



Epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen

Wat is epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen?

Epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen is een verzamelnaam voor epilepsiesyndromen waarbij kinderen (en volwassenen) voornamelijk tonisch clonische aanvallen hebben, dat wil zeggen aanvallen waarbij eerst alle armen en benen verstijven, gevolgd door schokken in de armen en benen.

Hoe wordt epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen ook wel genoemd?

Epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen wordt ook wel aangeduid met de Engelse term epilepsy with GTCS only. GTCS is de afkorting voor generalized tonic clonic seizures, de Engelse benaming voor tonisch clonische aanvallen. De term only geeft aan dat kinderen met dit epilepsie syndroom (bijna) alleen tonisch clonische aanvallen hebben. Vroeger werd er een epilepsiesyndroom onderscheiden wat epilepsie met tonisch clonische insulpen bij het ontwaken werd genoemd (ook wel afgekort als EGTCSA: epilepsy with generalized tonic clonic seizures at awakening) Deze vorm van epilepsie maakt nu onderdeel uit van dit overkoepelende epilepsiesyndroom.

Hoe vaak komt epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen voor bij kinderen?

Het is nog niet goed bekend hoe vaak epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen voorkomt bij kinderen, omdat dit epilepsiesyndroom maar sinds kort zo genoemd wordt. Het is een redelijk vaak voorkomende epilepsiesyndroom bij kinderen met epilepsie.

Bij wie komt epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen voor?

De meeste kinderen met epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen krijgen hun eerste aanvallen rond de leeftijd van 15 jaar. De aanvallen kunnen ook op jongere leeftijd beginnen (er zijn kinderen bekend die rond hun 6^e jaar de eerste aanvallen kregen) of pas op volwassen leeftijd.

Epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen komt iets vaker bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen?

Niet goed bekend

Het is niet goed bekend waarom kinderen last krijgen van dit epilepsiesyndroom.

Waarschijnlijk gaat het om een samenspel van verschillende factoren, waarbij erfelijke factoren ook een belangrijke rol spelen. Een groot deel van de jongeren met dit syndroom heeft een of meerdere familieleden die ook epilepsie hebben (gehad).

Foutjes in het erfelijk materiaal

Waarschijnlijk spelen foutjes in het erfelijk materiaal een belangrijke rol bij het ontstaan van dit epilepsiesyndroom. Bij een deel van de kinderen wordt een foutje gevonden op een plaats in het erfelijk materiaal wat het EJM1-gen wordt genoemd.

Bij jonge kinderen met dit epilepsiesyndroom wordt nog al eens een foutje gevonden op een plaats in het erfelijk materiaal die SCN1A-gen wordt genoemd.

Het lukt lang niet altijd om bij alle kinderen een foutje in het erfelijk materiaal, waarschijnlijk hebben zij foutjes in het erfelijk materiaal die nog niet ontdekt zijn.



Uitlokkende factoren

Epilepsieaanvallen bij dit syndroom worden vaak uitgelokt door slaapgebrek of alcoholgebruik.

Dit is waarschijnlijk ook een van de redenen dat dit syndroom vaak in de puberteit begint.

Wat zijn de verschijnselen van epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen?

Tonisch-clonische aanvallen

Jongeren met dit epilepsiesyndroom hebben voornamelijk tonisch-clonische aanvallen. Dit zijn aanvallen waarbij jongeren plotseling met hun hele lichaam verstijven, soms slaken ze hierbij een kreet. Al snel ontstaan schokken in beide armen en benen. Deze schokken worden geleidelijk aan minder en stoppen dan. De armen en benen worden dan vaak helemaal slap. Tijdens de aanval zijn jongeren helemaal buiten bewustzijn. Wanneer de schokken gestopt zijn, duurt het vaak minuten tot soms een of twee uur voordat de jongeren weer bij bewustzijn komen. Veel jongeren vallen na afloop van een aanval in slaap.

Tijdens de aanval kunnen de jongeren rood of blauw zien in hun gezicht. Sommige jongeren hebben veel schuim op de mond. Dit schuim kan rood verkleurd zijn wanneer jongeren tijdens de aanval op hun tong bijten.

Tijdens de aanval kunnen jongeren hun urine of soms ook hun ontlasting laten lopen.

Na afloop van de aanval hebben veel jongeren last van hoofdpijn, vermoeidheid en/of spierpijn.

Ander type aanvallen

Wanneer heel nauwkeurig wordt gekeken naar jongeren met dit epilepsiesyndroom, bijvoorbeeld tijdens een EEG waarbij gelijktijdig een video wordt gemaakt, dan valt vaak op dat deze jongeren toch ook wel ander type aanvallen hebben zoals myocloniën of absences die zeer weinig opvallend zijn en daarom in het dagelijks leven onopgemerkt worden.

Tijdstip van de dag

De meeste jongeren krijgen de tonisch clonische aanvallen in de ochtend in de eerste twee uur na het wakker worden. De aanval ontstaat dan wanneer de jongere nog in bed ligt, onder de douche staat, ontbijt of wanneer de jongere onderweg is naar school of werk.

De aanvallen kunnen ook op een ander tijdstip overdag ontstaan of tijdens de slaap.

Verergerende factoren

Slaapgebrek en vermoeidheid maakt een jongere met dit epilepsiesyndroom gevoeliger voor het krijgen van epileptische aanvallen. Het zelfde geldt voor alcoholgebruik. Ook in perioden van stress is een jongere gevoeliger om epileptische aanvallen te krijgen. Vrouwen en meisjes zijn rondom hun menstruatieperiode gevoeliger om epilepsie aanvallen te krijgen

Lichtflitsgevoeligheid

Bij een kwart van de jongeren met dit epilepsie syndroom kunnen lichtflitsen epileptische aanvallen uitlokken. Het gaat met name om lichtflitsen met een frequentie tussen de 15 en 25 per seconde. Jongeren kunnen dit merken doordat ze aanvallen krijgen of een naar gevoel krijgen wanneer ze kijken naar deze lichtflitsen bijvoorbeeld in de discotheek, op een zonnige dag langs een bomenrij of door een computerspelletje.

Intelligentie

Jongeren met dit epilepsiesyndroom hebben een normale intelligentie.



Hoe wordt de diagnose epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen kan worden vermoed op grond van het verhaal van de jongere die alleen maar tonisch clonische aanvallen heeft vanaf de puberteit. Andere epilepsie syndromen, zoals juveniele myoclonus epilepsie en juveniele absence epilepsie kunnen een soortgelijk beeld geven. Daarom is voor het stellen van de diagnose een EEG nodig.

EEG

Met behulp van een EEG kunnen afwijkingen aan de hersenactiviteit worden gezien die de diagnose epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen waarschijnlijk maakt. Er worden dan zogenaamd polypiek golfcomplexen gezien.

Wanneer een standaard EEG geen afwijkingen laat zien, kan een EEG na een nacht met minder slaap zorgen dat er wel EEG afwijkingen zichtbaar zijn.

Daarnaast kan op het EEG ook gezien worden of er sprake is van lichtflitsgevoeligheid, wat bij een deel van de jongeren aanwezig is.

MRI scan

Bij epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen worden geen afwijkingen op een MRI scan gezien. Het is daarom bij een typisch verhaal van dit syndroom niet nodig om een MRI scan te maken.

Genetisch onderzoek

Genetisch onderzoek gebeurt met name nog op onderzoeksbasis en speelt geen rol bij het stellen van de diagnose.

Hoe wordt epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen behandeld?

Medicijnen

Epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen kan heel goed behandeld worden met medicijnen. Meestal lukt het om de jongere aanvalsvrij te krijgen met medicijnen. Het meest gebruikte medicijn is valproaat. Ook kunnen lamotrigine, levetiracetam en topiramaat heel effectief zijn ter voorkoming van deze aanvallen.

Levensstijl aanpassen

Een regelmatig leven met voldoende slaap en weinig tot geen gebruik van alcohol verkleinen de kans op epilepsie aanvallen. Dit is niet altijd gemakkelijk juist voor jongeren in de puberteit.

Het is voor jongeren met dit epilepsiesyndroom niet aan te raden om in ploegendiensten te gaan werken.

Lichtflitsgevoeligheid

Een deel van de jongeren met dit epilepsiesyndroom heeft lichtflitsgevoeligheid. Tijdens het EEG wordt hier ook op getest. Deze jongeren hebben een grotere kans om aanvallen te krijgen als gevolg van bepaalde lichtflitsprikkeling. Het is daarom belangrijk om deze lichtflitsprikkeling zo veel mogelijk te vermijden. Dit kan door het dragen van een donkere zonnebril buiten, het vermijden van disco's en andere plaatsen met flitslampen en door minstens 3 meter afstand te houden van een televisie, zeker als het een oude 50 HZ televisie betreft. Ook computerspelletjes met flitsen kunnen het beste vermeden worden.



Wat betekent epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen voor de toekomst?

Medicijnen

Jongeren met epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen moeten langdurig medicijnen gebruiken om epilepsieaanvallen te voorkomen. Bij andere vormen van epilepsie wordt vaak na twee jaar aanvalsvrijheid geprobeerde de medicatie af te bouwen. Bij jongeren met dit epilepsiesyndroom heeft het voor de puberteit eigenlijk geen zin, na afbouwen van de medicijnen krijgt meer dan 80% van de jongeren weer epileptische aanvallen terug. Vaak wordt pas na de leeftijd van 20 jaar geprobeerd of het lukt om de medicijnen af te bouwen. Bij een deel van de jong volwassenen lukt dit dan, een andere deel zal tot ver in de volwassenheid medicijnen nodig hebben.

Normaal leven

Met behulp van medicijnen en aanpassen van de levensstijl met name qua nachtrust en alcoholgebruik kunnen jongeren met dit epilepsiesyndroom een normaal leven lijden. Jongeren kunnen normaal school volgen. Zij kunnen leren autorijden en kunnen bij aanvalsvrijheid ook een rijbewijs krijgen. De meeste beroepen kunnen ook worden uitgevoerd door jongeren met dit epilepsiesyndroom. Alleen beroepen waarin het krijgen van een epilepsieaanval grote risico's met zich meebrengt kunnen niet worden uitgevoerd. Dan gaat het om beroepen als piloot, hoogwerker of chauffeur.

Wanneer vrouwen met dit epilepsiesyndroom zwanger willen worden, is het verstandig dit eerst met de neuroloog te overleggen om te zorgen voor een zo laag mogelijke dosis medicijnen tijdens de zwangerschap en om te kiezen voor dat medicijn dat zo min mogelijk bijwerkingen heeft voor het kindje in de buik. Ook moeten zwangere vrouwen met antiepileptica extra foliumzuur slikken.

Zelfbeeld

Het hebben van epilepsie, het gebruiken van medicijnen en het zorgen voor een regelmatige levensstijl kunnen maken dat jongeren met epilepsie zich anders voelen en kunnen gevolgen hebben voor het zelfbeeld. Wanneer een jongere veel problemen ondervindt als gevolg van de epilepsie, kan praten met bijvoorbeeld lotgenoten of met een maatschappelijk werkende of psycholoog helpen om de epilepsie een plaats in het leven te geven.

Contact met andere jongeren of ouders

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunnen jongeren en/of hun ouders in contact komen met andere jongeren en/of hun ouders om hun ervaringen uit te wisselen.

Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen te krijgen?

Epilepsie met voornamelijk tonisch clonische aanvallen is een aandoening waarbij duidelijk erfelijke factoren een rol spelen. Daarnaast spelen nog andere factoren een rol die bepalen of een jongere dit epilepsiesyndroom zal krijgen of niet. Broertjes en zusjes van een jongere met dit epilepsiesyndroom hebben een vergrote kans om ook epilepsie te krijgen. Die kans is in ongeveer 5 %. Daarbij hoeven broertjes en zusjes niet het zelfde epilepsie syndroom te krijgen, het zou ook kunnen gaan om een ander epilepsiesyndroom zoals bijvoorbeeld absence-epilepsie.



Links en verwijzingen

www.epilepsievereniging.nl

www.epilepsie.nl

www.epilepsie.net

Referenties

1. A clinical guide to epileptic syndromes and their treatment. Panayiotopoulos Springer-Verlag London 2007.
2. Idiopathic epilepsy with generalized tonic-clonic seizures only versus idiopathic epilepsy with phantom absences and generalized tonic-clonic seizures: one or two syndromes? Koutroumanidis M, Aggelakis K, Panayiotopoulos CP. *Epilepsia*. 2008;49:2050-62.

Laatst bijgewerkt: 27 september 2009

Auteur: JH Schieving