

Diagnostik

Bevor *Epileptische Enzephalopathien* behandelt werden können, ist eine umfassende Diagnostik notwendig, die aufgrund der Komplexität der Krankheitsbilder am ehesten durch eine spezialisierte Einrichtung – in der Regel ein auf die Behandlung von Kindern und Jugendlichen spezialisiertes Epilepsiezentrum oder eine Epilepsieambulanz – durchgeführt werden sollte.

Um insbesondere die Auswirkungen der Erkrankung auf die Entwicklung des Kindes sachgerecht beurteilen zu können, müssen bei der Diagnostik in der Regel Mitarbeitende weiterer Berufsgruppen (z.B. Neuropsychologie, Logopädie, Ergotherapie etc.) hinzugezogen werden. Auch dies ist am ehesten in spezialisierten Einrichtungen möglich.

Entsprechende Adressen sind über die Bundesgeschäftsstelle der *Deutschen Epilepsievereinigung* erhältlich.

Behandlung

Was für die Diagnostik gilt, gilt auch für die Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit *Epileptischen Enzephalopathien* – auch diese sollte durch spezialisierte Einrichtungen zumindest eingeleitet werden. Im Unterschied zur Behandlung von anderen Epilepsieformen sind bei der Behandlung *epileptischer Enzephalopathien* einige Besonderheiten zu beachten:

- Medikamente, die bei anderen Epilepsieformen mit gutem Erfolg eingesetzt werden, können hier unter Umständen zu einer Verschlechterung des Krankheitsbildes bzw. der Anfallsituation führen; dies gilt auch für Notfallmedikamente die eingesetzt werden, um einen *Status epilepticus* zu unterbrechen.
- Der Unterbrechung der für die jeweiligen Epilepsieformen charakteristischen EEG-Veränderungen kommt hier eine besondere Bedeutung zu, da diese einen entscheidenden Einfluss auf die weitere Entwicklung der Kinder haben.
- Aufgrund der schwierigen medikamentösen Behandelbarkeit sollte frühzeitig der Einsatz zusätzlicher Behandlungsverfahren in Betracht gezogen werden (z.B. Steroidbehandlung, ketogene Diät bzw. modifizierte Atkins Diät, Vagus-Nerv-Stimulation).
- Ggf. sollte auch eine epilepsiechirurgische Behandlungs-

möglichkeit an darauf spezialisierten Zentren frühzeitig in Erwägung gezogen werden.

- Auftretende Verhaltensauffälligkeiten und Entwicklungsverzögerungen machen die Behandlung durch darauf spezialisierte Berufsgruppen (z.B. Ergotherapie, Logopädie, Psychotherapie) erforderlich, die sich gut mit den Krankheitsbildern auskennen sollten.
- Um eine möglichst gute Integration der Betroffenen – z.B. in Kindergarten und Schule – zu erreichen und auf vorhandene und notwendige Unterstützungsangebote zurückgreifen zu können, ist in der Regel die Beratung und Begleitung durch einen spezialisierten Sozialdienst erforderlich (vgl. dazu unser Faltblatt *Entlastungsmöglichkeiten für Familien*).

Obwohl bei den *epileptischen Enzephalopathien* häufig keine Anfallsfreiheit erreicht werden kann und obwohl diese häufig mit Entwicklungsverzögerungen einhergehen, sollte **auf keinen Fall** übersehen werden, dass durch eine konsequente, sachgerechte und umfassende Behandlung – die am ehesten durch ein interdisziplinäres Team sichergestellt werden kann – eine deutliche Verbesserung der Gesamtsituation – und in einigen Fällen durchaus auch Anfallsfreiheit – erreicht werden kann.

Wo bekomme ich Hilfe und Unterstützung?

Epileptische Enzephalopathien sind seltene Erkrankungen, die einer darauf spezialisierten Behandlung bedürfen. In Deutschland gibt es eine Reihe von auf die Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Epilepsie spezialisierte Einrichtungen, die den an Diagnostik und Behandlung der Betroffenen zu stellenden Anforderungen gerecht werden. Ggf. sollte aufgrund der Komplexität der Krankheitsbilder ein stationärer Aufenthalt in diesen Einrichtungen in Erwägung gezogen werden, da durch die frühe Einleitung einer möglichst guten und umfassenden Therapie viele Probleme vermeidbar sind (Adressen und Ansprechpartner sind über die Bundesgeschäftsstelle der *Deutschen Epilepsievereinigung* erhältlich).

Es gibt ein umfassendes System sozialer Hilfen, auf dessen Leistungen Sie einen Rechtsanspruch haben und mit dessen Hilfe es möglich ist, eine bestmögliche Förderung für die Betroffenen zu gewährleisten sowie insbesondere auch deren Familien zu unterstützen. Um diese Möglichkeiten optimal nutzen zu können, sollten Sie mit einem spezialisierten Sozialdienst

Kontakt aufnehmen, der Sie bei der Beantragung dieser Hilfen unterstützt. Entsprechende Informationen und Ansprechpartner sind über unsere Bundesgeschäftsstelle erhältlich (vgl. dazu auch unser Faltblatt *Entlastungsmöglichkeiten für Familien*).

Darüber hinaus gibt es eine Reihe von Selbsthilfvereinigungen von Eltern der betreffenden Kinder (z.B. zum Dravet-Syndrom, zur ketogenen Diät, zur *Tuberösen Sklerose*); unsere Bundesgeschäftsstelle ist Ihnen gerne bei der Kontaktaufnahme behilflich.

Für weitere Fragen steht Ihnen auch unser Beratungstelefon (*Epilepsie-Hotline*) zur Verfügung, das jeweils Dienstag und Donnerstag zwischen 10.00 und 18.00 Uhr besetzt und unter der Nummer 0180 – 1 42 42 42 zu erreichen ist.



Bundesgeschäftsstelle

Zillestraße 102
10585 Berlin
Fon 030 / 342 44 14
Fax 030 / 342 44 66

info@epilepsie.sh
www.epilepsie.sh
www.epilepsie-vereinigung.de

Spendenkonto

Deutsche Bank Berlin
Konto 643 00 29 01
BLZ 100 700 24
IBAN DE24 100 700 240 6430029 01
BIC (SWIFT) DEUT DE DBBER

Gefördert durch:



aufgrund eines Beschlusses
des Deutschen Bundestages

EPILEPTISCHE ENZEPHALOPATHIEN

INFORMATIONEN FÜR ELTERN



Epilepsien sind neurologische Erkrankungen, die in jedem Lebensalter auftreten können und die davon betroffenen Menschen auf unterschiedlichste Art und Weise beeinträchtigen. Manche Menschen mit Epilepsie haben „nur“ epileptische Anfälle, die gut behandelbar sind und bei denen oft Anfallsfreiheit erreicht wird – sie können dann ein von der Epilepsie weitgehend unbeeinträchtigtes Leben führen.

Es gibt aber auch Menschen, bei denen die epileptischen Anfälle Teil eines komplexen Krankheitsbildes sind, die eher schwer zu behandeln sind und bei denen Anfallsfreiheit in vielen Fällen nicht erreicht werden kann. Solche Epilepsieformen können bei Erwachsenen auftreten, sie treten aber auch bei Kindern und Jugendlichen auf und führen häufig zu Einschränkungen im Alltags- und Berufsleben. Wie stark diese Einschränkungen im Einzelfall sind, ist individuell sehr unterschiedlich – generelle Aussagen darüber sind nicht möglich.

In diesem Faltblatt möchten wir Sie über die **Epileptischen Enzephalopathien** informieren – eine Gruppe von Epilepsien, die **in den ersten Lebensjahren** beginnen, bei denen die Chance, Anfallsfreiheit zu erreichen, im Vergleich zu anderen Epilepsien des Kindesalters (vgl. dazu unser Faltblatt *Epilepsie im Kindes- und Jugendalter*) deutlich geringer ist und die häufig mit unterschiedlich stark ausgeprägten Entwicklungsverzögerungen einhergehen.

Krankheitsbilder

Epileptische Enzephalopathien sind seltene Erkrankungen – sie machen weniger als 10% aller Epilepsien im Kindesalter aus. Obwohl sie als schwer behandelbar gelten, gibt es auch bei Kindern und Jugendlichen mit diesen Epilepsieformen relativ milde Verläufe mit keinen oder wenigen Anfällen, die die Betroffenen nicht oder nur wenig einschränken. Der Anteil derjenigen mit solchen milden Verläufen ist allerdings deutlich geringer als bei anderen Epilepsieformen.

Unter den Begriff *epileptische Enzephalopathien* werden verschiedene Epilepsieformen gefasst, die im Folgenden näher beschrieben werden:

West-Syndrom

Beim *West-Syndrom* beginnen die epileptischen Anfälle – die auch BNS-Anfälle (**Blitz-Nick-Saalam**) genannt werden – zwischen dem dritten und zwölften Lebensmonat und treten in der Regel nach dem Aufwachen oder vor dem Einschlafen in Serien auf. Die Kinder zeigen dann eine blitzartige, plötzliche Muskelanspannung, so als ziehe sich der Körper zum Bauch hin zusammen, um dann alle Gliedmaßen vom Körper weg zu strecken. Der einzelne Anfall ist sehr kurz – er dauert in der Regel ein bis vier Sekunden. In der Regel folgen dann, in einem Abstand von weniger als einer Minute, weitere Anfälle.

Zunächst sind die Kinder durch die kurzen Anfälle wenig beeinträchtigt, erst im Verlauf reagieren sie irritiert. Mit Erkrankungsbeginn sind Rückschritte in der Entwicklung zu beobachten, oft sind die Kinder allerdings auch vor Auftreten der BNS-Anfälle nicht altersentsprechend entwickelt.

Ursache des *West-Syndroms* sind in der Regel strukturelle Veränderungen des Gehirns z.B. in Folge von Geburtskomplikationen oder angeborenen Fehlbildungen der Hirnrinde. Beim *West-Syndrom* treten typischen Veränderungen im Elektroenzephalogramm auf (Hypsarrhythmie), die zunächst ausschließlich im Schlaf sichtbar werden. Besteht der Verdacht auf ein *West-Syndrom*, ist daher zur Diagnostik zwingend ein Einschlaf-EEG erforderlich.

Wie bei anderen Epilepsieformen auch, besteht das Ziel der Behandlung im Erreichen von Anfallsfreiheit bzw. in einer deutlichen Reduktion der Anfälle. Zusätzlich ist es beim *West-Syndrom* sehr wichtig, die typischen EEG-Veränderungen (Hypsarrhythmie) zu durchbrechen, da damit die Entwicklungsprognose deutlich verbessert werden kann.

Lennox-Gastaut-Syndrom

Beim *Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS)* beginnen die epileptischen Anfälle zwischen dem ersten und achten Lebensjahr – häufig zwischen dem dritten und fünften Lebensjahr. Charakteristisch für das *LGS* ist das Auftreten verschiedener Anfallsformen, die häufig in einen *Status epilepticus* übergehen:

- *tonische Anfälle*: Anspannung der Rumpfmuskulatur, auch der Beine; dann Sturz mit hoher Verletzungsgefährdung; Dauer bis 10 Sekunden, das Bewusstsein kann erhalten bleiben; erhebliche Störung des Schlaf-Wach-Rhythmus bei nächtlichem Auftreten.
- *atypische Absencen*: zunehmende Teilnahmslosigkeit; vereinzelte Beugung des Rumpfes nach vorne; rhythmische Bewegungen der Lider, Speichelfluss; Dauer über Minuten, wobei der Grad der Ansprechbarkeit wechselt.
- *atonische Anfälle*: Zusammensinken meist nach vorn, häufig mit entsprechendem Sturz.
- *myoklonische Anfälle* sowie generalisiert *tonisch-klonische* aber auch *fokale* Anfälle können im Verlauf der Erkrankung hinzutreten.

Ursache des *LGS* sind häufig strukturelle Veränderungen des Gehirns, z.B. in Folge von Geburtskomplikationen oder angeborenen Fehlbildungen der Hirnrinde – allerdings erkranken etwa ein Drittel der Betroffenen an einem *LGS*, ohne dass es dafür vorher Anzeichen gegeben hätte.

Obwohl die Behandlungsprognose eher ungünstig ist, zeigen sich bei 10% der Betroffenen **keine** geistigen Beeinträchtigungen. Bei etwa einem Viertel der Betroffenen kann durch eine gute Behandlung erreicht werden, dass relativ wenige Anfälle auftreten und manchmal auch Anfallsfreiheit erreicht wird – die Betroffenen können dann „ein fast normales Leben“ führen.

Dravet-Syndrom

Bei der *schweren kindlichen myoklonischen Epilepsie (Dravet-Syndrom)* beginnen die epileptischen Anfälle in der Regel im ersten Lebensjahr. Charakteristisch für das *Dravet-Syndrom* ist, dass bei einem ansonsten unauffälligen Kind zunächst bei Fieber *tonisch-klonische Anfälle* auftreten, die häufig in einen *Status epilepticus* übergehen. Später treten die Anfälle dann auch auf, wenn das Kind kein Fieber hat. Zusätzlich treten *myoklonische Anfälle* und weitere Anfallsformen auf, die sich häufig nur schwer bestimmten Anfallstypen zuordnen lassen.

Oft werden die Anfälle bei dieser Epilepsieform durch äußere Faktoren – z.B. Temperaturwechsel, Lichtreize, Aufregung – ausgelöst. Da die Anfälle im frühen Kindesalter oft lange andauern,

sollten alle betreuenden Personen gut in der konsequenten Anwendung der Notfallmedikation geschult sein. Ein Überwachungsgerät kann im Einzelfall zur Erkennung nächtlicher Anfälle hilfreich sein.

Bei einem Großteil der am *Dravet-Syndrom* erkrankten Kinder kann eine Mutation in dem Gen gefunden werden, das den Natriumkanal codiert (SCN1A-Gen).

CSWS-Syndrom

Die *epileptische Enzephalopathie mit kontinuierlichen Spike-wave-Mustern im Schlaf (CSWS-Syndrom)* beginnt bei Kindern und Jugendlichen zwischen dem zweiten und zehnten Lebensjahr und ist durch kontinuierliche Veränderungen im Elektroenzephalogramm (EEG) gekennzeichnet, die im Schlaf auftreten (kontinuierliche Spike-wave-Muster). Epileptische Anfälle treten bei $\frac{2}{3}$ der Betroffenen erst im Verlauf der Erkrankung auf – und dann meist mit einer hohen Frequenz. Bei etwa $\frac{1}{3}$ der Betroffenen kommt es zu **keinen** epileptischen Anfällen.

Charakteristisch für das *CSWS-Syndrom* ist ein Rückschritt in der kognitiven Entwicklung und vor allem in der Sprachentwicklung der Betroffenen.

Eine besondere Variante des *CSWS-Syndroms* ist das **Landau-Kleffner-Syndrom**. Hier steht der Verlust der bis dahin entwickelten Sprache im Vordergrund: Die bis zum Beginn der Erkrankung völlig unauffällig entwickelten Kinder verlieren zunächst das Sprachverständnis und dann ihr eigenes Sprechen. Zusätzlich treten teilweise erhebliche Verhaltensauffälligkeiten auf. Bei 20 – 30% der Betroffenen treten **keine** epileptischen Anfälle auf.

Bei der Behandlung des *CSWS-* und *Landau-Kleffner-Syndroms* steht die Reduktion der EEG-Veränderungen im Schlaf im Vordergrund, da diese wesentlich für die Rückschritte in der Entwicklung verantwortlich zu sein scheinen.

Sowohl die Anfälle als auch die typischen EEG-Veränderungen im Schlaf hören bei dieser Epilepsieform mit Beginn der Pubertät spontan auf.