



Juvenile myoclonus epilepsie

Wat is juvenile myoclonus epilepsie?

Juvenile myoclonus epilepsie is een epilepsiesyndroom wat gekenmerkt wordt door drie verschillende soorten epilepsieaanvallen namelijk myoclonieën, gegeneraliseerde aanvallen en absences.

Hoe wordt juvenile myoclonus epilepsie ook wel genoemd?

Juvenile myoclonus epilepsie wordt ook wel afgekort met de letters JME.

Een andere naam voor juvenile myoclonus epilepsie is het syndroom van Janz. Janz is een van de artsen die het juvenile myoclonus epilepsiesyndroom heeft beschreven.

Hoe vaak komt juvenile myoclonus epilepsie voor bij kinderen?

Juvenile myoclonus epilepsie komt bij een op de 1000 kinderen voor in Nederland.

Bij wie komt juvenile myoclonus epilepsie voor?

Juvenile myoclonus epilepsie veroorzaakt meestal de eerste epilepsieaanvallen tussen de leeftijd van 10 en 20 jaar. Tot op volwassen leeftijd blijven kinderen gevoelig voor juvenile myoclonus epilepsie.

Juvenile myoclonus epilepsie komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Wat zijn de verschijnselen van juvenile myoclonus epilepsie?

Verschillende soorten aanvallen.

Jongeren met een JME kunnen verschillende soorten aanvallen hebben. Eigenlijk alle jongeren hebben myoclonieën. 80-90% van de jongeren heeft gegeneraliseerde aanvallen en een op de drie jongeren heeft absences.

Myoclonieën

Een myoclonie is een kortdurende schok in een lichaamsdeel. Bij juvenile myoclonus epilepsie komen deze myoclonieën meestal in de schouders of in of beide armen voor. Maar myoclonieën kunnen ook in een been of in de romp of in de nek voorkomen. Bij JME komen de myoclonieën met name 's ochtends voor na het opstaan. Als gevolg van de myoclonieën zijn jongeren met JME onhandig en laten ze voorwerpen uit hun handen vallen. Eten en tandpoetsen in de ochtend is soms lastig als gevolg van de myoclonieën. Tijdens de myoclonieën zijn jongeren gewoon bij bewustzijn en voelen zij ook dat zij een myoclonie hebben. Er kunnen meerdere reekesjes myoclonieën achter elkaar voorkomen.

Gegeneraliseerde aanvallen

Bij veel kinderen met JME komen ook gegeneraliseerde aanvallen voor. Deze aanvallen komen vaak enkele maanden tot jaren na het optreden van myoclonieën voor. Tijdens een gegeneraliseerde aanval verstijft een jongere plotseling, loopt dan blauw aan, na enige tijd gaan de armen en de benen schokken. Dit schokken duurt vaak enkele minuten en stopt daarna. De jongere is dan slap en het kan enige tijd duren voordat de jongere weer bij bewustzijn komt en weer normaal helder reageert.

Gegeneraliseerde aanvallen bij JME komen meestal ook in de ochtend voor.



Absences

Absences zijn kortdurende aanvalletjes waarbij iemand stopt met zijn bezigheden, even staart, soms knippert met de ogen of trilt met de mond. Dit duurt enkele seconden, daarna gaat iemand weer verder met zijn of haar activiteiten. Per dag kunnen meerdere absences optreden, tijdens een absence is iemand buiten bewustzijn. Bij een op de drie jongeren met JME komen absences voor.

Verergerende factoren

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

Lichtflitsgevoeligheid

Een derde tot de helft van de kinderen me lokken lichtflitsen epileptische aanvallen uit. Het gaat met name om lichtflitsen met een frequentie tussen de 15 en 25 per seconde. Jongeren met JME 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 JME hebben een normale intelligentie

Wat is de oorzaak van JME?

Niet bekend

De oorzaak van JME is niet precies bekend. Wel blijken erfelijke factoren een belangrijke rol te spelen. Bij een op de drie kinderen met JME blijken er meerder familieleden te zijn met epilepsie. Naast erfelijke factoren spelen ook nog andere factoren een rol.

Erfelijke factoren

Er bleken meerdere foutjes in het erfelijk materiaal te bestaan die allemaal een juveniele myoclonus epilepsie kunnen veroorzaken. Door deze foutjes verandert er iets aan de hersencellen waardoor zij gevoeliger zijn om epilepsie te veroorzaken.

Hoe wordt de diagnose JME gesteld?

Verhaal en onderzoek

DE diagnose JME kan vermoedt worden op grond van het verhaal van de jongere. Bij een jongere op tienerleeftijd die naast myoclonieen ook gegeneraliseerde aanvallen of absences heeft is de kans dat er sprake is van een JME heel groot. Andere epilepsie syndromen kunnen echter een soortgelijk beeld geven. Daarom wordt de diagnose ondersteund door een EEG

EEG

Met behulp van een EEG kunnen afwijkingen aan de hersenactiviteit worden gezien die de diagnose JME waarschijnlijk maken. Er worden dan zogenaamd piekgolfcomplexen en polypiekgolfcomplexen gezien.

Daarnaast kan op het EEG ook gezien worden of er sprake is van lichtflitsgevoeligheid. 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.



MRI scan

Bij JME worden geen afwijkingen op een MRI scan gezien. Het is daarom bij een typisch verhaal van JME 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 juveniele myoclonus epilepsie behandeld?

Medicijnen

Juveniele myoclonus epilepsie kan heel goed behandeld worden met medicijnen. Meestal lukt het om de jongere aanvalsvrij te krijgen met medicijnen. Het meest gebruikte medicijn is valproaat. Wanneer valproaat niet verdragen wordt, kunnen lamotrigine, ethoxisumide en topiramaat in aanmerking komen.

Carbamazepine, fenytoïne en fenobarbital kunnen de epilepsieaanvallen juist verergeren bij jongeren met JME.

Levensstijl aanpassen

Het is voor een jongere met JME heel belangrijk om de levensstijl zo veel mogelijk aan te passen aan de JME. 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.

Lichtflitsgevoeligheid

Jongeren met JME kunnen als gevolg van bepaalde lichtflitsprikkeling, epileptische aanvallen krijgen. 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 juveniele myoclonus epilepsie voor de toekomst?

Medicijnen

Jongeren met juveniele myoclonus epilepsie 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 JME heeft dit 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 JME een normaal leven lijden. School moet geen probleem zijn als gevolg van de JME. Zij kunnen leren autorijden en kunnen bij aanvalsvrijheid ook een rijbewijs krijgen. De meeste beroepen kunnen ook worden uitgevoerd door jongeren met JME. 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 JME 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.

Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om juveniele myoclonus epilepsie te krijgen?

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

Links en verwijzingen

www.epilepsie.nl

Referenties

1. Diseases of the nervous system in childhood 2e editie Jean Aicardi Mac Keith Press 1998
2. Welty TE Juvenile myoclonic epilepsy: epidemiology, pathophysiology, and management. Paediatr Drugs. 2006;8:303-10
3. Zifkin B, Andermann E, Andermann F. Mechanisms, genetics, and pathogenesis of juvenile myoclonic epilepsy. Curr Opin Neurol. 2005;18:147-53

Laatst bijgewerkt: 12 juli 2007

Auteur: JH Schieving