

Pohjoisen epilepsia

Pohjoisen epilepsia on harvinainen epilepsia, joka alkaa yleensä 5–10 vuoden iässä tajuttomuuskouristuskohtauksin. Myös muita kohtaustyyppejä voi esiintyä. Epilepsiaan liittyy älyllisten toimintojen hidas taantuminen, joka alkaa muutamia vuosia epilepsian alkamisen jälkeen. Epilepsia on vaikeahoitoinen erityisesti lapsuus- ja nuoruusiässä. Kohtaukset vähenevät aikuisiässä, mutta älyllisten toimintojen taantuminen ei korjaannu, eikä sitä pystytä estämään. Oppimisvaikeuksien aste vaihtelee eri henkilöiden välillä lievistä vaikeuksista vaikeisiin ongelmiin. Aikuisiässä sairauteen voi liittyä myös heikentynyt näkökyky. Epilepsialääkityksen lisäksi pohjoisen epilepsiaa sairastavat tarvitsevat tukea oppimisessa ja aikuisena tukea kaikissa arkipäivän toiminna.

Pohjoisen epilepsia on perinnöllinen sairaus, jonka aiheuttaa mutaatio CLN8-geenissä. Sairaus on peittyvästi periytyvä eli se ilmaantuu ainoastaan, kun henkilö on perinyt sairautta aiheuttavan geenimutaation molemmilta terveiltä vanhemmiltaan. Sairaus diagnosoidaan geenitutkimuksella.

Pohjoisen epilepsia kuuluu niin sanottuun suomalaiseen tautiperintöön. Nämä sairaudet ovat harvinaisia perinnöllisiä sairauksia, joita esiintyy Suomessa yleisemmin kuin muualla maailmassa.

Teksti: Lasten neurologian erikoislääkäri Liisa Metsähonkala 2.7.2013