



Benigne familiale neonatale-infantiele convulsies

Wat zijn familiale benigne neonatale-infantiele convulsies?

Benigne familiale neonatale-infantiele convulsies is een vorm van epilepsie die voorkomt bij zuigelingen en die in het algemeen geen nadelige gevolgen voor de ontwikkeling heeft.

Hoe worden benigne familiale neonatale-infantiele convulsies ook wel genoemd?

Benigne Familiaire Neonatale-Infantiele Convulsies worden ook wel afgekort met de letters BFNIC. De term benigne geeft aan dat deze epilepsie in het algemeen geen negatieve invloed heeft op de ontwikkeling. De term neonatale-infantiel geeft aan dat deze epilepsie aanvallen beginnen op vroege zuigelingenleeftijd. De term convulsies betekent epilepsie aanvallen..

Andere epilepsiesyndromen op zuigelingenleeftijd

Benigne familiale neonatale-infantiele convulsies is een andere epilepsiesyndroom dan benigne familiale neonatale convulsies waarbij de aanvalletjes meestal op de tweede-derde levensdag beginnen. Ook benigne familiale infantiele convulsies is een andere epilepsie syndroom waarbij de aanvalletjes tussen de leeftijd van vier en zeven maanden beginnen.

Hoe vaak komen benigne familiale neonatale-infantiele convulsies voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak benigne familiale neonatale-infantiele convulsies voorkomen bij kinderen. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen deze diagnose gesteld.

Bij wie komt benigne familiale neonatale-infantiele convulsies voor?

De eerste aanvalletjes als gevolg van dit epilepsiesyndroom ontstaan tussen de leeftijd van twee dagen en zeven maanden. De meeste kinderen zijn elf weken oud wanneer zij de eerste aanvalletjes krijgen.

Zowel jongens als meisjes kunnen dit epilepsiesyndroom hebben.

Waar worden benigne familiale neonatale-infantiele convulsies door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

Benigne familiale neonatale-infantiele convulsies wordt waarschijnlijk veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Bij een groot deel van de kinderen blijkt de fout te liggen op de plaats waar informatie ligt voor de aanmaak van een zogenaamd ionkanaaltje. Een ionkanaaltje is den kanaaltje in een cel waardoorheen bepaalde zouten stromen. Deze zouten zijn belangrijk voor het goed functioneren van de hersencellen. Wanneer deze kanaaltjes niet naar behoren functioneren kunnen kinderen last krijgen van epilepsie aanvalletjes. Daarnaast spelen ook nog andere factoren een rol.

Autosomaal dominant

De meeste foutjes in het erfelijk materiaal erven op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dat houdt in dat een fout op een chromosoom al kan zorgen voor het ontstaan van deze vorm van epilepsie. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve ziekte waarbij een kind pas de ziekte krijgt wanneer er een fout aanwezig is op beide chromosomen.

Kanaaltjes in cellen

Als gevolg van de foutjes in het erfelijk materiaal functioneren waarschijnlijk bepaalde kanaaltjes in de hersencellen niet meer zoals zou moeten. Bij benigne familiale neonatale-infantiele convulsies gaat het om een fout in een natriumkanaaltje SCN2A genoemd. Ook worden er foutjes gevonden in kaliumkanaaltjes KCNQ2 en KCNQ3. Als gevolg van de fout



in het erfelijk materiaal, werken de kanaaltjes anders waardoor de hersencellen te veel informatie doorgeven.

Wat zijn de verschijnselen van benigne familiale neonatale-infantiele convulsies?

Partiële aanvalletjes die generaliseren

Kinderen met benigne familiale neonatale-infantiele convulsies krijgen aanvalletjes die van beginnen met schokjes of een verstijving aan een kant van het lichaam. De schokjes kunnen zich vervolgens uitbreiden naar beide kanten van het lichaam. Soms zit de aanval aan de ene kant van het lichaam, de andere keer zit de aanval aan de andere kant van het lichaam. Kinderen kunnen tijdens een aanvalletjes wat blauw zien rondom de lippen.

Tijdens waak en slaap

De aanvalletjes bij een benigne familiale neonatale-infantiele convulsies komen zowel tijdens wakker zijn als tijdens de slaap voor.

Duur van de aanvalletjes

De duur van de aanval varieert meestal tussen de dertig seconden en enkele minuten.

Frequentie

De frequentie van deze aanvalletjes verschilt sterk van kind tot kind. Sommige kinderen krijgen af en toe een aanval, andere kinderen hebben meerdere aanvallen per dag.

Ontwikkeling

Kinderen met een benigne familiale neonatale-infantiele convulsies ontwikkelen zich normaal. Sommige kinderen ontwikkelen zich in de eerste maanden wel wat trager dan leeftijdgenootjes zonder aanvalletjes. Wanneer de aanvalletjes weer verdwenen zijn, zullen deze kinderen zich verder normaal ontwikkelen.

De aanvalletjes zijn niet schadelijk voor de hersentjes.

Hoe wordt de diagnose benigne familiale neonatale-infantiele convulsies gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose benigne familiale neonatale-infantiele convulsies kan worden vermoed op grond van het verhaal en het zien van de aanvalletjes die beginnen op zuigelingenleeftijd. Bij neurologisch onderzoek worden geen afwijkingen gevonden. Baby's met benigne familiale neonatale-infantiele convulsies gedragen zich als een normale baby. De diagnose benigne familiale neonatale-infantiele convulsies kan pas worden gesteld als andere oorzaken voor epilepsie zijn uitgesloten.

EEG

Bij baby's die worden verdacht van een benigne familiale neonatale-infantiele convulsies zal vaak een EEG gemaakt worden. Wanneer een baby tijdens het EEG geen aanvalletjes krijgt, dan ziet het EEG er vaak volkomen normaal uit. Wanneer het wel zo is dat een baby een aanvalletje krijgt tijdens het EEG dan wordt er epileptiforme activiteit gezien in de vorm van pieken met name aan de achterzijde van de hersenen. De epileptiforme activiteit breidt zich kan tijdens een aanval uit naar de gehele hersenen.

MRI-scan



Bij baby's met een benigne familiale neonatale-infantiele convulsies worden geen afwijkingen op de scan gezien. Er zal vaak wel een MRI-scan gemaakt worden omdat andere vormen van epilepsie veel kunnen lijken op dit epilepsie syndroom.

Stofwisselingsonderzoek

Wanneer jonge kinderen epilepsie aanvalletjes krijgen, zal vaak gekeken worden of er sprake is van een stofwisselingsziekte. Bij dit onderzoek worden bij kinderen met deze vorm van epilepsie geen afwijkingen gevonden.

Hoe worden benigne familiale neonatale-infantiele convulsies behandeld?

Geen behandeling

Niet alle kinderen met deze vorm van epilepsie hebben een behandeling nodig. Het hangt af van de ernst van de aanvallen en de frequentie van de aanvallen of de voordelen van het krijgen van medicijnen opwegen tegen de nadelen van het krijgen van medicijnen.

Medicijnen

Kinderen met een benigne familiale neonatale-infantiele convulsies worden vaak behandeld met medicijnen die nieuwe aanvalletjes kunnen voorkomen. De meest gebruikte medicijnen zijn fenobarbital (Luminal®), valproaat (Depakine), levetiracetam (Keppra®) en carbamazepine (Tegretol®). Maar ook andere medicijnen die epileptische aanvallen kunnen voorkomen kunnen gebruikt worden. Meestal worden deze medicijnen gegeven totdat gedurende een jaar geen aanvallen meer worden gezien, dan wordt geprobeerd of het lukt om de medicijnen af te bouwen.

Contact met andere ouders

Via de epilepsievereniging Nederland kunt u in contact komen met andere ouders die een kind hebben met hetzelfde epilepsiesyndroom. Ook kunt u door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site in contact komen met andere ouders.

Wat betekenen benigne familiale neonatale-infantiele convulsies voor de toekomst?

Verdwijnen

Bij de meeste kinderen met een benigne familiale neonatale-infantiele convulsies verdwijnen de aanvalletjes als gevolg van de benigne infantiele convulsies rond de leeftijd van een jaar.

Normale ontwikkeling

Benigne familiale neonatale-infantiele convulsies zijn onschuldig en hebben geen negatieve gevolgen voor de toekomst. Kinderen met benigne familiale neonatale-infantiele convulsies ontwikkelen zich normaal. Een klein deel van de kinderen heeft op latere leeftijd problemen met leren.

Andere vormen van epilepsie

Hoewel de epilepsie aanvalletjes als gevolg van de benigne familiale neonatale-infantiele convulsies met het ouder worden, zullen verdwijnen, blijven kinderen met benigne familiale neonatale-infantiele convulsies wel gevoeliger voor het krijgen van ander type epilepsie aanvalletjes.

Een op de vijf tot tien kinderen krijgt een andere epilepsie vorm op de kinderleeftijd, zoals bijvoorbeeld een benigne rolandische epilepsie.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook benigne familiale neonatale-infantiele convulsies te krijgen?



De familiale vorm van benigne familiale neonatale-infantiele convulsies is een erfelijke aandoening. Broertjes en zusjes zullen een verhoogde kans hebben om ook zelf een epilepsie syndroom te krijgen. Naast het foutje in het erfelijke materiaal zullen ook andere factoren bepalen of zij wel of niet epilepsie aanvalletjes krijgen. Het valt daarom moeilijk aan te geven hoe groot de uiteindelijk kans voor een broertje of zusje is om ook benigne familiale neonatale-infantiele convulsies te krijgen. Broertjes en zusjes hebben niet alleen een vergrote kans om benigne familiale neonatale-infantiele convulsies te krijgen, maar hebben ook een verhoogde kans om andere vormen van epilepsie te krijgen.

Links en verwijzingen

www.epilepsievereniging.nl

(site van epilepsievereniging Nederland)

www.epilepsie.nl

(site van het nationaal epilepsiefonds)

www.epilepsie.net

(site van stichting epilepsienetwerk)

Referenties

1. Panayiotopoulos CP, Michael M, Sanders S, Valeta T, Koutroumanidis M. Benign childhood focal epilepsies: assessment of established and newly recognized syndromes. *Brain*. 2008;131:2264-86.
2. Nabbout R, Dulac O. Epileptic syndromes in infancy and childhood. *Curr Opin Neurol*. 2008;21:161-6.
3. Chahine LM, Mikati MA. Benign pediatric localization-related epilepsies. Part I. Syndromes in infancy. *Epileptic Disord*. 2006;8:169-83
4. Herlenius E, Heron SE, Grinton BE, Keay D, Scheffer IE, Mulley JC, Berkovic SF. SCN2A mutations and benign familial neonatal-infantile seizures: the phenotypic spectrum. *Epilepsia*. 2007;48:1138-42

Laatst bijgewerkt 4 november 2008

Auteur: JH Schieving