



Early Myoclonic Epileptic encefalopathy syndroom (EMEE)

Wat is het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy ?

Het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy is een ernstige epilepsiesyndroom wat voorkomt bij zuigelingen in de eerste levensmaanden.

Hoe wordt het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy ook wel genoemd?

Het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy is een Engelse term. De term early wijst naar het voorkomen van dit syndroom in de eerste levensmaanden, myoclonic epileptic naar het voorkomen van een bepaald type epilepsie-aanvallen en encefalopathy naar het niet goed functioneren van de hersenen als oorzaak en als gevolg van de epilepsie.

Hoe vaak komt het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy voor bij kinderen?

Het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy is een zeldzame aandoening. Er is niet goed bekend hoe vaak het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy voorkomt bij kinderen.

Bij wie komt het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy voor?

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

Wat zijn de verschijnselen van het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy ?

Klachten kort na de geboorte

Kinderen met het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy krijgen vaak hun eerste klachten in de vorm van epilepsie aanvallen in de eerste weken na de geboorte. Bij drie op de vier kinderen treden de eerste epilepsie-aanvallen al in de eerste levensweek op.

Epilepsie-aanvallen

De meeste epilepsie-aanvallen bij het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy bestaan uit een kortdurende schokjes in het lijfje vaak aan de oogleden of aan de vingers. Daarnaast komen ritmische trekkingen van een arm of een been voor. Ook kortdurende verkrampingen van het hele lijfje kunnen voorkomen vanaf de leeftijd van 3 tot 4 maanden. Kinderen kunnen hierbij blauw aanlopen en moeite hebben om adem te halen. Per dag kunnen meerdere epilepsie-aanvallen optreden. De epilepsie aanvallen volgen elkaar steeds sneller op. De epilepsie-aanvallen zijn erg moeilijk te behandelen.

Stilstand en teruggang ontwikkeling

Kinderen met het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy 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 syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy ?

Diverse oorzaken

Het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy is een epilepsie syndroom op jonge leeftijd wat veroorzaakt wordt door ernstige beschadigingen van de hersenen. De aard van deze beschadigingen kan uiteenlopen. De meest voorkomende oorzaak van de beschadiging van de hersenen bij EMEE is een stofwisselingsziekte. Maar ook beschadiging van de hersenen als gevolg van een ernstig verstoorde aanleg van de hersenen, een bloeding in de hersenen of een infectie van de hersenen kunnen een EMEE veroorzaken.

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 EMEE syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Bij kinderen met epilepsieaanvallen in de eerste drie maanden waarbij zij meerdere malen per dag een kortdurende schok met het hele lichaam maken kan op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek de diagnose EMEE syndroom worden vermoed.

EEG

Om de diagnose EMEE 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 syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy. Het beeld op het EEG kan veel lijken op het beeld wat op het EEG wordt gezien bij het Othahara syndroom, een ander epilepsiesyndroom wat ook op deze leeftijd voor kan komen.

MRI scan

Om de oorzaak van het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy te achterhalen zal vaak een MRI-scan van de hersenen gemaakt worden. Op de MRI-scan die op de leeftijd van een paar maanden wordt gemaakt zijn meestal nog geen afwijkingen te zien. Wanneer de MRI enkele maanden later herhaald wordt is vaak te zien dat de hersenen kleiner geworden zijn doordat er hersencellen verloren zijn gegaan.

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 syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy .

Huidbiopt

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 syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy behandeld?

Medicijnen

Met behulp van medicijnen die de epileptische activiteit onderdrukken wordt geprobeerd om de epileptische aanvallen die bij het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy horen te verminderen. Dit is erg moeizaam bij het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy en lukt vaak niet goed. Bij een groot deel van de kinderen blijken de epilepsie-aanvallen bij het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy 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.

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 EMEE 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 syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy voor de toekomst?

Ernstig epilepsiesyndroom

Het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy 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 syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy 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 syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy waarbij de epilepsie-aanvallen niet onder controle te krijgen komen vaak op jonge leeftijd te overlijden.



Ernstige ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy waarbij de epilepsie-aanvallen wel onder controle worden gekregen, hebben vaak een ernstige ontwikkelingsachterstand op alle gebieden (motorische en verstandelijk).

Ook kan het EMEE syndroom op de leeftijd van een paar maanden vaak over in een ander ernstig epilepsiesyndroom zoals het syndroom van West.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy ?

Afhankelijk van de oorzaak

Het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy kan veroorzaakt worden door veel verschillende ernstige afwijkingen aan de hersenen. Deze afwijkingen kunnen heel divers zijn. Meestal gaat het om een stofwisselingsziekte. Het zal afhangen van de oorzaak van het syndroom early myoclonic epileptic encefalopathy 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