

Elina Liukkonen

Lennox-Gastaut'n oireyhtymä

Diagnosipohjainen infolehti



Epilepsialiitto

Lennox-Gastaut'n oireyhtymän keskeisimmät piirteet ovat yleistyneet kohtaukset, hitaat piikkihidasaaltopurkaukset aivosähkökäyrässä ja kehityksen hidastuminen. Syynä voi olla varhainen aivovaurio tai aivojen kehityshäiriö, mutta joka kolmannella syy on tuntematon. Epilepsia alkaa useimmiten 2–8 vuoden iässä, useammin pojilla kuin tytöillä. Suomessa on n. 250 Lennox-Gastaut'n oireyhtymää sairastavaa lasta. Epilepsia on vaikeahoitoinen ja jatkuu läpi elämän. Lähes kaikille potilaille jää jonkinasteinen kehitysvamma.

Kohtaustyyppi

Yleisin kohtaustyyppi, jota esiintyy valtaosalla potilaista, on molemminpuolinen vartalon ja raajojen jäykistymiskohtaus (tooninen kohtaus); se on lyhyt (enintään 10 s.) ja joskus ainoa havaittava oire on silmien kääntyminen ylöspäin ja kasvojen tai niskan vähäinen jäykistyminen unessa. Kohtaukset liittyvät useimmiten nukahtamiseen tai nukkumiseen ja esiintyvät joskus sarjoissa, tulevat ilman ennakkovaroitusta ja johtavat valveilla esiintyessään usein äkillisen kaatumisen vuoksi tapaturmiin. Niihin liittyy usein muitakin oireita kuten ihon punoitusta ja sydämen tykytystä.

Noin kahdella kolmesta potilaasta esiintyy myös poissaolokohtauksia (absence-kohtauksia); tajunta on vaihtelevan asteisesti hämärtynyt, mutta lapsi saattaa pystyä reagoimaan puheeseen ja myös jatkamaan toimintaansa, joskin hitaammin. Kohtausten alku ja loppu on asteit-

tainen, ja joskus tällaisia kohtauksia on vaikea havaita. Usein niihin kuitenkin liittyy pieniä lihasnykäyksiä, lihasjänteyden muutoksia kuten pientä pään nyökähtelyä ja syljen valumista suu-ielestä. Kesto on useimmiten 10–20 sekuntia, mutta myös tunteja, jopa päiviä kestäviä poissaolokohtauksia, joissa lapsi vaikuttaa tokkuraiselle, voi esiintyä.

Äkilliset lysähdyskohtaukset (atooniset kohtaukset) johtuvat lihasjänteyden menetyksestä ja ovat ikään kuin vastakkainen ilmiö toonisille kohtauksille. Pää retkahtaa äkillisesti eteenpäin tai polvet notkahtavat, jolloin etenkin hampaiden ja pään alueen tapaturmariski on suuri. Kohtausten kesto on erittäin lyhyt (n. 1–4 s.) ja niitä esiintyy noin puolella potilaista.

Yksittäisiä lihasnykäyksiä (myoklonioita) raajoissa tai vartalolla ilman tajunnanhäiriötä esiintyy alle kolmasosalla, usein muiden kohtaustyyppien yhteydessä. Lisäksi potilailla voi esiintyä paikallisalkuisia, tajuttomuuskouristus-

*Lennox-Gastaut
oireyhtymän
keskeisiä piirteitä*

■ Yleensä ainakin kaksi seuraavista kohtaustyypeistä:

- jäykistymiskohtaukset (tooniset kohtaukset)
- poissaolokohtaukset (absence-kohtaukset)
- lysähtämiskohtaukset (atooniset kohtaukset).

■ Epileptiset kohtaukset reagoivat huonosti lääkehoidolle.

kohtauksiksi (toonis-kloonisiksi) yleistyviä kohtauksia. Kohtauksia esiintyy runsaasti, usein erilaisina yhdistelminä ja usein päivittäin.

Oireyhtymän diagnostiikka

Lennox-Gastaut oireyhtymän diagnoosi perustuu ylläkuvatun tyyppisten kohtauksen esiintymiseen, tyyppilliseen aivosähkökäyrälöydökseen ja useimmiten viimeistään epilepsian alettua havaittavaan kehityksen hidastumiseen. Myös erilaiset käytösongelmat ovat tavallisia. Lapsen varhaiskehitys voi olla normaali, jolloin kohtauksen yleisin alkamisikä on 3 – 5 v. ja ne alkavat vähitellen, useimmiten kaatumiskohtauksina (tooninen tai atooninen) tai poissaolokohtauksina (absence). Mikäli lapsen kehitys on jo ennestään poikkeava (esim. liikunta- tai kehitysvamma), kohtauksia voi olla vaikea havaita.

Noin kolmasosalla lapsista varhaiskehitys on ollut normaali eikä syytä epilepsialle voida tutkimuksilla osoittaa. Noin 10–30 %:lla potilaista on aiemmin todettu infanttiilispasmi oireyhtymä, joka vähitellen iän myötä muuttuu Lennox-Gastaut'n oireyhtymäksi.

Aivojen magneettikuvaus (MRI) paljastaa usein syyksi aivojen jo raskauden aikana syntyneen kehityshäiriön tai hapenpuute-, verenvuoto- tai verisuonitukosvaurion. Synnä voi myös olla raskaudenaikainen tai myöhempi keskushermostotulehdus, harvinainen aineenvaihduntasairaus, jokin neurologinen oireyhtymä (esim. tuberoosi skleroosi) tai kromosomipoikkeavuus.

Aivosähkökäyrässä (EEG) todetaan runsaat, molemmissa aivopuoliskoissa esiintyvät ns. hi-

taat piikkihidasaaltopurkaukset ja unessa nopeita rytmisiä purkauksia. Varsinkin liikunta- ja kehitysvammaisella lapsella epilepsia-kohtauksen erottaminen muuhun vammaisuuteen liittyvistä kohtauksellisista ilmiöistä voi olla vaikeaa ja saattaa vaatia video-EEG-rekisteröinnin eli aivosähkökäyrän yhdistämisen samanaikaiseen videointiin kohtausoireiden synn selvittämiseksi.

Hoito

Lääkehoidossa valproaatti, etosuksimidi ja bentsodiatsepiinit ovat yleensä tehokkaimpia. Bentsodiatsepiinien (klonatsepaami, klobatsaami, nitratsepaami) säännöllinen käyttö on ongelmallista, koska ne aiheuttavat usein väsymystä, limaisuutta, lisääntyntä syljen eritystä ja käytöshäiriöitä sekä lääkitykseen tottumista, jonka vuoksi lääkkeen lopettaminen voi olla vaikeaa. Niitä voidaan kuitenkin tarvita tilapäisesti hankalien kohtausvaiheiden aikana.

Uudemmissa epilepsialääkkeistä lamotrigiinilla ja topiramaatilla näyttäisi olevan tehoa ainakin atoonisten, toonisten ja toonis-kloonisten kohtauksen hoidossa. Levetirasetamia on myös käytetty lisääntyvästi oireyhtymän hoitoon. Joskus lapsilla käytetään kortikosteroideja suun kautta tai ACTH:ta lihakseen pistettynä. Lääkehoidon teho on useimmiten kuitenkin vain osittainen ja lääkitystä joudutaan usein vaihtamaan. Liian monen lääkkeen yhtäaikaista käyttöä tulee välttää, koska liiallisen lääkityksen aiheuttama väsymys saattaa pahentaa kohtaus-tilannetta.

Epilepsian kirurginen hoito Lennox-Gastaut'n oireyhtymässä käsittää lähinnä aivokur-

■ EEG: valveessa hitaat yleistyneet piikkihidasaaltopurkaukset, unessa monipiikkiipurkaukset ja erityisesti nopeiden purkauksien episodit.

■ Lapsena ja nuorena

- kehityksen hidastuminen
- käytösongelmat.

■ Aikuisena

- valtaosalla itsenäistä elämää haittaava kehitysvammaisuus
- runsaat, usein yölliset kohtaukset vaativat myös erityisjärjestelyjä ja tukea asumismuodon valinnassa.

kiaisen halkaisuleikkauksen, jolla pyritään vähentämään lysähdyškohtausten aiheuttamaa tapaturmariskiä (kohtauspurkauksen leviäminen hidastuu ja kohtauksista tulee vähemmän äkillisiä). Joskus voidaan käyttää myös muita leikkaustoimenpiteitä tapauksissa, joissa kuvantamisen avulla on todettavissa selvä oireita aiheuttava ja leikattavissa oleva aivomuutos. Muita hoitomahdollisuuksia ovat ketogeeninen dieetti ja vagushermostimulaattori (VNS), joiden tehosta ja pitkäaikaishyödyistä ei ole luotettavaa tutkimusnäyttöä.

Periytyminen

Lennox-Gastaut oireyhtymä ei sellaisenaan periidy, mutta joskus sen synnä saattaa olla perinnöllinen sairaus tai oireyhtymä (esim tuberoosi skleroosi).

Arki ja ennuste

Suuri ongelma arjessa ovat usein runsaat kohtaukset. Etenkin äkillisiin kaatumisiin johtavat lysähdyškohtaukset rajoittavat elämää. Runsaiden ja usein tapaturma-alttiutta aiheuttavien kohtausten vuoksi valvonnan tarve on huomattavasti lisääntynyt. Lennox-Gastaut'n oireyhtymää sairastavat lapset tarvitsevat sekä kotona, päivähoidossa että koulussa (useimmiten harjaantumisopetus) huomattavasti ikäistään enemmän aikuisen ohjausta päivittäisten taitojen ja uusien asioiden oppimisessa ja valvontaa epilepsian, kehityksen ongelmien ja käytöshäiriöiden vuoksi. Pienillä lapsilla kehitys hidastuu tai pysähtyy, isommilla lapsilla älylliset

ongelmat eivät välttämättä ole yhtä vaikeita. Eri-laisia käytösongelmia esiintyy kuitenkin noin puolella potilaista: ylivilkkautta, tunnetilojen vaihtelua, aggressiivisuutta, autismia, antisosiaalista käytöstä ja hyperseksuaalisuutta. Perheen tueksi tarvitaan sekä erikoissairaanhoidon, kehitysvammahuollon että sosiaalitoimen työryhmien panos. Perheille tarkoitettut sopeutumisvalmennus - ja kuntoutumiskurssit, tilapäishoidon järjestäminen tarvittaessa ja vertaistuki ovat tärkeitä tukimuotoja.

Lennox-Gastaut'n oireyhtymässä kohtaukset jatkuvat useimmilla aikuisikään, mutta kohtaus-tyypit saattavat muuttua tai toiset kohtaus-tyypit saattavat muuttua harvinaisemmiksi, toiset taas yleisemmiksi. On myös mahdollista, että aikuisilla kaikkia unenaikaisia kohtauksia ei enää havaita niin hyvin kuin lapsilla. Lähes kaikille potilaille jää jonkinasteinen kehitysvamma. Säännöllinen elämänrytmi ja kohtauksille altistavien tekijöiden tunnistaminen ja välttäminen ovat tärkeitä. Hankalan epilepsian ja liitännäisongelmien vuoksi tarvitaan moniammatillinen vastuutyöryhmä ja erilaisin kokoonpanoin toteutettuja verkostopalavereja (erikoissairaanhoido, päivähoido, koulu, kehitysvammahuolto, sosiaalitoimi) sekä palvelusuunnitelma potilaan kehityksen ja ympäristön jaksamisen tueksi. Useimmiten aikuisena kyseeseen tulee lapsuuden kodissa asumisen jälkeen jonkinasteinen tuettu asuminen tai pitkäaikaishoito kuntoutus- ja palvelukeskuksessa. ■

Kirjoittaja: LKT, lastenneurologian erikoislääkäri Elina Liukkonen

Kuvat: Hilkka 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