

# Dravetin oireyhtymä eli vaikea imeväisiän myokloninen epilepsia (severe myoclonic epilepsy of infancy SMEI)

Dravetin oireyhtymä on harvinainen lapsuusiässä alkava epilepsia. Kohtaukset alkavat alle vuoden iässä ja ovat kuumeen yhteydessä tulevia tajuttomuuskouristuskohtauksia, jotka usein pitkittyvät yli 15 minuutin kestoiseksi. Aluksi kohtauksia voidaan pitää tavallisina kuumeikouristuksina, mutta kohtauksien pitkittymistäipumus voi antaa vihiä siitä, että kyseessä ei ole tavallinen kuumeikouristus vaan epilepsia. Toisella ikävuodella alkaa ilmaantua myös muun tyyppisiä kohtauksia mm. yksittäisiä nykäyskohtauksia ja poissaolo-kohtauksia. Epilepsia on usein vaikeahoitoinen eli kohtauksia esiintyy lääkityksestä huolimatta. Lasten kehitys on normaali ennen epilepsian alkua mutta epilepsian alettua heille ilmaantuu oppimisvaikeuksia. Oppimisvaikeudet ovat suurella osalla Dravetin oireyhtymää sairastavista lapsista merkittäviä eli lapsella todetaan älyllinen kehitysvamma. Tälle epilepsialle on tyypillistä, että kohtauksia voi pikkulapsi-ikäen jälkeenkin laukaista lämpö kuten kuume, kesähelteet ja sauna. Jotkut lapset ovat myös herkkiä vilkkuvalolle.

Dravetin oireyhtymä johtuu geenivirheestä. Tämä geenivirhe ei ole yleensä peritty vanhemmilta vaan on virhe, joka on ilmaantunut lapsen perimään alkiokehityksen aikana.

Dravetin oireyhtymää sairastavat lapset tarvitsevat usein useamman epilepsialääkkeen yhdistelmän. Myös epilepsian dieettihoitoa voidaan käyttää hoidossa tukena. Dravetin oireyhtymää sairastavat lapset tarvitsevat tukea kehitykseensä ja oppimiseen. Kohtauksia herkistävät tekijät on tärkeä huomioida myös esimerkiksi hoitopaikassa.

Teksti: Lasten neurologian erikoislääkäri Liisa Metsähonkala 2.7.2013