

· 论著 ·

## 92例肌阵挛-失张力癫痫患儿脑电图、肌电图、遗传学特点及预后分析

王斌\*

洛阳市妇幼保健院(河南 洛阳 471000)

**【摘要】目的** 分析92例肌阵挛-失张力癫痫(MAE)患儿脑电图、肌电图、遗传学特点以及治疗后预后情况。**方法** 回顾性分析洛阳市妇幼保健院2020年3月~2022年10月收治的92例MAE患儿的临床资料,分析患儿脑电图、肌电图、遗传学特点以及患儿接受治疗后预后情况。**结果** 92例患儿中37例(42.22%)脑电图背景活动大致正常,55例(59.78%)背景呈弥漫性慢波。其中92例患儿(100.00%)出现肌阵挛-失张力发作,19例患儿(20.65%)出现不典型失神发作,92例患儿(100.00%)出现肌阵挛发作,31例患儿(33.69%)出现失张力发作。92例患儿中24例(26.09%)一级亲属存在癫痫病史,15例(16.30%)二级亲属存在癫痫病史,其余患儿家属未发现癫痫病史。92例患儿应用抗癫痫药物发作控制77例,应用促肾上腺皮质激素发作控制15例。45例患儿(48.91%)脑电图全导棘慢波于治疗1~6个月时消失,36例(39.13%)治疗3~7个月时恢复正常,11例(11.96%)遗留背景 $\theta$ 节律。随访发现,有认知损伤7例(7.61%)。**结论** MAE发病情况复杂,以肌阵挛发作、肌阵挛-失张力发作为主要临床表现。临床诊断前可提前了解患儿家族癫痫病史,有利于癫痫鉴别诊断。多数患儿及时治疗预后情况较好,不会对脑组织产生较大损害。

**【关键词】** 肌阵挛-失张力癫痫; 脑电图; 肌电图; 遗传学; 预后

**【中图分类号】** R730.7

**【文献标识码】** A

**DOI:**10.3969/j.issn.1009-3257.2024.6.008

## Electroencephalogram, Electromyography, Genetic Characteristics and Prognosis of 92 Children with Myoclonic-atonic Epilepsy

WANG Bin\*

Luoyang Maternal and Child Health Hospital, Luoyang 471000, Henan Province, China

**Abstract: Objective** To analyze the electroencephalogram, electromyography, genetic characteristics and prognosis of 92 children with myoclonic-atonic epilepsy (MAE). **Methods** Clinical data of 92 children with MAE admitted to Luoyang Maternal and Child Health Hospital from March 2020 to October 2022 were retrospectively analyzed. Electroencephalogram, electromyography, genetic characteristics and prognosis of children after treatment were analyzed. **Results** Among the 92 children, 37 cases (42.22%) showed normal background electroencephalogram activity, and 55 cases (59.78%) showed diffuse slow wave background. Among the children, 92 cases (100.00%) had myoclonic-atonic seizures, 19 cases (20.65%) had atypical absence seizures, 92 cases (100.00%) had myoclonic seizures and 31 cases (33.69%) had atonic seizures. Among the 92 children, 24 cases (26.09%) had a history of epilepsy in first-degree relatives, 15 cases (16.30%) had a history of epilepsy in second-degree relatives, and the other children had no epilepsy in family members. Antiepileptic drugs were used to control seizures in 77 cases and corticotropin was used to control seizures in 15 cases. Total conduction spinous slow wave of 45 cases (48.91%) disappeared after 1 to 6 months of treatment, 36 cases (39.13%) returned to normal after 3 to 7 months of treatment, and 11 cases (11.96%) left background  $\theta$  rhythm. Follow-up showed that 7 cases (7.61%) had cognitive impairment. **Conclusion** The pathogenesis of MAE is complex, and the main clinical manifestations are myoclonic seizure and myoclonic-atonic seizure. Before clinical diagnosis, it is necessary to understand family history of epilepsy in advance, which is conducive to the identification and diagnosis of epilepsy. After timely treatment, most of the children have a good prognosis and will not cause great damage to the brain tissue.

**Keywords:** Myoclonic-atonic Epilepsy; Electroencephalogram; Electromyography; Genetics; Prognosis

肌阵挛-失张力癫痫(myoclonic-atonic epilepsy, MAE)是一种少见的癫痫综合征,多在婴幼儿时期发病,以肌阵挛-失张力发作为主要特征。由于癫痫发作类型复杂,临床需结合脑电图表现精确诊断,且其治疗难度较高,会影响患儿后期智力发育<sup>[1]</sup>。MAE发病时多为肌群短暂收缩,部分患儿仅出现点头、跌倒发作,无意识障碍,临床识别较困难,易导致耽误诊治<sup>[2]</sup>。因此,分析MAE患儿、特点对临床诊治分型均具有重要意义。现阶段临床主要通过脑电图检查诊断MAE,其典型脑电图表现为初期正常,无局灶性放电,后期可出现全面性的棘慢波或多棘慢波综合发放<sup>[3]</sup>。然而MAE发作除典型肌阵挛发作形式外,常伴有其他发作形式,仅观察脑电图情况无法准确分型,还需结合临床表现或肌电图情况准确诊断<sup>[4]</sup>。目前有报道证实MAE发作与遗传因素有关<sup>[5]</sup>。对此,本研究为总结MAE各临床特点,现对患儿脑电图、肌电图、遗传学等特点进行分析,同时观察患儿接受治疗后预后情况,旨在为临床MAE诊断分型提供有利依据,现将其过程整理报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 回顾性分析洛阳市妇幼保健院2020年3月~2022年10月收治的92例MAE患儿的临床资料,纳入标准:符合MAE诊断标准<sup>[6]</sup>;年龄在2~14岁;患儿临床资料完整。排除标准:合并先天畸形患儿;合并恶性肿瘤患儿;脑部发育异常患儿。其中包括男60例,女32例;年龄2~14岁,平均年龄(7.15±2.06)岁;病程0~5年,平均病程(2.15±0.74)年。

**1.2 方法** 脑电图、肌电图检测:检查仪器为日本光电数字化视频脑电图仪,完成2~6次检测,按视频脑电图监测标准放置电极,行患儿睡眠、清醒时期脑电图监测,监测时间约4h左右。同步完成肌电图监测,方法为在双侧三角肌、股四头肌皮肤表面各放置一对间隔2cm盘状电极,分析其发作类型、脑电图、肌电图改变及间期脑电图特点。

遗传学:询问患儿一级和二级家属是否有癫痫病史。预后:在患儿接受临床对应药物治疗后,进行为期半年的随访,观察患儿是否出现脑组织损伤情况。

【第一作者】王斌,男,主治医师,小儿神经内科。E-mail: wangbin840616@163.com

【通讯作者】王斌

**1.3 观察指标** 统计92例MAE患儿脑电图、肌电图特点以及其一级和二级家属是否有癫痫病史,并在接受药物治疗后进行随访,观察其预后情况。

**1.4 数据分析** 数据分析采用SPSS 22.0软件,计量资料使用( $\bar{x} \pm s$ )表示,计数资料使用例(n)及百分数(%)表示, $P < 0.05$ 表示差异有统计学意义。

## 2 结果

**2.1 患儿脑电图、肌电图特点** 92例MAE患儿中,患儿脑电图背景活动基本正常37例(42.22%),脑电图背景呈弥漫性慢波55例(59.78%)。患儿睡眠时、清醒时均有广泛性1.5~3.5Hz棘慢波或多棘慢波综合发放。

脑电图、肌电图检查共记录到4种发作形式。①肌阵挛-失张力发作:92例患儿(100.00%)均有发作,表现为突发对称性的快速肌肉收缩后,出现肌张力丧失;发作时间短暂,同期脑电图呈全导棘慢波爆发,肌电图呈短暂肌电爆发,随后出现静息期。②不典型失神发作:19例患儿(20.65%)有发作,表现为不同程度的反应减低、意识消失、动作停止,同期脑电图呈短暂广泛性高波幅1.5~2.5Hz棘慢波爆发,同期肌电图未见改变。③肌阵挛发作:92例患儿(100.00%)均有发作,表现为突然的点头、躯体弯曲,发作持续时间短暂,同期脑电图呈广泛性棘慢波爆发,肌电图呈短暂肌电爆发。④失张力发作:31例患儿(33.69%)有发作,患儿于立位时突然跌倒,或坐位时向前或向后倾倒,发作后患儿即刻恢复正常。同期脑电图呈广泛性棘慢波爆发,肌电图呈电静息。

**2.2 患儿遗传学特点** 92例患儿中24例(26.09%)一级亲属存在癫痫病史,15例(16.30%)二级亲属存在癫痫病史,其余患儿家属未发现癫痫病史。

**2.3 患儿预后情况** 92例患儿使用抗癫痫药物治疗后,77例患儿发作得以控制,单用或联合应用丙戊酸治疗41例,其他药物包括拉莫三嗪、左乙拉西坦、氯硝西泮等,应用促肾上腺皮质激素治疗,15例患儿发作得以控制。应用相关药物治疗时,45例(48.91%)患儿脑电图全导棘慢波于治疗1~6个月时消失,36例(39.13%)患儿脑电图于治疗3~7个月时恢复正常,11例(11.96%)患儿有遗留θ节律表现。随访发现,有7例患儿(7.61%)出现认知损伤。

## 3 讨论

MAE表现为多种癫痫发作类型,肌阵挛发作表现为局部肌肉短暂性发作或放电样痉挛,以上肢、肩膀在内肢体痉挛性抽动为主,同时伴点头后,出现跌倒情况,其中肌阵挛-失张力发作所有患儿均会出现。但部分患儿肌阵挛发作较轻微,不易被察觉<sup>[7]</sup>。失张力发作表现为全身或个别肌群肌张力短暂降低或消失,以致于不能保持正常姿势,沿重力方向跌倒,或仅表现为轻微点头或屈膝。一般发作时间较短,患儿神志常保持清醒,发作后可立即恢复原态。肌阵挛-失张力发作表现为突发对称性的快速肌肉收缩,紧接着出现肌张力丧失<sup>[8]</sup>。本研究经统计发现,92例患儿睡眠时期、清醒时期均监测出广泛性棘慢波、多棘慢波发放,肌阵挛发作、失张力发作均为100.00%,不典型失神发作为20.65%,失张力发作为33.69%。这说明MAE患儿中均有2种以上的发作形式,以肌阵挛发作、失张力发作最为常见,与邓小鹿等<sup>[9]</sup>研究结果相类似。

MAE患儿肌阵挛发作时,脑电图主要表现为广泛性不规则棘慢波、多棘慢波爆发;出现肌阵挛-失张力发作,脑电图主要表现为全导棘慢波、多棘慢波爆发,同期肌电图呈短暂肌电爆发,随后出现静息期全导异常放电,棘波对应肌阵挛,慢波对应失张力,波幅与强度呈正比,发作时间较短<sup>[10]</sup>;出现失张力发作时,与棘慢波、多棘慢波中慢波对应,肌电减弱、静息;不典型失神发作时,脑电图呈广泛性高波幅1.5~2.5Hz棘慢波爆发,呈节律性,时间超过4s<sup>[11]</sup>。临床脑电图检查时,由于肌阵挛-失张力发作短暂,难以监测并确定发作过程中是否有肌阵挛,故准确诊断需依赖同步肌电图检查。

有报道,MAE病因多与遗传因素相关,已明确多种相关致病基因<sup>[12]</sup>。本研究对92例患儿家属进行统计发现,其中24例患儿(26.09%)一级亲属存在癫痫病史,15例(16.30%)二级亲属存在癫痫病史,这说明遗传因素在MAE发病中有着明显关系。但由于此次研究条件有限,仅观察到患儿一级、二级家属癫痫发病情况,未得出相关基因方面的信息,无法为临床医生初步判断MAE提供有利依据,需从基因学、遗传学角度进行深入研究。

临床治疗MAE首选药物为丙戊酸,通过中枢神经系统,可发挥抗惊厥作用,对各类癫痫均有效<sup>[13]</sup>。相关研究指出,若丙戊酸不能控制癫痫发作,可联合应用拉莫三嗪,通过阻滞钠离子通道,抑制惊厥产生,进而发挥控制癫痫的效果<sup>[14]</sup>。本次研究中,92例患儿应用抗癫痫药物发作控制77例,应用促肾上腺皮质激素发作控制15例。这可能是由于多数MAE患儿通过药物治疗可控制发作,但少数患儿对抗癫痫药物不敏感,需使用促肾上腺皮质激素以控制发作。

MAE患儿预后情况无法准确预测,部分患儿不经治疗也可自行缓解。而使用抗癫痫药治疗,可使多数MAE患儿发作完全控制,预后效果较好,后期智力可正常发育。少部分患儿可能发生非惊厥性癫痫,并伴有夜间强直发作<sup>[15]</sup>。本研究发现,经药物治疗后45例患儿(48.91%)脑电图全导棘慢波于治疗1~6个月时消失,36例(39.13%)治疗3~7个月时恢复正常,11例(11.96%)遗留背景θ节律,而随访发现,7例(7.61%)患儿出现认知损伤,这可能是由于癫痫病程过长或发作频繁,发作时未得到及时控制,对患儿智力造成一定损伤,从而导致预后不良情况的发生。因此,早期明确诊断,及时控制发作,是取得良好预后的关键。

综上所述,MAE病情发作情况复杂,主要表现为肌阵挛发作和肌阵挛-失张力发作为。可通过提前了解癫痫患儿家族癫痫病史,以便临床早期诊断。多数患儿及时治疗预后情况较好,不会对脑组织产生较大损害。但本研究还存在一定不足之处,因患儿年龄较小、治疗后随访观察时间较短,患儿智力发育情况观察尚不明确,仅能对认知情况进行片面评估,需延长随访观察时间,以查明癫痫遗留病症。

## 参考文献

- [1] 郭楠,张梦,咪达唑仑在儿童癫痫持续状态治疗中的应用[J]. 罕见疾病杂志, 2021, 28(4): 15-16, 27.
- [2] 胡亚卓,樊新红,王晓丽,等. 肌阵挛失神癫痫临床和电生理研究[J]. 中国神经精神疾病杂志, 2020, 46(10): 577-581.
- [3] 邱锐琴. 视频脑电图监测在癫痫患儿诊断及定位中的作用初探[J]. 中国实验诊断学, 2020, 24(2): 205-207.
- [4] 王慧芳. 肌阵挛失张力性癫痫致病基因与临床表型研究进展[J]. 中国实用儿科杂志, 2020, 35(1): 55-60.
- [5] 丛璐璐,赵宗茂. 2017年国际抗癫痫联盟癫痫发作和癫痫新分类的简要解读[J]. 河北医科大学学报, 2018, 39(9): 993-995, 1001.
- [6] 张鹏,许艳,程国强,等. 国际抗癫痫联盟新生儿癫痫发作分类特别工作组专家建议解读(2021年)[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2021, 36(20): 1534-1537.
- [7] 辛翠娟,郝小生,李秀杰,等. 癫痫伴肌阵挛-失张力发作的临床及脑电图特征分析[J]. 中风与神经疾病杂志, 2019, 36(8): 714-716.
- [8] 邓小鹿,何方,吴丽文,等. 儿童肌阵挛-失张力癫痫的临床特征及治疗[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2018, 33(10): 773-777.
- [9] 乔雪竹,赵蕊,刘菲,等. 肌阵挛失神癫痫的临床及脑电图特点分析[J]. 中风与神经疾病杂志, 2020, 37(10): 911-915.
- [10] 段浩林,彭镜,王国丽,等. SLC6A1基因变异导致的肌阵挛-失张力癫痫临床和基因型特征[J]. 中国医师杂志, 2019, 21(9): 1292-1296, 1301.
- [11] 张静,张月华,陈娇阳,等. 进行性肌阵挛癫痫患儿26例致病基因及临床表型特点[J]. 中华儿科杂志, 2019, 57(6): 458-464.
- [12] 易爱玲,杜光,杨希. 抗癫痫药物个体化用药的使用情况分析[J]. 中国临床药理学杂志, 2019, 35(15): 1674-1676.
- [13] 黄超,刘凌. 拉莫三嗪治疗青少年肌阵挛癫痫有效性和安全性的系统评价[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2018, 18(10): 740-746.
- [14] 张桐,汤继宏,李岩,等. 迷走神经刺激术对儿童癫痫性脑病癫痫发作的疗效分析[J]. 临床神经病学杂志, 2020, 33(5): 344-349.
- [15] 陈娇阳,张月华. 癫痫伴肌阵挛-失张力发作的分子遗传学研究进展[J]. 中华儿科杂志, 2019, 57(5): 384-387.

(收稿日期: 2019-04-25)

(校对编辑: 韩敏求)