

Info

Epilepsie



Epilepsie und
intellektuelle
Entwicklungsstörung

EPILEPSIE UND INTELLEKTUELLE ENTWICKLUNGSSTÖRUNG

Jemand hat eine Epilepsie, wenn im Gehirn wiederholt epileptische Anfälle entstehen. Die meisten Menschen mit Epilepsie sind normal intelligent. Umgekehrt haben Menschen mit einer intellektuellen Entwicklungsstörung häufiger Epilepsien als normal intelligente. Einige schwere Epilepsie-Syndrome gehen mit intellektuellen Entwicklungsstörungen oder Mehrfachbehinderungen einher. Eine korrekte Abklärung der zugrundeliegenden Ursache kann anspruchsvoll sein – doch sie ist die Voraussetzung für eine erfolgreiche Therapie.

Eine intellektuelle Entwicklungsstörung macht sich meist im frühen Kindesalter bemerkbar und geht oft mit anderen Beeinträchtigungen einher. Eingeschränkt sind besonders Denken (Kognition) und Sprache, aber auch motorische, emotionale und soziale Fähigkeiten sind oft mitbetroffen.

Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) definiert den Begriff „Störungen der Intelligenzentwicklung“ in ihrer Klassifikation ICD-11 anhand standardisierter Tests und teilt sie in vier Schweregrade ein. Diese Einteilung spiegelt freilich nicht die individuell sehr unterschiedlichen Fähigkeiten der Betroffenen wider, die Betreuung und Alltagsleben bestimmen.

Ursache für eine intellektuelle Entwicklungsstörung mit Epilepsie sind sehr unterschiedliche genetisch bedingte oder erworbene Hirnerkrankungen bzw. Hirnschädigungen.

Nur Schätzungen möglich

Weder für Menschen mit Epilepsie, noch für solche mit einer intellektuellen Entwicklungsstörung gibt es Melderegister in der Schweiz. Deshalb können die Häufigkeiten nur anhand internationaler Zahlen geschätzt werden: An einer Epilepsie leidet ungefähr jede*r Hundertste. Etwa eine von 1000 Personen lebt mit einer zumindest mittelgradigen intellektuellen Entwicklungsstörung (0,1%, was rund 9000 Menschen in der Schweiz entspricht); davon leiden rund 20%-25% auch unter einer Epilepsie. Grob geschätzt leben also etwa 2000 Menschen in der Schweiz sowohl mit einer erheblichen intellektuellen Entwicklungsstörung als auch mit einer Epilepsie.

Diagnostik anspruchsvoll, aber wichtig

Grundsätzlich ähneln sich Abklärung und Behandlung einer Epilepsie bei allen davon betroffenen Menschen. Doch ergeben sich bei einer intellektuellen Entwicklungsstörung zusätzliche Herausforderungen:

- Die Anfälle sind nicht immer leicht zu erkennen, z.B. können motorische Auffälligkeiten (etwa stereotype Bewegungen) mit epileptischen Anfällen verwechselt werden und umgekehrt.
- Ein nonkonvulsiver Status epilepticus (andauernder Anfall ohne Krämpfe) wird noch schwerer erkannt als bei anderen und kann den Zustand verschlechtern.
- In vielen Fällen ist die verbale Kommunikation erschwert oder nicht möglich, d.h. die Betroffenen können zu ihren Anfällen selbst keine Angaben machen.
- Oft ist eine Langzeit-Video-EEG-Ableitung erforderlich, um einen Überblick über die Anfallssituation des Betroffenen zu bekommen. Solche Untersuchungen sind bei Betroffenen mit eingeschränkter Fähigkeit zur Mitarbeit nicht ohne weiteres durchführbar; sie erfordern eine entsprechende technische Ausstattung sowie darin erfahrenes Assistenzpersonal.
- Auch ein MRI (Kernspintomographie) ist oft kaum möglich, weil die Betroffenen nicht ruhig und entspannt bleiben können. Ist die Untersuchung unverzichtbar, braucht es meist eine Sedierung oder Narkose.

Es lohnt sich deshalb, eine spezialisierte Fachperson oder ein Zentrum zu suchen, die/das sich mit Epilepsie und intellektuellen Entwicklungsstörungen auskennt. Wichtig ist vor allem, dass sich die Ärzt*innen ausreichend Zeit für die Behandlung nehmen und den Betroffenen zuhören. Denn wenn ein Gespräch möglich ist, wissen Betroffene oft mehr über ihre Epilepsie, als viele annehmen.

Für diese Spezialist*innen ist es hilfreich, wenn die Angehörigen bisherige Arztbriefe und Unterlagen sammeln und jeweils zum Arzttermin mitbringen.

Genetische Ursachen häufig

Oft verursachen Auffälligkeiten der **Erbinformation** die Störung der Gehirnfunktion, die Epilepsie und intellektueller Entwicklungsstörung zugrunde liegen. In der Fachsprache werden sie als „Mutation“ oder „pathogene Genvariante“ bezeichnet. Diese sind in den allermeisten Fällen nicht ererbt, sondern treten im Betroffenen erstmals auf (in der Fachsprache „de novo“). Jede dieser pathogenen Genvarianten ist sehr selten.

Für Kinder, aber auch für Erwachsene mit intellektueller Entwicklungsstörung und Epilepsie kann deshalb in vielen Fällen eine **genetische Abklärung** sinnvoll sein.

Wird eine genetische Ursache gefunden, kann dies manchmal helfen, die Epilepsie gezielt zu behandeln, weil man den Krankheitsmechanismus besser versteht. Oft lässt sich auch besser abschätzen, in welche Richtung sich die Erkrankung entwickeln wird, und den Betroffenen bleiben weitere Untersuchungen erspart. In vielen Fällen hilft die genetische Diagnose auch, sich mit anderen ähnlich betroffenen Familien zu vernetzen.

Unterschiedliche Behandlungsziele

Ziel einer Epilepsiebehandlung ist üblicherweise ein Leben ohne Anfälle, was bei rund zwei Drittel aller Epilepsiebetroffenen ohne intellektuelle Entwicklungsstörung möglich ist. Bei denjenigen, die beides haben, ist dieses Ziel jedoch schwieriger zu erreichen: nur rund ein Drittel der Betroffenen wird gänzlich anfallsfrei.

Deshalb kann es sinnvoll sein, das **Behandlungsziel** anzupassen: Nicht Anfallsfreiheit, sondern eine möglichst hohe **Lebensqualität** sollte im Zentrum der Behandlung stehen. Mögliche Ziele könnten z.B. sein, mit möglichst gut vertragenen Medikamenten gefährliche Sturzanfälle zu verhindern oder die Zahl anfallsfreier Tage zu erhöhen.

Medikamente fast immer nötig

Grundpfeiler jeglicher Epilepsie-Behandlung sind anfallsunterdrückende („anfallssuppressive“) **Medikamente (ASM)** (früher: Antiepileptika), die oft lebenslang eingesetzt werden müssen. Wichtig ist dabei, dass die Betroffenen beim Bereitstellen und Einnehmen der Medikamente unterstützt werden. Denn nur eine regelmässige Einnahme garantiert eine gute Wirkung.

Der Arzt, die Ärztin sollte die Behandlung sorgfältig und unter Berücksichtigung der Therapievorgeschichte, der exakten Epilepsie- oder Syndromdiagnose, möglicher Begleiterkrankungen und psychischer Auffälligkeiten auswählen. Wichtig können hierbei auch die Ergebnisse einer Genuntersuchung sein, weil die Medikamentenwirkung ggf. auf den Krankheitsmechanismus abgestimmt werden kann.

Nebenwirkungen lassen sich bei Menschen mit intellektueller Entwicklungsstörung aufgrund der Kommunikationsschwierigkeiten oft nur schwer erkennen und zuordnen. Angehörige oder Betreuungspersonen sollten die Betroffenen genau beobachten und Notizen machen, zumal Medikamente bei diesen Menschen gelegentlich unerwartete Begleitwirkungen auf Psyche und Verhalten haben können. Oft ist es sinnvoll, den Medikamentenspiegel im Blut zu messen, um die Ursachen von Auffälligkeiten oder Nebenwirkungen genauer nachzuvollziehen.

Generell lassen sich die Nebenwirkungen von Arzneimitteln begrenzen, indem nicht wirksame Medikamente gemäss ärztlicher Absprache konsequent wieder abgesetzt bzw. langsam „ausgeschlichen“ werden. In den meisten Fällen sollten ein bis drei verschiedene Epilepsie-Medikamente gleichzeitig ausreichen.

In naher Zukunft werden für einige seltene Erkrankungen Behandlungsmethoden zur Verfügung stehen, die auf Basis genetisch bedingter Störungsmechanismen an der Ursache ansetzen. Damit verbindet sich die Hoffnung, bei gezieltem und frühem Einsatz dieser Therapien nicht nur die Epilepsie, sondern auch die intellektuelle Entwicklungsstörung und weitere Symptome effektiv behandeln zu können.

Weitere Behandlungsmethoden

Auch eine **ketogene Diät** kann in einigen Fällen zu einer Besserung führen (siehe unseren Flyer dazu). Bei dem sehr seltenen GLUT1-Defizit-Syndrom ist sie sogar Therapie der Wahl. Bei anderen angeborenen Stoffwechselstörungen können weitere Diäten bzw. Nahrungsergänzungsmittel von Bedeutung sein.

Grundsätzlich können Betroffene mit intellektueller Entwicklungsstörung auch **epilepsiechirurgisch** behandelt werden (siehe dazu unsere Broschüre „Epilepsiechirurgie“). Allerdings kann die Diagnostik in spezialisierten Zentren, z.B. ein mehrtägiges Video-EEG oder ein ausführliches MRI, eine grosse Herausforderung darstellen. Nur in seltenen Fällen lässt sich bei Betroffenen mit einer intellektuellen Entwicklungsstörung der Epilepsieherd operativ so entfernen („resezieren“), dass die Anfälle ganz verschwinden. Hilfreich können aber auch sog. palliative Eingriffe wie z.B. die Balkendurchtrennung (Kallosotomie) sein: Sie machen zwar nicht anfallsfrei, können aber gefährliche Sturzanfälle verhindern.

Schliesslich kann in einigen Fällen mit **Stimulationsverfahren** wie Vagusnerv-Stimulation (VNS) oder tiefer Hirnstimulation die Anfallssituation spürbar verbessert werden.

Alltag

Menschen mit intellektuellen Entwicklungsstörungen und Epilepsie werden oft noch als Erwachsene von ihren Eltern betreut. Die Angst vor Anfällen verhindert manchmal auch bei nur leichter Beeinträchtigung ein selbstständiges Leben. Professionelle Beratung kann helfen, zwischen übertriebenen Ängsten und berechtigten Bedenken zu unterscheiden – Sicherheit ist wichtig, Lebensqualität aber ebenso.

So kann ein Helm vor Verletzungen durch Sturzanfälle schützen. Auch Schwimmen oder Baden ist oft mit entsprechenden Vorsichtsmassnahmen möglich. Bekannte Anfallsauslöser lassen sich identifizieren und oft vermeiden.

Viele Betroffene leben zumindest teilweise in speziellen Institutionen oder werden dort betreut. Alle Betreuungspersonen sollten über Epilepsie Bescheid wissen – sowohl im Allgemeinen wie für jeden individuellen Betroffenen. Sie sollten wissen, was bei einem Anfall zu tun ist, wann sie ein Notfallmedikament eingeben müssen und wo und wie sie den Anfall und Details dazu notieren sollten.

Wer häufig nächtliche tonisch-klonische Anfälle hat („Grand-Mal-Anfälle“), sollte nachts mit geeigneten Mitteln überwacht werden – sonst besteht die meist geringe, aber reale Gefahr eines plötzlichen Epilepsietods („SU-DEP“). Dabei gilt es die Privatsphäre zu berücksichtigen und den Schlaf der Betroffenen möglichst wenig zu stören.

Menschen mit leichter intellektueller Entwicklungsstörung können lernen, was ihre Epilepsie bedeutet. Dabei helfen beispielsweise die Erklärvideos der Epilepsie-Liga (www.epi.ch/videos) oder Informationen in leichter Sprache. Wichtig ist auch, nach einem Anfall zu erklären, was passiert ist, und dass den oder die Betroffene keine Schuld trifft.

Mitglieder der **Schweizerischen Gesellschaft für Gesundheit bei Menschen mit intellektuellen Entwicklungsstörungen** befassen sich als Fachpersonen speziell mit der Betreuung solcher Betroffener.

Mehr Informationen: www.sshid.info

Bei der Suche nach anderen betroffenen Familien kann möglicherweise die Allianz Seltener Krankheiten ProRaris helfen: www.proraris.ch

Epilepsie kann jeden treffen

Fünf bis zehn Prozent der Menschen erleiden in ihrem Leben einen epileptischen Anfall. Knapp ein Prozent der Bevölkerung erkrankt im Laufe ihres Lebens an Epilepsie. In der Schweiz sind dies etwa 80'000 Personen, davon rund 15'000 Kinder.

Epilepsie-Liga – vielfältig aktiv

Die Schweizerische Epilepsie-Liga forscht, hilft und informiert seit 1931. Ihr Ziel ist es, den Alltag von Epilepsie-Betroffenen und deren Situation in der Gesellschaft nachhaltig zu verbessern.

Forschen

Sie fördert die Weiterentwicklung des Wissens in allen Bereichen der Epilepsie.

Helfen

Auskünfte und Beratungen:

- für Fachleute aus den verschiedensten Bereichen
- für Betroffene und Angehörige

Informieren

Die Epilepsie-Liga informiert und sensibilisiert die Öffentlichkeit und unterstützt so die Integration von epilepsiebetroffenen Menschen.

Stand der Informationen: August 2024

Realisiert mit freundlicher Unterstützung der beiden Hauptsponsoren, Sandoz Pharmaceuticals AG und UCB-Pharma AG.



SANDOZ

Weitere Sponsoren: Angelini Pharma, Bial S.A., Desitin Pharma GmbH, Eisai Pharma AG, Jazz Pharmaceuticals, Kanso ketogene Ernährung, LivaNova PLC, Neuraxpharm Switzerland AG, Takeda Pharma AG, UNEEG medical.

Die Sponsoren haben keinen Einfluss auf den Inhalt.

Medizinische Beratung:

Dr. med. Thomas Dorn;
Dr. med. Judith Kalser

Redaktion:

Julia Franke

Schweizerische Epilepsie-Liga

Seefeldstrasse 84
8008 Zürich
Schweiz

T +41 43 488 67 77
F +41 43 488 67 78

info@epi.ch
www.epi.ch

PC 80-5415-8
IBAN CH35 0900 0000 8000 5415 8