



Absence epilepsie met periorale myoclonieën

Wat is absence epilepsie met periorale myoclonieën?

Absence epilepsie met periorale myoclonieën is een epilepsiesyndroom waarbij kinderen aanvalletjes hebben waarbij ze staren, deze aanvalletjes worden absences genoemd. Tijdens een absence zijn er duidelijke schokjes te zien rondom de mond.

Hoe wordt absence epilepsie met periorale myoclonieën ook wel genoemd?

Absence epilepsie met periorale myoclonieën wordt ook wel aangeduid met de Engelse term periorale myoclonia with absences. De afkorting die hiervoor gebruikt wordt is PMA. De term perioraal betekent rondom de mond, de term myoclonieën betekent kortdurende schokjes.

Absence epilepsie met periorale myoclonieën wordt onderscheiden van de absence epilepsie op kinderleeftijd. Bij de absence epilepsie op kinderleeftijd komen tijdens de absences soms met schokjes aan de oogleden voor, maar nooit schokjes rondom de mond.

Hoe vaak komt absence epilepsie met periorale myoclonieën voor bij kinderen?

Absence epilepsie met periorale myoclonieën is veel zeldzamer dan absence epilepsie op de kinderleeftijd. Waarschijnlijk heeft een op de 100 kinderen met absences deze vorm van epilepsie.

Bij wie komt absence epilepsie met periorale myoclonieën voor?

Absence epilepsie met periorale myoclonieën kan beginnen tussen de leeftijd van twee tot dertien jaar. Bij de meeste kinderen ontstaan de eerste aanvallen rondom de leeftijd van tien jaar. Absence epilepsie met periorale myoclonieën komt vaker bij meisjes dan bij jongens voor.

Waar wordt absence epilepsie met periorale myoclonieën door veroorzaakt?

Niet goed bekend

Het is niet goed bekend waarom sommige kinderen een absence epilepsie met periorale myoclonieën krijgen. Waarschijnlijk speelt een erfelijke aanleg een belangrijke rol, daarnaast spelen ook nog andere factoren een rol. Het is nog niet bekend welke erfelijke factoren absence epilepsie met periorale myoclonieën veroorzaken. Waarschijnlijk kunnen foutjes op verschillende chromosomen allemaal de oorzaak zijn van absence epilepsie met periorale myoclonieën.

Wat zijn de verschijnselen van een absence epilepsie met periorale myoclonieën?

Absences

Absences zijn aanvalletjes die plotseling beginnen, het kind stopt met de activiteit waar het mee bezig was en staart voor zich uit. Tijdens de absences komen ritmische schokjes rondom de mond voor, soms ook ritmische kauwbewegingen. Tijdens de aanvalletjes zijn kinderen niet volledig buiten bewustzijn, ze voelen vaak wel dat er sprake is van schokjes rondom de mond.

Duur van de absences

De absences duren meestal tussen de twee en negen seconden.

Frequentie van de aanvalletjes

Sommige kinderen hebben meerdere keren per dag last van absences, andere kinderen hooguit een paar keer per maand of per jaar.

Schokken

Het merendeel van de kinderen met absence epilepsie met periorale myoclonieën krijgt enkele jaren na het begin van de absences ook aanvallen met schokken van armen en benen waarbij kinderen buiten bewustzijn zijn. Deze aanvallen worden gegeneraliseerde tonisch clonische aanvallen genoemd.

Absence status

Bij ruim de helft van de kinderen met absence epilepsie met periorale myoclonieën ontstaat indien er geen behandeling met medicijnen plaats vindt een aanval waarbij kinderen langere tijd dat wil zeggen



minuten tot uren het beeld passend bij een absence vertonen. Dit beeld wordt een absence status genoemd. De term status betekent langdurige aanval. Tijdens deze aanval staan de schokjes rondom de mond op de voorgrond. Een absence status kan overgaan in een aanval met schokken van beide armen en benen.

Uitlokkende factoren

Absences kunnen worden uitgelokt door zuchten. Emoties en spanningen kunnen het voorkomen van absences doen toenemen. Ook slaaptkort en alcoholgebruik kunnen er voor zorgen dat er meer absences voorkomen.

Hoe wordt de diagnose absence epilepsie met periorale myoclonieën gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose absence epilepsie met periorale myoclonieën kan worden vermoed op grond van het verhaal van het kind en de normale bevindingen bij onderzoek. De absences kunnen in de onderzoekskamer worden uitgelokt door het kind te laten zuchten gedurende enkele minuten. Kenmerkend voor deze vorm van absence epilepsie zijn de schokjes rondom de mond die niet bij de andere vaker voorkomende vormen van absence epilepsie voorkomen.

EEG

Met behulp van een EEG kan de diagnose bevestigd worden. Op het EEG worden specifieke epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen worden piekgolfcomplexen genoemd die met een frequentie van 3 tot 4 per seconde voorkomen. Deze epileptiforme afwijkingen kunnen spontaan voorkomen of worden uitgelokt door zuchten.

Bij een typisch verhaal in combinatie met typische EEG afwijkingen is het niet nodig om nog ander onderzoek zoals een scan van het hoofd te verrichten.

Hoe wordt absence epilepsie met periorale myoclonieën behandeld?

Medicijnen

Kinderen met deze vorm van absence epilepsie worden vaak met dezelfde medicijnen behandeld als kinderen met andere vormen van absence epilepsie. De meest gebruikte medicijnen zijn valproaat (Depakine®), ethosuximide (Ethymal®), lamotrigine (Lamictal®), clonazepam (Rivotril®) of levetiracetam (Keppra®). Wanneer een medicijn onvoldoende effect heeft, kan een ander medicijn wel effect hebben. Sommige kinderen reageren het beste op een combinatie van medicijnen. De absences bij deze vorm van absence epilepsie zijn vaak moeilijk te onderdrukken met medicijnen. Medicijnen als carbamazepine (Tegretol®), oxcarbazepine (Trileptal®) en fenytoïne (Difantoïne®) kunnen absences juist verergeren en moeten dan ook niet worden gebruikt.

Absence status

Het is van belang een absence status tijdig te herkennen en deze te behandelen met medicijnen die een status kunnen doen stoppen. In de thuissituatie kunnen ouders diazepam rectiole (Stesolid®) toedienen, of midazolam neusspray (Dormicum®) of clonazepam (Rivotril®) in de wangzak.

Begeleiding

Wanneer kinderen frequent last hebben van aanvalletjes, kunnen zij op school soms extra ondersteund worden door een ambulante begeleider van een van de twee grote epilepsie centra in Nederland: Kempenhage (voornamelijk Zuid-Nederland) of SEIN (voornamelijk Noord-Nederland).

Wat betekent het hebben van een absence epilepsie met periorale myoclonieën voor de toekomst?

Overheen groeien

Een klein deel van de jongeren blijkt over de absence epilepsie met periorale myoclonieën heen te kunnen groeien. Bij een groot deel van de jongeren blijven de aanvallen gedurende het verdere leven bestaan. Met het ouder worden verlopen de aanvallen wel milder en komen ze ook minder frequent voor. De aanvallen zijn meestal moeilijk te onderdrukken met medicijnen.



Ontwikkeling

De meeste kinderen met een absence epilepsie met periorale myoclonieën ontwikkelen zich normaal. Zij kunnen normaal onderwijs volgen. Wel is het van belang om de aanvalletjes goed te behandelen, omdat kinderen anders regelmatig tijdens de lessen niet goed kunnen opletten omdat zij een aanvalletje hebben.

Problemen met de aandacht en concentratie komen dan ook iets vaker voor bij kinderen met een absence epilepsie met periorale myoclonieën.

Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om een absence epilepsie met periorale myoclonieën te krijgen?

Er is nog niet precies bekend waardoor een absence epilepsie met periorale myoclonieën ontstaat. Erfelijke factoren lijken een rol te spelen. Bij de meeste kinderen met een absence epilepsie met periorale myoclonieën komen meerdere familieleden voor die ook epilepsie hebben. Vaak gaat het dan niet om een absence epilepsie met periorale myoclonieën maar om andere vormen van epilepsie. Broertjes en zusjes hebben dus een vergrote kans om ook zelf epilepsie te krijgen, maar dit hoeft dus niet te gaan om een absence epilepsie met periorale myoclonieën.

Links

www.epilepsie.nl

www.epilepsie.net

Referenties

1. Guerrini R. Valproate as a mainstay of therapy for pediatric epilepsy. *Paediatr Drugs*. 2006;8:113-29.
2. Camfield C, Camfield P. Management guidelines for children with idiopathic generalized epilepsy. *Epilepsia*. 2005;46 Suppl 9:112-6.
3. Panayiotopoulos CP. Syndromes of idiopathic generalized epilepsies not recognized by the International League Against Epilepsy. *Epilepsia*. 2005;46 Suppl 9:57-66. Review.

Laatst bijgewerkt: 5 februari 2008

Auteur: JH Schieving