

HỘI CHỨNG ĐỘNG KINH

ĐẶT VẤN ĐỀ

Động kinh là một rối loạn thần kinh trầm trọng thường gặp và là bệnh thần kinh thường gặp đứng hàng thứ hai sau đột quỵ ở các nước phát triển ⁽¹⁹⁾. Ít nhất 50 triệu người trên thế giới ngày nay bị động kinh. Khoảng 80-90% bệnh nhân động kinh sống ở các nước đang phát triển ⁽¹⁶⁾. Ít nhất 100 triệu người sẽ bị động kinh ở một thời điểm nào đó trong cuộc đời ^(43, 52).

Đa số bệnh nhân đến khám thường mô tả bệnh lý của họ một cách thô sơ, thường họ chỉ kể về các triệu chứng chính, đơn giản hay các triệu chứng đau đớn nhất của một phức hợp triệu chứng mà họ chịu đựng. Người thầy thuốc phải tìm kiếm các triệu chứng kết hợp, các dữ liệu bệnh sử, tiền căn, các dấu hiệu thực thể khi khám vì việc chẩn đoán, điều trị và tiên lượng phụ thuộc vào các tập hợp dữ liệu chứ không phụ thuộc vào một dữ liệu đơn nào. Nguyên tắc này đặc biệt được áp dụng tốt trong trường hợp động kinh. Cơ động kinh là một biểu hiện lâm sàng của hoạt động bất thường quá mức và/hay đồng bộ mà thường tự giới hạn của các neuron vỏ não. Điều này thường xảy ra với sự phóng điện tương tự trong vùng dưới vỏ liên quan. Vì gần như tất cả các cơn động kinh liên quan nhiều hơn một tập hợp neuron, mỗi tập hợp có chức năng riêng của chúng, đa số các cơn động kinh bao gồm các cụm triệu chứng cơ năng và thực thể.

Rối loạn động kinh là một tình trạng thần kinh mãn tính được đặc trưng bởi các cơn động kinh tái phát. Các rối loạn động kinh bao gồm các hội chứng động kinh và các bệnh động kinh.

Hội chứng trong y khoa có đặc điểm sau : nó bao gồm các triệu chứng cơ năng và thực thể mà xuất hiện cùng với nhau chứ không phải do ngẫu nhiên và nó thường cho biết định vị về giải phẫu hay hệ thống của các yếu tố bệnh sinh cơ bản được nhận biết hay nghi ngờ. Các thành phần lâm sàng của hội chứng động kinh chủ yếu bao gồm các biểu hiện của cơn động kinh, các yếu tố thúc đẩy, tuổi khởi bệnh, các triệu chứng cơ năng và thực thể của hệ thần kinh trung ương liên quan, độ trầm trọng của bệnh và diễn tiến. Các biểu hiện của điện não đồ chẳng hạn như các sóng gai-sóng chậm và các sóng gai vùng Rolando thì cần để chẩn đoán một số hội chứng. Một ví dụ là hội chứng Lennox-Gastaut với các cơn động kinh : co cứng, mất trương lực cơ hai bên, các cơn mất ý thức không điển hình với biểu hiện điện não đồ ngoài cơn là các gai-sóng chậm lan tỏa. Dreifuss đã so sánh cơn động kinh như là màu sắc đặc hiệu của bản vẽ và hội chứng động kinh là bức tranh.

Vì vậy, một hội chứng động kinh hay bệnh động kinh có thể được định nghĩa là một rối loạn của hệ thần kinh trung ương trong đó các cơn động kinh và trong vài trường hợp, các biểu hiện điện não đồ của chúng, là những thành phần thiết yếu. Hiểu biết về các hội chứng động kinh là một trong những tiến bộ quan trọng trong động kinh học

hiện đại. Những tiến bộ này đã làm thay đổi nhiều về quan điểm trong phân loại hội chứng động kinh và trong thực hành hàng ngày⁽⁴⁰⁾. Chuyên đề này sẽ bàn về những thay đổi trong chẩn đoán hội chứng động kinh kể từ phân loại quốc tế 1989.

LỊCH SỬ PHÂN LOẠI HỘI CHỨNG ĐỘNG KINH⁽¹⁸⁾

Phân Loại Quốc Tế về Động Kinh đầu tiên (1970)

Phân loại này chia làm ba phần chính: toàn thể, cục bộ và không phân loại được. Động kinh toàn thể được phân chia thành: nguyên phát, thứ phát và không xác định được. Tất cả các trường hợp động kinh cục bộ đều được cho là triệu chứng, nghĩa là từ thương tổn hệ thần kinh trung ương được biết hay được nghi ngờ.

Phân loại này không đề cập đến hội chứng động kinh.

Phân Loại Quốc Tế về Các Bệnh Động Kinh và Các Hội Chứng Động Kinh (1985)

Phân loại này lần đầu tiên đề cập đến hội chứng động kinh. Vào năm 1985, Ủy Ban Phân Loại của Hiệp Hội Chống Động Kinh Quốc Tế (HHCĐKQT) đã khẳng định rằng cách tiếp cận đa dạng hơn sẽ tạo ra được phân loại có giá trị khoa học hơn. Kết quả là một hệ thống bao gồm nhiều hội chứng động kinh, mỗi hội chứng được xác định như là “rối loạn động kinh được đặc trưng bởi một chùm các triệu chứng cơ năng và thực thể thường kèm với nhau”. Các đặc điểm này bao gồm các loại cơn động kinh, nguyên nhân, các dấu hiệu thần kinh, các yếu tố thúc đẩy, tuổi khởi bệnh, độ nặng của bệnh, thời gian bệnh, chu kỳ bệnh và tiên lượng. Phân chia đôi giữa các hội chứng động kinh liên quan đến cục bộ (lateralization-related-đồng nghĩa với cục bộ, partial) và toàn thể là những điều cơ bản trong phân loại. Hai đặc điểm mới bao gồm: các bệnh động kinh và hội chứng động kinh không xác định được là cục bộ hay toàn thể và các hội chứng đặc biệt.

Phân loại quốc tế về các bệnh động kinh và các hội chứng động kinh (1989)

Lần phân loại này chủ yếu là sửa lại những phân loại của lần trước. Do được đưa vào năm 1985, nên thuật ngữ vô căn đã trở nên đồng nghĩa với “nguyên nhân không được biết” và vì vậy một thuật ngữ mới “ẩn” được đưa vào. Thuật ngữ này liên quan đến các trường hợp động kinh được cho là triệu chứng nhưng không có bằng chứng hiện tại cho thấy có nguyên nhân. Một trở ngại của thuật ngữ này là nó không phân biệt được những trường hợp đã được khảo sát tối ưu và những trường hợp không được khảo sát tối ưu. Từ năm 1989, thuật ngữ “vô căn” chỉ dành cho những trường hợp động kinh với các đặc điểm điện-lâm sàng điển hình và được chứng minh hay nghi ngờ nguyên nhân cơ bản là di truyền.

PHÂN LOẠI BỆNH VÀ CÁC HỘI CHỨNG ĐỘNG KINH CỦA HIỆP HỘI QUỐC TẾ CHỐNG ĐỘNG KINH NĂM 1989⁽¹²⁾

1. Các bệnh và các hội chứng động kinh cục bộ

1.1. Vô căn (với khởi phát liên quan đến tuổi)

Động kinh lành tính ở trẻ em với các sóng gai trung tâm thái dương

Động kinh ở trẻ em với các sóng kịch phát thùy chẩm

Động kinh nguyên phát do đọc

1.2. Triệu chứng

Động kinh cục bộ liên tục tiến triển mãn tính ở trẻ em (hội chứng Kojewnikow)

Các hội chứng được đặc trưng bởi các cơn động kinh với các kích thích đặc hiệu (ví dụ, động kinh phản xạ)

Các hội chứng động kinh thùy thái dương

Các hội chứng động kinh thùy trán

Các hội chứng động kinh thùy đỉnh

Các hội chứng động kinh thùy chẩm

1.3. Ân

2. Các bệnh và các hội chứng động kinh toàn thể

2.1. Vô căn (với khởi phát liên quan đến tuổi)

Các cơn co giật sơ sinh có tính gia đình lành tính

Các cơn co giật sơ sinh lành tính

Động kinh giật cơ lành tính ở trẻ nhũ nhi

Động kinh vắng ý thức ở trẻ nhỏ

Động kinh vắng ý thức ở thiếu niên

Động kinh giật cơ ở thiếu niên

Động kinh với các cơn co cứng-co giật toàn thể khi thức

Các hội chứng động kinh toàn thể vô căn khác không được nhắc đến ở trên

Các hội chứng động kinh với các cơn được khởi phát do các cách thức hoạt hóa đặc hiệu

2.2. Ân hay triệu chứng

Hội chứng West

Hội chứng Lennox-Gastaut

Động kinh với các cơn giật cơ-mất thăng bằng tư thế

Động kinh với các cơn vắng ý thức giật cơ

2.3. Triệu chứng

2.3.1. Nguyên nhân không đặc hiệu

Bệnh não giật cơ sớm

Bệnh não do động kinh ở nhũ nhi sớm với các sóng ức chế-bùng phát

Các hội chứng động kinh toàn thể triệu chứng khác không được nói đến ở trên

2.3.2. Các hội chứng đặc hiệu

Các cơn động kinh do các tình trạng bệnh lý cấp

3. Các bệnh động kinh hay các hội chứng động kinh không được xác định là cục bộ hay toàn thể

3.1. Với cả hai loại cơn cục bộ và toàn thể

Các cơn động kinh ở trẻ sơ sinh

Động kinh giật cơ trầm trọng ở nữ nhi

Động kinh với các hoạt động gai và sóng chậm liên tục trong giấc ngủ sóng chậm

Rối loạn ngôn ngữ mắc phải do động kinh (hội chứng Landau-Kleffner)

Các hội chứng động kinh không được xác định khác mà không được nhắc đến ở trên

3.2. Không có các đặc điểm rõ ràng cục bộ hay toàn thể

4. Các hội chứng đặc biệt

4.1. Các cơn động kinh liên quan đến tình huống

Các cơn co giật do sốt

Các cơn riêng biệt hay các trạng thái động kinh riêng biệt

Các cơn động kinh chỉ xảy ra trong các biến cố chuyển hóa hay ngộ độc cấp

Đề nghị hệ thống chẩn đoán cho bệnh nhân với các cơn động kinh và các hội chứng động kinh của HHQTCĐK⁽¹⁷⁾

Các hội chứng động kinh và các tình trạng liên quan

Các cơn động kinh sơ sinh lành tính có tính gia đình

Bệnh não giật cơ sớm

Hội chứng Ohtahara

Các cơn động kinh cục bộ di chuyển ở trẻ nữ nhi

Hội chứng West

Động kinh giật cơ lành tính ở trẻ nữ nhi

Các cơn động kinh ở trẻ nữ nhi lành tính có tính gia đình

Các cơn động kinh ở trẻ nữ nhi lành tính

Hội chứng Dravet

Hội chứng co giật nửa người-liệt nửa người

Trạng thái giật cơ trong các bệnh não không tiến triển

Động kinh lành tính ở trẻ em với các sóng gai trung tâm thái dương

Động kinh thùy chẩm lành tính ở trẻ em loại khởi phát sớm (loại Panayiotopoulos)

Động kinh thùy chẩm lành tính ở trẻ em loại khởi phát muộn (loại Gastaut)

Động kinh với các cơn vắng ý thức giật cơ

Động kinh với các cơn giật cơ-mất thăng bằng tư thế

Hội chứng Lennox-Gastaut

Hội chứng Landau-Kleffner

Động kinh với các hoạt động gai và sóng chậm liên tục trong giấc ngủ sóng chậm

Động kinh vắng ý thức ở trẻ nhỏ

Các hội chứng động kinh giật cơ tiến triển

Các hội chứng động kinh toàn thể vô căn với các loại khác nhau

Động kinh vắng ý thức ở thiếu niên

Động kinh giật cơ ở thiếu niên

Động kinh với chỉ các cơn co cứng-co giật toàn thể

Các hội chứng động kinh phản xạ

Động kinh thùy chẩm vô căn nhạy cảm với kích thích ánh sáng
Các hội chứng động kinh nhạy cảm với các kích thích thị giác khác
Động kinh nguyên phát do đọc
Động kinh giật mình

Động kinh thùy trán về đêm di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường
Các hội chứng động kinh thùy thái dương có tính gia đình
Các hội chứng động kinh toàn thể với các cơn động kinh tăng thêm do sốt
Hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình với các ổ động kinh khác nhau
Các hội chứng động kinh cục bộ triệu chứng (hay có lẽ triệu chứng)

Các hội chứng động kinh hệ viền

- Hội chứng động kinh thùy thái dương trong với xơ chai hồi hải mã
- Hội chứng động kinh thùy thái dương trong được xác định với các nguyên nhân đặc hiệu
- Các loại khác được xác định theo vị trí và nguyên nhân

Các hội chứng động kinh vỏ não mới

- Hội chứng Rasmussen
- Các loại khác được xác định theo vị trí và nguyên nhân

Các tình trạng với các cơn động kinh mà không cần chẩn đoán là động kinh

Các cơn động kinh sơ sinh lành tính

Các cơn động kinh do sốt

Các cơn động kinh phản xạ

Các cơn động kinh do cai rượu

Các cơn động kinh do thuốc hay các chất hóa học khác

Các cơn động kinh ngay sau chấn thương và sớm

Các cơn động kinh đơn lẻ và các cụm cơn động kinh riêng biệt

Các cơn động kinh hiếm lặp lại

Từ hệ thống đề nghị trên, một ví dụ phân loại hội chứng cũng đã được HHQTCĐK đề nghị

Một ví dụ đề nghị phân loại hội chứng động kinh

Nhóm hội chứng

Các hội chứng động kinh cục bộ vô căn ở trẻ nữ nhi và trẻ nhỏ

Các cơn động kinh ở trẻ nữ nhi lành tính

Động kinh lành tính ở trẻ em với các sóng gai trung tâm thái dương

Động kinh thùy chẩm lành tính ở trẻ em loại khởi phát sớm (loại Panayiotopoulos)

Động kinh thùy chẩm lành tính ở trẻ em loại khởi phát muộn (loại Gastaut)

Các hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình

Các cơn động kinh sơ sinh lành tính có tính gia đình

Các cơn động kinh ở trẻ nữ nhi lành tính có tính gia đình

Động kinh thùy trán về đêm di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường

Các hội chứng động kinh thùy thái dương có tính gia đình
Hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình với các ổ động kinh khác nhau

Các hội chứng động kinh cục bộ triệu chứng và có lẽ triệu chứng

Các hội chứng động kinh hệ viền

- Hội chứng động kinh thùy thái dương trong với xơ chai hồi hải mã
- Hội chứng động kinh thùy thái dương trong được xác định với các nguyên nhân đặc hiệu
- Các loại khác được xác định theo vị trí và nguyên nhân

Các hội chứng động kinh vỏ não mới

- Hội chứng Rasmussen
- Các loại khác được xác định theo vị trí và nguyên nhân

Các cơn động kinh cục bộ di chuyển ở trẻ nữ nhi

Các hội chứng động kinh toàn thể vô căn

Động kinh giật cơ lạnh tính ở trẻ nữ nhi

Động kinh với các cơn giật cơ-mất thăng bằng tư thế

Động kinh vắng ý thức ở trẻ nhỏ

Động kinh với các cơn vắng ý thức giật cơ

Các hội chứng động kinh toàn thể vô căn với các loại khác nhau

Động kinh vắng ý thức ở thiếu niên

Động kinh giật cơ ở thiếu niên

Động kinh với chỉ các cơn co cứng-co giật toàn thể

Các hội chứng động kinh toàn thể với các cơn động kinh tăng thêm do sốt

Các hội chứng động kinh phản xạ

Động kinh thùy chẩm vô căn nhạy cảm với kích thích ánh sáng

Các hội chứng động kinh nhạy cảm với các kích thích thị giác khác

Động kinh nguyên phát do đọc

Động kinh giật mình

Bệnh não do động kinh (trong đó các bất thường dạng động kinh có thể góp phần gây rối loạn chức năng tiến triển)

Bệnh não giật cơ sớm

Hội chứng Ohtahara

Hội chứng West

Hội chứng Dravet

Trạng thái giật cơ trong các bệnh não không tiến triển

Động kinh với các hoạt động gai và sóng chậm liên tục trong giấc ngủ sóng chậm

Hội chứng Lennox-Gastaut

Hội chứng Landau-Kleffner

Các hội chứng động kinh giật cơ tiến triển

Các tình trạng với các cơn động kinh mà không cần chẩn đoán là động kinh

Các cơn động kinh sơ sinh lành tính

Các cơn động kinh do sốt

Các cơn động kinh phản xạ

Các cơn động kinh do cai rượu

Các cơn động kinh do thuốc hay các chất hóa học khác

Các cơn động kinh ngay sau chấn thương và sởi

Các cơn động kinh đơn lẻ và các cụm cơn động kinh riêng biệt

Các cơn động kinh hiếm lặp lại

NHỮNG TIẾN BỘ LIÊN QUAN ĐẾN CÁC HỘI CHỨNG ĐỘNG KINH

Các hội chứng động kinh ở trẻ sơ sinh

Các cơn động kinh sơ sinh lành tính có tính gia đình ⁽⁴⁰⁾

Hội chứng này được xếp vào nhóm *hội chứng động kinh toàn thể vô căn* trong phân loại 1989, tuy nhiên trong đề nghị năm 2001 thì nó được xếp vào nhóm *hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình*.

Cơn chủ yếu vào ngày thứ 2-3 sau sinh. Các cơn thường ngắn (1-2 phút) và lặp lại nhiều lần trong ngày (20-30 lần/ngày). Đa số biểu hiện với vận động co cứng và tư thế với ngưng thở theo sau là âm thanh, các triệu chứng mắt, các triệu chứng thần kinh thực vật, các vận động tự động, nhai và các vận động co giật cục bộ hay toàn thể.

Nguyên nhân do đột biến một hay hai gen mới được phát hiện là các gen kênh kali phụ thuộc điện thế, gen KCNQ2 trên nhiễm sắc thể 20q (EBN1) hay KCNQ3 (EBN2) trên nhiễm sắc thể 8q.

Cơn tự lành từ 1-6 tháng. Phát triển tâm thần vận động bình thường.

Không cần điều trị những bệnh nhân bị hội chứng này

Các cơn động kinh sơ sinh lành tính ⁽⁴⁰⁾

Hội chứng này được xếp vào nhóm *hội chứng động kinh toàn thể vô căn* trong phân loại 1989, tuy nhiên trong đề nghị năm 2001 thì nó được xếp vào nhóm *hội chứng động kinh cục bộ vô căn*.

Khởi bệnh từ ngày 1-7 sau sinh (gọi là cơn ngày thứ 5). Lâm sàng thường là co giật liên tiếp hay trạng thái động kinh co giật một bên mặt và chi. Mỗi cơn kéo dài 1-3 phút.

Nguyên nhân: chưa được biết.

Tiên lượng: tốt.

Điều trị: không cần. Nếu cơn kéo dài thì có thể cắt cơn bằng benzodiazepam hay phenytoin tĩnh mạch.

Bệnh não giật cơ sớm ⁽⁴⁰⁾

Hội chứng này được xếp trong nhóm *hội chứng động kinh toàn thể triệu chứng với nguyên nhân không đặc hiệu* năm 1989 và vào nhóm *các bệnh não do động kinh* năm 2001.

Bệnh thường biểu hiện trong ngày đầu tiên của cuộc đời. Lâm sàng biểu hiện với tam chứng là các cơn động kinh kháng trị với biểu hiện giật cơ theo sau là các cơn động kinh cục bộ đơn giản và cuối cùng là các cơn co thắt trẻ thơ loại co cứng. Giật cơ lạ hay từng phần là loại cơn động kinh xác định. Giật cơ lạ có thể ảnh hưởng đến mặt hay chi, nhưng thường là khu trú ở ngón tay hay ngón chân, chân mày, mi mắt hay môi và thường di chuyển sang nơi khác theo cách thức không đồng bộ và không cân xứng. Phát triển tâm thần vận động có thể nặng ngay lúc khởi phát hay ngưng lại hay xấu đi trong quá trình bệnh.

Nguyên nhân : đa yếu tố như di truyền, rối loạn chuyển hóa, các sang thương bất thường trong não.

Điều trị : không có điều trị hiệu quả.

Hội chứng Ohtahara ^(40, 51)

Hội chứng này còn gọi là bệnh não động kinh sớm ở trẻ nữ nhi. Hội chứng này được mô tả bởi Ohtahara và cs vào năm 1976. Hội chứng này không được xếp riêng trong phân loại năm 1985, tuy nhiên được xếp trong nhóm *hội chứng động kinh toàn thể triệu chứng với nguyên nhân không đặc hiệu* năm 1989 và vào nhóm *các bệnh não do động kinh* năm 2001.

Khởi bệnh chủ yếu trong các ngày đầu sau sinh. Lâm sàng là các cơn co cứng, thường dạng gập ra trước rất ngắn 1-10 giây, có thể 10-300 cơn trong ngày, có thể toàn thể và cân xứng hay khu trú. Điện não khi ngủ và thức là loại ức chế-bùng phát. Điện não trong cơn co cứng có thể biểu hiện bằng mất đồng bộ lan rộng với mất các sóng ức chế-bùng phát hay tăng tần số, lan rộng hơn và biên độ cao hơn của các sóng ức chế-bùng phát.

Nguyên nhân thường nhất là các dị dạng phát triển não.

Tiên lượng rất xấu. 75% sau đó tiến triển thành hội chứng West và một số thành hội chứng Lennox-Gastaut.

Không có điều trị hiệu quả đến thời điểm hiện nay.

Các hội chứng động kinh ở trẻ nữ nhi và trẻ nhỏ

Các cơn động kinh do sốt ⁽⁴⁰⁾

Các cơn động kinh này được xếp trong nhóm *các hội chứng động kinh đặc biệt* năm 1989 và vào nhóm *các cơn động kinh không yêu cầu chẩn đoán động kinh* năm 2001.

Các cơn động kinh ở trẻ nữ nhi lành tính có tính gia đình và các cơn động kinh ở trẻ nữ nhi lành tính (hội chứng Watanabe-Vigevano) ^(40, 50)

Năm 1963, Fukuyama đã báo cáo những trường hợp đầu tiên ở trẻ dưới 2 tuổi đặc trưng bởi các cơn động kinh cục bộ, không có nguyên nhân và diễn tiến lành tính. Watanabe cung cấp bằng chứng về vị trí và triệu chứng học cơn động kinh, Vigevano mô tả sự hiện diện hay không của tiền căn gia đình. Không được đặc hiệu trong phân loại năm 1989. Được xếp vào nhóm *các hội chứng động kinh cục bộ vô căn ở trẻ nữ nhi và trẻ nhỏ*.

Tuổi khởi bệnh thường nhất là 5-6 tháng. Lâm sàng biểu hiện là các cơn động kinh thường theo cụm 5-10 cụm/ngày trong 1-3 ngày và có thể tái phát sau 1-3 tháng. Đây là các cơn động kinh cục bộ với biểu hiện ngưng vận động, ngưng đáp ứng, nhìn chằm chằm, lệch mắt và đầu và các vận động co giật nhẹ.

Nguyên nhân : loại có tính gia đình đa số là di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường và mới đây được ghi nhận có liên quan đến nhiễm sắc thể 19q.

Điều trị : trong giai đoạn cơn có thể dùng carbamazepine, sodium valproate hay phenobarbitone.

Động kinh giật cơ lành tính ở trẻ nữ nhi ^(14, 40)

Dravet và Bureau mô tả lần đầu tiên vào năm 1981. Hội chứng động kinh này không thay đổi so với phân loại năm 1989.

Đây là dạng động kinh toàn thể vô căn sớm hiếm gặp. Khởi bệnh thường từ 6 tháng-2 năm. Lâm sàng là các cơn giật cơ chủ yếu ở đầu, mắt, chi trên và cơ hoành. Ý thức thường không bị ảnh hưởng trong cơn. Trẻ không có tiền căn bệnh lý thần kinh trước khi khởi bệnh, ngoại trừ khoảng 20% bị co giật do sốt. Điện não đồ ngoài cơn thường bình thường. Điện não đồ trong cơn có thể thấy các sóng gai hay đa gai toàn thể, thường đều, tần số trên 3 Hz

Nguyên nhân : có lẽ di truyền.

Tiên lượng : tốt. Tuy nhiên nếu không điều trị trẻ có thể bị nhiều cơn giật cơ làm cho trẻ chậm phát triển tâm thần và rối loạn hành vi.

Điều trị : đáp ứng tốt với sodium valproate.

Hội chứng West ^(28, 37, 40, 44)

Hội chứng này được xếp trong nhóm *hội chứng động kinh toàn thể ẩn hay triệu chứng* năm 1989 và vào nhóm *các bệnh não do động kinh* năm 2001. Hội chứng West nên được xem như là một dạng của hội chứng co thắt trẻ thơ (the syndrome of infantile spasm).

Điều trị : vigabatrin, ACTH hay corticosteroid là các thuốc được chọn lựa. ACTH có thể được dùng bằng cách tăng liều chậm dần và cũng cho kết quả tốt. Vigabatrin là chọn lựa cho trẻ bị xơ cứng củ. Các thuốc khác có thể được dùng là lamotrigine, levetiracetam, nitrazepam, pyridoxine, sodium valproate, zonisamide và topiramate.

Hội chứng Dravet (động kinh giật cơ trầm trọng ở trẻ nữ nhi) ^(11, 21, 24, 40, 46)

Hội chứng này được xếp trong nhóm *hội chứng động kinh không xác định được là toàn thể hay khu trú* năm 1989 và vào nhóm *các bệnh não do động kinh* năm 2001.

Đây là dạng hiếm của bệnh não do động kinh tiến triển và nguyên nhân có thể là di truyền. Đột biến gen SCN1A được tìm thấy liên quan đến hội chứng này trong một phần ba trường hợp. Khởi bệnh thường trong năm đầu. Biểu hiện lâm sàng được đặc trưng bởi tứ chứng :

- Các cơn co giật sớm do sốt ở trẻ nhũ nhi
- Các cơn giật cơ
- Các cơn vắng ý thức không điển hình và
- Các cơn cục bộ phức tạp

Bệnh biểu hiện qua ba giai đoạn : nhẹ, tiến triển và tĩnh. Hội chứng cơn co cứng-co giật toàn thể-sóng chậm điện thế cao đã được mô tả bởi các tác giả Nhật Bản cũng có các đặc điểm như hội chứng Dravet ngoại trừ biểu hiện cơn khác nhau và hiện nay người ta đề cập hai hội chứng này như là các thành phần của một hội chứng mới gọi là hội chứng cơn co cứng-co giật toàn thể kháng trị ở trẻ nhũ nhi (**infantile refractory grand mal syndrome**).

Tiên lượng rất xấu.

Điều trị : các cơn động kinh thường kháng trị. Các thuốc sau có thể có ích lợi một phần hay chỉ tạm thời : sodium valproate, benzodiazepam, melatonin, phenobarbitone (đối với các cơn co giật), ethosuximide (các cơn vắng ý thức và các cơn giật cơ). Các thuốc mới như topiramate và levetiracetam có thể được dùng. Chống chỉ định dùng carbamazepine và lamotrigine.

Hội chứng động kinh co giật nửa người-liệt nửa người ^(40, 45)

Hội chứng này đã được nhận biết từ lâu, tuy nhiên nó không được xếp trong phân loại năm 1989. Hội chứng này được xếp trong nhóm các *hội chứng động kinh vỏ não mới* thuộc các *hội chứng động kinh cục bộ triệu chứng hay có lẽ triệu chứng* của phân loại năm 2001.

Tuổi khởi bệnh từ 5 tháng-4 tuổi. Tình trạng này ngày nay hiếm gặp do tiến bộ trong cấp cứu trạng thái động kinh (chưa có số liệu ở Việt Nam). Bệnh thường xảy ra đột ngột ở trẻ bình thường bị sốt với các cơn co giật nửa người kéo dài hàng giờ hay hàng ngày nếu không được điều trị thích hợp. Ý thức có thể không thay đổi trong cơn. Sau cơn bệnh nhân bị liệt nửa người nặng mà kéo dài hơn 7 ngày và trên 80% các trường hợp thì liệt nửa người trở nên vĩnh viễn.

Nguyên nhân : thường không rõ. Một số trường hợp gặp sau viêm não, bệnh mạch máu hay chấn thương. Có báo cáo cho thấy bệnh liên quan đến đột biến yếu tố V Leiden.

Tiên lượng : tùy thuộc nguyên nhân và tốc độ điều trị cấp cứu hiệu quả.

Các cơn động kinh cục bộ di chuyển ở trẻ nhũ nhi ^(15, 34, 40)

Coppola và cs lần đầu tiên mô tả hội chứng trên 14 trẻ vào năm 1995. Hội chứng này không gặp trong phân loại năm 1989 vì mới được phát hiện gần đây và hiện đang được nghiên cứu.

Hội chứng này được phát hiện dựa vào một số các báo cáo trong khoảng 20 trẻ nữ nhi ở cả hai giới tính với các cơn động kinh đa ổ gần như liên tục. Tuổi khởi bệnh trung bình là 3 tháng. Trẻ không có yếu tố nguy cơ nào trước đây. Sau 1-10 tháng, các cơn động kinh trở nên thường xuyên hơn. Đây là các cơn động kinh cục bộ, thường là loại vận động với các biểu hiện lâm sàng khác nhau.

Điện não đồ trong cơn cho thấy nhiều vị trí phóng điện bất thường độc lập nhau, di chuyển từ một vùng vỏ não này sang vùng vỏ não khác trong các cơn động kinh liên tiếp nhau. Về mặt hình dáng, điện não là các sóng alpha hay theta có nhịp lan rộng đến nhiều vùng vỏ não.

Phát triển của bệnh nhân bị ngưng lại và xấu đi, về sau bệnh nhân bị liệt tứ chi với giảm trương lực cơ thân trực nặng. Tử vong có thể xảy ra sớm sau vài năm từ khi khởi bệnh. Hiếm khi kiểm soát được các cơn động kinh và bệnh nhân phát triển bình thường. Có 2 trường hợp kháng trị được ghi nhận đáp ứng với bromide kali.

Nguyên nhân : không rõ. Không có tiền căn gia đình.

Trạng thái giật cơ trong các bệnh não không tiến triển ^(1, 40)

Hội chứng này không gặp trong phân loại năm 1989 vì mới được phát hiện gần đây và hiện đang được nghiên cứu. Trong phân loại năm 2001, nó được xếp vào nhóm *bệnh não do động kinh*.

Tuổi khởi bệnh nhiều nhất là 12 tháng. Nữ có tỉ lệ gấp đôi nam.

Hội chứng này được đặc trưng bởi các giai đoạn trạng thái giật cơ không điển hình lặp lại và dài (thỉnh thoảng vài ngày) bao gồm các cơn giật cơ và cơn vắng ý thức không liên tục. Các biểu hiện giật cơ liên quan đến mi mắt, mặt và chi thì gần như là lạ và không đồng bộ trở nên có nhịp hơn và đồng bộ hơn trong các cơn vắng ý thức. Các cơn giật cơ thường kín đáo và trẻ có thể biểu hiện mệt mỏi và thất điều. Trạng thái giật cơ có thể là biểu hiện cơn động kinh đầu tiên nhưng ở những bệnh nhân khác thì các cơn động kinh đầu tiên đa số là các cơn vận động cục bộ, các cơn vắng ý thức giật cơ, giật cơ nhiều và hiếm hơn là các cơn co giật toàn thể hay một bên tái phát trong một số trường hợp chỉ khi bệnh nhân sốt. Các cơn co cứng không bao giờ được ghi nhận.

Nhiều bệnh nhân cũng có các cơn giật mình nhiều lần, đột ngột tự phát, cơn ngắn và mất đột ngột trương lực tư thế cũng như các cơn giật cơ do chú ý bùng phát kéo dài hay run.

Nguyên nhân : một nửa bệnh nhân bị rối loạn nhiễm sắc thể (hội chứng Angelman, hội chứng 4p). Những trường hợp khác là do thiếu oxy não trước sinh hay các rối loạn di chuyển neuron. Một phần ba trường hợp còn lại thì không rõ nguyên nhân. Tiền căn gia đình bị động kinh gặp trong một phần năm trường hợp. Các bệnh chuyển hóa

chẳng hạn như tăng đường huyết không sinh ceton có thể có biểu hiện điện-lâm sàng tương tự.

Tiên lượng : kém. Trạng thái giật cơ cải thiện khi bệnh nhân lớn hơn, tuy nhiên bệnh nhân hiếm khi trở về trạng thái thần kinh bình thường.

Điều trị : không có điều trị hiệu quả. Các benzodiazepine có thể cải thiện trạng thái giật cơ tạm thời.

CÁC BỆNH NÃO DO ĐỘNG KINH Ở TRẺ NHỎ

Hội chứng Lennox-Gastaut ^(13, 29, 40)

Hội chứng này được xếp trong nhóm *hội chứng động kinh toàn thể nguyên nhân ẩn hay triệu chứng* năm 1989 và vào nhóm *các bệnh não do động kinh* năm 2001. Dù thuật ngữ hội chứng Lennox-Gastaut đã được dùng rộng rãi, tuy nhiên vẫn không có sự đồng thuận về định nghĩa chính xác của chúng. Đa số tác giả đồng ý hội chứng này được đặc trưng bởi tam chứng :

- 1) Nhiều loại cơn động kinh kháng trị : chủ yếu là các cơn co cứng, mất trương lực và vắng ý thức không điển hình.
- 2) Các bất thường về nhận thức và hành vi.
- 3) Gai và sóng chậm lan tỏa, các sóng nhanh kịch phát trên điện não đồ.

Tuy nhiên, không có sự đồng thuận trong chẩn đoán nếu như thiếu một trong các đặc điểm trên.

Tuổi khởi bệnh thường nhất là 3-5.

Hội chứng này chiếm từ 3-10% hội chứng động kinh ở trẻ nhỏ. Nếu dùng định nghĩa chặt chẽ với tam chứng như trên thì tỉ lệ khoảng 3% hay thấp hơn. Một nửa các trường hợp hội chứng West và các bệnh não do động kinh khác ở nữ nhi tiến triển thành hội chứng Lennox-Gastaut. Ngược lại, 10-30% hội chứng Lennox-Gastaut tiến triển từ hội chứng West hay các bệnh não do động kinh khác.

Tiêu chuẩn chẩn đoán hội chứng Lennox-Gastaut :

- 1) Bệnh nhân có ít nhất hai loại cơn động kinh trong số các cơn động kinh sau : co cứng, mất trương lực và vắng ý thức không điển hình.
- 2) Phức hợp gai sóng chậm toàn thể.
- 3) Suy giảm trí năng. Một số báo cáo mới không yêu cầu tiêu chuẩn này.

Tuổi khởi bệnh, bất thường hình ảnh học não và các yếu tố nguyên nhân thường không phải là những yếu tố quan trọng. Hội chứng này thậm chí có thể khởi đầu ở người lớn.

Hội chứng này có hai dạng : nguyên nhân và ẩn. Nhóm nguyên nhân ẩn chiếm từ một phần tư đến một phần ba trường hợp. Yếu tố di truyền giữ một vai trò nhỏ. Tiền căn gia đình được báo cáo trong 3-30% trường hợp với tỉ lệ cao ở nhóm nguyên nhân ẩn.

Điều trị : phenytoin, carbamazepine dùng điều trị cơn co cứng và co cứng-co giật toàn thể, tuy nhiên chúng làm nặng cơn giật cơ và cơn vắng ý thức. Valproate là thuốc được chọn lựa đặc biệt với cơn vắng ý thức và giật cơ. Các thuốc mới như lamotrigine

dùng phối hợp điều trị cơn vắng ý thức và các cơn khác, felbamate dùng kiểm soát cơn té và cơn co cứng, topiramate có phổ rộng đặc biệt dùng kiểm soát cơn té và co cứng, levetiracetam hiệu quả với cơn co cứng-co giật toàn thể, cơn giật cơ, cơn mất trương lực, tuy nhiên với cơn co cứng thường không hiệu quả.

Hội chứng Landau-Kleffner ^(4,40,41,47,48,49)

Mối liên hệ giữa sự phóng điện điện não kịch phát với những thay đổi ngôn ngữ được nhận biết bởi Landau và Kleffner năm 1957. Hội chứng này được xếp trong nhóm hội chứng động kinh không xác định được toàn thể hay cục bộ và trong phân nhóm với cả hai đặc điểm toàn thể và cục bộ năm 1989 và vào nhóm các bệnh não do động kinh năm 2001.

Còn gọi là rối loạn ngôn ngữ mắc phải do động kinh. Tuổi khởi bệnh trước 6 tuổi. Triệu chứng đầu tiên là mất nhận thức ngôn ngữ nói, sau đó là mất nhận thức âm thanh không phải là ngôn ngữ. Khởi bệnh có thể là từ từ hay theo bậc thang, cuối cùng thì bệnh nhân bị suy giảm toàn bộ chức năng ngôn ngữ khác. Trên ba phần tư các trường hợp thì bệnh nhân có vấn đề nhận thức và hành vi.

Về mặt lâm sàng thì cơn động kinh có thể xảy ra trong ba phần tư bệnh nhân tuy nhiên tần số không nhiều và thường có tiên lượng tốt. Các cơn động kinh thường xảy ra ban đêm, đáp ứng tốt với điều trị và thuyên giảm trước tuổi 13-15. Có nhiều loại cơn được mô tả trong hội chứng này : cơn co cứng-co giật toàn thể, cơn vận động cục bộ, cơn vắng ý thức không điển hình, cơn mất trương lực. Sau 10 tuổi chỉ một phần năm bệnh nhân còn các cơn động kinh rải rác.

Hình ảnh học cấu trúc thì bình thường, hình ảnh học chức năng có thể thấy các bất thường ở thùy thái dương. Một số ghi nhận có giảm thể tích vỏ não ở vùng thái dương trên. Teo vỏ não khu trú cũng giải thích một phần tại sao hồi phục chức năng ngôn ngữ thường kém dù điều trị động kinh hiệu quả.

Điện não đồ có thể thấy các ổ sóng nhọn ở thùy thái dương sau, thường đa ổ và đồng bộ hai bên.

Tiên lượng : chỉ một nửa các trường hợp bệnh nhân có thể có cuộc sống gần bình thường.

Điều trị : chọn lựa đầu tiên là sodium valproate, ethosuximide, clonazepam hay clobazam. Nếu thất bại thì dùng ACTH hay prednisone. Các thuốc mới như levetiracetam, lamotrigine, topiramate và zonisamide có thể được dùng nhưng chưa rõ kết quả. Điều trị cơn động kinh thường hiệu quả tuy nhiên ảnh hưởng chức năng thường nặng nề, đặc biệt ở những bệnh nhân có biểu hiện gai-sóng liên tục trong giấc ngủ trong tối thiểu 2-3 năm trước khi điều trị hiệu quả.

Hội chứng động kinh với các sóng gai-sóng chậm liên tục trong giấc ngủ sóng chậm ^(22,3840)

Còn gọi là hội chứng động kinh với trạng thái động kinh trên điện não đồ trong giấc ngủ sóng chậm. Cơ chế để tạo ra các gai-sóng liên tục trong giấc ngủ sóng chậm

vẫn chưa được biết rõ, một số trường hợp ghi nhận tổn thương đồi thị sớm trong hội chứng này.

Hội chứng này được xếp trong nhóm *hội chứng động kinh không xác định được toàn thể hay cục bộ và trong phân nhóm với cả hai đặc điểm toàn thể và cục bộ* năm 1989 và vào nhóm *các bệnh não do động kinh* năm 2001.

Hội chứng này chỉ xảy ra ở trẻ em, tuổi thường nhất là 4-5 tuổi. Lâm sàng với tam chứng :

- Các sóng gai và sóng chậm liên tục trên điện não đồ trong giai đoạn giấc ngủ sóng chậm.
- Các cơn động kinh.
- Giảm chức năng tâm thần kinh.

Hội chứng này có thể được báo trước ở những trẻ với các hội chứng động kinh cục bộ vô căn nhưng có tần số động kinh tăng, kháng thuốc, thay đổi hành vi hay khuynh hướng lan rộng những bất thường khu trú trước đây trên điện não đồ.

Điều trị : kết hợp benzodiazepine và sodium valproate. Các thuốc mới như lamotrigine, levetiracetam và topiramate có thể được dùng. Carbamazepine có thể làm nặng các sóng gai-sóng chậm trên điện não đồ. Corticosteroid cũng được ghi nhận hiệu quả khi điều trị hội chứng này.

Các hội chứng động kinh cục bộ lành tính ở trẻ nhỏ

Hội chứng động kinh lành tính ở trẻ nhỏ với các sóng gai trung tâm-thái dương
(2,20,40)

Về mặt phân loại thì hội chứng này không có thay đổi so với trước.

Tuổi khởi bệnh cao nhất là 8-9 tuổi. Lâm sàng thường là các cơn cảm giác-vận động nửa mặt, các biểu hiện miệng-hầu-thanh quản, ngưng lời nói và tăng tiết nước bọt. Theo định nghĩa thì hội chứng này xảy ra ở trẻ bình thường, nhưng các báo cáo gần đây ghi nhận hội chứng có thể ở trẻ với các sang thương não tĩnh. Tuy nhiên, sự xuất hiện các sang thương trong não không ảnh hưởng tiên lượng bệnh.

Tiên lượng : rất tốt.

Điều trị : có thể không cần điều trị.

Hội chứng Panayiotopoulos (9,27,39,40)

Còn gọi là hội chứng động kinh thùy chẩm lành tính ở trẻ nhỏ với khởi phát sớm. Trong phân loại năm 1989 không đề cập đến hội chứng này. Hội chứng chỉ mới được đặt tên trong vòng 5 năm trở lại đây và tỉ lệ nhận biết hội chứng này ngày càng gia tăng. Hội chứng này ít gặp hơn hội chứng động kinh lành tính ở trẻ em với các sóng gai trung tâm thái dương.

Tuổi khởi bệnh thường từ 3-6 tuổi. Lâm sàng là các cơn động kinh với biểu hiện thần kinh thực vật, chủ yếu là ói, các triệu chứng khác như lệch mắt sang một bên. Hai phần ba cơn xảy ra vào ban đêm. Trong trường hợp điển hình thì trẻ tỉnh trong cơn và có thể nói. Trẻ nhìn xanh xao trong cơn. Các triệu chứng khác là ngưng ngôn ngữ, co

thất nửa mặt, ảo thị, các vận động miệng-hầu-thanh quản, chảy nước dãi một bên, giật mi mắt, giật cơ, rung giật nhãn cầu và các vận động tự động. Các cơn động kinh thường kết thúc với co giật nửa người tiến triển kiểu Jackson hay co giật toàn thể. Ngất trong cơn là triệu chứng quan trọng của hội chứng này và gặp trong một phần năm các trường hợp.

Gần một nửa trường hợp, các cơn động kinh kéo dài hơn 30 phút và lên đến 7 giờ (trung bình 2 giờ) tạo nên trạng thái động kinh loại thần kinh thực vật. Sau cơn đa số bệnh nhân sẽ bình thường sau khi ngủ, thậm chí trong những trường hợp trạng thái động kinh. Không có di chứng về thần kinh hay tâm thần nào được ghi nhận.

Hình ảnh học chẩn đoán : bình thường ngay cả với MRI độ phân giải cao. Thủ thuật chẩn đoán cần thiết nhất là điện não đồ. Hai phần ba bệnh nhân có các sóng gai ở vùng chẩm và thường kèm với các sóng gai ngoài vùng chẩm. Một phần ba không bao giờ thấy sóng gai vùng chẩm. Điện não đồ thường ghi nhận các ổ động kinh di chuyển vị trí, nhiều ổ và lan rộng theo tuổi hơn là chỉ khu trú một chỗ.

Nguyên nhân : không rõ nguyên nhân di truyền.

Tiên lượng : đa số là tốt bất kể biểu hiện điện não đồ.

Điều trị : không điều trị nếu bệnh nhân có một hay vài cơn ngắn. Đối với các cơn tái phát có thể dùng carbamazepine. Các cơn kéo dài là điều trị cấp cứu nội khoa : dùng diazepam trực tràng khi bệnh nhân lên cơn ở nhà.

Hội chứng động kinh thùy chẩm ở trẻ em loại Gastaut (khởi phát muộn) ^(30,40)

Hội chứng được phân loại trong nhóm *hội chứng động kinh cục bộ vô căn* trong phân loại năm 1989.

Tuổi khởi bệnh trung bình khoảng 8 tuổi. Biểu hiện lâm sàng chủ yếu là ảo thị cơ bản và mù, thường kèm theo migraine, bệnh nhân cũng có các cơn động kinh cục bộ phức tạp trong ngày.

Tiên lượng : tốt, thường khởi bệnh sau 2-4 năm.

Điều trị : carbamazepine.

Hội chứng động kinh thùy chẩm vô căn nhạy cảm với kích thích thị giác ⁽⁴⁰⁾

Đây là hội chứng mới nằm trong nhóm *hội chứng động kinh phản xạ* khởi phát liên quan đến tuổi. Tuy nhiên, các cơn động kinh thùy chẩm nhạy cảm với kích thích thị giác có thể khởi phát ở người lớn.

Các hội chứng động kinh toàn thể vô căn ⁽⁴⁰⁾

Theo hệ thống phân loại được đề nghị mới đây của HHQTCĐK thì có các hội chứng sau nằm trong nhóm này :

- Hội chứng động kinh giật cơ lạnh tính ở trẻ nhũ nhi
- Hội chứng động kinh với các cơn giật cơ-mắt thẳng bằng tư thế
- Động kinh vắng ý thức ở trẻ nhỏ
- Động kinh với các cơn vắng ý thức giật cơ

- Các hội chứng động kinh toàn thể vô căn với các loại khác nhau
- Động kinh vắng ý thức ở thiếu niên
- Động kinh giật cơ ở thiếu niên
- Động kinh với chỉ các cơn co cứng-co giật toàn thể
- Các hội chứng động kinh toàn thể với các cơn động kinh tăng thêm do sốt

Có hai trường phái trong phân loại các hội chứng này : trường phái thứ nhất cho là các hội chứng này là một bệnh, trường phái thứ hai cho là các hội chứng này bao gồm nhiều hội chứng khác nhau. Bằng chứng hiện tại cũng không cho thấy trường phái nào là đúng hơn. Đối với trường phái thứ nhất thì việc thực hành sẽ dễ dàng và thuận tiện hơn, tuy nhiên lại không khuyến khích các nghiên cứu sâu hơn trong các lĩnh vực di truyền, chẩn đoán, điều trị và tiên lượng. Ngược lại, trong trường phái thứ hai thì thúc đẩy tốt việc nghiên cứu, tuy nhiên tốn kém hơn nhiều.

Các hội chứng này đa số khởi bệnh ở tuổi thiếu niên, tuy nhiên có thể gặp ở trẻ nhỏ, hay thỉnh thoảng ở người lớn. Nếu chỉ nhìn sơ qua, thì các hội chứng này với biểu hiện điện-lâm sàng tương tự nhau. Ví dụ như hội chứng động kinh giật cơ ở thiếu niên và hội chứng động kinh vắng ý thức ở thiếu niên cả hai biểu hiện với các cơn vắng ý thức, giật cơ và co cứng-co giật toàn thể. Tuy nhiên, các cơn vắng ý thức nặng là loại cơn chính và gây ảnh hưởng nhiều nhất trong hội chứng động kinh vắng ý thức ở thiếu niên, các cơn giật cơ có thể không xảy ra hay không thường xuyên. Ngược lại, các cơn giật cơ khi thức là biểu hiện chính của hội chứng động kinh giật cơ ở thiếu niên, các cơn vắng ý thức thì nhẹ và chỉ gặp trong khoảng một phần ba các trường hợp.

Hội chứng động kinh với các cơn giật cơ-mất thăng bằng tư thế (hội chứng Doose) (21,35,36,40)

Trong phân loại năm 1989, hội chứng này nằm trong nhóm *hội chứng động kinh toàn thể có nguyên nhân ẩn hay triệu chứng*, tuy nhiên trong phân loại 2001 thì nó nằm trong nhóm *hội chứng động kinh toàn thể vô căn*.

Cơn mất thăng bằng (astatic) không đồng nghĩa với cơn mất trương lực (atonic). Cơn astatic là mất tư thế đứng thẳng do cơ chế mất trương lực, giật cơ hay co cứng. Cơn atonic là mất hay giảm đột ngột trương lực cơ mà không có triệu chứng giật cơ hay co cứng trước đó, cơn có thể liên quan đến đầu, thân, hàm hay cơ tứ chi.

Tuổi khởi bệnh từ 7 tháng-6 tuổi. Hội chứng này được đặc trưng bởi các đặc điểm sau : ưu thế về di truyền ; đa số phát triển bình thường và không có thiếu sót thần kinh trước khi khởi bệnh, các cơn động kinh gồm các cơn giật cơ toàn thể, cơn mất thăng bằng tư thế, hay cơn giật cơ mất thăng bằng tư thế, các cơn vắng ý thức ngắn, các cơn co cứng-co giật toàn thể ; điện não đồ cho thấy bất thường loại toàn thể.

MRI não bình thường. Tiên lượng một số trường hợp thì tốt, một số có tiên lượng kém. Sự phân biệt giữa nhóm có biểu hiện giật cơ và nhóm mất trương lực cơ không có ý nghĩa tiên lượng bệnh.

Điều trị : sodium valproate hiệu quả trong các cơn giật cơ, mất trương lực và vắng ý thức. Trong các trường hợp kháng trị có thể thêm lamotrigine liều thấp. Topiramate

có thể làm giảm cơn ngã và cơn co cứng-co giật toàn thể. Levetiracetam có thể được dùng do phổ tác dụng rộng. Chống chỉ định dùng carbamazepine, phenytoin và vigabatrin.

Hội chứng động kinh vắng ý thức ở trẻ em ^(31,40)

Không thay đổi so với phân loại trước đây.

Tuổi khởi bệnh cao nhất là 5-6 tuổi. Lâm sàng nổi bật là các cơn vắng ý thức điển hình. Các cơn này thường nặng và nhiều. Cơn bị khởi phát do kích thích ánh sáng. Thường không gặp loại cơn khác kèm theo.

Tình trạng thần kinh và phát triển bình thường. Điện não đặc trưng với phức hợp gai-sóng 3 chu kỳ/giây. Cơ chế được giả định hiện nay là ổ động kinh ở vỏ não và toàn thể hóa nhanh chóng qua hệ thống võ-đôi thị. Tiên lượng tốt. Điều trị với đơn trị liệu sodium valproate, ethosuximide hay lamotrigine. Trong những trường hợp kháng trị có thể dùng phối hợp các thuốc với nhau.

Hội chứng động kinh với các cơn vắng ý thức giật cơ ^(7,40)

Hội chứng này trước đây được phân loại trong nhóm *hội chứng động kinh toàn thể có nguyên nhân ẩn hay triệu chứng*. Hệ thống chẩn đoán mới xếp chúng vào nhóm *hội chứng động kinh toàn thể vô căn*. Tuy nhiên, với các cơn động kinh vắng ý thức giật cơ thì chỉ dưới một phần ba các trường hợp là loại vô căn, còn lại là những trường hợp triệu chứng hay có lẽ triệu chứng.

Biểu hiện chính là các cơn vắng ý thức giật cơ. Bệnh nhân với triệu chứng suy giảm ý thức và giật cơ có nhịp ở vai, tay và chân với co cứng cùng lúc. Không có giật cơ mi mắt nhưng thường có giật cơ quanh miệng. Cơn khoảng 8-60 giây và có nhiều cơn trong ngày. Hai phần ba trường hợp có thêm các cơn co cứng-co giật toàn thể hay mất trương lực cơ. Các cơn thêm này thường cho thấy tiên lượng kém.

Điện não đồ là phức hợp gai-sóng hai bên, đồng bộ, cân xứng có chu kỳ 3 Hz tương tự như cơn vắng ý thức điển hình và có liên quan chặt chẽ với giật cơ được ghi nhận cùng lúc trên điện cơ.

Tiên lượng tùy thuộc vào có cơn co cứng-co giật toàn thể hay không. Điều trị sớm có thể ngừa được tình trạng suy giảm ý thức. Điều trị thường cần dùng sodium valproate liều cao và thường kết hợp với ethosuximide hay lamotrigine.

Hội chứng động kinh vắng ý thức ở trẻ thiếu niên ⁽⁴⁰⁾

Phân loại năm 1989 đã định nghĩa hội chứng này qua tần số cơn vắng ý thức ít hơn và tuổi nhỏ hơn so với hội chứng động kinh vắng ý thức ở trẻ nhỏ. Tuy nhiên các đặc điểm này không đủ để chẩn đoán. Gần đây nhờ những tiến bộ trong chẩn đoán nên hội chứng này được xác định tốt hơn.

Đây là một hội chứng của hội chứng động kinh toàn thể vô căn với biểu hiện chính là các cơn vắng ý thức điển hình, nặng, gần như tất cả bệnh nhân có các cơn co cứng-co giật toàn thể (80%) và một phần năm bị các cơn giật cơ rải rác. Tuổi khởi bệnh từ 9-

13. Các cơn co cứng-co giật toàn thể và các cơn giật cơ thường xuất hiện sau khi khởi bệnh các cơn vắng ý thức từ 1-10 năm.

Tiên lượng : đây là rối loạn suốt đời.

Điều trị : điều trị không được ngưng thuốc vì chắc chắn sẽ làm tái phát cơn. Thuốc chọn lựa là sodium valproate. Có thể phối hợp với ethosuximide hay lamotrigine nếu kháng trị.

Hội chứng động kinh giật cơ ở trẻ thiếu niên ^(32,40,42,53)

Không thay đổi so với phân loại trước đây.

Biểu hiện lâm sàng bằng tam chứng :

- Các cơn giật cơ khi thức là loại cơn động kinh nổi bật và đặc trưng nhất của hội chứng
- Các cơn co cứng-co giật gần như ở tất cả bệnh nhân
- Các cơn vắng ý thức điển hình trên một phần ba bệnh nhân

Chẩn đoán chính xác tùy thuộc vào bệnh sử. Điện não chỉ là phương tiện hỗ trợ. Bệnh có liên quan đến di truyền và thường là phức tạp và đa yếu tố. Điều trị hiệu quả nhất là sodium valproate. Phenobarbitone cũng rất hiệu quả như đơn trị liệu. Thuốc mới như lamotrigine và topiramate cũng hiệu quả trong đơn hay đa trị liệu. Chống chỉ định dùng vigabatrin, tiagabine và carbamazepine.

Hội chứng động kinh toàn thể với chỉ các cơn động kinh co cứng-co giật toàn thể ⁽⁴⁰⁾

Hội chứng này mới được đề cập trong hệ thống phân loại mới được đề nghị bởi HHQTCĐK và kết hợp với hội chứng động kinh với các cơn động kinh co cứng-co giật toàn thể khi thức mà trước đây được biết như là một hội chứng riêng biệt trong phân loại năm 1989.

Tuổi khởi bệnh cao nhất là 16-17 tuổi. Về mặt lâm sàng thực tế khó xác định là bệnh nhân chỉ có các cơn động kinh co cứng-co giật toàn thể vì một số cơn khác thường biểu hiện kín đáo và khó nhận biết nếu không hỏi bệnh sử kỹ hay khảo sát video-EEG.

Tiên lượng : hội chứng này kéo dài suốt đời và dễ tái phát khi ngưng thuốc. Điều trị chọn lựa hàng đầu là sodium valproate hay lamotrigine. Tránh các yếu tố thúc đẩy như mất ngủ hay uống rượu cũng giúp làm giảm tần số cơn động kinh.

Hội chứng động kinh toàn thể với các cơn động kinh tăng thêm do sốt ^(2,26,40)

Hội chứng này không có trong phân loại 1989 vì nó mới chỉ được phát hiện gần đây và hiện vẫn đang được nghiên cứu.

Hội chứng này là hội chứng động kinh có tính gia đình đặc biệt. Thuật ngữ « các cơn động kinh do sốt tăng thêm » (febrile seizures plus) bao gồm khởi phát nhiều cơn động kinh do sốt ở trẻ em mà không như cơn giật do sốt điển hình, tiếp tục xuất hiện sau 6 tuổi và cũng thường có các cơn động kinh không do sốt. Các cơn động kinh do sốt thường khởi khi trẻ lớn hơn (khoảng 11 tuổi). Các cơn động kinh do sốt bắt đầu sớm

hơn (trung bình 1 tuổi), chúng thường nhiều và tiếp tục khi trẻ lớn hơn 6 tuổi. Một số báo cáo gần đây cho rằng hội chứng này có bệnh sinh động kinh với khởi phát cục bộ.

Có hai gen liên quan đến hội chứng này : GEFS1 ở nhiễm sắc thể 19q và GEFS2 ở nhiễm sắc thể 2q.

Các hội chứng khác của hội chứng động kinh toàn thể vô căn đang được nghiên cứu ⁽⁴⁰⁾

- Hội chứng động kinh toàn thể vô căn với các cơn vắng ý thức ở trẻ rất nhỏ
- Hội chứng giật cơ quanh miệng với các cơn vắng ý thức
- Hội chứng động kinh toàn thể vô căn với các cơn vắng ý thức mơ hồ
- Hội chứng Jeavons (giật cơ mi mắt với các cơn vắng ý thức)

Các hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình (di truyền trội nhiễm sắc thể thường)

Những tiến bộ gần đây liên quan đến lâm sàng, di truyền và phân tử đã giúp hiểu biết nhiều hội chứng động kinh, đặc biệt là các hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình. Nghiên cứu một số gia đình nhận thấy tỉ lệ động kinh tăng hơn những gia đình khác sau khi loại trừ yếu tố môi trường. Các gen nhạy cảm đã được định vị và trong một vài trường hợp đã được xác định. Gần như tất cả các gen được phát hiện ngày nay liên quan đến tiểu đơn vị kênh ion, hoặc là loại cổng gắn kết hoặc là cổng điện thế, điều đó cũng cho thấy là các hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình là loại bệnh thuộc nhóm bệnh kênh (channelopathies). Hội chứng động kinh thùy thái dương ngoài di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường là hội chứng đầu tiên trong nhóm này được phát hiện.

Trong hệ thống phân loại cũ không nói đến nhóm hội chứng này, tuy nhiên trong hệ thống phân loại mới thì các hội chứng sau đây được đưa vào :

- Các cơn động kinh ở trẻ sơ sinh có tính gia đình lành tính
- Các cơn động kinh ở trẻ nhũ nhi có tính gia đình lành tính
- Hội chứng động kinh thùy trán về đêm di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường
- Hội chứng động kinh thùy thái dương có tính gia đình
- Hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình với các ổ động kinh khác nhau

Hội chứng động kinh thùy trán về đêm di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường ⁽⁴⁰⁾

Trong hệ thống phân loại cũ không nói đến hội chứng này.

Tuổi khởi bệnh từ 7-12. Lâm sàng là các cụm cơn vận động ngắn (20-50 giây) về đêm, gần như mỗi đêm với các đặc điểm tăng động/rối loạn trương lực hay co cứng. Các cơn khởi phát đột ngột và chấm dứt đột ngột mà không có trạng thái sau cơn. Hai phần ba có tiền triệu cảm giác, tâm thần, thần kinh thực vật không đặc hiệu. Ý thức thường được bảo tồn trong cơn. Hai phần ba có cơn toàn thể hóa thứ phát.

Nguyên nhân : có bằng chứng liên quan đến nhiễm sắc thể 20q và 15q.

Hình ảnh học não bình thường. Điện não đồ thường bình thường.

Tiên lượng : cơn suốt đời. Một số có các cơn kháng trị.

Điều trị : carbamazepine hiệu quả trong hai phần ba bệnh nhân. Phenytoin cũng có thể có hiệu quả. Thuốc phối hợp thêm có thể là clonazepam, clobazam. Các thuốc mới cũng có thể có hiệu quả.

Hội chứng động kinh thùy thái dương có tính gia đình ^(10,25,40)

Trong hệ thống phân loại cũ không nói đến hội chứng này. Bệnh có dạng hội chứng động kinh thùy thái dương trong và ngoài.

Khởi bệnh thường ở tuổi thiếu niên. Các cơn động kinh thường nhẹ, đa số là cơn cục bộ đơn giản. Biểu hiện chính trong cơn là các triệu chứng tâm thần như déjà vu, ảo tưởng hay ảo giác, lo sợ, hoảng loạn. Cơn toàn thể hóa chỉ gặp trong một phần ba trường hợp. Bệnh nhân bình thường về mặt thần kinh và tâm thần.

MRI não bình thường. Trong hội chứng động kinh thùy thái dương có tính gia đình thì 70% có teo hồi hải mã mà cơ chế được nghĩ có thể do gien gây ra hội chứng động kinh vừa gây biểu hiện lâm sàng vừa làm teo hồi hải mã. PET ngoài cơn có thể thấy giảm chuyển hóa thùy thái dương một bên. Điện não đồ ngoài cơn thường bình thường hay có thể có sóng chậm nhẹ, sóng nhọn rải rác ở vùng thái dương và thường là một bên. Tiên lượng : tốt.

Điều trị : dễ kiểm soát cơn bằng carbamazepine hay phenytoin.

Hội chứng động kinh cục bộ có tính gia đình với các ổ động kinh khác nhau ^(8,40)

Đây là một hội chứng mới và đang được nghiên cứu.

Tuổi trung bình khởi phát là 13. Các cơn động kinh thường về đêm. Độ nặng và triệu chứng của cơn thay đổi tùy theo các thành viên trong gia đình. Các cơn có thể từ các thùy thái dương, trán, trung tâm-đỉnh hay chẩm. Mỗi bệnh nhân có một mẫu điện-lâm sàng riêng biệt theo vị trí ổ động kinh.

Hình ảnh học thường bình thường. Nguyên nhân có liên quan đến nhiễm sắc thể 22q. Tiên lượng tốt. Điều trị : carbamazepine, phenytoin, sodium valproate.

Các hội chứng di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường vẫn chưa được công nhận ⁽⁴⁰⁾

- Hội chứng động kinh thùy thái dương ngoài di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường mà cùng bệnh như hội chứng động kinh cục bộ di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường với các triệu chứng thính giác.
- Hội chứng động kinh vùng Rolando di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường và mất thực dụng ngôn ngữ
- Hội chứng động kinh cục bộ với các sóng gai quanh vùng trung tâm và bằng chứng liên quan đến nhiễm sắc thể 4p15.

Các hội chứng động kinh cục bộ triệu chứng và có lẽ là triệu chứng ⁽⁴⁰⁾

Các hội chứng sau được mô tả trong hệ thống phân loại mới :

- Các hội chứng động kinh hệ viền
- Hội chứng động kinh thùy thái dương trong với xơ chai hồi hải mã
- Hội chứng động kinh thùy thái dương trong được xác định với các nguyên nhân đặc hiệu
- Các loại khác được xác định theo vị trí và nguyên nhân
- Các hội chứng động kinh vỏ não mới
- Hội chứng Rasmussen
- Hội chứng co giật nửa người-liệt nửa người
- Các loại khác được xác định theo vị trí và nguyên nhân
- Các cơn động kinh cục bộ di chuyển ở trẻ nhỏ

Nhờ những tiến bộ gần đây qua những các trường hợp phẫu thuật, hình ảnh học, di truyền nên đã xác định nhóm hội chứng này với các hội chứng động kinh cục bộ vô căn và việc điều trị dựa chủ yếu vào nguyên nhân hơn là vào vị trí.

Hội chứng động kinh thùy thái dương trong với xơ chai hồi hải mã ^(10,23,40)

Hội chứng này được nhận biết nhiều trong những năm gần đây nhờ vào các trường hợp phẫu thuật động kinh các trường hợp kháng trị nội khoa. Hội chứng này là hội chứng động kinh cục bộ thường nhất và nó chiếm khoảng 65% hội chứng động kinh thùy thái dương trong.

Tuổi khởi bệnh được ghi nhận ở ba đỉnh: 5,5; 15,3 và 26,7. Bệnh có liên quan với co giật do sốt. Những trường hợp khởi phát ở thiếu niên thì có tiền căn gia đình thường hơn và co giật do sốt thường hơn nhóm khởi phát ở tuổi nhỏ. Lâm sàng bệnh nhân thường có các cơn co giật phức tạp do sốt trước khi khởi phát các cơn động kinh không do sốt. Bệnh thường khởi phát bằng các cơn động kinh cục bộ đơn giản (tiền triệu), sau đó là các cơn cục bộ phức tạp hay toàn thể hóa. Các triệu chứng khó chịu vùng thượng vị, lo sợ, vận động tự động miệng-tiêu hóa là các triệu chứng trong cơn thường gặp nhất.

Điện não đồ : một nửa trường hợp là bình thường khi làm điện não đồ thường qui. Một phần ba có thể thấy các sóng gai hay sóng nhọn và sóng chậm ở vùng thái dương trước. MRI độ phân giải cao là phương tiện chẩn đoán tốt nhất, cho thấy hồi hải mã bị teo một bên hay hai bên trong hai phần ba trường hợp. Một số giả thuyết bệnh sinh cho là hậu quả của co giật do sốt, tuy nhiên các nghiên cứu gần đây nhận thấy co giật do sốt có lẽ cũng do tương tác giữa các yếu tố di truyền và môi trường.

Điều trị nội khoa hiệu quả trong 80% trường hợp. Nếu điều trị với một hay hai thuốc chống động kinh chính thất bại thì khả năng điều trị nội khoa rất kém, và các trường hợp này cần được điều trị phẫu thuật.

Hội chứng động kinh thùy thái dương trong được xác định với các nguyên nhân đặc hiệu ⁽⁴⁰⁾

Triệu chứng học cơn động kinh tương tự như nhau của hội chứng động kinh thùy thái dương trong bất kể nguyên nhân là xơ chai hồi hải mã hay nguyên nhân khác. MRI giúp chẩn đoán xác định nguyên nhân.

Nguyên nhân có thể là : các u lành hay ác, dị dạng mạch máu, bất thường phát triển, siêu vi hay nhiễm trùng khác, bệnh mạch máu não.

Hội chứng động kinh thùy thái dương ngoài ⁽⁴⁰⁾

Các cơn động kinh đơn giản được đặc trưng bởi ảo giác hay ảo tưởng thị giác, hiện tượng tiền đình, ảo giác trạng thái giấc mơ. Rối loạn ngôn ngữ có thể xảy ra nếu ổ động kinh ở bán cầu ưu thế. Các triệu chứng vận động trong cơn bao gồm co giật cơ mặt, nhãn mắt, vận động tự động ngón tay và bàn tay, tư thế rối loạn trương lực của chi trên, bồn chồn, vận động tự động của cẳng chân, phát âm không rõ. Xoay toàn cơ thể cũng thường gặp và có giá trị phân biệt với hội chứng thùy thái dương trong.

Các triệu chứng này có thể tiến triển thành các cơn cục bộ phức tạp nếu lan đến hồi thái dương trong hay lan ra ngoài thùy thái dương. Suy giảm ý thức thì không nổi bật như hội chứng động kinh thùy thái dương trong.

Nguyên nhân tương tự hội chứng động kinh thùy thái dương trong được xác định với các nguyên nhân đặc hiệu.

Hội chứng Rasmussen ⁽⁴⁰⁾

Phân loại năm 1989 gọi là hội chứng Kozhevnikov, tuy nhiên trong phân loại 2001 thì gọi là hội chứng Rasmussen. Trong phân loại cơn động kinh năm 2001 thì các cơn động kinh trong hội chứng này được gọi là động kinh cục bộ liên tục của Kozhevnikov.

Hội chứng này thì nặng, đặc trưng bởi các cơn động kinh cục bộ chủ yếu là vận động, kháng trị, trạng thái động kinh cục bộ liên tục và suy giảm tâm thần kinh tiến triển với liệt nửa người và thiếu sót tâm thần. Tuổi khởi bệnh từ 1-10, cao nhất là 5-6 tuổi. Trẻ thường là bình thường trước khi khởi phát động kinh. Liệt nửa người đầu tiên là tạm thời sau cơn nhưng từ từ trở nên vĩnh viễn.

Điều trị : thường không hiệu quả.

Các hội chứng động kinh khác tùy theo vị trí : thùy trán, thùy đỉnh và thùy chẩm ⁽⁴⁰⁾

Tương tự như trong phân loại cũ.

Hội chứng động kinh vùng hạ đồi ^(3,5,33,40)

Hội chứng này hiếm gặp do hamartoma ở vùng hạ đồi, đặc trưng bởi các cơn động kinh cười (gelastic seizures). Tuổi khởi bệnh cao nhất là 2-3 tuổi. Cười là biểu hiện nổi bật, bệnh nhân có thể cười thắm với diễn tả nét mặt hay là cười to. Không có thành phần cảm xúc vui vẻ hay sáng khoái liên quan đến cười. Cơn thường ngắn khoảng 10-30 giây, khởi phát và chấm dứt đột ngột. Bệnh nhân có thể biết cơn sắp xảy ra nhưng không thể ngăn nó lại. Một nửa trường hợp cơn cười kèm với suy giảm ý thức. Bệnh nhân có thể có các cơn động kinh khác. Một số bệnh nhân có biểu hiện rối loạn nội tiết

như dậy thì sớm. Đối với người lớn bị hamartoma vùng hạ đồi thì cơn cưỡi không phải là biểu hiện nổi bật nhất, động kinh thì nhẹ hơn và bệnh nhân thường có chức năng bình thường.

Nguyên nhân : do hamartoma, một nốt như u được hình thành trong quá trình phát triển, vị trí thường ở củ xám và thể vú.

Điện não thường không cung cấp thông tin. Chẩn đoán chính xác dựa vào MRI.

Điều trị thuốc chống động kinh thường không hiệu quả. Một số báo cáo ghi nhận hiệu quả với gonadotropin-releasing hormone. Điều trị hiệu quả là phẫu thuật dù rằng vị trí này thì tương đối khó.

Các hội chứng động kinh phản xạ⁽⁴⁰⁾

Các hội chứng này trong phân loại 1989 được xếp vào nhóm hội chứng động kinh đặc biệt, tuy nhiên trong phân loại 2001 thì chúng được xếp riêng. Ngoài ra, có sự thay đổi về thành phần của chúng như hội chứng động kinh nguyên phát do đọc trước đây được xếp vào nhóm hội chứng động kinh cục bộ vô căn thì nay được xếp vào nhóm hội chứng động kinh phản xạ. Trong phân loại 2001, hội chứng mới như hội chứng động kinh thùy chẩm vô căn nhạy cảm với kích thích thị giác cũng đã được đưa vào trong hội chứng động kinh phản xạ.

Hội chứng động kinh thùy chẩm vô căn nhạy cảm với kích thích thị giác⁽⁴⁰⁾

Hội chứng này có ba nhóm tùy thuộc vào độ nặng của chúng :

Những bệnh nhân với ngưỡng sinh động kinh thấp ở thùy chẩm đối với kích thích ánh sáng từng hồi mà biểu hiện với chỉ các cơn động kinh khi tiếp xúc nhiều với kích thích có hại. Những cơn này không yêu cầu chẩn đoán động kinh.

Những bệnh nhân với tính sinh động kinh vô căn ở thùy chẩm mà có thể là dạng đa số của hội chứng động kinh thùy chẩm vô căn nhạy cảm với kích thích thị giác. Bệnh nhân thường là trẻ em có các cơn động kinh thùy chẩm do kích thích ánh sáng của môi trường bên ngoài.

Những bệnh nhân, thường là trẻ em, với các hội chứng động kinh cục bộ hay toàn thể vô căn mà có hội chứng động kinh thùy chẩm vô căn nhạy cảm với kích thích thị giác.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- 1) Bernardina BD, Fontana E, Darra F. Myoclonic status in non-progressive encephalopathies. www.epilepsy.org/ctf/myoclon_stat_nonpro_enceph.html
- 2) Bonanni P, Malcarne M, Moro F, Veggiotti P, Buti D, Ferrari AR, Parrini E, Mei D, Volzone A, Zara F, Heron SE, Bordo L, Marini C, Guerrini R (2004). Generalized epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+): clinical spectrum in seven Italian families unrelated to SCN1A, SCN1B, and GABRG2 gene mutations. *Epilepsia*.;45(2):149-58.

- 3) Boudreau EA, Liow K, Frattali CM, Wiggs E, Turner JT, Feuillan P, Sato S, Patsalides A, Patronas N, Biesecker LG, Theodore WH (2005). Hypothalamic hamartomas and seizures: distinct natural history of isolated and Pallister-Hall syndrome cases. *Epilepsia.*;46(1):42-7.
- 4) Bourgeois BF, Landau WM (2004). Landau-Kleffner syndrome and temporal cortical volume reduction: cause or effect? *Neurology.* 12;63(7):1152-3.
- 5) Brandberg G, Raininko R, Eeg-Olofsson O (2004). Hypothalamic hamartoma with gelastic seizures in Swedish children and adolescents. *Eur J Paediatr Neurol.*;8(1):35-44.
- 6) Buoni S, Di Bartolo RM, Molinelli M, Palmeri S, Zannolli R (2003). Atypical BECTS and homocystinuria. *Neurology.* 28;61(8):1129-31.
- 7) Bureau M, Tassinari CA (2005). Epilepsy with myoclonic absences. *Brain Dev.*;27(3):178-84.
- 8) Callenbach PM, van den Maagdenberg AM, Hottenga JJ, van den Boogerd EH, de Coo RF, Lindhout D, Frants RR, Sandkuijl LA, Brouwer OF (2003). Familial partial epilepsy with variable foci in a Dutch family: clinical characteristics and confirmation of linkage to chromosome 22q. *Epilepsia.*;44(10):1298-305.
- 9) Caraballo R, Cersosimo R, Medina C, Fejerman N (2000). Panayiotopoulos-type benign childhood occipital epilepsy: A prospective study. *Neurology*;55:1096-1100.
- 10) Cendes F (2004). Febrile seizures and mesial temporal sclerosis. *Curr Opin Neurol.*;17(2):161-4.
- 11) Ceulemans BP, Claes LR, Lagae LG (2004). Clinical correlations of mutations in the SCN1A gene: from febrile seizures to severe myoclonic epilepsy in infancy. *Pediatr Neurol.*;30(4):236-43.
- 12) Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy (1989). Proposal for a revised classification of the epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia*;30:389-399.
- 13) De Los Reyes EC, Sharp GB, Williams JP, Hale SE (2004). Levetiracetam in the treatment of Lennox-Gastaut syndrome. *Pediatr Neurol.*;30(4):254-6.
- 14) Dravet C, Bureau M. Benign myoclonic epilepsy in infancy. www.ilae-epilepsy.org/Visitors/Centre/ctf/benign_myoclonic_infant.cfm
- 15) Dulac O. Migrating Partial Epilepsy in Infancy. www.ilae-epilepsy.org/Visitors/Centre/ctf/migrating_partial_infant.cfm
- 16) Engel, Jr (2003). Bringing epilepsy out of the shadows. *Neurology*;60:1412.
- 17) Engel, Jr (2001). A proposed diagnostic scheme for people with epileptic seizures and with epilepsy: report of the ILAE Task Force on Classification and Terminology. *Epilepsia.*;42(6):796-803.
- 18) Everitt AD, Sander JWAS (1999). Classification of the Epilepsies: Time for a Change? *Eur Neurol*;42:1-10.

- 19) Fong G.C.Y et al (2003). A prevalence study of epilepsy in Hong Kong. *Hong Kong Med J*;9(4): 252-257.
- 20) Gelisse P, Corda D, Raybaud C, Dravet C, Bureau M, Genton P (2003). Abnormal neuroimaging in patients with benign epilepsy with centrotemporal spikes. *Epilepsia*.;44(3):372-8.
- 21) Guerrini R, Aicardi J (2003). Epileptic encephalopathies with myoclonic seizures in infants and children (severe myoclonic epilepsy and myoclonic-astatic epilepsy). *J Clin Neurophysiol*.;20(6):449-61.
- 22) Guzzetta F, Battaglia D, Veredice C, Donvito V, Pane M, Lettori D, Chiricozzi F, Chieffo D, Tartaglione T, Dravet C (2005). Early Thalamic Injury Associated with Epilepsy and Continuous Spike-Wave during Slow Sleep. *Epilepsia*.;46(6):889-900.
- 23) Janszky J, Janszky I, Ebner A (2004). Age at onset in mesial temporal lobe epilepsy with a history of febrile seizures. *Neurology*. 12;63(7):1296-8.
- 24) Kanazawa O (2001). Refractory grand mal seizures with onset during infancy including severe myoclonic epilepsy in infancy. *Brain Dev*.;23(7):749-56.
- 25) Kobayashi E, D'Agostino MD, Lopes-Cendes I, Berkovic SF, Li ML, Andermann E, Andermann F, Cendes F (2003). Hippocampal atrophy and T2-weighted signal changes in familial mesial temporal lobe epilepsy. *Neurology*. 11;60(3):405-9.
- 26) Kobayashi K, Ohtsuka Y, Ohmori I, Nishio Y, Fujiwara M, Ito M, Oka E (2004). Clinical and electroencephalographic characteristics of children with febrile seizures plus. *Brain Dev*.;26(4):262-8.
- 27) Lada C, Skiadas K, Theodorou V, Loli N, Covanis A (2003). A study of 43 patients with panayiotopoulos syndrome, a common and benign childhood seizure susceptibility. *Epilepsia*.;44(1):81-8.
- 28) Lux AL, Osborne JP (2004). A proposal for case definitions and outcome measures in studies of infantile spasms and West syndrome: consensus statement of the West Delphi group. *Epilepsia*.;45(11):1416-28.
- 29) Markand ON (2003). Lennox-Gastaut syndrome (childhood epileptic encephalopathy). *J Clin Neurophysiol*.;20(6):426-41.
- 30) Martinovic Z (2001). Clinical correlations of electroencephalographic occipital epileptiform paroxysms in children. *Seizure*.;10(5):379-81.
- 31) Meeren H, van Luijckelaar G, Lopes da Silva F, Coenen A (2005). Evolving concepts on the pathophysiology of absence seizures: the cortical focus theory. *Arch Neurol*.;62(3):371-6.
- 32) Montalenti E, Imperiale D, Rovera A, Bergamasco B, Benna P (2001). Clinical features, EEG findings and diagnostic pitfalls in juvenile myoclonic epilepsy: a series of 63 patients. *J Neurol Sci*. 15;184(1):65-70.

- 33) Mullatti N, Selway R, Nashef L, Elwes R, Honavar M, Chandler C, Morris R, Jarosz J, Buchanan C, Polkey C (2003). The clinical spectrum of epilepsy in children and adults with hypothalamic hamartoma. *Epilepsia*.;44(10):1310-9.
- 34) Nabbout R, Dulac O (2003). Epileptic encephalopathies: a brief overview. *J Clin Neurophysiol*.;20(6):393-7.
- 35) Oguni H, Fukuyama Y, Tanaka T, Hayashi K, Funatsuka M, Sakauchi M, Shirakawa S, Osawa M (2001). Myoclonic-astatic epilepsy of early childhood--clinical and EEG analysis of myoclonic-astatic seizures, and discussions on the nosology of the syndrome. *Brain Dev*.;23(7):757-64.
- 36) Oguni H, Tanaka T, Hayashi K, Funatsuka M, Sakauchi M, Shirakawa S, Osawa M (2002). Treatment and long-term prognosis of myoclonic-astatic epilepsy of early childhood. *Neuropediatrics*.;33(3):122-32.
- 37) Oguni H, Yanagaki S, Hayashi K, Imai K, Funatsuka M, Kishi T, Osawa M (2005). Extremely low-dose ACTH step-up protocol for West syndrome: Maximum therapeutic effect with minimal side effects. *Brain Dev*. 27;1-6.
- 38) Okuyaz C, Aydin K, Gucuyener K, Serdaroglu A (2005). Treatment of electrical status epilepticus during slow-wave sleep with high-dose corticosteroid. *Pediatr Neurol*.;32(1):64-7.
- 39) Ohtsu M, Oguni H, Hayashi K, Funatsuka M, Imai K, Osawa M (2003). EEG in children with early-onset benign occipital seizure susceptibility syndrome: Panayiotopoulos syndrome. *Epilepsia*.;44(3):435-42.
- 40) Panayiotopoulos CP (2002). *A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and their Treatment*. 1st ed, Oxfordshire, Bladon Medical Publishing.
- 41) Pearl PL, Carrazana EJ, Holmes GL (2001). The Landau-Kleffner Syndrome. *Epilepsy Curr*.;1(2):39-45.
- 42) Prasad A, Kuzniecky RI, Knowlton RC, Welty TE, Martin RC, Mendez M, Faught RE (2003). Evolving antiepileptic drug treatment in juvenile myoclonic epilepsy. *Arch Neurol*.;60(8):1100-5.
- 43) Reynolds E.H (2002). Introduction : epilepsy in the world. *Epilepsia*; 43(suppl. 6): 1-3.
- 44) Riikonen R (2005). The latest on infantile spasms. *Curr Opin Neurol*.;18(2):91-5.
- 45) Scantlebury MH, David M, Carmant L (2002). Association between factor V Leiden mutation and the hemiconvulsion, hemiplegia, and epilepsy syndrome: report of two cases. *J Child Neurol*.;17(9):713-7.
- 46) Scheffer IE, Wallace R, Mulley JC, Berkovic SF (2001). Clinical and molecular genetics of myoclonic-astatic epilepsy and severe myoclonic epilepsy in infancy (Dravet syndrome). *Brain Dev*.;23(7):732-5.
- 47) Sinclair DB, Snyder TJ (2005). Corticosteroids for the treatment of Landau-kleffner syndrome and continuous spike-wave discharge during sleep. *Pediatr Neurol*.;32(5):300-6.

- 48) Smith MC, Hoepfner TJ (2003). Epileptic encephalopathy of late childhood: Landau-Kleffner syndrome and the syndrome of continuous spikes and waves during slow-wave sleep. *J Clin Neurophysiol.*;20(6):462-72.
- 49) Takeoka M, Riviello JJ Jr, Duffy FH, Kim F, Kennedy DN, Makris N, Caviness VS Jr, Holmes GL (2004). Bilateral volume reduction of the superior temporal areas in Landau-Kleffner syndrome. *Neurology.* 12;63(7):1289-92.
- 50) Vigevano F. Benign familial and nonfamilial infantile seizures. www.ilae-epilepsy.org/Visitors/Centre/ctf/benign_fam_inf_seiz.cfm
- 51) Vigevano F. Ohtahara syndrome. www.ilae-epilepsy.org/Visitors/Centre/ctf/ohtahara_syndrome.cfm
- 52) Wolf P, Blume WT (1997). International classification of the Epilepsies. In: Engel Jr, Pedley TA (eds). *EPILEPSY: a comprehensive textbook.* Philadelphia, Lippincott-Raven;pp:773-778.
- 53) Zifkin B, Andermann E, Andermann F (2005). Mechanisms, genetics, and pathogenesis of juvenile myoclonic epilepsy. *Curr Opin Neurol.*;18(2):147-53.