

## Kontaktinformasjon

### NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

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

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne  
epilepsirelaterte 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)



Illustrasjonsfoto. Foto: Shutterstock

Nasjonalt kompetansesenter for  
sjeldne epilepsirelaterte diagnoser  
- en del av



Utgitt:  
2015

Revidert:  
januar 2020

Epileptiske encefalopati i nyfødt  
og spedbarnsalder

# Tidlig myoklon encefalopati



## Tidlig myoklon encefalopati

Tidlig myoklon encefalopati er en alvorlig, sjelden tilstand som utvikler seg i løpet av de første dager og uker av livet. Sykdommen kjennetegnes av en vanskelig epilepsi og stagnert psykomotorisk utvikling. De fleste får sykdommen før de er tre måneder gamle, over halvparten allerede i løpet av de ti første levedøgnene.

På engelsk er navnet *Early myoclonic encephalopathy*.

Tidlig myoklon encefalopati er en svært sjelden sykdom og sikre tall på forekomst finnes ikke.

### Hvilke symptomer har Tidlig myoklon encefalopati?

Det første tegnet på Tidlig myoklon encefalopati er epileptiske anfall. Anfallene består av rykk som flytter seg fra én kroppsdel til en annen (vandrende fokale myoklonier). Rykkene, vanligvis i ansikt, fingre, armer eller ben, kan flytte seg i løpet av et anfall og fra anfall til anfall. Barnet har gjerne bevart bevissthet under anfallene. Også andre typer anfall, som fokale anfall med bevart bevissthet og toniske anfall, er vanlige. De fokale anfallene kan være vanskelige å oppdage, og kan for eksempel bestå i at begge øyne devierer til en side eller av autonome symptomer som rødhet i ansiktet eller kort pustestopp.

Den psykomotoriske utviklingen stagnerer helt etter sykdomsstart.

### Hva forårsaker Tidlig myoklon encefalopati?

- sjeldne medfødte metabolske forstyrrelser er mest vanlig årsak
- genetiske forandringer
- strukturelle forandringer i hjernen er en sjelden gang årsak

### Hvordan stilles diagnosen Tidlig myoklon encefalopati?

Diagnosen stilles på bakgrunn av

- anfallstyper – vandrende fokale myoklonier, andre typer fokale anfall og toniske epileptiske spasmer
- sykdomsforløp – sykdomsstart i spedbarnsalder med anfall og stagnert psykomotorisk utvikling
- funn i EEG (elektroencefalografi) – kurver som veksler mellom avflatning og tilspisset aktivitet, epileptiske spikes (suppression-burst). EEG-funnene ligner på dem man ser ved en annen alvorlig epilepsi, Ohtahara syndrom, men er ved Tidlig myoklon encefalopati mest til stede under søvn. Tidlig myoklon encefalopati og Ohtahara syndrom har likevel mange likhetsstrekk og det diskuteres om de er del av samme sykdomsspekteret.

Fordi metabolske forstyrrelser er en vanlig årsak til sykdommen, bør alle barn med Tidlig myoklon epilepsi gjennomgå en fullstendig metabolsk utredning.

## Hvordan behandles Tidlig myoklon encefalopati?

Det finnes ingen behandling som kan kurere sykdommen.

Behandling med epilepsimedisin prøves alltid, men har ofte begrenset effekt. Ketogen diett og behandling med vagusnervestimulatur kan vurderes. Hos barn som utvikler anfallstypen infantile spasmer (West syndrom), kan steroider ha effekt. Behandling med epilepsikirurgi vurderes ved strukturelle forandringer i hjernen.

Med tanke på en mulig metabolsk årsak, bør alle barn med Tidlig myoklon encefalopati prøve behandling med vitamin B6 (pyridoksin). Ved påvist metabolsk forstyrrelse kan barnet trenge annen, spesifikk behandling.

### Hvordan går det med personer med Tidlig myoklon encefalopati?

Barn med Tidlig myoklon encefalopati har en svært dårlig prognose. Alle har stagnert psykomotorisk utvikling og halvparten av barna dør i løpet av de første ukene eller månedene av livet.

Hos en del barn endres anfallstyper og EEG-funn i løpet av første leveår og de utvikler infantile spasmer (West syndrom).

### Å leve med sykdommen

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

Fagpersoner som er i kontakt med familiene vil også kunne 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. Tidlig myoklon encefalopati 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.