



Benigne familiale neonatale epilepsie

Wat is benigne familiale neonatale epilepsie?

Benigne familiale neonatale epilepsie is een erfelijke vorm van epilepsie die voorkomt bij pasgeboren kinderen en die in het algemeen geen nadelige gevolgen voor de ontwikkeling heeft.

Hoe vaak komen benigne familiale neonatale epilepsie voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak benigne familiale neonatale epilepsie voorkomt bij kinderen. Waarschijnlijk heeft één op de 3000 kinderen ooit epilepsie aanvalletjes als gevolg van dit syndroom gehad.

Bij wie komt benigne familiale neonatale epilepsie voor?

Benigne familiale neonatale epilepsie komen voor bij pasgeboren kinderen in de eerste weken na de geboorte. De meeste kinderen krijgen de eerste aanvalletjes op de tweede of derde levensdag, de aanvalletjes kunnen voor het eerst beginnen tot de leeftijd van drie maanden.

De aanvalletjes verdwijnen meestal voor de leeftijd van drie maanden, soms houden ze aan tot de leeftijd van zes maanden. Jongentjes hebben iets vaker dan meisjes last van epilepsie aanvallen in het kader van dit syndroom.

Wat zijn de verschijnselen van benigne familiale neonatale epilepsie?

Schokjes

Kinderen met benigne familiale neonatale epilepsie hebben aanvalletjes die bestaan uit kortdurende schokjes, meestal in de armen, maar soms ook aan de benen of met het hoofd. De schokjes kunnen aan een kant van het lichaam voorkomen of aan twee kanten.

Bij sommige kinderen bestaan de aanvalletjes uit een kortdurende verstijving van de armpjes en beentjes.

Blauw zien

Tijdens een aanvalletje met schokjes kunnen de kinderen blauw rondom de mond zien. Dit komt omdat baby's met dit syndroom tijdens de aanval hun adem inhouden.

Tijdens waak en slaap

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

Duur van de aanvalletjes

De schokjes komen meestal in series voor die kort duren, meestal tussen de 2 en 60 seconden.

Frequentie

De meeste kinderen hebben tussen de 3 en 6 aanvalletjes per dag.

Uitlokken

De aanvalletjes komen nog als na het voeden voor.



Ontwikkeling

Kinderen met een benigne familiale neonatale epilepsie ontwikkelen zich normaal. De aanvalletjes zijn niet schadelijk voor de hersentjes.

Waar worden benigne familiale neonatale epilepsie door veroorzaakt?

Niet bekend

Het is niet precies bekend waardoor familiale neonatale epilepsie wordt veroorzaakt. Waarschijnlijk gaat het om een combinatie van erfelijke met andere factoren.

Erfelijke factoren

Erfelijke factoren blijken een belangrijke rol te spelen. Er zijn op twee plaatsen in het genetisch materiaal foutjes ontdekt bij kinderen met een familiale neonatale epilepsie, namelijk een foutje op chromosoom 20 of een foutje op chromosoom 8. Als gevolg van deze foutjes in het erfelijk materiaal werkt een bepaald pomp voor kalium in de hersencellen niet goed. Hierdoor zijn de hersencellen gevoeliger voor het aanmaken en doorgeven van epileptische activiteit.

Hoe wordt de diagnose benigne familiale neonatale epilepsie gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose benigne familiale neonatale epilepsie kan worden vermoed op grond van het verhaal en het zien van de schokjes en het voorkomen van deze aanvalletjes in de familie. Bij neurologisch onderzoek worden geen afwijkingen gevonden. Baby's met benigne familiale neonatale epilepsie gedragen zich als een normale baby.

EEG

Bij baby's die worden verdacht van een benigne familiale neonatale epilepsie zal een EEG gemaakt worden. Wanneer een baby een aanvalletje krijgt tijdens het EEG zijn er op het EEG zogenaamde scherpe golven te zien verspreid op meerdere plaatsen in de hersenen. Als een baby tijdens het EEG geen aanvalletjes krijgt hoeven er geen epileptiforme afwijkingen te zien zijn.

Scan

Bij baby's met een benigne familiale neonatale epilepsie worden geen afwijkingen op de scan gezien. Bij een zekere diagnose hoeft dan ook geen scan gemaakt te worden. Indien er twijfels bestaan over de diagnose zal vaak wel een scan gemaakt worden om andere oorzaken van de epilepsie (bijvoorbeeld een aanlegstoornis van de hersenen) uit te sluiten.

Hoe worden benigne familiale neonatale epilepsie behandeld?

Medicijnen

Kinderen met een benigne familiale neonatale epilepsie worden vaak behandeld met medicijnen die nieuwe aanvalletjes kunnen voorkomen. Het meest gebruikte medicijn is fenobarbital (Luminal®). Maar ook andere medicijnen die epileptische aanvallen kunnen voorkomen kunnen gebruikt worden. Meestal worden deze medicijnen gegeven tot de leeftijd van drie maanden, dan wordt geprobeerd of het lukt om de medicijnen af te bouwen.



Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met een benigne familiale neonatale epilepsie is heel belangrijk. Via het forum van deze site (onder het kopje contact met andere ouders) of via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Een veel ziekenhuizen werken ook epilepsieverpleegkundigen die ondersteuning kunnen geven. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Wat betekenen benigne familiale neonatale epilepsie voor de toekomst?

Verdwijnen

Bij de meeste kinderen met een benigne familiale epilepsie verdwijnen de aanvalletjes als gevolg van de benigne familiale neonatale epilepsie rond de leeftijd van drie maanden, uiterlijk meestal rond de leeftijd van zes maanden.

Normale ontwikkeling

Benigne familiale neonatale epilepsie zijn onschuldig en hebben geen negatieve gevolgen voor de toekomst. Kinderen met benigne familiale neonatale epilepsie 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 epilepsie met het ouder worden, zullen verdwijnen, blijven kinderen met een benigne familiale neonatale epilepsie wel gevoeliger voor het krijgen van ander type epilepsie aanvalletjes. Vier op de tien kinderen krijgt na de leeftijd van een jaar nog een of meerdere keren een epilepsie aanval. Een op de vijf tot tien kinderen krijgt een andere epilepsie vorm op de kinderleeftijd.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook benigne familiale neonatale epilepsie te hebben?

Benigne familiale neonatale epilepsie is een erfelijke aandoening. Broertjes en zusjes hebben 50% kans om ook het zelfde foutje in het erfelijk materiaal te krijgen. Naast dit foutje in het erfelijke materiaal zullen ook andere factoren bepalen of zij wel of niet epilepsie aanvalletjes krijgen. De uiteindelijk kans voor een broertje of zusje om ook benigne familiale neonatale epilepsie te krijgen zal daarom lager liggen dan 50%. Broertjes en zusjes hebben niet alleen een vergrote kans om benigne familiale neonatale epilepsie te krijgen, maar hebben ook een verhoogde kans om andere vormen van epilepsie te krijgen.

Links en verwijzingen

www.sein.nl

Referenties

1. Steinlein OK, Conrad C, Weidner B. Benign familial neonatal convulsions: always benign? *Epilepsy Res.* 2007;73:245-9
2. Chahine LM, Mikati MA. Benign pediatric localization-related epilepsies. Part I. Syndromes in infancy. *Epileptic Disord.* 2006;8:169-83.

Laatst bijgewerkt 2 augustus 2007

Auteur: JH Schieving