

## **Dravet'n oireyhtymä on**

vaikea ensimmäisen ikävuoden aikana alkava epilepsia

**Noin 3-5 lasta saa vuosittain Dravet'n oireyhtymän diagnoosin Suomessa. Varhainen diagnoosi on tärkeä, jotta lapselle voidaan antaa parasta mahdollista hoitoa. Epileptisten kohtausten lisäksi useimmilla lapsilla on kouluikänsä mennessä älyllinen kehitysvamma ja joillakin myös liikuntavamma. Sairaus ei parane, mutta oireita voidaan hyvällä hoidolla yleensä merkittävästi lieventää.**

Ranskalaisen lastenneurologi Charlotte Dravet kuvasi tämän epilepsiasairauden ensimmäisenä vuonna 1978. Aluksi käytettiin nimitystä imeväisiän vaikea myokloninen epilepsia, mutta nimestä on taudinkuvan täydennyttyä luovuttu. Joskus käytetään edelleen lyhennettä "SMEI", "Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy".

### **Taudinkuva**

Dravet'n oireyhtymää sairastavat lapset syntyvät yleensä terveisinä ja kehittyvät normaalisti ensimmäisten 1-3 ikävuoden aikana. Kohtaukset alkavat aina ensimmäisen ikävuoden aikana, tavallisimmin noin puolen vuoden iässä. Ensimmäinen kohtaus alkaa useimmiten kuumeen yhteydessä ja on yli 15 minuuttia kestävä tajuttomuuskouristuskohtaus. Jäykistys-nykinäoireet voivat olla toispuoleisia ja vaihtaa puolta kohtauksen aikana. Osalla lapsista on muutaman minuutin tai tunnin kestävä, ohimenevä toispuoleinen halvausoire kohtauksen jälkeen. Jotkut lapset voivat joutua toistuvasti sairaalahoitoon pitkittyneiden kohtausten (ns. epileptisten statusten) vuoksi. Monilla lapsilla kohtaukset saadaan kuitenkin loppumaan kotona, hoitopaikassa tai koulussa annettavilla ensiapulääkkeillä.

Toisen tai kolmannen ikävuoden aikana alkaa esiintyä myös kuumeettomia kohtauksia. Nämä voivat olla poissaolokohtauksia tai paikallisalkuisia kohtauksia, joilla on taipumus pitkittyä, tai pieniä lihasnykäyksiä. Joillakin lapsilla on pitkiä aaltoilevia poissaolokohtauksia, joiden aikana lapsi voi kuolata ja tasapaino voi olla horjuva. Imeväisiän jälkeen voimakkaat aistiärsykkeet, tavallisimmin kirkas valo, voivat infektioiden ja lämmön nousun lisäksi provosoida kohtauksia.

Dravet'n oireyhtymää sairastavat lapset oppivat yleensä suunnilleen normaaliin aikaan kävelemään ja sanomaan yksittäisiä sanoja. Kehityksen hidastuminen alkaa näkyä kolmannen tai neljännen ikävuoden aikana. Puheenkehityksen viivästyminen, levottomuus, tarkkaavaisuushäiriöt, kontaktihäiriöt, käytösongelmat ja univaikeudet ovat tavallisia. Kehitysvamman vaikeusaste vaihtelee lievästä vaikeaan. Normaalin älykkyyden säilyminen on mahdollista, mutta hyvin harvinaista.

Osalle lapsista tulee ataksia, joka ilmenee haparointina ja tutinana näppäryyttä vaativissa tehtävissä. Noin kymmenen ikävuoden tienoilla voi ilmaantua lihasjäykkyyttä (ns. spastisuutta), joka voi johtaa asento- ja

ryhtivirheisiin. Näistä oireista kärsivien lasten voi olla vaikea jaksaa kävellä pitkiä matkoja, vaikka kotona liikkuminen onnistuisi hyvinkin. Pienellä osalla lapsia liikuntakyky heikkenee niin paljon, että avuksi tarvitaan pyörätuoli.

Dravet'n oireyhtymää sairastavilla aikuisilla on edelleen kohtauksia, mutta taipumus pitkittyneisiin kohtauksiin, pieniin lihasnykäyksiin ja poissaolokohtauksiin vähenee iän myötä. Vaikea kehitysvammaisuus ja jonkinasteinen liikuntavamma ovat tavallisia. Sairauden ei sinänsä tiedetä lyhentävän elinikää, mutta kuolleisuus on jonkin verran lisääntynyt vaikean epilepsian ja vaikean kehitysvammaisuuden vuoksi.

## **Mistä Dravet'n oireyhtymä johtuu?**

Sairauden aiheuttajan jäljille päästiin vasta parikymmentä vuotta oireyhtymän kuvaamisen jälkeen. Nykyään tiedämme, että natrium-kanavan toimintaa säätelevän SCN1A-geenin virhe (ns. mutaatio) tai pieni perimäaineksen puutos (ns. deletio) on sairauden syy noin 80%:lla Dravet-potilaista. Myös muutamia muita geenivirheitä on kuvattu.

Valtaosalla potilaista sairauden aiheuttava geenivirhe ei ole vanhemmilta peritty vaan uusi mutaatio. Ne vanhemmat (alle 10%), jotka kantavat geenivirhettä, ovat joko oireettomia tai paljon Dravet'n oireyhtymää lieväoireisempia. Tämä johtuu todennäköisesti siitä, että geenivirheeseen liittyviä oireita säätelevät myös muut aivojen toimintaan vaikuttavat geenit. Sairauden toistumisen riski perheissä on hyvin pieni.

## **Miten diagnoosiin päästään?**

Dravet'n oireyhtymän diagnoosi perustuu aina taudinkuvaan. Epäily syntyy, jos lapsi saa toistuvasti pitkittyneitä tajuttomuuskouristuskohtauksia kuumeessa tai jos kehon lämpötila nousee jostain muusta syystä, esimerkiksi saunassa tai helteellä. SCN1A-geenivirheen löytyminen ei yksinään todista tai ennusta Dravet'n oireyhtymää. Diagnoosia ei voi myöskään pois sulkea geenitutkimuslöydöksen perusteella, koska noin 10%:lla potilaista ei nyky menetelmillä löydetä mitään geenivirhettä.

Aivosähkökäyrän ja aivojen magneettikuvauksen tulokset ovat yleensä normaaleja ainakin ensimmäisten ikävuosien aikana. Myöhemmin aivosähkökäyrä muuttuu poikkeavaksi. Neljän vuoden iän jälkeen magneettikuvassa voi näkyä ohimolohkon vaurioitumiseen viittaavia löydöksiä tai lievää aivokudoskatoa.

Todennäköisesti suurin osa jo aikuisikäen ehtineistä Dravet'n oireyhtymään sairastavista potilaista on jäänyt vaille oikeaa diagnoosia lapsuusiässä. Oikean diagnoosin löytyminen on kaikenikäisillä potilailla tärkeää, koska oireyhtymään sopiva lääkehoito voi lieventää oireita myös aikuisilla. Ajan myötä selviää, onko varhaislapsuudessa diagnosoitujen potilaiden ennuste parempi kuin mitä tähänastinen tutkimustieto kertoo Dravet'n oireyhtymää sairastavista aikuisista.

## Hoito

Tavallisimmat Dravet'n oireyhtymän hoidossa käytettävät lääkkeet ovat valproaatti, klobatsaami ja stiripentoli. Näiden lääkkeiden yhdistelmän tehosta on luotettavaa tutkimusnäyttöä. Myös topiramaatti näyttää olevan Dravet'n oireyhtymässä hyvä lääke. Lamotrigiini, karbamatsepiini ja okskarbatsepiini ovat yleensä tehottomia tai jopa haitallisia. Tavallisimmat lääkehoidon sivuvaikutukset ovat väsymys ja ruokahalun heikkeneminen. Jos lääkehoidolla ei saada riittävän hyvää tehoa, kannattaa kokeilla ruokavaliohoitoa. Ketogeenisestä tai ns. mukaellusta Atkinsin dieetistä voi olla merkittävää apua, eikä niillä ole samanlaisia sivuvaikutuksia kuin lääkkeillä.

Epilepsian hoitoon perehtyneen sairaanhoitajan tulee opastaa sekä vanhempia että muita lasta hoitavia aikuisia ensiapulääkityksen käytössä. Pitkittyneisiin kohtauksiin annetaan joko diatsepaami-peräruiske tai midatsolaami -liuos posken limakalvolle. Hoito jatkuu tarvittaessa päivystyspoliklinikalla suonensisäisin lääkkein.

Dravet'n oireyhtymää sairastavan lapsen ja nuoren hoito ja kasvatus vaativat paljon vanhemmilta. Jatkuva huoli kohtauksista, ensiapua vaativat tilanteet ja tiheään toistuvat käynnit päivystyspoliklinikalla häiritsevät koko perheen normaalia elämää. Vanhempia voi rasittaa epävarmuus siitä, osataanko päiväkodissa tai koulussa hoitaa kohtaukset tehokkaasti. Kognitiivista kehitystä pitää seurata ja suunnitella kuntoutus, opetus ja muut tukitoimet kunkin lapsen tarpeiden mukaisesti. Dravet'n oireyhtymää sairastava potilas tarvitsee myös aikuistuttuaan apua ja valvontaa, joka täytyy ottaa huomioon esimerkiksi asumisen järjestämisessä.

Dravet'n oireyhtymä on harvinainen sairaus, ja vertaisten löytäminen voi olla vaikeaa. Yhteys muihin perheisiin voi syntyä Epilepsialiiton kursseilla tai hoitavan lääkärin ja epilepsiahoitajan kautta. Internetissä toimii englanninkielinen Dravet'n oireyhtymää sairastavien lasten vanhempien verkko ([www.idea-league.org](http://www.idea-league.org)), josta myös voi saada tietoa muiden perheiden kokemuksista.

**teksti:** Dosentti, lastenneurologian erikoislääkäri Eija Gaily