

**Konsenzus dokument o kliničkoj praksi**  
**Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X**  
**(eng. Fragile X Clinical and Research Consortium, FXCRC)**

**Epileptični napadi u Fragilnom X sindromu**



Prvo izdanje: jun 2011. god.

Ažurirano: oktobar 2012. god.

Prevedeno na srpski jezik: mart 2021. god.



Ovaj dokument je, uz dozvolu, preveden od strane Društva za Fragilni X – BALKAN, na osnovu dokumenta na engleskom jeziku napisanog i publikovanog od strane američke Nacionalne fondacije za Fragilni X (National Fragile X Foundation).

This document was translated with permission by Fragile X Society – Balkans, from a document written and produced by the National Fragile X Foundation in English.

**ZAHVALNICA:** Dokument je nastao uz podršku Fonda za nauku Republike Srbije, Program DIJASPORA, broj projekta 6431806, PREMEDI-FRAX.

**ACKNOWLEDGMENT:** This document was produced by support of the Science Fund of the Republic of Serbia, Program DIASPORA, Grant No 6431806, PREMEDI-FRAX.



Urednik:

Prof. dr Dragana Protić, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija

Prevod:

Doc. dr Vida Jeremić, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija

Asistent Smiljana Cvjetković, Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu, Srbija

Recenzija:

Dr. Aleksa Pejović, Klinika za neurologiju, Univerzitetski klinički centar Srbije, Beograd, Srbija

Prof. dr Dejan Budimirović, Kenedi Kriger Institut, Džons Hopkins Medicinski fakultet, SAD

## **Epileptični napadi u Fragilnom X sindromu**

Epilepsija je oboljenje koje se odlikuje ponavljanim, spontanim epizodama električnih pražnjenja u neronskim mrežama, koje dovode do poremećaja u domenima svesti, motorike i/ili senzorijsuma. Epilepsija se dijagnostikuje kod oko 15% muškaraca sa Fragilnim X sindromom (FXS). U skladu sa generalno blažim manifestacijama FXS kod osoba ženskog pola, procenjuje se da je učestalost epileptičnih napada svega 6-8%. U većini slučajeva epileptični napadi kod FXS započinju u detinjstvu i prestaju u adolescenciji. Mnoge osobe sa FXS imaju samo jedan epileptični napad koji se nikada ne ponovi.

Osobama sa FXS najčešće se dijagnostikuju fokalni napadi sa ili bez pomućenja svesti. Međutim, bilateralni motorni napadi sa pomućenjem svesti (generalizovani toničko-klonički ili grand mal napadi) se takođe beleže u ovoj populaciji. Pojedini pacijenti imaju obe vrste napada. Fokalni napadi se javljaju često ili primarno tokom spavanja.

Iako je standardni EEG korisna dijagnostička metoda koja usmerava terapijski pristup kod pacijenata sa epilepsijom, patološki nalaz nije uvek prisutan. Mnogi pacijenti sa FXS imaju interiktalni obrazac u vidu centrotemporalnih šiljaka, koji se po pravilu sreće u fokalnoj epilepsiji sa centrotemporalnim šiljcima (ranije zvana benigna rolandička epilepsija). Međutim, EEG pacijenta sa FXS koji nemaju epilepsiju takođe može beležiti ovakve ili druge abnormalnosti. Pacijenti sa FXS koji boluju od epilepsije mogu imati i druge EEG abnormalnosti, ali se dešava i da EEG bude u potpunosti uredan.

Lečenje pacijenata sa FXS i epilepsijom treba započeti nakon drugog spontanog napada, što je uobičajena praksa i za epilepsije drugih etiologija. Kod većine osoba sa FXS i epilepsijom može se postići dobra kontrola napada prvim antiepileptičkim lekom. Iako diskusija o razlozima za i protiv odabira konkretnih antiepileptika prevazilazi okvire ovog teksta, može se reći da okskarbazepin, levetiracetam i lamotrigin predstavljaju lekove prvog terapijskog izbora jer nemaju kognitivnih neželjenih efekata, niti zahtevaju monitoring koncentracija u serumu. Valproična kiselina može biti dobra kod perzistiranja određenih EEG obrazaca i kada postoje konkomitantni problemi sa raspoloženjem, agresijom i regresijom govora; takođe može biti efikasna u slučajevima kada napadi ne reaguju na lekove prvog izbora. Fenobarbiton se generalno izbegava zbog svoje tendencije da pogoršava hiperaktivnost i druge probleme u ponašanju.

Čini se da epileptični napadi u FXS nisu povezani sa nižim kognitivnim funkcionisanjem, ali izgleda da su učestaliji kod osoba kojima je dijagnostikovao autizam. Dodatna istraživanja su potrebna da bi se razjasnili ovi nalazi.

### Česta pitanja i odgovori (P&O):

P: Moj pacijent nema nijedan simptom nalik epileptičnom napadu, ali njegova porodica zahteva da svakako uradimo EEG. Da li je to neophodno?

O: EEG se generalno koristi kako bi dobili podatke koji bi podržali ili umanjili kliničku sumnju. Kao što smo diskutovali iznad, mnoge osobe sa FXS i bez epilepsije imaju upadljive abnormalnosti na EEG-u, dok druge osobe sa napadima i FXS imaju promene neodređenog značaja ili potpuno uredan nalaz. Ukoliko vaš pacijent ima klinički značajne, a neobjašnjive promene u režimu spavanja, slabljenje veština komunikacije, ili dramatičan porast agresivnosti, moglo bi biti prikladno uputiti ga na EEG, iako ovi simptomi nisu tipični za epilepsiju.

P: Učitelj moje pacijentkinje opisuje da ona često „zuri u prostor“ i ne odgovara kada je pozove po imenu. Učitelj mora da je dotakne po ramenu da bi pridobio njenu pažnju. Zurenje traje nekoliko minuta i ne deluje da je povezano sa nekim fokalnim motornim simptomima. Roditelji, koji nisu videli ovakve epizode kod kuće, su čuli o povezanosti FXS i epileptičnih napada i veoma su zabrinuti.

O: Iako su zurenje i epizode odsutnosti prisutne kod gotovo svih đaka, mnogo su češće kod dece sa poremećajem pažnje i hiperaktivnošću (ADHD) i intelektualnim poteškoćama. Mogu se češće javljati u okruženju koje nije stimulirajuće za dete, kao i kada je dete preopterećeno ili umorno. Učiteljev opis napada nije previše zabrinjavajući, jer dete demonstrira reaktivnost u trenutku dodira. Takođe, simptomi kod ovog deteta uslovljeni su okruženjem, dok se epileptični napadi javljaju nezavisno od okruženja.

### Dodatna literatura:

Berry-Kravis E, Raspa M, Loggin-Hester L, Bishop E, Holiday D, Bailey D. Seizures in fragile X syndrome: characteristics and co-morbid diagnoses. *Am J Intellect Dev Disabil* 2010;115:461-72.

[www.epilepsyfoundation.org/](http://www.epilepsyfoundation.org/)

Sajt Američke fondacije za epilepsiju (The Epilepsy Foundation of America) sadrži novosti o epilepsiji i mogućnostima naučnog istraživanja u oblasti epileptologije. Postoje za vaše pacijente i njihove porodice jasno napisana objašnjenja o vrstama napada, lekovima i drugim mogućnostima lečenja. Neki sadržaja na sajtu su prevedeni na španski jezik.

*Seizures and Epilepsy in Childhood: A Guide* (Johns Hopkins Press Health Book)

John M. Freeman MD, Eileen P. G. Vining MD, Diana J. Pillas

Family-friendly book reviewing the medical and psychological issues related to seizures

Autor ovog vodiča je dr Dianne McBrien. Pregledan je i uređen od strane članova Komiteta za kliničku praksu (eng. *Clinical Practices Committee*). Odobren je i predstavlja trenutni konsenzus dokument Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X (eng. *Fragile X Clinical and Research Consortium*, FXCRC).

Finansiranje: Pisanje originalnog dokumenta na engleskom jeziku je omogućeno Ugovorom o saradnji U01DD000231 između Centra za kontrolu i prevenciju bolesti (eng. *Centers for Disease Control and Prevention*) i Asocijacije univerzitetskih centara za invalidnost (eng. *Association of University Centers on Disabilities*, AUCD) i RTOI 2008-999-03 između AUCD-a i W.T. Brown sa podrškom Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X (eng. *Fragile X Clinical and Research Consortium*). Nalazi i zaključci u ovom izveštaju su nalazi autora i ne predstavljaju nužno zvanični stav Centara za kontrolu i prevenciju bolesti.

**Konzorcijuma za lečenje i proučavanje Fragilnog X (eng. *Fragile X Clinical and Research Consortium*, FXCRC)** je osnovan 2006. godine sa ciljem da poboljša pružanje kliničkih usluga porodicama pogođenim bilo kojim poremećajem vezanim sa fragilnim X i razvije istraživačku infrastrukturu za unapređenje razvoja i primene novih i poboljšanih tretmana. Za više informacija posetite [www.fragilex.org](http://www.fragilex.org).

## **DRUŠTVO ZA FRAGILNI X-BALKAN**

**DRUŠTVO ZA FRAGILNI X-BALKAN** je nevladino i neprofitno udruženje, osnovano 2019. godine radi ostvarivanja ciljeva u oblasti medicinske edukacije, naučno-istraživačkog rada i promocije zdravlja u vezi sa Fragilnim X hromozomom. Naši članovi su medicinski profesionalci, ali i osobe sa Fragilnim X hromozomom kao i članovi njihovih porodica iz Srbije i celog regiona.

### **Ciljevi Društva**

- Medicinska edukacija zdravstvenih profesionalaca,
- Medicinska edukacija osoba koje su nosioci Fragilnog X hromozoma,
- Medicinska edukacija članova porodica osoba koje su nosioci Fragilnog X,
- Naučno–istraživački rad u naučnoj oblasti koja je povezana sa Fragilnim X,
- Promocija zdravlja u oblasti poremećaja koji su povezani sa Fragilnim X.

### **Radi ostvarivanja ciljeva, Udruženje:**

- Prikuplja i obrađuje naučnu i stručnu literaturu u oblasti Fragilnog X,
- Organizuje samo ili u zajednici sa drugim organizacijama, stručne skupove, savetovanja, seminare i druge oblike edukacije u oblasti Fragilnog X,
- Objavljuje knjige i druge publikacije o pitanjima koja se odnose na naučno–zdravstvenu oblast koja je povezana sa Fragilnim X u skladu sa zakonom,
- Organizuje edukaciju zdravstvenih profesionalaca, osoba koje su nosioci Fragilnog X i članova njihovih porodica iz oblasti koje su povezane sa Fragilnim X,
- Saraduje sa medicinskim ustanovama (domovi zdravlja, bolnice, klinički centri), univerzitetima, školama, stručnim udruženjima i drugim organizacijama u zemlji i inostranstvu koje se bave Fragilnim X.

Više informacija o Udruženju: [www.fragilexbalkans.org](http://www.fragilexbalkans.org)

<https://www.facebook.com/groups/181159959613528>

[office@fragilexbalkans.org](mailto:office@fragilexbalkans.org)