
Autosomal dominant nattlig frontallappsepilepsi

ARTIKKEL

NAKKEN KO

MAGNUSSON A

STEINLEIN OK

Sammendrag

Vi beskriver en norsk familie hvor ti medlemmer i tre generasjoner har kortvarige, nattlige epileptiske anfall medverbale og motoriske automatismer. Alle hadde normal neurologisk status og normale funn ved bildediagnostiske undersøkelser av hjernen. Interiktale EEG-registreringer viste som oftest intet patologisk, mens iktale EEG-registreringer hos tre pasienter viste fokal epileptogen aktivitet i venstre frontalregion hos to og kun oppvåkingsforandringer forut for anfallet hos én.

Segregasjonsanalyse indikerte en autosomal dominant arvegang, og pasientene ble diagnostisert til å ha autosomaldominant nattlig frontallappsepilepsi, et epilepsisyndrom som først ble beskrevet i 1995. En mutasjon i genet som koder for $\alpha 4$ -subenheten av den neuronale nikotinerge acetylkolinreseptoren, ble nylig beskrevet i en australsk familie med dette syndromet. Vår norske familie viste seg å ha en ny innskuddsmutasjon (776ins3) i det samme genet. Denne mutasjonen affiserer det andre transmembranale domene som danner den kritiske delen av reseptorens ionekanal.

Dette er den første idiopatiske partielle epilepsiform hvor den bakenforliggende molekylære årsak er funnet. At endysfunksjon av den nikotinerge acetylkolinreseptoren gir opphav til frontale epileptiske anfall, var et overraskendefunn. Dette funnet kan bidra til å belyse patofysiologiske mekanismer ved en del idiopatiske epilepsiformer og kanskje også åpne for nye terapeutiske tiltak.

Publisert: 20. februar 1998. Tidsskr Nor Legeforen.

