

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA V PEDIATRII

Diferenciálně diagnostická úskalí záchvatů u dětí

Challenges in differential diagnosis of seizures in children

Vladimír Komárek

Dětská neurologická klinika,
2. lékařská fakulta, Univerzita
Karlova a Fakultní nemocnice
v Motole, Praha

SOUHRN

Komárek V. Diferenciálně diagnostická úskalí záchvatů u dětí

Epileptické záchvaty jsou nejčastější urgentní událostí v dětském věku, a to zejména v prvním roce života. U čtyř procent dětí se vyskytnou febrilní křeče, 1% dětí trpí chronickou epilepsií, 1% prodělá ojedinělý epileptický záchvat a přibližně 2% dětí mají různé formy křečí či poruch vědomí připomínající či imitující záchvaty epileptické. Obvykle se jako první se záchvatem setká pediatr, který dle předpokládané diagnózy rozhoduje o dalším postupu. Ne vždy a všude je dostupné vyšetření dětským neurologem, proto je základní znalost sémiologie epileptických záchvatů a syndromů pro pediatrii užitečná. Následné krátké komentované kazuistiky si kladou za cíl upozornit na možná diferenciálně diagnostická úskalí záchvatů a věkově vázaných syndromů v jednotlivých vývojových etapách.

Klíčová slova: křeče, epileptické encefalopatie, benigní epileptické syndromy, neepileptické záchvaty

SUMMARY

Komárek V. Challenges in differential diagnosis of seizures in children

Epileptic seizures are the most common urgent events in childhood, particularly during the first year of life. Less than 1% of children suffer from chronic epilepsy, 1% experience a single epileptic seizure, 4% have febrile seizures, and approximately 2% of children exhibit various forms of convulsions or consciousness disorders resembling or mimicking epileptic seizures. Pediatricians are usually the first to encounter a seizure and must decide on further steps based on the presumed diagnosis. Since access to pediatric neurologists is not always available, a basic understanding of the semiology of epileptic seizures and syndromes can be beneficial for pediatricians. The following brief case studies aim to highlight potential differential diagnostic challenges of seizures and age-related syndromes at various developmental stages.

Key words: seizures, epileptic encephalopathy, benign epileptic syndromes, non-epileptic seizures

Korespondující autor:

prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.
vladimir.komarek@lfmotol.cuni.cz

Lucie je 6denní novorozenec, u kterého se od prvního dne po narození objevují prudké klonické záškuby končetin střídající strany, matka připouští, že možné záškuby plodu pocítovala již před porodem. Dítě po porodu nebylo křičeno, Apgarové skóre bylo 8-8-9, dítě je nadměrně dráždivé, sonografie nevykazuje postižení mozku, na EEG jsou epileptiformní výboje. **Jaká je vaše diagnóza?**

- a) Křeče v důsledku hypoxicko-ischemické encefalopatie (HIE)
- b) Epileptická encefalopatie – Otaharův syndrom
- c) Pyridoxin dependentní křeče
- d) Benigní (self-limited) epileptické záchvaty

V novorozeneckém období jsou velmi časté akutní symptomatické záchvaty v důsledku perinatálního hypoxicko-ischemického postižení mozku, a to zejména u nedonošených dětí, dále v souvislosti s metabolickým postižením včetně vitaminopatií, méně častou příčinou záchvatů jsou vrozené malformace mozku a geneticky podmíněné benigní epileptické syndromy či časné epileptické encefalopatie. Časté jsou různé neepileptické záchvatovité projevy – benigní spánkové myoklonie, apnoické pauzy či vzácnější hyperekplexie v důsledku mutace *GLRA1* genu. Při rozhodování o etiologii novorozeneckých záchvatů hraje roli i časové hledisko. Křeče, které se objevují již první den po porodu, mohou být v důsledku závažného perinatálního poškození

mozku hypoxií či krvácením nebo v souvislosti s geneticky podmíněným metabolickým onemocněním.

Vzhledem k tomu, že Apgarové skóre ani sono mozku nesvědčí pro perinatální komplikace a matka uvedla informaci o možných intrauterinních křečích, je u Lucie pravděpodobná diagnóza syndromu pyridoxinové dependence. Tento syndrom je geneticky podmíněn mutací *ALDH4A1* genu a dobře reaguje na okamžité podávání vitamínu B₆. Druhý až třetí den po porodu se objevují fokální klonické křeče v rámci benigní/self-limited (se spontánní remisí) familiární neonatální epilepsie, kdy je příčinou autozomálně dominantně dědičné onemocnění způsobené mutací *KCNQ2*. U tohoto syndromu záchvaty dobře reagují na podání karbamazepinu. Čtvrtý až šestý den se u fyziologických novorozenců manifestuje benigní nefamiliární neonatální epilepsie multifokálními klonickými záchvaty, případně i s apnoickou pauzou, dříve označovaná jako „křeče pátého dne“.

Otaharův syndrom je velmi vzácná časná epileptická encefalopatie v prvních týdnech po narození – typické jsou tonické extenzní záchvaty končetin a trupu a specifický EEG nález (suppression burst).

Barborka se do 4 měsíců věku vyvíjela zcela bez problémů. Před dvěma týdny byla očkována hexavakcínou, poslední týden je dle matky trochu nastydlá s lehce zvýšenou teplotou kolem 37,7 °C. Asi 3 dny matka pozoruje stavy s předklonem hlavy i ramen doprovázeným rychlým „objímacím“ pohybem obou HK ohnutých v lokti. Několik těchto záchvatů krátce po sobě se objevuje asi 10× denně. **Jaká je nejpravděpodobnější diagnóza?**

- a) Syndrom Dravetové
- b) Infantilní spazmy
- c) Febrilní křeče
- d) Postvakcinační encefalopatie

Předklony hlavy a symetrické fleční křeče (infantilní spazmy) v opakujících se sériích jsou typické pro Westův syndrom, který je epileptickou encefalopatií s výskytem mezi 3. až 12. měsícem. Těmto emprostotonickým křečím se říkávalo bleskové nebo také „salaamoidní“ (připomínající arabský pozdrav). Kromě těchto záchvatů tvoří Westovu trias ještě opožďování psychomotorického vývoje a charakteristický EEG nález rázu tzv. hypersyrmie (neuspořádaný až chaotický záznam tvořený vysokovoltážními epileptiformními výboji). Četné záchvaty i EEG výboje brání přirozenému vývoji mozku, a proto je třeba zahájit léčbu co nejdříve (nejlépe do 1 týdne od prvního záchvatu). Léky první volby jsou ACTH a vigabatrin. Dravetové syndrom je epileptická encefalopatie s prvními hemiklonickými záchvaty při teplotě (někdy i bez ní), které vždy začínají v prvním roce života. Příčinou je mutace v *SCN1A* genu, doporučenou léčbou je stiripentol a klobazam a nově fenfluramin. Nesmí se podávat fenytoin a karbamazepin. Febrilní křeče se jako syndrom v tomto věku nevyskytují a postvakcinační encefalopatie dva týdny po očkování hexavakcínou je vysoce nepravděpodobná.

Na dětské oddělení menší nemocnice je v podvečer přijata matka s 15měsíčním Martinem. Jedná se o dosud zdravé dítě s bezproblémovým těhotenstvím i porodem a normálním psychomotorickým vývojem. Dítě má teplotu 38 °C a záškuby levého ústního koutku, které se během noci opakují. Druhý den ráno má dítě znovu záškuby levého ústního koutku a levé ruky. I když matka upozorňuje na chybějící oční kontakt a zhoršující se stav dítěte, je lékaři ujišťována, že jde jen o febrilní křeče. **Jaká je správná diagnóza?**

- a) Nekomplikované febrilní křeče
- b) Lennoxův–Gastautův syndrom
- c) Komplikované febrilní křeče
- d) Herpetická encefalitida

Febrilní křeče (FK) jsou epileptické záchvaty při vzestupu horečky na počátku obvykle virového infektu s výskytem mezi 6. měsícem až 5. rokem (zejména mezi 12. až 24. měsícem), které nejsou způsobeny neuroinfekcí. Nekomplikované FK jsou krátké (trvající 1 až 2 minuty, ne déle než 5 minut), symetrické, klonické s rychlým návratem do plného vědomí a neopakující se během 24 h. Naopak závažné komplikované FK trvají déle než 10 minut, bývají lateralizované (fokální) a opakují se v průběhu jednoho infektu. U dětí s krátkými jednoznačně nekomplikovanými FK není nezbytné vyšetření dětským neurologem, nemusí být hospitalizovány a mít vyšetřeno EEG či likvor. U dítěte s komplikovanými křečemi je třeba vyloučit neuroinfekci či jinou závažnější příčinu, a proto by mělo být hospitalizováno, vyšetřeno dětským neurologem včetně EEG a dle klinického průběhu by mělo být zváženo provedení lumbální punkce. U Martina se jednalo o herpetickou encefalitidu, která měla být rozpoznána nejpozději druhý den po přijetí, kdy měla být provedena potřebná vyšetření a nasazen acyklovir. U Martina, který nebyl včas diagnostikován a léčen, se rozvinul tzv. apalický stav a rodiče zažalovali nemocnici pro zanedbání péče. Lennoxův–Gastautův syndrom je těžká epileptická encefalopatie s rozmanitou symptomatologií a heterogenní etiologií, první záchvaty charakteru atypických absencí a/nebo pádů se objevují mezi 3. až 4. rokem, dalším typem záchvatu jsou myoklonie a noční tonické záchvaty.

Do ordinace ráno přichází vyděšená matka 7letého Honzíka, který má poslední dva týdny „divné stavy“. Asi dvě hodiny po usnutí matka u chlapce pozoruje chrčení, slinění, záškuby pravého koutku a někdy i ramene. O záchvatech po probuzení chlapec neví. **Jaká je nejpravděpodobnější diagnóza?**

- a) Benigní (self-limited) epilepsie s centroporálními hroty (SELECTS)
- b) Fokální záchvaty s poruchou vědomí u mesiotemporální epilepsie
- c) Pavor nocturnus
- d) Spánkové myoklonie

Neepileptické noční děsy (pavor nocturnus) se objevují spíše u předškolních dětí v non-REM spánku. Dítě má široce otevřené oči, křičí a nevnímá okolí. Tento stav zaspí a neví

o něm (na rozdíl od tzv. noční můry (night mare) v REM spánku). U mesiotemporální epilepsie bývají záchvaty dříve označované jako psychomotorické nebo záchvaty s orálními automatismy (špulení, olizování rtů) a diagnózu objasní nález hipokampální sklerózy na MRI mozku. Spánkové myoklonie se objevují při usínání, nebývají záškuby v obličeji a na EEG je vždy normální nález. Benigní epilepsie s hroty na EEG v centrotemporální/rolandické oblasti, nově SELECTS (self-limited epilepsy with centrotemporal spikes), je nejčastější formou epilepsie u dětí. Objevuje se mezi 4. až 11. rokem, častěji u chlapců. Typické jsou jednostranné fokální záchvaty brachiofaciální postihující svaly obličeje a HK, někdy i svaly hrtanu a hltanu. I když záchvaty mohou vypadat dramaticky a na EEG jsou výrazné a četné epileptiformní výboje, tak obvykle dobře reagují na léčbu sultiamem. Po patnáctém roce jak výboje na EEG, tak i záchvaty vymizí a všechny děti s touto diagnózou dosáhnou úplné remise.

13letá Veronika mívá po probuzení záškuby horních končetin, naposledy shodila z nočního stolku skleničku. Matka dítěte udává, že se Veronika občas kouká mimo. Ranní záškuby přisuzuje spíše její zbrklosti a nevšímání dává v souvislost s pubertou. **O jaké diagnóze lze uvažovat?**

- a) Hypnagogické myoklonie
- b) Janzova trias
- c) Psychogenní neepileptické záchvaty
- d) Juvenilní myoklonická epilepsie

Juvenilní myoklonická epilepsie (JME) je častá forma idiopatické generalizované epilepsie, která se typicky objevuje během dospívání mezi 12. a 18. rokem věku (u děvčat zejména v období menarché). Charakteristické jsou myoklonické záchvaty (prudké svalové záškuby horních končetin), které jsou nejvýraznější po probuzení. Tyto „trhavé“ pohyby mohou vést k rozlití čaje či vypadnutí hřebenu z ruky. Po předchozím deficitu spánku se mohou při probouzení objevit oboustranné tonicko-klonické záchvaty. V některých případech jsou pozorovány krátké zárazy v činnosti se zahleděním (absence). Kombinace myoklonií, absencí a „velkého“ záchvatu po probuzení bývá označována jako Janzova trias. V období dospívání jsou velmi četné neepileptické somatické (vazovagální synkopy a ortostatické kolapsy) a psychogenní (konverzní/disociativní) záchvaty. Psychogenní neepileptické záchvaty se mohou vyskytovat jako reakce na prožité trauma či těžkou životní situaci (např. při šikaně či rozvodu rodičů), nezřídka mohou být i voláním o pomoc u dospívajících sexuálně zneužívaných dívek. |

LITERATURA

1. Abend NS, Wusthoff CJ, Jensen FE, et al. Neonatal seizures. In: Volpe JJ (ed.). Volpe's Neurology of the Newborn. 7th ed. Elsevier Inc. 2025: 381–448, 448.e1–448.e17.
2. Nevšímalová S, Komárek V, Hadač J, Kršek P. Dětská neurologie. Praha: Galén 2021: 333–354.

3. Febrilní křeče – doporučený postup Společnosti dětské neurologie ČLS JEP. 2018. Dostupné na: https://www.detskaneurologie.cz/dokumenty/DP_febrilni_krece.pdf