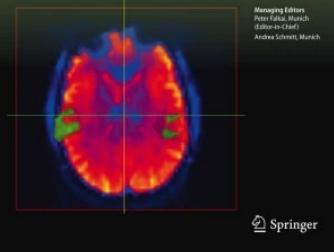


*Эпилепсия только с генерализованными
тонико-клоническими приступами
(Epilepsy with generalized tonic-clonic
seizures alone)*

*Полоцк 14.XI.2025
«Шаньковские чтения»*

*Кот Дмитрий Анатольевич
Врач- детский невролог*

*УЗ «Минский городской клинический центр детской психиатрии
и психотерапии» drkot@tut.by*



Aus der Nervenabteilung der Ludolf Krehl-Klinik Heidelberg
(Direktor: Prof. Dr. P. VOGEL).

„Aufwach“-Epilepsien.

(Als Ausdruck einer den „Nacht“- oder „Schlaf“-Epilepsien gegenüberzustellenden Verlaufsform epileptischer Erkrankungen.)

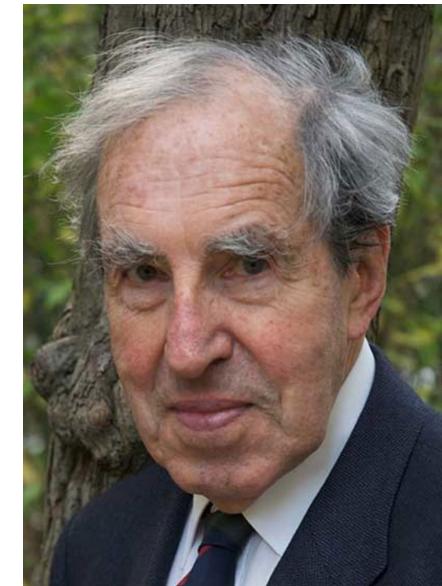
Von

D. JANZ.

Mit 6 Textabbildungen.

(Eingegangen am 26. Februar 1952.)

Daß sich epileptische Anfälle zu bestimmten Tageszeiten ereignen, ist eine geläufige Erfahrung. Die Bindung der Anfälle an den Schlaf als Charakteristikum einer als „Nacht“- oder „Schlaf“-epilepsie zu bezeichnenden Verlaufsform hervorzuheben, galt das Thema einer vorangegangenen Untersuchung. Daß sich mit der Bestimmung einer andersgearteten Anfallsbindung an die Zeit nach dem Erwachen und einer entsprechend als „Aufwach“-Epilepsie zu bezeichnenden weiteren Ver-



JANZ, D., *“Aufwach”-Epilepsien, Arch. Psychiat.

Nervenkr., 191 (1953) 73

JANZ, D., “Nacht“- oder “Schlaf“-Epilepsien,

Nervenarzt, 24 (1953) 361

JANZ, D., “Diffuse“ Epilepsien, Dtsch. Z. Nervenheilk., 170

(1953) 486

Dieter Janz
1920 – 2016



1392

Janz: Die klinische Stellung der Pyknolepsie

Dtsch. med. Wochr., 68 Jg.

haben wir unserer 98 Katamnesen aus einer neurologischen Klinik durch 75 Katamnesen aus einem pädiatrischen Krankenhaus ergänzt!

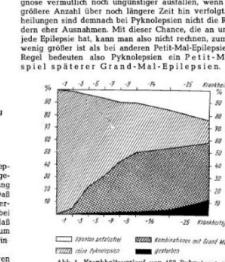
Spontane medikamentöse Behandlung mindestens 2 Jahre

anfallsfrei, waren nur 16%, immer noch pyknoleptisch 31%, während 53% weiter anfallten, obwohl sie medikamentös behandelten hatte. Da die wenigen Spontanheilungen durchschnittlich nach

4 und spätestens nach 10 Jahren erfolgt sind. Überlappungen in Gruppen von 10 Jahren bestanden. Wenn die Anfälle erst aufgetreten und auch noch nach 22 Jahren zu beobachten waren, wird die Prognose vermutlich noch ungünstiger ausfallen, wenn man eine größere Gruppe von Patienten untersucht. Spontane Spontanheilungen sind demnach bei Pyknolepsien nicht die Regel, sondern eher Ausnahmen. Mit dieser Chance, die an und für sich jedoch sehr gering ist, kann man die Prognose nicht so gut aus

wie wenig größer ist als bei anderen Petit-Mal-Epilepsien*. In der Regel bedeuten alle Pyknolepsien ein Petit-Mal-Vor-

spiel späterer Grand-Mal-Epilepsien.



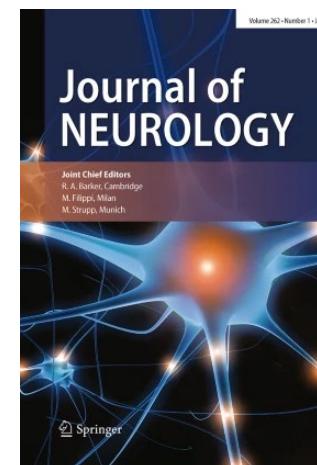
Aus der Nervenabteilung der Ludolf-Krehl-Klinik in Heidelberg
(Direktor: Prof. Dr. P. Vogel)

Die klinische Stellung der Pyknolepsie*

Von D. Janz

Unter Pyknolepsie verstand man lange Zeit eine nichtepileptische, gitarreartige Anfallserkrankung bei Kindern, die mit gehäuftem Anfallsaufstieg, nicht wesensverändernder Fieber, in der Regel ohne Verlust der Pupillenreaktion, einherging. Dieses Leiden nicht der Epilepsie zuzuordnen sei, schien außerdem hinreichend deutlich zu sein, daß es vorwiegend bei leichten und mittleren Kindern zu sein schien. Es war dadurch sich die Anfälle durch antiepileptische Medikation kaum, um so mehr aber durch seelische und körperliche Umstände beeinflußt werden konnten.

Dieser legende Krankheitsbegriff ist vor wenigen Jahren von Cramb auf erneutet worden durch die Entdeckung, daß



Aus der Nervenabteilung der Ludolf-Krehl-Klinik der Universität Heidelberg
(Direktor: Prof. Dr. P. Vogel)

Impulsiv-Petit mal

Von

D. JANZ und W. CHRISTIAN

Mit 8 Textabbildungen

(Eingegangen am 7. Januar 1957)

Impulsions, secousses, commotions épileptiques (HERPIN 1867), petit mal moteur (DELASIAUVE 1854, FéRÉ 1890), myoclonies épileptiques (RABOT 1899), intermittente Myoklonusepilepsie (LUNDHORST 1903), regionäre Zuckungen (MUSKENS 1926), myoclonic epilepsy (LENNOX 1945), benigne oder funktionelle myoklonische Epilepsie (SOLÉ-SAGARRA 1952), myoclonic petit mal (PENFIELD 1954).

Es gibt epileptische Äquivalente, die so aussehen wie ein plötzliches Zusammenfahren bei einem heftigen Schreken. Die Kranken berichten, daß sie — meist morgens nach dem Aufstehen, bei der Toilette oder beim Frühstück — unvermittelt jäh zusammenzucken und dabei Rasierzeugen oder Tasche, also was sie sonst morgens in den Händen halten

ЭТИОЛОГИЯ

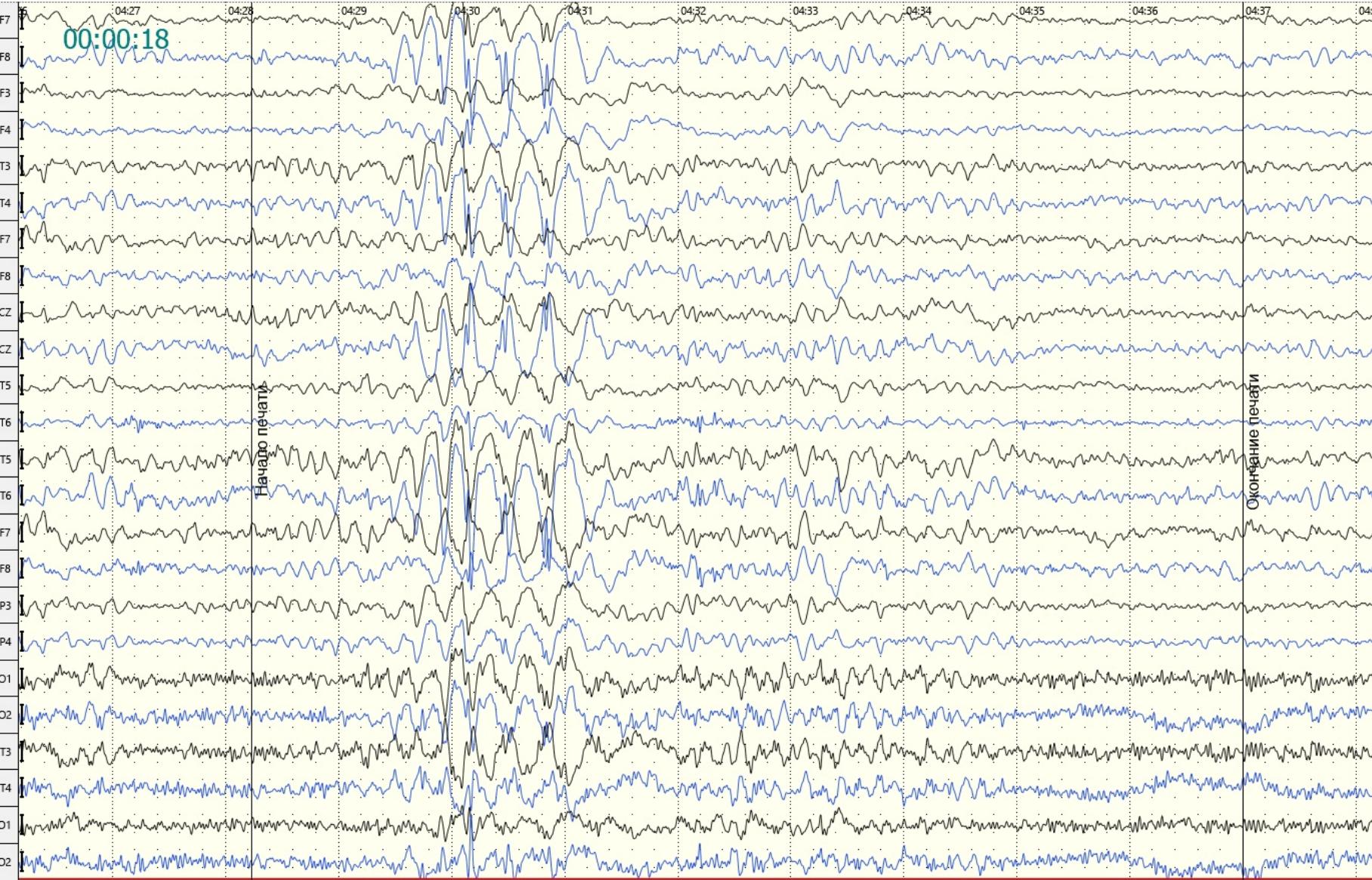
- Сложная генетическая с полигенным типом наследования (для возникновения припадков требуются как полигенные мутации так и средовые факторы).
- Патогенные моногенные нарушения не предполагаются, и генетическое тестирование не целесообразно.
- Возможно наличие идиопатической генерализованной эпилепсии и фебрильных судорог в семейном анамнезе у лиц первой степени родства.

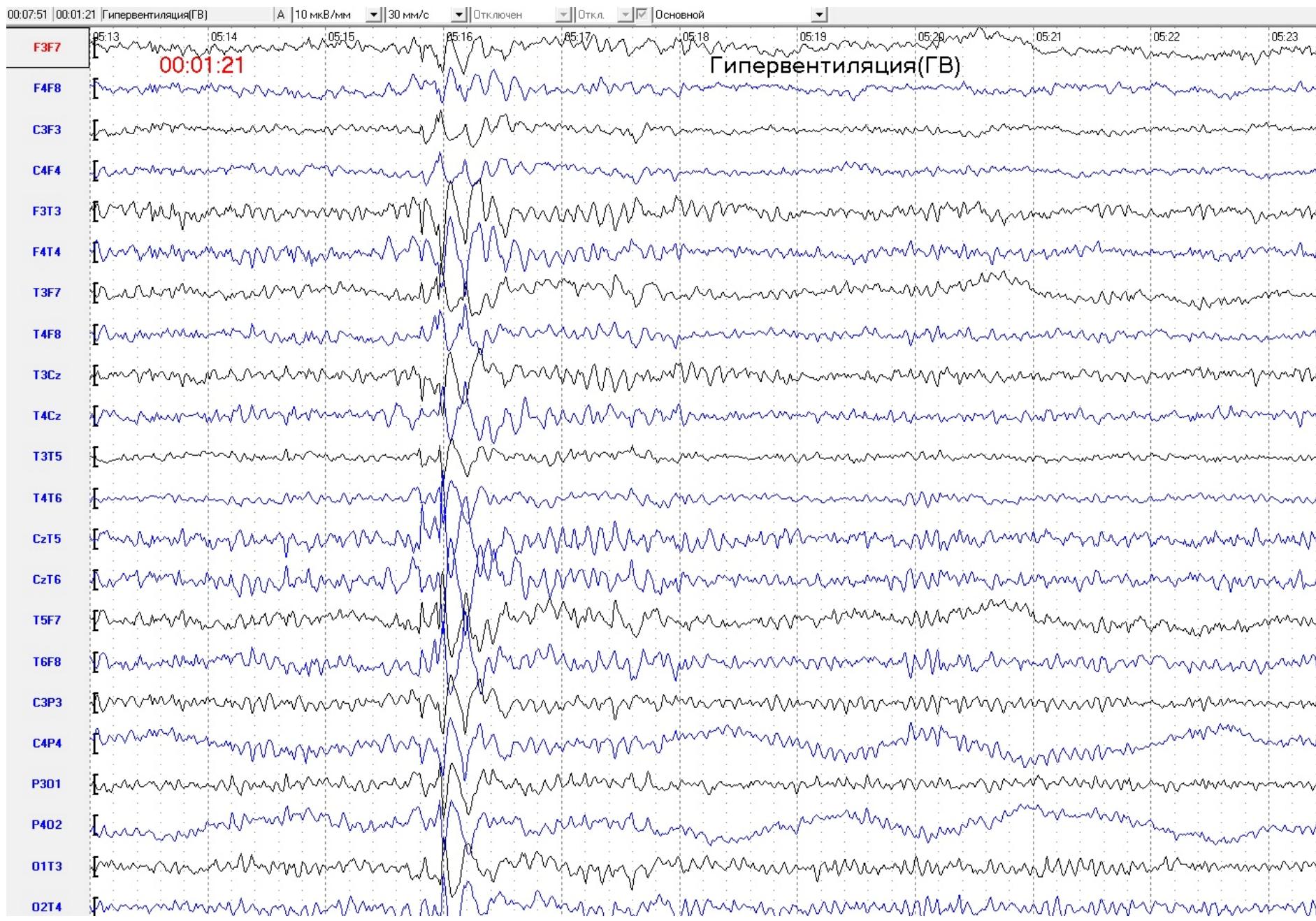
Диагностические критерии

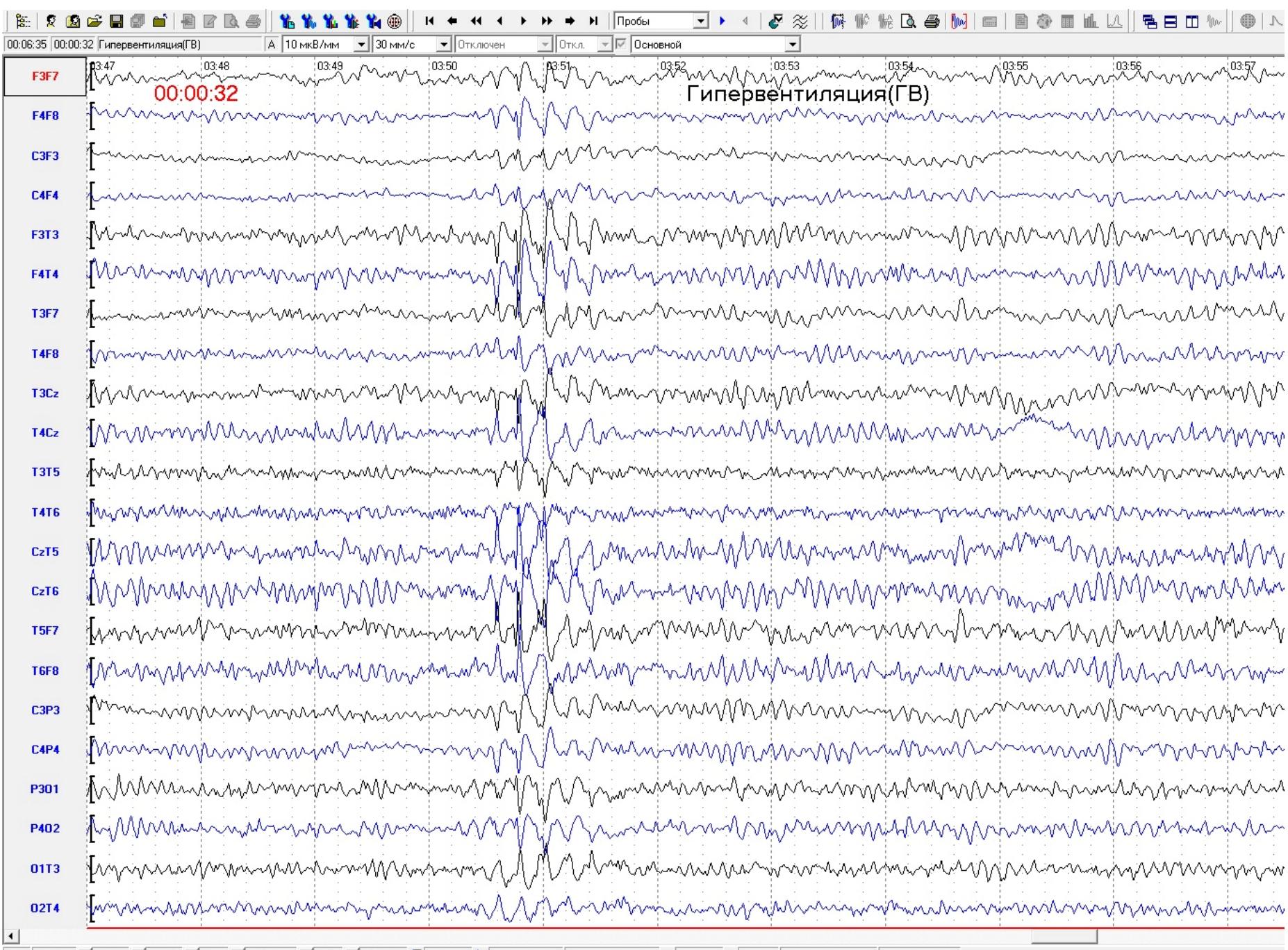
- Дебют 5-40 лет (пик 12-18)
- Генерализованные тонико-клонические приступы возникающие преимущественно в первые два часа после пробуждения или в вечернее время после работы/учебы
- Отсутствует другой тип приступов (абсансы и миоклонии). Ключевой критерий
- Провоцирующие факторы: депривация сна, алкоголь (особенно перед сном), умственное переутомление, стресс, менструация
- Нормальный неврологические статус и интеллект
- Нейровизуализация (МРТ) в норме

- Интериктальная (рутинная) ЭЭГ норма, возможна генерализованная спайк-полиспайк-волновая активность, 3,5-4,5 Гц. особенно если ЭЭГ проводилось на фоне депривации сна. Разряды короткие, фрагментированные, без иктальных событий.
- При норме на рутинной ЭЭГ показана ЭЭГ сна. Отмечается резкое нарастание эпилептиформной активности спайк-полиспайк-волна в 1-ой и 2-ой фазе.

00:08:37 00:00:17 Гипервентиляция ▾ | Масштаб: 10 мкВ/мм ▾ | Развертка: 30 мм/с ▾ | ФВЧ: 0,5 Гц (0,318 с) ▾ | ФНЧ: 35 Гц ▾ | Режектор: Вкл. | Монтаж: Основной ипсолатеральный ▾ | CZ ▾ | 00:04:26







Генерализованный спайк-волновой комплекс часто становится фрагментированным при депривации сна или во сне. Фрагментированный генерализованный спайк-волновой комплекс может быть очаговым или мультифокальным, но обычно не наблюдается постоянно в одной области.



Клинические варианты течения*

- ГТКП при пробуждении (~ 30%)
- ГТКП во время сна (~ 50%)
- ГТКП возникают случайным образом, без какого-либо определённого циркадного распределения (~ 20%)

Как правило, эти типы остаются постоянными даже в случаях значительной продолжительности. Переходы происходят от эпилепсии пробуждения к эпилепсии сна или к диффузной эпилепсии и от эпилепсии сна к диффузной эпилепсии, но никогда наоборот*

*Janz D. The grand mal epilepsies and the sleeping-waking cycle. Epilepsia 1962;3:69-109

Особенности характера при ГТКП пробуждения

- Их отличает склонность к нестабильности и легкомыслию, лёгкая податливость и сбивание с пути, недостаток выносливости и амбиций, лень, а иногда также мания величия и хвастовство, которые в крайних случаях могут привести к псевдологии. Они бурны в своих эмоциях, склонны к мимолетным капризным и дурному настроению, но их легко успокоить. Они безразличны к себе и своему здоровью, поэтому у них нет ипохондрии, но это безразличие часто затрудняет терапию, которая должна быть направлена на упорядочивание их образа жизни.*

*Janz D. The grand mal epilepsies and the sleeping-waking cycle. Epilepsia 1962;3:69-109. PMID 14451274

Особенности характера при ГТКП сна

..... склонность к распущенному и почти антисоциальному поведению пациентов с эпилепсией при пробуждении контрастирует с типом характера пациентов с эпилепсией сна, которые производят впечатление людей с ярко выраженной уравновешенностью и общительностью. Пациенты с эпилепсией сна трудолюбивы и надежны, но при этом своевольны, упрямы и педантичны. Их трудно наставлять, и они не могут твердо придерживаться своих убеждений. У них наблюдается выраженная склонность к самоанализу и ипохондрии, которая тем более выражена, чем чаще возникают приступы*.

*Janz D. The grand mal epilepsies and the sleeping-waking cycle. Epilepsia 1962;3:69-109. PMID 14451274

Дифференциальный диагноз

- **ЮМЭ** - редкие даже одиночные миоклонии в анамнезе исключают ИГЭТКП и указывают на ЮМЭ
- **Фокальная эпилепсия с вторичной генерализацией приступов** – фокальное начало, наличие на ЭЭГ региональных/фокальных изменений, структурные изменения на МРТ, когнитивные нарушения, неврологический дефицит.
- **Психогенные неэпилептические приступы**
- **Конвульсии при обмороке**

Немедикаментозная тактика лечения

- Модификация образа жизни: строгое соблюдение режима сна (ложиться спать до 24:00, избегать депривации)
- Отказ от алкоголя и напитков нарушающих ночной сон
- Избегание известных триггеров (стресс, фотостимуляция если выявляется фотосенситивность на ЭЭГ)

Медикаментозная тактика лечения

1. Препараты первого выбора

- Вальпроаты (для мужчин, женщины не планирующие беременность)
- Леветирацетам
- Ламотриджин

1. 2. Препараты второго выбора:

- Топиромат
- Перампанел
- Зонисамид
- Барбитураты

2. Противопоказаны:

фенитоин, карbamазепин, окскарбазепин, габапентин, прегабалин, вигабатрин.

Течение и прогноз

Таблица 1. Демографические, эпилепсия-ассоциированные и психосоциальные данные пациентов с ЮАЭ, ЮМЭ и ЭГТКП

	ЮАЭ (n = 53)	ЮМЭ (n = 66)	ЭГТКП (n = 57)	p-значение (общее)
Пол, ж/м	26/27	33/33	22/35	п. н.д.
Наличие эпилепсии в семейном анамнезе, кол-во (%)	3 (6)	5 (8)	7 (12)	п. н.д.
Возраст начала эпилепсии, медиана (IQR), лет	14 (12 – 17)	14 (12 – 16)	18 (14.5 – 27)	< 0,001 а
Возраст на момент последнего контакта, медиана (IQR), лет	56 (47.5 – 68.5)	60 (47 – 70)	61 (49 – 69.5)	п. н.с.
Период наблюдения, медиана (IQR), лет	41 (32 – 53)	46. 5 (31 – 55)	37 (29 – 48)	0. 0,049 б
Возраст при последнем приступе, медиана (IQR), лет	44 (36 – 58)	43 (30.5 – 58)	47 (35 – 58)	п. н.с.
Возраст при последнем ГТКП, медиана (IQR), лет	42 (34 – 50) с	43 (28 – 57)	47 (35 – 58)	п. н.с.
Длительность ремиссии приступов, медиана (IQR), лет	6 (0 – 20.5)	12. 5 (2 – 23.5)	8 (1.5 – 23)	п. н.с.
Длительность ремиссии ГТКП, медиана (IQR), лет	10. 10.5 (2 – 25) с	15. 5 (3 – 30)	8 (1.5 – 23)	п. н.с.
Длительная ремиссия приступов ≥ 1 год, кол-во (%)	37 (70)	56 (85)	48 (84)	п. н.с.
Длительная ремиссия ГТКП ≥ 1 год, кол-во (%)	47 (91) с	60 (91)	48 (84)	п. н.с.
Длительная ремиссия приступов ≥ 5 лет, кол-во (%)	30 (57)	39 (59)	36 (63)	п. н.с.
Длительная ремиссия ГТКП ≥ 5 лет, кол-во (%)	37 (71) с	44 (67)	36 (63)	п. н.д.
Не принимали АЭП ≥ 5 лет, кол-во (%)	5 (9)	10 (15)	9 (16) д	п. н.д.
Не принимали АЭП на момент последнего контакта, кол-во (%)	8 (15)	12 (18)	13 (23)	п. н.д.
Эпилепсия купирована, кол-во (%)	5 (9)	9 (14)	9 (16) д	п. н.д.
ППЭП когда-либо отменялись, кол-во (%) е	15 (29)	14 (29)	27 (48)	п. н.д.
Возраст на момент отмены ПЭП, медиана (IQR), лет f	37 (31 – 47)	41. 5 (32 – 48.5)	36 (22.5 – 47)	п. н.д.
Длительность эпилепсии на момент отмены ПЭП, медиана (IQR), лет f	25 (17 – 30)	27. 5 (18 – 35.5)	17 (8 – 29)	п. н.д.
Рецидив приступов после отмены ПЭП, кол-во (%) g	10 (67)	3 (21)	16 (59)	0. 0,029 ч
Психическое расстройство, кол-во (%) i	4 (14)	16 (31)	12 (21)	п. н.д.
Брак, кол-во (%) j	21 (67)	37 (84)	40 (78)	п. н.д.
Атtestат зрелости, кол-во (%) k	12 (40)	28 (65)	25 (61)	п. н.с.

Long-term outcome in adolescent-onset generalized genetic epilepsies Bernd J. Vorderwulbecke, Alexander B. Kowski, Andrea Kirschbaum, Hannah Merkle, Philine Senf, *Dieter Janz, and Martin Holtkamp Epilepsia, **(*)1–7, 2017 doi: 10.1111/epi.13761

**Спасибо
за внимание**

Минск-Полоцк
2025
drkot@tut.by