

## Kontaktinformasjon

### NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

Besøksadr: G.F. Henriksens vei 46, Sandvika (SSE)

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne  
epilepsirelaterete diagnoser  
Oslo universitetssykehus HF  
Spesialsykehuset for epilepsi, SSE  
Postboks 4950 Nydalen  
0424 Oslo

Tlf: 67 50 11 95/67 50 13 50

E-post: [kompetansesenter-sse@ous-hf.no](mailto:kompetansesenter-sse@ous-hf.no)

Internett: [www.oslo-universitetssykehus.no/nk-se](http://www.oslo-universitetssykehus.no/nk-se)



Nasjonalt kompetansesenter for  
sjeldne epilepsirelaterete diagnoser  
- en del av



Utgitt:  
2015

Revidert:  
januar 2020

## Ohtahara syndrom

Ohtahara syndrom er en alvorlig, sjelden tilstand som utvikler seg i løpet av de tre første månedene av livet, vanligvis innen de ti første levedøgn. Sykdommen kjennetegnes av en vanskelig epilepsi og stagnert psykomotorisk utvikling.

Ohtahara syndrom er også kalt «Tidlig infantile epileptisk encefalopati med suppression-burst» og ble første gang beskrevet av den japanske legen Ohtahara i 1976.

Sykdommen er svært sjelden og sikre tall på forekomst finnes ikke.

### Hvilke symptomer har Ohtahara syndrom?

Det første tegnet på sykdommen er som oftest epileptiske anfall. Vanligst er det at barnet får anfall der hele eller halve kroppen stivner (toniske spasmer) i ett til ti sekunder.

Anfallene kan være enkeltstående eller komme i lange serier. En tredjedel av barna utvikler også andre typer anfall med motoriske symptomer i deler av kroppen, som for eksempel rykk i en arm, et ben eller i halve kroppen (fokale kloniske anfall). Generaliserte krampeanfall (generaliserte tonisk-kloniske anfall; GTK) er mer sjelden. Barn med Ohtahara syndrom kan ha anfall både under søvn og våkenhet.

Ved sykdomsstart blir barnet slappere i muskulaturen (hypotont) og mer inaktivt. På samme tid stopper den psykomotoriske utviklingen opp.

### Hva forårsaker Ohtahara syndrom?

Årsakene bak Ohtaharas syndrom er:

- Genetiske forandringer (mutasjoner) er årsak hos de fleste.
  - Mutasjon i flere ulike gener kan forårsake syndromet. Eksempler på slike gener: STXBP1, ARC, SLC25A22, KCNQ2, SCN2A, CDKL5, SPTAN1.
- Strukturelle forandringer i hjernen er årsak hos noen.
- Metabolsk forstyrrelser er årsak hos et mindretall.

### Hvordan stilles diagnosen Ohtahara syndrom?

Diagnosen Ohtahara syndrom stilles på bakgrunn av

- anfallstyper – toniske spasmer og fokale motoriske anfall
- sykdomsforløp – sykdomsstart i spedbarnsalder med anfall, stagnert psykomotorisk utvikling, inaktivitet og hypoton muskulatur
- funn i EEG (elektroencefalografi) – kurver som veksler mellom avflatning og tilspissede epileptiske utslag (suppression-burst). EEG-funnene ligner på dem man ser ved en annen alvorlig epilepsi, Tidlig myoklon encefalopati, men er ved Ohtahara syndrom mer kontinuerlig. Ohtahara syndrom og Tidlig myoklon encefalopati har likevel mange likhetsstrekk, og det diskuteres om de er del av samme sykdomsspekter.

Barn med diagnosen Ohtahara syndrom bør utredes med MR av hjernen. Det bør også gjøres en genetisk utredning og en metabolsk utredning.

### Hvordan behandles Ohtahara syndrom?

Det finnes ingen behandling som kurerer syndromet. Behandlingen retter seg mot å redusere antallet anfall. Behandling med epilepsimedisiner prøves alltid, men har ofte begrenset effekt.

Ketogen diett og behandling med vagusnervestimulatur kan vurderes.

Hos barn som utvikler anfallstypen infantile spasmer, kan steroider ha effekt. Behandling med epilepsikirurgi kan vurderes ved strukturelle forandringer i hjernen.

### Hvordan går det med personer med Ohtahara syndrom?

Ohtahara syndrom er en svært alvorlig sykdom som er forbundet med høy sykkelighet og dødelighet. Alle har stagnert psykomotorisk utvikling og halvparten av barna dør i løpet av de første månedene av livet.

Hos en del barn med Ohtahara syndrom endrer EEG-bildet seg i løpet av første leveår og de utvikler anfallstypen infantile spasmer (West syndrom). På et senere tidspunkt kan EEG-bildet forandre seg på nytt og nye anfallstyper tilkomme. Enkelte barn utvikler tilstanden Lennox-Gastaut syndrom.

### Å leve med sykdommen

På grunn av sykdommens alvorlige natur har familiene til barn med Ohtahara syndrom ofte et stort behov for informasjon om sykdommen, generell tilrettelegging og rettigheter.

Fagpersoner som er i kontakt med familiene kan også ha behov for støtte og kunnskap.

### Få hjelp og støtte

Det kan være en viktig støtte for familien å komme i kontakt med andre familier som har barn med samme, eller lignende, diagnose. Ohtahara syndrom har ingen egen brukerforening, men Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirelaterte diagnoser kan formidle kontakt med en likeperson.

I tillegg finnes Norsk Epilepsiforbund som er en landsdekkende, uavhengig interesseorganisasjon for mennesker med epilepsi, deres pårørende og andre.