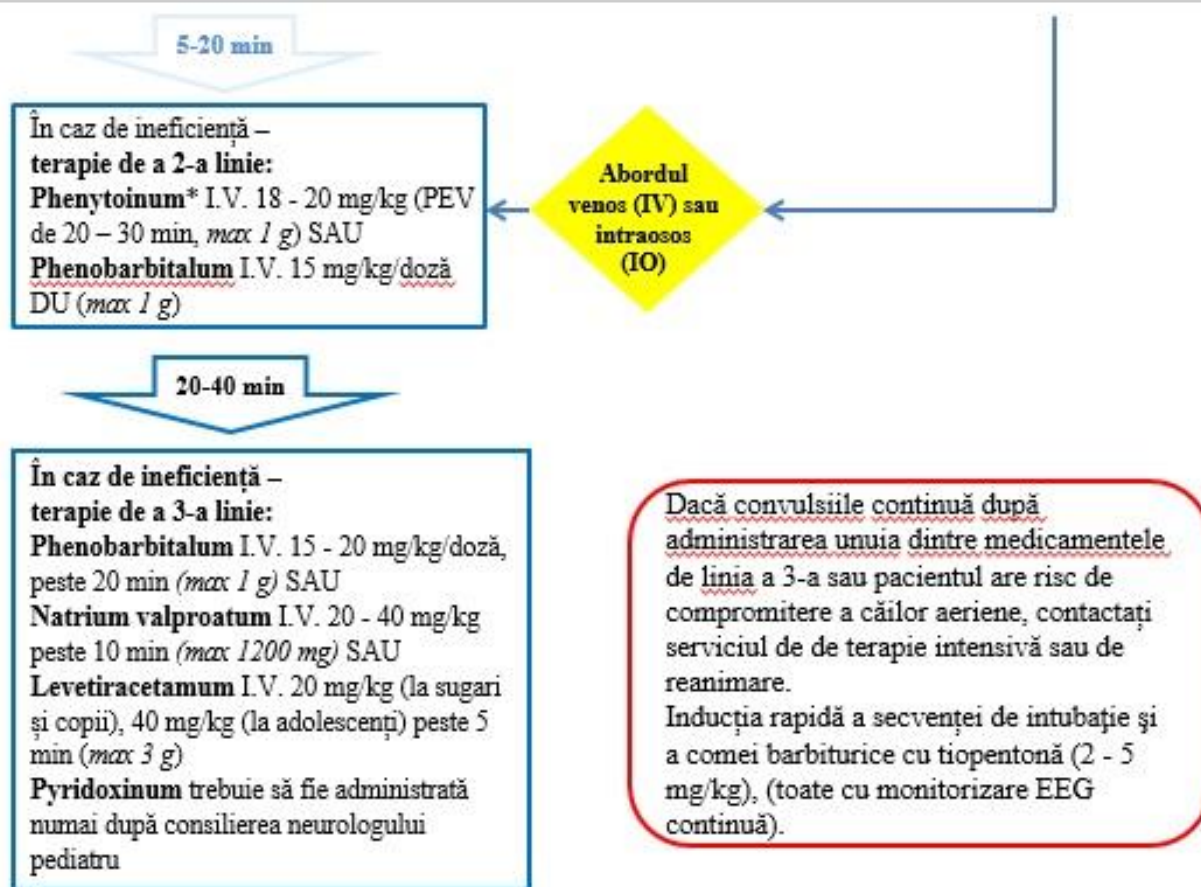
| Preparat                                | Doze                        | Administrare                                    | Frecvență                                                          | Maximum doză                                                                                                                          | Cînd se utilizează                                                                   |
|-----------------------------------------|-----------------------------|-------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Paracetamol</b>                      | 15 mg / kg                  | Administrare orală, rectală sau intravenos (IV) | La fiecare patru până la șase ore                                  | Cinci în 24 ore                                                                                                                       | Pentru pirexie la copii cu CF                                                        |
| <b>Ibuprofen</b>                        | 5-10 mg / kg                | Orală                                           | La fiecare șase până la opt ore                                    | Patru în decurs de 24 ore                                                                                                             | Pentru pirexie la copii cu CF, cu excepția cazului în care acestea sunt deshidratați |
| <b>Diazepam</b>                         | 0,25 mg / kg<br>0,5 mg / kg | IV sau intraosos<br>Rectal                      | O a doua doză poate fi administrată la zece minute după prima      | Doar două doze de benzodiazepine trebuie utilizate indiferent de agentul selectat și dacă sunt administrate singure sau în combinație | Pentru un copil cu convulsii active a căror crize au durat mai mult de cinci minute  |
| <b>Lorazepam</b>                        | 0,1 mg / kg                 | IV                                              | O a doua doză poate fi administrată la zece minute după prima doză | Doar două doze trebuie utilizate                                                                                                      | Pentru un copil cu convulsii active, dacă criza a durat mai mult de cinci minute     |
| <b>Midazolam</b>                        | 0,15-0,2 mg / kg            | IV                                              | O a doua doză poate fi administrată la 10 minute după prima doză   | Doar două doze trebuie utilizate                                                                                                      | Pentru un copil cu convulsii active a căror crize au durat mai mult de cinci minute  |
| <b>0,9% soluție de clorură de sodiu</b> | 20 ml / kg                  | IV                                              | În timpul resuscitării                                             | Mai mult de două doze sunt rareori necesare                                                                                           | La copiii cu șoc, de exemplu, în boala febrilă datorată gastroenteritei              |

# Algoritm de tratament al convulsilor la copil





# Algoritm de tratament al convulsiilor la copil (UPU)



**Anticipați necesitatea de intubație rapidă pentru controlul funcției organelor vitale, posibilitatea de transfer în serviciul de reanimare cu terapie intensivă**

**\*Phenytoinum** - Nu depășiți doza de perfuzie de 1- 2 mg/kg/minut sau  
rata maximă de 50 mg/minut în perfuzie lentă



# MANAGEMENTUL CONVULSIILOR LA COPIL – ALGORITM DE CONDUTĂ PENTRU UNITATEA DE PRIMIRE URGENTĂ



**SUNAȚI PENTRU  
AJUTORUL  
UNUI SPECIALIST  
DE VÂRF**

**CONVULSII**  
0-5 minute

Evaluare  
primară  
**ABCDE**

Necesită  
stabilizarea  
funcțiilor  
vitale?

DA

- Asigurați permeabilitatea căilor aeriene, respirația și circulația sangvină cu ajutorul echipamentelor și al medicației
- Evaluați problemele neurologice
- Calculați dozele de Midazolamum sau Diazepamum administrate în decurs de 1 oră înainte de prezentare

**SPITALIZARE ÎN ATI**

NU

- Monitorizați perioada de timp de la debutul crizei
- Monitorizați semnele vitale.
- Evaluați oxigenarea, asigurați oxigenoterapie prin canulă/mască nazală (luați în considerare intubarea în cazul necesității asistenței respiratorii).
- Încercați abordul venos.
- Inițiați monitorizarea EKG și a funcției cardiovasculare, dacă este posibil – EEG.

Glicemia  
<3,0 mmol/l?

DA

1. Administrați sol. Glucosum 10%:
  - copiiilor  $\geq 2$  ani – 2 ml/kg I.V.
  - copiiilor  $< 2$  ani – 4 ml/kg I.V. în bolus
2. Începeți perfuzia cu sol. Glucosum 10% - 5 ml/kg/oră
3. Monitorizați glicemia din sângele capilar în decurs de 5

funcției cardiovasculare, dacă este posibil – EEG.

**Tratament cauzal:**

|                           |                      |
|---------------------------|----------------------|
| Hipoglicemie              | Epilepsii            |
| Perturbări de electroliti | HIC, Toxine          |
| Meningite                 | HA                   |
| Encefalite                | Blocarea șuntului VP |

**Midazolamum** I.V. 0,1 - 0,2 mg/kg  
(max 10 mg) SAU  
**Lorazepam\*** 0,1 mg/kg (max 4 mg) SAU  
**Diazepamum** I.V. 0,2 - 0,3 mg/kg  
(max 10 mg)

5-10 min

**Midazolamum** I.V. 0,1 - 0,2 mg/kg  
(max 10 mg) SAU  
**Lorazepam\*** I.V. 0,1 mg/kg (max 4 mg)  
SAU  
**Diazepamum** I.V. 0,2 - 0,3 mg/kg (max  
10 mg)

5-20 min

**Glicemia**  
**<3,0 mmol/l?**

DA

2. Începeți perfuzia cu sol.  
**Glucosum 10%** - 5 ml/kg/oră  
3. Monitorizați glicemia din  
sângele capilar în decurs de 5  
minute

4. Investigatii: electroliti,  
hematologie, screening infecțios,  
toxicologic, metabolic, CT  
cerebrală (dacă este cazul),  
nivelurile serice de DAE

NU

DA

**Abordul obținut:**  
**venos (IV) sau**  
**intraosos (IO)**

NU

**Midazolamum** I.M. 0,2 mg/kg  
(max 10 mg) SAU  
**Midazolamum** 0,15 - 0,3 mg/kg bucal  
sau intranazal (max 10 mg) SAU  
**Diazepamum** rectal 0,5 mg/kg DU  
(max 20 mg)

Dacă crizele continuă > 5-10 min  
iar accesul I.V. sau I.O. nu este  
obținut se repetă

10 min

**Abordul**  
**venos (IV) sau**  
**intraosos**  
**(IO)**

**Midazolamum** I.M. 0,15 mg/kg (max  
10 mg) SAU  
**Midazolamum** 0,15 - 0,3 mg/kg per  
os sau intranazal (max 10 mg)



5-20 min

În caz de ineficiență –  
terapie de a 2-a linie:  
**Phenytoinum\*** I.V. 18 - 20 mg/kg (PEV  
de 20 – 30 min, *max 1 g*) SAU  
**Phenobarbitalum** I.V. 15 mg/kg/doză  
DU (*max 1 g*)

Abordul  
venos (IV) sau  
intraosos  
(IO)

20-40 min

În caz de ineficiență –  
terapie de a 3-a linie:  
**Phenobarbitalum** I.V. 15 - 20 mg/kg/doză,  
peste 20 min (*max 1 g*) SAU  
**Natrium valproatum** I.V. 20 - 40 mg/kg  
peste 10 min (*max 1200 mg*) SAU  
**Levetiracetamum** I.V. 20 mg/kg (la sugari  
și copii), 40 mg/kg (la adolescenți) peste 5  
min (*max 3 g*)  
**Pyridoxinum** trebuie să fie administrată  
numai după consilierea neurologului  
pediatru

Dacă convulsiile continuă după  
administrarea unuia dintre medicamentele  
de linia a 3-a sau pacientul are risc de  
compromitere a căilor aeriene, contactați  
serviciul de terapie intensivă sau de  
reanimare.  
Inducția rapidă a secvenței de intubație și  
a comei barbiturice cu tiopentonă (2 - 5  
mg/kg), (toate cu monitorizare EEG  
continuă).

Anticipați necesitatea de intubație rapidă pentru controlul funcției organelor  
vitale, posibilitatea de transfer în serviciul de reanimare cu terapie intensivă

\*Phenytoinum - Nu depășiți doza de perfuzie de 1- 2 mg/kg/minut sau  
rata maximă de 50 mg/minut în perfuzie lentă

| <b>DrAE pt copii<br/>(nivel dovezi)</b>         | <b>Doza</b>                                                                                                       | <b>Viteza de administrare</b>                                                                                                                                                                           | <b>Efecte adverse</b>                                                                                                                                                                                                                                                |
|-------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Midazolam<br/>Clasa I, Nivel A</b>           | <b>0,15 – 0,3 mg / kg (max 10 mg)</b>                                                                             | <b>Per os / intra-nazal</b>                                                                                                                                                                             | <b>hipotensiune arterială, depresie respiratorie, sedare</b>                                                                                                                                                                                                         |
| <b>Midazolam<br/>Clasa I, Nivel A</b>           | <b>0,1 – 0,2 mg / kg (max 10 mg)</b>                                                                              | <b>Intravenos (IV)/<br/>Intraosos (IO)/<br/>Intramuscular</b>                                                                                                                                           | <b>hipotensiune arterială, depresie respiratorie, sedare</b>                                                                                                                                                                                                         |
| <b>Lorazepam<br/>Clasa I, Nivel A</b>           | <b>0,1 mg / kg (max 4 mg),</b>                                                                                    | <b>Intravenos (IV)/<br/>Intraosos (IO)/</b>                                                                                                                                                             | <b>hipotensiune arterială, depresie respiratorie, sedare</b>                                                                                                                                                                                                         |
| <b>Diazepam<br/>Clasa IIa, Nivel A</b>          | <b>0,2 – 0,3 mg / kg iv<br/>0,5 mg / kg intrarectal</b>                                                           | <b>IV, io în 2-5 min pt. a preveni apneea – 2<br/>- 3 doze</b>                                                                                                                                          | <b>hipotensiune arterială, depresie respiratorie, sedare (mai mult decât Midazolamul)</b>                                                                                                                                                                            |
| <b>Fenitoină<br/>Clasa IIb, Nivel A</b>         | <b>18 – 20 mg / kg - prima doză, PEV<br/>de 20 – 30 minute, cu monitorizare<br/>ECG</b>                           | <b>IV, IO<br/>diluata în 0,9% clorură de sodiu<br/>viteza maxima de administrare 1 mg/<br/>kg/min<br/>Nu depășiți 1-2 mg / kg / minut la copii<br/>(sau viteză maximă de perfuzie 50 mg /<br/>minut</b> | <b>hipotensiune arterială, bradicardie,<br/>aritmie cardiacă</b>                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Fenobarbital<br/>Clasa IIb, Nivel A</b>      | <b>15 – 20 mg / kg (max 1 g)</b>                                                                                  | <b>IV, IO</b>                                                                                                                                                                                           | <b>Depresie respiratorie (mai ales dacă<br/>s-a utilizat o benzodiazepină),<br/>hipotensiune arterială, sedare</b>                                                                                                                                                   |
| <b>Valproat de sodiu<br/>Clasa IIb, Nivel A</b> | <b>20 – 40 mg / kg timp de 3-5<br/>minute, apoi perfuzie de 1 - 5 mg /<br/>kg / oră</b>                           | <b>IV, IO</b>                                                                                                                                                                                           | <b>- hipotensiune arterială<br/>- hepatotoxicitate<br/>* Atenție la copilul mai mic de 3<br/>ani cu tulburare mitocondrială sau<br/>antecedente familiale de<br/>insuficiență hepatică din cauza<br/>riscului de encefalopatie acută cu<br/>disfuncție hepatică.</b> |
| <b>Levetiracetam<br/>Clasa IIb, Nivel C</b>     | <b>20 mg / kg (max 1 g) la sugari și<br/>copii<br/>40 mg / kg (max 3 g) la<br/>adolescenți<br/>PEV în 15 min.</b> | <b>IV, IO<br/>Poate fi diluat în sol. NaCl 0,9% sau sol.<br/>glucoză 5%</b>                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                      |

## SUPPLEMENT – ITALIAN LEAGUE AGAINST EPILEPSY

### Recommendations for the management of “febrile seizures”

Ad hoc Task Force of LICE Guidelines Commission

\*Giuseppe Capovilla, †Massimo Mastrangelo, ‡Antonino Romeo, and  
§Federico Vigevano

- Prima CF a trecut...
- Ce va fi in continuare??
  - Antipiretice
  - medicatie de “urgență”
  - Benzodiazepine (BZD) intermitent
  - tratament continuu

#### Când???

- copii cu risc crescut ( $\geq 3CF$  în 6 luni,  $\geq 4$  în 1 an),
- durata CF  $> 15$  min,
- CF necesitând intervenție farmacologică pt a fi întrerupte
- Recurențe frecvente,
- dezvoltare psihomotorie anormală
- părinți înspăimântați, anxioși

**Tratament - prevenirea recurențelor**



## Linia de timp de la debutul crizei

0-5 Minute  
Faza de stabilizare

5-20 minute  
Faza de Inițiere a Terapiei

20-40 minute  
Faza de Terapie Secundară

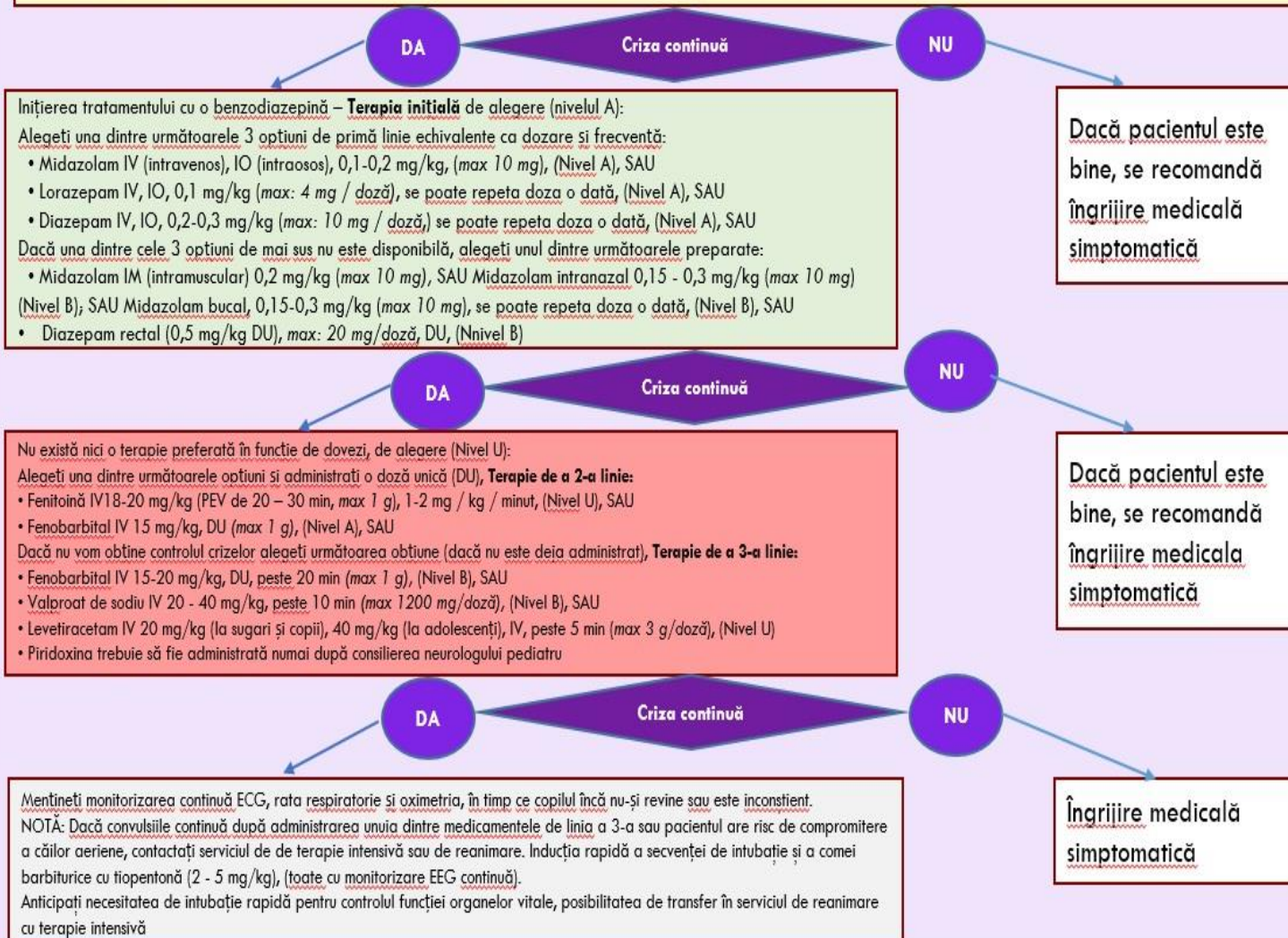
40-60 minute  
Faza de Terapie de linia a 3-a

## ALGORITM DE MANAGEMENT AL CONVULSIILOR (R56.8) LA COPIL

(HADJIU SVETLANA, REVENCO NINELI)

Intervențiile pentru UPU, stabilizarea pacientului, sau stabilizarea pre-clinică cu specialiști instruiți

1. Monitorizați perioada de timp de la debutul crizei, monitorizați semnele vitale.
  2. Evaluați oxigenarea, oxigenoterapie prin canulă / mască nazală, luați în considerare intubarea în cazul necesității asistenței respiratorii. Încercați abordul venos.
  3. Inițiați monitorizarea EKG și a funcției cardiovasculare, dacă este posibil – EEG.
  4. Glicemie din sânge capilar (BGL). Dacă BGL <3,0 mmol/l – Sol. Glucoză 10%: la Copii  $\geq 2$  ani: 2 ml / kg IV; Copii <2 ani: 4 ml / kg, IV (sub formă de bolus). Apoi începeți perfuzia de 5 ml / kg / oră, Sol. Glucoză 10% și monitorizare BGL în decurs de 5 minute.
- Investigații: electroliți, hematologie, screening infectios, toxicologic, metabolic, CT cerebrală (dacă este cazul), nivelurile serice de DAE



**Abordarea terapeutică  
a convulsiilor:**

**Evidence-Based Guideline: Treatment of Convulsive  
Status Epilepticus in Children and Adults: Report of the  
Guideline Committee of the American Epilepsy Society**

Tracy Glauser, MD,<sup>1</sup> Shlomo Shinnar, MD, PhD,<sup>2</sup> David Gloss, MD,<sup>3</sup> Brian Alldredge, PharmD,<sup>4</sup> Ravindra Arya, MD, DM,<sup>1</sup> Jacquelyn Bainbridge, PharmD,<sup>5</sup> Mary Bare, MSPH, RN,<sup>1</sup> Thomas Bleck, MD,<sup>6</sup> W. Edwin Dodson, MD,<sup>7</sup> Lisa Garrity, PharmD,<sup>8</sup> Andy Jagoda, MD,<sup>9</sup> Daniel Lowenstein, MD,<sup>10</sup> John Pellock, MD,<sup>11</sup> James Riviello, MD,<sup>12</sup> Edward Sloan, MD, MPH,<sup>13</sup> and David M. Treiman, MD<sup>14</sup>

- În plus față de observație și monitorizarea cu ECG și oximetrie, trebuie să fie reevaluate și documentate frecvent **semnele vitale și starea neurologică.**
- Respectarea **principiilor de tratament** anticonvulsivant medicamentos:



# Principii de tratament anticonvulsivant

**Administrarea rapidă a medicației anticonvulsivante**

**Utilizarea unei doze corecte de MAE**

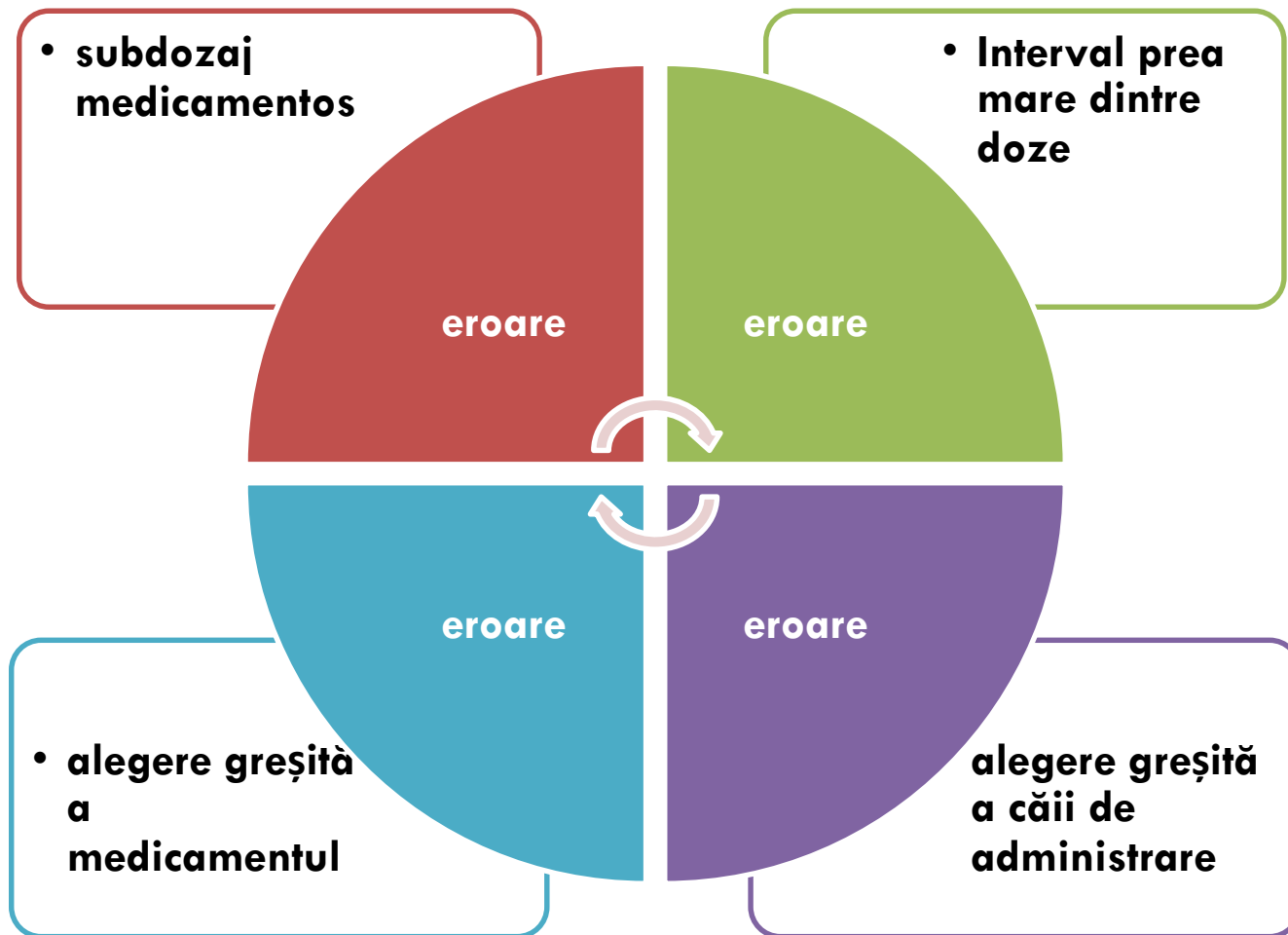
**Respectarea modului de administrare corect**

**Evitarea dozelor mici și frecvente sau dozele  
individuale insuficiente**

**După fiecare doză de MAE se face monitorizarea stării la fiecare 5 min în  
timp ce criza continuă și la fiecare 15 min după o criză până când nivelul  
de conștiență revine la normal**

**Decizia de a trece la o terapie de linie superioară se va lua  
în timp util**

# Cele mai frecvente erori în tratamentul aplicat pacientului cu convulsii



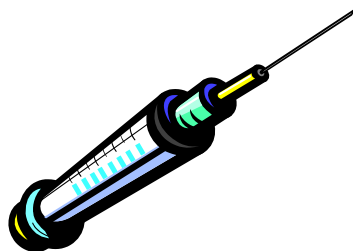
# Criterii de spitalizare



Copil sugar și de vârstă mica

SE de orice tip

Crize convulsive asociate cu alte urgențe medico-chirurgicale majore



# Tratamentul epilepsiilor

## **Complex:**

- 1. Tratament farmacologic;
- 2. Asistență psihosocială;
- 3. Tratament chirurgical în formele farmacorezistente;
- Metode speciale de tratament.

**Terapia antiepileptică** - simptomatică, scopul fiind obținerea unui control cât mai bun posibil al crizelor. Aplicat precoce, deoarece repetarea crizelor contribuie la consolidarea mecanismelor patogenice ce intervin în declanșarea lor. Evaluarea rezultatelor se va baza în primul rând pe criteriul clinic și ulterior pe cel EEG.

# Principii de tratament cu DrAE

- Dacă diagnosticul de epilepsie este cert
- Cît mai precoce de la debutul epilepsiei
- Administrarea rapidă a medicației anticonvulsivante
- La debut - monoterapia, în caz de eșec - bi- politerapia (politerapia va fi instituită numai în cazul eșecului monoterapiei cu DrAE de primă linie
- Utilizarea unei doze corecte de DrAE
- Se alege preparatul cît mai puțin toxic, cu cele mai puține efecte adverse
- Tratamentul se introduce lent, progresiv, doza zilnică crește treptat pînă la doze maxime
- Respectarea modului de administrare corect
- Evitarea dozelor mici și frecvente sau dozele individuale insuficiente
- Decizia de a trece la o terapie de linie superioară se va lua în timp util
- Tratamentul etiologic
- Doza se poate reduce în funcție de controlul crizelor pînă la limita inferioară care asigură controlul complet al crizelor
- Supravegherea efecienței - criteriu - absența crizelor epileptice
- Examinările clinice periodice, EEG, de laborator
- Descreșterea progresivă a dozelor preparatului
- După câțiva ani de tratament (5 ani) cu un bun control al crizelor se pune problema suspendării terapiei care se va face foarte lent începând cu 1/4 sau 1/5 din doza zilnică, la 4-6 luni interval, sub un control EEG.

## **Medicamentele antiepileptice folosite în EP și diferite sindroame epileptice la copil**

| <b>Epilepsie focală</b>       |                                                        |
|-------------------------------|--------------------------------------------------------|
| Prima alegere                 | Carbamazepin, lamotrigin, topiramat, levetiracetam     |
| A doua alegere                | Benzodiazepine (clonazepam), valproat                  |
| <b>Epilepsie generalizată</b> |                                                        |
| Prima alegere                 | Valproat, lamotrigin, topiramat, zonisamid, etusuximid |
| A doua alegere                | Fenitoin, vigabatrin                                   |

# Recomandări pentru tratamentul EP

| Tipul convulsiilor sau al sindromului epileptic                  | FDA aprobat †                                                     | ILAE 2013 *†                                                                      |
|------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|
| Debut focal                                                      | CBZ, ezogabine, lacosamide, LEV, LTG, OXC, PB, PER, PHT, TPM, VGB | A: OXC<br>B: Nici unul<br>C: CBZ, PB, PHT, TPM, VGB, VPA<br>D: CLB, CZP, LTG, ZNS |
| BCECT (epilepsie benignă a copilăriei cu vârful centrotemporale) | Nici unul                                                         | A, B: Nici unul<br>C: CBZ, VPA<br>D: GBP, LEV, OXC, STM                           |
| Epilepsia absentă a copilului                                    | ESM, VPA                                                          | A: ESM, VPA<br>B: Nici unul<br>C: LTG<br>D: Nici unul                             |
| Epilepsia mioclonică juvenilă                                    | LEV, LTG, TPM                                                     | A, B, C: Nici unul<br>D: TPM, VPA                                                 |
| Sindromul Lennox-Gastaut                                         | CLB, FLB, LTG, rufinamide (atonic), TPM                           | Nu este revizuit                                                                  |
| Spasme epileptice                                                | ACTH, VGB                                                         | Nu este revizuit                                                                  |
| Convulsii primare generalizate tonico-clonice                    | LEV, LTG, TPM, PER                                                | A: Nici unul<br>B: Nici unul<br>C: CBZ, PB, PHT, TPM, VPA<br>D: OXC               |



## **Tratamentul epilepsiilor farmacorezistente**

- Dieta Ketogenică
- Acid folic/ Vitamina B12
- Stimularea nervului vag
- Procedee chirurgicale

# Tratamentul epilepsiilor

- **2. Asistența psihosocială.** Problemele psihologice majore sunt reprezentate de abilitățile cognitive scăzute și tulburările comportamentale, uneori grave la unii copii epileptici. Prezența acestora impune încadrarea bolnavului într-un program educațional special multidisciplinar, de lungă durată, adaptat permanent nevoilor copilului.
- **3. Tratamentul chirurgical** se adresează pacienților cu EP rezistentă la tratament și în special celor cu forme focale. Intervențiile sunt practicate în centre specializate după un studiu preoperator îndelungat în care bolnavul este evaluat clinic, EEG, neuroimagnostic. Există multiple tehnici chirurgicale ce vor fi selectate după criterii clinice și paraclinice.
- **Stimularea vagală** poate reprezenta o alternativă în tratamentul EP rezistente la MAE și la care intervenția chirurgicală nu reprezintă o opțiune terapeutică. La copii are indicații în SLG, EP generalizate primare și de asemenea în crizele de origine structurală cu rezultate variabile.

# Epilepsia nu mai este prezentă

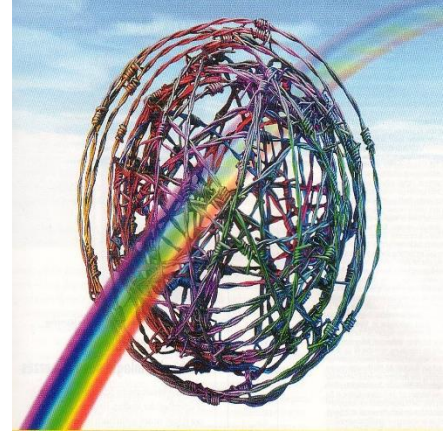
## ○ **Pacientul se consideră sănătos dacă:**

- ✓ a suferit de **sindrom epileptic** dependent de vîrsta și a depășit vîrsta respectivă;
- ✓ dacă nu a avut crize cel puțin 10 ani fără medicamente antiepileptice, cu condiția că nu există factori asociați cu probabilitatea mare de crize pe viitor (ex. – epilepsia mioclonică juvenilă, displazia corticală).

# PROGNOSTICUL EPILEPSIILOR

- **Depinde de vârstă**, etiologie, evoluție și alți factori care pot fi importanți de la caz la caz.
- **Mortalitatea** este relativ ridicată la bolnavii epileptici, în particular în epilepsiile cu debut în primul an (EP simptomatice și SW). Cauzele de deces sunt: • direct legate de crize sau SE (10%); • accidente în timpul crizelor (5%); • suicid (7-22%); • moarte subită (> 10%).
- **Elementele de prognostic nefavorabil:** prezența de leziuni cerebrale demonstrabile, crize frecvente, EEG intercritic cu modificări severe, tratamentul tardiv sau rău administrat.
- **Elementele de prognostic favorabil:** istoric familial de EP, crize rare de un singur tip, EEG normal, debut tardiv al crizelor (după 3-4 ani), absența unor tipuri de crize (tonice și/sau atonice, CFB, SE), absența anomaliilor neurologice, intelect normal.
- Dintre sindroamele epileptice pediatrice 70% pot fi vindecate cu o terapie corectă.

# CONCLUZII



- În cazul în care ne confruntăm cu o **criză convulsivă** este important
  - (1) să o recunoaștem,
  - (2) să acordăm ajutor de urgență prin poziționarea copilului,
  - (3) administrarea tratamentului antiepileptic,
  - (4) solicitarea serviciilor competente,
  - (5) supravegherea copilului de către neuropediatru,
  - (6) administrarea drogurilor antiepileptice în caz de recurență a crizelor,
  - (7) solicitarea serviciului UPU în caz de necesitate,
  - (8) dispanserizarea după criză.

# CONSULTUL MEDICO-GENETIC

- Reprezintă o asistență medicală specializată și este cea mai răspândită metodă de profilaxie a patologiilor ereditare.
- În strategia profilaxiei maladiilor genetice, congenitale și ereditare o însemnătate practică foarte mare se acordă consultului medico-genetic, care este considerat veriga principală, pilonul ce unește strâns diferite aspecte din domeniile medicale, genetice, psihologice, pedagogice și sociale.

# În cadrul consultului medico-genetic:

- Se stabilește diagnosticul patologiei genetice;
- Se precizează natura genetică;
- Se acordă o consiliere genetică bolnavului și/sau familiei sale.



# Scopul consultului medico-genetic constă în:

- Determinarea riscului genetic;
- Formarea grupelor de risc pentru apariția patologiei genetice la urmași;
- Elaborarea planului de profilaxie a patologiilor ereditare în familie.

# Indicații pentru consultul medico-genetic (1):

- 1. Prezența în familie a unor copii cu anomalii de dezvoltare sau patologii ereditare;
- 2. Cupluri sănătoase la rudele cărora sau diagnosticat patologii genetice;
- 3. Nașterea copiilor cu malformații congenitale, defecte de tub neural, spina bifida etc.;
- 4. Unul din părinți (mai rar ambii) sunt purtători de aberații cromozomiale structurale echilibrate;
- 5. Copii cu deficiențe mentale, retard în dezvoltarea psiho-motorie, cognitiv-verbală și socială;
- 6. Reținerea în dezvoltarea fizică și sexuală a copilului;

# Indicații pentru consultul medico-genetic (2):

- 7. Căsătoriile consangvine;
- 8. Avorturi spontane repetate, sarcini stagnate în evoluție, deces perinatal, nașteri premature în anamneză;
- 9. Sterilitatea primară a cuplului;
- 10. Evoluție nesatisfăcătoare a sarcinii (oligo-, polihidroamnios, iminență de avort spontan);
- 11. Marcheri ecografici caracteristici pentru aberații cromozomiale, malformații fetale diagnosticate la gravide în timpul sarcinii;
- 12. Mame purtătoare de patologie X-lincată;
- 13. Nașterea copilului cu patologie recesivă gravă;

# Indicații pentru consultul medico-genetic (3):

- 14. Părinți purtători sau bolnavi de patologii monogenice cu mod de transmitere autozomal-dominant, autozomal-recesiv, X-lincat, Y-lincat;
- 15. Acțiunea radiației ionizante în timpul sarcinii.
- 16. Utilizarea unor remedii medicamentoase cu risc posibil de dezvoltare a MC, în perioada periconcepțională.
- 17. Vârsta avansată a părinților (maternă peste 35 ani, paternă peste 40 ani).
- 18. Intoleranța la unele produse alimentare și remedii medicamentoase;
- 19. Cazuri de patologii ce prezintă o evoluție lent progresivă și rezistență la tratament.

# ETAPELE CONSULTULUI MEDICO-GENETIC

- I. Înregistrarea datelor personale și a motivelor de consult – în cadrul acestei etape sunt analizate și documentele medicale existente;
- II. Anamneza familială, materno-fetală, neonatală și postnatală;
- III. Examen fizic – corelarea datelor anamnestice cu rezultatele examenului fizic permit stabilirea unor ipoteze de diagnostic;
- IV. Examenenele paraclinice, inclusiv cele genetice;
- V. Analiza și sinteza datelor clinice și paraclinice pe baza cărora este stabilit diagnosticul pozitiv și cel diferențial;
- VI. Evaluarea prognosticului, a posibilităților de recuperare și a riscului genetic;
- VII. Comunicarea verbală și scrisă a rezultatelor – comunicarea acestor date trebuie făcută individualizat, verificând dacă persoanele care sau adresat geneticianului au înțeles interpretarea datelor medicale și valoarea riscului de recurență.
- VIII. Urmărirea evoluției bolii la pacienții diagnosticați.

# Particularitățile examenului clinic obiectiv în cadrul consultului medico-genetic

- Precoce (chiar de la naștere, începând cu cele mai timpurii stadii ontogenetice)
- Complet (în caz că se determină o anomalie unică izolată examenul este complet pentru a se exclude altele deoarece anomaliile congenitale sunt deseori asociate)
- Repetat (deseori în evoluție pot să apară manifestări clinice noi, iar examenul repetat permite stabilirea corectă diagnosticului)

# Transmiterea genealogică reprezintă moștenirea unui caracter de la părinți și transmiterea lui la descendenți

## Poate fi:

- - autosomal dominantă (mai mult de 1000 de patologii) – rinichiul polichistic, acondroplazia, diabet insipid, sindrom Marfan, coreea Huntigton etc.
- - autosomal recesivă (mai mult de 800 de boli) – albinismul, mucoviscidoza, microcefalia, fenilcetonuria etc.
- - gonosomal recesivă, legată de cromozomul X (peste 150 de boli) – hemofilia, sindromul X-fragil, daltonismul, distrofia Duchenne etc.



# Transmiterea genealogică neereditară

## De la mamă la făt a bolilor infecțioase:

- SIDA
- Sifilis
- Complexul TORCH (ToxoRubeolaCitoHerpes)
- Hepatita virală B, C, D

**Vă mulțumesc pentru atenție!**

