

Rengaskromosomi-20:een liittyvä epilepsiaoireyhtymä

Rengaskromosomi-20:een liittyvän epilepsiaoireyhtymän aiheuttaa synnynnäinen poikkeavuus kromosomi-20:n rakenteessa. Rengaskromosomilla tarkoitetaan häiriötä, jossa ketjumaisen kromosomin päät ovat poikkeuksellisesti tarttuneet toisiinsa ja kromosomi muodostaa renkaan. Renkaan muodostuksessa voi samalla kromosomin päistä kadota pätkä kromosomimateriaalia. Mikä tahansa ihmisen kromosomeista voi muodostaa rengaskromosomin ja kromosomipoikkeavuus voi näkyä kaikissa henkilön soluissa tai vain osassa niistä. Eri kromosomien rengaskromosomiin liittyy erilaisia kehityksen ongelmia. Erityisesti rengaskromosomi-20:een liittyy vaikea epilepsia. Rengaskromosomi syntyy useimmiten uutena häiriönä sikiön kehityksen aikana ja on synnynnäinen, mutta ei siis periydy vanhemmilta.

Rengaskromosomi-20:een liittyvä epilepsia alkaa lapsuusiässä ja usein oppimisen ja kehityksen ongelmat ilmaantuvat samaan aikaan. Tyypilliset tähän epilepsiaan liittyvät epilepsiakohtaukset ovat tajunnanhämmärtymiskohtauksia, joihin voi liittyä motorisia oireita, näköhäiriöitä tai pelkoa. Kohtaukset voivat myös pitkittyä. Unesta voi esiintyä tiheästi lyhyitä kohtauksia, joita on vaikea erottaa normaaleista havahtumisista. Epilepsia on usein vaikeahoitoinen. Epilepsian alkuaikaa, hoitovastetta ja oppimisvaikeuksien astetta säätelee ainakin yhtenä tekijänä se, kuinka suuressa osassa henkilön soluja rengaskromosomi esiintyy. Epilepsiaa hoidetaan lääkityksellä, usein tarvitaan lääkeyhdistelmää. Myös epilepsian dieettihoitoa tai vagushermostimulaattoria voidaan harkita epilepsian hoidossa.

Rengaskromosomi-20:een liittyvää epilepsiaoireyhtymää sairastavat lapset tarvitsevat erityistä tukea oppimisessa ja selviytymisessä arjessa koko ikänsä. Vaikean epilepsian vuoksi lapset tarvitsevat jatkuvaa valvontaa ja perheet tarvitsevat tukea.

Teksti: Lasten neurologian erikoislääkäri Liisa Metsähonkala 2.7.2013