

Stap voor stap wordt epilepsie doorgrond

Epilepsie is een aandoening vol geheimen. Intensief onderzoek moet de sluier wegnemen.

Epilepsie is een aandoening van de hersenen. Mensen met epilepsie hebben last van aanvallen.

Bij een epileptische aanval gaat iets verkeerd met de signalen tussen de zenuwcellen in de hersenen. De cellen geven steeds meer signalen door, ongecontroleerd, alsof er een soort kortsluiting ontstaat in de hersenen. Er zijn verschillende soorten aanvallen, met verschillende verschijnselen. In Nederland hebben in totaal zo'n 80.000 mensen epilepsie. De aandoening komt overal ter wereld voor. Wereldwijd wordt geschat dat er zo'n 60 miljoen mensen met epilepsie zijn. Dat is gelijk aan het inwoneraantal van een land als Spanje.

Diagnose epilepsie

Professor Ley Sander van de Universiteit van Londen en neuroloog dr. Roland Thijs zijn beiden verbonden aan Stichting Epilepsie Instellingen Nederland (SEIN). SEIN is een kennis- en expertisecentrum voor mensen met epilepsie en verwante aandoeningen. "Een epileptische aanval kan zich op heel veel verschillende manieren manifesteren", legt dr. Thijs uit, "van een kort staarmoment tot aan een compleet verlies van het bewustzijn."

Zo'n aanval kan overal in de hersenen plaatsvinden, maar er zijn delen die er gevoeliger voor zijn. Het kan ook voorkomen dat het hele brein met zo'n aanval meedoet, waarbij wordt gesproken van een tonisch-clonische aanval of een 'grote aanval'. De verschillende verschijningsvormen van de aandoening maken een goede en snelle diagnose soms lastig. Vooral omdat er heel veel andere aandoeningen zijn, zoals flauwvallen, die op epilepsie lijken. Dr. Thijs: "Bij het stellen van de diagnose is het daarom allereerst belangrijk om heel goed te luisteren naar het verhaal van de patiënt en de eventuele omstanders. Als het verhaal wijst op epilepsie, kun je eventueel een stap zetten naar een MRI of EEG onderzoek. Maar die onderzoeken geven niet altijd het antwoord."

Dankzij de mobiele telefoon krijgen we nu ook regelmatig filmpjes van de aanvallen. Zo'n filmpje kan soms veel meer duidelijkheid geven dan een scan." Het stellen van de goede diagnose is ook belangrijk voor de keuze van een medicijn.



Dr. Roland Thijs is werkzaam als neuroloog bij SEIN en leidt het SUDEP onderzoek bij SEIN. Dit onderzoek richt zich op een van de mogelijke oorzaken van SUDEP: de hartstilstand.

De medicijnen onderdrukken de signaaloverdracht in de hersenen. De reactie op medicatie kan nogal verschillen. Er zijn drie soorten reacties te onderscheiden. De meeste patiënten reageren goed op de medicijnen en blijven die nodig houden, omdat de aanvallen anders terugkeren. Een tweede groep patiënten gebruikt de medicijnen voor een bepaalde tijd. Na het stoppen van het medicijngebruik keren de aanvallen bij hen niet meer terug. Een derde groep patiënten blijft ondanks de medicijnen, aanvallen houden. Prof. Sander: "We hebben nu een effectieve behandeling voor 70 procent van de patiënten. Maar dus ook 30 procent waarvoor de huidige behandeling niet toereikend is. Het is een uitdaging om ook voor hen een oplossing te vinden."

Doorbraak in zicht

Er wordt veel onderzoek gedaan naar de oorzaak van epilepsie. Erfelijkheid, maar zeker ook omgevingsfactoren spelen een rol bij het ontstaan van de aandoening. Prof. Sander: "We weten dat mensen die een hersenbeschadiging hebben gehad een vergrote kans hebben op het krijgen van epilepsie. Dat kan van alles zijn. Een ernstige hersenschudding, een hersen-

tumor of een beroerte bijvoorbeeld. Dat risico wordt versterkt door andere factoren zoals erfelijke factoren. Lange tijd hebben we ons in het onderzoek gefocust op een enkele oorzaak van epilepsie, maar tegenwoordig staan we veel meer open voor meerdere factoren die in een complex geheel een rol spelen. Het is een interessante tijd. We staan aan de vooravond van een wetenschappelijke doorbraak. Binnen nu en tien jaar tijd zullen we veel beter begrijpen welke factoren bij het ontstaan van epilepsie per individu een rol spelen. Daardoor krijg je ook per patiënt een heel specifieke diagnose, waardoor we ook een specifieke behandeling kunnen geven."

SUDEP, plotseling overlijden

De meeste mensen kunnen ondanks epilepsie een actief leven leiden. Belangrijk is wel dat de patiënt tijdens een epileptische aanval veilig is en zichzelf niet kan verwonden. "Er is echter een zeldzame complicatie die we nog niet volledig kunnen doorgronden. Dit wordt 'SUDEP' genoemd. Dit staat voor Sudden Unexpected Death in Epilepsy. In zo'n geval komt een patiënt met epilepsie plotseling te overlijden."

Het gebeurt vooral in de slaap. Ondanks uitgebreid onderzoek kan er geen doodsoorzaak gevonden worden. Het lijkt erop dat SUDEP het gevolg is van een epileptische aanval. In het Verenigd Koninkrijk komt dit jaarlijks bij 500 tot 1000 patiënten voor", vertelt prof. Sander. Het treft vooral mensen met moeilijk behandelbare en veel tonisch-clonische aanvallen. "Is het een probleem aan het hart, gaat het om de hersenen, de ademhaling of een combinatie van die drie? Dat is nog gebied voor onderzoek. Zeker is dat het een zeer tragische dood is. Het ene moment zijn deze mensen springlevend, het volgende moment zijn ze er niet meer. SUDEP treft vooral jonge mensen, dat maakt het extra tragisch."

Voer voor onderzoek

Het is lastig om vast te stellen wat er precies gebeurt rond het overlijden. De patiënt wordt meestal aangetroffen met tekenen van een doorgemaakte aanval, zoals een tongbeet. Er zijn enkele gevallen bekend, waarbij mensen tijdens metingen in het ziekenhuis overleden aan SUDEP. "Dan zie je een normaal



Prof. Ley Sander is verbonden aan de Universiteit van Londen en wetenschappelijk directeur bij SEIN.

verlopende tonisch-clonische aanval, die ineens leidt tot een stilstand van de vitale functies. Dit alles speelt zich heel snel af. De tijd is dan te kort om dit te voorkomen", licht dr. Thijs toe. Prof. Sander: "Weer een grote uitdaging, om te onderzoeken wat er gebeurt, wat de achtergronden zijn en vooral hoe we dit kunnen voorspellen, zodat we dit eerder kunnen voorkomen."

Wat gebeurt er anders bij deze dodelijke aanvallen? Maken de hersenen misschien stoffen vrij die de vitale functies in het lichaam uitschakelen? Er is nog veel te onderzoeken, epilepsie kent nog vele geheimen." ■



Wat is SEIN?

Stichting Epilepsie Instellingen Nederland (SEIN) is een kennis- en expertisecentrum voor mensen met epilepsie en verwante aandoeningen. SEIN heeft uitgebreide diagnostische mogelijkheden en biedt behandeling en begeleiding op maat. Mensen met epilepsie kunnen ook terecht bij SEIN voor woonzorg, dagbesteding en onderwijs. Kenmerkend voor SEIN is de multidisciplinaire aanpak. Medische specialisten, gedragswetenschappers, paramedici, verpleegkundigen en leerkrachten buigen zich over de vaak ingewikkelde zorgvragen. De medewerkers zijn deskundig op hun eigen vakgebied en werken nauw met elkaar samen.

SEIN beschikt over twee klinieken, twaalf poliklinieken, woonvoorzieningen, speciaal onderwijs en slaapcentra. Samen met universiteiten, ziekenhuizen en wetenschappelijke instellingen verricht SEIN onderzoek naar epilepsie, aanvallen en slaapproblemen. SEIN verhoogt de kwaliteit van leven van mensen met epilepsie.

Meer informatie

www.SEIN.nl

Volg SEIN ook op Facebook en Twitter

