

SUSANNA LEIVONEN

LL, lastenneurologiaan erikoistuva lääkäri, tohtorikoulutettava
HYKS, lasten ja nuorten sairaala, lastenneurologia
TY, lastenpsykiatrian tutkimuskeskus
susanna.leivonen@hus.fi

MARIA PELTOLA

LT, kliinisen neurofysiologian erikoislääkäri
HUS-Kuvantaminen, kliininen neurofysiologia

EIJA GAILY

lastenneurologian dosentti, osastonylilääkäri
HYKS, lasten ja nuorten sairaala, lastenneurologia

Tunnistatko infantiilispasmit? Nopea hoidon aloitus voi parantaa ennustetta

- Infantiilispasmioireyhtymä on etiologialtaan heterogeeninen, imeväisiässä alkava epilepsia.
- Tyypillinen kohtaus on infantiilispasmisarja, mutta myös yksittäisiä spasmeja tai muunlaisia kohtauksia voi esiintyä.
- Oireyhtymään liittyy kehityksen pysähtyminen tai taantuminen, joka voi alkaa jo ennen kliinisten spasmien havaitsemista.
- Infantiilispasmeja tai kehityksen hidastumista epäiltäessä lapsi tulee lähettää kiireellisesti jatkotutkimuksiin lastenneurologiseen yksikköön.
- Yli puolella potilaista spasmien etiologia selviää esitetöiden, statuksen ja aivojen magneettikuvauksen avulla.
- Etiologialla ja nopealla asianmukaisen hoidon aloituksella on merkitystä ennusteen kannalta.

Infantiilispasmioireyhtymä on imeväisiän epilepsia, johon liittyvät infantiilispasmit, kehityksen pysähtyminen tai taantuminen ja tyypilliset EEG-muutokset (1,2,3). Oireyhtymän osuus imeväisiässä alkavista epilepsioista on vajaa puolet (4). Suomessa infantiilispasmioireyhtymään sairastuu vuosittain noin 25 lasta (5).

Etiologia

Noin kolmanneksella infantiilispasmioireyhtymän syy jää tuntemattomaksi (6). Tunnistetuista syistä yleisimpiä ovat erilaiset aivokuoren kehityshäiriöt ja perinataaliset vaskulaariset tai

merkiksi fenyylketonuria, orgaanishappovirtsaaisuus, pyruvaattidehydrogenaasin puutos ja Menkesin oireyhtymä (8).

Kliininen kuva

Infantiilispasmit alkavat useimmiten noin puolen vuoden iässä, mutta alkamisikä voi vaihdella kahdesta kuukaudesta jopa kahteen vuoteen (1,9). Spasmit ovat lyhyitä, vain noin yhden sekunnin kestoisia. Useimmiten ne esiintyvät sarjoissa raajojen tai vartalon jäykistymisinä (ks. video: www.laakarilehti.fi > Oheisaineisto 1). Spasmit voivat käsittää laajoja lihasryhmiä tai rajoittua vain esimerkiksi kaulan tai vartalon koukistumiseen. Koukistus-ojennusspasmit, joissa ylävartalon lihaksista sekä ojentajat että koukistajat supistuvat yhtä aikaa ja alaraajat ojentuvat, ovat yleisimpiä (50 %). Koukistusspasmeissa (40 %) kaula ja vartalo koukistuvat, kädet kohoavat ylös, ja koukistus näkyy myös lantiossa sekä polvissa.

Harvinaisemmissa ojennusspasmeissa pää tai vartalo ojentuu, ja tila voi muistuttaa Moron heijastetta. Spasmien epäsymmetrisyyden havaitseminen on tärkeää, koska se viittaa rakenteelliseen etiologiaan. Spasmit voivat oireilla myös hyvin lievänä, esim. sarjassa esiintyvänä silmien deviointina, liikehännän hetkellisenä pysähtymisenä tai vähenemisenä tai kasvojen ilmeen muuttumisena. Vähäoireisia spasmeja esiintyy erityisesti neurologisesti vammautu-

Artikkeliin liittyy video www.laakarilehti.fi > sisällysluettelot

LIITEAINESTO pdf-versiossa www.laakarilehti.fi

Sisällysluettelot SLL 19/2016

Infantiilispasmit alkavat useimmiten noin puolen vuoden iässä, mutta alkamisikä voi vaihdella kahdesta kuukaudesta jopa kahteen vuoteen.

hypoksiskeemiset aivovauriot. Geneettisistä syistä tavallisin on tuberoosiskleroosi (3). Oireyhtymään yhdistettyjä mutaatioita on tunnistettu myös useissa muissa geneeissä, ja geneettisten tutkimusmahdollisuuksien lisääntyessä niiden merkitys diagnostiikassa kasvaa (7). Traumat ja keskushermostoinfektiot ovat harvinaisempia syitä (3,6). Aineenvaihduntasairauksista infantiilispasmien syyinä voivat olla esi-

neilla lapsilla. Spasmisarjat voivat kestää alle minuutista useisiin kymmeneen minuutteihin. Spasmit esiintyvät tyypillisesti heräämisvaiheessa, ja lapsi saattaa itkeä niitä edeltävästi tai niiden jälkeen (1,3,4).

Oirekuvaan kuuluu usein myös kehityksen pysähtyminen tai taantuminen, joka yleensä havaitaan spasmiin alkamisen jälkeen, mutta se voi olla myös ensimmäinen huomattu oire (1,3,4). Vanhempien epäily imeväisikäisen lapsen kehityksen taantumisesta tai pysähtymisestä, esimerkiksi katseella seuraamisen tai tarttumisen heikentymisestä, on otettava vakavasti ja lähetettävä lapsi jatkotutkimuksiin (taulukko 1).

Erotusdiagnostisia mahdollisuuksia spasmeille ovat unenaikaiset ei-epileptiset myokloniat, jotka loppuvat lapsen herätessä. Heillä ollessa voi esiintyä myös hyvänlaatuisia imeväisiän ei-epileptisiä myoklonioita, jotka kliinisesti muistuttavat spasmeja, tai innostumiseen liittyviä täristelyjä. Näihin oireisiin ei liity EEG-poikkeavuutta, eikä kehityksen taantumista. Infantiilispasmeja on joskus myös pidetty virheellisesti oireena vatsakivuista tai refluksitautista (2,4).

TAULUKKO 1.

Infantiilispasmoireyhtymän keskeiset oireet ja toimintaohjeet perusterveydenhuollossa.

MILLOIN EPÄILEN INFANTIILISPASMOIREYHTYMÄÄ?

Imeväisikäisellä on sarjassa esiintyviä jäykistely- tai nykäysoireita tai "pysähtymisoireita". Oireet esiintyvät usein heräämisvaiheessa ja jäykistelyiden/nykäysten välissä lapsi voi vaikuttaa hidastuneelta.

Vanhemmat tuovat esiin huolen imeväisikäisen kehityksen pysähtymisestä tai taantumisesta, esimerkiksi katseella seuraaminen tai tarttuminen on heikentynyt.

Erityisesti neurologisesti vammautuneilla lapsilla (esim. perinataalinen vaskulaarinen tai hypoksiskeeminen enkefalopatia) spasmit voivat olla myös hyvin vähäoireisia.

MITÄ TEEN, JOS EPÄILEN INFANTIILISPASMOIREYHTYMÄÄ?

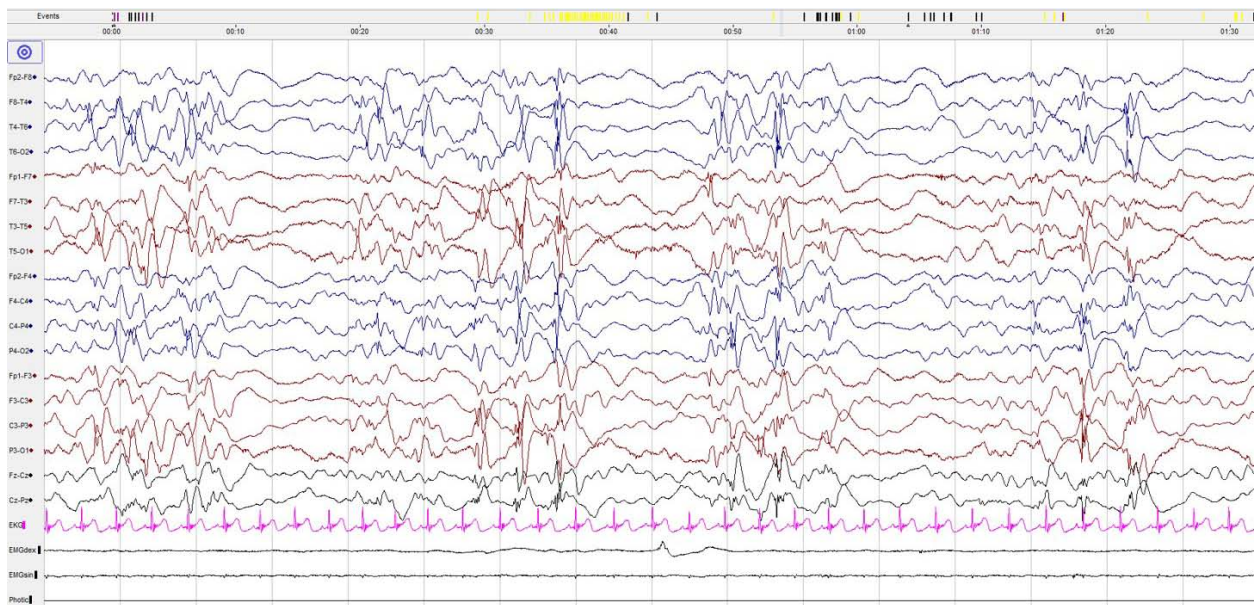
Infantiilispasmoireyhtymää epäiltäessä lapsi lähetetään kiireellisesti arvioon lastenneurologiseen yksikköön.

Huoltajia ohjeistetaan videoimaan kotona esiintyviä oireita.

KUVA 1.

Kahdeksan kuukauden ikäisen lapsen EEG.

Kuvassa näkyy symmetrinen hypsarytmia, jonka etiologia on tuntematon.



KIRJALLISUUTTA

- 1 Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Lasten-neurologinen Yhdistys ry:n ja Suomen Neurologinen Yhdistys ry:n asettama työryhmä. Epilepsiat ja kuumekeuhastukset (lapset). Käypä hoito -suositus. 10.6.2013. www.kaypahoito.fi
- 2 Panayitopoulos CP. Epileptic encephalopathies in infancy and early childhood. Kirjassa: Panayitopoulos CP. A clinical guide to epileptic syndromes and their treatment, 2. painos. Springer Verlag 2007;224-71.
- 3 Pellock JM, Hrachovy R, Shinnar S ym. Infantile spasms: A U.S. consensus report. Epilepsia 2010;51:2175-89.
- 4 Gaily E. Imeväisikäisen kohtausoireet. Suom Lääkäril 2009;64:31-4.
- 5 Riikonen R. Epidemiological data on West syndrome in Finland. Brain Dev 2001;23:539-41.
- 6 Wirrell EC, Shellhaas RA, Joshi C, Keator C, Kumar S, Mitchell WG. How should children with West syndrome be efficiently and accurately investigated? Results from the National Infantile Spasms Consortium. Epilepsia 2015; 56:617-25.
- 7 Paciorkowski AR, Thio LL, Dobyns WB. Genetic and biologic classification of infantile spasms. Pediatr Neurol 2011;45:355.
- 8 Gkampeta A, Pavlou E. Infantile spasms (West syndrome) in children with inborn errors of metabolism: a review of the literature. J Child Neurol 2012;27:1295-301.
- 9 Metsähonkala, L, Gaily E, Valanne L, Blomstedt G. Etiology and long-term outcomes of late-onset infantile spasms. Neuroepidemiology 2015;46:269-76.
- 10 Gaily E, Liukkonen E, Paetau R, Rekola R, Granström ML. Infantile spasms: diagnosis and assessment of treatment response by video-EEG. Dev Med Child Neurol 2001;43:658-67.
- 11 O'Callaghan FJK, Lux AL, Darke K ym. The effect of lead time to treatment and of age of onset on developmental outcome at 4 years in infantile spasms: evidence from the United Kingdom Infantile Spasms Study. Epilepsia 2011;52:1359-62.
- 12 Arvio M, Kuisma L, Pöntinen M. Muunnettu Atkinsin dieetti toi elämänolon syvästi kehitysvammaiselle nuorukaiselle. Duodecim 2010;126:557-60.
- 13 Granström ML, Gaily E, Liukkonen E. Treatment of infantile spasms: results of a population-based study with vigabatrin as the first drug for spasms. Epilepsia 1999;40:950-7.
- 14 Riikonen R. Long-term outcome of patients with West syndrome. Brain Dev 2001;23:683-7.

Diagnoosi ja etiologiset tutkimukset

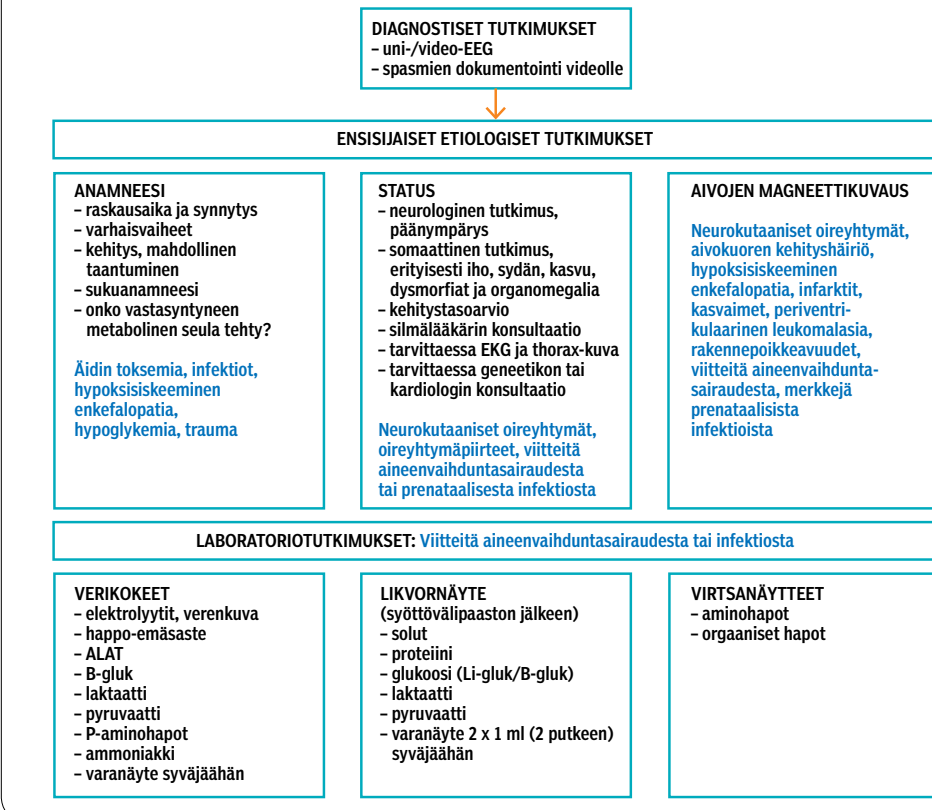
Spasmit dokumentoidaan videoimalla. Usein myös kotona kuvatuista videoista on hyötyä. Uni-EEG-tutkimus tehdään mahdollisimman pian, viimeistään tutkimuksiin tuloa seuraavana arkipäivänä. EEG-tutkimuksessa tyypillinen infantiilispasmeihin liittyvä löydös on hypsarytmia (kuva 1). Sille tunnusomaista ovat järjestytmätön hidas taustatoiminta, epäsäännölliset, multifokaaliset, suuriamplitudiset piikit ja terävät aallot. Klassisen hypsarytmian lisäksi infantiilispasmiin yhteydessä voi esiintyä erilaisia EEG-poikkeavuuden variaatioita (ns. modifioitu hypsarytmia). Poikkeavuus voi olla asymmetrinen tai tavallista enemmän synkroninen aivopuoliskojen välillä tai se voi olla paikallinen (1,4).

Etenkin oireyhtymän alkuvaiheessa tai myös rakenteellisen etiologian kyseessä ollessa EEG-poikkeavuus voi olla lievempi, tyypillisesti siinä esiintyy takaosiin korostuvia multifokaalisia piikkejä suhteellisen normaalia taustaa vasten (www.laakarilehti.fi > Oheisaineisto 2) (10). Spasmisarjan aikana hypsarytmia vaimenee, ja etenkin spasmisarjan alussa esiintyy yleisesti toistuvia, 1-3 sekunnin kestoisia paroksysmaalisen nopean toiminnan purkauksia (www.laakarilehti.fi > Oheisaineisto 3). Sarja voi alkaa hyvin vähäoireisena, ja toisinaan vain EEG-löydös on havaittavissa. Kohtauksen edessä spasmiin liittyy usein hidasaalto ja vaimeneminen (www.laakarilehti.fi > Oheisaineisto 4). Spasmiin rekisteröimisen mahdollisuus paranee, jos uni-EEG-tutkimusta jatketaan noin

KUVIO 1.

Infantiilispasmioreyhtymän diagnostiset ja etiologiset tutkimukset.

Esimerkkejä, mihin kannattaa kiinnittää erityistä huomiota ja mitä tutkimuksista voi löytyä, on esitetty sinisellä tekstillä.



SIDONNAISUDET

Susanna Leivonen: apurahat (Suomen Aivosäätiö, Orionin tutkimussäätiö), matka-, majoitus- tai kokouskulut (Lastentautien tutkimussäätiö). Maria Peltola: luentopalkkiot (UCB Pharma). Eija Gaily: luentopalkkiot (Orion Pharma, UCB Pharma, Eisai).

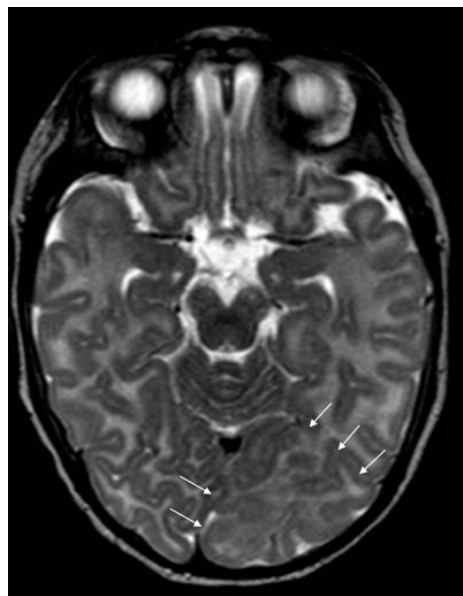
10 minuuttia heräämisen jälkeen. Päiväaikainen, 4–8 tunnin video-EEG on tarpeen, mikäli diagnoosi jää epävarmaksi. Spasmien symmetrisyyden arviointia varten on hyödyllistä rekistroidä EMG-signaali erikseen oikeasta ja vasemmasta hartialihaksesta.

Ensilinjan etiologiisiin selvittelyihin kuuluvat huolellinen anamneesi ja kliininen neurologinen tutkimus, joka sisältää arvion lapsen kehitystasosta, sekä aivojen magneettikuvaus. Näiden avulla infantiilispasmien etiologia selviää yli puolella sairastuneista (6). Lisäksi alkututkimuksiin kuuluvat veri-, virtsa- ja likvornäytteet. Ehdotetut alkututkimukset ja mahdollisia syitä infantiilispasmeille on esitetty kuviossa 1. Jos etiologia ei alkuvaiheen tutkimuksissa selviä eikä vastetta ensisijaishoidoille (ks. alla) saavuteta, edetään harkinnan mukaan geneettisiin ja aineenvaihdunnallisiin jatkotutkimuksiin. Lisäksi aivojen kuvantamisesta 3 teslan magneettilaitteella voi olla hyötyä.

KUVA 2.

Kortikaalinen kehityshäiriö kahden kuukauden ikäisellä lapsella.

Häiriöt näkyvät infantiilispasmeihin sairastuneen lapsen vasemmassa takaraivolohkossa (nuolet). 1,5 teslan magneettikuva, T2-painotteiset kuvat.



Esimerkiksi aivojen kuorikerroksen kehityshäiriöt (kuva 2) eivät välttämättä tule näkyviin ensimmäisissä kuvissa.

Ensisijaishoidot ja muu lääkehoito

Infantiilispasmien hoito aloitetaan mahdollisimman nopeasti. Jo yli viikon mittainen viive spasmien ilmaantumisesta hoidon aloittamiseen voi heikentää lapsen kehityssennustetta (11). Hoidon tavoitteena kaikilla lapsilla on saada spasmit loppumaan kokonaan. Jos spasmien etiologia on tuntematon, hyvään hoitovasteseen vaaditaan lisäksi EEG:n normalisoituminen. Niillä lapsilla, joiden epilepsian syy on tunnistettu, tavoitteena on hypsarytmian ja multifokaalisten piikkien väistyminen.

Ensisijaiset hoidot ovat hormonaalinen ACTH-hoito eli synteettinen pitkävaikutteinen tetrakosaktidi tai vigabatriini (1). ACTH:n voi korvata prednisolonilla, mikäli sopivaa ACTH-valmistetta ei ole saatavilla. Tutkimuksiin tulleiden lasten ensisijaishoito tulee aloittaa 1–3 vuorokauden sisällä infantiilispasmioreyhtymän toteamisesta.

Alkututkimusten aikana voidaan antaa pyridoksiinia 150 mg/vrk niille lapsille, joiden spasmien syy ei ole selvillä, koska se saattaa lopettaa spasmit joiltakin potilailta (1). Pyridoksiinin antaminen ei kuitenkaan saa viivästyttää ensisijaishoidon aloitusta. Hormonaalinen hoito on ensisijainen niille lapsille, joiden infantiilispasmien etiologia on tuntematon, koska se saattaa lopettaa spasmit tehokkaammin kuin vigabatriini ja parantaa kehityssennustetta (1). Vigabatriini on ensijainen tuberoosiskleroosiin liittyvien infantiilispasmien hoidossa (1). Sitä voi harkita ensimmäiseksi hoidoksi myös niille lapsille, joilla on jokin muu rakenteellinen syy spasmeihin, koska heidän kehityssennusteensa näyttää olevan samanlainen sekä ACTH- että vigabatriinihoidon jälkeen (1). Vigabatriini on ensisijainen myös, jos ACTH on vasta-aiheinen esimerkiksi akuutin infektion vuoksi. HYKS:ssä käytössä oleva hoito-ohjelma on esitetty taulukossa 2.

Mikäli spasmit eivät lopu ensimmäiseksi valitulla hoidolla kahden ensimmäisen hoitoviikon aikana, suositellaan siirtymistä toiseen ensisijaishoitoon. Jos vigabatriinihoidon aikana spasmit ovat selvästi vähentyneet tai olleet tauolla, lääke voidaan jättää ACTH-hoidon rinnalle. Mikäli kliiniset spasmit loppuvat ensisijaishoidolla, suositellaan hoitovasteen tarkistamista uni-

Vanhempien epäily lapsen kehityksen taantumisesta tai pysähtymisestä on otettava vakavasti ja lähetettävä lapsi jatkotutkimuksiin.

tai video-EEG:llä kaksi viikkoa spasmiin loppumisen jälkeen.

Sekä ACTH että vigabatriini voivat aiheuttaa vakavia haittavaikutuksia (taulukko 2). Hydrokortisonikorvaus on tarpeen ACTH- ja prednisolonihoidon jälkeen, kunnes elimistön oma glukokortikoidituotanto on palautunut normaaliksi. Vigabatriinihoitoon liittyvän näkö-

kenttäpuutosriskin vuoksi vigabatriinia suositellaan vaihdettavaksi 6 kuukauden jälkeen muuhun epilepsialääkkeeseen (esimerkiksi valproaattiin), jos lapsen hoitovaste on saavutettu ja spasmiin syy on tunnistettu (1). Tunteuttoman etiologiaryhmän lapsilta lääke voidaan lopettaa jo 3 kk:n kuluttua spasmiin loppumisesta (1). Jos vigabatriini on tehoton, se puretaan nopeasti pois.

Muiden epilepsialääkkeiden tehosta infantiilispasmeihin on niukasti näyttöä. Ensisijaislääkkeille hoitoresistentin infantiilispasmioreyhtymän hoidossa voidaan käyttää valproaattia, bentsodiatsepiineja (klobatsaami tai nitratsepaami), topiramaattia tai lamotrigiinia (1).

TAULUKKO 2.

HYKS:ssä infantiilispasmiin ensisijaisessa lääkehoidossa käytetyt annokset, hoitoajat sekä mahdollisia haittavaikutuksia.

	ACTH-hoito ¹ (synteettinen pitkävaikutteinen tetrakosaktidi)	Prednisoloni ¹ (jos ACTH:ta ei ole saatavilla)	Vigabatriini ²
Annostelu	<p>Viikko 1 0,5 mg × 1 joka toinen päivä, yhteensä 4 annosta.</p> <p>Viikko 2 Jos spasmit ovat loppuneet, jatketaan seuraavat 4 annosta samalla tavalla. Jos spasmit jatkuvat, suurennetaan annos 0,75 mg × 1. Kahdeksannen pistoksen jälkeen pidetään 1 vrk:n tauko ennen prednisoloniin siirtymistä.</p>	<p>Viikko 1 10 mg × 4/vrk.</p> <p>Viikko 2 Jos spasmit ovat loppuneet, jatketaan toinen viikko samalla annoksella. Jos spasmit jatkuvat nostetaan annos ad 20 mg × 3.</p>	<p>Aloituseros 50 mg/kg/vrk kahtena annoksena.</p> <p>Annosten lisäys Mikäli hoitovastetta ei saavuteta, lisätään annosta 3 vrk:n välein ad 150-200 mg/kg/vrk.</p>
Hoidon purkaminen	<p>Jos ACTH-annos oli 0,5 mg prednisolonia, jatketaan viiden päivän jaksoissa annoksilla 15 mg × 2, 10 mg × 2 ja 10 mg × 1.</p> <p>Jos ACTH-annos oli 0,75 mg prednisolonia, jatketaan viiden päivän jaksoissa annoksilla 20 mg × 2, 10 mg × 2 ja 10 mg × 1.</p>	<p>Jos toisen viikon annos oli 40 mg/vrk, jatketaan pienenevin annoksin viiden päivän jaksoissa 15 mg × 2, 10 mg × 2 ja 10 mg × 1.</p> <p>Jos toisen hoitoviikon annos oli 60 mg/vrk, jatketaan pienenevin annoksin viiden päivän jaksoissa 20 mg × 2, 10 mg × 2 ja 10 mg × 1.</p>	<p>Vigabatriinihoito puretaan 6 kk spasmiin loppumisen jälkeen, jos spasmiin syy on tunnettu. Tarvittaessa vaihdetaan esim. valproaattiin. Jos spasmiin etiologia on tuntematon, voidaan lopettaa 3 kk spasmiin loppumisesta.</p>
Vasta-aiheet	Huono yleisillä ja kuumeinen infektio. Jos epäillään sydänvikaa tai synnynnäistä sytomegalovirusinfektioita, suositellaan kardiologin tai infektio lääkäriin konsultaatiota.		Ei ehdottomia vasta-aiheita.
Vakavat haittavaikutukset	Vaikea infektio, elektrolyyttihäiriö, verenpaineen nousu, lisämunuaisakselin toimintahäiriö.		Pysyvä näkökentän kaventuminen.
Muita haittavaikutuksia	Ärtyneisyys, uniongelmat, verensokerin nousu, painon nousu, luuston heikkeneminen, pankreatiittiriski, silmänpaineen nousu.		Talamus- ja tyvitumakealueen magneettikuvassa näkyvät muutokset, jotka väistyvät hoidon loputtua. Liikehäiriö, väsymys, uniongelmat, ärtyneisyys.

¹Annokset perustuvat UKISS-tutkimuksessa käytettyihin annoksiin (Lux AL, Edwards SW, Hancock E ym. The United Kingdom Infantile Spasms Study comparing vigabatrin with prednisolone or tetracosactide at 14 days: a multicentre, randomised controlled trial. Lancet 2004;364:1773-78).

²Annokset perustuvat yhdysvaltalaiseen konsensusjulkaisuun (3).

Ketogeenistä dieettiä (12) voidaan tarvittaessa harkita lääkehoidon lisänä (3).

Epilepsiakirurgia

Infantiilispasmiin synnyn voi olla yhteen aivolohkoon tai aivopuoliskoon rajoittuva rakenteellinen poikkeavuus, jolloin leikkaushoito voi parhaimmillaan parantaa lapsen epilepsian. Useimmiten tällainen syy näkyy magneettikuvassa, mutta etenkin paikallista kuorikerroksen kehityshäiriötä voi olla vaikea havaita. Merkkeinä toispuolisesta rakenteellisesta etiologiasta voidaan nähdä epäsymmetrisiä spasmeja ja EEG-poikkeavuuksia, mutta symmetriset löydökset eivät poissulje leikkaushoidon mahdollisuutta. Myös palliatiivinen vagusstimulaattorihoito voi tulla kyseeseen joillekin lapsille.

Leikkaushoidon mahdollisuus pitää arvioida yliopistollisen sairaalan lastenneurologisessa yksikössä kaikille lapsille, joiden spasmit ovat hoitoresistenttejä, eivätkä johdu etenevästä aivosairaudesta. Epilepsiakirurgia on keskitetty HYKS:iin ja Kuopion yliopistolliseen keskussairaalaan. Kehitysvammaisuus sinänsä ei ole leikkaushoidon vasta-aihe.

Seuranta

Jos tuntemattomasta syystä alkaneet spasmit ovat loppuneet ja lapsen kehitys todetaan 2-vuotiaana normaaliksi, voidaan seuranta jatkaa neuvolassa. Muiden osalta epilepsian hoito ja kehityksen seuranta tapahtuvat yksilöllisen tarpeen mukaan lastenneurologisessa yksikössä tai myöhemmin kehitysvammahuollossa. Kaikille vigabatriinilla saaneille lapsille suositellaan silmääläkärin tutkimusta puoli vuotta hoidon aloittamisen jälkeen. Näkökenttätutkimus uusitaan 7 vuo-

den kehitysiän saavuttaneille lapsille, jolloin tutkimuksen tekeminen luotettavasti onnistuu.

Ennuste

Ennusteen kannalta ratkaisevia tekijöitä ovat etiologia ja hoitovaste. Infantiilispasmioreyhtymä itsessään vaikuttaa kehitysenennusteeseen, ja mikäli spasmit ovat hoitoresistenttejä, kehitysennuste on huono. Nopea hoidon aloitus voi parantaa kehitysennustetta (11). Tuntemattoman etiologian ryhmästä suurin osa asianmukaisesti hoidetuista lapsista kehittyi normaalisti. Suurin osa niistä lapsista, joilla infantiilispasmiin syy on tunnettu, todetaan seurannassa kehitysvammaisiksi (13,14). Spasmit saadaan loppumaan vuoden ikään mennessä lähes kaikilta lapsilta, joiden spasmiin syy on tunnettu ja yli puolella niistä, joilla syy on tunnettu (10). Hoitoresistentit spasmit muuntuvat usein tooniseksi kohtauksiksi, ja epilepsia voi muuttua Lennox-Gastaut'n oireyhtymäksi. Myös paikallisalkuista epilepsiaa voi myöhemmin esiintyä (2,3).

Lopuksi

Infantiilispasmioreyhtymän oireiden tunnistaminen on tärkeää kaikilla imeväisiä hoitavilla terveydenhuollon sektoreilla. Vanhempien huoli imeväisikäisen kehityksen pysähtymisestä tai taantumisesta tulisi nopeasti johtaa jatkotutkimuksiin. Etiologia on ennusteen kannalta merkittävin tekijä, mutta myös hoidon aloituksen viivästyminen heikentää kehitysennustetta. Jos ensisijaishoidot eivät auta, muiden hoitomahdollisuuksien kartoittaminen jo aikaisessa vaiheessa on tärkeää. ●

English summary | www.laakarilehti.fi | in english

Do you recognize infantile spasms? Early treatment may improve developmental outcome

SUSANNA LEIVONEN
M.D., Resident in Child Neurology
Helsinki University Hospital,
Hospital for Children and
Adolescents, Child Neurology
susanna.leivonen@hus.fi

MARIA PELTOLA
EIJA GAILY

Do you recognize infantile spasms? Early treatment may improve developmental outcome

Infantile spasm syndrome is characterized by infantile spasms, an electroencephalographic pattern called hypsarrhythmia, and developmental arrest or regression, which may also occur before the onset of spasms. The onset peaks at around 5-7 months of age. The spasms usually present in clusters, but single spasms or other types of seizures also occur. The underlying aetiology of infantile spasms may be structural, metabolic, genetic or unknown. The initial assessment including history, physical examination and MRI reveals the aetiology in more than half of the patients. Appropriate treatment should be started within a few days as delaying therapy for even one week may impair neurodevelopmental outcome. The first-line treatments are synthetic long-acting ACTH (replaced by prednisolone if not available) or vigabatrin. The evidence for the efficacy of other medications is scarce. If drug treatments are not effective, the infants should be evaluated for epilepsy surgery. A ketogenic diet may be helpful for some children. Aetiology and rapid response to treatment are the most important determinants for prognosis. Unknown aetiology is usually associated with a normal neurodevelopmental outcome in appropriately treated children. Identified aetiology is often associated with a poor neurodevelopmental outcome. Infantile spasms should be suspected and recognized early in all health care services treating infants. If the parents suspect developmental arrest or if infantile spasms have been observed, the child should be referred to a child neurology unit within a few days.

Oheisaineisto 1.

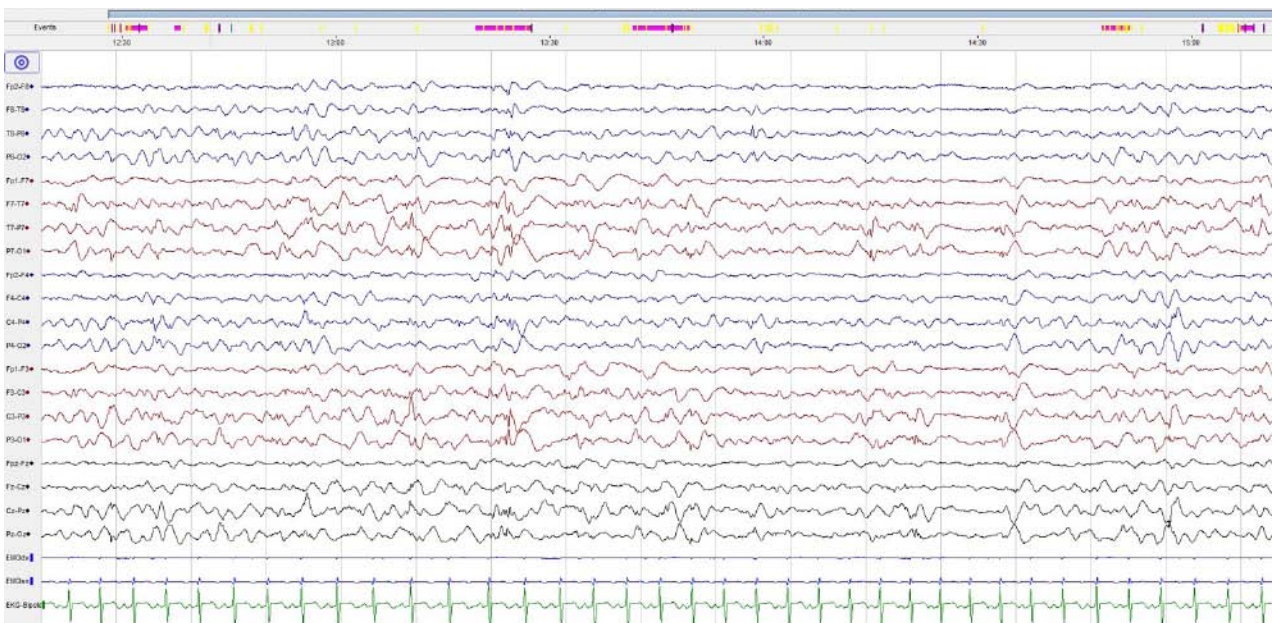
Video viiden kuukauden ikäisen lapsen infantiilispasmeista.

Video sisältää spasmisarjan keskeltä koukistusspasmeja (klo 00:07, 00:30, 00:55, 01:30 ja 01:40) ja vähäoireisia spasmeja, joissa silmät ja ensimmäisessä myös leuka kääntyvät ylös (klo 00:12, 00:29, 00:33, 01:06, 01:11, 00:19, 00:26, 00:37, 00:42, 01:02, 01:12).

Oheisaineisto 2.

Multifokaalisia piikkejä, jotka tulevat runsaimmin esiin taka-alueilla.

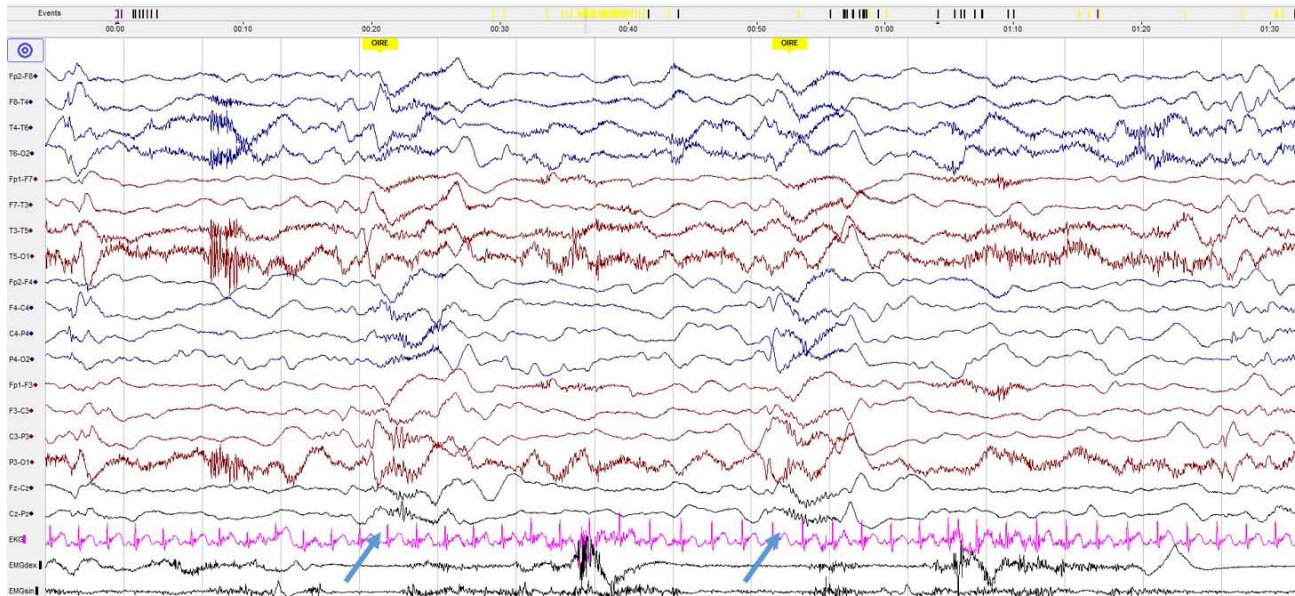
Vasemmassa aivopuoliskossa on taka-alueelle painottunut hidasaaltohäiriö. 11 kuukauden ikäisen lapsen EEG, etiologiaksi epäilty aivokuoren paikallista kehityshäiriötä.



Oheisaineisto 3.

Spasmiin liittyvä symmetrinen paroksysmaalisen nopean toiminnan purkaus (nuolet).

Kyseessä on sama potilas kuin kuvassa 1.



Oheisaineisto 4.

Paroksysmaalisen nopean toiminnan purkauksen lisäksi tai ainoana löydöksenä spasmiin voi liittyä hidasaalto ja EEG:n vaimeneminen (nuoli).

Hypsarytmia tyypillisesti vaimenee ennen spasmia, kuten on tapahtunut tässäkin neljän kuukauden ikäisen lapsen EEG:ssä. Etiologia: aivokuoren kehityshäiriö.

