



LENNOX-GASTAUT SÜNDROOM

ORPHA:2382 OMIM 618141; 615369; 616346; 617113

Esinemissagedus 1-5 / 10 000

Ülevaade

Lennox-Gastaut sündroom on harvaesinev haigus, mis kuulub varase algusega raskete arenguliste epileptiliste entsefalopaatiate (ajukahjustuste) hulka. Haigust iseloomustab järgnev kolmik: intellektuaalne mahajäämus, erinevat tüüpi epileptilised hood ning iseloomulikud muutused elektroentsefalogrammil (EEG-l).

Tekkepõhjused

Lennox-Gastaut sündroomi põhjused võivad olla väga erinevad. Haigus võib kujuneda loote ajuinfarktide, sünnitusjärgsete ajukahjustuste, kesknärvisüsteemi nakkuste, ainevahetushäirete, traumade või aju arenguhäirete tõttu. Üha sagedamini leitakse ka uusi geenimuutusi, mis võivad haigusega seotud olla – näiteks geenides *GABRB3*, *CHD2*, *DNM1*, *SCN1A*, *MAPK10*, *CUX2* ja *CACNA1A*. Mõnel juhul areneb sündroom välja varase lapsepõlve raskekujulisest epilepsiast, näiteks Westi sündroomist. Umbes veerandil juhtudest ei õnnestu konkreetset põhjust välja selgitada.

Kliiniline pilt

Lennox-Gastaut sündroomi puhul tekivad lapsel erinevat tüüpi epileptilised hood, mis võivad esineda nii ärkvel olles kui ka une ajal. Mõned hood põhjustavad lihaste nõrkust või järske lihastõmbusi, mis võivad viia ootamatute kukkumiste ja seeläbi ka vigastusteni. Haigus algab enamasti 3–5 aasta vanuses ja selle tunnused kujunevad järk-järgult. Paljudel lastel esinevad õpiraskused ja arenguline mahajäämus juba haiguse alguses, mis võib aja jooksul süveneda. Samuti võivad kaasneda käitumisraskused, mis võivad mõjutada lapse toimetulekut ja muuta ravi keerulisemaks. Sündroomi iseloomustab ka ajutegevuse muutus ja iseloomulikud ajulainete mustrid, mida on näha EEG-uuringul.

Pärandumine

Haigus ei ole enamasti otseselt päritav. Tavaliselt tekib see juhuslike geneetiliste muutuste või varajase arenguhäire tõttu. Harvadel juhtudel võib haiguse tekkes rolli mängida ka pärilik eelsoodumus.

Jälgimine ja ravi

Lennox-Gastaut sündroomi puhul on hoogude ravi keeruline, kuid eesmärgiks on vähendada nende sagedust ja raskust ning hoida patsiendi elukvaliteeti võimalikult kaua stabiilsena. Kasutatakse erinevaid epilepsiaravimeid, ka dieetravi kuulub ravivalikusse. Harvadel juhtudel teostatakse närvistimulatsioon või operatsioon. Kõik raviviisid valitakse individuaalselt sõltuvalt lapse seisundist. Oluline on ravi pidev jälgimine ja vajadusel korrigeerimine.

Prognosis

Antud sündroom on raske haigus, mille puhul hood võivad jätkuda vaatamata ravile. Enamikul lastest esinevad ka kognitiivsed ja käitumuslikud raskused. Haigus mõjutab sageli kogu pere igapäevaelu, mistõttu on oluline pakkuda tuge nii lapsele kui ka tema lähedastele.

Kasutatud kirjandus

Orpha.net

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/2382?name=Lennox-Gastaut%20syndrome&mode=name>