**Obr. 1.** *Zpomalení základný aktivity – EEG nález u pacientů s Lennoxovým-Gastautovým syndromem (LGS); v tomto případě vidíme bdělý EEG záznam, ve všech svodech je přítomno vysoké zastoupení theta vln; jedná se o úsek EEG natočený u pacienta s LGS v rámci běžné kontroly*



na jednotlivé charakteristiky pacientů s LGS a zdůrazníme především rysy, se kterými se setkáváme u dospělých jedinců (Arzimanoglou et Resnick 2011; Samanta et al., 2025).

## Epilepsie

Epilepsie se rozvíjí typicky v dětství, velmi rychle splňuje kritéria farmakorezistence, kdy se nedaří dosáhnout úplného vymizení záchvatů ani přes četné farmakologické intervence (Specchio et al., 2022). Farmakorezistentní epilepsie je v současnosti definována jako selhání dvou vhodně zvolených ASM (Kwan et al., 2010), nicméně u LGS se spíše jedná o epilepsii ultra-refrakterní (McCormack et al., 2020; Peña-Ceballos et al., 2023). Ultra-refrakterní epilepsie je relativně nový termín objevující se v literatuře a definuje pacienty, u kterých došlo k selhání nejméně šesti různých způsobů léčby, včetně ASM, ketogenní diety, resekční léčby a neurostimulace (McCormack et al., 2020; Peña-Ceballos et al., 2023). Bohužel, ani tato veškerá terapeutická snaha nevede u LGS k plnému vymizení epileptických záchvatů. Z tohoto pohledu je důležité si jasně stanovit terapeutické cíle. Naše „neschopnost" úplně potlačit epileptické záchvaty u LGS by neměla vést k terapeutickému nihilismu ve smyslu „nebudeme dělat nic, protože stejně stav pacienta nezlepšíme." Na druhou stranu bychom se neměli za každou cenu uchylovat k maximálním snahám o kompenzaci stavu. Ukazuje se, že pro pacienty a jejich pečovatele je velmi důležité balancování kompenzace epileptických záchvatů a absence nežádoucích účinků, zde jsou velmi zdůrazňovány behaviorální problémy (agresivita, hostilita), dopady na kognitivní funkce, soběstačnost, motorické projevy. Pro většinu pečovatelů je akceptovatelná jistá frekvence epileptických záchvatů, zvláště pokud nevedou k závažným pádům a poraněním, při absenci nežádoucích účinků léčby (Samanta et al., 2025).

Etiologie LGS je velmi variabilní, její objasnění se daří cca u 60–70 % LGS pacientů, u zbývajících 30 % nemocných zůstává etiologie neznámá. Může se jednat o etiologii strukturální při rozsáhlých vývojových malformacích nebo v rámci hypoxického poškození. LGS může být geneticky nebo metabolicky podmíněn, nicméně na toto téma máme stále jen malé množství informací (Asadi-Pooya, 2018). Ve studii 22 pacientů splňujících kritéria LGS měl jeden nemocný de novo mutaci v genu kódujícím alfa 1 podjednotku sodíkového kanálu (SCN1a), další dvě studie identifikovaly možné patogenní varianty v odlišných genech (ALDH7A1, STXBP1, CHD2 a SCN8A) (Sullivan et Wirrell, 2023).

Velmi často (cca 30 % případů) se u pacientů s LGS syndromem setkáváme s neznámou příčinou epilepsie, a to i u těch nemocných, u nichž byla provedena magnetická rezonance (MRI) dle doporučeného protokolu a podrobné genetické vyšetření, včetně celoexomového sekvenování (WES, whole exome sequencing) (Asadi-Pooya, 2018).

U dospělých bude pravděpodobně neznámá etiologie častější než u pacientů dětských. Dospělí, respektive starší pacienti s epilepsií a těžším kognitivním deficitem, včetně LGS syndromu, zůstávají mnohdy nedošetření, ev. jsou vedeni pod nesprávnou diagnózou dětské mozkové obrny, i když nesplňují její kritéria. Výše uvedená fakta souvisí s omezenou dostupností MRI vyšetření v minulosti a její obtížnější proveditelností u tohoto typu pacientů. Vyšetření MRI je často, v závislosti na tíži kognitivního deficitu, nutné provádět v celkové anestezii. Pečovatelé/rodiče s tímto často nesouhlasí z důvodu obav z možných komplikací plynoucích právě ze sedace pacienta. Poměrně