



Holdepunkter for en frontal dysfunksjon hos pasienter med juvenil myoklonus epilepsi.

Piazzini A, Turner K, Vignoli A et al.
Frontal cognitive dysfunction in juvenile myoclonic epilepsy.
Epilepsia 2008; 49: 657-62.

Målsetting: Å teste frontale kognitive funksjoner hos pasienter med juvenil myoklonus epilepsi (JME), frontallappsepilepsi (FLE), temporallappsepilepsi (TLE) og friske kontrollpersoner – og å sammenligne resultatene.

Materiale og metode: 50 pasienter med JME, 40 pasienter med FLE, 40 pasienter med TLE og 40 kontrollpersoner, alle matchet for alder, utdanning og IQ, gjennomførte to tester som måler frontale funksjoner, nemlig "Word fluency test" og "Wisconsin card sorting test". Alle hadde normal IQ (Wechsler), de tok ikke andre medikamenter enn AEDs, og ingen hadde en psykiatrisk sykehistorie.

Resultater: JME-pasientene skåret dårlig på alle testene, omtrent like dårlig som FLE-pasientene. TLE-pasientene skåret bedre, men litt dårligere enn kontrollene. Ved multipel regresjonsanalyse fant forfatterne ingen kliniske variabler som sikkert var assosiert med dårlige testresultater.

Konklusjon: JME-pasienter har frontale dysfunksjoner som trolig kan forklare både anfallstendensen og de kognitive avvikene.

Egne kommentarer: JME er selve prototypen på en idiopatisk generalisert epilepsi; anfallet er generalisert (alle har myoklonier, 90% har GTK og 30% har absenser), EEG viser utbrudd av epileptisk aktivitet, mer eller mindre generalisert, neurologisk undersøkelse er normal, og det er ikke holdepunkter for bakenforliggende strukturell hjernepatologi.

Det kan derfor virke litt paradoksalt at det de siste årene er kommet flere studier som viser at det ved JME foreligger fokale, frontale forstyrrelser. Disse studiene kan endre vår oppfatning av patofysiologien ved idiopatiske generaliserte epilepsier.

Generaliserte anfall har man hittil trodd var uttrykk for en thalamokortikal dysfunksjon med forstyrrelser i utbredte cellenettverk mellom spesifikke thalamuskjerner og store kortikale områder. Nå lurer man på om frontallappene, med sine omfattende forbindelser med thalamus, mellom ipsilaterale og kontralaterale kortikale regioner og med sine motoriske områder, er sterkt involvert ved generaliserte anfall, i hvert fall ved JME.

Denne antagelsen bygger hovedsakelig på:

- MR med volumetri har hos JME pasienter vist mikrodysgenesier og/eller fortykket frontal korteks, særlig av gyrus cinguli
- MRS-studier har vist nedsatt NAA (N-acetyl aspartat) medialt frontalt og i thalamus
- PET-studier har vist hypometabolisme i mediale frontale områder og unormale funn ved visuelle hukommelsestester
- EEG-studier har vist overvekt av epileptiske forstyrrelser over frontale områder
- Nevropsykologiske studier har vist frontale kognitive utfall (som i den refererte studien)

Trolig er JME en heterogen pasientgruppe, både genetisk og fenotypisk. Selv om det er rapportert om JME-familier med monogen arv, skyldes nok de fleste JME tilfeller polygen arv.

Mitt inntrykk er at de aller fleste pasienter med JME fungerer helt normalt. Men, beskjedne frontale dysfunksjoner, for eksempel svekkede eksekutive funksjoner, kan gå oss klinikere forbi. Dessuten, små frontale dysgenesier kan gå nevroradiologene forbi.

Forfatterne sier at JME pasientene som gruppe skårer dårlig, men jeg skulle gjerne ha visst om noen få pasienter skåret svært dårlig og om de fleste skåret nesten normalt.

Karl O. Nakken