



Othahara syndroom

Wat is het Othahara syndroom?

Het Othahara syndroom is een ernstig epilepsiesyndroom wat voorkomt bij zuigelingen in de eerste levensmaanden.

Hoe wordt het Othahara syndroom ook wel genoemd?

Het Othahara syndroom staat ook wel bekend onder de engelse naam early infantile epileptic encefalopathy (EIEE). De term early infantile wijst naar het voorkomen van dit syndroom in de eerste levensmaanden, epileptic naar het voorkomen van epilepsie en encefalopathy naar het niet goed functioneren van de hersenen als oorzaak en als gevolg van de epilepsie.

Hoe vaak komt het Othahara syndroom voor bij kinderen?

Het Othahara syndroom is een zeldzame aandoening. Er is niet goed bekend hoe vaak het Othahara syndroom voorkomt bij kinderen.

Bij wie komt het Othahara syndroom voor?

Het Othahara syndroom komt voor bij heel jonge kinderen meestal tussen de leeftijd van 0 en 3 maanden. Het Othahara syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Wat zijn de verschijnselen van het Othahara syndroom?

Klachten kort na de geboorte

Kinderen met het Othahara syndroom krijgen vaak hun eerste klachten in de vorm van epilepsie aanvallen in de eerste weken na de geboorte. Bij drie van de vier kinderen met het Othahara syndroom beginnen de eerste epilepsieaanvallen in de eerste vier levensweken.

Epilepsie-aanvallen

De meeste epilepsie-aanvallen bij het Othahara syndroom bestaan uit het verkrampen van de armen en benen. Kinderen kunnen hierbij blauw aanlopen en moeite hebben om adem te halen. Zo'n verkramping kan eenmalig optreden en enkele seconden duren, maar kan ook bestaan uit een serie van deze verkrampingen afgewisseld met ontspanning. Deze epilepsie-aanvallen kunnen zowel tijdens de slaap als tijdens het wakker zijn optreden. Per dag kunnen meerdere epilepsie-aanvallen of clusters epilepsieaanvallen voorkomen, soms wel tot 300 keer per dag.

Naast deze epilepsie-aanvallen kunnen ook kortdurende ritmische schokjes van bijvoorbeeld een arm of een been of een mondhoek voorkomen.

De epilepsie aanvallen volgen elkaar steeds sneller op. De epilepsie-aanvallen zijn erg moeilijk te behandelen.

Stilstand en teruggang ontwikkeling

Kinderen met het Othahara syndroom zijn vaak trager in hun ontwikkeling vanaf de geboorte in vergelijking met andere kinderen zonder dit syndroom. Omdat baby's in hun eerste levensweken nog niet heel veel hoeven te doen, valt dit lang niet altijd op. Vanaf het optreden van de eerste epilepsie aanvallen staat de ontwikkeling stil en leren de baby's geen nieuwe vaardigheden meer. Later verleren ze ook vaardigheden die ze al beheersten, zoals lachen en slikken.



Wanneer het lukt om de epilepsie-aanvallen onder controle te krijgen kan de ontwikkeling verder gaan, maar loopt deze vaak erg vertraagd. De meeste kinderen zullen niet zelfstandig kunnen lopen of leren praten.

Wat is de oorzaak van het Othahara syndroom?

Diverse oorzaken

Het Othahara syndroom is een epilepsie syndroom op jonge leeftijd wat veroorzaakt wordt door ernstige beschadigingen van de hersenen. De aard van deze beschadigingen kan erg verschillen. Dit kan variëren van een ernstig verstoorde aanleg van de hersenen of een ernstige beschadiging van de hersenen door bijvoorbeeld een bloeding, een infectie of zeldzaam een stofwisselingsziekte. Kenmerkend voor alle oorzaken is dat de hersenen zeer ernstig beschadigd zijn waardoor zij niet meer hun normale functie kunnen uitoefenen, maar alleen nog maar epilepsie kunnen aanmaken.

Door de voortdurende epilepsie kunnen de al ernstig beschadigde hersenen nog verder gaan beschadigen.

Hoe wordt de diagnose Othahara syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Bij kinderen met epilepsieaanvallen in de eerste drie maanden waarbij zij helemaal verstijven kan op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek de diagnose Othahara syndroom worden vermoed.

EEG

Om de diagnose Othahara syndroom te bevestigen is een EEG nodig. Op het EEG is een bepaald patroon te zien met kortdurende ontladingen van epilepsie gevolgd door perioden van nagenoeg geen hersenactiviteit. Bij op tijd geboren kinderen is dit een zeer afwijkend EEG-patroon wat past bij een ernstig epilepsie syndroom zoals het Othahara syndroom.

MRI scan

Om de oorzaak van het Othahara syndroom te achterhalen zal vaak een MRI-scan van de hersenen gemaakt worden. Op de MRI-scan zijn vaak ernstige afwijkingen van de hersenen te zien. Meestal gaat het om een verkeerde aanleg van de hersenen, soms om een grote bloeding in de hersenen een ontsteking van de hersenen of een stofwisselingsziekte die de hersenen heeft beschadigd.

Bloedonderzoek

Vaak zal ook geprobeerd worden door middel van bloedonderzoek de oorzaak van de beschadiging van de hersenen te achterhalen. Door middel van bloedonderzoek kan soms een infectie worden aangetoond of een stofwisselingsziekte. Ook kan er getest worden op het voorkomen van erfelijke aandoeningen die de oorzaak van een verkeerde aanleg van de hersenen kunnen zijn.

Urineonderzoek

Door middel van urineonderzoek kunnen ook bepaalde stofwisselingsziekten worden aangetoond of worden uitgesloten.



Onderzoek van het hersenvocht

Door middel van een ruggenprik kan vocht verkregen worden wat rondom de hersenen en het ruggenmerg circuleert. Dit vocht kan onderzocht worden op het voorkomen van infecties of stofwisselingsziekten als oorzaak van het Othahara syndroom.

Huidbiopsie

Door middel van onderzoek van de huid kunnen ook bepaalde stofwisselingsziekten of erfelijke aandoeningen die een gestoorde aanleg van de hersenen geven worden aangetoond of worden uitgesloten.

Hoe wordt het Othahara syndroom behandeld?

Medicijnen

Met behulp van medicijnen die de epileptische activiteit onderdrukken wordt geprobeerd om de epileptische aanvallen die bij het Othahara syndroom horen te verminderen. Dit is erg moeizaam bij het Othahara syndroom en lukt vaak niet goed. Ook een ACTH-kuur wordt vaak geprobeerd. Bij een groot deel van de kinderen blijken de epilepsie-aanvallen bij het Othahara syndroom niet gevoelig voor de behandeling met medicijnen.

Ketogeen dieet

Bij een heel klein deel van de kinderen heeft een speciaal ketogeen dieet een gunstig effect op het onderdrukken van de epileptische aanvallen.

Operatie

Bij kinderen met een ernstige afwijking in een deel van de hersenen waarbij het overgebleven deel van de hersenen er op de scan niet afwijkend uit lijken te zien, wordt soms een operatie van de hersenen overwogen. Bij deze operatie wordt het afwijkende deel van de hersenen verwijderd of worden de verbindingen tussen het afwijkende deel van de hersenen en het niet afwijkende deel van de hersenen doorgesneden. Dit kan alleen als het afwijkende deel van de hersenen de bron is van de epilepsie-aanvallen en het niet afwijkende deel van de hersenen zelf geen epilepsie maakt. Ook moet verwacht worden dat met het overblijvende deel van de hersenen nog een acceptabel leven voor het kind mogelijk moet zijn.

Er bestaat dus een strenge selectie om voor deze operatie in aanmerking te mogen komen.

Fysiotherapie/revalidatiearts

Bij kinderen waarbij de epilepsie-aanvallen onder controle worden gekregen, kan een fysiotherapeut vaak in samenspraak met de revalidatie-arts proberen de ontwikkeling weer zo veel als mogelijk te stimuleren.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Othahara syndroom is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging voor kinderen met epilepsie kunnen ouders contact krijgen met lotgenootouders. Een maatschappelijk werkende of een klinisch psycholoog kunnen ouders begeleiding geven.

Wat betekent het Othahara syndroom voor de toekomst?

Ernstig epilepsiesyndroom

Het Othahara syndroom is een ernstig epilepsiesyndroom die meestal erg moeizaam te behandelen is. Wanneer het niet lukt om de epilepsie onder controle te krijgen, krijgen baby's



met het Othahara syndroom geen mogelijkheid om zich verder te kunnen ontwikkelen als gevolg van deze epilepsie-aanvallen. Ook de epilepsie-aanvallen zelf kunnen levensbedreigend worden. Kinderen met het Othahara syndroom waarbij de epilepsie-aanvallen niet onder controle te krijgen komen vaak op jonge leeftijd te overlijden.

Ernstige ontwikkelingsachterstand en andere epilepsie syndromen

Kinderen met het Othahara syndroom waarbij de epilepsie-aanvallen wel onder controle worden gekregen, hebben vaak een ernstige ontwikkelingsachterstand op alle gebieden. Ook gaat het Othahara syndroom tussen de leeftijd van 3 tot 6 maanden over in het eveneens moeilijk behandelbare syndroom van West en op nog latere leeftijd bij een deel van de kinderen over in het syndroom van Lennox-Gastaut.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het Othahara syndroom?

Afhankelijk van de oorzaak

Het Othahara syndroom kan veroorzaakt worden door veel verschillende ernstige afwijkingen aan de hersenen. Deze afwijkingen kunnen heel divers zijn. Bepaalde aanlegstoornissen van de hersenen kunnen erfelijk zijn, net als bepaalde stofwisselingsziekten.

Het zal dus erg afhangen van de oorzaak van het Othahara syndroom of broertjes en zusjes een verhoogde kans krijgen om dit syndroom te ontwikkelen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Links en verwijzingen

www.epilepsievereniging.nl

Laatst bijgewerkt op 30 juni 2007

Auteur: JH Schieving