

EPiinfos

EPILEPSIE- FORMEN/SYNDROME BAND 4

Auflistung aller Bände

Band 1 – Grundlagen

Band 2 – Ursachen und Auslöser

Band 3 – Anfallsformen

Band 4 – Epilepsie-Formen/Syndrome

Band 5 – Untersuchungen

Band 6 – Behandlung

Band 7 – Leben mit Epilepsie

Band 8 – Fachwörter und Info-Quellen

Impressum



Epilepsiezentrum Kork

Landstraße 1 · 77694 Kehl-Kork
Telefon (07851) 84-0

E-Mail info@epilepsiezentrum.de
Internet www.diakonie-kork.de

Band 4 2. Auflage, Januar 2024
Konzept Epilepsiezentrum Kork
Satz/Layout Julia Waag

Vorwort

Die hier vorliegenden Epilepsieinformationen gehen inhaltlich auf Texte von Dr. Günter Krämer, ehemaliger medizinischer Direktor des Schweizerischen Epilepsiezentrams Zürich, zurück, der sie uns freundlicherweise zur Verfügung gestellt hat. Die zuständigen Experten des Epilepsiezentrams Kork haben die Texte überarbeitet und freigegeben, wie sie jetzt nachfolgend genutzt werden können.

Gedacht sind die Epilepsieinformationen nicht als Ersatz für ein Aufklärungs- und Informationsgespräch, sondern als hinführende und ergänzende Lektüre zu vielen Themenbereichen, die mit dem Krankheitsbild der Epilepsie zusammenhängen. Nur gut informierte Patienten und Angehörige werden in der Lage sein, sich dem Phänomen der Epilepsie angemessen zu stellen. Dies ist unser Anliegen mit der vorliegenden Schriftenreihe.

Verschiedene Neuerungen in der Klassifikation und zu den Behandlungsmöglichkeiten werden in der nächsten Auflage vorliegen. Zum aktuellen Zeitpunkt sollten unsere Informationen grundsätzlich aber ihren Zweck noch erfüllen.

Die Schriftenreihe besteht insgesamt aus 7 Sammelbänden und kann auch digital über die Website des Epilepsiezentrams bezogen werden.

Nicht immer können Ärzte, Psychologen und Pflorgeteam des Epilepsiezentrams allen Fragen gerecht werden, die Betroffene und Angehörige im Zusammenhang mit der Erkrankung Epilepsie haben. Dazu bedarf es unter Umständen dann noch einer zusätzlichen Unterstützung, wie wir sie mit unserer Epilepsieberatungsstelle hier in Kork glücklicherweise zur Verfügung haben.

Im Namen aller Beteiligten hoffe ich, dass die Epilepsieinfos unser Angebot zur Information sinnvoll und hilfreich ergänzen mögen.

Kork, im August 2023



Prof. Dr. Bernhard Steinhoff
Ärztlicher Direktor

Inhaltsverzeichnis „EPILEPSIE-FORMEN/SYNDROME“

Auflistung aller Bände, Impressum Vorwort

1 Was ist eine Temporallappenepilepsie?

| | |
|----------------------------------------|---|
| Temporallappenepilepsie | 6 |
| Anfallsformen | 6 |
| Häufigkeit | 6 |
| Ursachen | 6 |
| Anfallsformen | 7 |
| Behandlung und Verlauf | 8 |
| Möglichkeit der Chirurgie früh prüfen! | 8 |
| Übersicht zur Temporallappenepilepsie | 9 |

2 Was ist das Besondere an einer Epilepsie im höheren Lebensalter?

| | |
|------------------------------------------------|----|
| Was ist eine Epilepsie im höheren Lebensalter? | 10 |
| Häufigkeit | 10 |
| Anfallsformen | 10 |
| Häufige Ursachen | 11 |
| Untersuchungen | 11 |
| Behandlung und Verlauf | 11 |
| Was sind die Besonderheiten? | 12 |

3 Was ist ein Lennox-Gastaut-Syndrom?

| | |
|--------------------------------|----|
| Was ist ein Syndrom? | 13 |
| Das Lennox-Gastaut-Syndrom | 13 |
| Häufige Anfallsformen beim LGS | 14 |
| Häufige Ursachen | 15 |
| Untersuchungen | 15 |
| Behandlung und Verlauf | 16 |

4 Was ist eine Aufwach-Grand-mal-Epilepsie?

| | |
|-------------------------------------------|----|
| Die Aufwach-Grand-mal-Epilepsie (AGME) | 17 |
| Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung | 17 |
| Alter beim erstmaligen Auftreten | 17 |
| Anfallsablauf | 17 |
| Ursachen | 18 |
| Untersuchungen | 19 |
| Behandlungserfolg und Verlauf | 19 |
| Übersicht zur Aufwach-Grand-mal-Epilepsie | 20 |

5 Was ist eine extratemporale Epilepsie?

| | |
|------------------------------------------------------|----|
| Was bedeutet extratemporal? | 21 |
| Was sind Gemeinsamkeiten extratemporaler Epilepsien? | 21 |
| Frontallappenepilepsie | 21 |
| Okzipitallappenepilepsie | 22 |
| Parietallappenepilepsie | 23 |

6 Was ist eine juvenile Absencenepilepsie?

| | |
|-------------------------------------------|----|
| Die juvenile Absencenepilepsie (JAE) | 25 |
| Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung | 25 |
| Alter beim erstmaligen Auftreten | 25 |
| Anfallsablauf | 26 |
| Ursachen | 26 |
| Untersuchungen | 26 |
| Behandlungserfolg und Verlauf | 27 |
| Übersicht zur juvenilen Absencenepilepsie | 28 |

7 Was ist eine juvenile myoklonische Epilepsie?

| | |
|------------------------------------------------------|----|
| Was heißt juvenil und was sind myoklonische Anfälle? | 29 |
| Anfallsablauf | 29 |
| Meist lässt sich keine Ursache finden | 30 |
| Alter beim erstmaligen Auftreten | 30 |
| Untersuchungen | 30 |
| Erkennung | 31 |
| Behandlungserfolg und Verlauf | 32 |

8 Was ist ein Panayiotopoulos-Syndrom?

| | |
|---------------------------------------|----|
| Was ist ein Syndrom? | 33 |
| Das Panayiotopoulos-Syndrom | 33 |
| Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung | 33 |
| Alter beim erstmaligen Auftreten | 33 |
| Anfallsablauf | 34 |
| Ursachen | 34 |
| Untersuchungen | 34 |
| Behandlungserfolg und Verlauf | 35 |
| Übersicht zum Panayiotopoulos-Syndrom | 36 |

9 Was ist ein West-Syndrom?

| | |
|--------------------------------------|----|
| Was ist ein Syndrom? | 37 |
| Die Besonderheiten des West-Syndroms | 37 |
| Anfallsformen | 37 |
| Häufige Ursachen | 38 |
| Alter beim erstmaligen Auftreten | 38 |
| Untersuchungen | 39 |
| Behandlung und Verlauf | 40 |

10 Was ist eine kindliche Absencenepilepsie?

| | |
|--------------------------------------------|----|
| Die kindliche Absencenepilepsie (KAE) | 41 |
| Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung | 41 |
| Alter beim erstmaligen Auftreten | 41 |
| Anfallsablauf | 41 |
| Ursachen | 42 |
| Untersuchungen | 42 |
| Behandlung und Verlauf | 43 |
| Übersicht zur kindlichen Absencenepilepsie | 44 |

11 Was ist eine Rolando-Epilepsie?

| | |
|----------------------------------------|----|
| Die Rolando-Epilepsie | 45 |
| Anfallsablauf | 45 |
| Ursachen | 46 |
| Alter beim erstmaligen Auftreten | 46 |
| Untersuchungen | 47 |
| Verwechslung mit anderen Anfallsformen | 48 |
| Behandlung und Verlauf | 48 |

Verfasser, Literaturhinweise

1 Was ist eine Temporallappenepilepsie?

Was ist eine Temporallappenepilepsie?

Eine Temporallappenepilepsie (TLE) ist ein meist bei Jugendlichen und Erwachsenen beginnendes Epilepsiesyndrom mit vom Temporal- oder Schläfenlappen ausgehenden Anfällen, die mit Medikamenten oft nicht völlig kontrolliert werden können. Ein Teil der Betroffenen hat als Kind komplizierte fiebergebundene Anfälle („Fieberkrämpfe“) gehabt, war aber dann über viele Jahre anfallsfrei.

Anfallsformen

Fast alle Betroffenen haben komplexe fokale Anfälle mit Bewusstseinsstörung, weshalb diese früher auch als Temporallappenanfälle bezeichnet wurden. Fokale Anfälle mit Bewusstseinsstörung können aber auch im Frontal- (Stirn-), Parietal- (Scheitel-) und Okzipital- (Hinterkopf-) Lappen oder in der sogenannten Inselregion entstehen. Insgesamt gehen etwa drei Viertel aller komplexen fokalen Anfälle vom Temporallappen aus und sind damit Bestandteil einer Temporallappenepilepsie. Außer bei fokalen Anfällen mit Bewusstseinsstörung kommen bei Temporallappenepilepsien oft auch fokale Anfälle ohne Bewusstseinsstörung (einfache fokale Anfälle) und sekundär generalisierte tonisch-klonische Anfälle vor.

Häufigkeit

Temporallappenepilepsien machen mindestens ein Drittel aller Epilepsien aus und sind bei Erwachsenen die häufigste Form überhaupt.

Ursachen

Mögliche Ursachen sind in der Regel gutartige Tumore, Gefäßprozesse wie abgelaufene Schlaganfälle oder Gefäßfehlbildungen, erlittene Schädel-Hirn-Traumen, Gehirnoperationen und Entzündungen des Gehirns. Eine besonders wichtige Rolle spielt auch eine Gewebsverhärtung (Sklerose) mit oder ohne begleitenden Nervenzelluntergang (Atrophie) des so genannten Hippocampus, eines von der Form an ein Seepferdchen erinnernden, an der Unter- und Innenseite liegenden Abschnitts des Temporallappens.

Bezüglich der komplizierten fiebergeordneten epileptischen Anfälle in der Kindheit, konnte bei einem Teil der Betroffenen bislang nicht eindeutig geklärt werden, ob diese und die späteren Anfälle im Rahmen einer Temporallappenepilepsie eine gemeinsame Ursache haben oder ob die fiebergeordneten Anfälle eine Schädigung des Gehirns in Gang setzten, die später zu der Temporallappenepilepsie führt.

Bei etwa der Hälfte der Betroffenen lässt sich nach wie vor keine Ursache nachweisen (=kryptogene oder vermutlich symptomatische Temporallappenepilepsie). Selten besteht eine familiäre Häufung bzw. erbliche Komponente (=idiopathische oder familiäre Temporallappenepilepsie).

Innerhalb des Temporallappens gehen die meisten Anfälle von den sogenannten mesio-basalen (mesialen), innen und unten liegenden Abschnitten aus, wobei in erster Linie die sogenannten Amygdala (Mandelkerne) und der Hippocampus eine Rolle spielen. Die von den lateralen (äußeren), sogenannten neokortikalen Temporallappenabschnitten ausgehenden Anfälle, sind im Vergleich zu den von den mesialen Teilen ausgehenden seltener. Auch die ebenfalls seltene familiäre Form einer Temporallappenepilepsie geht von den außen liegenden Abschnitten aus.

Anfallsformen

Fokale Anfälle mit Bewusstseinsstörung und Ausgang vom mesialen Temporallappen haben folgende Merkmale:

- die Anfälle beginnen und enden allmählich.
- die Anfallsdauer beträgt meist 1 bis 2 Minuten.
- entweder sofortige Beeinträchtigung des Bewusstseins mit fehlender Erinnerung (Amnesie für den eigentlichen Anfall oder zunächst Aura (z.B. einem als epigastrische Aura bezeichneten, von der Magengegend her aufsteigendes Kribbel- oder Wärmegefühl, eigenartigen Geschmacks- oder Geruchsempfindungen, unbestimmten Angstgefühlen, Déjà-vu- oder Jamais-vu-Erlebnissen, psychischen oder vegetativen Symptomen) mit daran anschließender Bewusstseinsstörung.
- bei manchen Anfällen kommt es zu einem Innehalten beziehungsweise zu einer Bewegungsstarre (englisch: arrest) von meist 10 bis 20 Sekunden Dauer, oft in Verbindung mit einem ängstlichen Gesichtsausdruck. Anschließend kommt es oft zu automatisch ablaufenden, gleich bleibenden Bewegungen oder Automatismen. Diese bestehen zunächst meist in Kau-, Schluck-, Schmatz- oder sonstigen Zungenbewegungen über die Lippen im Mundbereich, später auch in einem Reiben oder Streichen über die Kleidung, Umherlaufen, An- oder Ausziehen der Kleidung, Bewegen oder Verrücken von Gegenständen wie z.B. Möbelstücken.
- je nach beteiligter Hirnhälfte auch Sprachstörungen (bei Anfällen der sprachdominanten Seite Spracharrest oder unverständliche Lautbildungen)
- nach dem Anfall einige Minuten anhaltende Verwirrung (postiktale „Umdämmerung“ und „Reorientierung“).

Bei *lateralen* Temporallappenanfällen steht meist eine Aura mit einfachen akustischen oder

komplexen visuellen Halluzinationen, Schwindelempfindungen, einen Spracharrest oder einer aphasischen Störung am Beginn.

Behandlung und Verlauf

Temporallappenepilepsien sind meistens schwer zu behandeln. Mehr als die Hälfte der Betroffenen wird trotz sachgerechter Anwendung mit den zurzeit zur Verfügung stehenden Antiepileptika nicht anfallsfrei, wenngleich bei den meisten zumindest eine deutliche Besserung erreicht werden kann.

Außerdem haben Menschen mit einer Temporallappenepilepsie ein besonders hohes Risiko, außer Anfällen noch andere Störungen wie etwa Gedächtnisstörungen oder Depressionen zu entwickeln.

Mögliche Gründe für die Verknüpfung psychischer Auffälligkeiten mit Temporallappenepilepsien sind:

- Der Temporallappen spielt für Gefühle eine besondere Rolle. Eine Epilepsie, deren Anfälle im Temporallappen entstehen, kann deshalb mit psychischen Störungen verknüpft sein.
- Die Therapieresistenz führt zu vermehrten psychosozialen Problemen, was seinerseits psychische Störungen begünstigt.
- Manche Medikamente gegen Anfälle begünstigen das Auftreten psychischer Auffälligkeiten. Da Temporallappenepilepsien oft mit besonders hohen Dosen behandelt werden müssen, erhöht dies das entsprechende Risiko.

Möglichkeit der Chirurgie früh prüfen!

Besonders bei Betroffenen, die trotz bestmöglicher medikamentöser Therapie nicht anfallsfrei werden, sollte frühzeitig an die Möglichkeiten einer operativen Behandlung gedacht werden. Sofern dies prinzipiell für sie infrage kommt, ist allerdings eine mehr oder weniger umfangreiche prächirurgische Abklärung an einer Spezialklinik erforderlich.

Übersicht zur Temporallappenepilepsie

| Merkmal | Beschreibung |
|-------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Häufigkeit | eine der häufigsten Epilepsieformen bei Erwachsenen |
| Beginn | in jedem Lebensalter, meist bei Jugendlichen und Erwachsenen; ein bis zwei Drittel der Betroffenen hatte als Kind Fieberanfälle, war aber danach bis zu 15 Jahre anfallsfrei |
| Ursache | meist symptomatisch/kryptogen, selten idiopathisch (familiär) Geschlecht Frauen und Männer gleich häufig betroffen |
| Geschlecht | Frauen und Männer gleich häufig betroffen |
| Anfälle | <ul style="list-style-type: none"> • fokale Anfälle mit und ohne Bewusstseinsstörung, oft auch sekundär generalisierte tonisch-klonische Anfälle (manchmal nur oder mit Häufung im Schlaf) Anfallshäufigkeit sehr unterschiedlich, meist mehrere pro Monat • fokale Anfällen mit Bewusstseinsstörung gehen häufiger solchen ohne Bewusstseinsstörung voraus (oft als sogenannte epigastrische Aura mit einem von der Magengegend über die Speiseröhre bis zum Mund aufsteigenden Kribbel- oder Wärmegefühl) |
| Befunde | körperlich meist keine Besonderheiten; neuropsychologisch oft Störungen des Gedächtnisses oder anderer Funktionen |
| EEG | <ul style="list-style-type: none"> • zwischen den Anfällen oft Spikes (Spitzen) oder Sharp waves (scharfe Wellen) über den Temporallappen, oft beidseits • bei den Anfällen über dem betreffenden Temporallappen nach Unterbrechung der Hintergrundaktivität rasche Abfolgen von Spikes, Sharp waves oder anderer Wellen |
| Bildgebung | oft auffällig (Atrophie oder Sklerose des Hippokampus) |
| Behandlung | <ul style="list-style-type: none"> • oft schwierig; häufiger Kombinationen von Medikamenten erforderlich • frühzeitige Abklärung einer chirurgischen Behandlungsmöglichkeit! |
| Verlauf | oft mit Medikamenten allein keine Anfallsfreiheit zu erreichen, nur sehr selten Absetzen von Medikamenten möglich |

2 Was ist das Besondere an einer Epilepsie im höheren Lebensalter?

Was ist eine Epilepsie im höheren Lebensalter?

Von einer Epilepsie im höheren Lebensalter oder Altersepilepsie wird vereinbarungsgemäß bei einem Beginn jenseits des 60. oder 65. Lebensjahres gesprochen. Obwohl es zusätzlich viele ältere Menschen gibt, die mit ihrer in der Kindheit, Jugend oder im früheren Erwachsenenalter aufgetretenen Epilepsie älter geworden sind, werden diese im engeren Sinn nicht dazu gerechnet. Dies auch deshalb, weil die Ursachen, Anfallsformen und Behandlungsempfehlungen bei schon in der Jugend oder im früheren Erwachsenenalter aufgetretenen Epilepsien anders sind.

Häufigkeit

Nach sogenannten Demenzen (wie z. B. der Alzheimer-Krankheit) und Schlaganfällen sind Epilepsien die dritthäufigste Krankheit des Nervensystems im höheren Lebensalter. In Deutschland hat sich der Anteil der über 65-Jährigen von 5% im Jahr 1910 auf über 20% im Jahr 2000 mehr als vervierfacht, und nach Prognosen des Statistischen Bundesamtes wird schon im Jahr 2030 von 33% ausgegangen. Sowohl wegen dieser starken Zunahme älterer Menschen im Verhältnis zur Gesamtbevölkerung. Als auch wegen der immer besser werdenden Medizin mit größeren Überlebenschancen. Auch bei schweren Krankheiten ist der Beginn einer Epilepsie im höheren Lebensalter inzwischen häufiger als in der Kindheit und Jugend. Epilepsien werden also immer mehr zu einer „Alterskrankheit“.

Anfallsformen

Die Anfallsform hängt in erster Linie von der Ursache der Epilepsie ab. Bei umschriebenen Hirnschädigungen herrschen einfache oder komplexe fokale Anfälle mit oder ohne sekundäre Generalisierung vor. Insgesamt sind komplexe fokale Anfälle mit Bewusstseinsstörung am häufigsten, gefolgt von generalisierten tonisch-klonischen (Grand-mal-) Anfällen und fokalen Anfällen ohne Bewusstseinsstörung.

Relativ häufig kommt es bei älteren Menschen nach einem Anfall zu einigen Tagen anhaltenden Lähmungen, Sprach- oder sonstigen Funktionsstörungen.

Ein konvulsiver, generalisierter tonisch-klonischer Status epilepticus (Grand-mal-Status) ist im höheren Lebensalter vergleichsweise häufig. Jeder dritte akute symptomatische Anfall im höheren Lebensalter tritt als Status epilepticus auf. Besonders im höheren Lebensalter ist auch an die Möglichkeit eines nichtkonvulsiven Status epilepticus zu denken. Es ist nicht ungewöhnlich, dass Betroffene damit – zumindest bei bislang unbekannter Epilepsie – zunächst in eine Psychiatrische Klinik eingewiesen werden.

Häufigere Ursachen

Die häufigste Ursache von Altersepilepsien besteht in Durchblutungsstörungen des Gehirns, bei mindestens jedem zweiten Betroffenen. Andere mögliche Ursachen sind Kopfverletzungen, Hirntumore, Demenz-Krankheiten (insbesondere die Alzheimer-Krankheit), Missbrauch von Alkohol oder Medikamenten und Entzündungen. Wie in jedem Lebensalter gibt es schließlich einen gewissen Anteil, bei dem sich nach wie vor keine Ursache nachweisen lässt. Es ist auch zu bedenken, dass gerade ältere Menschen durchaus aus anderen Gründen „Blackouts“ haben und hinfallen können. Weil viele Betroffene alleine leben, sind oft schon deswegen keine genauen Beschreibungen der Anfälle erhältlich, Vor der Stellung der Diagnose einer Epilepsie, müssen deswegen insbesondere Synkopen (Ohnmachten) und sonstige vorübergehende Durchblutungsstörungen des Gehirns möglichst sicher ausgeschlossen werden. Gerade im höheren Lebensalter mit oft mehreren Begleiterkrankungen lohnt auch immer eine Überprüfung, ob die Anfälle durch Medikamente wie z. B. Antibiotika oder Psychopharmaka ausgelöst wurden.

Untersuchungen

Wie bei jüngeren Patienten beruht die Diagnose im Wesentlichen auf der Anamnese. Eine Bildgebung mit einer Magnetresonanztomographie (MRT) ist bei einem erstmaligen epileptischen Anfall im höheren Lebensalter stets indiziert. Auch dabei ist allerdings zu beachten, dass viele ältere Menschen unspezifische Veränderungen zeigen, die nicht notwendigerweise etwas mit der Epilepsie zu tun haben.

Behandlung und Verlauf

Altersepilepsien sprechen meist sehr gut auf eine medikamentöse Behandlung an, wobei der kritische Punkt oft in der Verträglichkeit der Medikamente besteht. Wichtig ist, dass diese zunächst niedrig dosiert und langsam gesteigert werden. Größenordnungsmäßig reichen halb so hohe Dosen wie bei jüngeren Erwachsenen aus. Wegen meist zahlreichen Begleitmedikamenten ist auch auf die Möglichkeit von Wechselwirkungen mit sowohl Überdosierungserscheinungen (Intoxikationen), als auch Wirkungsabschwächungen oder sogar -verlusten zu beachten. Gerade für ältere Menschen mit Epilepsie haben sich einige der neuen, gut verträglichen Antiepileptika wie Lamotrigin, Levetiracetam und Gabapentin bewährt.

Was sind die Besonderheiten?

Epileptische Anfälle bzw. eine beginnende Epilepsie wird im höheren Lebensalter häufig deswegen als besonders bedrohlich erlebt, weil die Betroffenen befürchten, ihre aus anderen Gründen manchmal ohnehin schon eingeschränkte Selbständigkeit und Unabhängigkeit gänzlich zu verlieren. Meist besteht aber kein Grund, dass sie deswegen ein bislang aktives und unabhängiges Leben aufgeben. Manchmal machen sich überfürsorgliche Familienangehörige in dieser Hinsicht zu viele Sorgen und neigen bspw. dazu, ihre Mutter oder ihren Vater zu sehr einzuschränken. Zudem leiden ältere Menschen manchmal schon vorher unter vermehrter Müdigkeit, Vergesslichkeit oder Konzentrationsstörungen. Dann befürchten sie einerseits, dass sie deswegen die Einnahme von Medikamenten gegen Anfälle vergessen könnten, andererseits aber auch, dass diese Störungen durch die Nebenwirkungen dieser Medikamente stärker werden könnten. Hinzu kommen manchmal unbegründete Vorurteile aus ihrer Jugend gegenüber Menschen mit Epilepsie.

| Besonderheiten von Epilepsien im höheren Lebensalter | |
|------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Häufigkeit | parallel zur Zunahme des Durchschnittsalters in der Bevölkerung zunehmend (mehr als die Hälfte aller Epilepsien beginnt jenseits des 40. und ein Drittel jenseits des 65. Lebensjahres) |
| Ursache | in aller Regel symptomatisch oder vermutlich symptomatisch (vaskulär, degenerativ, tumorös, metabolisch, toxisch) |
| Anfallsform | rund zwei Drittel fokale Anfälle ohne oder mit Bewusstseinsstörung und ohne oder mit sekundärer Generalisierung |
| Sonstiges | <ul style="list-style-type: none"> • relativ häufig sogenannte Toddsche Paresen oder andere länger dauernde postiktale Störungen (einschließlich unter Umständen tagelang anhaltender Verwirrheitszustände) • relativ häufig andere Begleitkrankheiten und -störungen mit Erhöhung des Risikos von Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten und Abnahme der sogenannten Compliance |
| Behandlung | <ul style="list-style-type: none"> • Gut verträgliches Medikament langsam eindosieren (meist reichen niedrige bis mittlere Dosen) • auf die Möglichkeit der Wechselwirkung mit anderen Medikamenten achten |

3 Was ist ein Lennox-Gastaut-Syndrom?

Was ist ein Syndrom?

Ein Syndrom ist ein Krankheitsbild mit regelhaftem Auftreten einer bestimmten Kombination von Merkmalen (=Symptomen). Ein Epilepsiesyndrom ist also ein Krankheitsbild mit bestimmten Formen epileptischer Anfälle und anderen Merkmalen wie z. B. Beginn in einem bestimmten Lebensalter, charakteristische EEG-Veränderungen, typischer Verlauf und Erfolgsaussicht einer medikamentösen Behandlung. Wichtig ist, dass ein Syndrom keine bekannte, einheitliche Ursache hat, sondern dass ihm verschiedene Ursachen zugrunde liegen können. Dennoch kann die Zuordnung einer Epilepsie zu einem bestimmten Syndrom bspw. die Auswahl, des am besten geeigneten Medikaments erleichtern.

Das Lennox-Gastaut-Syndrom

Das Lennox-Gastaut-Syndrom (kurz LGS) ist eine Sammelbezeichnung für eine schwer behandelbare, mit einer Epilepsie einhergehende Erkrankung des Gehirns im Kindesalter mit sehr häufigen Anfällen und verschiedenen Anfallsformen. Man geht von bis zu 5% aller kindlichen Epilepsien aus; die Ursachen können sehr vielfältig sein. Ihren Namen hat das Syndrom von zwei, auf die Behandlung von Epilepsien spezialisierten Ärzten (Henri Gastaut aus Frankreich und William Lennox aus den USA), die sich in den fünfziger Jahren des 20. Jahrhunderts erstmals intensiv mit seinen Besonderheiten beschäftigt haben.

Die wesentlichen Merkmale sind:

- Beginn im Vorschulalter (meist zwischen dem 3. und 5. Lebensjahr, selten auch schon vor dem 2. oder nach dem 8 Lebensjahr); Jungen sind etwas häufiger betroffen als Mädchen
- vorher waren die Kinder entweder unauffällig oder hatten schon eine andere Epilepsieform (etwa jedes fünfte Kind ein West-Syndrom)
- gleichzeitiges Auftreten mehrerer Anfallsformen, insbesondere tonische und atonische Anfälle sowie Myoklonien (die sämtlich zu Stürzen oder „Sturzanfällen“ führen können), daneben atypische Absencen, myoklonische Anfälle und gelegentlich tonisch-klonische Anfälle
- sehr häufige Anfälle, in aller Regel mehrere pro Tag
- bei etwa jedem zweiten Kind tritt im Verlauf ein Status epilepticus auf, meist als nicht-convulsiver Status mit Verwirrtheit, Apathie und fehlender Reaktion
- typische EEG-Veränderungen mit einem so genannten langsamen Spike-wave-Muster
- häufig Entwicklungsverzögerung und geistige Behinderung

Bei einem sogenannten Pseudo-Lennox-Syndrom meist normal entwickelter Kinder kommen u. a. keine tonischen Anfälle vor und der Verlauf ist wesentlich günstiger.

Häufige Anfallsformen beim LGS

| Anfallsform | Symptome/Beschwerden | Dauer |
|---------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|
| Tonische Anfälle | Allgemeine Versteifung der Muskulatur; keine Zuckungen; können sehr kurz sein und nur die Nacken- oder Armmuskulatur betreffen; Versteifung der Beine und der Stamm-Muskulatur kann zu plötzlichen Stürzen führen; bevorzugtes Auftreten im Schlaf | Sekunden bis 1 Min. |
| Atonische Anfälle | Plötzlicher Verlust der Muskelspannung mit Schläfheit und Fallneigung; können zu Verletzungen führen; können sich durch „Kopfnicken“ oder Einknicken in den Knien äußern | 1 – 4 Sek. |
| Atypische Absencen | Plötzlicher Verlust der Muskelspannung mit Schläfheit und Fallneigung; können zu Verletzungen führen; können sich durch „Kopfnicken“ oder Einknicken in den Knien äußern | 5 – 30 Sek. |

Am häufigsten (bei etwa 90% der Kinder) sind tonische Anfälle, die bevorzugt im Schlaf auftreten. Sie bestehen in einer plötzlichen Anspannung der Muskulatur einzelner Abschnitte oder des gesamten Körpers, in aller Regel mit gleichzeitigem Bewusstseinsverlust. Obwohl tonische Anfälle beim LGS nur wenige Sekunden bis allenfalls eine Minute dauern, sind sie die häufigste Ursache der für dieses Syndrom charakteristischen Sturzanfälle und Verletzungen, weshalb viele Betroffene Schutzhelme tragen. Sturzanfälle können auch myoklonisch oder atonisch sein. Dabei führen Myoklonien oder eine verminderte Muskelanspannung zum Hinstürzen oder Einknicken. Myoklonische Anfälle sind nach den tonischen Anfällen die zweithäufigste Form beim LGS und durch kurze, blitzartige unwillkürliche Muskelzuckungen gekennzeichnet. Atonische Anfälle dauern meist nur ein bis vier Sekunden; bei sehr kurzen Störungen kommt es beispielsweise nur zu einem kurzen Herunterfallen des Kopfes auf die Brust oder einem Einknicken in den Knien. Schließlich kommen noch atypische (ungewöhnliche) Absencen vor, die im Vergleich zu den typischen Absencen neben der Bewusstseinsstörung noch Begleitzeichen wie Muskelzuckungen (= myoklonische Absencen) oder Stürze haben, weniger abrupt beginnen und enden sowie länger (bis zu zwei Minuten) dauern. Auch generalisierte tonisch-klonische Anfälle sind möglich, und nicht selten kommt es zu einem Status epilepticus.

Häufige Ursachen

Das Lennox-Gastaut-Syndrom ist praktisch immer Folge einer Schädigung des Gehirns (= symptomatisches LGS bei Enzephalopathien). Bei einem Teil der Kinder lässt sich diese allerdings mit den heute verfügbaren Methoden noch nicht nachweisen (= kryptogenes oder vermutlich symptomatisches LGS). Genetische (idiopathische) Formen sind extrem selten, wenn es sie überhaupt gibt.

Symptomatisches Lennox-Gastaut-Syndrom

Bei etwa der Hälfte bis zwei Drittel der Kinder ist das LGS Folge einer fassbaren Grunderkrankung bzw. Hirnschädigung.

Einige der bekannten Ursachen sind:

- Vererbte Krankheiten mit Gehirnbeteiligung wie ein Tuberöse-Sklerose-Komplex oder erbliche Stoffwechselkrankheiten (dann oft vorbestehendes West-Syndrom)
- Entwicklungsstörungen des Gehirns
- Hirnschädigungen im Verlauf der Schwangerschaft oder Geburt einschließlich Sauerstoffmangel oder Frühgeburt
- Schwere Entzündungen des Gehirns (z. B. Enzephalitis, Meningitis oder Toxoplasmose)

Untersuchungen

Gibt es weitere Menschen mit Epilepsien in der Familie? Bei Kindern mit LGS finden sich in der Familie manchmal weitere Menschen mit Epilepsie; familiäre Häufungen eines LGS sind allerdings nicht bekannt.

Der körperliche Untersuchungsbefund ist meist auffällig. Die Kinder sind auch unabhängig von den Anfällen meist auffällig, sowohl beim körperlichen Untersuchungsbefund als auch bei der geistigen Entwicklung und Leistungsfähigkeit. Fast alle Kinder zeigen eine verzögerte Entwicklung. Bei manchen ist dies schon vor dem Auftreten der Anfälle der Fall, bei anderen stellt sich dies innerhalb von ein bis zwei Jahren ein.

Das EEG zeigt immer typische Veränderungen. Im EEG finden sich bei einer verlangsamten Grundaktivität langsame Spike-wave- oder Sharp-slow-wave-Entladungen mit einer Häufigkeit zwischen 1,5 und 2,5-mal pro Sekunde (= sogenanntes langsames Spike-wave-Muster). Diese verändern sich im Verlauf einer Ableitung häufig, wobei es auch zu Seitenunterschieden und herdförmigen Störungen kommen kann. Die höchsten Ausschläge finden sich über dem Stirn- und Schläfenlappen. Hyperventilation (vertieftes Atmen) und Fotostimulation (Blitzlicht) bei der EEG-Ableitung sind meist ohne wesentlichen Einfluss.

Weil die häufigste und typischste Anfallsform tonische Anfälle im Schlaf ist, kann bei der Diagnosestellung ein Schlaf-EEG sehr nützlich sein. Während tonischer Anfälle finden sich im EEG meist über beiden Hirnhälften mittel- bis hochamplitudige rasche Spikes (Spitzen) mit einer Häufigkeit zwischen 10 und 20 pro Sekunde.

Weitere Untersuchungen sind meist nötig. Bei fast allen Kindern mit LGS ist eine bildgebende Diagnostik des Gehirns mit der Magnetresonanztomographie (MRT) sinnvoll, allein schon zur Erkennung der Grundkrankheit bei symptomatischen Formen.

Behandlung und Verlauf

Obwohl bei der Behandlung in der Regel mehrere Antiepileptika gleichzeitig eingesetzt werden, lässt sich meist keine Anfallsfreiheit erreichen. Manchmal ist sogar eine Kombinationstherapie mit drei oder mehr verschiedenen Medikamenten erforderlich.

Bei einigen Kindern ist eine sogenannte ketogene Diät wirksam. Diese führt im Körper zu einer den Veränderungen beim Hungern entsprechenden Umstellung des Stoffwechsels. Die Diät, deren genauer Wirkungsmechanismus bisher nicht bekannt ist, verlangt von den Kindern und Eltern eine hohe Disziplin.

Bei sehr häufigen und medikamentös nicht beherrschbaren Sturzanfällen kann eine epilepsiechirurgische Behandlung sinnvoll sein (entweder sogenannte Vagusnervstimulation oder sogenannte Kallosotomie).

Trotz aller Behandlungsbemühungen ist der Verlauf meistens ungünstig. Manchmal treten die Anfälle mit der Zeit eher in den Hintergrund, während sich die geistige Behinderung und Verhaltensstörungen vermehrt bemerkbar machen. Etwa 5% der Kinder sterben innerhalb von 10 Jahren an ihrer Grundkrankheit oder Komplikationen. Auch als Erwachsene haben fast alle Betroffenen Behinderungen wie Lern- oder Sprachstörungen, oft auch Bewegungsstörungen. Nur ausnahmsweise (bei etwa 15%) sind die Betroffenen völlig selbständig.

4 Was ist eine Aufwach-Grand-mal-Epilepsie?

Die Aufwach-Grand-mal-Epilepsie (AGME)

Die Aufwach-Grand-mal-Epilepsie ist eine in der Jugend bis zum frühen Erwachsenenalter beginnende sogenannte genetische (idiopathische) Epilepsie, mit vorwiegend in den ersten beiden Stunden nach dem Erwachen, auftretenden generalisierten tonisch-klonischen Anfällen. Diese Epilepsieform geht häufiger aus anderen Epilepsie-Syndromen hervor und hat bei meiden von Schlafentzug und anderen auslösenden Faktoren eine gute Behandlungsprognose.

Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung

Die Aufwach-Grand-mal-Epilepsie macht etwa ein Viertel bis ein Drittel aller Epilepsien mit generalisierten tonisch-klonischen Anfällen, bis zu 15% aller genetischen (idiopathischen) generalisierten Epilepsien bzw. bis zu 5% aller Epilepsien aus. Männer scheinen etwas häufiger betroffen zu sein als Frauen.

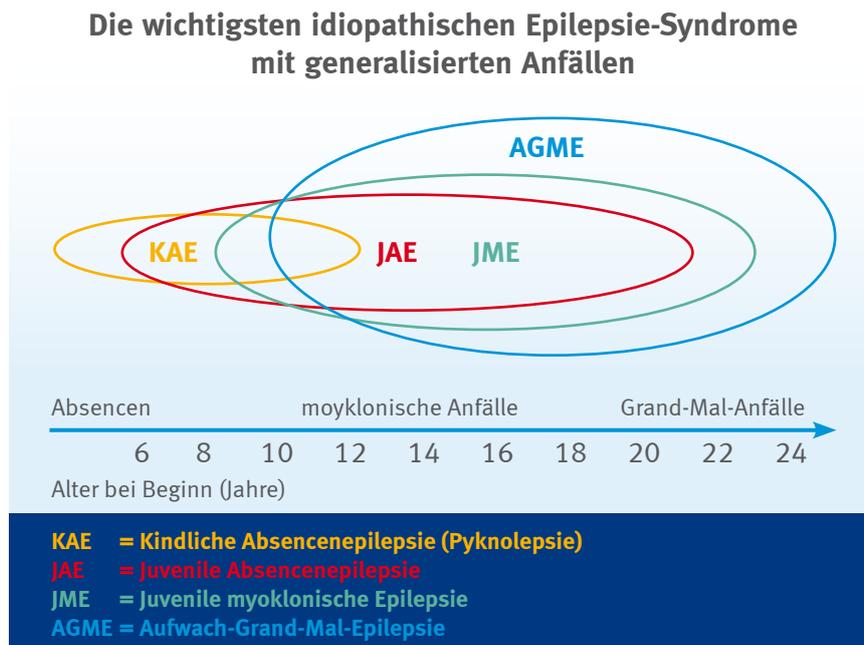
Alter beim erstmaligen Auftreten

Die Aufwach-Grand-mal-Epilepsie beginnt im Alter zwischen 10 und 25 Jahren (ausnahmsweise auch einmal später bis 50 Jahre) mit einem Gipfel zwischen dem 15. und 17. Lebensjahr. Insgesamt haben etwa 80% der Betroffenen ihren ersten Anfall bis zum 20. Lebensjahr.

Anfallsablauf

Die generalisierten tonisch-klonischen Anfälle treten zumindest anfänglich nur oder überwiegend in den ersten beiden Stunden (meist in der ersten halben Stunde) nach dem Aufwachen aus dem Schlaf auf. Dabei kann es sich sowohl um den normalen Nachtschlaf als auch einen Mittagsschlaf oder sonstigen Schlaf tagsüber handeln. Darüber hinaus kann es sich auch um eine Ermüdungssituation bspw. am Nachmittag oder Abend handeln („Feierabendanfälle“). Typische Anfallsauslöser sind Alkoholkonsum am Vorabend und Schlafmangel in der Nacht zuvor.

Bei etwa jedem dritten Betroffenen ist es zumindest früher auch zu Absencen oder myoklonischen Anfällen gekommen. Hier liegt dann ein Übergang aus einem anderen idiopathischen Epilepsiesyndrom mit generalisierten Anfällen in eine Aufwach-Grand-mal-Epilepsie vor.



Ursachen

Die Aufwach-Grand-mal-Epilepsie ist ein Beispiel so genannter genetischer (idiopathischer) Epilepsien. Ein Teil der Aufwach-Grand-Mal-Epilepsien entwickelt sich auch aus anderen genetischen Epilepsien, am häufigsten aus einer juvenilen Absence-Epilepsie oder juvenilen myoklonischen Epilepsie, gelegentlich auch einmal aus einer kindlichen Absence-Epilepsie.

Nach dem derzeitigen Wissensstand sind bei der Vererbung wahrscheinlich verschiedene Chromosomen und Gene beteiligt, u. a. eine Veränderung im Gen für einen sogenannten Chloridkanal auf Chromosom 3.

Etwas mehr als 5% der Betroffenen hatten früher fiebergebundene epileptische Anfälle („Fieberkrämpfe“). Dies ist nicht besonders auffällig, weil dies auch bei 3-4% aller Menschen ohne Epilepsie in der Kindheit der Fall ist.

Eine Anfallsprovokation ist insbesondere durch Schlafentzug oder Trinken von größeren Mengen Alkohol am Vorabend, bei Frauen auch durch Ihre Periode (speziell die Tage kurz davor) möglich.

Untersuchungen

Meist normale Untersuchungsbefunde

Die Betroffenen zeigen bei der körperlichen oder psychischen Untersuchung keine oder keine wesentlichen Auffälligkeiten. Genaue neuropsychologische Untersuchungen weisen bei einem Teil der Betroffenen sogenannte frontale Störungen nach.

Typische EEG-Veränderungen

Die charakteristischen Veränderungen im Elektroenzephalogramm (EEG) sind zwischen Anfällen (interiktal) bei normaler oder leicht verlangsamter Grundaktivität das gelegentliche Auftreten von Abläufen aus Spitzen (englisch = spikes) oder Vielfachspitzen (englisch = polyspikes) und langsamen Wellen (englisch = waves), weshalb auch von einem (Poly-)Spike-wave- (abgekürzt SW-) Muster oder Spike-wave-Komplexen gesprochen wird. Etwa jeder sechste Betroffene zeigt eine sogenannte Fotosensibilität mit Hervorrufen der genannten Veränderungen durch Lichtreize. Im Anfall (iktal) findet sich über beiden Hirnhälften eine generalisierte Spikes- oder Spike-wave-Aktivität, mit im Verlauf zunehmender Höhe der Ausschläge (Amplitude), aber abnehmender Häufigkeit (Frequenz). Bei einem Normalbefund im Ruhe-Wach-EEG lassen sich diese Veränderungen bei etwa jedem dritten Betroffenen im Schlaf-EEG nachweisen.

Weitergehende Untersuchungen wie eine Magnetresonanztomographie (MRT) zeigen stets Normalbefunde und sind daher in der Regel nicht unbedingt erforderlich.

Behandlungserfolg und Verlauf

Der Behandlungserfolg beruht bei einer Aufwach-Grand-mal-Epilepsie sowohl auf der Einnahme entsprechender Medikamente (Antiepileptika) als auch einer Vermeidung von den bereits genannten Verhaltensweisen, die bekannterweise Anfälle hervorrufen können (insbesondere Schlafmangel und Trinken größerer Mengen Alkohol). Die Zuverlässigkeit der Einnahme von Antiepileptika (siehe epi-info „Zusammenarbeit mit dem Arzt [Compliance]“) ist häufiger verbesserungsfähig.

Häufig finden sich unter der Behandlung trotz Anfallsfreiheit weiterhin Spike-wave Muster im EEG. Daher ist dieses zur Therapiekontrolle nur bedingt geeignet.

Als Antiepileptika stehen neben Lamotrigin, Levetiracetam (allerdings keine Monotherapiezulassung), Topiramat, Valproat bzw. Valproinsäure (möglichst nicht bei Frauen im gebärfähigen Alter) und Zonisamid zur Verfügung, Insgesamt ist der Verlauf unter den genannten Voraussetzungen meist günstig. Die Behandelbarkeit ist prinzipiell gut; ein Großteil der Betroffenen wird bei ausreichendem meiden provozierender Einflüsse wie Schlaf- und Alkoholentzug entweder völlig oder zumindest weitgehend anfallsfrei.

Mehr als die Hälfte aller Betroffenen haben weniger als einen Anfall pro Jahr. Im Gegensatz dazu ist das Rückfallrisiko nach Absetzen der Medikamente, auch nach langjähriger Anfallsfreiheit mit über 80 Prozent sehr hoch. Daher wird meist erst nach mindestens 5-jähriger Anfallsfreiheit und bei einem unauffälligen EEG zu einem Absetzversuch geraten. Im Verlauf kann es auch zu Schlaf-Grand-Mal-Anfällen oder einer Epilepsie ohne tageszeitliche Bindung der Anfälle kommen.

Übersicht zur Aufwach-Grand-mal-Epilepsie

| Merkmale | Beschreibung |
|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Häufigkeit | ein Viertel bis ein Drittel aller Epilepsien mit generalisierten tonisch-klonischen Anfällen, bis zu 5 % aller Epilepsien |
| Beginn | 10 bis 25 Jahre, Häufigkeitsgipfel zwischen dem 15. und 17. Lebensjahr |
| Ursache | idiopathisch (erblich) |
| Geschlecht | Männer möglicherweise etwas häufiger betroffen als Frauen |
| Anfälle | generalisierte tonisch-klonische Anfälle innerhalb der ersten zwei Stunden nach dem Aufwachen (unabhängig von der Tageszeit und/oder am Feierabend), bei etwa einem Drittel Kombination mit myoklonischen Anfällen oder Absenzen; Anfallshäufigkeit meist niedrig, Serien oder Status selten |
| Befunde | meist keine Auffälligkeiten bei der körperlichen Untersuchung sowie normale körperliche und geistige Entwicklung |
| EEG | generalisierte Spike-wave-Komplexe bei normaler oder leicht verlangsamter Grundaktivität, häufig (etwa 20%) Fotosensibilität |
| Bildgebung | unauffällig |
| Behandlung | Lamotrigin, Levetiracetam (keine Monotherapiezulassung), Topiramat, Valproat bzw. Valproinsäure sowie Zonisamid |
| Verlauf | hinsichtlich der Anfallskontrolle unter Behandlung sehr gut, Rückfallrisiko nach Absetzen der Medikation jedoch hoch |

5 Was ist eine extratemporale Epilepsie?

Was bedeutet extratemporal?

Extratemporal bedeutet außerhalb des Temporallappens gelegen. Etwa zwei Drittel aller Epilepsien mit fokalen Anfällen gehen vom Temporallappen aus. Bei dem restlichen Drittel liegt der Anfallsursprung in den verbleibenden Hirnlappen, insbesondere dem Stirn- oder Frontallappen, dem Hinterkopf- oder Okzipitallappen und dem Scheitel- oder Parietallappen.

Was sind Gemeinsamkeiten extratemporaler Epilepsien?

Alle extratemporalen Epilepsien sind ebenso wie Temporallappenepilepsien, Epilepsien mit fokalen Anfällen. In der Regel handelt es sich dabei um einfache fokale Anfälle ohne Bewusstseinsstörung. Auch weil sich die Anfälle unter Umständen sehr rasch auf den Temporallappen ausbreiten können, gibt es auch bei extratemporalen Epilepsien komplexe fokale Anfälle mit Bewusstseinsstörung.

Eine weitere Gemeinsamkeit extratemporaler Epilepsien besteht darin, dass es sich in der Regel um symptomatische oder vermutlich symptomatische („kryptogene“) Epilepsien handelt. Das bedeutet, dass man bei der bildgebenden Diagnostik häufig Veränderungen am Gehirn nachweisen kann, die zu den epileptischen Anfällen führen.

Mit einer medikamentösen Behandlung gelingt es bei extratemporalen Epilepsien meist noch seltener als bei Temporallappenepilepsien, eine vollständige Anfallsfreiheit zu erreichen. Dies gilt selbst dann, wenn nicht nur ein Antiepileptikum eingenommen wird, sondern mehrere gleichzeitig. Leider gelingt nicht immer der Nachweis ursächlicher Veränderungen und deren operative Entfernung kann schwierig oder sogar unmöglich sein. Dies gilt z. B. für die sogenannten fokalen kortikalen Dysplasien.

Frontallappenepilepsie

Eine Frontallappenepilepsie ist eine vom Frontal- oder Stirnlappen ausgehende Epilepsie. Der Frontallappen ist der mit Abstand größte Hirnlappen, weshalb es bei den Frontallappenepilepsien nochmals verschiedene Unterformen mit verschiedenartigen Anfallsformen gibt. Teilweise kommt es zu Anfällen mit heftigen, „hypermotorischen“ Bewegungen, überwiegend im Schlaf. Manche Patienten haben auch mehrere verschiedene Anfallsformen, z. B. fokale Anfälle ohne und mit Bewusstseinsstörung, generalisierte tonisch-klonische Anfälle und „Absenzen-ähnliche“ Anfälle. Manchmal werden wegen der teilweise „skurrilen“ Abläufe zunächst psychogene nichtepileptische Anfälle vermutet.

Allgemeine Merkmale der Anfälle bei Frontallappenepilepsien sind darüber hinaus:

- Auftreten aus dem Schlaf heraus mit kurzer Dauer (meist unter 30 Sekunden)
- Auftreten in Serien oder sogenannten Clustern (englisch: Gruppe, Traube) mit Häufung an einigen Tagen mit anschließenden längeren Pausen
- dramatischer Ablauf mit explosivem Beginn und plötzlichem Ende mit fehlender oder nur geringer nachfolgender Verwirrung
- Automatismen mit wilden, chaotischen Bewegungen wie Um-sich-Schlagen, Strampeln oder Aus-dem-Bett-Springen
- fokale Anfälle mit Neigung zur Generalisierung und zum Status epilepticus

Die meisten Frontallappenepilepsien beginnen in den ersten beiden Lebensjahrzehnten. Eine Geschlechtsbevorzugung besteht nicht. Neben symptomatischen und wahrscheinlich symptomatischen Frontallappenepilepsien, gibt es auch die seltene sogenannte autosomal-dominante nächtliche Frontallappenepilepsie mit familiärer Häufung.

Okzipitallappenepilepsie

Eine Okzipitallappenepilepsie ist eine vom Okzipital- oder Hinterhauptlappen ausgehende Epilepsie. Okzipitallappenepilepsien sind selten und machen weniger als 5% aller Epilepsien mit fokalen Anfällen aus. Die häufigste Anfallsform besteht in fokalen Anfällen ohne und mit Bewusstseinsstörung, daneben kommen auch generalisierte tonisch-klonische Anfälle (= sekundär generalisierte Anfälle) vor. Eine auf das Kindes- und Jugendalter beschränkte Sonderform, sind die sogenannten gutartigen (benignen) idiopathischen kindlichen Okzipitallappenepilepsien.

Typisches Merkmal einfacher fokaler Anfälle ohne Bewusstseinsstörung mit Ausgang vom Okzipitallappen, sind sogenannte elementare oder einfache visuelle Halluzinationen (Trugwahrnehmungen) in Form von Blitzen, Lichtpunkten oder einfachen Figuren, die farbig oder auch schwarzweiß sein können und sich manchmal bewegen. Sind die sogenannten assoziativen visuellen Felder betroffen, kommt es zu komplexen visuellen Halluzinationen, wie einem abnormem Groß- oder Kleinsehen, manchmal auch zu szenischen Abläufen oder einer vorübergehenden Unfähigkeit, vertraute Gesichter zu erkennen. Daneben kann es auch zu vorübergehenden und – nach vielen Anfällen – bleibenden Gesichtsfeldausfällen (sogenannten Skotomen) kommen.

Häufig kommt es zu einer raschen Ausbreitung der epileptischen Erregung vom Okzipitallappen auf benachbarte Gehirnlappen, so dass es z. B. zu fokalen Anfällen mit Bewusstseinsstörung oder supplementär-motorischen Anfällen kommt, die bei fehlender Beachtung des Anfallsbeginns an eine Temporal- oder Frontallappenepilepsie denken lassen.

Wenn die Anfälle nur eine Seite des Gehirns betreffen, treten die Wahrnehmungen auf der anderen Seite des Gesichtsfeldes auf, bei einem rechtsseitigen Okzipitallappenanfall also links. Manchmal kann als Zeichen eines beginnenden Okzipitallappenanfalls ein unwillkürliches, zwanghaftes Augenblinzeln, „Flattern“ der Augen oder Abweichen nach einer Seite beobachtet werden. Nach einem Anfall (postiktal) klagt jeder zweite bis dritte Betroffene über migräneartige Kopfschmerzen.

Parietallappenepilepsie

Eine Parietallappenepilepsie ist eine vom Parietal- oder Scheitellappen ausgehende Epilepsie. Parietallappenepilepsien sind noch seltener als Okzipitallappenepilepsien. In der Regel handelt es sich um symptomatische Epilepsien bei Hirntumoren, Gefäßprozessen, angeborenen Fehlbildungen oder sonstigen Veränderungen. Wie bei den anderen extratemporalen Epilepsien besteht die häufigste Anfallsform in fokalen Anfällen ohne und mit Bewusstseinsstörung, daneben kommen auch sekundär generalisierte tonisch-klonische oder Grand-mal-Anfälle vor.

Mögliche Zeichen von Parietallappenanfällen sind:

- ohne äußere Reize auftretende ein- oder beidseitige Missempfindungen wie „Ameisenlaufen“, Kribbeln, Taubheitsgefühl oder auch schmerzhafter Wahrnehmungen (Gesicht, Hand und Arm sind bevorzugt betroffen)
- Gefühl der Schwäche oder Bewegungsunfähigkeit z. B. in einer Hand oder ein Gefühl, dass ein Körperteil nicht zu einem gehört oder sich eigenartig verhält,
- Veränderungen des sogenannten Körperschemas mit „Neben-sich-stehen“
- Dreh- und andere Schwindelempfindungen
- Empfindungen in den Geschlechtsorganen bis hin zu einem Orgasmus
- bei Betroffensein der sogenannten dominanten Hemisphäre: Lese-, Schreib- und Rechenstörungen
- bei Betroffensein der sogenannten nichtdominanten Hemisphäre räumliche Orientierungsstörungen
- durch Ausbreitung in den Frontal- und Temporallappen; einseitige Zuckungen oder Verkrampfungen, Augen- und Kopfwendebewegungen
- durch Ausbreitung in den Okzipitallappen: optische Fehlwahrnehmung (Illusionen) bzw. Wahrnehmungstäuschung mit Um- und Fehldeutung von Sinneseindrücken bzw. realen Begebenheiten; zusätzlich sind auch Trugwahrnehmungen (Halluzinationen) bzw. Sinnestäuschungen mit Wahrnehmung tatsächlich nicht vorhandener Dinge möglich

Eine Parietallappenepilepsie kann in jedem Lebensalter beginnen, jedoch bevorzugt in den ersten drei Jahrzehnten. Es gibt keine Geschlechtsbevorzugung.

Sonderform insuläre oder operkuläre Epilepsie: Eine insuläre oder operkuläre Epilepsie ist eine von der Inselregion ausgehende Epilepsie. Da der Inselappen unter dem Scheitellappen liegt und von diesem bedeckt wird, kann man diese Form auch den Parietallappenepilepsien zurechnen. Sie ist eine Rarität und fast immer symptomatisch. Typische Anfallszeichen sind Zuckungen der Gesichts- und Zungenmuskulatur und eine vermehrte Speichelproduktion.

6 Was ist eine juvenile Absencenepilepsie?

Die juvenile Absencenepilepsie (JAE)

Die juvenile Absencenepilepsie oder kurz JAE ist eine in der späten Kindheit bis zum frühen Erwachsenenalter beginnende Epilepsie mit kurzen, meist nur wenige Sekunden dauernden Episoden mit fehlender Ansprechbarkeit und Erinnerung (= Absencen). In der Regel treten keine „Krämpfe“ auf. Diese Epilepsieform hat ein typisches EEG-Muster und bei alleinigem Auftreten von Absencen einen gutartigen Verlauf mit Ausheilung. Bei Hinzutreten generalisierter tonisch-klonischer oder Grand-mal-Anfälle ist die Prognose allerdings ungünstiger.

Im Vergleich zur kindlichen Absencenepilepsie (KAE) sind die Absencen seltener, treten aber ebenso vorwiegend in den Morgenstunden und bei Müdigkeit auf. Weitere Beispiele für allerdings seltener Absencenepilepsien sind die frühkindliche und die myoklonische Absencenepilepsie sowie ausnahmsweise symptomatische Absencenepilepsien.

Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung

Die juvenile Absencenepilepsie macht etwa 2-3% aller Epilepsien und 20% aller Absenceepilepsien aus. Sie ist nach der kindlichen Absencenepilepsie die zweithäufigste Form der Absenceepilepsien. Es gibt keine Geschlechtsbevorzugung.

Alter beim erstmaligen Auftreten

Die juvenile Absencenepilepsie beginnt zwischen dem 5. und 20. Lebensjahr mit einem Gipfel zwischen dem 10. und 12. Lebensjahr.

Anfallsablauf

Die Absencen treten vorwiegend vormittags und bei Müdigkeit auf, sind kurzdauernd (4 – 20 Sekunden; meist um 10 Sekunden). Bei den typischen Absencen kommt es zu einer häufiger nur teilweise fehlenden Ansprechbarkeit und Aktivitätsunterbrechung. Daneben können kurze unwillkürliche Bewegungen vorkommen, bei etwa jedem dritten Betroffenen kommt es bevorzugt abends zu meist nur leichten Zuckungen (Myoklonien), überwiegend im Gesicht z. B. der Augenlidpartien oder der Mundwinkel (in der Fachsprache: periorbital bzw. perioral). Anfallsauslöser sind neben Müdigkeit, vertieftes Atmen (Hyperventilation) und Flickerlicht (Fotosensibilität).

Während nur bei etwa jedem fünften bis sechsten Betroffenen (15-20%) auch myoklonische Anfälle in Art der juvenilen myoklonischen Epilepsie (JME) auftreten, kommt es bei etwa vier von fünf Betroffenen (80%) im Verlauf auch zu generalisierten tonisch-klonischen (Grand-mal-) Anfällen, ausnahmsweise auch schon vor den Absencen.

Ursachen

Die juvenile Absencenepilepsie ist ein Beispiel erblich bedingter Epilepsien. Bei etwa 5% der nahen Verwandten finden sich weitere Epilepsien.

Nach dem derzeitigen Wissensstand sind bei der Vererbung verschiedene Chromosomen mit unterschiedlichen Genen beteiligt, u. a. einer Veränderung im Gen für einen sogenannten Chloridkanal. Es gibt Überschneidungen mit den genetischen Veränderungen der KAE und JME.

Etwa 5% der Betroffenen hatten fiebergebundene epileptische Anfälle („Fieberkrämpfe“). Dies ist nichts Besonderes, weil dies auch bei 5% aller Menschen ohne Epilepsie in der Kindheit der Fall ist.

Untersuchungen

Meist normale Untersuchungsbefunde

Die körperliche oder psychische Untersuchung zeigt keine oder keine wesentlichen Auffälligkeiten. Genaue neuropsychologische Untersuchungen weisen bei einem Teil der Kinder sogenannte Teilleistungsstörungen nach.

Typische EEG-Veränderungen

Die charakteristischen Veränderungen im Elektroenzephalogramm (EEG) bestehen in über beiden Hirnhälften gleichzeitig auftretenden (sogenannten bilateral-synchronen), im Bereich des Stirnhirns betonten Veränderungen. Dabei handelt es sich um ein weitgehend regelmäßiges Muster mit zweieinhalb bis viermal pro Sekunde hintereinander auftretenden Spitzen (englisch = spikes) und langsamen Wellen (englisch = waves), weshalb auch von einem Spike-

wave- (abgekürzt SW-) Muster oder Spike-wave-Komplexen gesprochen wird. Durch Hyperventilation (vertieftes Atmen) können Spike-wave-Komplexe oder Absencen provoziert werden. Nur etwa jeder zwanzigste Betroffene zeigt eine sogenannte Fotosensibilität mit Hervorrufen der genannten Veränderungen durch Lichtreize.

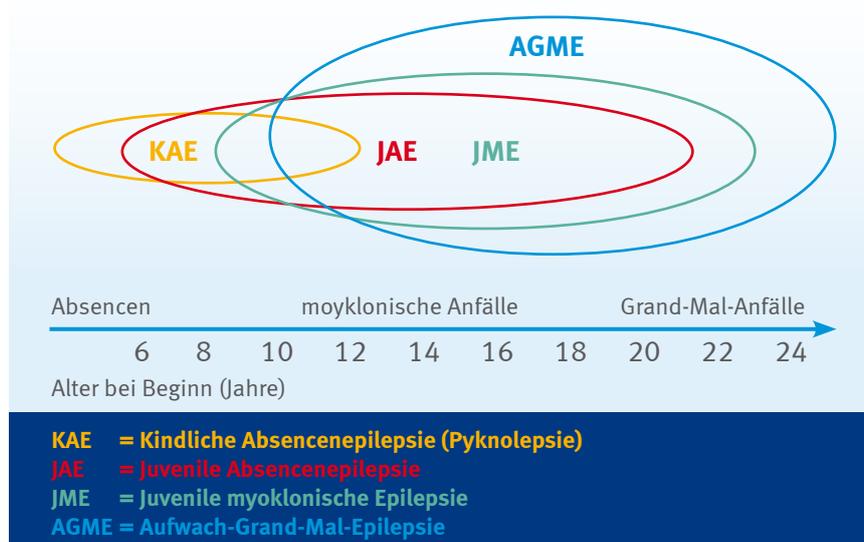
Weitergehende Untersuchungen wie eine Magnetresonanztomographie (MRT) zeigen stets Normalbefunde und sind daher nicht unbedingt erforderlich.

Behandlungserfolg und Verlauf

Zur medikamentösen Behandlung einer kindlichen Absencenepilepsie stehen in erster Linie die Wirkstoffe Lamotrigin und Valproat zur Verfügung, daneben auch Levetiracetam und Zonisamid (wobei die beiden letztgenannten Wirkstoffe jedoch keine Monotherapiezulassung haben). Ethosuximid kommt nur selten bzw. nicht alleine zur Anwendung, weil dieser Wirkstoff zwar gegen Absencen, aber nicht gegen die tonisch-klonischen Anfälle wirksam ist.

Im Vergleich zur kindlichen Absencenepilepsie ist die Prognose sowohl hinsichtlich einer Anfallsfreiheit, als auch der Möglichkeit eines Absetzens der Medikamente ungünstiger. Bei den meisten Betroffenen handelt es sich um eine langfristige Erkrankung. Nur selten bleibt es bei Absencen, meist treten früher oder später auch generalisierte tonisch-klonische Anfälle – in der Regel Aufwach-Grand-mal-Anfälle – hinzu und gelegentlich kommt es darüber hinaus auch zu myoklonischen Anfällen und damit zu einem Übergang in eine juvenile myoklonische Epilepsie.

Die wichtigsten idiopathischen Epilepsie-Syndrome mit generalisierten Anfällen



Hinweise für einen eher ungünstigen Verlauf sind:

- Erkrankungsbeginn vor dem 11. Lebensjahr
- Weiterbestehen der Absencen nach dem 25. Lebensjahr
- gehäuftes Auftreten von Absencen
- Absencen mit klonischen Begleitmerkmalen (Zuckungen)
- häufige generalisierte tonisch-klonische Anfälle
- Grand-Mal-Anfälle im Schlaf oder ohne tageszeitliche Bindung
- Absencenstatus oder Grand-Mal-Status
- Auffälligkeiten bei der körperlichen oder psychischen Entwicklung
- Verlangsamung der Grundaktivität im EEG
- Spike-wave-Komplexe im EEG zwischen den Anfällen
- länger als 5 Sekunden dauernde Spike-wave-Serien
- asymmetrisch (seitenungleich) ausgeprägte Spike-waves

Übersicht zur juvenilen Absencenepilepsie

| Merkmale | Beschreibung |
|------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Häufigkeit | etwa 20 % aller Absencenepilepsien |
| Beginn | zwischen dem 5. und 20. Lebensjahr (Gipfel zwischen dem 10. und 12. Lebensjahr) |
| Ursache | genetisch (Beteiligung mehrerer Gene) |
| Geschlecht | Mädchen und Jungen gleich häufig betroffen |
| Anfälle | Absencen mit zeitweiser (zyklischer) Häufung oder nur gelegentlichem Auftreten |
| Befunde | meist keine Auffälligkeiten bei der körperlichen Untersuchung sowie normale körperliche und geistige Entwicklung |
| EEG | zwischen den Anfällen meist normal, im Anfall meist etwas rascher als 3 mal pro Sekunde auftretende Spike-wave-Aktivität oder Polyspike-waves |
| Bildgebung | keine Auffälligkeiten |
| Behandlung | Lamotrigin, Valproat, Levetiracetam, Zonisamid (Monotherapiezulassung nur für die beiden ersten Wirkstoffe) |
| Verlauf | in den meisten Fällen gut behandelbar |

7 Was ist eine juvenile myoklonische Epilepsie?

Was heißt juvenil, und was sind myoklonische Anfälle?

Juvenil heißt jugendlich und myoklonisch heißt mit Muskelzuckungen einhergehend. Myoklonische epileptische Anfälle sind kurze, weniger als eine Sekunde dauernde Muskelzuckungen, die den ganzen Körper oder nur umschriebene Körperteile betreffen können. Bei den Anfällen der juvenilen myoklonischen Epilepsie sind die Zuckungen in den Armen stärker als in den Beinen, und an den Armen mehr im Bereich der Schulter- und Oberarmmuskulatur als in den Unterarmen oder Händen.

Wegen der bei Willkürbewegungen wie etwa Zähneputzen oder Anheben einer Kaffeetasse bzw. anderer Gegenstände auftretenden Anfälle, bei der juvenilen myoklonischen Epilepsie wurde in Deutschland früher auch von einer Impulsiv-Petit-mal-Epilepsie gesprochen. Außerdem wird diese Epilepsieform nach dem deutschen Neurologen und Epileptologen Dieter Janz, der sie 1957 erstmals genauer beschrieben hat, auch Janz-Syndrom genannt.

Die juvenile myoklonische Epilepsie ist häufig

Die juvenile myoklonische Epilepsie oder kurz JME macht bis zu 10% aller Epilepsien von Jugendlichen und Erwachsenen aus und ist im Altersbereich von 15-20 Jahren sogar die häufigste Epilepsieform überhaupt. Der Anteil an den genetischen (idiopathischen) generalisierten Epilepsien, beträgt bis zu 25% mit einem Anteil von etwa 5% der ambulanten und stationären Patienten von Epilepsiezentren. Frauen sind etwas häufiger betroffen als Männer.

Anfallsablauf

Die Myoklonien treten bevorzugt in den ersten ein bis zwei Stunden nach dem Aufstehen bzw. Wachwerden auf, was sowohl frühmorgens als auch tagsüber z. B. nach einem Mittagsschlaf oder bei einem Aufstehen in der Nacht der Fall sein kann. Typisch sind z. B. im Bad oder beim Frühstück einzeln oder in Serien auftretende, blitzartige Zuckungen oder „Stöße“, vorwiegend der Armstrecker- und Schultermuskulatur. Im Gegensatz zu praktisch allen anderen generalisierten Anfallsformen kommt es zu keiner Bewusstseinsstörung, d. h. die Betroffenen bekommen diese Anfälle mehr oder weniger amüsiert mit. Oft werden gerade in den Händen gehaltene Gegenstände nicht festgehalten, fallengelassen oder weggeschleudert. Wenn ausnahmsweise die Beine betroffen sind, kann es zu einem Einknicken und auch Hinstürzen kommen. Die Gesichtsmuskulatur ist praktisch nie beteiligt.

Viele Betroffene erleben diese Störungen wie ein plötzliches Erschrecken oder einen elektrischen „Schlag“ und vermuten, auch wegen des bevorzugten Auftretens nach Schlafentzug, ursächlich Stress oder Übermüdung. Sie nehmen die Störungen lange Zeit nicht ernst und denken aufgrund ihres eher harmlos erscheinenden Charakters, zunächst überhaupt nicht an die Möglichkeit epileptischer Anfälle. Ihre Eltern können ihnen albernes Verhalten oder auch Ungezogenheit unterstellen. Oft sind alle Familienmitglieder eher belustigt als beunruhigt und es erfolgt keine Vorstellung beim Arzt.

Meist lässt sich keine Ursache finden

Für die JME lässt sich wie für Absencenepilepsien oder andere genetische (idiopathische) Epilepsien mit den heute zur Verfügung stehenden Methoden keine Ursache finden. An der Entstehung können verschiedene Chromosomen (2, 5, 6 und 15) und Gene beteiligt sein. Man geht davon aus, dass in den Nervenzellen von Menschen mit einer JME, von Geburt an bislang unbekannte Veränderungen vorliegen, die zu einer erhöhten Erregbarkeit und damit zur Möglichkeit von Anfällen führen.

Alter beim erstmaligen Auftreten

Eine juvenile myoklonische Epilepsie beginnt in der Jugend

Eine JME beginnt zwischen dem 6. und 26. Lebensjahr; bei 80% davon zwischen dem 12. und 18. Lebensjahr, mit einem Gipfel um das 15. Lebensjahr. Schon während oder nach der Pubertät hat etwa jeder dritte Betroffene zusätzliche, allerdings relativ seltene Absencen. Bei fast allen (über 90%) kommt es innerhalb weniger Jahre (Gipfel um das 17. Lebensjahr) auch zu generalisierten tonisch-klonischen (Grand-mal-) Anfällen, denen oft Myoklonien vorausgehen. Die großen Anfälle treten bevorzugt in den frühen Morgenstunden (= „Aufwach-Grand-mal“) auf.

Untersuchungen

Häufig gibt es weitere Menschen mit Epilepsien in der Familie

Bei einer JME finden sich bei etwa einem Drittel der Betroffenen in der Familie weitere Menschen mit Epilepsie. Eine Beziehung zu anderen Formen idiopathischer generalisierter Epilepsien wie Absencenepilepsien oder Aufwach-Grand-mal-Epilepsien wird auch angenommen, dass sie ineinander übergehen können. Ein einheitliches verantwortliches Gen scheint es nicht zu geben, eine Vererbung erfolgt überwiegend autosomal-rezessiv.

Der körperliche Untersuchungsbefund ist normal

Die Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit einer JME sind abgesehen von den Anfällen meist unauffällig, sowohl beim körperlichen Untersuchungsbefund als auch bei der geistigen Entwicklung und Leistungsfähigkeit. Allerdings finden sich häufiger Einschränkungen der Fähigkeiten des Planens und Organisierens, sowie bei der Konzeptbildung und Entscheidungsfindung.

Das EEG zeigt meist typische Veränderungen

Im Elektroenzephalogramm (EEG) findet sich meist ein typisches Muster mit unregelmäßigen Spitzen (englisch = spikes) und langsamen Wellen (englisch = waves), wobei vor jeder langsamen Welle meist mehrere Spitzen zu beobachten sind. Dies wird in der Fachsprache als irreguläres Polyspike-wave(PSW)-Muster bezeichnet. Etwa jeder dritte Betroffene hat eine sogenannte Fotosensibilität mit Hervorrufen der EEG-Veränderungen durch Lichtreize.

Weitere Untersuchungen sind nur ausnahmsweise nötig

Eine so genannte bildgebende Diagnostik mit der Magnetresonanztomographie (MRT) ist bei einer JME in aller Regel nicht erforderlich. Ihre unkritische Anwendung kann sogar eher zu einer Verwirrung und falschen Behandlung führen, wenn sich z. B. irgendwelche zufälligen Veränderungen im Gehirn finden, die als vermeintliche Ursache der Anfälle angesehen werden.

Erkennung

Wenn einmal an die Möglichkeit einer JME als Ursache der Muskelzuckungen gedacht wird, ist die Diagnose leicht zu stellen. Solange aber nur myoklonische Anfälle auftreten und auch in der Familie keine weiteren Epilepsien bekannt sind, werden die morgendlichen Attacken sowohl von den Betroffenen selbst als auch von ihren Eltern, oft als vermeintliche Angewohnheiten, Tics oder einfach unerklärliche eigenartige Störungen abgetan. Erst das Hinzutreten „großer“, generalisierter tonisch-klonischer (Grand-mal-) Anfälle führt zum Arztbesuch. Wenn dann die myoklonischen Anfälle nicht angegeben oder erfragt werden, wird oft fälschlicherweise eine Epilepsie mit fokalen Anfällen angenommen und eine entsprechende Behandlung (z. B. mit Carbamazepin) eingeleitet, unter der die Myoklonien sogar noch häufiger werden können.

Verwechslungsmöglichkeiten bestehen in erster Linie mit myoklonischen Absencen und den sogenannten progressiven Myoklonusepilepsien. Myoklonische Absencenepilepsien beginnen meist schon vor dem 10. Lebensjahr, sind durch heftigere Zuckungen der Arm- und Beinmuskulatur gekennzeichnet und zeigen im EEG, im Gegensatz zur JME ein regelmäßiges Spike-wave-Muster. Bei den progressiven Myoklonusepilepsien handelt es sich um schwere symptomatische Epilepsie-Syndrome, aufgrund von meist schon bei der Geburt bestehenden Stoffwechselstörungen oder anderen schweren Gehirnschäden. Die Betroffenen zeigen praktisch ausnahmslos eine mehr oder weniger deutliche und zunehmende geistige Behinderung.

Eine weitere Möglichkeit der Verwechslung einer JME besteht mit gutartigen Einschlafmyoklonien (leichten Muskelzuckungen der Beine oder Arme beim Einschlafen). Diese Muskelzuckungen haben weder eine Beziehung zur JME noch zu anderen epileptischen Anfällen, sondern haben keinen Krankheitswert. Ihr Fortbestehen sollte bei einer gesicherten JME auch nicht als Hinweis auf eine unzureichende Therapie gewertet werden.

Behandlungserfolg und Verlauf

Der Verlauf einer JME ist bei konsequenter Einhaltung der Behandlung und Vermeiden von anfallsauslösenden Einflüssen, wie Schlafmangel oder extremen Lichtreizen in aller Regel sehr günstig. Unter medikamentöser Behandlung sind weitere Anfälle meist auf eine unregelmäßige Medikamenteneinnahme, Schlafmangel oder Alkoholkonsum zurückzuführen. Von den zur Verfügung stehenden Antiepileptika werden heute bevorzugt Lamotrigin, Levetiracetam (jedoch keine Monotherapiezulassung), Topiramat, Valproat bzw. Valproinsäure (möglichst nicht bei Frauen im gebärfähigen Alter) und Zonisamid eingesetzt. Als weitere Möglichkeit stehen Benzodiazepine (Clobazam) zur Verfügung. Meist ist eine Monotherapie in vergleichsweise niedriger Dosierung ausreichend.

Im Gegensatz zur ausgezeichneten Behandlungsprognose und der entsprechenden Erfahrung bei anderen Anfallsformen, ist ein Absetzen der medikamentösen Behandlung aber selbst nach 5-jähriger Anfallsfreiheit meist nicht erfolgversprechend, sondern führt bei mindestens 80% zum Wiederauftreten von Anfällen. Daher kann selbst nach langjähriger Anfallsfreiheit frühestens ab dem 40. Lebensjahr, zu einem entsprechenden Versuch geraten werden.

8 Was ist ein Panayiotopoulos-Syndrom?

Was ist ein Syndrom?

Ein Syndrom ist ein Krankheitsbild mit regelhaftem Auftreten einer bestimmten Kombination von Merkmalen (=Symptomen). Ein Epilepsiesyndrom ist also ein Krankheitsbild mit bestimmten Formen epileptischer Anfälle und anderen Merkmalen, wie z. B. Beginn in einem bestimmten Lebensalter, charakteristische EEG-Veränderungen, typischer Verlauf und Erfolgsaussicht einer medikamentösen Behandlung. Wichtig ist, dass ein Syndrom keine bekannte, einheitliche Ursache hat, sondern dass ihm verschiedene Ursachen zugrunde liegen können. Dennoch kann die Zuordnung einer Epilepsie zu einem bestimmten Syndrom, die Auswahl des am besten geeigneten Medikament erleichtern.

Das Panayiotopoulos-Syndrom

Das Panayiotopoulos-Syndrom ist eine meist in der frühen Kindheit bis Jugend beginnende gutartige genetische (idiopathische) Epilepsie, mit bevorzugt vom Okzipital- bzw. Hinterkopflappen des Gehirns ausgehenden fokalen Anfällen. Im Vordergrund stehen ausgeprägte Störungen des autonomen Nervensystems wie Erbrechen oder unwillkürlicher Urinabgang. Die Erstbeschreibung erfolgte 1989 durch den griechisch-englischen Kinderneurologen C. P. Panayiotopoulos, nach dem das Syndrom 1996 auch benannt wurde.

Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung

Das Panayiotopoulos-Syndrom ist häufig und macht etwa 25% der benignen fokalen Epilepsien des Kindes- und Jugendalters, oder gut 10% der nicht-fiebergebundenen Anfälle von Kindern im Alter von 3-6 Jahren aus. Jungen und Mädchen sind gleich häufig betroffen.

Alter beim erstmaligen Auftreten

Das Panayiotopoulos-Syndrom kann zwischen dem 1. und 14. Lebensjahr beginnen; bei 3 von 4 Kindern zwischen dem 3. und 6. Lebensjahr.

Anfallsablauf

Bei den Anfällen stehen Störungen des sogenannten autonomen Nervensystems im Vordergrund. Neben Brechreiz und Erbrechen kommt es dabei auch zu einer Blässe der Haut, vermehrten Speichelbildung (in der Fachsprache: Hypersalivation), unwillkürlichem Urinabgang (in der Fachsprache: Inkontinenz) oder auch Störungen der Pupillen an den Augen mit abnormer Verengung oder Erweiterung.

Die weitaus meisten Kinder oder Jugendlichen mit diesem Syndrom haben insgesamt nur 2-3 Anfälle; nur bei etwa jedem zehnten Betroffenen kommt es zu mehr als zehn Anfällen. In der Regel treten die Anfälle nachts auf. Die Anfallsdauer liegt im Durchschnitt bei 5-10 Minuten, kann aber ausnahmsweise auch Stunden betragen. Ein typisches Merkmal für dieses Syndrom ist, dass es bei den Anfällen oft zu einer unwillkürlichen Abweichung der geöffnet bleibenden Augen zu einer Seite kommt, die ausnahmsweise sogar Stunden anhalten und von einer Kopfwendung zur gleichen Seite begleitet sein kann.

Obwohl der Anfallsherd im Hinterkopflappen liegt, der für das Sehen zuständig ist, haben nur etwa 10% der Betroffenen auch anfallsbedingte Sehstörungen. Hingegen kommt es bei fast allen (80-90%) im Anfallsverlauf zu einer Beeinträchtigung des Bewusstseins.

Ursachen

Das Panayiotopoulos-Syndrom ist ein Beispiel für eine zwar herdförmige und damit auf eine umschriebene Störung des Gehirns, zu beziehende Epilepsie mit fokalen Anfällen, für die sich aber dennoch keine fassbare Ursache finden lässt und bei der eine genetische Ursache anzunehmen ist. Offenbar liegen in einem Teil der Nervenzellen der entsprechenden Kinder und Jugendlichen, noch nicht näher bekannte Veränderungen vor, die in einem bestimmten Altersabschnitt vorübergehend zu einer erhöhten Erregbarkeit und damit zur Möglichkeit von Anfällen führen. Müdigkeit und Schlaf wirken anfallsfördernd.

Untersuchungen

Häufig gibt es Angehörige mit Epilepsien

Bei etwa jedem vierten Kind oder Jugendlichen finden sich weitere Anfälle oder Epilepsien in der Familie. Bei Geschwistern können im Elektroenzephalogramm (EEG) über den typischen Stellen die weiter unten beschriebenen Veränderungen nachweisbar sein, auch wenn sie keine Anfälle haben. Dies spricht für eine eindeutige Rolle von genetischen Faktoren.

Meist normale Untersuchungsbefunde

Die Kinder und Jugendlichen zeigen bei der körperlichen oder psychischen Untersuchung keine oder keine wesentlichen Auffälligkeiten. Überdurchschnittlich häufig finden sich allerdings Hinweise auf eine schwierige Geburt oder fiebergebundene Anfälle (siehe Epi-Infos „Was sind fiebergebundene epileptische Anfälle [„Fieberkrämpfe“]“) und auch die Häufigkeit von Migräne liegt über dem Erwartungswert. Zufällige Kombinationen mit Leiden wie etwa einer bei der Geburt erworbenen Zerebralparese sind möglich und sprechen nicht zwangsläufig gegen die Diagnose.

Eindrucksvolle EEG-Veränderungen

Die charakteristischen EEG-Veränderungen sind in der Regel durch schließen der Augen provozierte Spikes (Spitzenausschläge) an verschiedenen Stellen des Gehirns. Daneben findet sich häufig über einer oder beiden Gehirnhälften eine hochamplitudige rhythmische gleichförmige (monomorphe) Aktivität, oft mit Spike-wave- oder Sharp-slow-wave-Aktivität, mit Ausbreitung vom Hinterkopf nach vorne sowie Verschwinden beim Augenöffnen.

Sonstige Untersuchungen

Genaue neuropsychologische Untersuchungen können bei einigen Kindern sogenannte Teilleistungsstörungen nachweisen. Bildgebende Untersuchungen wie eine Magnetresonanztomographie (MRT) zeigen stets Normalbefunde und sind daher in der Regel, wenn der Arzt sich seiner Diagnose sehr sicher ist, nicht unbedingt erforderlich.

Behandlungserfolg und Verlauf

Der Verlauf ist bei dieser Epilepsie definitionsgemäß gutartig. Sofern man sich überhaupt zu einer medikamentösen Behandlung entschließt, wird im deutschsprachigen Raum bislang meist Sultiam eingesetzt. Alternativen bestehen in Carbamazepin, Clobazam, Oxcarbazepin und Levetiracetam (hat allerdings keine Monotherapiezulassung).

Nach einem ersten Anfall warten manche Ärzte auch bei eindrucksvollen EEG-Veränderungen mit einer Behandlung noch ab, weil es relativ häufig bei einem oder zumindest wenigen Anfällen bleibt. Die Prognose bezüglich einer Anfallsfreiheit ist ohnehin sehr günstig. Meist kommt es bis zum 14. Lebensjahr zu einer Ausheilung. Bei 10-15% kommt es zu einem Übergang, in andere Epilepsien wie eine ebenfalls gutartige Rolando-Epilepsie. Mögliche begleitende Störungen sind eine motorische Unruhe und andere Verhaltensauffälligkeiten, gelegentlich auch eine Migräne.

Übersicht zum Panayiotopoulos-Syndrom

| Merkmale | Beschreibung |
|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Häufigkeit | etwa 25 aller beginnenden fokalen Epilepsien des Kindes- und Jugendalters bzw. gut 10 % der nicht-fiebergeordneten Anfälle von Kindern im Alter von 3 – 6 Jahren |
| Beginn | 1. bis 14. Lebensjahr (Gipfel: 3. bis 6. Lebensjahr) |
| Ursache | genetisch (idiopathisch), aber multifaktoriell |
| Geschlecht | keine Bevorzugung |
| Anfälle | <ul style="list-style-type: none"> • typischerweise im Schlaf mit Zeichen einer Störung des autonomen Nervensystems (Erbrechen, Blässe, vermehrte Speichelbildung, unwillkürlicher Urinabgang, Pupillenstörungen) • Anfallsdauer meist 5 – 10 Minuten, ausnahmsweise auch Stunden • oft unwillkürliches Abweichen der offenen Augen zu einer Seite, was von einer Kopfwendung begleitet sein kann • fast immer (80 – 90%) Beeinträchtigung des Bewusstseins |
| Befunde | meist keine Auffälligkeiten bei der körperlichen Untersuchung sowie normale körperliche und geistige Entwicklung |
| EEG | <ul style="list-style-type: none"> • durch Schließen der Augen provozierte, multifokale Spikes • über dem Hinterkopf ein- oder beidseits rhythmische gleichförmige (monomorphe) Aktivität, • oft mit Spike-wave- oder Sharp-slow-wave-Aktivität mit Verschwinden beim Augenöffnen |
| Bildgebung | keine Auffälligkeiten |
| Behandlung | Sultiam, alternativ Carbamazepin, Clobazam, Oxcarbazepin und Levetiracetam (keine Monotherapiezulassung) |
| Verlauf | <ul style="list-style-type: none"> • meist nur 2 – 3 Anfälle (nur bei 10% mehr als 10) • bei 85 – 90% Ausheilung bis zum 14. Lebensjahr • bei 10 – 15% Übergang in andere Epilepsieformen wie z. B. eine Rolando-Epilepsie |

9 Was ist ein West-Syndrom?

Was ist ein Syndrom?

Ein Syndrom ist ein Krankheitsbild mit regelhaftem Auftreten einer bestimmten Kombination von Merkmalen (=Symptomen). Ein Epilepsiesyndrom ist also ein Krankheitsbild mit bestimmten Formen epileptischer Anfälle und anderen Merkmalen wie z. B. Beginn in einem bestimmten Lebensalter, charakteristische EEG-Veränderungen, typischer Verlauf und Erfolgsaussicht einer medikamentösen Behandlung.

Wichtig ist, dass ein Syndrom keine bekannte, einheitliche Ursache hat, sondern dass ihm verschiedene Ursachen zugrunde liegen können. Dennoch kann die Zuordnung einer Epilepsie zu einem bestimmten Syndrom, bspw. die Auswahl, des am besten geeigneten Medikament erleichtern.

Die Besonderheiten des West-Syndroms

Das West-Syndrom wird durch eine besondere Anfallsform, die so genannten epileptischen Spasmen charakterisiert, die auch als BNS-Anfälle (siehe nächster Absatz) oder infantile Spasmen bezeichnet werden. Sie wurden vor etwa 150 Jahren erstmals von Dr. West, einem englischen praktizierenden Landarzt und Chirurgen, bei seinem eigenen Sohn beschrieben, nach dem das Syndrom auch benannt ist.

Es ist durch folgende Merkmale gekennzeichnet:

- Beginn im Säuglingsalter, bei Jungen häufiger als bei Mädchen
- Auftreten von epileptischen Spasmen, die zusätzlich von anderen Anfallsformen begleitet werden können
- Anfallshäufung in Serien mit jeweils vielen, sehr kurzen Anfällen
- Typische EEG-Veränderungen (Hypsarrhythmie)
- Häufig Entwicklungsstörung und ungünstiger Verlauf

Anfallsformen

Epileptische oder infantile (bei Kleinkindern auftretende) Spasmen sind kurze und anfangs schwache Verkrampfungen. Während es zunächst nur zu einem oder zwei Anfällen bzw. Spasmen hintereinanderkommt, häufen sie sich im Verlauf immer mehr, und schließlich kann es zu Serien von über hundert hintereinanderkommen.

Die im deutschsprachigen Raum oft benutzte Bezeichnung BNS-Anfall ist die Abkürzung für Blitz-, Nick-, Salaam-Anfall. Dies umschreibt die plötzliche, blitzartige und kurze Beugebewegung von Kopf und Rumpf, bei der die ausgestreckten Arme typischerweise gleichzeitig nach oben und innen geworfen werden, der Kopf nach vorne fällt und die Augen nach oben verdreht werden. Oft treten als „Cluster“ bezeichnete Serien von 5 bis über 100 dieser jeweils etwa eine Sekunde dauernden Anfälle auf, besonders beim Einschlafen oder kurz nach dem Aufwachen und bis zu mehr als 50-mal pro Tag. Nach und zwischen den Anfallsserien weinen viele der Kinder.

Eine Zuckung der Hals- und Nackenmuskulatur wird als Nickanfall bezeichnet. Ein rasches, blitzartiges Beugen von Kopf und Rumpf mit Werfen der Arme nach oben und innen ist ein Blitzanfall, der wegen der Ähnlichkeit zu der morgenländischen Art des Grüßens, mit Zusammenführen der Hände vor der Brust auch Salaam-Anfall genannt wird. Bei abgeschwächten Anfallsformen weichen nur die Augen nach oben ab, daneben kann es zu Drehbewegungen der Augen oder des Kopfes nach einer Seite kommen, auch zu einseitigen Bewegungen der Arme oder Beine.

Andere Anfallsformen können den epileptischen Spasmen vorausgehen, diese begleiten oder ihnen folgen. Dabei kann es sich um fokale oder generalisierte Anfälle handeln.

Häufige Ursachen

Das West-Syndrom ist meist Folge einer Schädigung des Gehirns (=symptomatische Formen bei Enzephalopathien). Bei einem Teil der Kinder lässt sich diese allerdings mit den heute verfügbaren Methoden noch nicht nachweisen (=kryptogenes oder vermutlich symptomatisches West-Syndrom). Genetische (idiopathische) Formen sind selten.

Symptomatisches West-Syndrom

Bei etwa zwei Drittel der Kinder mit einem West-Syndrom, ist dieses Ausdruck oder Folge einer fassbaren Grunderkrankung bzw. Hirnschädigung. Typische Beispiele sind der Tuberöse-Sklerose-Komplex (auch als Bourneville-Pringle-Krankheit oder tuberöse Hirnsklerose bezeichnet) oder Hirnschädigungen aufgrund eines Sauerstoffmangels bei der Geburt, einer Gehirnentzündung, einer Schädel-Hirn-Verletzung, einer sogenannten Lissenzephalie oder anderen sogenannten kortikalen Dysplasien (Entwicklungsstörungen der Hirnrinde).

Vermutlich symptomatisches (kryptogenes) West-Syndrom

Bei diesen Formen lässt sich noch keine Ursache nachweisen.

Genetisches (idiopathisches) West-Syndrom

Bei diesen Kindern mit einem West-Syndrom lassen eine familiäre Häufung von Anfällen und ein günstiger Verlauf eine erbliche Komponente vermuten.

Alter beim erstmaligen Auftreten

Die Anfälle beginnen bei etwa 90% zwischen dem 3. und 12. Lebensmonat, ausnahmsweise aber auch schon in den ersten beiden Monaten oder im 2. bis 4. Lebensjahr.

Untersuchungen

Gibt es weitere Menschen mit Epilepsien in der Familie?

Während sich bei einem symptomatischen und kryptogenen West-Syndrom in einer Familie meist keine weiteren Epilepsien finden, kann es bei idiopathischen Formen familiäre Häufungen geben.

Der körperliche Untersuchungsbefund ist meist auffällig

Kinder mit einem West-Syndrom sind meist auch abgesehen von den Anfällen auffällig. Oft ist der Blickkontakt gestört, es findet sich keine normale Reaktion auf Geräusche und der Spannungszustand in der Muskulatur ist vermindert („hypoton“). Oft treten ohne erkennbaren Grund Stimmungsschwankungen auf, und die meisten Kinder zeigen sehr bald eine verzögerte geistige Entwicklung und Leistungsfähigkeit, manchmal sogar schon vor dem ersten Auftreten der Anfälle. Kinder mit einem Tuberoöse-Sklerose-Komplex haben an der Haut oft typische helle Flecken, die sich besonders gut bei Beleuchtung mit einer dunklen Ultraviolettlampe erkennen lassen (Wood-Licht).

Das EEG zeigt immer typische Veränderungen

Im EEG finden sich bei einem West-Syndrom während eines BNS-Anfalls, über allen Hirnabschnitten rasche Wellen niedriggespannter Aktivität oder langsame Wellen hochgespannter Aktivität. Diesen Veränderungen können umschriebene, fokale (= herdförmige) EEG-Veränderungen vorausgehen oder folgen. Zwischen den Anfällen zeigen sich im EEG meist beidseits hohe Spitzen und langsame Wellen, die als Hypsarrhythmie bezeichnet werden. Im Schlaf nehmen die EEG-Veränderungen oft zu. Bei manchen Kindern können spezielle EEG-Techniken oder andere Untersuchungen wie visuell evozierte Potentiale (VEP) sinnvoll sein.

Blut und Urinuntersuchungen

Blut- und Urinuntersuchungen können u. a. für genetische Analysen, zum Ausschluss von Infektionskrankheiten oder auch bei der Suche nach Stoffwechselkrankheiten erforderlich sein.

Bildgebende Untersuchungen des Gehirns

Bei fast allen Kindern mit West-Syndrom ist schon zur Unterscheidung zwischen symptomatischen, kryptogenen und genetischen (idiopathischen) Formen, eine bildgebende Diagnostik des Gehirns mit der Magnetresonanztomographie (MRT) sinnvoll. Bei Kleinkindern ist auch durch die noch nicht knöchern verschlossene Fontanelle am Schädel, eine Darstellung des Gehirns mit Ultraschall möglich. Womit jedoch nicht alle, eine Epilepsie verursachenden Veränderungen, erfasst werden können.

Behandlung und Verlauf

Zur Behandlung stehen verschiedene Medikamente zur Verfügung. In seltenen Fällen kann ein Mangel oder eine Verwertungsstörung von Vitamin B6 Ursache eines West-Syndroms sein, weshalb dieses Vitamin zu Beginn oft versuchsweise in höheren Dosen verabreicht wird. Die Vor- und Nachteile der in Frage kommenden Antiepileptika, die häufiger auch nacheinander oder gemeinsam eingesetzt werden müssen, wird der Kinderarzt mit den Eltern besprechen und das Vorgehen gemeinsam festlegen.

Der Verlauf ist je nach Ursache unterschiedlich, bei den symptomatischen und kryptogenen Formen jedoch meist ungünstig. Etwa jedes 5. dieser Kinder, stirbt aufgrund der Schwere der verursachenden Krankheit vor dem 5. Lebensjahr, und bei weniger als der Hälfte lassen sich die Anfälle durch Medikamente kontrollieren. Bei einem Teil der Kinder entwickelt sich später ein sogenanntes Lennox-Gastaut-Syndrom.

Bei einer schwer behandelbaren Krankheit wie dem West-Syndrom ist es nicht erstaunlich, dass manche Eltern sich nach komplementären oder auch alternativen Behandlungsmethoden zur Schulmedizin umsehen. Es gibt allerdings bislang keinen Wirksamkeitsnachweis für diese Behandlungsansätze, und Teil einer vernünftigen Zusammenarbeit aller Beteiligten ist die gegenseitige Information.

In den letzten Jahren werden an einigen spezialisierten Epilepsiezentren auch chirurgische Behandlungen durchgeführt. Diese kommen aber nur in Frage, wenn sich umschriebene Veränderungen am Gehirn nachweisen lassen und deren operative Entfernung mit vertretbaren Risiken und Folgen verbunden ist.

10 Was ist eine kindliche Absencenepilepsie?

Die kindliche Absencenepilepsie (KAE)

Die kindliche Absencenepilepsie oder kurz KAE ist eine in der frühen bis späten Kindheit beginnende so genannte genetische (idiopathische) Epilepsie mit kurzen, meist nur wenige Sekunden dauernden Episoden mit fehlender Ansprechbarkeit und Erinnerung, aber ohne „Krampfen“ (=Absencen). Diese Epilepsieform hat ein typisches EEG-Muster sowie bei Ausbleiben anderer Anfallsformen eine gute Prognose mit Ausheilung bis zur Jugend.

Unbehandelt treten täglich zahlreiche Absencen auf, vorwiegend in den Morgenstunden und bei Müdigkeit. In der Fachsprache wird deswegen auch von einer Pyknolepsie (pyknos = griechisch: dicht) gesprochen. Bei der juvenilen Absencenepilepsie sind die Absencen vergleichsweise seltener. Weitere Beispiele für allerdings seltener Absencenepilepsien, sind die frühkindliche und die myoklonische Absencenepilepsie, sowie seltene symptomatische Absencenepilepsien.

Häufigkeit und Geschlechtsbevorzugung

Die kindliche Absencenepilepsie macht etwa 10-15% aller kindlichen Epilepsien aus. Sie ist die häufigste Form der Absencenepilepsien. Mädchen sind deutlich häufiger betroffen (ca. 65%) als Jungen.

Alter beim erstmaligen Auftreten

Die kindliche Absencenepilepsie beginnt zwischen dem 4. und 12. Lebensjahr mit einem Gipfel zwischen dem 5. und 7. Lebensjahr.

Anfallsablauf

Die Absencen treten vorwiegend vormittags und bei Müdigkeit auf, sind kurzdauernd (4 – 20 Sekunden; meist um 10 Sekunden). Bei typischen Absencen kommt es zu einer fehlenden Ansprechbarkeit und Aktivitätsunterbrechung, häufiger auch zu kurzen unwillkürlichen Bewegungen, sowie leichten Zuckungen (Myoklonien) der Augäpfel oder Lider. Anfallsauslöser bestehen neben Müdigkeit, in vertieftem Atmen (Hyperventilation) und Flickerlicht (Fotosensibilität).

Ursachen

Die kindliche Absencenepilepsie ist ein Beispiel erblich bedingter Epilepsien. In etwa jeder dritten Familie gibt es zumindest einen weiteren Angehörigen mit einer Epilepsie. Außerdem entwickeln bis zu 10% der Geschwister und bei einer Epilepsie der Mutter sogar etwa 20% ebenfalls Anfälle (allerdings nur bei etwa jedem Vierten ebenfalls Absencen).

Nach dem derzeitigen Wissensstand sind bei der Vererbung verschiedene Chromosomen mit unterschiedlichen Genen beteiligt:

- Chromosom 3 mit einer Veränderung im Gen für den spannungsabhängigen Natriumkanal
- Chromosom 5 mit Veränderungen der Gene für die $\alpha 1$ -Untereinheit oder die γ -Untereinheit des GABA_A-Rezeptors sowie
- Chromosom 8

10 bis 15% der Kinder hatten früher fiebergebundene epileptische Anfälle („Fieberkrämpfe“). Dies ist zwei- bis dreimal häufiger als bei Menschen ohne Epilepsie, bei denen dies nur in etwa 5% in der Kindheit der Fall war.

Untersuchungen

Meist normale Untersuchungsbefunde

Die Kinder zeigen bei der körperlichen oder psychischen Untersuchung keine oder keine wesentlichen Auffälligkeiten. Genaue neuropsychologische Untersuchungen weisen bei einem Teil der Kinder sogenannte Teilleistungsstörungen nach.

Typische EEG-Veränderungen

Die charakteristischen Veränderungen im Elektroenzephalogramm (EEG) bestehen in einem sehr regelmäßigen Muster mit dreimal hintereinander auftretenden Spitzen (englisch = spikes) und langsamen Wellen (englisch = waves) pro Sekunde, weshalb auch von einem Spike-wave- (abgekürzt SW-) Muster oder Spike-wave-Komplexen gesprochen wird. Ausnahmsweise können auch immer zwei oder gar drei Spitzen mit einer langsamen Welle gekoppelt sein. Durch Hyperventilation (vertieftes Atmen) können sowohl die Spike-wave-Komplexe im EEG als auch die Absencen provoziert werden (bei unbehandelten Kindern am besten mit lautem Mitzählen ihrer Atemzüge). Etwa jedes fünfte Kind zeigt eine so genannte Fotosensibilität mit Hervorrufen der genannten Veränderungen durch Lichtreize.

Weitergehende Untersuchungen wie eine Magnetresonanztomographie (MRT) sind in der Regel nicht unbedingt erforderlich.

Behandlungserfolg und Verlauf

Zur medikamentösen Behandlung einer kindlichen Absencenepilepsie stehen in erster Linie die Wirkstoffe Ethosuximid (=bevorzugtes Mittel), Lamotrigin, Valproat und Levetiracetam zur Verfügung, wobei der letztgenannte Wirkstoff keine Monotherapiezulassung hat.

Insgesamt ist der Verlauf unter einer medikamentösen Behandlung relativ günstig:

- Bei 40 bis 60% treten nur Absencen auf, die bis etwa zum 15. Lebensjahr spontan aufhören (Wenn nur Absencen aufgetreten sind, können die Medikamente nach einer 2- bis 3-jährigen Anfallsfreiheit wieder langsam abgesetzt werden).
- Bei ca. 40% bestehen die Absencen bis in die späte Jugend bzw. in das Erwachsenenalter fort und es treten zwischen dem 10. und 15. Lebensjahr tonisch-klonische Anfälle (meist Aufwach-Grand-mal-Anfälle) hinzu..
- Bei ca. 10% kommt es in der Jugend zusätzlich zu tonisch-klonischen und myoklonischen Anfällen und damit zu einem Übergang in eine juvenile myoklonische Epilepsie.

Hinweise für einen günstigen weiteren Verlauf sind:

- normale körperliche und geistige Entwicklung
- Erkrankungsbeginn zwischen 5. und 8. Lebensjahr
- lediglich Auftreten von Absencen ohne Myoklonien oder andere unwillkürliche Bewegungen und generalisierte tonisch-klonische Anfälle
- kein Auftreten von Absencenstaten
- keine weiteren Epilepsien in der Familie
- im EEG bei normaler Grundaktivität regelmäßige und seitengleiche dreimal pro Sekunde auftretende Spike-wave-Aktivität

Übersicht zur kindlichen Absencenepilepsie

| Merkmale | Beschreibung |
|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Häufigkeit | etwa 10 – 15 % aller kindlichen Epilepsien |
| Beginn | 4. bis 12. Lebensjahr (Gipfel: 5. bis 7. Lebensjahr) |
| Ursache | genetisch (Beteiligung mehrerer Gene) |
| Geschlecht | Mädchen doppelt so häufig betroffen wie Jungen |
| Anfälle | Absencen mit serienförmiger (pyknoleptischer) Häufung bis zu (unbehandelt) über 100-mal am Tag, auslösbar durch Hyperventilation |
| Befunde | meist keine Auffälligkeiten bei der körperlichen Untersuchung sowie normale körperliche und geistige Entwicklung |
| EEG | zwischen den Anfällen meist normal, im Anfall 2,5- bis 4-mal pro Sekunde auftretende Spike-wave-Aktivität |
| Bildgebung | keine Auffälligkeiten |
| Behandlung | Ethosuximid (Mittel der 1. Wahl), Valproat/Val-Proinsäure, Lamotrigin eventuell Levetiracetam (keine Monotherapiezulassung) |
| Verlauf | <ul style="list-style-type: none"> • bei 75 % in Bezug auf die Absencen ausgesprochen günstig • bei etwa 40 % treten allerdings später – in der Pubertät und Jugend – generalisierte tonisch-klonische Anfälle auf |

11 Was ist eine Rolando-Epilepsie?

Die Rolando-Epilepsie

Eine Rolando-Epilepsie (manchmal veraltet noch als Rolandische Epilepsie bezeichnet) ist eine nur bei Kindern und Jugendlichen vorkommende gutartige Epilepsie mit besonders in der Nacht auftretenden fokalen Anfällen. Ihren Namen hat sie von dem beteiligten Hirnabschnitt, der nach einem italienischen Arzt benannten Rolando-Region im Frontal- oder Stirnlappen. Die ausführliche, internationale Bezeichnung lautet benigne (gutartige) Epilepsie mit zentro-temporalen Spikes.

Die Rolando-Epilepsie ist mit etwa 20 betroffenen Kindern und Jugendlichen auf 100.000 Menschen relativ häufig. Sie kommt bei Jungen fast doppelt so häufig vor wie bei Mädchen und macht 15-20% aller Epilepsien des Kindes- und Jugendalters aus.

Anfallsablauf

Am Beginn steht oft ein Kribbeln oder Taubheitsgefühl der Zunge, der Lippen, des Zahnfleisches oder der Innenseite der Wange einer Gesichtshälfte. Darauf folgen häufiger leichte Verkrampfungen und meist auch Zuckungen in denselben Regionen, einschließlich der Gesichtsmuskulatur einer Seite (=sogenannte hemifaziale Kloni oder Myoklonien). Bei Beteiligung der Schluck- und Kaumuskulatur führen Schluckstörungen und vermehrter Speichelfluss zu gurgelnden oder grunzenden Lauten oder einem Zähneknirschen.

Eine Bewusstseinsstörung wird in der Regel, durch eine das übrige Anfallsgeschehen überdauernde Sprechstörung, nur vorgetäuscht. Besonders jüngere Kinder zeigen häufiger eine weitere Anfallsausbreitung mit Muskelzuckungen (Klonien) eines Armes, einer ganzen Körperseite oder sekundär generalisierten tonisch-klonischen Anfällen.

Dreiviertel aller Betroffenen haben die Anfälle unabhängig von der Tageszeit nur im Schlaf, bei etwa 15% treten sie sowohl im Schlaf- als auch im Wachzustand auf und bei den restlichen 10% nur im Wachzustand. Bei der Verteilung während der Nacht, fällt eine deutliche Bevorzugung der frühen Morgenstunden auf. Die Dauer der Anfälle liegt zwischen wenigen Sekunden und höchstens wenigen Minuten, wobei nächtliche Anfälle stärker und länger andauernd als tagsüber auftretende sind. Bei einer Ausbreitung können sie ausnahmsweise auch länger als 10 Minuten dauern und von einer Lähmung beteiligter Körperabschnitte gefolgt werden. Tagsüber kommt es praktisch nie zu generalisierten tonisch-klonischen („Grand mal“-) Anfällen.

Bei bis zu jedem fünften Kind oder Jugendlichen kommt es nur zu einem einzelnen Anfall (dann kann man nicht von einer Rolando-Epilepsie, sondern allenfalls von einem Rolando-Anfall sprechen). Bei mehreren Anfällen kommt es meist nur in größeren Abständen von mehreren Wochen bis Monate und nur sehr selten mehrmals hintereinander zu Anfällen. Auf der anderen Seite hat aber etwa jedes fünfte Kind häufige Anfälle, unter Umständen auch mehrfach innerhalb von 24 Stunden. Auch dann gibt es aber fast immer lange anfallsfreie Zeiten. Die überwiegend seltenen und meist relativ milde verlaufenden Anfälle sind auch die Erklärung dafür, dass diese Epilepsieform häufig nicht oder erst mit Verzögerung erkannt wird. Oft ist dies dann der Fall, wenn die Kinder einmal zufällig (wie im Urlaub) bei den Eltern schlafen und diese durch ein lautes Gurgeln oder „Grunzen“ der Kinder wach werden.

Die klassische Anfallsbeschreibung von Eltern besteht darin, dass ihre Kinder nachts zu ihnen kommen, zwar wach erscheinen, aber nicht sprechen können und auf ihren Mund zeigen, der nach einer Seite verzogen ist und aus dem Speichel läuft. Gelegentlich können auch Muskelzuckungen beobachtet werden. Erst nach dem Anfall können die Kinder berichten, dass sie mit einem „tauben“ oder auch „elektrisierenden“ Gefühl im Mundbereich aufgewacht sind. Bei seltenen, ungewöhnlichen oder atypischen Anfallsformen klagen manche Kinder zu Beginn über Bauchschmerzen, Sehstörungen einschließlich Blindheit und Blitzlichter sowie Schwindel. Auch eine Kombination mit Absencen, myoklonischen oder astatischen Anfällen scheint möglich zu sein, und in Einzelfällen wurde ein Status von Rolando-Anfällen beschrieben.

Ursachen

Die Rolando-Epilepsie ist vermutlich erblich bedingt

Die Rolando-Epilepsie ist ein Beispiel für eine zwar herdförmige und damit auf eine umschriebene Störung des Gehirns, zu beziehende Epilepsie mit fokalen Anfällen, für die sich aber dennoch keine fassbare Ursache finden lässt und bei der eine erbliche Ursache anzunehmen ist. Offenbar liegen in einem Teil der Nervenzellen, der entsprechenden Kinder und Jugendlichen noch nicht näher bekannte Veränderungen vor, die in einem bestimmten Altersabschnitt vorübergehend zu einer erhöhten Erregbarkeit und damit zur Möglichkeit von Anfällen führen. Müdigkeit und Schlaf wirken anfallsfördernd.

Alter beim erstmaligen Auftreten

Die Rolando-Epilepsie beginnt meist zwischen dem 3. und 13. Lebensjahr mit einem Gipfel zwischen 4 und 8 Jahren. Die ersten Anfälle werden häufiger durch fieberhafte Infekte und Schlafmangel ausgelöst.

Untersuchungen

Sehr häufig gibt es Angehörige mit Epilepsien

Bei fast der Hälfte der Kinder finden sich weitere Anfälle oder Epilepsien in der Familie. Bei etwa einem Drittel der Geschwister ist im Elektroenzephalogramm (EEG) über den typischen Stellen die weiter unten beschriebene Aktivität nachweisbar, auch wenn sie keine Anfälle haben. Dies spricht für eine eindeutige Rolle von erblichen Faktoren für Rolando-Epilepsien, wobei sowohl eine autosomal-dominante als auch autosomal-rezessive Vererbung möglich ist und die Chromosomen 7 und 16 beteiligt zu sein scheinen.

Meist normale Untersuchungsbefunde

Die Kinder zeigen bei der körperlichen oder psychischen Untersuchung keine oder keine wesentlichen Auffälligkeiten. Etwas überdurchschnittlich häufig hatten die Kinder eine schwierige Geburt, fiebergebundene Anfälle oder Kopfverletzungen, und auch die Häufigkeit von Migräne liegt über dem Erwartungswert. Zufällige Kombinationen mit Leiden, wie etwa einer bei der Geburt erworbenen Zerebralparese mit Tetraspastik sind möglich und sprechen nicht zwangsläufig gegen die Diagnose. Genaue neuropsychologische Untersuchungen haben bei einem Teil der Kinder, sogenannte Teilleistungsstörungen nachweisen können. Weitergehende Untersuchungen wie eine Magnetresonanztomographie (MRT) zeigen stets Normalbefunde und sind daher nicht unbedingt erforderlich, wenn sich der Arzt seiner Diagnose sicher ist.

Eindrucksvolle EEG-Veränderungen

Die charakteristischen EEG-Veränderungen sind Herde mit hochgespannter epileptogener oder „Krampf“-Aktivität über dem mittleren Schläfenlappen, der Rolando- bzw. Zentralregion oder auch über dem Hinterkopf, häufig mit Ausbreitung zur Gegenseite. Meist finden sich hohe Spitzen mit Ausschlägen in zwei Richtungen (=biphasische Spikes), die von langsamen Wellen gefolgt werden. Bemerkenswerterweise kommt es oft zu Seiten- und Ortswechseln sowie starken Intensitätsschwankungen.

Es besteht kein Zusammenhang zwischen dem Ausmaß der EEG-Veränderungen und der Häufigkeit und Stärke von Anfällen. Außerdem müssen selbst eindrucksvolle EEG-Veränderungen nicht von klinisch erkennbaren Anfällen begleitet werden, was sich unter anderem bei Ableitungen von beschwerdefreien Geschwistern zeigt. Die EEG-Veränderungen nehmen bei Schläfrigkeit und mit zunehmender Schlaftiefe zu. Weil sie sich bei etwa jedem dritten Kind nur im Schlaf beobachten lassen, ist im Zweifelsfall die Ableitung eines Schlaf-EEGs sinnvoll.

Verwechslung mit anderen Anfallsformen

Die Diagnose einer Rolando-Epilepsie gründet sich in erster Linie auf die oben genannten klinischen Merkmale. Wenn die Kinder den fokalen Anfall verschlafen oder nicht berichten, werden oft nur generalisierte tonisch-klonische (Grand-mal-) Anfälle bemerkt und eine nächtliche Grand-mal-Epilepsie vermutet. Eine andere Verwechslungsmöglichkeit besteht gegenüber fokalen Anfällen mit Bewusstseinsstörung.

Es gibt im Kindesalter einige ähnliche Epilepsieformen mit teilweise fließendem Übergang wie das sogenannte Pseudo-Lennox-Syndrom oder das so genannte CSWS-Syndrom (continuous spikes and waves in sleep; dauerhafte Spitzen und Wellen im Schlaf).

Behandlungserfolg und Verlauf

Der Verlauf ist bei dieser Epilepsie definitionsgemäß gutartig. Sofern man sich überhaupt zu einer medikamentösen Behandlung entschließt, wurde im deutschsprachigen Raum bislang meist Sultiam eingesetzt. Alternativen bestehen in Carbamazepin, Clobazam, Gabapentin und Valproat, auch in Levetiracetam (allerdings keine Monotherapiezulassung).

Nach einem ersten Anfall warten die meisten Ärzte auch bei eindrucksvollen EEG-Veränderungen mit einer Behandlung noch ab. Dies in erster Linie deshalb, weil es relativ häufig bei einem einzelnen Anfall bleibt oder der Abstand zu einem zweiten sehr lang ist. Daneben aber auch, weil sich inzwischen gezeigt hat, dass eine vorsorgliche Behandlung allein wegen der EEG-Veränderungen, nicht den erhofften günstigen Effekt auf manchmal begleitend auftretende neuropsychologische Teilleistungsstörungen hat.

Die Anfälle hören fast immer spätestens während der Pubertät beziehungsweise bis zum 15. Lebensjahr auf. Entsprechend kann auch eine medikamentöse Behandlung spätestens nach der Pubertät, meist aber bereits nach 2 Jahren Anfallsfreiheit, trotz nach wie vor vorhandener EEG-Veränderungen (diese verlieren sich in Schlafableitungen deutlich später als im Wach-EEG) wieder beendet werden. Auch neuropsychologische Störungen wie Konzentrations- oder Lernstörungen bilden sich mit zunehmendem Alter zurück.

Verfasser: Dr. med. Günter Krämer
Facharzt für Neurologie FMH
Neurozentrum Bellevue
Theaterstr. 8 · CH-8001 Zürich
g.kraemer@epilepsie-med.de

Teilweise überarbeitet vom Team des Epilepsiezentrums Kork.

Die Informationen dieses Informationsblattes wurden unter größter Sorgfalt nach dem derzeitigen wissenschaftlichen Erkenntnisstand zusammengetragen. Die Angaben können die Erteilung medizinischer Anweisungen und Ratschläge jedoch nicht ersetzen. Bei weiteren Fragen oder gesundheitlichen Problemen wenden Sie sich bitte an Ihren behandelnden Arzt.

