

Liisa Metsähonkala

Poissaoloepilepsiat

Diagnosipohjainen inflektinen



Epilepsialiitto

Lapsuus- ja nuoruusiän poissaoloepilepsian pääasiallinen kohtaustyyppi on poissaolokohtaus, jonka ainoa oire on hetkellinen, mutta useimmiten täydellinen ”poissaolevuus” eli kontaktikyvyyn katoaminen. Tutkimusten mukaan 2–12 % lasten ja nuorten epilepsioista on poissaoloepilepsioita. Lapsuusiän poissaoloepilepsia alkaa yleisimmin 5–7 -vuotiaana, alkamisikä vaihtelee kuitenkin 4–10 vuoden välillä. Lapsuusiän poissaoloepilepsia on yleisempi tytöillä kuin pojilla, 60–70 % sairastuneista on tyttöjä. Nuoruusiän poissaoloepilepsia alkaa myöhemmin, 10–17 vuoden iässä, tyypillisimmillään 10–12 -vuotiaana. Tytöt ja pojat sairastuvat yhtä usein.

Kohtaustyyppi

Tyyppilliset poissaolokohtaukset ovat lyhyitä, äkillisesti alkavia ja loppuvia, muutamia sekunteja kestäviä (4–20 s) poissaoloja, joita voi tulla sarjassa useita kymmeniä, jopa satoja vuorokaudessa. Kohtauksiin liittyy useimmiten täydellinen tajunnan katkos, ”filmi katkeaa”: henkilö pysähtyy, toiminta keskeytyy, hän ei vastaa puhutteluun eikä esimerkiksi muista, mitä hänelle on sanottu kohtaushetkellä. Lapsuusiän poissaoloepilepsia ja nuoruusiän poissaoloepilepsia kohtaukset ovat muuten samantyyppisiä, mutta nuoruusiän poissaoloepilepsiasa ne ovat yleensä hiukan pidempiä ja niitä tulee harvemmin. Kohtauksiin voi liittyä silmien räpytys tai katseen kääntyminen ylöspäin.

Kohtaukset ovat usein niin lyhyitä ja vähäoisia, että voi kestää kauan ennen kuin ne havaitaan ja niitä ryhdytään tutkimaan. Myöskään henkilö itse ei usein tiedä, että hänellä on ollut

kohtaus. Toistuvat pienet tajunnankatkokset voivat aiheuttaa lapselle tai nuorelle merkittäviä hankaluuksia, oppimisvaikeuksia ja vaaratilanteita. Sen takia näiden pientenkin kohtausten lääkehoito on tärkeä.

Poissaolokohtaukset ovat lapsuusiän poissaoloepilepsiaa useimmiten ainoa kohtaustyyppi, mutta nuoruusiässä tähän epilepsiaan voi liittyä myös yksittäisiä tajuttomuuskouristuskohtauksia. Myös nuoruusiässä alkavassa poissaoloepilepsiaa poissaolokohtaukset ovat pääasiallisin kohtaustyyppi, mutta henkilöllä on usein myös yksittäisiä tajuttomuuskouristuskohtauksia, tyypillisimmin herätessä.

Poissaolokohtauksia voi esiintyä muissakin epilepsiaoireyhtymissä kuin lapsuus- tai nuoruusiän poissaoloepilepsioissa. Oireyhtymädiagnosin tekee aina lääkäri, eikä tarkan oireyhtymädiagnosin tekeminen ole aina mahdollista.

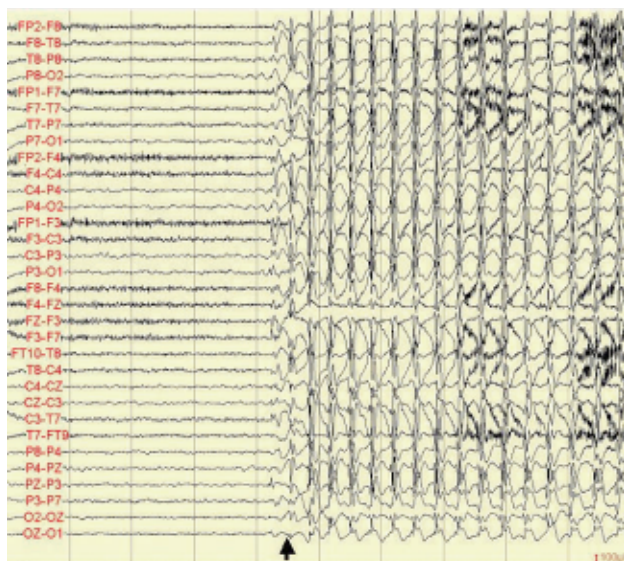
Lapsuusiän poissaoloepilepsian tyypilliset piirteet

■ Alkamisikä 4-10-vuotta, normaali neurologinen kehitys.

■ Lyhyet, tiheät, äkillisesti alkavat ja loppuvat, 4-20 sekuntia kestävät poissaolokohtaukset.

■ Kohtauksiin liittyvät yleistyvät piikkihidas-aaltopurkaukset EEG:ssä.

■ Hyvä vaste lääkkeelle, jopa 90% voi jatkossa lopettaa lääkityksen.



Tyypilliseen poissaolo-kohtaukseen liittyvä yleistynyt purkaus viisivuotiaan lapsen EEG:ssä. Nuoli osoittaa purkauksen alun. Kohtauksen aikana lapsi on pysähtynyt, ei vastaa, räpyttää silmiään. Kohtauksen kokonaiskesto noin 10 sekuntia.

Epilepsian syy

Poissaoloepilepsiat kuuluvat ns. idiopaattisiin eli itsesyntyisiin epilepsioihin. Nämä epilepsiat ovat valtaosaltaan hyvänlaatuisia. Lapsen ja nuoret ovat epilepsiaan sairastuessaan terveitä ja normaalisti kehittyneitä ja myös aivojen rakenne on kuvantamistutkimuksissa (tietokonekerroskuvaus tai magneettikuvaus) normaali. Vanhemmilta peritty taipumus on keskeinen hyvänlaatuisen epilepsian taustatekijä. On arvioitu, että 15–44 %:lla lapsuusiän poissaoloepilepsiaa sairastavista esiintyy lähisuvussa idiopaattista epilepsiaa (lapsuus- tai nuoruusiän poissoloepilepsiaa, nuoruusiän myoklonusepilepsiaa tai idiopaattista epilepsiaa, jossa esiintyy tajuttomuuskouristuskohtauksia). Kummankaan vanhemman ei tarvitse kuitenkaan sairastaa poissaoloepilepsiaa, jos lapsi sairastaa sitä, ja poissaoloepilepsiaa sairastavan aikuisen omilla lapsilla on vain harvoin poissaoloepilepsia, vaikka heidän

sairastumisriskinsä onkin suurempi kuin muilla. Tällä hetkellä tunnetaan jo joitakin yksittäisiä geenejä, esimerkiksi kalsiumkanavageeni, jonka poikkeavuus voi aiheuttaa riskin poissaoloepilepsiaan.

Lapsuus- ja nuoruusiän poissaoloepilepsioihin ei liity muita sairauksia eikä kehityksen häiriötä. Poissaolo-kohtaukset voivat kuitenkin häiritä keskittymistä ja oppimista ja sitä kautta aiheuttaa oppimisvaikeuksia.

Diagnostiikka

Aivosähkökäyrä (EEG) on perustutkimus, joka tehdään jokaiselle, jolla epäillään poissaoloepilepsiaa. Poissaoloepilepsioiden tyypillinen löydös on EEG:ssä kolme kertaa sekunnissa toistuvat purkaukset, jotka alkavat samanaikaisesti molemmissa aivopuoliskoissa. Tällaiset yleistyvät piikkihidasaalto-purkaukset (kuva) ja usein myös tyypillinen oire saadaan laukaistua

Nuoruusiän poissaoloepilepsian tyypilliset piirteet

- Alkamisikä 10-17 vuotta, normaali neurologinen kehitys.
- Harvemmat, hieman pidempi-kestoiset poissaolo-kohtaukset sekä useimmilla myös tajuttomuuskouristuskohtauksia ja joillakin myoklonisia kohtauksia.
- Yleensä hyvä vaste lääkkeelle, lääkitystä jatkettava aikuisena.
- Kohtauksiin liittyvät yleistyvät piikkihidasaalto-purkaukset EEG:ssä.

esiin syvän, tiheän hengittelyn aikana (hyperventilaatiotesti). Tätä taipumusta käytetäänkin EEG:ssä ja joskus vastaanottotilanteessakin poissaolepilepsian diagnosoinnissa. Myös väsyneenä purkauksia tulee enemmän näkyviin. Myös tavallisissa arkitilanteissa väsymys ja puuskuttaminen aiheuttavat kohtauksia. Aivojen kuvantamista ei lapsuusiän poissaolepilepsiassa välttämättä aina tarvita, jos oireet ja EEG-löydös ovat aivan tyyppilliset. Nuoruusiän poissaolepilepsiassa esiintyy usein muitakin kohtaustyyppiä kuten tajuttomuuskouristuskohtauksia ja joskus myokloniaa, ja silloin aivojen kuvantaminen on varmintaa, vaikka diagnoosi vaikuttaisikin selvältä.

Ennuste

Lapsuusiän poissaolepilepsia, jossa on esiintynyt pelkkiä poissaolokohtauksia, paranee valtaosalla lapsista (jopa 90 %:lla), ja lääkitys voidaan vähintään kahden kohtauksettomana vuoden jälkeen lopettaa. EEG:tä voidaan käyttää apuna lopettamispäätöksen tekemisessä. Noin 25 %:lla potilaista ilmaantuu kuitenkin nuoruusiässä tajuttomuuskouristuskohtauksia ja epilepsialääkitys täytyy aloittaa uudelleen.

Nuoruusiän poissaolepilepsia sen sijaan vaatii pidempiaikaisen lääkityksen, jota on jatkettava yleensä vielä aikuisiässäkin. Hoidettuina nämä epilepsiat eivät aiheuta oppimisvaikeuksia tai muita toimintakyvyn ongelmia.

Tyyppillisiä poissaolokohtauksia saattaa esiintyä ensimmäisinä oireina myös nuoruusiän myoklonusepilepsiassa, jossa myöhemmin kaikilla potilailla esiintyy myoklonisia kohtauksia

ja valtaosalla myös tajuttomuuskouristuskohtauksia. Myös tässä oireyhtymässä lääkehoitoa jatketaan aikuisikään asti, joskus jopa läpi elämän.

Hoito

Sekä lapsuusiän että nuoruusiän poissaolepilepsian ennuste on hyvä, koska lääkehoito tehoaa yleensä hyvin. Ensisijaisia lääkkeitä ovat etosuksimidi (Suxinutin®, Petnidan® soft) ja natriumvalproaatti (Deprakine®, Absenor®, Orfiril®). Myös lamotrigiini (Lamictal®), topiramaatti (Topimax®) ja levetirasetaami (Keppra®), klobatsaami (Frisium®) tai klonatsepaami (Rivatril®) tehoavat poissaolokohtauksiin. Etosuksimidi on näistä ainoa, joka tehoaa vain poissaolokohtauksiin, muut myös tajuttomuuskouristuskohtauksiin. Näin ollen etosuksimidia käytetään pääasiallisesti lapsuusiän poissaolepilepsiassa. Sen sijaan tietyt epilepsialäkkeet, esimerkiksi karbamatsepiini (Neurotol®, Tegretol®), okskarbatsepiini (Trileptal®), fenytoiini (Hydantin®), vigabatriini (Sabrillex®) ja tiagabiini (Gabitril®) voivat jopa pahentaa poissaolepilepsian oireita. Tämän vuoksi oireyhtymän tunnistaminen on ensiarvoisen tärkeää.

Lääkehoidon tavoitteena on täydellinen kohtauksettomuus. Useimmilla kohtauksettomuus saavutetaan yhdellä lääkkeellä. Joskus lääkitystä joudutaan etsimään tai tarvitaan kahden lääkkeen yhdistelmä. Lääkkeiden käytön aikana täytyy seurata lääkkeen sopivuutta säännöllisesti kontrollikäynnin ja tarvittaessa laboratoriotarkastuksien avulla.

Kirjoittaja: Dosentti, lastenneurologian erikoislääkäri Liisa Metsähonkala

Kuva: Hilikka Pietiläinen



Epilepsialiitto

Malmin kauppatie 26, 00700 Helsinki
puh. (09) 350 8230, fax (09) 350 82 322,
www.epilepsia.fi

Yhteistyökumppanisi epilepsian hoidossa



JANSSEN-CILAG

Metsänneidonkuja 8, 02130 Espoo
puh. (09) 4155 5300, fax (09) 4155 5301
info@jacfi.jnj.com