

Reetta Kälviäinen

# Nuoruusiän myoklonusepilepsia

*Diagnosipohjainen infolehti*



Epilepsialiitto

*Nuoruusiän myoklonusepilepsia (NME) eli juveniili myoklonusepilepsia (JME) tai määrittelijänsä mukaisesti Janzin epilepsia on varsin yleinen epilepsiaoireyhtymä, jota sairastaa Suomessa noin 5000 henkilöä eli 10 % kaikista epilepsiaa sairastavista suomalaisista. Luvut ovat suurentuneet koko ajan, sillä NME on ollut alidiagnostoitu. Oireiden alkamisikä vaihtelee 6 ja 26 vuoden välillä, useimmilla ne alkavat kuitenkin 12 ja 18 vuoden välillä.*

## Tyypilliset kohtausoireet

**T**yypillisin, kaikilla potilailla esiintyvä kohtausoire nuoruusiän myoklonusepilepsia on myokloninen lihasnykäys. Niitä esiintyy joko yksittäisinä tai toistuvina, tavallisimmin yläraajojen ojentajalihaksissa. Tajunta säilyy niiden aikana normaalina. Ne muistuttavat normaaleja, useimmilla henkilöillä uneen vaipeassa esiintyviä tahattomia lihasnykähdyksiä (ns. fysiologinen myoklonia). Poikkeavaa myoklonusepilepsioissa on myoklonioiden esiintyminen valveilla, etenkin aamuisin pian heräämisen jälkeen. Nykäys käsissä saattaa johtaa esimerkiksi astioiden putoamiseen käsistä aamukahvipöytää kattaessa tai kahvin läikkymiseen sitä juodessa. Hankalimmillaan nykäys saattaa johtaa kaatumiseen tasapainon pettäessä.

Myokloniat ainoana oireena esiintyvät vain noin 10 %:lla NME-potilaista. Valtaosalla eli 90 %:lla potilaista esiintyy myös yleistyneitä tajuttomuuskouristuskohtauksia, joille kirkas

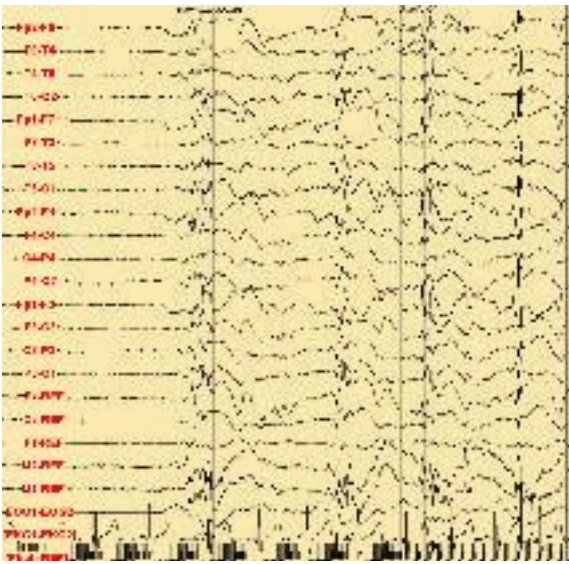
tai välkkyvä valo voi altistaa. Osalla potilaista ovat kolmantena kohtausrytminä vielä lyhyet, pelkinä tajunnanhäiriönä esiintyvät poissaolo-kohtaukset varsinkin lapsuusiässä tai oireyhtymän ensimmäisenä oireena. Noin kolmasosa la NME-potilaista esiintyy kaikkia näitä kolmea kohtausrytmiä.

## NME:n diagnostiikka

**M**yoklonisia kohtauksia esiintyy yleensä runsaan vuoden verran ennen tajuttomuuskouristuskohtauksia. Epilepsia diagnosoidaan useimmiten kuitenkin vasta ensimmäisen tajuttomuuskouristuskohtauksen jälkeen, sillä aamuksia myoklonisia oireita ei välttämättä pidetä poikkeavina tai niiden havaitseminen voi olla vaikeaa. Lapsi, nuori tai hänen vanhempansa on voinut tulkita myokloniat esimerkiksi kömpelyydeksi tai vapinaksi. Poissaolo-kohtaukset – niillä potilailla joilla niitä esiintyy – alkavat usein jo ennen myoklonioita. Myös poissaolo-

### *Nuoruusiän myoklonusepilepsian tyypilliset piirteet*

- Hyvänlaatuinen idiopaattinen epilepsiaoireyhtymä, jonka aiheuttaa perinnöllinen alttius, mutta tarkka periytymistapa ja alttiusgeenit eivät ole vielä selvillä.
- Kohtausrytmit
  - kaikilla (100%:lla) myokloniset lihasnykäykset, tajunta säilyy normaalina
  - lähes kaikilla (90%:lla) tajuttomuuskouristuskohtaukset
  - osalla (30%:lla) poissaolo-kohtaukset.



*16-vuotiaalla nuoruusiän myoklonusepilepsiaa sairastavalla naisella nähdään EEG:ssä yleistyvä rikkonainen monipiikkihidasaalto-purkaus ja tähän liittyen symmetrinen hartioiden myoklonus. Lisäksi vilkkuvalon aikana esille tulee toistuvia yksittäisiä yleistyviä rikkonaisia monipiikkihidasaalto-purkauksia.*

kohtaukset voivat olla hyvin lyhyitä ja vaikeasti havaittavia. Viive oireiden alusta oikeaan diagnoosiin onkin NME:ssä usein pitkä (keskimäärin 8 vuotta) ja diagnostiikassa on keskeistä tarkat esitiedot kaikista potilaan kohtausoireista.

Nuoruusiän myoklonusepilepsiaa sairastavien potilaiden neurologisessa tutkimuksessa tai aivojen rakenteissa ei ole poikkeavia löydöksiä. Sen sijaan aivosähkökäyrä (EEG) on poikkeava valtaosalla potilaista kohtausten välilläkin. EEG on täten haastattelun antamien tietojen lisäksi diagnostiikan kulmakiviä. EEG:n perustoiminta on yleensä normaalia, mutta siinä näkyy 3–6 kertaa sekunnissa esiintyviä piikki- tai monipiikkihidasaalto-purkauksia 0,5–10 sekunnin pituisina jaksoina. Vilkkuvalo usein lisää purkauksien esiintymistä. Purkaukset saattavat painottua paikallisestikin esimerkiksi otsalohkojen alueelle, mikä saattaa johtaa ajatukset paikallisalkuiseen epilepsiaan. Aivojen kuvantamislöydös ja neurologinen tutkimus ovat NME-potilailla normaaleja.

### NME:n ennuste ja hoito

**N**uoruusiän myoklonusepilepsian ennuste on hyvä eli oikein valittu lääkitys tehoaa kohtauksiin hyvin, mutta epilepsialääkityksen lopettamista seuraa kohtausten uusiminen lähes kaikilla potilailla eli lääkehoitoa kannattaa jatkaa aikuisenakin hyvästä kohtausilanteesta huolimatta. Nuoruusiän myoklonusepilepsiaa ei voida hoitaa leikkauksella.

NME:n ensisijaislääke hyvän tehonsa vuoksi on valproaatti (Absenor®, Deprakine®, Orfiril®). Jos häirtävien vaikutusten vuoksi valproaatin käyttö ei ole mahdollista, tulevat seuraavina vaihtoehtoina kyseeseen topiramaatti (Topimax®) tai levetirasetaami (Keppra®). Harvinaisessa hoidolle huonommin reagoivassa nuoruusiän myoklonusepilepsiaa voi esimerkiksi valproaatin, lamotrigiinin, levetirasetaamin tai topiramaatin yhdistämisestä olla hyötyä. Lamotrigiinin tehosta (Lamictal®) ainoana lääkkeenä on ristiriitaista tietoa. Klonatsepaamia

■ Reagoi hyvin valproaattihoidolle, vaihtoehtoina tulevat kyseeseen topiramaatti ja levetirasetaami. Monet epilepsialääkkeet voivat pahentaa oireita, joten oireyhtymän tunnistaminen on tärkeää.

■ Oireet uusivat, jos lääkitys lopetetaan, joten kyseessä on pitkäaikainen, elämänikäinen tai ainakin läpi työiän jatkuva lääkitys.

(Rivatril®) tai klobatsaamia (Frisium®) voidaan myös käyttää lisälääkkeenä. Sen sijaan tietyt epilepsialääkkeet, esimerkiksi karbamatsepiini (Neurotol®, Tegretol®), okskarbatsepiini (Apydan®, Trileptal®), fenytoiini (Hydantin®), gabapentiini (Neurontin®), pregabaliini (Lyrica®), vigabatriini (Sabrillex®) ja tiagabiini (Gabitril®) voivat jopa pahentaa nuoruusiän myoklonusepilepsian oireita. Tämän vuoksi oireyhtymän tunnistaminen on ensiarvoisen tärkeää.

Liiallinen valvominen, stressi ja alkoholin käytön jälkeinen krapula lisäävät kohtausriskiä usein enemmän kuin muissa epilepsioissa, joten säännöllisillä elämäntavoilla lääkehoidon tukena on suuri merkitys kohtausten ennaltaehkäisyssä. Nuoruusiän myoklonusepilepsiaan liittyy usein myös vilkkuvaloherkkyys eli esimerkiksi rajut videopelit tai voimakkaat diskovalot etenkin valvomisen yhteydessä saattavat aiheuttaa oireita. Itsehoidon ja altistavien tekijöiden huomioimisen lisäksi lääkettä tarvitaan kuitenkin aina pitkään.

### NME:n periytyminen

**N**uoruusiän myoklonusepilepsia ei noudata mitään tiettyä periytymissääntöä ja tulokset eri perheaineistoista saaduista tuloksista ovat olleet osin ristiriitaisia. Tutkimukset ainakin kahden alttiusgeenin kohdalla ovat kesken; toinen näistä sijaitsee kromosomissa 6, toinen kromosomissa 15. Geenitestiä tai muuta labora-

toriokoetta nuoruusiän myoklonusepilepsian osoittamiseksi ei siis ole olemassa.

Nuoruusiän myoklonusepilepsia on erotettava suomalaiseseen tautiperintöön kuuluvasta progressiivisesta myoklonusepilepsiasta (EPM1, Unverricht Lundborgin tauti), joka alkaa tavallisesti 8–13 vuoden iässä. Sille ovat tyypillisiä ulkoisten ärsykkeiden aiheuttamat, aamuun painottuvat myokloniat, jotka ovat luonteeltaan kuitenkin epäsäännöllisempiä kuin nuoruusiän myoklonusepilepsiassa ja esiintyvät yläraajojen lisäksi myös päässä, vartalolla ja alaraajoissa. Myös EPM1-potilailla esiintyy harvakseltaan yleistyneitä tajuttomuuskouristuskohtauksia. EPM1-potilaiden neurologisessa tutkimuksessa todetaan kävelyn epävarmuutta, tasapainon ja lihasten koordinaatioon liittyviä ongelmia sekä puheen ja erityisesti äänteiden ja sanojen muodostamisen vaikeutumista. Aivosähkökäyrä on yleensä selkeästi poikkeavampi kuin nuoruusiän myoklonusepilepsiassa. EPM1-taudin geenivirhe tunnetaan ja sitä voidaan käyttää tämän diagnoosin varmentajana. ■

*Kirjoittaja: Dosentti,*

*neurologian erikoislääkäri Reetta Kälviäinen*

*Kuvat: 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