

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 myoklonischen 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 durch Willkürbewegungen wie etwa Zähneputzen oder Anheben einer Kaffeetasse oder anderer Gegenstände auslösbaren Anfälle bei der juvenilen myoklonischen Epilepsie wurde in Deutschland früher auch von einer Impulsiv-Petit-mal-Epilepsie gesprochen. Ausserdem wird diese Epilepsieform nach dem Arzt, der sie erstmals genauer beschrieben hat, auch Janz-Syndrom genannt.

Die juvenile myoklonische Epilepsie ist häufig

Juvenile myoklonische Epilepsien machen bis zu 10% aller Epilepsien aus und sind im Altersbereich von 15 bis 20 Jahren sogar die häufigste Epilepsieform überhaupt. Der Anteil an den idiopathischen generalisierten Epilepsien beträgt bis zu 25% mit einem Anteil von etwa 5% der ambulanten und stationären Patienten von Epilepsiezentren. Sie wird aber wegen ihrer vergleichsweise harmlosen Ausprägung dennoch oft lange Zeit nicht erkannt. Frauen sind häufiger betroffen als Männer (etwa 60%).

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. Gerade in den Händen gehaltene Gegenstände werden häufiger 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.

Meist lässt sich keine Ursache finden

Für die juvenile myoklonische Epilepsie lässt sich wie für Absencenepilepsien oder andere idiopathische Epilepsien mit den heute zur Verfügung stehenden Methoden keine Ursache finden, und es wird eine erbliche Beeinflussung angenommen. Man geht davon aus, dass in den Nervenzellen von Menschen mit einer juvenilen myoklonischen Epilepsie von Geburt an irgendwelche Veränderungen vorliegen, die zu einer erhöhten Erregbarkeit und damit zur Möglichkeit von Anfällen führen.

Alter beim erstmaligen Auftreten

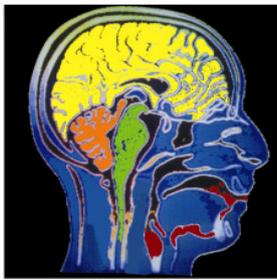
Eine juvenile myoklonische Epilepsie beginnt in der Jugend

Der typische Beginn einer juvenilen myoklonischen Epilepsie ist zwischen dem 8. und 26. Lebensjahr, bei 80% davon zwischen dem 12. und 18. Lebensjahr mit einem Gipfel um das 15. Lebensjahr. Ausnahmsweise ist auch ein früherer oder späterer Beginn möglich. Schon während oder nach der Pubertät haben etwa 25% der Jugendlichen zusätzliche, allerdings relativ seltene Absencen. Bei fast allen (etwa 90%) kommt es innerhalb weniger Jahre 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 und haben manchmal in Entspannungssituationen einen zweiten Häufigkeitsgipfel am Spätnachmittag oder Abend („Feierabend-Grand-mal“).

Untersuchungen

Häufig gibt es weitere Menschen mit Epilepsien in der Familie

Bei einer juvenilen myoklonischen Epilepsie finden sich bei bis zur Hälfte der Betroffenen in der Familie weitere Menschen mit Epilepsien. Eine genetische Beziehung zu anderen Formen idiopathischer generalisierter Epilepsien wie Absencenepilepsien oder Aufwach-Grand-mal-Epilepsien wird angenommen. Es gibt zwar Hinweise auf



Was ist eine juvenile myoklonische Epilepsie?

eine Beteiligung der Chromosomen 6, 15 und 18, ohne dass aber bislang die verantwortlichen Gene gefunden werden konnten. Dabei wird eine so genannte autosomal-rezessive Vererbung angenommen.

Der körperliche Untersuchungsbefund ist normal

Die Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit einer juvenilen myoklonischen Epilepsie sind abgesehen von den Anfällen meist unauffällig, sowohl beim körperlichen Untersuchungsbefund als auch bei der geistigen Entwicklung und Leistungsfähigkeit.

Das EEG zeigt meist typische Veränderungen

Im Elektroenzephalogramm (EEG) findet sich bei juveniler myoklonischer Epilepsie meist ein recht 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 so genannte 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 juvenilen myoklonischen Epilepsien 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 juvenilen myoklonischen Epilepsie 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 so genannten 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 zu juvenilen myoklonischen Anfällen ein regelmässiges Spike-wave-Muster. Bei den progressiven Myoklonusepilepsien handelt es sich um schwere symptomatische Epilepsieformen aufgrund von meist schon bei der Geburt bestehenden Stoffwechselstörungen oder anderen schweren Gehirnschäden, und die Betroffenen zeigen praktisch ausnahmslos eine mehr oder weniger deutliche und zunehmende geistige Behinderung.

Eine weitere Möglichkeit der Verwechslung der juvenilen myoklonischen Epilepsie besteht mit gutartigen Einschlafmyoklonien (leichten Muskelzuckungen der Beine oder Arme beim Einschlafen), die bei Jugendlichen und Erwachsenen ebenfalls sehr häufig sind. Diese Muskelzuckungen haben weder eine Beziehung zur juvenilen myoklonischen Epilepsie noch zu anderen epileptischen Anfällen. Ihr Fortbestehen sollte bei einer juvenilen myoklonischen Epilepsie auch nicht als Hinweis auf eine unzureichende Therapie gewertet werden.

Behandlungserfolg und Verlauf

Der Verlauf von juvenilen myoklonischen Epilepsien 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 in erster Linie Valproat eingesetzt, als weitere Möglichkeiten stehen Topiramate und Benzodiazepine (Clobazam) zur Verfügung, in Zukunft möglicherweise auch Levetiracetam. Meist ist eine Monotherapie in vergleichsweise niedriger Dosierung ausreichend.

Im Gegensatz zur ansonsten ausgezeichneten Behandlungsprognose und der entsprechenden Erfahrung bei anderen Anfallsformen ist ein Abbau einer medikamentösen Behandlung aber selbst nach fünfjähriger Anfallsfreiheit meist nicht erfolgversprechend, sondern führt bei mindestens 80% zum Wiederauftreten von Anfällen. Daher kann selbst nach langjähriger Anfallsfreiheit nicht zu einer Therapiebeendigung geraten werden.