

BÖLÜM 174

ABSANS EPİLEPSİLER

Hilal AYDIN¹
Sevim TÜRAY²
Kürşad AYDIN³

GİRİŞ

Absans nöbetleri, çocuklarda sıklıkla karşılaşılan, jeneralize nonmotor nöbetlerdir. ILAE'nin 2017 yılındaki sınıflamasına göre göre absans nöbetleri, jeneralize non-motor nöbetler başlığı altında; tipik, atipik, miyoklonik, göz kapağı miyoklonili absans nöbetleri şeklinde kategorize edilmiştir ve tüm nöbet türlerinin %10'undan azını oluşturur.¹ Nöbet sırasında farkındalıkta bozulma, hareketlerde ani duraksama, yüz ifadesinde değişiklik ve elektroensefalografide (EEG)'de 3 Hz bilateral diken dalga deşarjları izlenir. Nöbetler kısa sürelidir ve gün içinde çok sayıda tekrarlar.² Absans nöbetlerinin, talamokortikal devrelerden üretilen anormal salınım ritimleri nedeniyle ortaya çıktığına inanılmaktadır.³ Nöbetlerin prevelansı yaşamın ilk 10 yılında en yüksektir ve daha sonraki yaşlarda görülme sıklığı azalır.⁴ Nöbetler nadir olarak yaşamın ilk yılında da başlayabilir ve kızlarda daha sık görülmektedir.⁵

Absans nöbetleri, klinik ve EEG özelliklerine göre tipik ve atipik absans nöbetleri olarak sınıflandırılabilir. Tipik absans nöbetleri, sadece bilincin etkilendiği nöbetler (basit absans) ve bilincin etkilenmesine tonik, klonik, atonik,

otonomik ve otomatizmaların eşlik ettiği nöbetler (kompleks absans) şeklinde ikiye ayrılır.⁶ Tipik absans nöbetleri kısadır, nadiren 30 saniyeden daha uzun sürer, diğer jeneralize nöbetlerde olduğu gibi, aura veya postiktal dönem beklenmez. Genellikle başka motor veya davranışsal fenomenler olmadan boş bir yüz görünümü ile ilişkili ani bilinç bozukluğu ile karakterizedir. Bilincin bozulması değişkendir. Bazı çocuklar nöbet sırasında söylenen her şeyi hemen hemen hatırlarken, bazıları için nöbetin tüm süresi "kayıp zaman"dır.⁷

Absans nöbetlerinin sadece boş bakmaktan ibaret olduğu düşünülse de aslında nöbet tipiyle ilişkili davranış değişiklikleri genellikle daha karmaşıktır. Çoğu absans nöbetine motor, davranışsal veya otonomik fenomenler eşlik eder.⁷ Otomatizmalar, absans nöbetlerinde çok yaygındır. Bu davranışlar de novo olarak ortaya çıkabilir, perseveratif olabilir ya da preiktal aktivitenin devamı olarak düşünülebilir. Yüzü ya da elleri ovuşturmak, dudakları yalamak, çiğnemek, yüzü buruşturmak, kaşımak veya giysilerle uğraşmak gibi basit davranışlar de novo otomatizma'lardır. Kart dağıtmak, bir satranç taşını taşımak veya bir oyuncağı tutmak gibi kompleks aktiviteler genellikle perseveratifdir.

¹ Dr. Öğr. Üyesi, Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD., drhilalaydin@gmail.com

² Doç. Dr., Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD., drsvm@yahoo.com

³ Prof. Dr., Özel Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD., kursadaydin@hotmail.com

Atipik Absans Status Epileptikus

Atipik ASE semptomatik veya kriptojenik jeneralize epilepsili hastalarda görülebilir ve olguların çok sayıda başka nöbet tipleri de mevcuttur. Bu çocukların pek çoğu öğrenme güçlüğü ve fiziksel engelliliğe sahiptir. Atipik ASE'li olgularda bilinçte dalgalanma ana bulgu olmakla birlikte, sıklıkla tekrarlayan seri tonik, atonik postüral değişiklikler ve segmente ya da jeneralize jerkler eşlik eder. Tablonun başlangıç ve bitişi sinsidir.⁷⁷

EEG ile tipik veya atipik ASE ayrımını tek başına yapılamaz. Atipik ASE'de görülen 2-2,5 Hz yavaş diken dalgalar, tipik ASE olgularında da görülebilir. Bu nedenle hastayı bir bütün olarak değerlendirmek gerekir. İnteriktal EEG genellikle anormaldir, yavaş diken dalga paroksizmleri görülür. Çocuğun bilişsel geriliği olduğu için aileler zaman zaman ASE durumunu farketmez ve olay, daha ağır jeneralize konvulzif status epileptikus tablosuna dönüşebilir. Genellikle tedaviye dirençlidir, kötü seyirli epilepsi sendromlarıyla birlikte dir.⁷⁷

Miyoklonik Absans Status Epileptikus

Omuz ve üst ekstremitelerin proksimalinde, göz kapağı ve perioral bölgede ritmik olmayan kas kontraksiyonları ile görülen ASE tablosudur. Özellikle hipoksik beyin hasarı, ensefalopatiler ve GJE'ler ile birlikte görülebilir. Nöbet mekanizmasında premotor alanlar ve primer motor korteksin sorumlu olduğu düşünülmektedir.⁷⁷

Göz kapağı miyoklonili absans epilepsi ve perioral miyoklonili absans epilepsi miyoklonilerle seyretmesi ve sık ASE'ye neden olması nedeniyle miyoklonik ASE ile karışabilir.⁷⁷

ASE'lerin klinik ve EEG özellikleri net değildir ve iyi bilinmemektedir. Bu nedenle tanısı zordur. Tanı konulurken hasta, tüm klinik ve elektrofizyolojik bulguları ile bir bütün olarak ele alınmalıdır. ASE öncesi öyküsü, kullandığı ilaçlar ve etyoloji değerlendirmesi mutlaka ya-

pılmalıdır. Diğer nonkonvulzif status epileptikus tablolarından ayrılmalı ve tedavi buna göre şekillenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Fisher RS, Cross JH, French JA, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*. 2017;58:522-530.
2. Unterberger I, Trinka E, Kaplan PW, Walser G, Luef G, Bauer G. Generalized nonmotor (absence) seizures-What do absence, generalized, and nonmotor mean? *Epilepsia*. 2018 Mar;59(3):523-529.
3. Snead OC. Basic mechanisms of generalized absence seizures. *Annals of Neurology*. 1995;37:146-157.
4. Larsson K, Eeg-Olofsson O. A population based study of epilepsy in children from a Swedish county. *Eur J Paediatr Neurol*. 2006 May;10(3):107-113.
5. Giordano L, Vignoli A, Cusmai R, et al. Early onset absence epilepsy with onset in the first year of life: A multicenter cohort study. *Epilepsia*. 2013;54:66-69.
6. Proposal for Revised Clinical and Electroencephalographic Classification of Epileptic Seizures: From the Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 1981;22(4):489-501.
7. Holmes GL. Generalized Seizures. In: Swaiman's Pediatric Neurology: Principles and Practice: Sixth Edition. Elsevier Inc; 2017. p.524-530.
8. McKeever M, Holmes GL, Russman BS. Speech abnormalities in seizures: A comparison of absence and partial complex seizures. *Brain Lang*. 1983;19(1):25-32.
9. Penry JK, Porter RJ, Dreifuss RE. Simultaneous recording of absence seizures with video tape and electroencephalography. A study of 374 seizures in 48 patients. *Brain*. 1975 Sep;98(3):427-440.
10. Pavone P, Bianchini R, Trifiletti RR, Incorpora G, Pavone A, Parano E. Neuropsychological assessment in children with absence epilepsy. *Neurology*. 2001 Apr 24;56(8):1047-1051.
11. Glauser TA, Cnaan A, Shinnar S, et al. Ethosuximide, Valproic Acid, and Lamotrigine in Childhood Absence Epilepsy. *N Engl J Med*. 2010;362:790-799.
12. Ott D, Caplan R, Guthrie D, et al. Measures of psychopathology in children with complex partial seizures and primary generalized epilepsy with absence. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2001;40:907-914.
13. Yıldız-Çoksan S, Aslan A, Çoksan S, Okuyaz Ç. Cognitive profile and academic achievement of children with absence epilepsy. *Epilepsy Behav*. 2019 Jun;95:95-99.
14. Holmes GL, McKeever M, Adamson M. Absence seizures in children: clinical and electroencephalographic features. *Ann Neurol*. 1987 Mar;21(3):268-273.
15. Panayiotopoulos CP. Typical absence seizures and related epileptic syndromes: Assessment of current state and directions for future research. *Epilepsia*. 2008;49:2131-2139.
16. Mukhin KY. Lennox-Gastaut Syndrome. in : Muk-

- hin KY, Kholin AA, Miranov MB, Petrukhin AS, Holthausen H, eds. *Epileptic Encephalopathies and Related Syndromes in children*. France: John Libbey Eurotext; 2014. p.127-157.
17. Panayiotopoulos CP. Epileptic seizures and their classification. In: *A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and their Treatment*. Springer; 2010. pp.21-63.
 18. Proposal for Revised Classification of Epilepsies and Epileptic Syndromes: Commission on Classification and Terminology of the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 1989;30:389-399.
 19. Camfield CS, Camfield PR, Gordon K, Wirrell E, Dooley JM. Incidence of epilepsy in childhood and adolescence: a population-based study in Nova Scotia from 1977 to 1985. *Epilepsia*. 1996 Jan;37(1):19-23.
 20. Berg AT, Shinnar S, Levy SR, Testa FM, Smith-Rapaport S, Beckerman B. How well can epilepsy syndromes be identified at diagnosis? A reassessment 2 years after initial diagnosis. *Epilepsia*. 2000 Oct;41(10):1269-1275.
 21. Kessler SK, Shinnar S, Cnaan A, et al. Pretreatment seizure semiology in childhood absence epilepsy. *Neurology*. 2017 Aug 15;89(7):673-679.
 22. Capovilla G, Rubboli G, Beccaria F, et al. A clinical spectrum of the myoclonic manifestations associated with typical absences in childhood absence epilepsy. A video-polygraphic study. *Epileptic Disord*. 2001 Jun;3(2):57-62
 23. Matricardi S, Verrotti A, Chiarelli F, Cerminara C, Curatolo P. Current advances in childhood absence epilepsy. *Pediatr Neurol*. 2014 Mar;50(3):205-212.
 24. Seneviratne U, Woo JJ, Boston RC, Cook M, D'Souza W. Focal seizure symptoms in idiopathic generalized epilepsies. *Neurology*. 2015 Aug 18;85(7):589-595.
 25. Shinnar S, Cnaan A, Hu F, et al. Long-term outcomes of generalized tonic-clonic seizures in a childhood absence epilepsy trial. *Neurology*. 2015;85(13):1108-1114.
 26. Masur D, Shinnar S, Cnaan A, et al. Pretreatment cognitive deficits and treatment effects on attention in childhood absence epilepsy. *Neurology*. 2013;81(18):1572-1580.
 27. Shinnar RC, Shinnar S, Cnaan A, et al. Pretreatment behavior and subsequent medication effects in childhood absence epilepsy. *Neurology*. 2017 Oct 17;89(16):1698-1706.
 28. Wirrell EC, Camfield CS, Camfield PR, Dooley JM, Gordon KE, Smith B. Long-term psychosocial outcome in typical absence epilepsy. Sometimes a wolf in sheeps' clothing. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1997 Feb;151(2):152-158.
 29. Mullen SA, Suls A, De Jonghe P, Berkovic SF, Scheffer IE. Absence epilepsies with widely variable onset are a key feature of familial GLUT1 deficiency. *Neurology*. 2010 Aug 3;75(5):432-440.
 30. Verducci C, Hussain F, Donner E, et al. SUDEP in the North American SUDEP Registry: The full spectrum of epilepsies. *Neurology*. 2019 Jul 16;93(3):e227-e236.
 31. Seneviratne U, Cook M, D'Souza W. Consistent topography and amplitude symmetry are more typical than morphology of epileptiform discharges in genetic generalized epilepsy. *Clin Neurophysiol*. 2016 Feb;127(2):1138-1146.
 32. Dlugos D, Shinnar S, Cnaan A, et al. Pretreatment EEG in childhood absence epilepsy: associations with attention and treatment outcome. *Neurology*. 2013;81(2):150-156.
 33. Jain P. Absence Seizures in Children: Usual and the Unusual. *Indian J Pediatr*. 2020 Dec;87(12):1047-1056.
 34. Guilhoto LM, Manreza ML, Yacubian EM. Occipital intermittent rhythmic delta activity in absence epilepsy. *Arq Neuropsiquiatr*. 2006 Jun;64(2A):193-197.
 35. Suls A, Mullen SA, Weber YG, et al. Early-onset absence epilepsy caused by mutations in the glucose transporter GLUT1. *Ann Neurol*. 2009 Sep;66(3):415-419.
 36. Panayiotopoulos CP. Idiopathic generalised epilepsies. In: *A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and their Treatment*. Springer; 2010. p.377-421.
 37. Perry MS, Bailey LJ, Kotecha AC, Malik SI, Hernandez AW. Amantadine for the treatment of refractory absence seizures in children. *Pediatr Neurol*. 2012 Apr;46(4):243-245.
 38. Somerville ER. Some treatments cause seizure aggravation in idiopathic epilepsies (especially absence epilepsy). *Epilepsia*. 2009 Sep;50 Suppl 8:31-36.
 39. Loiseau P, Duché B, Pédespan J-M. Absence Epilepsies. *Epilepsia*. 1995;36:1182-1186.
 40. Caplan R, Siddarth P, Stahl L, et al. Childhood absence epilepsy: behavioral, cognitive, and linguistic comorbidities. *Epilepsia*. 2008 Nov;49(11):1838-1846.
 41. Caplan R, Levitt J, Siddarth P, et al. Frontal and temporal volumes in Childhood Absence Epilepsy. *Epilepsia*. 2009 Nov;50(11): 2466-2472.
 42. Tenney JR, Glauser T. Electroclinical syndromes: Childhood onset. In: *Swaiman's Pediatric Neurology: Principles and Practice: Sixth Edition*. Elsevier Inc; 2017. p.569-575.
 43. Bureau M, Tassinari CA. Epilepsy with myoclonic absences. *Brain Dev*. 2005 Apr;27(3):178-184.
 44. Genton P, Bureau M. Epilepsy with myoclonic absences. *CNS Drugs*. 2006;20(11):911-916.
 45. Berg AT, Berkovic SF, Brodie MJ, et al. Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies: report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, 2005-2009. *Epilepsia*. 2010 Apr;51(4):676-685.
 46. Panayiotopoulos CP. Reflex Seizures and Related Epileptic Syndromes. Ed:Panayiotopoulos CP *A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and Their Treatment*. Springer; 2010. Chapter 16 p.513-517.
 47. Covanis A. Eyelid myoclonia and absence. *Adv Neurol*. 2005;95:185-196.
 48. Smith KM, Youssef PE, Wirrell EC, et al. Jeavons Syndrome: Clinical Features and Response to Treatment. *Pediatr Neurol*. 2018 Sep;86:46-51.
 49. Uzun GA, Baykan B. Göz Kapağı Miyoklonili Absans Epilepsi Sendromu. *Türkiye Klin Nöroloji - Özel Konular*; 2020. p.19-23.
 50. Striano S, Capovilla G, Sofia V, et al. Eyelid myoclonia with absences (Jeavons syndrome): a well-defined idiopathic generalized epilepsy syndrome or a spectrum of photosensitive conditions? *Epilepsia*. 2009 May;50 Suppl 5:15-19.

51. Sevgi Demirci EB, Saygi S. Unusual features in eyelid myoclonia with absences: a patient with mild mental retardation and background slowing on electroencephalography. *Epilepsy Behav.* 2006 Mar;8(2):442-445.
52. Caraballo RH, Fontana E, Darra F, et al. A study of 63 cases with eyelid myoclonia with or without absences: type of seizure or an epileptic syndrome? *Seizure.* 2009 Jul;18(6): 440-445.
53. Senbil N, Soyer O, Turanlı G, Gürer YK. Fixation-off sensitivity and generalized epileptic EEG induced by eyes closed. *Pediatr Neurol.* 2006 Nov;35(5):363-366.
54. Panayiotopoulos CP. Jeavons syndrome. Eyelid myoclonia with absences. In: Panayiotopoulos CP, editors. *The epilepsies: seizures, syndromes, and management.* Oxfordshire, UK: Bladon Medical Publishing; 2005. p.475-480.
55. Harriott AM, Tatum WO. Electroclinical syndromes: Adolescent onset. In: Swaiman's *Pediatric Neurology: Principles and Practice: Sixth Edition.* Elsevier Inc; 2017. p.576-582.
56. Wheless JW, Clarke DF, Carpenter D. Treatment of pediatric epilepsy: expert opinion, 2005. *J Child Neurol.* 2005 Dec;20 Suppl 1:S1-56; quiz S59-60.
57. Wheless JW, Clarke DF, Arzimanoglou A, Carpenter D. Treatment of pediatric epilepsy: European expert opinion, 2007. *Epileptic Disord.* 2007 Dec;9(4):353-412
58. Fattore C, Boniver C, Capovilla G, et al. A multicenter, randomized, placebo-controlled trial of levetiracetam in children and adolescents with newly diagnosed absence epilepsy. *Epilepsia.* 2011;52:802-809.
59. Grooms LB, Pyzik PL, Turner Z, Dorward JL, Goode VH, Kossoff EH. Do patients with absence epilepsy respond to ketogenic diets? *J Child Neurol.* 2011 Feb;26(2):160-165.
60. Asadi-Pooya AA, Farazdaghi M. Seizure outcome in patients with juvenile absence epilepsy. *Neurol Sci.* 2016;37:289-292.
61. Healy L, Moran M, Singhal S, O'Donoghue MF, Alzoubidi R, Whitehouse WP. Relapse after treatment withdrawal of antiepileptic drugs for Juvenile Absence Epilepsy and Juvenile Myoclonic Epilepsy. *Seizure.* 2018 Jul;59:116-122.
62. Panayiotopoulos CP. Syndromes of idiopathic generalized epilepsies not recognized by the International League Against Epilepsy. *Epilepsia.* 2005;46 Suppl 9:57-66.
63. Baykan B, Noachtar S. Perioral myoclonia with absences: an overlooked and misdiagnosed generalized seizure type. *Epilepsy Behav.* 2005 May;6(3):460-462
64. Bilgiç B, Baykan B, Gürses C, Gökyiğit A. Perioral myoclonia with absence seizures: a rare epileptic syndrome. *Epileptic Disord.* 2001 Jan-Mar;3(1):23-27.
65. Hrachovy RA, Frost JD Jr. The EEG in selected generalized seizures. *J Clin Neurophysiol.* 2006 Aug;23(4):312-332.
66. Panayiotopoulos CP, Koutroumanidis M, Giannakodimos S, Agathonikou A. Idiopathic generalised epilepsy in adults manifested by phantom absences, generalised tonic-clonic seizures, and frequent absence status. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1997;63:622-627.
67. Rubboli G, Gardella E, Capovilla G. Idiopathic generalized epilepsy (IGE) syndromes in development: IGE with absences of early childhood, IGE with phantom absences, and perioral myoclonia with absences. *Epilepsia.* 2009 May;50 Suppl 5:24-28.
68. Thomas P, Valton L, Genton P. Absence and myoclonic status epilepticus precipitated by antiepileptic drugs in idiopathic generalized epilepsy. *Brain.* 2006 May;129(Pt 5):1281-1292.
69. Trinka E, Cock H, Hesdorffer D, et al. A definition and classification of status epilepticus--Report of the ILAE Task Force on Classification of Status Epilepticus. *Epilepsia.* 2015 Oct;56(10):1515-1523.
70. Shorvon S, Walker M. Status epilepticus in idiopathic generalized epilepsy. *Epilepsia.* 2005;46 Suppl 9:73-79.
71. Panayiotopoulos CP, Status Epilepticus. Ed: Panayiotopoulos CP *A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and Their Treatment.* Springer; 2010. Chapter 3 p.72-77
72. Andermann F, Robb JP. Absence Status A Reappraisal following Review of Thirty-eight Patients. *Epilepsia.* 1972;13:177-187.
73. Agathonikou A, Panayiotopoulos CP, Giannakodimos S, Koutroumanidis M. Typical absence status in adults: diagnostic and syndromic considerations. *Epilepsia.* 1998 Dec;39(12):1265-1276.
74. Ming X, Kaplan PW. Fixation-off and eyes closed catamenial generalized nonconvulsive status epilepticus with eyelid myoclonic jerks. *Epilepsia.* 1998 Jun;39(6):664-668.
75. Baykan B, Gökyiğit A, Gürses C, Eraksoy M. Recurrent absence status epilepticus: clinical and EEG characteristics. *Seizure.* 2002 Jul;11(5):310-319.
76. Agathonikou A, Koutroumanidis M, Panayiotopoulos CP. Fixation-off-sensitive epilepsy with absences and absence status: video-EEG documentation. *Neurology.* 1997 Jan;48(1):231-234.
77. Şahin E, Baykan B. Absans Status Epileptikus. Ed: Erdinç OO. *Türkiye Klinikleri J Neurol Special Topics* 2016;9(3):56-62.
78. Koutroumanidis M, Tsatsou K, Tsiptsios D. Absence Status Epilepticus. In: Panayiotopoulos C.P. (eds) *Atlas of Epilepsies.* Springer London; 2010. p.537-544.
79. Panayiotopoulos CP. Typical absence seizures and their treatment. *Arch Dis Child.* 1999 Oct;81(4):351-355.
80. Panayiotopoulos CP, Ferrie CD, Koutroumanidis M, Rowlinson S, Sanders S. Idiopathic generalised epilepsy with phantom absences and absence status in a child. *Epileptic Disord.* 2001 Jun;3(2):63-66.
81. Genton P, Ferlazzo E, Thomas P. Absence status epilepsy: delineation of a distinct idiopathic generalized epilepsy syndrome. *Epilepsia.* 2008 Apr;49(4):642-649.
82. Korff CM, Nordli DR Jr. Diagnosis and management of nonconvulsive status epilepticus in children. *Nat Clin Pract Neurol.* 2007 Sep;3(9):505-516.
83. Benson PJ, Klein EJ. New-onset absence status epilepsy presenting as altered mental status in a pediatric patient. *Ann Emerg Med.* 2001;37:402-405.
84. Baykal B. Absans status epileptikus. *Status Epilepticus.* 1. Baskı. İstanbul: Artpres; 2004. p.63-77