

Состояние мнимого благополучия при эпилепсии. Клинический случай пациентки с юношеской миоклонической эпилепсией

М. Б. Миронов, к.м.н., доцент кафедры^{1,5}

С. Г. Бурд, д.м.н., проф. кафедры^{2,5}

Т. М. Красильщикова, ассистент кафедры³

М. Ю. Бобылова, к.м.н., доцент⁴

М. Н. Саржина, зав. отделением медицинской реабилитации⁵

М. М. Гунченко, зам. директора по амбулаторно-поликлинической работе⁵

Т. Т. Батышева, директор⁵

¹Кафедра клинической физиологии и функциональной диагностики ФГБОУ ДПО «Институт повышения квалификации» Федерального медико-биологического агентства, г. Москва

²Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики лечебного факультета ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва

³Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики педиатрического факультета ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва

⁴Институт детской неврологии и эпилепсии имени Святителя Луки, г. Москва

⁵ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии» Департамента здравоохранения г. Москвы

Status of imaginary wellbeing in epilepsy. Case report of patient with juvenile myoclonic epilepsy

M. B. Mironov, S. G. Burd, T. M. Krasilshikova, M. Yu. Bobylova, M. N. Sarzhina, M. M. Gunchenko, T. T. Batyshcheva

Institute for Advanced Training, Russian National Research Medical University n.a. N. I. Pirogov, St. Luka's Institute of Child and Adults Neurology and Epilepsy, Scientific and Practical Centre for Pediatric Psychoneurology, Moscow, Russia

Резюме

В статье разбираются причины возникновения состояния мнимого благополучия при эпилепсии. Представлен клинический случай, показавший, что у пациентки с юношеской миоклонической эпилепсией миоклонические приступы, являющиеся облигатными при данной форме, были выявлены впервые в ходе видео ЭЭГ-мониторинга через 2,5 года после дебюта эпилепсии. При этом изначально была ошибочно диагностирована другая форма эпилепсии, и, как следствие, назначена неправильная антиэпилептическая терапия, которая в свою очередь привела к нарастанию частоты приступов.

Ключевые слова: эпилепсия, юношеская миоклоническая эпилепсия, миоклонические приступы, ЭЭГ-видеомониторинг, состояние мнимого благополучия.

Summary

The article dealt with the causes of the state of imaginary well-being in epilepsy. A clinical case, which showed that patients with juvenile myoclonic epilepsy, myoclonic seizures, which are obligate for this form have been identified for the first time in the course of video EEG-monitoring is only 2.5 years after the debut of epilepsy. This was misdiagnosed another form of epilepsy, and as a result, assigned to the wrong antiepileptic therapy, which in turn has led to a deterioration.

Key words: epilepsy, juvenile myoclonic epilepsy, myoclonic seizures, video EEG-monitoring, the state of an imaginary being.

Эпилепсия является хроническим заболеванием головного мозга, которое требует длительной антиэпилептической терапии и постоянного тщательного контроля над состоянием пациента. В связи с этим крайне опасны как гипердиагностика данного заболевания, так и гиподиагностика.

Одной из основных сложностей в диагностике эпилепсии является необходимость врача-эпилептолога опираться на данные анамнеза. То есть данный диагноз в большинстве случаев базируется исключительно на рассказе пациента и его близких о пароксизмальных событиях, при этом врач-эпилептолог, как правило,

не видит эпилептические приступы больного, а только слышит о них. Это может приводить к диагностическим ошибкам. Нередки случаи, когда больные и их семьи не могут правильно расценить свое состояние (Morell, 1993). К этому приводит недостаточный контроль за приступами, отсутствие полной информации о заболевании у семьи и другие причины.

В 2005 году был представлен один из аспектов ложной оценки состояния семьями пациентов, страдающих эпилепсией — феномен псевдоремиссии или состояние мнимого благополучия (Миронов М. Б. и соавт., 2005). Псевдоремиссия — состояние, при

котором у пациента с эпилепсией возникают эпилептические приступы, не диагностируемые пациентом и его окружающими.

Причины возникновения состояния мнимого благополучия различны. К ним можно отнести эпилептические приступы, визуальная оценка которых затруднена (Stagar и соавт., 2002), среди которых можно отметить абсансы (Миронов М. Б., 2014; Ferner R., Panayiotopoulos C. P., 1993; Panayiotopoulos C. P., 2010), миоклонические приступы (Blume W. T. и соавт., 2001; Dravet C. и соавт., 1992), эпилептический миоклонус век (Миронов М. Б., 2010;

Panayiotopoulos C. P., 2010), короткие тонические приступы (Bancaud J. и соавт., 1981), геластические пароксизмы (Карлов В. А., Андреева О. В., 2006; Gascon G. G., Lombroso C. T., 1971), эпилептическая аура и др. Возможно появление новых, ранее не регистрированных типов приступов в период антиэпилептической терапии (Зенков Л. Р., 2005; Миронов М. Б., 2005).

Состояние мнимого благополучия может быть также связано непосредственно с пациентами и их ближним окружением. Затруднения в выявлении скрытых, не диагностируемых приступов могут возникать при отсутствии у больных и их родственников полной информации о форме заболевания, его особенностях, характере возможных приступов, а также умышленное, нередко по типу условно желаемого, сокрытие от врача истинной картины (Миронов М. Б. 2010; Миронов М. Б., 2014).

Снижению процента ошибочной диагностики эпилепсии служат дополнительные обследования: электроэнцефалография, методы нейровизуализации, медико-генетический анализ и др. В настоящее время наиболее информативным методом дополнительной диагностики эпилепсии является продолженный видео ЭЭГ-мониторинг (ВЭМ), что подтверждено многочисленными исследованиями во всем мире (Гузева В. И., 2016; Зенков Л. Р., 2007; Карлов В. А., 2010; Luders H.-O., Noachtar S., 2000, 2001; Panayiotopoulos C. P., 2010). В основе методики лежит длительная регистрация записи биоэлектрической активности головного мозга, производимая синхронно с видеоизображением пациента. ВЭМ позволяет с высокой вероятностью выявлять эпилептиформную активность и другие типы патологической активности, ЭЭГ-паттерны эпилептических приступов. Анализ результатов ВЭМ позволяет проводить дифференциальную диагностику между эпилептическими и неэпилептическими состояниями.

Нами представляется клинический случай длительного персистирования состояния мнимого благополучия у пациентки с юношеской миоклонической эпилепсией.

Больная А. В., 16 лет.

Жалобы при поступлении: приступы судорог с потерей сознания, возникающие утром после пробуждения.

Анамнез заболевания. В возрасте 12,5 года впервые утром через 10 минут после пробуждения возник генерализованный тонико-клонический приступ (ГСП) длительностью около двух минут. Второй генерализованный судорожный приступ отмечен через три месяца. Далее ГСП повторялись с частотой один раз в 3–4 месяца.

Семья обратилась за медицинской помощью к неврологу по месту жительства через год после дебюта приступов в возрасте пациентки 13,5 года. Проведенная рутинная ЭЭГ показала, что основная активность в пределах возрастной нормы; при предъявлении ритмической фотостимуляции на частоте 10 Гц однократно зарегистрирован диффузный разряд комплексов пик-, полипик-волн амплитудой до 250 мкВ и продолжительностью 0,5 с. Был установлен диагноз: «идиопатическая генерализованная эпилепсия с генерализованными судорожными приступами пробуждения». Назначена антиэпилептическая терапия — карбамазепин (Финлепсин-ретард) в дозе 400 мг/сут. На фоне терапии отмечено учащение частоты ГСП до одного раза в 1–2 месяца. Увеличение дозы Финлепсин-ретарда до 600 мг/сут. — без эффекта.

В связи с учащением частоты приступов для уточнения диагноза и коррекции терапии пациентка в возрасте 14 лет поступила в городской центр эпилепсии и пароксизмальных состояний при Научно-практическом центре детской психоневрологии Департамента здравоохранения города Москвы.

В ходе дополнительного сбора анамнеза пациентка и ее родители наличие других типов приступов отрицали. Уточнено, что все генерализованные судорожные приступы возникали утром после пробуждения (одним из факторов провокации являлась депривация сна).

Анамнез жизни. Беременность протекала без особенностей; роды срочные самостоятельные; вес при рождении 3450 г. Ранний анамнез без особенностей. Развитие по возрасту. Наследственность не отягощена.

Неврологический статус. Черепные нервы: недостаточность конвергенции слева.

Двигательно-рефлекторная сфера: объем активных и пассивных движений в конечностях полный, парезов нет. Мышечный тонус в проксимальных и дистальных отделах рук и ног нормален, равномерен. Сухожильные рефлексы оживлены с некоторым расширением рефлексогенной зоны, D = S. Патологические рефлексы отсутствуют. Координаторная сфера: в позе Ромберга устойчива. Координаторные пробы выполняет четко. Чувствительная сфера: нарушений глубокой и поверхностной чувствительности не выявлено. Интеллект нормален. Поведение правильное.

С учетом данных анамнеза, показывавших, что все приступы возникали утром после насильственного пробуждения, был рекомендован ночной видео ЭЭГ-мониторинг с депривацией сна.

Ночной видео ЭЭГ-мониторинг проводился в течение 10 часов в состоянии активного, пассивного бодрствования с выполнением функциональных проб перед засыпанием и после пробуждения, во время ночного сна. Исследование проводилось на фоне приема Финлепсин-ретарда в дозе 600 мг/сут.

Основная активность в пределах возрастной нормы.

В состоянии вечернего и утреннего бодрствования при предъявлении ритмической фотостимуляции 10–20 Гц, а также и вне РФС регистрируются короткие диффузные разряды комплексов пик-, полипик-волн амплитудой до 300 мкВ.

Во сне выявляются короткие диффузные полпик-волновые разряды.

После раннего насильственного утреннего пробуждения в состоянии бодрствования как при ритмической фотостимуляции при предъявлении частот 10, 20 Гц, так и вне РФС зарегистрированы миоклонические приступы в виде вздрагиваний, захватывающих плечевой пояс, руки, туловище и мышцы шеи (с легкой ретропульсией). На ЭЭГ приступы коррелировали с короткими диффузными разрядами пик-, полипик-волн амплитудой до 150 мкВ (см. рис.).

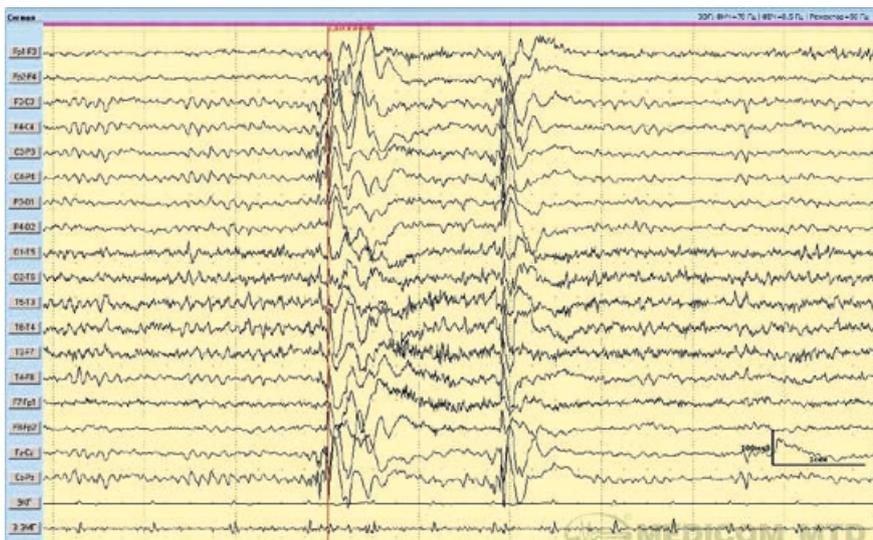


Рисунок. Ночной видео ЭЭГ-мониторинг. После раннего насильственного утреннего пробуждения в состоянии бодрствования зарегистрированы миоклонические приступы, синхронно с которыми регистрировались короткие диффузные разряды комплексов пик-, полипик-волн амплитудой до 150 мкВ.

После выявления при видео ЭЭГ-мониторинге миоклонических приступов в ходе повторной консультации при сборе дополнительных данных анамнеза было установлено, что примерно за один год (в возрасте 11,5 года) до возникновения первого генерализованного судорожного приступа по утрам, особенно после насильственного пробуждения, пациентка стала отмечать насильственные вздрагивания в верхних конечностях, иногда с отбрасыванием предметов. Сознание при этом не изменялось. Частота приступов варьировала и в значительной степени зависела от режима дня (учащение при недосыпании). Мама пациентки также замечала данные пароксизмы, но связывала их с поведенческими особенностями — попытками манипулировать в рамках семейных конфликтов. В период после назначения карбамазепина семьей было отмечено учащение вздрагиваний.

МРТ головного мозга: патологических изменений не выявлено.

С учетом дополнительных данных анамнеза, отсутствия очаговой неврологической симптоматики, нормально-интеллекта, результатов видео ЭЭГ-мониторинга и МРТ был установлен диагноз: «юношеская миоклоническая эпилепсия».

Произведена коррекция антиэпилептической терапии: отменен карбамазепин, и назначена вальпроевая кислота пролонгированного действия в гранулах (Депакин-хроносфера) в дозе 1000 мг/сут. На фоне лечения приступы

купировались. Прием препарата пациентка переносила хорошо, побочных эффектов отмечено не было. В настоящее время клинико-электроэнцефалографическая ремиссия составляет два года.

Контрольные ночные видео ЭЭГ-мониторинги, проводимые в динамике (1 раз в 6 месяцев) показали отсутствие эпилептиформной активности и эпилептических приступов.

Обсуждение

Данная история болезни демонстрирует типичный случай юношеской миоклонической эпилепсии (ЮМЭ). Для данной формы характерны миоклонические приступы, возникающие в пубертатном периоде у пациентов с отсутствием неврологической симптоматики и нормальным интеллектом. В 90% случаев присоединяются генерализованные судорожные приступы. Также в клинической картине возможны типичные абсансы. На ЭЭГ основная активность в пределах возрастной нормы, регистрируется генерализованная пик-, полипик-волновая эпилептиформная активность.

Клинический случай показал, что миоклонические приступы, являющиеся облигатными (диагнозообразующими) при ЮМЭ были выявлены в ходе видео ЭЭГ-мониторинга впервые только через 2,5 года после дебюта эпилепсии. Ни пациентка и ее родители, ни врачи не подозревали о существовании эпилептического миоклонуса. При этом была ошибочно диагностирована

другая форма эпилепсии, и, как следствие, назначена неправильная антиэпилептическая терапия, которая в свою очередь привела к ухудшению.

Наше наблюдение и публикации других авторов свидетельствуют о необходимости выявления состояния мнимого благополучия при эпилепсии с целью уточнения конкретной формы эпилепсии и корректного назначения лечения. Наиболее информативным методом диагностики при этом является продолженный видео ЭЭГ-мониторинг с включением сна и обязательным проведением функциональных проб.

Список литературы

1. Гузев В. И. Федеральное руководство по детской неврологии. Под ред. Гузевой В. И. М.: Специальное издательство медицинских книг; 2016. с. 155–168.
2. Зенков Л. Р. Непароксизмальные эпилептические расстройства. Руководство для врачей. — 2007. — М., МЕДпресс-информ. — 278 С.
3. Зенков Л. Р. Утяжеление течения эпилепсии, связанное с противосудорожной фармакотерапией. Журнал Неврологии и Психиатрии им. С. С. Корсакова, 2005. 105, № 10, с. 52–54.
4. Карлов В. А. Эпилепсия у детей и взрослых женщин и мужчин. М.: Медицина, 2010. — 720 с.
5. Карлов В. А., Андреева О. В. Эпилептические припадки смеха и индуцируемые смехом // Журн. неврол. и психиат. им. С. С. Корсакова. — 2006. — Т. 106, № 6. — С. 62–69.
6. Миронов М. Б. Анализ основных причин ошибочной диагностики эпилептических приступов и эпилептических синдромов (клинические особенности эпилептических приступов). Русский журнал детской неврологии, 2014, том IX, выпуск 4, Стр. 40–48.
7. Миронов М. Б. Эпилептический миоклонус (лекция). Русский журнал детской неврологии, 2010, том V, выпуск 4, Стр. 29–38.
8. Миронов М. Б., Мухин К. Ю., Петрухин А. С., Холлин А. А. Контроль эффективности лечения пациентов с юношескими формами идиопатической генерализованной эпилепсии и состоянии («севдоремиссии») // Журнал Неврологии и Психиатрии им. С. С. Корсакова, 2005; 105 (8); с. 24–28.
9. Bancaud J., Henriksen O., Rubio-Donnadieu F., Seino M., Drefuss F. E., Chairman, Penry J. K. Proposal for revised clinical and electroencephalographic classification of epileptic seizures. From the Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 1981 Aug; 22 (4): 489–501.
10. Blume W. T., Luders H. O., Mizrahi E., Tassinari C., van Erde Boas, Engel J. Glossary of descriptive terminology for ictal semiology: report of the ILAE task force on classification and terminology. *Epilepsia*, 2001. 42 (9): 1212–1218.
11. Cragar DE, Bery DT, Fakhoury TA, Cibula JE, Schmitt FA "A review of diagnostic techniques in the differential diagnosis of epileptic and nonepileptic seizures". *Neuropsychol Rev*. 2002 Mar 12 (1): 31–64.
12. Dravet C., Bureau M., Genton P. "Benign myoclonic epilepsy of infancy: symptomatology and differential diagnosis from the others types of generalised epilepsy of infancy". *Epilepsy Res Suppl*. 1992; 6: 131–5.
13. Ferner R., Panayiotopoulos C. P. Phantom typical absences, absence status, and experiential phenomena. *Seizure* 1993; 2: 253–256.
14. Gascon GG, Lombroso CT. Epileptic (gelastic) laughter. *Epilepsia* 1971; 12: 63–76.
15. Luders H.-O., Noachtar S. Atlas of Epileptic Seizures and Syndromes // Philadelphia. — W. B. Saunders Company. — 2001. — P. 26–27.
16. Luders H.-O., Noachtar S. Epileptic seizures. Pathophysiology and clinical semiology. N. Y. 2000; 796.
17. Morell M. J. "Differential diagnosis of seizures". *Neurol Clin*. 1993 Nov; 11 (4): 737–4.
18. Panayiotopoulos C. P. A clinical guide to epileptic syndromes and their treatment // 2nd edition. — 2010. — Springer. — 620 P.

