

Door: Vincent Roelfsema, (vroelfsema@gmail.com), Nynke Doornebal, kindergeneeskunde/kinderneurologie, Marleen Arends, epilepsieconsulent, Geert Douma, neurologie/klinische neurofysiologie, Martiniziekenhuis, Groningen; Patrick Rump, klinische genetica, Oebo Brouwer, kinderneurologie, Universitair Medisch Centrum Groningen.

De aanvalspoli voor kinderen in het Martiniziekenhuis: opzet en resultaten

De klinische presentatie bij kinderen met epilepsie kan zeer variabel zijn en epileptische en niet-epileptische aanvallen zijn soms moeilijk te onderscheiden. Daarom werd in het Martiniziekenhuis in Groningen gestart met een gespecialiseerde polikliniek voor kinderen met mogelijke epileptische aanvallen. Het doel van de poli is om door middel van onderzoek op één dag tot een juiste diagnose en tot een plan van aanpak te komen. Hierover en over onze ervaringen meer in deze bijdrage.

Naar schatting heeft een half tot één procent van de kinderen epilepsie (Aaberg et al, 2017). Het onderscheid tussen epileptische en niet-epileptische aanvallen kan vooral op jonge leeftijd lastig zijn. Het ten onrechte vaststellen dat een kind epileptische aanvallen heeft kan ernstige gevolgen hebben. Enerzijds kan het naast stigmatisering leiden tot onterecht nemen van voorzorgsmaatregelen en voorschrijven van medicatie, anderzijds kan daarmee een andere oorzaak van aanvallen met soms verregaande consequenties worden gemist. Zodra op basis van de aanvalsanamnese een epileptische genese zeer waarschijnlijk wordt geacht, zal mede op grond van EEG-bevindingen worden geprobeerd om tot een goede classificatie van aanvalstype en type epilepsie te komen (Roelfsema et al, 2017). Vooral bij kinderen kan dit uiteindelijk resulteren in een epilepsiesyndroomdiagnose, die vooral wordt bepaald door leeftijd van presentatie, aanvalstype en EEG-bevindingen. Een dergelijke diagnose geeft houvast bij het beantwoorden van vragen over etiologie, prognose, comorbiditeit en behandeling.

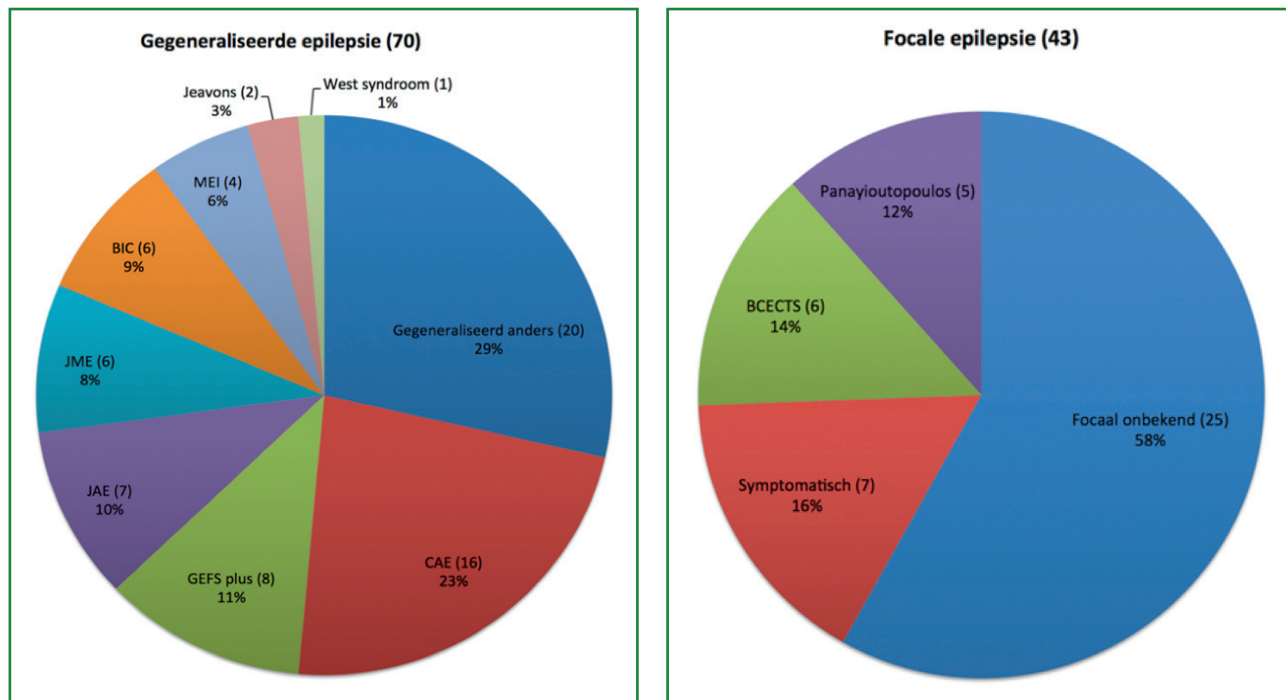
Opzet aanvalspoli

Kinderen die verwezen worden naar de 'Aanvalspoli voor Kinderen' hebben één of meer aanvallen gehad die volgens neuroloog, kinderarts of huisarts een epileptische origine kunnen hebben¹. De poli richt zich op kinderen van 0 tot 18 jaar uit geheel Noord-Nederland (Groningen, Friesland, Drenthe). Ter voorbereiding krijgen ouders en kinderen

via de mail een filmpje over het bezoek aan de aanvalspoli (<https://www.martiniziekenhuis.nl/Bezoek-het-ziekenhuis/Afdelingen/AanvalsPoli-voor-Kinderen>).

De aanvalspoli is zo opgezet dat op één dag een consult bij de kinderneuroloog, een EEG en multidisciplinair overleg (MDO) plaatsvinden. Aan het MDO nemen deel een drietal kinderneurologen (twee van Martiniziekenhuis Groningen (MZH) en één van het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG), een neuroloog-klinisch neurofysioloog, een klinisch geneticus, een epilepsieconsulent, een neuropsycholoog, promovendi en opleidingsassistenten neurologie en kindergeneeskunde. In het MDO worden naast de aanvalssemiologie en het EEG ook de sociale context en eventuele comorbiditeit zoals leer- en gedragsstoornissen besproken. Op basis van deze gegevens wordt een vervolgplan opgesteld. Hierbij wordt ook de indicatie besproken voor genetisch, beeldvormend of neuropsychologisch onderzoek en voor behandeling en/of begeleiding. Het diagnosegesprek volgt dezelfde of eventueel de volgende dag. Bij diagnose of sterke verdenking op epilepsie volgt een gesprek met de epilepsieconsulent voor uitleg en adviezen. Het verdere beleid hangt af van de verwijzer. Als dat de huisarts is, zullen de kinderneurologen van het MZH het vervolgplan zelf inzetten. Als dat een kinderarts of neuroloog uit de regio is, zal het kind meestal met een concreet advies worden terugverwezen, tenzij in overleg anders wordt overeengekomen. Onze insteek is dat kinderen met epilepsie bij voorkeur een eer-

¹ Onlangs is een epilepsie predictiemodel ontwikkeld door onderzoekers van de afdeling kinderneurologie van het Universitair Medisch Centrum Utrecht (van Diessen et al, 2018). Dit model is extern gevalideerd met onze patiëntengroep. Met behulp van dit model kan bij kinderen met aanvallen het risico op epilepsie worden bepaald op basis van anamnestiche variabelen in combinatie met een routine-EEG. Er is een webtoepassing beschikbaar voor gebruik op de polikliniek (<http://epilepsypredictiontools.info/first-consultation>).



Figuur 1 Links: Gegeneraliseerde epilepsie: verdeling van de verschillende syndromen. CAE= absence epilepsie van de kindertijd, JAE = juveniele absence epilepsie, GEFS+ = Genetische epilepsie met koortsconvulsies plus, JME = juveniele myoclonus epilepsie, BIC = benigne infantiele convulsies, MEI = myoclonic epilepsy of infancy. Rechts: Focale epilepsie: verdeling van de verschillende syndromen. BCECTS = Benign Childhood Epilepsy with CentroTemporal Spikes (Rolandische epilepsie).

ste aanspreekpunt dicht bij huis hebben. Indien het gaat om complexere vormen van epilepsie, kan het kind voor gespecialiseerde zorg onder behandeling blijven in het MZH dan wel worden doorverwezen naar de kinderneurologen van het UMCG of de Stichting Epilepsie Instellingen Nederland (SEIN) te Zwolle.

Verwijzingen

In een periode van vier jaar, van 2013 tot en met 2016, werden 235 patiënten van 0-18 jaar verwezen naar de Poli. Hiervan werden er 117 (50%) verwezen door de huisarts uit de eigen regio. Kinderartsen en neurologen uit Noord-

Nederland verwezen respectievelijk 78 (34%) en 23 (10%) kinderen. Daarnaast kwamen nog enkele kinderen via andere verwijzers zoals kinder- en jeugdpsychiaters dan wel via de spoedeisende hulp.

Classificatie

Bij 106 (45%) kinderen werden de aanvallen als niet-epileptisch geïdentificeerd. De meest voorkomende categorieën waren gedragsequivalenten, vasovagale syncopes en psychogene niet-epileptische aanvallen (tabel 1). Gedragsequivalenten waren bijvoorbeeld dagdromen of stereotype bewegingen bij jonge kinderen. Bij 113 (48%) kinderen werd de diagnose epilepsie gesteld. Bij de overige 16 kinderen werden de aanvallen wel als epileptisch geïdentificeerd, maar voldeed de kliniek niet aan de definitie van epilepsie (bijvoorbeeld eenmalig insult, convulsies bij koorts). Bij de meeste kinderen met epilepsie werd een gegeneraliseerde vorm vastgesteld (figuur 1, links), een iets kleiner deel had een focale epilepsie (figuur 1, rechts).

Aanvullende diagnostiek

Bij 42 kinderen (18%) werd in aanvulling op het routine-EEG een EEG na slaapdeprivatie verricht. Bij 48 van de 113 (62%) kinderen met epileptische aanvallen werd een MRI-cerebrum gemaakt. Op basis daarvan kon bij zeven kinderen een structurele oorzaak van de epilepsie worden vastgesteld. Bij vier daarvan was sprake van verworven perinataal letsel (drie prematuur geboren); drie kinderen hadden een cerebrale aanlegstoornis. Genetische diagnostiek

Niet-epileptische aanvallen	106
Gedragsequivalent	29
(Vasovagale) syncope	20
Psychogene niet-epileptische aanvallen (PNEA)	10
Breath holding spells	5
Reflex anoxic seizures	4
Tics	3
Migraine	3
Hyperventilatie	1
Zelfstimulatie	1
Benigne neonatale slaapmyoclonieën	1
Overig	12
Onduidelijk	17

Tabel 1 Niet-epileptische aanvallen.

middels een epilepsiepanel werd in totaal bij 35 kinderen verricht. Bij negen kinderen werd een verklarende genetische diagnose gevonden. In de groep kinderen met epilepsie werd bij zes van hen een verklarende genmutatie gevonden. Bij twee kinderen werd een mutatie in het PRRT2-gen gevonden als verklaring voor infantiele convulsies. Bij drie meisjes met ontwikkelingsachterstand en gegeneraliseerde insulsten met en zonder koorts werd een mutatie gevonden in het PCDH19-gen. Eén meisje had spinocerebellaire ataxie, epilepsie en een verstandelijke beperking op basis van een mutatie in het ITPR1-gen. In de groep met niet-epileptische aanvallen werd bij drie kinderen een mutatie gevonden: in het ITPR1-gen bij een kind met ataxie en meervoudige beperkingen en in het ATP2B3-gen bij twee kinderen met episodische ataxie.

Behandeling

Een derde van de kinderen werd terug verwezen naar de huisarts en een derde naar de verwijzend kinderarts/neuroloog. De andere kinderen werden in het MZH behandeld. Een klein aantal kinderen werd verwezen naar de kinderneuroloog in het UMCG (n=3), de kinder cardioloog in het UMCG (n=5) en SEIN (n=10). Van de kinderen met epilepsie werd bij 62% gestart met een anti-epilepticum.

Conclusie

Onze multidisciplinaire aanvalspoli fungeert als expertisecentrum in Noord-Nederland voor kinderen met aanval-

len van onduidelijke, maar mogelijk epileptische origine. Door middel van een uitgebreide kinderneurologische intake, het standaard EEG en de betrokkenheid van de verschillende disciplines bij de bespreking van de cases ontstaat er na één dag duidelijkheid over de achtergrond van de aanvallen en over het vervolgplan betreffende aanvullende diagnostiek en behandeling.

Een groot deel van de kinderen kan worden terugverwezen naar de oorspronkelijk verwijzer. Deze aanvalspoli levert daarmee naar onze mening een nuttige en zinvolle bijdrage aan de organisatie van de tweede- en derdelijns-epilepsiezorg.

Referenties

Aaberg KM, Gunnes N, Bakken IJ et al. (2017) Incidence and Prevalence of Childhood Epilepsy: A Nationwide Cohort Study. *Pediatrics* 139(5):e20163908.

van Diessen E, Lamberink HJ, Otte WM, Doornebal N, Brouwer OF, Jansen FE, Braun KPJ (2018) A Prediction Model to Determine Childhood Epilepsy After 1 or More Paroxysmal Events. *Pediatrics* Nov 2. pii: e20180931.

Roelfsema V, Leijten F, Jansen F, Majoie M (2017) Classificatie van epileptische aanvallen en epilepsie: de Nederlandse versie van de ILAE-classificatie 2017. *Periodiek voor professionals jaargang 15 | nr 4.*



Met dank aan het hele aanvalspoli team: Arjen Schaafsma, Oebo Brouwer, Patrick Rump, Daniëke Vlaskamp, Nynke Doornebal, Vincent Roelfsema en Ceciel Aarnoudse (niet op de foto).