

FMH-Quiz 23

Silvano Vella, Bern

Traduction: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds

Fallvorstellung

In der 2. Primarklasse fällt dem Lehrer auf, dass Hans – ein an sich guter und phantasievoller Schüler – wiederholt während kurzen Momenten abwesend scheint und nicht aufpasst. Den Eltern ist nichts aufgefallen. Die körperliche Untersuchung ist unauffällig.

Frage 1

Sie vermuten eine Absencen-Epilepsie und möchten den Fall elektroenzephalographisch abklären. Ist bei Nachweis im EEG einer klassischen Absencen-Epilepsie eine bildgebende Diagnostik indiziert? Geben Sie bitte eine «JA-NEIN»-Antwort und die diesbezügliche Begründung an.

Frage 2

Die Elektroenzephalographie fällt bei Hans normal aus. Schließt dieses Resultat eine

klassische Absencen-Epilepsie aus? Geben Sie bitte eine «JA-NEIN»-Antwort und die diesbezügliche Begründung an.

Frage 3

Die Diagnose Absencen-Epilepsie wird bei Hans definitiv ausgeschlossen. Was vermuten Sie nun? Geben Sie bitte 2 mögliche Ursachen für die auffälligen, vom Lehrer beobachteten Episoden an.

Présentation du cas

Dans une deuxième classe primaire l'enseignant remarque que Jean – par ailleurs bon écolier et plein de fantaisie – paraît souvent, pendant de courts moments, absent et

ne pas faire attention. Les parents n'ont rien remarqué. L'examen physique est normal.

Question 1

Vous soupçonnez un Petit Mal et vous souhaitez investiguer cette situation par un électroencéphalogramme. La mise en évidence par l'EEG d'un Petit Mal classique est-elle une indication à effectuer une imagerie médicale? Veuillez donner une réponse «OUI-NON» en indiquant les motifs.

Question 2

Chez Jean l'électroencéphalogramme s'avère normal. Ce résultat exclut-il un Petit Mal classique? Veuillez donner une réponse «OUI-NON» en indiquant les motifs.

Question 3

Le diagnostic d'un Petit Mal est définitivement écarté chez Jean. Que soupçonnez-vous maintenant? Indiquez deux causes possibles pour les épisodes suspects observés par l'enseignant.



Lösungen

Antwort 1

NEIN. Die klassische Absencen-Epilepsie – auch Absencen-Epilepsie des Schulalters genannt – ist eine genetisch determinierte (idiopathische), generalisierte Erkrankung des Zentralnervensystems. Hirnanatomische Veränderungen sind in der Regel nicht vorhanden, weshalb sich Schädel-CT oder -MRI erübrigen. Bei Patienten wurden während Absencen funktionelle Veränderungen im Hirn-PET nachgewiesen (diffuse Zunahme des Glucose-Umsatzes).

Antwort 2

JA, da eine normale Elektroenzephalographie mit normaler Hyperventilationsreaktion bei dieser Epilepsieform selten vorkommt.

Antwort 3

- verhaltensbedingte Aufmerksamkeitschwankungen
- partiell-komplexe epileptische Anfälle

Réponses

Réponse 1

NON. Le Petit Mal classique – appelé aussi Petit Mal de l’âge scolaire – est une maladie généralisée du système nerveux central génétiquement déterminée (idiopathique). On ne trouve en principe pas d’anomalies anatomiques du cerveau, raison pour laquelle un CT-scan ou une IRM sont inutiles. Chez certains patients on a pu mettre en évidence, pendant les absences, des anomalies fonctionnelles au PET cérébral (augmentation diffuse du métabolisme du glucose).

Réponse 2

OUI, un électroencéphalogramme normal avec une réaction normale lors de l’hyperventilation étant très rare dans cette forme d’épilepsie.

Réponse 3

- fluctuations de l’attention d’origine comportementale
- crises épileptiques partielles complexes

Kommentar

Die Absencen-Epilepsie des Schulalters ist mit 10% eine der häufigsten Epilepsieformen in der Pädiatrie. Bei 30% der Betroffenen treten im Verlauf generalisierte Krampfanfälle hinzu (vor allem wenn die Behandlung nicht

Häufigkeit	1: 1000 – 10000 Kinder, Mädchen etwas häufiger
Synonyme	Klassische Absencen-Epilepsie, Pyknolepsie
Erkrankungsalter	5.–12. Lebensjahr
Ätiologie	Auf genetischer Basis (idiopathisch)
Klinik	Täglich viele, nicht-convulsive Anfälle von wenigen Sekunden Dauer
Anfallsformen	Einfache Absencen (nur Bewusstseinspausen) Absencen mit Begleitsymptomen (komplexe Absencen) wie Kloni, Automatismen sowie tonische, atonische oder vegetative Komponenten
EEG	Korrelation der Anfälle mit typischer 3Hz Spike-Waves
Differentialdiagnose	Frühkindliche Absencen Myoklonische Absencen Juvenile Absencen
Therapie	Valproat, ev. auch Lamictal, Ethosuximid oder Topiramate
Prognose	Prognose recht günstig, 90% der behandelten Kinder bleiben später ohne Antiepileptika anfallsfrei

Table 1: Steckbrief der Absencen-Epilepsie des Schulalters

Merkmale	Verhaltensbedingte Aufmerksamkeitsschwankungen	Partiell-komplexe Anfälle	Absencenepilepsie
Alter	Schulalter	jedes Alter	5–15 Jahre
Beginn	allmählich	allmählich	abrupt
Ende	abrupt	allmählich	abrupt
Aura	nein	ja	nein
Dauer	mehrere Minuten	1–3 Minuten	< 30 Sekunden
Unterbrechbar	ja, prompt	nein	nein
Postiktaler Zustand	nein	ja	nein
Erinnerung an Ereignis	ja	manchmal	nein
Neurostatus	normal	normal bis pathologisch	normal
EEG	normal	fokale Verlangsamung, epileptiforme Entladungen (oft bei Schläfrigkeit, im Schlaf)	generalisierte 3 Hz Entladungen, insbesondere bei Hyperventilation
Schädel-MRI	normal	evtl. umschriebene Veränderungen	normal

Table 2: Differentialdiagnose des starren Blickes

adäquat ist). Typischerweise sind es Aufwach-Grand-Mal-Anfälle. Antiepileptika der 1. Wahl sind Valproat, Lamotrigin oder Ethosuximid. Meist genügt eine Monotherapie und über 90% der betroffenen Kinder bleiben später auch ohne Antiepileptika anfallsfrei.

Medikamente der 2. Wahl (Clobazam, Clonazepam, Phenobarbital, Topiramate) können zusätzlich gegen Grand-Mal-Anfällen oder Myoklonien eingesetzt werden. Bei Anwendung von Carbamazepin, Gabapentin, Tiagabin oder Vigabatrin wurde in der

Literatur eine Zunahme der Absenzen beschrieben. Die Behandlung sollte frühestens nach 2-jähriger Anfallsfreiheit und bei Vorliegen eines normalen EEGs über mehrere Monate ausgeschlichen werden. Auf Grund einer anderen Prognose sollte differentialdiagnostisch bei frühem bzw. spätem Beginn der Absenzen (vor 5. Lebensjahr, nach 12. Lebensjahr) an eine frühkindliche bzw. eine juvenile Absenzen-Epilepsie gedacht werden. Beide Formen sind häufig mit Grand-Mal-Anfällen vergesellschaftet und schwieriger medikamentös zu behandeln. Auch zu erwähnen sind die oft therapierefraktären myoklonischen Absenzen (Beginn um den Schuleintritt) mit rhythmischen, bilateralen Schultermyoklonien.

Kommentar zu Antwort 1

Einige wichtige Merkmale der Absenzen-Epilepsie des Schulalters sind in *Tabelle 1* zusammengefasst. Die betroffenen Kinder sind vor Beginn der Absenzen hirngesund. Bei frühkindlichen Absenzen oder myoklonischen Absenzen ist die psychomotorische Entwicklung oft schon vor dem Anfallsbeginn verlangsamt.

Kommentar zu Antwort 2

Die typischen EEG-Zeichen während einer Absence sind generalisierte 3Hz Spike-Wave Entladungen, meist von wenigen Sekunden Dauer. Absenzen können durch Hyperventilation ausgelöst werden (im EEG-Labor, aber auch in der Sprechstunde!). Sind auch

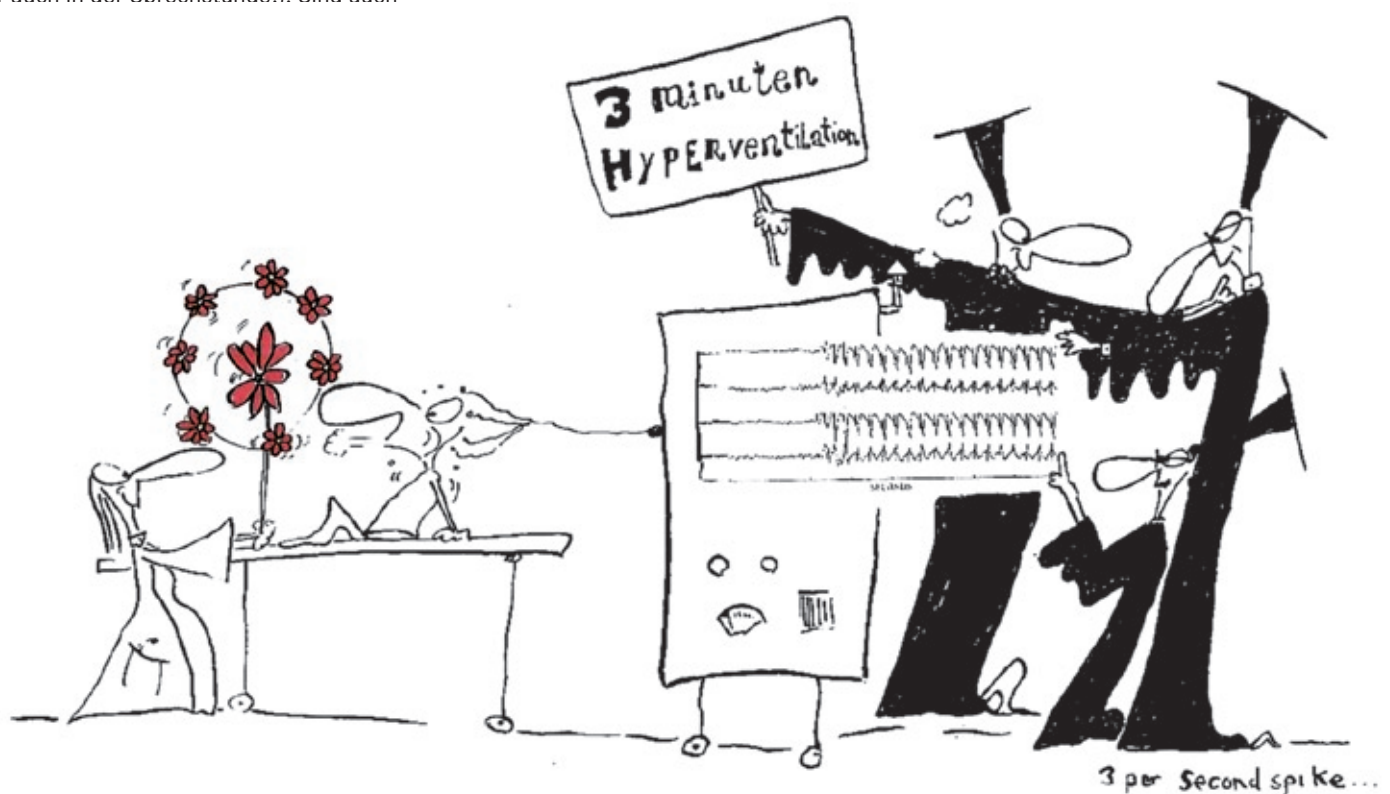
während mindestens 3 Minuten dauernder Hyperventilation keine typischen Entladungen zu erkennen, ist eine klassische Absenzen-Epilepsie eher unwahrscheinlich. Entladungen kürzer als 2 Sekunden werden vom Beobachter kaum wahrgenommen und können verpasst werden. Daher machen auch unter medikamentöser Behandlung regelmässige EEG-Kontrollen Sinn, um kurzdauernde epileptiforme Entladungen nicht zu verpassen. Ein normales EEG schliesst aber eine partiell-komplexe (also fokale) Epilepsie nicht aus. Bei anhaltendem Verdacht auf Bewusstseinsveränderungen wegen partiell-komplexen Anfällen sollte die Diagnostik durch ein Schlaf-EEG oder ein Langzeit-EEG ergänzt werden.

Kommentar zu Antwort 3

Abschweifen in den Gedanken und «Tagträumereien» sind häufige Beobachtungen im Schulzimmer, während dem Epilepsien bei etwa 1% aller Kinder auftreten. Der Begriff «Absenzen» wird in der Umgangssprache oft für alle Arten von Aufmerksamkeitschwankungen angewendet. *Tabelle 2* zeigt die Unterschiede und Gemeinsamkeiten von verhaltensbedingtem Starren, partiell-komplexen Anfällen sowie generalisierten epileptischen Absenzen. Sind zusätzlich Störungen des Verhaltens, des Antriebes, der Wahrnehmung oder der Merkfähigkeit vorhanden, könnte eine Aufmerksamkeitsdefizit-Störung (ADS) vorliegen.

Commentaire

Le Petit Mal de l'âge scolaire est l'une des formes les plus fréquentes (10%) d'épilepsie en pédiatrie. Chez 30% des enfants atteints apparaissent à un certain moment des convulsions généralisées (surtout si le traitement n'est pas adéquat). Typiquement ce sont des crises de Grand Mal au réveil. Les antiépileptiques de premier choix sont l'acide valproïque, le lamotrigine ou l'éthosuximide. Généralement une monothérapie est suffisante et 90% des enfants restent sans crises même après l'arrêt des antiépileptiques. Des médicaments de deuxième choix (clobazam, clonazepam, phénobarbital, topiramate) peuvent être ajoutés pour le traitement de crises de Grand Mal ou de myoclonies. Dans la littérature, on mentionne une augmentation des crises lors de l'administration de carbamazépine, gabapentine, tiagabine ou vigabatrine. Le traitement ne devrait être interrompu que progressivement, sur plusieurs mois, après deux ans sans crises et la normalisation de l'EEG. Le pronostic étant différent en cas d'apparition précoce ou tardive des absences (avant la cinquième année ou après la douzième année), il faut penser à une forme infantile ou juvénile de Petit Mal. Les deux formes sont fréquemment associées à des crises de grand Mal et leur contrôle médicamenteux est plus difficile. A signaler également les



absences myocloniques, débutant à l'âge de la scolarisation, souvent résistantes au traitement, caractérisées par des myoclonies rythmiques, bilatérales des épaules.

Commentaire à la réponse 1

Les caractéristiques importantes du Petit Mal de l'âge scolaire sont résumées dans le *tableau 1*. Les enfants touchés ont un développement normal avant le début des absences. Lors de Petit Mal de la petite enfance et d'absences myocloniques le développement psycho-moteur est souvent ralenti déjà avant le début des crises.

Commentaire à la réponse 2

Des décharges pointes-ondes 3Hz, ne durant souvent que quelques secondes, sont la manifestation typique à l'EEG du Petit Mal. On peut provoquer des absences par hyperventilation (dans le laboratoire EEG, mais aussi en consultation!). Si même lors d'une hyperventilation de 3 minutes n'apparaît aucune décharge typique, un Petit Mal classique est très peu probable. Des décharges d'une durée de moins de 2 secondes ne sont guère remarquées par l'observateur et peuvent échapper, à notre attention. Des contrôles réguliers de l'EEG même sous traitement sont donc justifiés pour ne pas manquer des décharges épileptiques de courte durée. D'autre part un EEG normal n'exclut pas une épilepsie partielle complexe (donc focale). Si la suspicion de troubles de la conscience dus à des crises complexes partielles persiste, le diagnostic devrait être précisé par un EEG pendant le sommeil ou un EEG de longue durée.

Commentaire à la réponse 3

Se perdre dans ses pensées ou «être dans la lune» sont des observations fréquentes dans une salle de classe, alors que des épilepsies ne sont observées que chez environ 1% des enfants. Le terme «absence» est utilisé dans la langue de tous les jours pour toutes sortes de manque d'attention. Le *tableau 2* énumère les différences et les points communs entre le regard fixe d'origine comportementale, les crises partielles complexes et le Petit Mal généralisé. Si en plus on constate des troubles du comportement, des pulsions ou de la perception, il pourrait s'agir d'un trouble déficitaire de l'attention (TDA-H).

Referenzen/Références

- 1) Posner E, Mohamed K, Marson A, Posner E. Ethosuximide, sodium valproate or Lamotrigine for absence

Fréquence	1:1000–10000 enfants, filles un peu plus fréquemment
Synonymes	Petit Mal absence classique, pycnolepsie
Age d'apparition	5–12 ans
Etiologie	génétique (idiopathique)
Clinique	crises journalières, fréquentes, non convulsives
Formes de crises	absences simples (perte de connaissance), absences avec symptômes associés (absences complexes) tels des clonies, des automatismes ainsi que des composants toniques, cloniques, végétatifs
EEG	corrélation des crises avec des pointes-ondes 3 Hz typiques
Diagnostic différentiel	absences de la petite enfance absences myocloniques absences juvéniles
Traitement	valproate, éventuellement lamictal, éthosuximide ou topiramate
Pronostic	favorable, 90% des enfants traités restent sans crises après arrêt du traitement antiépileptique

Tableau 1: fiche signalétique du Petit Mal de l'âge scolaire

Caractéristique	Fluctuations de l'attention d'origine comportementale	Crises partielles complexes	Petit Mal
Age	âge scolaire	tout âge	5–12 ans
Début	progressif	progressif	abrupt
Fin	abrupte	progressive	abrupte
Aura	non	oui	non
Durée	plusieurs minutes	1–3 minutes	<30 secondes
Se laisse interrompre	oui, immédiatement	non	non
Etat post-critique	non	oui	non
Souvenir de l'épisode	oui	certaines fois	non
Status neurologique	normal	normal ou pathologique	normal
EEG	normal	ralentissement focal décharges épileptiques (souvent lors de l'endormissement ou durant le sommeil)	décharges épileptiques généralisées à 3 cycles par seconde, en particulier lors d'hyperventilation

Tableau 2: Diagnostic différentiel du regard fixe

- seizures in children and adolescents. Cochrane Database Syst Rev. 2005; Oct 19(4): CD003032
- 2) Maria BL. Current Management in Child Neurology. BC Decker Inc, London 2002
- 3) Commission on Classification and Terminology of the International League against Epilepsy. Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. Epilepsia 1989; 30: 389–399
- 4) www.epilepsyfoundation.org

Korrespondenzadresse/Correspondance:

Dr. med. Silvano Vella
Kinderneurologie FMH
Leiter EEG- und Schlaflabor
Lindenhofspital
3012 Bern
silvano.vella@gmx.net