

Epilepsialehti

5/2012 på svenska

Leos sällsynt och
svår epilepsi



Foto: Marja Haapio

SKALL MAN SPÅ GENOM GENERNA?

Ledare av Reetta Kälviäinen, chefredaktör

I bland är det möjligt att bekräfta diagnosen på en ärftlig sjukdom genom genforskning. Forskning kan vara till hjälp, om läkaren misstänker en viss sjukdom, men inte är riktigt säker på saken. En genundersökning görs vanligen genom ett blodprov, efter att man har diskuterat om den med patienten eller med föräldrarna om det gäller ett barn. Med genundersökningar är det möjligt att i släkten finna symptomfria bärare av sjukdomen, att i förväg identifiera personer som har risk för att insjukna under kommande år (förutspående gentest) eller att konstatera sjukdomen redan på fosterstadiet eller rentav hos ett embryo. Ett gentest, som skulle avsluta alla kända ärftliga sjukdomar, finns inte. För utredning av ärftliga sjukdomar används alltså genundersökning bara för en enda ärftlig sjukdom.

I detta nummer av tidskriften behandlas ärftliga epilepsier. Den hos oss mest kända epilepsin, som orsakas av en gen är den progressivamyoklonusepilepsin Unverricht – Lundborgs sjukdom (EPM1), d.v.s. en till det finländska sjukdomsarvet hörande sällsynt, heltäckande ärftlig sjukdom, som beror på en mutation i cystatinets B-gen. Denna progressiva sjukdoms symptom är muskelknyckningar provocerade av externa sinnesretningar, anfall med medvetlöshet och kramp samt ataxi, som tar sig uttryck i famlan-

de rörelser och balanssvårigheter. Sjukdomen framträder i unga år hos tidigare friska personer och kan länge påminna om epilepsisyndrom med god prognos.

Sjukdomen kan säkerställas med ett gentest, som kan göras med blodprov i ett skede, när det finns anledning att misstänka denna progressiva sjukdom på grund av patientens symptom eller undersökningsresultat. I detta nu finns det ännu ingen vård som skulle fördröja sjukdomens gång innan symptomen har börjat eller göra sjukdomens förlopp långsammare när den har brutit ut. Till en början sköts sjukdomen som andra epilepsier. Därför är det inte förnuftigt att sållningsmässigt att börja gentesta barn och ungdomar med epilepsi för denna sjukdom.

I bland har de stressade familjerna också kommit på tanken eller hoppats att alla familjemedlemmar skulle testas efter att en av dem har drabbats av den progressiva sjukdomen, för att man skulle få veta om också de andra barnen har risken att insjukna. Detta slags gentest kallas prognostiserande och har diskuterats mycket i samband med en annan dominant ärftlig neurologisk sjukdom, nämligen Huntingtons sjukdom. Den internationella Huntington-föreningens forskargrupp har efter ett stort och grundligt forskningsarbete kommit överens om testprinciper för Huntingtons sjukdom (se länk nedan).

Principerna iaktas generellt, och de har tjänat som modell för prognostiserande gentest för andra sjukdomar som bryter ut hos vuxna, t.ex. ärftliga cancerformer och progressiva neurologiska sjukdomar. Viktigast är att den som skall testas själv klart vet, vad som förväntas av testet. Gentestets resultat är definitivt och oåterkalleligt. Detta bör man beakta om man funderar på att låta testa sig själv. Om man känner sig mycket deprimerad, är det i allmänhet bättre att undervika oåterkalleliga läsningar.

Om att låta göra ett prognostiskt test beslutar den som skall testas själv efter moget övervägande. Detta kan inte förutsättas av ett barn och prognostiska gentester görs följaktligen inte på minderåriga. Om att följa den principen råder en vidsträckt enighet internationellt bland genetiska kliniker. Därför skall man i ingen händelse för friska barn och ungdomar börja med sådana test, för symptomfria vuxna är risken att bli sjuk redan så liten, att det inte är någon vits med en testning. Likaså bör man undvika EPM1-testning för patienter med vanliga godartade epilepsisyndrom, om patienten inte har något symptom eller fynd, som tyder på en progressiv sjukdom.

http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/tietolehtiset/huntingtonintaudin_ennustava_ge/

LEOS BERÄTTELSE

En sällsynt och svår epilepsi



Leo har det sällsynta Dravet-syndromet (SMEI), vid vilka de epileptiska anfällen vanligen börjar under det första levnadsåret i samband med feber och infektioner. Sjukdomen beror på ett fel i natriumkanalgenen SCN1A, som kan bekräftas genom blodprov.

Leos första epileptiska anfall kom i bastun efter att han hade haft flunsa i februari 2009, när han var 1 år och 1 månad gammal. När ytterligare anfall kom under våren och sommaren i samband med infektioner, började man undersöka vad det var fråga om.

Föräldrarna fick veta, att Leo har epilepsi, men vilken typ av det var fråga om skulle ännu fastställas. Epilepsi var en främmande sak för båda föräldrarna. Leos typ av epilepsi fastställdes med blodprov. Provet sändes till ett europeiskt laboratorium. Resultatet fick man vänta på i flera månader.

-Jag gick som i en dimma den tiden. Jag accepterade, att det var fråga om epilepsi. Men jag skulle inte i början ha kunnat ta emot vetenskapen om, hur svår epilepsi det rörde sig om, berättar Leos mamma Kati.

När diagnosen hade säkerställts, sökte föräldrarna reda på all kunskap de kunde få tag i. Småningom klarnade bilden av Leos sjukdom. Det var fråga om en svårskött och sällsynt epilepsi, som är förbunden med fördröjd utveckling. Ingen kan med säkerhet säga, hur Leos sjukdom kommer att framskrida.

Text: Kaija Lindström Bild: Marja Haapio

EPILEPSIA PÅ SVENSKA 3/2012

Översättning: Dag Lindberg

Redaktion:

Chefredaktör: Reetta Kälviäinen

Ansvarig redaktör: Sari Tervonen, sari.tervonen@epilepsia.fi

Redaktionssekreterare: Kaija Lindström, e-mail: kaija.lindstrom@epilepsia.fi

WWW.EPILEPSIA.FI

WWW.FACEBOOK.COM/VILLIHAVIRTA

VILLIHAVIRTA

EPILEPSINS GENETIK

Av epilepsin är omkring 40% beroende på ärftliga faktorer. Människans genetiska (emäsjärjestys) är redan rätt väl känd och likaså känner man till informationen till ca 22 000 gener. Av generna uppträder en stor del i hjärnan och därför kan ändringar i deras struktur finnas i bakgrunden till epilepsin, berättar forskaren Anna-Kaisa Anttonen.

Trots att den generella kunskapen om ärftliga sjukdomar har ökat mycket kraftigt, har något lika stort genombrott om de genetiska orsakerna till epilepsi inte skett, utan snarare flera mindre. Varje funnen orsak är viktig, men dess andel är bara i klassen av några få procent. En stor del av orsakerna till ärftlig epilepsi är fortfarande inte hittade.

I den nyaste klassificeringen av genetiska orsaker till epilepsi har genetiska orsaker intagits som en egen grupp jämsides med faktorer som har att göra med hjärnans struktur och med ämnesomsättningen (Berg et al., 2010). De genetiska orsakerna kan uppdelas i kromosomavvikelser, sjukdomar

orsakade av en enda gen och sjukdomar orsakade av flera faktorer.

Exakt diagnostik

Att hitta den genetiska orsaken bygger på noggrann diagnostik av epilepsin, där de epileptiska anfallen klassificeras noggrant, där det görs bildmässiga och ämnesomsättningsundersökningar, där tidigare i slakten förekommande epilepsifall utreds. På grundval av dessa besluts, vilka genetiska undersökningar som behövs. Diagnostiska undersökningar görs i allmänhet på mottagningar hos en barnneurolog eller en neurolog, och om så behövs förs patienten vidare till mottagning hos en genetikerläkare.

EPILEPSI ÄR EN VIKTIG DEL AV LOHIS FORSKNING

Hunden är faktiskt människans bästa vän i professor Hannes Lohis forskning. En ny epilepsigen har hittats hos en belgisk schäfer. Det område, som nu har identifierats, har inte tidigare kombinerats med epilepsi. Detta innebär, att på det berörda området borde kunna hittas en helt ny epi-

lepsigen, som borde kunna sälla fram också mänskliga patienter.

DNA-prov har tagits på hundarna, och patienterna undersöks närmare på djurkliniken. De videofilmas och kontakter sätts på huvudet för att man skall kunna undersöka hjärnans elektriska kurvor. Vi försöker förstå, hur epilepsin uppkommer och vilka hjärnans sjukdoms- och elektriska mekanismer är. Elektriska mätningar på hjärnbarken är rutinmässiga på människor, men mera utmanande på hundar, eftersom de måste sövas ner, och det förändrar hjärnans aktivitet. Först nyligen har nya metoder prövats, genom vilka man kommer till en liknande mätning i vaket tillstånd på hundar t.o.m. ett helt dygn. De första resultaten är resultatet är synnerligen lovande och förvånande likartade som motsvarande undersökningar på människor, säger Hannes Lohi.

När sjukdomsmekanismen har hittats och när man förstår vad det är som går fel, så kan man också komma på hur det skall repareras. Hannes Lohi försöker med sin arbetsgrupp komma på epilepsigenerna, så att man genom dem skall komma fram till sjukdomsmekanismerna och kunna bedöma verksamheten hos generna och de nätverk som de bildar. I hundrasen Lagotto romagnolo hittade vi epi-

leptigenen för övergående epilepsi, som är vanlig hos barn i åldern 4-8 år. Den gen som hittades var av en annan typ än de sedvanliga jonkanalgenerna.

Den tycks ha betydelse vid utvecklingsprocessen för vissa hjärnor, varefter dess roll tycks minska. Detta sammanhänger också med epilepsins regressivitet. Fyndet kan också ha stor betydelse för utredandet av mekanismerna för övergående epilepsier i barndomen.

Genetiska faktorer bedöms spela en roll vid uppkomsten av epilepsi för upp till 40 procent av patienterna. Flera gener har faktiskt identifierats ligga bakom symptomatiska epilepsier, men oftast känner man fortfarande dåligt till orsakerna till genetiska epilepsier med flera orsaker. Hos belgiska schäfrar förekommer både lokal och generaliserad genetisk epilepsi. Professor Hannes Lohis forskargrupp, som omfattar också danska, svenska och amerikanska forskare, har alltså i detta projekt, som har finansiering också från EU, gjort ett betydande genombrott genom att identifiera ett kromosomområde, som hänger samman med denna den vanligaste form av epilepsi hos hundar.

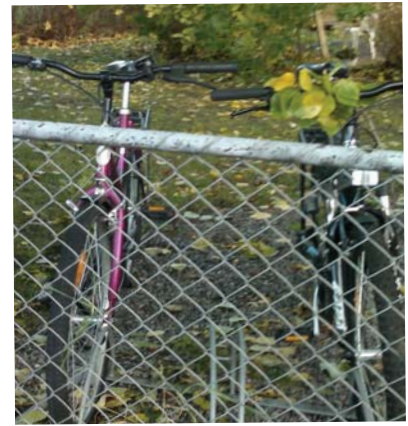
Vår forskning är nu inriktad på en noggrannare analys av det nu identifierade området för att hitta den egentliga epilepsigenen och mutationen. Därefter skulle vi kunna undersöka motsvarande gen hos mänskliga patienter med idiopatisk epilepsi, säger Hannes Koli.



Heksa och Hannes är goda vänner och arbetskamrater. Foto Sari Heino-Holopainen

Ledande tankar

Allt är bra i riket?



Av Sari Tervonen

En skarp krök på cykelvägen, en långsluttand utförsbacke, lös sand och en cyklist som möter på orätt fil och inte känner till omgivningen. Fastän jag saktar in, följer en smäll, ett litet slag i huvudet (hjälmens skyddade), blåmärken på kroppen, cykeln till reparation.

Tur var det i alla fall, att båda parter kom undan utan värre personskador. Vore Helsingfors männe intresserat av att förebygga cykelkollisioner? Många närapå – situationer hade setts till på denna livligt utnyttjade sträcka för lätt trafik.

Jag ringde byggnadskontorets kundtjänst och framlade mitt önskemål om förbättring. ”Vilken adress?” frågade tjänstemannen. När han fick höra att stället låg invid Kottby station svarade han att ärendet hörde under statsjärnvägarna (VR). Hade biten av cykelvägen en adress? Jag försökte berätta om cykelvägens koordinater. Också om arbetet skulle höra

till VR, så kunde väl tjänstemannen ändå ha lyssnat till vad ja hade att berätta.

Hur brukar vi höra på och framför allt lyssna till kommunernas invånare, när grav sjukdom, invaliditet eller anhörigvård skapar behov av kunskap, stöd och service. Situationen kan vara utmanande och kräva flera metoder, då den sak som kräver åtgärder kan gälla personen själv (hälsan) eller t.ex. förmågan att klara vardagslivet.

Fackfolk inom social – och hälsovården är kunniga när det gäller att lyssna till människor. Klienter/patienter/serviceanvändare/kommuninvånare, kan man alltid lyssna bättre på. Men att bli bemött och lyssnad till räcker inte ensamt till för att få god vård. Det behövs kunnande, god organisation och ledning av arbetet och tillräckliga resurser för att producera tjänsterna.

Det beror på politiska behov om det finns tillräckligt med vård, stöd och service. Saker som gäller oss alla att

bestäms i kommunvalen. De kommunala beslutsfattarna bestämmer om frågor som gäller allt möjligt från leder för lätt trafik och personalstyrkan för social – och hälsovården till tillgången och kvaliteten hos stödservicen. Vi kan alla inverka på den riktning, som vår egen kommun skapar för invånarnas liv och välfärd. Epilepsiförbundet och dess medlemsföreningar har i början av oktober närmast sig kandidater i kommunalvalet och framlagt motiv till att god vård av epilepsisjuka bör främjas och resurser för en fungerande hälsovård bör säkras.

Också du kan skicka material om epilepsi till din kandidat i din kommun, se www.epilepsia.fi/epilepsialiitto > Ajankohtaista. När valresultatet blir klart den 29 oktober börjar vårt arbete i Epilepsiförbundet och medlemsföreningarna för att påverka de nya medlemmarna i fullmäktige och nämnder. Varje kontaktagande om epilepsi för vår sak framåt. Fortfarande vet vi inte tillräckligt om epilepsins mångformighet och symptomens betydelse.



NYHETER

Sådan kunskap bör spridas som grund för kraven på god vård. Bra vård lönar sig, också ekonomiskt.

Kommunen är inte bara ett maskineri som producerar service, utan också vår gemensamma verksamhetsmiljö. Epilepsiföreningarna påverkar kommunernas aktivitet. De är med och gör gott, ger delaktighet och utrymme och utrymme för påverkan för dem som har epilepsi, förebygger åsidosättande och presenterar lösningar till att korrigerar missförhållanden. Vad är det som borde vidareutvecklas i din kommun? Är det problem med epilepsivården? Stöder kommunen patientföreningarnas verksamhet? Arbetet med att påverka börjar från det lilla.

Tre veckor efter kollisionen cyklar jag igen till jobbet. I morse fanns det ännu sand på cykelvägen vid Kottby station. På kvällen sänder jag ett vänligt feedback per e-post till byggnadsverket. Bättre sent än aldrig. Jag vill se till att ingen skadar sig, åtminstone inte i huvudet. Vi vet ju, vad ett slag mot hjärnan kan leda till.

Patientens Läkartidning öppnad i näte

Potilaan Lääkärilehti (=Patientens Läkartidning) är Suomen Lääkärilehtis elektriska kanal till den stora allmänheten. Nätpublikationen finns på adressen www.potilaanlaakarilehti.fi.

Nättidningen publicerar medicinska nyheter och artiklar samt insändare. Vidare tas där upp valda delar a Lääöärilehtis innehåll.

Potilaan Lääkärilehti tillför nätet tillförlitlig och aktuell kunskap. Tidningen har inte interaktiva andelar, men dess Tjänstetorg innehåller Sök läkare-spalten, rekommendationer om gängse vård, konditionsrecept, hälsotester och gå sök närmaste apotek. Publikationen finns också på Facebook.

Du främjar god vård av epilepsi genom att stödja epilepsiståndpunktstagan-det

Alla får inte så god vård som vore möjligt för sin epilepsi i

Finland. Den goda vårdens tillgänglighet måste säkras! EpilepsiståndpunktstaganDET har redan undertecknats av 1680 personer i Finland. Skriv under det också du! Ju flera vi är som skriver under, desto större tyngd har vi när det gäller att utmana de finländska beslutsfattarna.

Största delen av dem som har epilepsi kan få sin sjukdom under kontroll med hjälp av behörig vård. Vården är viktig också om anfallen fortsätter: Epilepsins symptom och nedsättningen av funktionsförmågan kan alltid lindras. Genom att ställa dig bakom vår åsiktsyttring kan du hjälpa oss att påverka dem som sakall fatta beslut.

Europaparlamentet antog en ståndpunkt till epilepsi 15.9.2011. Den sporrar medlemsstaterna till att säkra livskvaliteten hos dem som har epilepsi i utbildning, sysselsättning och offentlig hälsovård. Påverka också du och stöd vår ståndpunkt på adressen www.epilepsia.fi eller [facebook.com/villiavirtaa](https://www.facebook.com/villiavirtaa).

Epilepsiförbundet tackar!