

DIAGNÓZA A LÉČBA

Onemocnění se dá rozpoznat ve třetím trimestru těhotenství.

Nejčastěji je nemoc diagnostikována okolo třetího měsíce života.

Léčba se odvíjí od diagnózy, je více druhů. Mezi nejčastější diagnózy patří nedostatek vitamínu B6 nebo mutacemi v genu CDKL5⁽¹⁾.

Nedostatek vitamínu B6 se dá vyřešit jeho doplňováním.

CDKL5 je rezistentní vůči léčení.

1) CDKL5 je gen, který poskytuje pokyny pro výrobu proteinu nezbytného pro normální vývoj a funkci mozku.

DĚDIČNOST

Časná infantilní epileptická encefalopatie patří mezi vzácná dědičná onemocnění, která postihuje dívky a chlapce ve stejné míře.

Díky molekulární diagnóze zjistíme predispozice jedince k tomuto onemocnění.

Mutace genu CDKL5 vede ke špatné funkci cyklin-dependentní kinázy 5, což je protein, který ovlivňuje vývoj a funkci mozku.



Testování může trvat týdny až měsíce.



Testování jsou oba rodiče a dítě.

Autor: **Tereza Figelová**
tereza.figelova@student.pedf.cuni.cz

Odborný garant: **RNDr. Ing. Edvard Ehler Ph.D.**
edvard.ehler@pedf.cuni.cz



PEDAGOGICKÁ
FAKULTA
Univerzita Karlova

ČASNÁ INFANTILNÍ EPILEPTICKÁ ENCEFALOPATIE

OHTAHARŮV SYNDROM



→ Co je to epilepsie

Je jedno z nejčastějších neurologických onemocnění.

Je soubor chorob projevujících se epileptickým záchvatem.

Epileptickým záchvatem rozumíme náhle vznikající a většinou i náhle končící poruchou vědomí či chování, která je podmíněna epileptickým výbojem v mozku.

Faktory vyvolávající záchvat jsou např. blikající světlo, nedostatek spánku, stres, drogy, alkohol a u žen období menstruace.

Epileptické ložisko je místo v šedé kůře mozkové se špatnou elektrickou aktivitou neuronů. V ložisku dochází k abnormálním výbojům, které způsobují epileptický záchvat.

Epileptický záchvat se buď šíří z jednoho místa (ložisko) a postihuje obě mozkové hemisféry zároveň, nebo postihuje pouze jeho část a tou je nejčastěji spánkový lalok, což vede ke ztrátě vědomí.

→ Ohtaharův syndrom

Též známý jako časná infantilní epileptická encefalopatie.

Toto onemocnění postihuje novorozence a kojence a bez časně diagnózy je vysoké procento úmrtnosti (cca 75 %).

Projevuje se poruchami chování a pohybu, autismem a celkovým opožděním.

Encefalopatie postihují 3 novorozence z 1000 živě narozených pokud je dítě narozeno předčasně šance jsou až 20x vyšší.

→ První pomoc

Týká se epileptického záchvatu jako takového i toho, který doprovází Ohtaharův syndrom.

- 1) Odstranit věci z okolí postiženého
- 2) Nic nevkládat do úst (hrozí vdechnutí)
- 3) Počkat, dokud neskončí záchvat
- 4) Po záchvatu zůstat s postiženým

Pokud trvá záchvat více jak 10 minut tak zavolat záchranou službu (155).