International League Against Epilepsy

تعريف(ر.د.م.ص) لمتلازمات الصرع المعمم مجهول السبب

: بيان موقف فريق العمل التابع ل(ر.د.م.ص) والمعني بعلم تصنيفات الأمراض والتعريفات

الملخص

في عام 2017 ، وصف تصنيف الرابطة الدولية لمكافحة الصرع) (ر.د.م.ص)" الصرع الجيني المعمم ، والذي يحتوي على الصرع المعمم مجهول السبب (ص.م.م) .الهدف من هذه الورقة هو وصف المتلازمات الأربعة التي تكوّن(ص.م.م) ، وهي صرع الغياب لدى الأطفال، صرع الغياب لدى اليافعين ، صرع الرمع العضلي لدى اليافعين، والنوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة.

نحن نقدم معايير تشخيصية محدثة لمتلازمات (ص.م.م) هذه التي تم تحديدها من خلال رأي إجماع الخبراء لفريق العمل التابع للرابطة الدولية لمكافحة الصرع (ر.د.م.ص) والمعني بعلم تصنيفات الأمراض والتعريفات (2017-2021) وخبراء خارجيين دوليين خارج فريق العمل لدينا. نحن ندمج المعرفة الحالية من التطورات الحديثة في الدراسات الجينية والتصويرية والتخطيط الكهربائي للدماغ ، جنبًا إلى جنب مع المصطلحات الحالية وتصنيف النوبات التشنجية والصرع. المرضى الذين لا يستوفون معايير إحدى هذه المتلازمات ، ولكن لديهم واحدا أو مجموعة من أنواع النوبات المعممة التالية: : نوبات الغياب ، النوبات الرمعية العضلية ، النوبات التوترية - الرمعية ، والنوبات الرمعية العضلية - التوترية – الرمعية، مع وجود أمواج حادة مع أمواج بطيئة و سرعة الأمواج 2.5-5.5موجة/ ثانية فيجب تصنيفهم كمرضى صرع جيني معمم. إن التعرف على متلازمات (ص.م.م) الأربعة كمجموعة خاصة بين الصرع الجيني المعمم مفيد ، لأن لذلك تأثير علاجي و تنبؤي بمسار المرض .

الكلمات الدالة

نوبات غياب ، صرع الغياب لدى الأطفال ، نوبات توترية رمعية معممة،النوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة ، الصرع الوراثي المعمم ، صرع الغياب لدى اليافعين ،

صرع الرمع العضلي لدى اليافعين ، نوبات رمع عضلي

النقاط الرئيسية

- ❖ تشتمل أعراض (ص.م.م) على أربع متلازمات: صرع الغياب لدى الأطفال، صرع الغياب لدى اليافعين ، صرع الرمع العضلي لدى اليافعين، والنوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة.
- ❖ تمتلك (ص.م.م) وراثة متعددة الجينات ، مع أو بدون عوامل بيئية.
- ❖ النمو طبيعي عادة. ومع ذلك ، فإن اضطرابات المزاج ، واضطراب فرط الحركة ونقص الانتباه ، وصعوبات التعلم من الأمراض المصاحبة الشائعة.
- ❖ تشمل أنواع النوبات واحدًا أو مجموعة مما يلي: نوبات الغياب ، النوبات الرمعية العضلية ، النوبات التوترية - الرمعية ، والنوبات الرمعية العضلية - التوترية – الرمعية
- ❖ يُظهر تخطيط كهربية الدماغ(رسم المخ) أمواج حادة مع أمواج بطيئة و سرعة الأمواج 5.5-2.5 موجة/ ثانية ، والتي يمكن تنشيطها عن طريق فرط التنفس أو التحفيز الضوئي.

1 المقدمة

تضمن الصرع المعمم مجهول السبب (ص.م.م) تاريخياً متلازمات صرع الغياب لدى الأطفال، صرع الغياب لدى اليافعين ، صرع الرمع العضلي لدى اليافعين، والنوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة.

اقترح تصنيف الرابطة الدولية لمكافحة الصرع ((ر.د.م.ص)) لعام 2017 استخدام مصطلح "الصرع المعمم الجيني" لمجموعة واسعة من الصرع مع أنواع النوبات المعممة والأمواج الحادة مع الأمواج البطيئة المعممة ، استنادًا إلى المسببات الوراثية المفترضة الناشئة عن دراسات بيانات بحث التوائم و الأسرة. واقترح أنه يمكن حجز مصطلح (ص.م.م) للمتلازمات الأربعة المذكورة أعلاه. تدرك فرقة العمل الخاصة بعلم تصنيفات الأمراض والتعريفات الخاصة بنا أن مجموعة الصرع المعمم الجيني واسعة وتتضمن مجموعة متنوعة من متلازمات الصرع المعممة الجينية الشائعة والنادرة. نقترح أن يتعلق مصطلح(ص.م.م) بمجموعة فرعية متميزة من الصرع المعمم الجيني ، للأسباب التالية:

- هم المتلازمات الأكثر شيوعا داخل الصرع المعمم الجيني.
- لديهم بشكل عام سيطرة جيدة على النوبات.

- لا تتطور إلى اعتلال دماغي صرعي.

•هناك تداخل سريري بين صرع الغياب لدى الأطفال، صرع الغياب لدى اليافعين ، وصرع الرمع العضلي لدى اليافعين وقد تتطور مع تقدم العمرمن متلازمة إلى متلازمة أخرى من متلازمات (ص.م.م)،على سبيل المثال ، صرع الغياب لدى الأطفال يتطور إلى صرع الرمع العضلي لدى اليافعين.

•لديهم نتائج متشابهة في تخطيط كهربية الدماغ (**ت.ك.د**)(رسم المخ) بما في ذلك نشاط الخلفية العادي مع وجود أمواج حادة مع أمواج بطيئة ،و/ أو أمواج حادة متعددة مع أمواج بطيئة وتكون سرعة الأمواج 2.5- 6موجة/ ثانية ، والتي يمكن تنشيطها عن طريق فرط التنفس أو التحفيز الضوئي.

يشير مصطلح (ص.م.م)، إلى السياق التاريخي الذي ظهرت فيه هذه المتلازمات ، بالإضافة إلى الأساس الجيني المفترض بناءً على عقود من البحث الجيني السريري.

توضح الصورة 1 كيف تندرج(ص.م.م)،داخل مجموعة أكبر من الصرع المعمم الجيني .نحن نقر بأن التمييزبين متلازمات(ص.م.م)الأربعة ليس دائمًا أمرا سهلا ، حيث يوجد تداخل سريري بين هذه المتلازمات الأربعة. علاوة على ذلك ، هناك تداخل بين أنواع (ص.م.م)وغير التابعة لـ(ص.م.م) من الصرع المعمم الجيني (الوراثي) (ص.م.ج/و)، كما يتضح من ارتفاع معدلات الإصابة بمتلازمات (ص.م.م)في أقارب الأفراد المصابين بأنواع الصرع الآتية

نوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن، صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة،صرع رمعي ارتخائي، الصرع العضلي الرمعي الطفلي ،والصرع الوراثي مع تشنجات حرارية زائدة1 -6

نحن نقدم معايير تشخيصية محدثة لـ (ص.م.م)،يتم تحديدها من خلال عملية صارمة للحصول على رأي إجماع الخبراء من فرقة العمل التابعة لـ ((ر.د.م.ص)) والمعنية بعلم تصنيفات الأمراض والتعريفات (2017-2021). تفاصيل تتعلق بالمنهجية تم العثور عليها في بحث ويريل وآخرون. تم تحديد معايير لكل متلازمة باستخدام عملية دلفي ، واستطلاع آراء جميع أعضاء فريق العمل و خبراء متلازمات صرع خارجيين معترف بهم. نحن ندمج المعرفة الحالية من التطورات السريعة في الدراسات الجينية والتصويرية و رسم المخ، جنبًا إلى جنب مع المصطلحات والتصنيفات الحالية للنوبات والصرع .8-10

كما يشمل مصطلح (ص.م.ج) متلازمات أخرى خارج (ص.م.م) ، مثل الصرع الرمعي العضلي المصحوب بغيبة و النوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن .تركز هذه الورقة على متلازمات (ص.م.م) الأربعة فقط.

1.1 | الوصف السريري

يقارن ويمايز الجدولان 1 و 2 بين (ص.غ.أ) و(ص.غ.ي) و(ص.ر.ع.ي)و (ن.ت.ر.م.و) على التوالي. يركز القسم أدناه على الخصائص السريرية المشتركة لجميع (ص.م.م).

1.2 انتشار (ص.م.م) بين السكان

(ص.م.م) هي مجموعة شائعة من الصرع ، تمثل ما يقرب من 15٪ -20٪ من الأشخاص المصابين بالصرع .11 البيانات الموثوقة حول معدل حدوث كل متلازمة محدودة ، نظرًا لأن متلازمات الصرع قد لا تكون محددة بوضوح ، وقد لا يكون مخطط كهربية الدماغ متاحًا .11 علاوة على ذلك ، نظرًا لأن المتلازمات تعتمد على العمر ، فإن الإصابة المبلغ عنها تختلف بناءً على عمر السكان الخاضعين للدراسة. لقد وجدت الدراسات السكانية لبداية حديثة للصرع عند الأطفال والمراهقين أن 23٪ -43٪ لديهم صرع معمم ، 12 ومن هؤلاء ، 53٪ -58٪ لديهم واحدة من متلازمات (ص.م.م) الأربعة .13 ، 14

تختلف متلازمات (ص.م.م) في وقت ظهورها ، وهو عادةً يتراوح من 3 إلى 25 عامًا (انظر أدناه لكل متلازمة).نادرًا ما يمكن أن يحدث ظهور في عمر متأخر يصل إلى 40 عامًا 15،16 ؛ بداية المرض بعد هذا السن يعتبر أمرا استثنائيا. على الرغم من الاستجابة لأدوية التشنجات(أ.ت) والاحتياج للعلاج لمدى طويل يختلف من متلازمة لأخرى ، فعادة ما تكون متلازمات (ص.م.م) مستجيبة للعقاقير ، مع استجابة حوالي 80٪ للعقاقير المناسبة(تشير كلمة المناسبة إلى استخدام "عقاقير واسعة المدى /الطيف " التي تستهدف أنواع النوبات المعممة ، أو إيثوسكسيميد في حالة(ص.غ.أ) ، ولكن ذكرعلاج دوائي محدد خارج نطاق هذه المقالة).

قد تكون الفالبروات فعالة بشكل خاص للنوبات التوترية-الرمعية المعممة ، لكن يجب أن يستخدم بحذر عند النساء في عمر الإنجاب 17،18.

الأهم من ذلك ، بعض (أ.ت) ، وخاصة حاصرات قنوات الصوديوم، بما في ذلك كاربامازيبين ، أوكس كاربامازيبين ،إيسليكاربازيبين وفينوتين ،كن ليس بالضرورةلاموتريجين) والأدوية التي تعمل على حامض جاما أمينوبيوتيريك (الجابا) مثل فيجاباترين وتياجابين و غالبًا ما تفاقم نوبات الغياب ونوبات الرمع العضلي في(ص.م.م) (وربما حتى تحفز حدوث نوبة غياب أو رمع عضلي مستمر) ؛ هذا التاريخ المرضي قد يكون مفتاحا للتشخيص .19-23 ومع ذلك ،

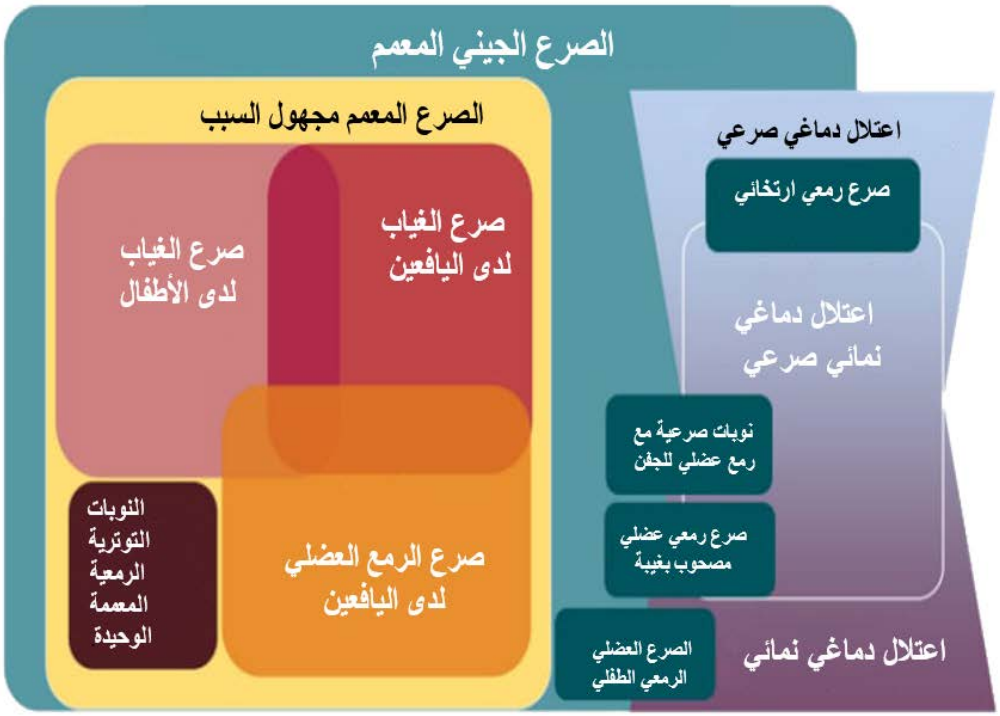
فإن متلازمات (ص.م.م) تختلف في احتمالية كمونها وسن الكمون. قد يتطور المرض في بعض الأحيان من إحدى متلازمات (ص.م.م) لأخرى.

1.3 | أنواع النوبات

يعاني مرضى (ص.م.م) واحدًة أو مجموعة من أنواع النوبات المعممة التالية: الغياب ، الرمع العضلي ،توتري-رمعي/ارتجاجي ،ورمعي عضلي-توتري- رمعي/ارتجاجي .

النوبات التوترية-الرمعية المعممة قد يكون لها سمات بؤرية أو مظاهرغير متماثلة في بداية النوبة مثل انحراف أو ميل الرأس و العين ، وقد تكون نوبات الرمع العضلي بؤرية أو غير متماثلة. السمات البؤرية غالبا ما تغير الجانب من نوبة لنوبة. تحدث الحساسية للتحفيزالضوئي في مجموعة فرعية من مرضى (ص.م.م).

الصرع التوتري المعمم ، والارتخائي ، والرمعي العضلي-الارتخائي ، والنوبات البؤرية والتقلصات الصرعية جميعها تستبعد تشخيص (ص.م.م).



الصورة 1

مفهوم الصرع المعمم الجيني مقابل الصرع المعمم مجهول السبب. الصرع المعمم مجهول السبب ((ص.م.م)) هو مجموعة فرعية من الصرع المعمم الجيني (ص.م.ج)

، ويتألف من المتلازمات الأربعة التالية: وهي صرع الغياب لدى الأطفال، صرع الغياب لدى اليافعين ، صرع الرمع العضلي لدى اليافعين، والنوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة. قد تظهر هذه المتلازمات الأربعة درجة من التداخل. بالإضافة إلى ص.م.م ، تشمل ص.م.ج (1) الأفراد الذين يعانون من أنواع النوبات المعممة الذين لا يستوفون معايير متلازمة معينة و (2) متلازمات الصرع المعممة الأقل شيوعًا. هذه المتلازمات الأخيرة لها أيضًا أساس وراثي وقد تحدث مع نمو ذهني طبيعي أو إعاقة ذهنية. يصاب البعض باعتلال دماغي صرعي مثل الصرع الرمعي الارتخائي ، في حين أن متلازمات أخرى ، مثل الصرع الرمعي العضلي المصحوب بغيبة و النوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن ، قد تترافق مع اعتلال دماغي نمائي وصرعي ،اعتلال دماغي صرعي ،أو اعتلال دماغي نمائي. قد تظهر متلازمات أخرى مثل الصرع العضلي الرمعي الطفلي على شكل صرع معمم لدى الطفل مع اعتلال دماغي نمائي (أي إعاقة ذهنية) أو نمو ذهني طبيعي.

1.4 | تخطيط كهربية الدماغ

يُظهر تخطيط كهربية الدماغ النتيجة المعتادة من أمواج حادة(مسمارية/شائكة/ذروات) مع أمواج بطيئة معممة ، وسرعة الأمواج 2.5-5.5 موجة/ثانية ، والتي غالبًا ما تظهر أثناء النعاس والنوم وعند الاستيقاظ وغالبًا ما تظهر هذه التغيرات الكهربية مجزأة أثناء النوم وقد يكون لها سمات بؤرية. ومع ذلك ، لا ينبغي أن يحدث تغيركهربي بؤري ثابت أو تباطؤ بؤري.

تحدث الاستجابة الضوئية مع التحفيز الضوئي المتقطع في معظم مرضى (ص.ر.ع.ي) غير المعالجين وأقلية من مرضى (ص.غ.أ) و(ص.غ.ي).ومع ذلك ، قد يعتمد هذا على طريقة التحفيز الضوئي المتقطع المطبق.

الاستجابة للتحفيز الضوئي تلاحظ أيضًا في حالات خاصة من الاعتلال الدماغي الوراثي النمائي و / أو الصرعي (ا.د.ن.ص) والصرع القذالي.غالبًا ما يؤدي فرط التنفس إلى حدوث أمواج حادة(مسمارية/شائكة/مسننة/ذروات) مع أمواج بطيئة معممة.قد تمحو (أ.ت)المناسبة الأمواج الحادة(مسمارية/شائكة/مسننة/ذروات) مع الأمواج البطيئة المعممةعند الجرعات العلاجية.

لا يستبعد تخطيط كهربية الدماغ الاعتيادي الطبيعي تشخيص مرض(ص.م.م) في وجود أدلة سريرية دامغة (مثل وصف جيد لنوبات الرمع العضلي مع العمر الملائم عند بداية المرض). في مثل هذه الحالات ، قد يؤدي تسجيل تخطيط كهربية الدماغ مع حرمان من النوم أو مطول إلى حدوث أمواج حادة(مسمارية/شائكة/ذروات) مع أمواج بطيئة معممة. خلفية مخطط كهربية الدماغ طبيعية بالنسبة للعمر.

1.5 | أمراض مصاحبة

غالبًا ما تشاهد اضطرابات المزاج والقلق و اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة (ا.ن.ا.ف).واضطرابات التعلم، 26 على الرغم من الحاجة إلى مزيد من البحث في هذا المجال.

جدول (1):مقارنة سمات (ص.غ.أ) و(ص.غ.ي)

خصائص	صرع الغياب لدى الأطفال (ص.غ.أ)	صرع الغياب لدى اليافعين(ص.غ.ي)
. العمر عند بداية المرض		
المعتاد	**4-10 سنوات**	**9-13 سنة**
المدى	**2-13؛ توخى الحذر إذا تم التشخيص بعمر أقل من 4 سنوات**	**8-20سنة قد تظهر حالات استثنائية في مرحلة البلوغ.**
النمو	**عادةً ما يكون طبيعيًا ، ولكن قد يعاني من صعوبات في التعلم أو اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة (ا.ن.ا.ف).**	**عادةً ما يكون طبيعيًا ، ولكن قد يعاني من صعوبات في التعلم أو اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة (ا.ن.ا.ف).**
نوبات الغياب		
المعدل	**على الأقل يوميًا إلى عدة مرات يوميًا ولكن قد لا تلاحظه الأسرة**	**أقل من يوميا**
المدة	**المدة النمطية = 3-20 ثانية**	**المدة النمطية= 5-30 ثانية**
درجة الوعي	**فقدان شديد للوعي**	**فقدان الوعي أقل شدة**
أنواع النوبات الأخرى		
حراري	**أحيانا**	**أحيانا**

تشنجات توترية-رمعية معممة	نادرا ما تسبق أو تحدث خلال فترة نوبات الغياب المتكرر ولكن قد تحدث لاحقًا مع التطور إلى نوع آخر من متلازمة ((ص.م.م))	قد يسبق ويحدث بشكل شائع أثناءفترة نوبات الغياب المتكرر
رمعي عضلي	من المستبعد حدوث نوبات رمعية عضلية واضحة	من المستبعد حدوث نوبات رمعية عضلية واضحة
خلفية مخطط كهربية المخ	نشاط دلتا الإيقاعي القذالي المتقطع(ن.د.إ.ق.م) في 21%	طبيعي
أنواع نمط مخطط المخ بين النوبات		
مستيقظ	أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 2.5-4موجة/ ثانية	أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية
نائم	موجات حادة متعددة وموجات بطيئة قد تظهر في النعاس والنوم فقط	موجات حادة متعددة وموجات بطيئة قد تظهر في النعاس والنوم فقط
معمم غير منتظم موجات بطيئة -حادة	غير معتاد	اكثر شيوعا من صرع الغياب لدى الأطفال التغييرات الكهربية أكثر حدوثا من صرع الغياب لدى الأطفال
الاستجابة للتحفيز الضوئي	نادرا يستحث (ت.ض.م) موجات حادة- بطيئة معممة في 15٪ - 21٪ لكنها لا تسبب النوبات	نادرا يستحث (ت.ض.م) موجات حادة- بطيئة معممة في 25٪ لكنها لا تسبب النوبات.
إحداث النوبة بفرط التنفس	87%	87%

رسم المخ أثناء النوبة (النوبي)	أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة منتظمة 3 موجة/ ثانية و المدى(2.5-4موجة/ ثانية)، 21٪ قد يكون لديهم نوبات غياب تبدأ من 2.5 موجة/ ثانية، و 43٪ قد يبدأ الغياب عند 4 موجة/ ثانية، إذا لم يتم رؤية أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة مع فرط التنفس لمدة 3 دقائق في مريض غير معالج ،يمكن استبعاد (ص.غ.أ) التغييرات الكهربية المضطربة أقل حدوثا	أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة منتظمة (3-5.5موجة/ ثانية)، إذا لم يتم رؤية أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة مع فرط التنفس لمدة 3 دقائق في مريض غير معالج ،يمكن استبعاد (ص.غ.ي) التغييرات الكهربية المضطربة أكثر حدوثا 8 مرات من ((ص.غ.أ)

.

الاختصارات

(ا.ن.ا.ف)اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة

(ص.غ.أ) صرع الغياب لدى الأطفال

(ص.غ.ي) صرع الغياب لدى اليافعين

(ت.ض.م) تحفيز ضوئي متقطع

(ن.د.إ.ق.م) نشاط دلتا الإيقاعي القذالي المتقطع

(ص.م.ج)الصرع المعمم الجيني

((ص.م.م))الصرع المعمم مجهول السبب

يتم تعريف التغيرات الكهربية المضطربة على أنها إما قصيرة (أقل من 1ثانية) وانقطاع عابر للايقاع النوبي أو أشكال موجية ذات تردد وأشكال مختلفة أثناء الايقاع النوبي.

من المحتمل أن تكون الأسباب متعددة العوامل ، بما في ذلك الأسباب الكامنة من آليات عصبية حيوية تؤدي إلى نوبات ،عوامل وراثية ، والتغيرات الهيكلية في الدماغ ، والنوبات المستمرة أو التغيرات الكهربية المتكررة بين النوبات ، والآثار الجانبية لأدوية التشنجات ، ووصمة الإصابة بالصرع. ومع ذلك ، لا ترتبط (ص.م.م) بالإعاقة الذهنية أو (ا.د.ن.ص).

الأهم من ذلك ، تم ربط (ص.م.م) أيضًا مع تأثر البعد الاجتماعي على المدى الطويل ، بما في ذلك انخفاض التحصيل الدراسي. ، زيادة معدل الحمل غير المخطط له ،زيادة المشاكل نفسيا وعاطفيا و سلوكيا وانخفاض التفاعل الاجتماعي مع الأصدقاء.

1.6 | العوامل الوراثية

يتبع (ص.م.م) طريقة توريث مركبة ، حيث ينشأ على أساس تعدد الجينات (مورثات متعددة) مع أو بدون عوامل بيئية مشاركة. 29 هذه النتائج اعتمدت على أبحاث مطولة سريريا على التوائم والأسر .3،30 .
التوائم أحادية البويضة المخصبة متوافقون للغاية مع سمة(ت.ك.د) لنشاط أمواج
حادة(مسمارية/مسننة/شائكة/ذروات) مع أمواج بطيئة معممة وتظهر توافق بنسبة 70 ٪ للنوبات.

جدول (2):مقارنة سمات (ص.ر.ع.ي) و(ن.ت.ر.م.و)

خصائص	صرع الرمع العضلي لدى اليافعين (ص.ر.ع.ي)	النوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة (ن.ت.ر.م.و)
. العمر عند بداية المرض		
المعتاد		25-10 سنة
المدى	24-10 سنة 40-8 سنة	40-5 سنة
النمو	عادةً ما يكون طبيعيًا ، ولكن قد يعاني من صعوبات في التعلم أو اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة (ا.ن.ا.ف).	عادةً ما يكون طبيعيًا ، ولكن قد يعاني من صعوبات في التعلم أو اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة (ا.ن.ا.ف).
نوع النوبات الأساسي	نوبات رمع عضلي ، تظهر في الغالب عند الاستيقاظ	نوبات صرع توترية رمعية معممة عادة خلال ساعتين من الاستيقاظ.
أنواع النوبات الأخرى		
حراري	قد يحدث في حوالي 4٪ -5٪	قد يحدث في حوالي 15%.
	تشنجات توترية-رمعية معممة في> 90٪ ،يسبقها غالبًا نفضات رمعية عضلية (رمع عضلي(نفضة)- توتري – رمعي(ارتجاجي)) ، وغالبا ما تحدث عند الاستيقاظ.	لا توجد نوبات غياب أو رمع عضلي
	نوبات غياب في 33٪ ، قصيرة عادة (3-8 ثوان) ، نادرا (<يوميًا) ، مع ضعف متغير في الوعي.	
محفزات	الحرمان من النوم	الحرمان من النوم
	التحفيز الضوئي	

خلفية مخطط كهربية المخ	طبيعي	طبيعي
أنواع نمط مخطط المخ	غير منتظمة ، أمواج حادة مع أمواج بطيئة وموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية وتشاهد في جميع الأحوال قد يتجزأ في النوم	أمواج حادة مع أمواج بطيئة أوموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية وقد تشاهد فقط أثناء النوم. قد يتجزأ في النوم
الاستجابة للتحفيز الضوئي	شوهد في 30٪ - 90٪ وقد يؤدي إلى نفضات رمعية عضلية أو نوبات معممة(رمع عضلي(نفضة)- توتري – رمعي(ارتجاجي)	قد تحدث. .
إحداث النوبة بفرط التنفس	33 ٪ لديهم أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة بسبب فرط التنفس ولكن نادرًا ما يؤدي إلى نوبات مصحوبة بغياب	قد تحدث
رسم المخ أثناء النوبة (النوبي)	التغييرات الكهربية المضطربة أكثر شيوعًا بشكل ملحوظ في نوبات الغياب ل (ص.ر.ع.ي) من (ص.غ.أ). موجات حادة متعددة معممة مع نفضات الرمع العضلي . أمواج حادة مع أمواج بطيئة أوموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3.5-6موجة/ ثانية في نوبات الغياب. أمواج حادة معممة مع طور النوبة التوتري من النوبات التوترية الرمعية المعممة تليها موجةحادة-بطيئة خلال المرحلة الرمعية ، ولكن في كثير من الأحيان، تحجب آثار حركة العضلات رسم المخ .	أمواج حادة معممة مع طور النوبة التوتري من النوبات التوترية الرمعية المعممة،تليها موجةحادة-بطيئة خلال المرحلة الرمعية ، ولكن في كثير من الأحيان، تحجب آثار حركة العضلات رسم المخ

على الرغم من الأدلة الجينية(الوراثية) السريرية ، فإن البحث عن الجينات (المورثات) بالنسبة لـ (ص.م.م) كانت بطيئا في معرفة المتغيرات المسببة للأمراض.هذا يرجع إلى حد كبير إلى كون (ص.م.م) متعدد الجينات المورثات)،حيث قد يحتاج الفرد إلى العديد من الأليلات(الأشكال المختلفة من المورثات(الجينات)) ، كل منها يمنح عوامل خطورة منخفضة إلى متوسطة ، للتعبير عن المرض. لاكتساب نظرة ثاقبة في علم الأمراض الجزيئي ، فإن ذلك يتطلب تجميع مجموعات كبيرة لتحديد الأليلات (الأشكال المختلفة من المورثات) منخفضة المخاطر نسبيًا. مجمع (ر.د.م.ص) أجرى تحليلًا ضخمًا على مستوى الجينوم (المحتوى الوراثي) على أنواع الصرع المعقدة شمل 15212 شخصًا مصابًا بالصرع و 29677 شخصا كمجموعة ضابطة وحدد 11 موقعًا مرتبطًا بـ (ص.م.ج/و) 35 .

هذا العمل أظهرمتغير ممرض في كل موضع مسبب لـ(ص.م.م) ، ولكنه لا يفسر الآلية الأساسية. من الأهمية بمكان أن نعرف ان كل متغير ممرض ليس كافيا ولا ضروريا ليوضح سببية الإصابة للشخص.

في نسبة صغيرة من مرضى (ص.م.م) ، تم التعرف على أسباب أحادية الجين (المورث). تتضمن الأمثلة العديد من جينات (المورثات) للوحدات الفرعية لمستقبلات ال(جابا))على سبيل المثال ، GABRG2 ، GABRA1 . 36،37 والجين (المورث) الرامز لناقل الجلوكوز 1.(SLC2A1) المتغيرات الممرضة قد تكون وراثية أو طفرات ،في الطفرات التاريخ العائلي يكون سلبيا، بينما في المتغيرات الممرضة الموروثة قد يظهر التاريخ العائلي نفاذية غير كاملة حيث يوجد أفراد غير مصابين يحملون المتغيرالممرض .

على الرغم من أن وجود تاريخ عائلي من الصرع مرتبط بالنوبات المعممة قد يكون داعما للتشخيص، فالأكثر شيوعًا أن المرضى الذين يعانون من (ص.م.م) ليس لديهم تاريخ عائلي من الصرع.هذا يمكن تفسيره إما عن طريق حدوث طفرة أو وراثة مركبة(معقدة).

وبالتالي ، فإن مصطلح جيني (وراثي) يشير إلى السبب ولا يعني موروث ، وهو تمييز مهم يساء فهمه في كثير من الأحيان.

متغيرات عدد النسخ**(م.ع.ن)** المتكررة ، مثل الحذف الدقيق والمضاعفات الدقيقة ،تحدث في 3٪ من مرضى (ص.م.م) 39،40.ومن المحتمل أن تكون عاملا من العوامل متعددة الجينات التي تساهم في حدوث هذه الاضطرابات ،من أن تكون مسببًا كليًا.هذه المتغيرات يمكن أن تكون عائلية أو تنشأ كطفرة ، وهي تزيد بشكل كبير من مخاطرالإصابة ب (ص.م.م) .41

على سبيل المثال ، تم اكتشاف حذف دقيق من الذراع الطويل لكروموسوم (الصِبْغِيّ) 15 ويرمز له (15q13.3) مبدئيًا في1٪ من الأفراد المصابين بـ (ص.م.م) مقارنة بـ 0.02٪ من أفراد المجموعة الضابطة.

لم يكن لدى مرضى (ص.م.م) النمط الظاهري الشديد والمرتبطً سابقًا بهذا الحذف الدقيق والذي فيه إعاقة ذهنية شديدة وسمات تشوه ، مما يبرزالتعبير المتغير لـ (م.ع.ن).39

ينشأ هذا الحذف الدقيق في المريض كطفرة أو قد يكون وراثيًا. على الرغم من أن العائلات لم تظهر انتشارًا عاليًا لـ (ص.م.م) ، إلا أن الحذف الدقيق في (15q13.3) الموروث يحمل خطرًا متزايدًا بشكل ملحوظ للإصابة بـ (ص.م.م) في أفراد الأسرة .41 وجدت دراسات أخرى أن الحذف الدقيق المتكرر حدث في ما يقرب من 2٪ من مرضى (ص.م.م) وكان أكثر تواترًا في حالات الصرع مقارنةً بغيره من .الاضطرابات مثل اضطراب طيف التوحد وانفصام الشخصية والإعاقة الذهنية 40

تسلط هذه الدراسات الضوء على التسلسل المتصل والتداخل بين الصرع والنمو العصبي والاضطرابات النفسية من حيث المتغيرات المسببة للأمراض ، حيث أن العديد من (م.ع.ن) المتكررة تساهم في كل هذه الاضطرابات.بشكل عام مرضى الصرع والإعاقة الذهنية ليس من المتوقع أن يكون لديهم (ص.م.م) ؛ ومع ذلك ، نادرًا ما يكون لديهم أعراض (ص.م.م) التقليدية ، مما يعزز التداخل بين مجموعات هذه الأمراض. ومما يقوي هذاالتعزيز اكتشاف أن المرضى الذين يعانون من إعاقة ذهنية خفيفة تظهر مع متلازمات (ص.م.م) التقليدية يوجد لديهم عبء أعلى من (م.ع.ن) حيث وجدت في 10 ٪ من المرضى .42

من المحتمل هنا أن تساهم (م.ع.ن) في أساس مسبب متعدد الجينات (المورثات)، مما يميزها عن (م.ع.ن) أحادية الجين(المورث) ، والتي تعتبر بالكامل مسببة لمرض الفرد.

1.7 | توجد (ص.م.ج) أخرى التي قد تشبه لكنهم ليسوا جزءًا من (ص.م.م)

لا يزال هناك العديد من المرضى الذين لا يتطابقون مع أحد متلازمات (ص.م.م) حتى الآن. لديهم أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة في تخطيط الدماغ وأنواع نوبات معممة. يشمل هؤلاء المرضى الذين يعانون من متلازمات معروفة مثل نوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن، صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة،صرع رمعي ارتخائي، الصرع العضلي الرمعي الطفلي .

هناك أيضًا العديد من المرضى الذين لا يتطابقون بدقة مع متلازمة صرع معروفة ولكن لديهم(ص.م.ج) ، مثل طفل طبيعي ذهنيا يبلغ من العمر 4 سنوات يعاني من النوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة (بدون حمى) وأمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة في تخطيط كهربية الدماغ. يجب تصنيف هؤلاء المرضى على أن لديهم (ص.م.ج) بدون متلازمة صرع محددة.

2 | صرع الغياب لدى الأطفال(ص.غ.أ)

يحدث(ص.غ.أ) في طفل طبيعي خلاف نوبات غيابية يومية مرتبطة بـأمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 2.5-4موجة/ ثانية عند بداية النوبة (الجدول 3). يحدث فرط التنفس نوبات الغياب.الفحص العصبي السريري طبيعي. عادة ما يكون النمو والإدراك طبيعيين. قد يحدث اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة (ا.ن.ا.ف) وصعوبات في التعلم.النوبات قصيرة ولكنها قد تحدث متوالية. يخمد الصرع في 60٪ من الأطفال ، غالبًا في غضون عامين من ظهوره أو بداية المراهقة المبكرة.

2.1 | انتشار(ص.غ.أ) بين السكان

يبلغ معدل الإصابة بـ (ص.غ.أ) حوالي 6.3-8.0 طفل لكل 100000 في السنة 43-45 .يمثل ما يقرب من 18٪ من الصرع عند الأطفال في سن المدرسة 46

2.2 | السياق السريري

العمر عند بداية المرض من 4 إلى 10 سنوات (المدى = 2-13 سنة) 47-51.في الأطفال الذين يبدأون في سن 10 سنوات وما فوق ، يعتمد التمييز بين (ص.غ.أ) و (ص.غ.ي) على عدد تكرارنوبات الغياب. حيث تحدث نوبات الغياب النمطية في كثير من الأحيان ، على الأقل يوميًا أو أكثر في الحالات غير المعالجة ، في تلك الحالة يكون من المرجح تشخيص (ص.غ.أ) 50 .قد تساعد ميزات (ت.ك.د) في تمييز (ص.غ.أ) من . (ص.غ.ي) . (ص.غ.أ)أكثر شيوعًا في الفتيات (60٪ - 75٪ من الحالات) .47،50 تاريخ نوبات الحمى موجود في 10٪ -15٪ من الأطفال .52-54 النمو طبيعي عادة ، على الرغم من أن الأطفال الذين يعانون من (ص.غ.أ) قد يعانون من صعوبات تعلم محددة و (ا.ن.ا.ف) .كلاهما قد يكون خفيًاوويخفق في تشخيصهما بسهولة 27،55-59 معدلات أعلى من الاكتئاب والقلق تم ملاحظتها أيضا 60،61 الفحص العصبي السريري وحجم الرأس طبيعي.

على الرغم من أنه نادرًا ما يحدث (ص.غ.أ) في الأفراد المصابين بالإعاقة الذهنية ، في مثل هذه الحالات ، ينبغي إجراء الفحوصات ، بما في ذلك الاختبارات الجينية (الوراثة)، لاستبعاد مسببات أخرى .. في حالات ظهور نوبات غياب عندأقل من 4 سنوات ،تم تشخيص اضطراب نقص ناقل الجلوكوز 1 (مرتبط بالمتغيرات الممرضةSLC2A1) في 10٪ من المرضى.

2.3 | مسار المرض الطبيعي

عادة ما يكون(ص.غ.أ)مستجيبًا للأدوية ويخمد في سن المراهقة المبكرة في 60٪ من المرضى .47-49،64،65 في الباقي قد يتطور المرض إلى متلازمات (ص.م.م) أخرى. عدم وجود حركات تلقائية(الأتمتة-الآلية) يرتبط بعواقب أسوأ للنوبات.66

جدول (3):معايير التشخيص لـ (ص.غ.أ)

	ضروري/إلزامي	تحذيرات/تنبيهات[6]	إقصائي/استبعاد
نوبات	نوبات غياب نمطية	(ت.ت.ر.م) قبل أو أثناء فترة نوبات الغياب المتكرر نوبات التحديق بمدة نمطية> 30 ثانية أومع اضطراب في الوعي أو إرهاق بعد النوبة. تحدث نوبات الغياب<يوميا في المرضى غير المعالجين.	أي من أنواع النوبات التالية: • نوبات رمع عضلي واضحة. • رمع عضلي للجفن واضح. • صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة. • صرع ارتخائي. • صرع توتري • نوبات غياب غير نمطية. • نوبات ضعف وعي بؤري.
(ت.ك.د)	نوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3 موجة/ ثانية و المدى(2.5-4موجة/ ثانية) في بداية نوبات الغياب (ربما تم الحصول عليها من التاريخ المرضي	استمرار وجدود تغيرات كهربية بؤرية في جانب واحد. عدم رؤية أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة(2.5-4موجة/ ثانية)مع فرط تنفس مؤدى جيدا لمدة 3 دقائق او أكثر في مريض غير معالج. نوبة تحديق نمطية مسجلة بدون علاقة بتخطيط كهربية الدماغ في طفل عنده تاريخ مرضي بحدوث نوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج (2.5-4موجة/ ثانية) استمرار تباطؤ خلفية مخطط كهربية الدماغ في عدم وجود أدوية مهدئات	تباطؤ عام في خلفية مخطط كهربية المخ.
العمر عند بدايةالمرض		2-3 سنوات أو 11-13 سنة	<2 أو> 13 سنة
النمو عند بداية المرض		إعاقة ذهنية بسيطة	إعاقة ذهنية متوسطة إلى شديدة
فحص الأعصاب السريري		يحتمل أن تكون ذات صلة بفحص عصبي غير طبيعي، باستثناءالنتائج العرضية (انظر النص)	
أمراض مصاحبة			توقف معرفي أو تدهور
التصوير		يحتمل أن يكون ذا صلة	

	بتصوير عصبي غير طبيعي ، باستثناء النتائج العرضية (انظر النص)
دراسات أخرى: علم الوراثة إلخ.	**انخفاض نسبة الجلوكوز في السائل الدماغي الشوكي و / أو المتغير الممرضSLC2A1 (الاختبار غير مطلوب في معظم الحالات لكن موصى به بشدة في الأطفال المصابين وأعمارهم ≤3 سنوات،و أولئك الذين لديهم رأس صغير و / أو ضعف ذهني بسيط**

التصوير بالرنين المغناطيسي غير مطلوب للتشخيص
مخطط كهربية الدماغ النوبي غير مطلوب للتشخيص ، بشرط أن تظهر الدراسة بين النوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 2.5-4موجة/ ثانية أثناء اليقظة. ومع ذلك ، فإن معظم المرضى غير المعالجين سيكون لديهم نوبة غياب مسجلة في مخطط كهربية الدماغ الاعتيادي.

متلازمة دون تأكيد مختبري: في البلدان محدودة الموارد ، يمكن تشخيص (ص.غ.أ) في الأطفال بدون محاذير إذا استوفوا جميع المعايير الإلزامية والإقصائية الأخرى، و إذا كان لديهم نوبة غياب نمطية مشاهدة مع فرط التنفس.

الاختصارات :(ص.غ.أ) : صرع الغياب لدى الأطفال

(س.د.ش) السائل الدماغي الشوكي.

(ت.ك.د) تخطيط كهربية الدماغ .

(ت.ت.ر.م) التشنجات التوترية الرمعية المعممة

(ف.ت) فرط تنفس

(ت.ر.م) التصوير بالرنين المغناطيسي .

ء:معايير غائبة في الغالبية العظمى من المرضى الذين يعانون من المتلازمة ، ولكن نادرًا ما يمكن رؤيتها. التنبيهات وحدها لا تستبعد المتلازمة ولكن يجب أن يدفع الطبيب إلى إعادة التفكير في التشخيص وإجراء مزيد من الفحوصات لاستبعاد الحالات الأخرى. كلما زاد عدد التنبيهات الموجودة ، قلت ثقة الطبيب في تشخيص متلازمة معينة.

2.4 | أنواع النوبات

نوبات الغياب النمطية لها بداية مفاجئة لفقدان كامل الوعي عند معظم الأطفال ، مع التحديق ، وفقدان تعبيرات الوجه ، وانقطاع النشاط. تحدث الحركات التلقائية (الأتمتة-الآلية) الفموية و / أو اليدوية في 86٪ من المرضى .ورمش بالعيون أو فتح العين أورمع عضلي خفي حول الجفن أو حول الفم في 76.5٪ من المرضى. هناك عودة فورية للنشاط الطبيعي.

على الرغم من أن الأطفال قد يكونون للحظات مرتبكين عند إعادة تنبيههم. 66،67 المدة عادة 3-20 ثانية ، بمتوسط 10 ثوان ، ولكن. قد يستمر لأكثر من 30 ثانية نادرا، 66،68-72 قد يحدث تبول لاإرادي أو فقدان.للتوازن. تحدث النوبات عادة عدة مرات في اليوم ولكن غالبًا ما تحدث دون ملاحظة.نادرا ما تسبق نوبات الصرع التوترية الرمعية المعممة أو تحدث خلال فترة نوبات الغياب المتكررة في الطفولة 51،67 الأكثر شيوعًا ، أنها تبدأ في مرحلة المراهقة ، غالبًا بعد انقضاء نوبات الغياب ، وقد تدل على التطور لمتلازمة (ص.م.م) أخرى،على سبيل المثال ، (ص.ر.ع.ي) ،(ص.غ.ي) ، (ن.ت.ر.م.و)47

نوبات الرمع العضلي ، بخلاف الرمع العضلي الخفيف الذي يحدث أثناء نوبة الصرع الغيابي ، لا يُرى في (ص.غ.أ).الرمع العضلي البارز أثناء نوبات الغياب (رفع كلا الطرفين العلويين مع وضعية توترية) يجب أن تشير إلى نوع نوبة نادرة ،رمع عضلي مصحوب بغيبة(غيابي- رمعي عضلي)، والتي تظهر في متلازمة صرع مع رمع عضلي مصحوب بغيبة.

2.5 | تخطيط كهربية الدماغ

2.5.1 | بين النوبات

خلفية مخطط كهربية المخ طبيعي. يوجد نشاط دلتا الإيقاعي القذالي المتقطع(ن.د.إ.ق.م) في 21%-30% 68,73 من (ص.غ.أ). بتردد 2.5-4 موجة/ثانية ، وربما يكون لها شكل مثلم.

توجد نوبات معممة من أمواج حادة مع أمواج بطيئة و سرعة الأمواج 3 موجة/ثانية (المدى 2.5-4موجة/ ثانية) والتي قد تتجزأ أثناء النوم. 67

يمكن أن تظهر أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة مجزأة بؤريا أو متعددة البؤر ولكن لا يتم رؤيتها باستمرار في منطقة واحدة. شكل الأمواج الحادة مع الأمواج البطيئة المجزأة البؤرية تشبه الأمواج الحادة مع الأمواج البطيئة المعممة. يمكن رؤية موجات حادة متعددة مع أمواج بطيئة في النعاس والنوم فقط ، ولكن ليس أثناء اليقظة. 69.74 يؤدي التحفيز الضوئي المتقطع إلى حدوث موجات حادة-بطيئة معممة في 21٪

من الأفراد. 69

2.5.2 | أثناء النوبة

يتميز رسم المخ النوبي بأمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة منتظمة 3 موجة/ ثانية و المدى(2.5-4موجة/ ثانية)في الثانية الأولى من بداية النوبة (الصورة 2).

21 ٪ من المرضى تقريبا قد يكون لديهم نوبات غياب تبدأ من 2.5 موجة/ ثانية، و 43٪ قد يبدأ الغياب عند 4 موجة/ ثانية 68 . التغيرات الكهربية المضطربة (تم تعريفها على أنها إما قصيرة (أقل من 1ثانية) وانقطاع عابر للايقاع النوبي أو أشكال موجية ذات تردد وأشكال مختلفة أثناء الايقاع النوبي) أقل شيوعا من ،(ص.غ.ي) 69. تحدث نوبات الغياب وأمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة(2.5-4موجة/ ثانية)مع فرط تنفس مؤدى جيدا لمدة 3 دقائق أو أكثر في أغلب المرضى غير المعالجين . 51،75،76

لا ترى أمواج حادة مع أمواج بطيئة وسرعة الأمواج أقل من (<2.5 موجة/ثانية). إذا أجرى الطفل غير المعالج فرط تنفس مؤدى جيدا لمدة 3 دقائق ولم يتم رؤية أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة ،يمكن استبعاد تشخيص صرع الغياب لدى الأطفال.

2.6 | التصوير

التصوير بالرنين المغناطيسي عادة يكون طبيعيا وغير مطلوب للتشخيص في حالات (ص.غ.أ) النمطية.

لكن يجب طلب الأشعة إذا كانت هناك سمات غير نمطية في (ص.غ.أ) ، إذا كانت النوبات مقاومة للأدوية ، أو إذا كان هناك تباطؤ بؤري مستمر في رسم المخ.

2.7 | علم الوراثة

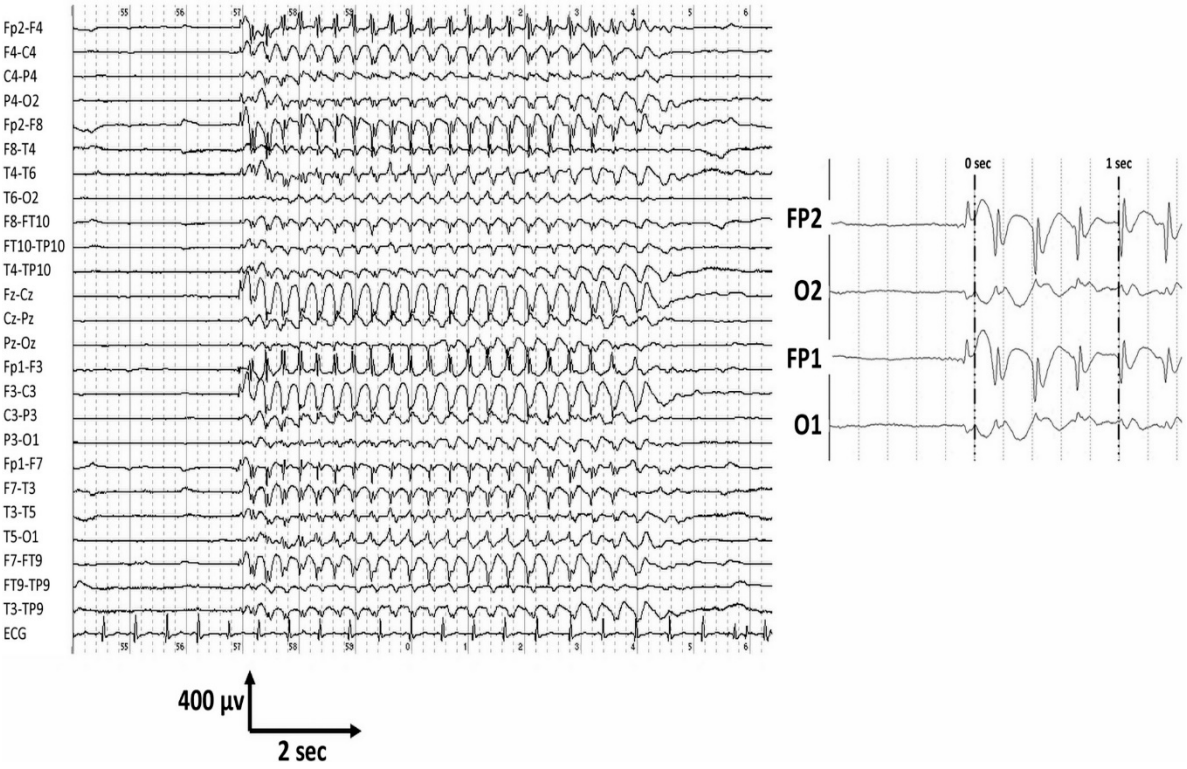
الاختبارات الجينية (الوراثية) ليست جزءًا من التقييم التشخيصي الاعتيادي الحالي ، ولكن إذا تم تحديد المزيد من المحددات الجينية ، فقد يدخل مجال التشخيص. أظهرت الدراسات الجينية السريرية ، مثل دراسات التوائم ، أن (ص.غ.أ) يحتوي على مكون وراثي قوي .34،31،30،3 فقط عدد قليل من الجينات(المورثات) أحادية الجين (المنشأ) لـ(ص.غ.أ) معروفة.و تم تحديدها من خلال دراسات عائلية يوجد فيها أفراد كثر مصابون بـ (ص.غ.أ) أو دراسات الأتراب الكبيرة (على سبيل المثال ، GABRG2، GABRA1، SLC2A1) 40،62-36

يجب أن يؤخذ الاختبار في الاعتبار إذا بدأت النوبات المصحوبة بغيبة قبل سن 4 سنوات .على سبيل المثال ، اختبار (SLC2A1) ، حيث يعاني 10 ٪ من الأطفال من نقص في ناقل الجلوكوز 1 وخاصة إذا كانت هناك سمات غير نمطية مثل الإعاقة الذهنية واضطرابات حركية ، أو مقاومة الأدوية ، أو إذا كانت هناك تاريخ عائلي قوي للنوبات 62،63،77،78

هناك أيضا (م.ع.ن) المتكررة (على سبيل المثال حذف دقيق في (15q11.2, 15q13.3, 16p13.11)

والتي تساهم في الوراثة المعقدة .39-41

إذا كان الطفل يعاني من صعوبات تعلم كبيرة ، فإن المصفوفة الدقيقة للكروموسومات(الصبغيات) يجب أن يتم فحصها ، حيث تم العثور على مسببات الأمراض (م.ع.ن) بمعدل كبير.42



الصورة 2

نوبة غياب نمطية في فتاة عمرها 7 سنوات حيث تظهر أمواج حادة مع أمواج بطيئة متزامنة في فصي المخ (أعلى قمة في الفص الجبهي)). الانتظام والتردد عند البداية (3.5 موجة/ثانية) والمدة 7 ثواني تتوافق تشخيص صرع الغياب لدى الأطفال.

2.8 | فحوصات أخرى

في الحالات النمطية ، لا يلزم إجراء فحوصات أخرى ، إذا بدأت النوبات في عمر أقل من 4 سنوات أو أن هناك سمات غير نمطية مثل الإعاقة الذهنية أو واضطرابات حركية ، حينها ينبغي النظر في تشخيص نقص ناقل الجلوكوز 1.يمكن التعرف على هذا بأسرع ما يمكن عن طريق نقص السكر في السائل الدماغي الشوكي (الانخفاض المطلق للسكر الصائم في السائل الدماغي الشوكي) أو عن طريق تحليل طفرات SLC2A1.

2.9 | التشخيصات التفريقية

أنواع الصرع الأخرى:

1 .نوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن .نوبات مصحوبة بغيبة مع هزات سريعة متكررة إيقاعية من الجفون ، وحركة مقل العيون لأعلى ، ومد خفي للرأس غالبًا ما تحدث النوبات نتيجة إغلاق العين وأشعة الشمس والتحفيز الضوئي.

2 .صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة

نوبات الغياب مع 3 هرتز هزات رمعية عضلية للأطراف العلوية مع الارتفاع التدريجي (تصعيد)للذراعين .

3 .الصرع المعمم الأخرى مع الغياب غير النمطي هي غالبًا ما يرتبط بفقدان الوعي لفترات طويلة ، وبداية ونهاية خفية ،و ذرى-موجات بطيئة معممة. وهي تحدث عادةً في سياق (ا.د.ن.ص) مثل متلازمة لينوكس غاستو.

4 .يبدأ (ص.غ.ي) عادة بعد 10 سنوات من العمر ، مع عدد أقل من الغياب المتكرر (أقل من يوميا) ، وفقدان خفي للوعي ، وارتفاع مخاطر الإصابة بالتوتر-الرمعي المعمم ونوبات غياب مستمرة. انتظام ومعدل ذرى-موجات المعممة قد يساعدان في التمييز بين (ص.غ.أ) و (ص.غ.ي).

5 .غالبًا ما تتميز نوبات ضعف الوعي البؤري بسمات بؤرية أولية غير حركية ، مدة التحديق غير المستجيب طويلة (غالبًا > 30ثانية) ، وسمات ما بعد النوبة تتضمن الارتباك ،النعاس والصداع. يظهر مخطط كهربية الدماغ تغيرات كهربية بؤرية.

6 .اضطرابات غير صرعية:

1 .أحلام اليقظة

2 .تشتت الانتباه.

3. الحركات اللاإرادية (اللزمات)في العين

3 | **صرع الغياب لدى اليافعين(ص.غ.ي)**

يتميز صرع الغياب لدى اليافعين(ص.غ.ي) بنوبات الغياب. تحدث عادةً أقل من يوميا في الحالة غير المعالجة وترتبط بـأمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة منتظمة وسرعة الامواج≤ 3موجة/ثانية (المدى 3-5.5موجة/ ثانية) في مراهق طبيعي خلاف هذا.67

تشاهد النوبات التوترية-الرمعية(الارتجاجية) في أكثر من 90٪ من الحالات ، معظمها يبدأ عادة بعد وقت قصير من بداية نوبات الغياب (الجدول 4). الفحص العصبي طبيعي. عادة ما يكون التطور والإدراك طبيعيين ،على الرغم من احتمال حدوث من صعوبات في التعلم أو اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة.على الرغم من أنه يمكن السيطرة على النوبات باستخدام (أ.ت) ، إلا أن العلاج قد يكون مطلوبا مدى الحياة.

3.1 | انتشار(ص.غ.ي) بين السكان

(ص.غ.ي) أقل شيوعًا من (ص.غ.أ) ، حيث يمثل 2.4٪ -3.1٪ من الإصابة بالصرع عند الأطفال والمراهقين .13 ، 14ومع ذلك ، قد لا يتم تشخيصه بشكل كافٍ ، حيث يمكن أن يحدث الغياب خفية ويتم تجاوزه. 11

3.2 | السياق السريري-مسار المرض

العمر عند بداية المرض من 9 إلى 13 سنة (المدى = 8-20 عاما) ،. قد تظهر حالات استثنائية في حياة الكبار .16،64 في الحالات التي تظهر عند عمرأقل من 10 سنوات ، قد يكون التمييز بين (ص.غ.ي) و (ص.غ.أ) صعبًا (الجدول (1) .تشمل السمات المميزة عمر أكبر في بداية المرض وانخفاض معدل نوبات الغياب في (ص.غ.ي) . سمات (ت.ك.د) متشابهة. ومع ذلك ، لا يُرى (ن.د.إ.ق.م) ، وقد تكون التغيرات الكهربائيةالمعممة ذات معدل أعلى قليلاً وأقل انتظامًا في(ص.غ.ي) .النمو والقدرات الذهنية قبل المرض عادة ما يكون طبيعيا.

يوجد تاريخ مرضي لتشنجات حرارية في 6%-33% من الحالات. 3،79،80 يجب أن يشيروجود إعاقة ذهنية ذات دلالة إلى تشخيص بديل.

جدول (4):معايير التشخيص لـ (ص.غ.ي)

	ضروري/إلزامي	تحذيرات/تنبيهات	إقصائي/استبعاد
نوبات	نوبات غياب نمطية	نوبات التحديق بمدة نمطية< 30 ثانية أومع اضطراب في الوعي أو إرهاق بعد النوبة. تحدث نوبات الغياب >10يوميا	أي من أنواع النوبات التالية: • نوبات رمع عضلي واضحة. • رمع عضلي للجفن واضح. • صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة. • صرع ارتخائي. • صرع توتري • نوبات غياب غير نمطية. • نوبات ضعف وعي بؤري.
(ت.ك.د)	نوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية(ربما تم الحصول عليها من التاريخ المرضي	عدم رؤية أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة(3-5.5موجة/ ثانية)مع فرط تنفس مؤدى جيدا لمدة 3 دقائق او أكثر في مريض غير معالج. استمرار تباطؤ خلفية مخطط كهربية الدماغ في عدم وجود أدوية مهدئات	استمرار وجود تغيرات كهربية بؤرية في جانب واحد. تباطؤ عام في خلفية مخطط كهربية المخ. نوبة تحديق نمطية مسجلة بدون علاقة بتخطيط كهربية الدماغ .
العمر عند بدايةالمرض			< من 8 سنوات أو > من 20 سنة
النمو عند بداية المرض		إعاقة ذهنية بسيطة	إعاقة ذهنية متوسطة إلى شديدة
فحص الأعصاب السريري		يحتمل أن تكون ذات صلة بفحص عصبي غير طبيعي، باستثناءالنتائج العرضية (انظر النص)	
أمراض مصاحبة			توقف معرفي أو تدهور
التصوير		يحتمل أن يكون ذا صلة بتصوير عصبي غير طبيعي ، باستثناء النتائج العرضية (انظر النص)	
دراسات أخرى: علم الوراثة إلخ.			انخفاض نسبة الجلوكوز في السائل الدماغي الشوكي و / أو المتغير الممرضSLC2A1 (الاختبار غير مطلوب في معظم الحالات لكن موصى به بشدة في أولئك الذين لديهم رأس صغير و / أو ضعف ذهني بسيط

مسار المرض	**عدم وجود تشنجات توترية-رمعية معممة (ت.ت.ر.م)خلال مسار المرض ،في حالة عدم وجود علاج بأدوية تشنجات(أ.ت) فعالة بالنسبة لـ (ت.ت.ر.م)**

التصوير بالرنين المغناطيسي غير مطلوب للتشخيص
مخطط كهربية الدماغ النوبي غير مطلوب للتشخيص ، بشرط أن تظهر الدراسة بين النوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية أثناء اليقظة. ومع ذلك ، فإن معظم المرضى غير المعالجين سيكون لديهم نوبة غياب مسجلة في مخطط كهربية الدماغ الاعتيادي.

3.3 | مسار المرض

غالبًا ما يكون (ص.غ.ي)مستجيبًا للأدوية ، ولكن كذلك قد يكون العلاج مدى الحياة مطلوبا 64،81،82 لا يوصى باستخدام ايثوكساميد كعلاج أولي بسبب الاحتمال الكبير لحدوث نوبات صرعية توترية-رمعية(ارتجاجية) معممة .83يجب استخدام عقاقير(أ.ت) واسعة المدى للصرع المعمم.

الأشخاص الذين يعانون من (ص.غ.ي) لديهم معدلات أعلى من (ا.ن.ا.ف). وصعوبات تعليمية ، حتى لو تم التحكم في النوبات بشكل جيد. 59،84،85 كما لوحظ معدلات أعلى من الاكتئاب والقلق 61

3.4 | أنواع النوبات

وجود نوبات الغياب إلزامية.

نوبات الغياب النمطية لها بداية مفاجئة لفقدان كامل الوعي مع التحديق ، وفقدان تعبيرات الوجه ، وانقطاع النشاط. مع /بدون حدوث حركات تلقائية (الأتمتة-الآلية) الفموية. وهناك عودة فورية للنشاط الطبيعي.(صورة3).

غالبًا ما يكون فقدان الوعي أقل شدة من (ص.غ.أ) 67،86.أثناء نوبات الغياب مع فقدان غير كامل للوعي ، قد يكون الشخص قادرا على الاستجابة للأوامر ولكن لديه صعوبة في القيام بالمهام المعقدة. المدة النمطية هي 5-30 ثانية ، مع نوبات أطول أحيانا. المعدل عادة أقل من يوميا 64،86 يمكن رؤية رمع عضلي رقيق أثناء نوبات الغياب.توجد نوبات غياب مستمرة في 20 ٪ من المرضى تقريبا 87تحدث النوبات التوترية - الرمعية(الارتجاجية) المعممة في> 90٪من الحالات .64 وعادة ما تبدأ بعد بداية نوبات الغياب.ولكن في 14٪ - 27٪ من الحالات ، قد تسبق الغياب .64،88معدل تكرار النوبات التوترية -الرمعية(الارتجاجية) المعممة متغير.

نوبات الرمع العضلي هي نوبات إقصائية (استبعادية للتشخيص)باستثناء رمع عضلي دقيق يحدث أثناء نوبة الغياب.لا يُتوقع وجود أنواع نوبات أخرى في (ص.غ.ي).

3.5 | تخطيط كهربية الدماغ

3.5.1 | بين النوبات

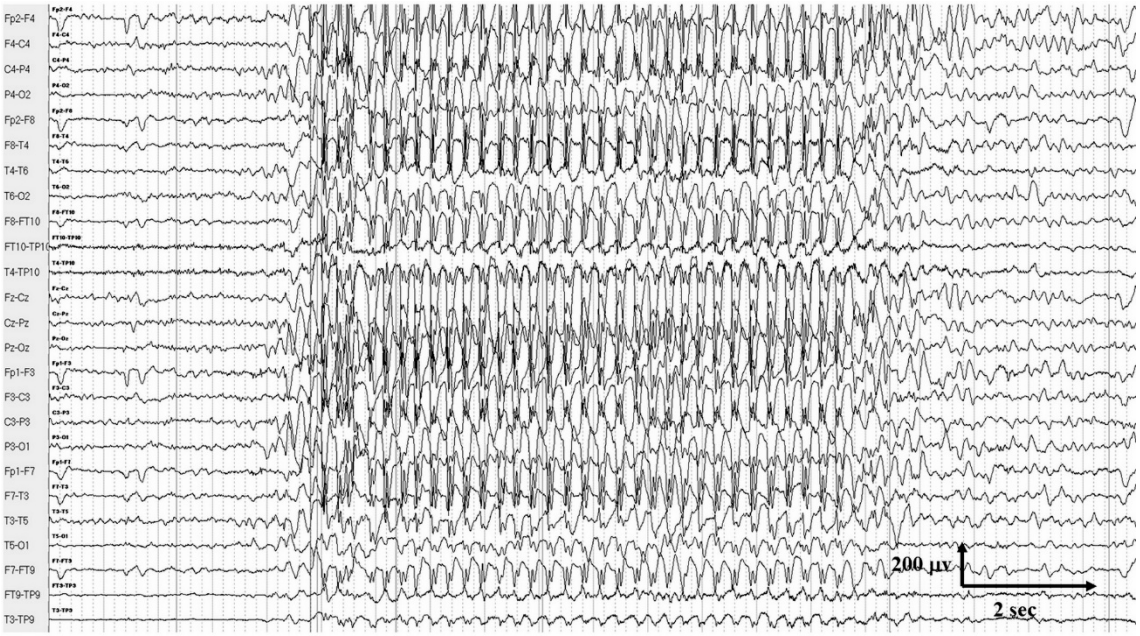
خلفية مخطط كهربية المخ طبيعية. توجد أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-4موجة/ ثانية (المدى 3-5.5 موجة/ثانية)وقد تتجزأ أثناء النوم.69

يمكن أن تظهر أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة مجزأة بؤريا أو متعددة البؤر ولكن لا يتم رؤيتها باستمرار في منطقة واحدة ، شكل الأمواج الحادة مع الأمواج البطيئة المجزأة البؤرية تشبه الأمواج الحادة مع الأمواج البطيئة المعممة.. التغيرات الكهربية المعممة تعززعن طريق الحرمان من النوم في تسجيلات اليقظة والنوم. التغيرات الكهربية أكثر تواترا في (ص.غ.ي) من (ص.غ.أ). 70

يمكن رؤية موجات حادة متعددة مع أمواج بطيئة بصورة سائدة في النعاس والنوم 69،74في المرضى غير المعالجين ، يتسبب فرط التنفس مؤدى جيدا في حدوث نوبات غياب في حوالي 87٪ من الحالات ، إذا لم يتم رؤية أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة مع فرط تنفس مؤدى جيدا لمدة 3 دقائق في مريض غير معالج ،يمكن استبعاد (ص.غ.ي).يؤدي التحفيز الضوئي المتقطع إلى حدوث موجات حادة-بطيئة معممة في 25٪ من الأفراد. 69.70 لا ترى أمواج حادة مع أمواج بطيئة وسرعة الأمواج أقل من (<2.5 موجة/ثانية).

3.5.2 | أثناء النوبة

تحدث أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة عند (3-5.5 موجة/ ثانية) في بداية نوبات الغياب (صورة 3).التغييرات الكهربية المضطربة أكثر شيوعًا في (ص.غ.ي) بثماني مرات من (ص.غ.أ) 69.إذا حدثت نوبة تحديق بدون ارتباط ب(ت.ك.د) ، يمكن استبعاد نوبة الغياب لهذا الحدث. إن مخطط كهربية الدماغ أثناء النوبات التوترية -الرمعية(الارتجاجية) المعممة مشابه لتلك التي نراها مع(ن.ت.ر.م.و) (انظر أدناه).



الصورة 3

نوبة غياب نمطية في صبي يبلغ من العمر 12 عامًا. عدم الانتظام والتردد (4 موجة/ثانية) عند بداية التغيرات الكهربية والمدة (10-11 ثانية) أكثر توافقًا مع صرع الغياب لدى اليافعين.

3.6 | التصوير

التصوير بالرنين المغناطيسي عادة يكون طبيعيا وغير مطلوب للتشخيص في حالات (ص.غ.ي) النمطية إذا كانت السمات السريرية ورسم المخ نمطي ولا توجد سمات غير نمطية ، لكن يجب طلب الأشعة إذا كانت هناك سمات غير نمطية في (ص.غ.ي) ، إذا كانت النوبات مقاومة للأدوية ، أو إذا كان هناك تباطؤ بؤري مستمر في رسم المخ.

3.7 | علم الوراثة

الاختبارات الجينية (الوراثية) ليست جزءًا من التقييم التشخيصي الاعتيادي الحالي. يوجد تاريخ عائلي من حين لآخر ، مع وجود أفراد في الأسرة مصابين ب (ص.م.م) عادةً. 3أظهرت الدراسات الجينية السريرية ، مثل دراسات التوائم أن (ص.غ.ي) يحتوي على مكون وراثي قوي ، والذي يتداخل بشكل كبير مع (ص.غ.أ)89 .

نمط الوراثة "معقد" ، مما يعني عادة ما يكون بسبب "الوراثة متعددة الجينات" مع أو بدون عوامل بيئية ، على الرغم من ندرتها أحادية الجين الأسباب موجودة. تشمل الجينات التي تحمل خطر الإصابة بهذه المتلازمة GABRG2 و GABRA1 و CACNA1A و SLC2A1 وغيرها.

ينبغي النظر في الاختبار عندما يكون هناك سمات غير نمطية مثل الإعاقة الذهنية أو مقاومة الأدوية.و يجب أن يوحي الضعف الإدراكي الكبير بتشخيص بديل.

3.8 | التمثيل الغذائي أو غيره من الدراسات المختبرية

لا توجد دراسات معملية أخرى مطلوبة أو مقترحة.

3.9 | التشخيصات التفريقية

أنواع الصرع الأخرى:

1 .يبدأ (ص.غ.أ) عادةً في سن أصغر ومصحوبا بنوبات غياب تتكرر يوميا ولديه مخاطر أقل للإصابة بالتوتر-الرمعي (الارتجاجي) المعمم .

2 .تتميز (ص.ر.ع.ي) بوجود نوبات رمع عضلي ، خاصة في الصباح أو مع الحرمان من النوم ، والتي تعتبر ضرورية في (ص.ر.ع.ي) ولا تحدث في(ص.غ.ي).

3 .ينبغي النظر في تشخيص نوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن،إذا كانت هناك ارتجاف سريع متكرر من الجفون (رفرفة) منتظم أو غير منتظم ، بسرعة أكبر من 4 هرتزوحركة مقل العيون لأعلى ، ومد للرأس ؛ النوبات غالبًا ما تكون متكررة جدًا ويحدثها إغلاق العين والمنبهات البيئية الضوئية (الحساسية للضوء

سمة عامة).

4. صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة

نوبات الغياب مع 3 هرتز هزات رمعية عضلية للأطراف العلوية مع الارتفاع التدريجي (تصعيد)للذراعين أثناء نوبات الغياب.

5. لا تحدث نوبات غياب في (ن.ت.ر.م.و).

6. غالبًا ما تتميز نوبات ضعف الوعي البؤري بسمات بؤرية أولية غير حركية ، مدة التحديق غير المستجيب طويلة (غالبًا > 30ثانية) ، وسمات ما بعد النوبة تتضمن الارتباك ،النعاس والصداع. يظهر مخطط كهربية الدماغ تغيرات كهربية بؤرية.

7. اضطرابات غير صرعية:

1 .أحلام اليقظة

2 .تشتت الانتباه.

3. الحركات اللاإرادية (اللزمات)في العين

4| صرع الرمع العضلي لدى اليافعين (ص.ر.ع.ي)

(ص.ر.ع.ي) هو أكثر متلازمة من (ص.م.م) ظهورا في المراهقين والراشدين (الكبار) وتتميز بالنوبات الرمعية العضلية والنوبات التوترية- الرمعية (الارتجاجية)المعممة في مراهق أو راشد طبيعي (جدول 5). نوبات الرمع العضلي عادة تحدث بعد الاستيقاظ بفترة وجيزة وعند التعب. الحرمان من النوم عامل محفز مهم. يظهر تخطيط كهربية الدماغ أمواج حادة مع أمواج بطيئة وموجات حادة (مسمارية/شائكة)متعددة وموجات بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية . الحساسية للضوء شائعة ، تحدث في ما يصل إلى 90٪ من الأفراد عند إجراء اختبار التحفيز الضوئي المناسب . غالبًا ما يكون العلاج مدى الحياة مطلوبًا.

4.1 | انتشار (ص.ر.ع.ي) بين السكان

(ص.ر.ع.ي) شائع ، مع انتشار يتراوح من واحد إلى ثلاثة لكل 10000 شخص في الدراسات السكانية. 90,91. وهو يمثل حوالي 9.3٪ من جميع حالات الصرع.92

4.2 | السياق السريري

العمر النمطي في البداية هو 10-24 سنة (المدى = 8-40 سنة).هناك زيادة طفيفة في الإناث. خمسة إلى 15٪ تتطور الحالات من (ص.غ.أ) إلى(ص.ر.ع.ي) 47،93 .إذا بدأت نوبات رمع عضلي قبل سن 8 سنوات ، يجب أن يكون هناك تشخيص بديل. يوجد تاريخ مرضي من النوبات الحرارية في حوالي 4٪ - 5٪ من المرضى .94،95

تاريخ ما قبل الولادة وأثناء الولادة ، والإدراك طبيعي عادة ، على الرغم من وجود ضعف في الإدراك محدد المجالات (على سبيل المثال ، الوظائف التنفيذية ، الانتباه ، اتخاذ القرار) 59،96-100 التدهور التدريجي في الإدراك بعد بداية النوبات يجب أن يشير إلى صرع الرمع العضلي.المتفاقم. يمكن أن يحدث (ص.ر.ع.ي) نادرا في الأفراد مع إعاقة ذهنية خفيفة ، وفي مثل هذه الحالات ، تكتشف المصفوفة الدقيقة للكروموسومات (الصبغيات) الحذف الدقيق المتكررفي حوالي 10٪ .42 هناك أيضًا معدلات أعلى من القلق والاكتئاب في المرضى الذين يعانون من (ص.ر.ع.ي) مقارنة مع عامة السكان 98،99،101 بالإضافة إلى ذلك ،

وثقت عدة دراسات معدلات أعلى من الاندفاعية ،مما قد يؤدي إلى مشاكل اجتماعية أو نفسية 102-104

جدول (5):معايير التشخيص لـ (ص.ر.ع.ي)

	ضروري/إلزامي	تحذيرات/تنبيهات	إقصائي/استبعاد
نوبات	نوبات رمع عضلي (انظر النص)	حالة صرعية توترية-رمعية معممة مستمرة. بؤرة أحادية متسقة (أي ،دائما تؤثر على نفس الجانب من الجسم) في بداية النوبات التوترية الرمعية المعممة رمع عضلي على نفس الجانب من الجسم باستمرار.	• صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة. • صرع ارتخائي. • صرع توتري • نوبات غياب غير نمطية. • نوبات ضعف وعي بؤري. • رمع عضلي غالبا أو حصريا أثناء النوم • نوبات رمع عضلي تحدث حصريا مع القراءة • رعاش القشرة الدماغية مع الرمع العضلي (انظر نص)
(ت.ك.د)	نوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية أوموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة (ربما تم الحصول عليها من التاريخ المرضي(انظر النص)		حدوث الرمع العضلي المعتاد دون وجودث تغيرا ت كهربية مثل أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و أوموجات حادة متعددة أثناء رسم المخ تباطؤ بؤري. استمرار وجدود تغيرات كهربية بؤرية في جانب واحد. أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة منخفضة التردد أقل من2.5 موجة/ ثانية (ما لم تكن في نهاية انبثاق من التغيرات الكهربية الأعلى ترددا. تباطؤ عام في خلفية مخطط كهربية المخ ليست مقصورة على المرحلة اللاحقة للنوبة.
العمر عند بدايةالمرض		8-9 سنوات أو 25-40 سنة	أقل من 8 سنوات أو> 40 عامًا ((ص.غ.أ) تتطور أحيانًا إلى (ص.ر.ع.ي) ؛ في مثل هذه الحالات ، قد يكون بداية نوبات الغياب ، ولكن ليس (ت.ت.ر.م) أونوبات الرمع العضلي قبل سن 8 سنوات)
النمو عند بداية المرض		إعاقة ذهنية بسيطة	إعاقة ذهنية متوسطة إلى شديدة
فحص الأعصاب السريري		يحتمل أن تكون ذات صلة بفحص عصبي غير طبيعي،	

	باستثناءالنتائج العرضية (انظر النص)
التصوير	**يحتمل أن يكون ذا صلة بتصوير عصبي غير طبيعي ، باستثناء النتائج العرضية (انظر النص)**
مسار المرض	**تدهور معرفي تدريجي رمع عضلي متفاقم مع ضعف في الحركات الدقيقة**

التصوير بالرنين المغناطيسي غير مطلوب للتشخيص
مخطط كهربية الدماغ النوبي غير مطلوب للتشخيص
متلازمة دون تأكيد مختبري: في البلدان محدودة الموارد ، يمكن تشخيص (ص.ر.ع.ي) في الأشخاص بدون محاذير إذا استوفوا جميع المعايير الإلزامية والإقصائية الأخرى.

4.3 | مسار المرض

نوبات الصرع في 65٪ - 92٪ من المرضى الذين يعانون من (ص.ر.ع.ي) يستجيبون للأدوية عند استخدام((أ.ت) المناسب .105-111 من مسببات النوبات الشائعة الحرمان من النوم. قد تكون نوبات الرمع العضلي من الصعب السيطرة عليها أكثرمن النوبات التوترية- الرمعية (الارتجاجية)المعممة.غالبًا ما تؤدي حاصرات قنوات الصوديوم مثل كاربامازيبين وأوكسكاربازيبين والفينيتوين إلى تفاقم نوبات الرمع العضلي والغياب في (ص.ر.ع.ي). 23,112,113

لاموتريجين قد يؤدي إلى تفاقم النوبات الرمعية العضلية لدى بعض المرضى. 114–116

عادةً ما يُعتبر(ص.ر.ع.ي) اضطرابًا مدى الحياة ، وغالبًا ما يتطلب علاجًا مدى الحياة.وإن كان هناك بعض الحالات التي تمكنت من وقف العلاج في وقت لاحق من حياتهم، 106،108،117،118

في تحليل إحصائي تلوي(تجميعي) حديث موثق أظهرأن النوبات تكررت في 78٪ (95٪ مجال ثقة = 58٪ -94٪) من الحالات بعد انسحاب الأدوية ، 109 عوامل الخطر لمقاومة الأدوية تشمل نوبات الغياب ، وأمراض نفسية مصاحبة ، وتاريخ مرضي ل(ص.غ.أ) ، والنوبات التي تسببها العمليات العقلية المعقدة ، والأصغر سنا عند بداية الصرع. 109.

4.4 | أنواع النوبات

نوبات الرمع العضلي إلزامية للتشخيص 67 تحدث بشكل أكثر شيوعًا خلال الساعة الأولى بعد الاستيقاظ ويحفزها الحرمان من النوم 67قد لا يعد المرضى الهزات الرمعية نوبات ؛ كثيرا ما يتم التعرف عليها بأثر رجعي ، بعد حدوث نوبة توترية رمعية معممة. نوبةرمعية عضلية مستمرة نادرا ما تحدث. 119,120

قد تكون نوبات الرمع العضلي أحادية الجانب أو ثنائية. ويمكن أن تسود نوبات الرمع العضلي على جانب واحد من الجسم وغالبا الأطراف العلوية 121.يمكن أن تشمل نوبات الرمع العضلي أيضًا الأطراف السفلية وتسبب السقوط. يمكن أن تكون نوبات الرمع العضلي انعكاسية ناتجة عن التحفيز الضوئي أو العمليات العقلية المعقدة 67

تحدث النوبات التوترية -الرمعية(الارتجاجية)المعممة في أكثر من 90٪ من الحالات 67 ؛ غالبًا ما يسبقها سلسلة من النوبات الرمعية التي تزيد من وتيرتها وشدتها ،مما يؤدي إلى نوبة رمع عضلي - توتري – رمعي(ارتجاجي). 67 هذه غالبًا ما تحدث عند الاستيقاظ أو مع الحرمان من النوم. معدل حدوث النوبات التوترية -الرمعية (الارتجاجية) المعممة متغير..حدوث نوبة توترية رمعية (ارتجاجية) مستمرة غير شائع 106،119 .حدوث انحراف في الرأس قبل تغيير الإدراك أثناء نوبة صرع معممة.يجب أن تثير احتمالية الإصابة بالصرع البؤري ؛ ومع ذلك ، فإن انحراف الرأس بعد تغيير الوعي أمر شائع في (ص.ر.ع.ي)124-122.تحدث نوبات الغياب في ثلث الحالات 105,125 وتكون موجزة (3-8 ثوان) ، تحدث أقل من يوميا ، و ضعف الوعي متغير ولكن خفي في كثير من الأحيان (عادة ما يكون أقل حدة من (ص.غ.أ)) .126،67،24 نوبة غياب مستمرة قد تحدث نادرًا.119نوبات بؤرية أونوبات توترية معممة أو ارتخائية هي نوبات إقصائية للتشخيص..

4.5 | تخطيط كهربية الدماغ

الخلفية طبيعية. 67 التباطؤ العام لا يُرى ، بخلاف فترة ما بعد النوبة التي تلي نوبة صرع توتري-رمعي(ارتجاجي) معمم.

4.5.1| بين النوبات

تسجيل نشاط نوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة ، بشكل نمطي مع موجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة ، إلزامي لتشخيص نهائي لـ (ص.ر.ع.ي). ، على الرغم من أن التشخيص يمكن توقعه بشدة من الوصف السريري .أمواج حادة مع أمواج بطيئة وموجات حادة متعددة وموجات بطيئة غير منتظمة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية تشاهد في اليقظة والنوم.69

يحدث النشاط الصرعي بين النوبات عن طريق الحرمان من النوم. أثناء النوم ، غالبًا ما تتجزأ التغيرات الكهربية ويمكن أن تظهر بؤرية أو متعددة البؤر ، ولكن عادة لا يتم رؤيتها باستمرار في منطقة واحدة. المسامير(الأمواج الحادة المتعددة-الموجات المسننة) والأمواج الحادة مع الأمواج البطيئة البؤرية أو متعددة البؤر يمكن ملاحظتها في ما يصل إلى 20٪ من المرضى ، في الغالب فوق المناطق الجبهية ، وقد تغير موقعها من رسم مخ إلى آخر. يبدو شكل الموجة االحادة(المسننة/المسمارية)-البطيئة البؤرية مشابهًا للموجة الحادة(المسمارية/المسننة)-البطيئة المعممة. إذا لوحظ تباطؤ بؤري وتغيركهربي بؤري باستمرار في منطقة واحدة ، ينبغي النظر في احتمالية الإصابة بالصرع البؤري وشذوذ تركيبي في الدماغ. على الرغم من أنه يمكن رؤية مخطط كهربية الدماغ طبيعي أثناء اليقظة في بعض الأفراد غير المعالجين بـ (ص.ر.ع.ي) ،فعادةً ما يؤدي المزيد من التسجيل مع الحرمان من النوم إلى حدوث نشاط أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة .تظهر الاستجابة للتحفيز الضوئي المتقطع في أكثر من ثلث الحالات 69،70،127

وباستخدام الاختبارات المتخصصة ، يمكن اكتشاف ما يصل إلى 90٪ من المرضى غير المعالجين128 .قد يحفز التنبيه الضوئي المتقطع نوبات رمع عضلي ، رمع عضلي للجفن ، ونادراً ، نوبات توترية – (ارتجاجية)رمعية معممة.

أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة بسبب فرط التنفس ولكن نادرًا ما يؤدي إلى نوبات مصحوبة بغياب أو وموجات حادة متعددة وموجات بطيئة ونادرا ما يكون سبب نوبات الغياب السريرية حالة فرط تهوية.

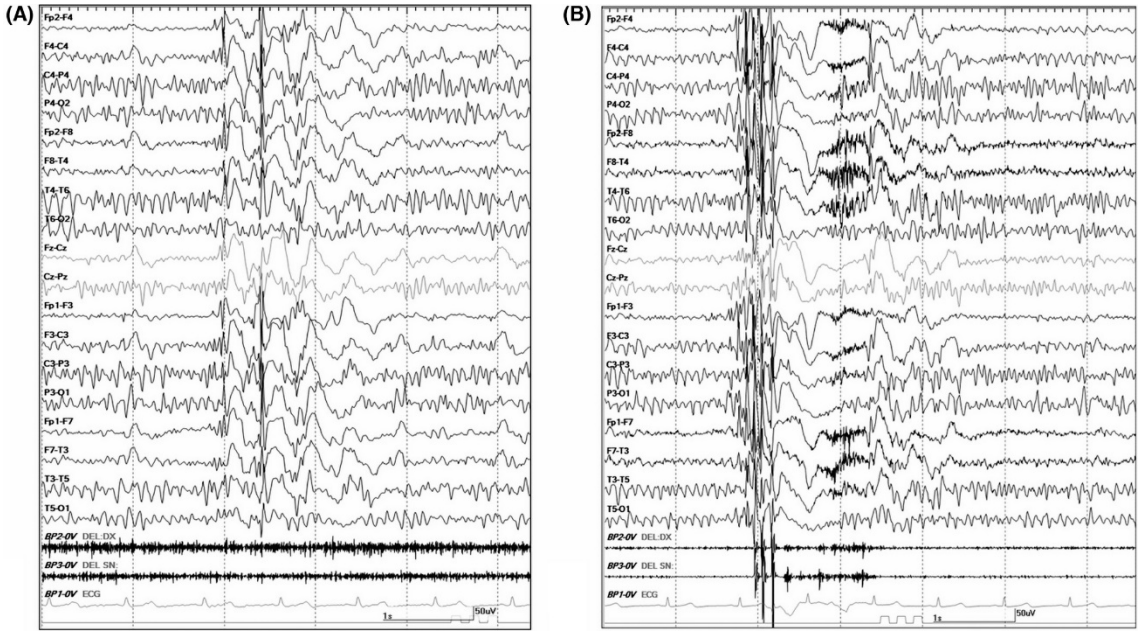
4.5.2 | أثناء النوبة

تسجيل رسم المخ أثناء النوبة ليس إلزاميًا للتشخيص..ترتبط نوبات الرمع العضلي بنشاط أمواج حادة متعددة (المسمارية/المسننة)مع أمواج بطيئة معممة ، مع كون الموجة الحادة(المسمارية/المسننة) متزامنة مع النفضة الفعلية (صورة 4). عدم وجود نشاط موجات حادة (مسمارية /مسننة/شوكية) مع أمواج بطيئة معممة مرتبطة بالرمع العضلي يتسق مع رمع عضلي غير صرعي.

أمواج حادة مع أمواج بطيئة أوموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية في بداية نوبات الغياب.

مع النوبات التوترية-الرمعية(الارتجاجية)المعممة ، مخطط كهربية الدماغ النوبي غالبًا ما تحجبه آثار حركة العضلات. شوهدت موجات حادة (مسمارية /مسننة/شوكية) معممة إيقاعية سريعة في المرحلة التوترية، والتي تليها انبثاقات من الموجات الحادة (مسمارية /مسننة/شوكية) التي يعقبها موجات بطيئة متزامنة مع الهزات الارتجاجية ، أثناء المرحلة الرمعية (الارتجاجية) 129،130

فترة من النشاط البطيء غير المنتظم يتبع النوبة التوترية-الرمعية المعممة.



الصورة 4

تغيرات كهربية بين النوبات لفتاة تبلغ من العمر 18 عامًا ولديها تاريخ مرضي لنوبة صرع توترية رمعية معممة واحدة ونوبات رمعية عضلية تظهر أمواج حادة (مسمارية) متعددة مع أمواج بطيئة معممة (A). يُظهر تخطيط كهربية الدماغ (ت.ك.د) النوبي أمواج حادة (مسمارية) متعددة مع أمواج بطيئة معممة ، مع نفضة في الأطراف متماثلة على كلا الجانبين (B). هذا التاريخ السريري و (ت.ك.د) هي الأكثر دلالة على تشخيص صرع الرمع العضلي لدى اليافعين.

4.6 | التصوير

التصوير بالرنين المغناطيسي عادة يكون طبيعيا وغير مطلوب للتشخيص في حالات (ص.ر.ع.ي) النمطية إذا كانت السمات السريرية ورسم المخ نمطي ولا توجد سمات غير نمطية ، لكن يجب طلب الأشعة إذا كانت هناك سمات غير نمطية في (ص.ر.ع.ي) ، إذا كانت النوبات مقاومة للأدوية ، أو إذا كان هناك تباطؤ بؤري مستمر في رسم المخ.

4.7 | الاختبارات الجينية (الوراثية)

الاختبارات الجينية (الوراثية) ليست جزءًا من التقييم التشخيصي الاعتيادي الحالي. أظهرت الدراسات الجينية السريرية ، مثل دراسات التوائم أن (ص.ر.ع.ي) يحتوي على مكون وراثي قوي يوجد تاريخ عائلي من حين لآخر ؛ مع وجود أفراد في الأسرة مصابين ب (ص.م.م) لكن ليس بالضرورة(ص.ر.ع.ي) .3

متغيرات نادرة مسببة للمرض تم رصدها في المرضى في مجموعة من الجينات (المورثات) بما في ذلك CACNB4 ، GABRA1وGABRD و EFHC1 ،29131 ؛ لكن ، مع دراسة جماعية(الأتراب) أكبر، العديد من هذه الجينات قد فقدت مصداقيتها. 132 كانت النتائج الجزيئية حتى الآن إلى حد كبير لأليلات((الأشكال المختلفة من المورثات(الجينات)) القابلية ، حيث يساهم المتغيرفي مرض الصرع ولكنه ليس سببا أحادي الجين (الموروث). بصورة مماثلة،عمليات الحذف الدقيق المتكررة ، مثل 15q13.3, 15q11.2,والحذف الدقيق مثل16p13.11 هي أليلات القابلية لـ(ص.ر.ع.ي) 39-41

4.8 | التمثيل الغذائي أو غيره من الدراسات المختبرية

لا توجد دراسات معملية أخرى مطلوبة أو مقترحة.

4.9 | التشخيصات التفريقية

أنواع الصرع الأخرى:

1 .الصرع الرمعي العضلي في الطفولة: تحدث نوبات الرمع العضلي قبل سن 3 سنوات.

2. (ص.غ.ي): لا توجد نوبات رمع عضلي

3. (ن.ت.ر.م.و) لا توجد أنواع نوبات باستثناء نوبات صرع توترية-(الارتجاجية) رمعية معممة.

4 .نوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن: ضع في اعتبارك هذا التشخيص ما إذا كان هناك نوبات غياب مصحوبة بهزات سريعة متكررة إيقاعية واضحة من الجفون.

5 .الصرع مع غياب رمعي عضلي: لا يظهر الغياب الرمعي العضلي في (ص.ر.ع.ي).

6 .صرع الرمع العضلي المتفاقم: ضع في اعتبارك هذا التشخيص إذا كان هناك تدهور معرفي ، ظهور رمع عضلي غير منتظم مقاوم للأدوية ، تباطؤ في خلفية مخطط كهربية ،أو استجابة للتحفيز الضوئي المتقطع عند الترددات المنخفضة (<3 هرتز).

7 .نوبات صرعية مستحثة بالقراءة: ضع في اعتبارك هذا التشخيص إذا كانت الهزات الرمعية العضلية تحدث حصريًا أثناء القراءة.

8 .متلازمة لينوكس جاستو في عمر متأخر: ضع في اعتبارك هذا التشخيص إذا كان هناك نوبات توترية و / أو نشاط سريع انتيابي معمم على مخطط كهربية الدماغ.

9 .الصرع البؤري: ضع في اعتبارك هذا التشخيص إذا كان الرمع العضلي أو النوبات التوترية الارتجاجية المعممة لها سمات بؤرية متسقة من نوبة إلى نوبة ، أو نوبات تحدث باستمرارأثناء النوم وليس عند اليقظة.

10 .الصرع الرمعي العضلي العائلي (ص.ر.ع.ع) أيضًاالمعروف باسم رعاش القشرة الدماغية مع الرمع العضلي عندالكبار. (ص.ر.ع.ع) تشبه (ص.ر.ع.ي)إلى حد كبيرولكنها مصحوبة بالرعاش القشري البارز ، والذي عادة ما يكون موجودًا ولكنه يختلف في شدته ، وغالبًا ما يزداد سوءًامع تقدم العمر ويؤثر على الأطراف والوجه والصوت. وهذا غالبًا ما يتم تشخيصه بشكل خاطئ على أنه علاجي المنشأ كأثر جانبي لعلاج الفالبروات أو لاموتريجين. شوهدت (ت.ت.ر.م) بالإضافة إلى نوبات الرمع العضلي ، في 15 ٪ - 100 ٪ من الأفراد. 133

اضطرابات غير صرعية (التسجيلات النوبية تفتقر إلى تغيرات كهربية دماغية مرتبطة):

1. النوبات النفسية غير الصرعية هي من المحاكيات الشائعة للنوبات التوترية الرمعية(الارتجاجية) المعممة.

2 .تحدث هزات النوم (النفضة النومية) عادة أثناء النوم عند الأصحاء.

3 .حركات الأطراف الدورية أثناء النوم تكون متكررة ،وحركات الأطراف نمطية للغاية التي تحدث أثناء اليقظة في حالة الاسترخاء أو أثناء النوم. على عكس (ص.ر.ع.ي) ، فإن هذه الحركات لا تُرى أثناء النشاط وهي أكثر بروزا في الساقين.

4 .الرمع العضلي النخاعي هو حالة نادرة تظهر في منتصف عمر الكبار ، حيث ينشأ نشاط رمعي عضلي في فترة الاسترخاء التي تسبق بداية النوم والتي تسبب حالة أرق شديدة.134 يبدأ نشاط الرمع العضلي في

العضلات المعصبة من الحبل الشوكي ، وينتشر بسرعة منخفضة إلى العضلات العليا والسفلى. الهزات تختفي أثناء النوم.

5 .الهزات غير الصرعية: المرضى الذين يعانون من نوبات نفسية المنشأ غير صرعية أو الاضطرابات العصبية الوظيفية أوقد يكون لاضطرابات الحركة أيضًا نفضات أو تشنجات التي يصعب تمييزها عن نوبات الرمع العضلي .135

6.اعتلال الدماغ الناتج من خلل الأيض ، التسمم ، الأمراض التَنَكُّسِيَّة في الجهاز العصبي (الزهايمر) ، أوخلل جيني (تثلث الصبغي 21): هذه الأمراض تظهر عادةً مع الارتباك والخرف والرمع العضلي السلبي أو الإيجابي المعمم أو البؤري ، أو مزيج من هؤلاء.

5 | **النوبات التوترية الرمعية المعممة الوحيدة (ن.ت.ر.م.و)**

هذه المتلازمة (تسمى سابقا نوبات الصرع الكبرى عند الاستيقاظ) هي متلازمة (ص.م.م) شائعة

(الجدول 6). الأفراد لديهم نوبات توترية رمعية متغيرة المعدل والتي تبدأ عادة في العقد الثاني أو الثالث من العمر وعادة ما يكون سببها الحرمان من النوم. لا تحدث أنواع النوبات الأخرى . يُظهر تخطيط كهربية الدماغ أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية أوموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة .معدل خمود المرض منخفض ، وقد تكون هناك حاجة للعلاج مدى الحياة.

5.1 | انتشار(ن.ت.ر.م.و) بين السكان

البيانات الوبائية محدودة ، رغم أنه في دراسة واحدة ،تمثل(ن.ت.ر.م.و) ثلث جميع حالات(ص.م.م).التي تبدأ في المراهقين.81

5.2 | السياق السريري

العمر النمطي عند بدايةالمرض هو 10-25 سنة (80٪ لديهم النوبة التشنجية (التوترية)-الرمعية(الارتجاجية) الأولى في العقد الثاني) ، مع مدي يتراوح بين 5 و 40 سنة. بداية النوبة في المتوسط حوالي بعد عامين من بدايتها في (ص.غ.ي) أو (ص.ر.ع.ي)81،86.. ليس هناك اختلاف واضح بخصوص الجنس. عادة ما يكون تاريخ الولادة والسابق طبيعيين. قد يكون هناك تاريخ من النوبات الحرارية. الإدراك عادة طبيعي ومع ذلك ، يمكن ملاحظة ضعف في مجالات معرفية محددة (على سبيل المثال ، الوظيفة التنفيذية ، الانتباه ، اتخاذ القرار) .59 هناك أيضًا معدلات أعلى من القلق والاكتئاب. على الرغم من أن (ن.ت.ر.م.و) يمكن أن يحدث في الأفراد ذوي الإعاقة الذهنية ، في مثل هذه الحالات ، ينبغي النظر في الاختبارات بما في ذلك الاختبارات الجينية لاستبعاد مسببات محددة.

5.3 | مسار المرض

عادة ما تكون النوبات نادرة ، وأحيانًا تكون سنوية أو أقل.قد يكون العلاج مطلوبًا مدى الحياة. الحرمان من النوم والتعب والكحول يؤدي إلى خفض عتبة نوبة المريض.136 عادة ما تكون النوبات مستجيبة للأدوية.136

جدول (6):معايير التشخيص لـ(ن.ت.ر.م.و)

	ضروري/إلزامي	تحذيرات/تنبيهات	إقصائي/استبعاد
نوبات	نوبات توترية رمعية معممة (انظر النص)	وصف نوبة بؤرية متسقة (أي ،دائما تؤثر على نفس الجانب من الجسم) في بداية النوبات .	• صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة. • صرع ارتخائي. • صرع توتري • نوبات غياب غير نمطية. • نوبات ضعف وعي بؤري. • • رمع عضلي غالبا أو حصريا أثناء النوم • نوبات رمع عضلي تحدث حصريا مع القراءة • رعاش القشرة الدماغية مع الرمع العضلي (انظر نص) •
(ت.ك.د)	نوبات أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية أوموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة (ربما تم الحصول عليها من التاريخ المرضي(انظر النص)		حدوث الرمع العضلي المعتاد دون وجودث تغيرا ت كهربية مثل أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و أوموجات حادة متعددة أثناء رسم المخ تباطؤ بؤري. استمرار وجدود تغيرات كهربية بؤرية في جانب واحد. أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة منخفضة التردد أقل من2.5 موجة/ ثانية (ما لم تكن في نهاية انبثاق من التغيرات الكهربية الأعلى ترددا. تباطؤ عام في خلفية مخطط كهربية المخ ليست مقصورة على المرحلة اللاحقة للنوبة.
العمر عند بدايةالمرض	8-9 سنوات أو 25-40 سنة		أقل من 8 سنوات أو> 40 عامًا ((ص.غ.أ) تتطور أحيانًا إلى (ص.ر.ع.ي) ؛ في مثل هذه الحالات ، قد يكون بداية نوبات الغياب ، ولكن ليس (ت.ت.ر.م) أونوبات الرمع العضلي قبل سن 8 سنوات)
النمو عند بداية المرض	إعاقة ذهنية بسيطة		إعاقة ذهنية متوسطة إلى شديدة
فحص الأعصاب السريري	يحتمل أن تكون ذات صلة بفحص عصبي غير طبيعي،		

	باستثناءالنتائج العرضية (انظر النص)
التصوير	**يحتمل أن يكون ذا صلة بتصوير عصبي غير طبيعي ، باستثناء النتائج العرضية (انظر النص)**
مسار المرض	**تدهور معرفي تدريجي رمع عضلي متفاقم مع ضعف في الحركات الدقيقة**
التصوير بالرنين المغناطيسي غير مطلوب للتشخيص مخطط كهربية الدماغ النوبي غير مطلوب للتشخيص	

متلازمة دون تأكيد مختبري: في البلدان محدودة الموارد ، يمكن تشخيص (ص.ر.ع.ي) في الأشخاص بدون محاذير إذا استوفوا جميع المعايير الإلزامية والإقصائية الأخرى.

5.4 | أنواع النوبات

تعتبر النوبات التوترية الارتجاجية المعممة إلزامية لمتلازمة الصرع هذه ، وغالبًا ما تحدث في غضون ساعتين من الاستيقاظ ولكن يمكن رؤيتها أيضًا في أوقات أخرى في كل من حالات اليقظة والنوم.أنواع النوبات الأخرى ، مثل نوبات الغياب أو الرمع العضلي ، هي نوبات إقصائية ويجب أن تستدعي النظر في متلازمة (ص.م.م). أخرى (على سبيل المثال ، (ص.غ.ي) ، (ص.ر.ع.ي).).

5.5 | تخطيط كهربية الدماغ

خلفية تخطيط كهربية الدماغ طبيعية. تباطؤ عام لا يُرى إلا في فترة ما بعد النوبة. إذا شوهد تباطؤ بؤري

باستمرار على منطقة واحدة يجب أن يشير إلى وجود خلل في تركيب الدماغ.

5.5.1 | بين النوبات

وجود نوبات(انبثاقات) أمواج حادة مع أمواج بطيئة معممة و سرعة الأمواج 3-5.5موجة/ ثانية أوموجات حادة متعددة وموجات بطيئة معممة إلزامي للتشخيص (ولكن يمكن الحصول عليه من التاريخ المرضي). ومع ذلك ، قد تكون هناك حاجة لتسجيل رسم المخ أثناء النوم للحصول على هذا الأمرالإلزامي. يمكن رؤية استجابة للتحفيزالضوئي. غالبًا ما تتجزأ هذه الانبثاقات أثناء النوم فتظهر بؤرية أو متعددة البؤر ، ولكن عادةً لا يتم رؤيتها باستمرار في منطقة واحدة. يتم تعزيز النشاط الصرعي بين النوبات من خلال الحرمان من النوم.نادرا ما يمكن رؤية أجزاء من موجة حادة(مسمارية)-موجة بطيئة بؤرية بشكل ثابت في منطقة واحدة ؛ ومع ذلك ، في مثل هذه الحالات ، ينبغي النظر في تشخيص الصرع البؤري. لا ترى أمواج حادة مع أمواج بطيئة وسرعة الأمواج أقل من (<2.5 موجة/ثانية).

5.5.2 | أثناء النوبة

مع النوبات التوترية الارتجاجية المعممة ، تخطيط كهربية الدماغ غالبًا ما تحجبه آثار حركة العضلات. طفرات(موجات حادة/ مسمارية/ذرى) إيقاعية سريعة معممة .تُرى في المرحلة التوترية. انبثاقات من الموجات (الحادة/المسمارية) وما يعقبهامن موجات بطيئة تتزامن مع الهزات الرمعية. يمكن رؤية تباطؤ غير منتظم في فترة ما بعد النوبة .

5.6 | التصوير

التصوير بالرنين المغناطيسي عادة يكون طبيعيا وغير مطلوب للتشخيص في الحالات النمطية إذا كانت السمات السريرية ورسم المخ نمطي ولا توجد سمات غير نمطية ، لكن يجب طلب الأشعة إذا كانت هناك سمات غير نمطية ، إذا كانت النوبات مقاومة للأدوية ، أو إذا كان هناك تباطؤ بؤري مستمر في رسم المخ..

5.7 | الدراسات الوراثية(الجينية)

الاختبارات الوراثية (الجينية) ليست جزءًا من التقييم التشخيصي الاعتيادي الحالي. يوجد تاريخ عائلي من الدرجة الأولى للصرع في حوالي 12٪ من الحالات في دراسة واحدة .كما هو الحال مع جميع(ص.م.م) ، عادةً ما يعاني أفراد الأسرة المصابون بالصرع من متلازمة (ص.م.م) أو (ص.م.ج) 3. إذا كانت النوبات مقاومة للأدوية، يجب إجراء فحص المصفوفة الدقيقة للكروموسومات(الصبغيات) للبحث عن (م.ع.ن) المتكررة.

5.9 | التشخيصات التفريقية

أنواع الصرع الأخرى:

1 .تتميز (ص.ر.ع.ي) بتاريخ نوبات الرمع العضلي.

2 .يتميز (ص.غ.ي) بتاريخ نوبات الغياب.

3 .النوبات الحرارية الزائدة ينبغي أن تؤخذ في الاعتبار عند وجود تاريخ سابق من النوبات الحرارية التي استمرت بعد سن 6 سنوات ، مع أو بدون نوبات توترية- رمعية(ارتجاجية) غير حرارية. 6

الاضطرابات غير الصرعية تفتقر تسجيلات(ت.ك.د)النوبي(أثناء النوبة) إلى نشاط صرعي:

1 .نوبات الصرع نفسية المنشأ: القرائن التي توحي بهذا التشخيص هي الاحتفاظ بالوعي ، وحركات الأطراف متفاوتة الطور ، وغياب صلابة الجسم بالكامل طوال النوبة ، حركات اندفاعية للحوض ، تقلب الرأس والجسم من جنب إلى جنب، وتذبذب مسار النوبات. 137،138

2 .إغماء مع الظواهر الحركية: وجود توتر رمعي وجيز يمكن أن يخلط بينه وبين النوبة التوترية الرمعية ، ولكن يمكن التفريق بينهما بالسياق وقصر المدة الزمنية مع البرء السريع منها. 139 عض اللسان نادرا ما يحدث في الإغماء ولكن يحدث سلس البول أحيانًا. في الأشخاص الذين يعانون من هذا الأمر بشكل بارز أثناء ممارسة الرياضة الجسدية ، يجب استبعاد التشخيص القلبي مثل متلازمة Q-T الطويلة التي تؤدي إلى إغماء متشنج.

6 | مناقشة

كلمة "مجهول السبب " idiopathicمشتقة من المصطلح اليوناني"idios" ويشير إلى ذاتي وخاص وشخصي ويقصد به الاستدلال على مسببات وراثية. 10

في مقترح 1989 لمراجعة تصنيف الصرع ، مصطلح "مجهول السبب"تم استخدامه لوصف الاضطرابات "التي لم يسبقها أو سببها عامل آخر" ، وحيث لا يوجد سبب أساسي غير الاستعداد الوراثي المحتمل. 50

ومع ذلك ، فإن مقترح عام 1989 تضمن العديد من المتلازمات الأخرى ، والتي لم تعد تعتبر جزءًا من (ص.م.م).

اقترحت لجنة التصنيف لعام 2017 بأن مصطلح "جيني /وراثي" أكثر دقة من "مجهول السبب."

ومع ذلك ، فقد أقروا بأن مصطلح (ص.م.م). استمر لوجود فائدة سريرية.10

فريق عملنا المعني بعلم الأمراض والتعريفات اختار مواصلة الاتفاقية التي يجب بمقتضاها أن يقتصرمصطلح(ص.م.م). حصريًا على المتلازمات الأربعة الشائعة (ص.غ.أ) و(ص.غ.ي) و(ص.ر.ع.ي)و (ن.ت.ر.م.و)، وأن هذه هي مجموعة فرعية خاصة من (ص.م.ج) (الصورة 1).

تختلف هذه المتلازمات الأربعة عن بعضها البعض حسب العمرفي البداية ونوع النوبة السائد. ومع ذلك ، هناك تداخل ، مع وجود حدود غير واضحة بين المتلازمات فيما يتعلق بالعمر في بداية وأنواع النوبات.قد يتطور المرضى من إحدى متلازمات (ص.م.م) إلى أخرى ، مثل تطور (ص.غ.أ) إلى (ص.ر.ع.ي).

ندرك أنه ، في بعض الأحيان ، متلازمات (ص.م.ج) الأخرى والصرع الوراثي مع تشنجات حرارية زائدة قد تشبه (ص.م.م) .متلازمات الصرع مثل نوبات صرعية مع رمع عضلي للجفن، صرع رمعي عضلي مصحوب بغيبة لديهم نشاط موجات حادة(مسمارية)-موجات بطيئة معمم أيضًا ولكن لديهم أنواع نوبات محددة ليست جزءًا من متلازمات (ص.م.م) الأربعة ، وعلى الرغم من أن نمو العقل قد يكون طبيعيا ، هم لديهم ارتباط أعلى بالإعاقة الذهنية. مع وجود التداخل بين متلازمات (ص.م.م) المختلفة وبين(ص.م.م) ومتلازمات(ص.م.ج) الأخرى ، قد تسمح الدراسات المتواصلة مستقبلا بمزيد من التنقيح لهذه المعايير المقترحة بمرور الوقت.

7 | الخاتمة

يعد التعرف على(ص.م.م) أمرًا مهمًا للرعاية السريرية ، مثل تعلم التشخيص ومنع الفحوصات غير الضرورية ،والسماح بالاختيار الأمثل للعقاقير (أ.ت) ، وتقديم إرشادات تنبؤية. كما أنه يتيح تحديد مجموعة متجانسة نسبيًا من المرضى لإجراء البحوث السريرية وتجارب العلاج بمضادات التشنجات. كان هناك نقاش حول كيفية استخدام المصطلحين(ص.م.م) و (ص.م.ج) .هنا،حددنا بوضوح أن (ص.م.م) هي مجموعة فرعية مميزة داخل (ص.م.ج). ، ويجب أن يكون مصطلح (ص.م.م) واضحا ومقتصرا على المتلازمات

الأربعة ، (ص.غ.أ) و(ص.غ.ي) و(ص.ر.ع.ي)و (ن.ت.ر.م.و) . تقديم التعاريف الخاصة بمتلازمات الصرع في هذه الورقة سوف يتطلب التحقق من صحته في دراسات مطولة ويمكن أن يتم تنقيحها بشكل أكبر مع نشر بيانات جديدة بمرور الوقت.

تمت الترجمة إلى اللغة العربية في 6 -5-1444 هجرية

2022-11-30 ميلادية

بواسطة

نهى طه أبوكريشة