



Juvenile myoklonische Epilepsie, Impulsivität und ADHD mit Substanzmissbrauch: ein neuropsychiatrischer Fall

MD Trifan M.D., MD PhD Onor M. L., MD Fascendini N., MD PhD Taddei I., MD Folini L., MD Nespeca C., PhD PhD Houshmand H., MD Fumagalli S.

Maria Denisa Trifan - info@santacroce.ch - +41917354141

Einleitung

Die Juvenile Myoklonische Epilepsie (JME) macht etwa 5–10 % aller Epilepsien und nahezu 18 % der idiopathischen generalisierten Epilepsien aus. Traditionell als benigne Epilepsie des Jugendalters beschrieben, wurde die JME primär als Epilepsiesyndrom mit myoklonischen Zuckungen, generalisierten tonisch-klonischen Anfällen und generalisierten Spike-Wave-Entladungen im EEG konzeptualisiert.

Zunehmende Evidenz zeigt jedoch, dass die JME über die episodische Anfallsaktivität hinausgeht. Betroffene weisen häufig Impulsivität, exekutive Dysfunktionen, emotionale Labilität, maladaptives Risikoverhalten und Substanzmissbrauch auf, begleitet von Beeinträchtigungen der exekutiven Funktionen, der Reaktionsinhibition, der kognitiven Flexibilität und des Arbeitsgedächtnisses.

Methodenübersicht

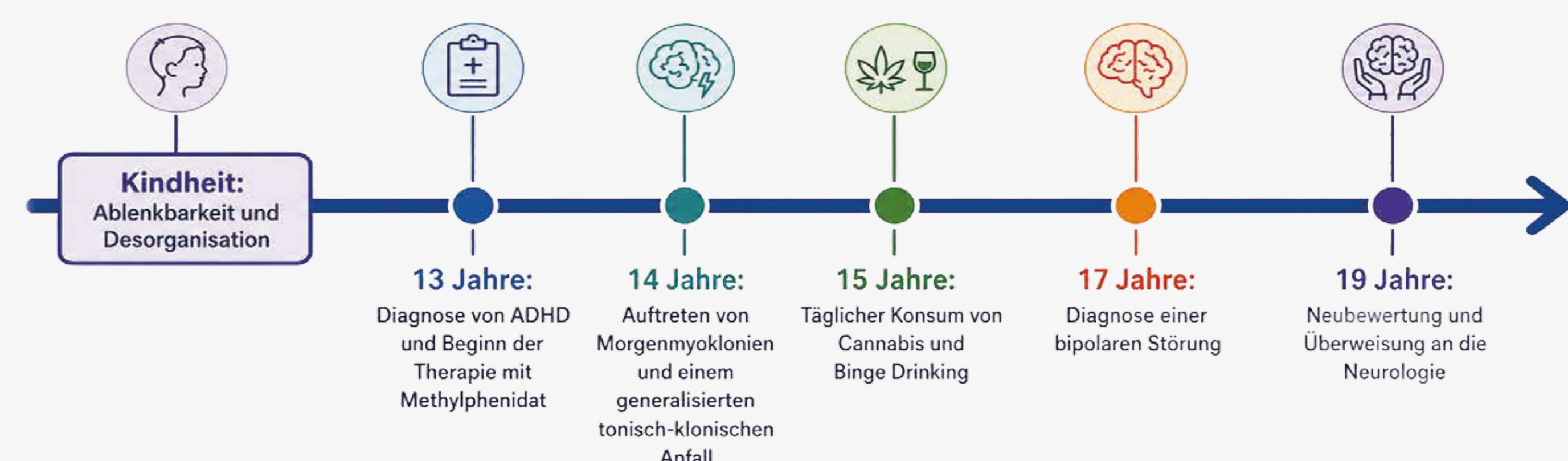
Es wurde ein Fallbericht erstellt, der die neurologische und psychiatrische Anamnese, die Anfalls- und Verhaltensphänomenologie, EEG und MRT, die neuropsychologische Diagnostik, die Differentialdiagnostik, das Ansprechen auf antiepileptische Medikamente sowie einen sechsmonatigen klinischen Follow-up integrieren.

Der Fall wurde im Rahmen eines schaltkreisorientierten neuropsychiatrischen Modells interpretiert, unter Einbeziehung der Anfallsbereitschaft, exekutiver Dysfunktion, Verhaltensdysregulation und umweltbedingter Triggerfaktoren.

Material

FALLVORSTELLUNG

Ein 19-jähriger Gymnasiast mit einer vorausgegangenen Diagnose einer Aufmerksamkeitsdefizit/Hyperaktivitätsstörung wurde aufgrund zunehmender Impulsivität, nachlassender schulischer Leistungen, episodischen exzessiven Alkoholkonsums, täglichen Cannabiskonsums und Missbrauchs von Methylphenidat an die psychiatrische Versorgung überwiesen. Die Verhaltensdysregulation umfasste Substanzmissbrauch, ausgeprägtes Risikoverhalten und eine eingeschränkte Fähigkeit zur langfristigen Planung.



DIAGNOSTISCHE ABKLÄRUNG

- Wiederkehrende frühmorgendliche bilaterale Myoklonien der oberen Extremitäten
- Generalisierte tonisch-klonische Anfälle, ausgelöst durch Schlafentzug und Alkoholkonsum
- Positive Familienanamnese für JME
- EEG mit leicht irregulärer Alpha-Aktivität von 9 Hz mittlerer bis hoher Amplitude sowie dysrhythmischen Theta-Wellen rechts fronto-präzentral, aktiviert durch Schlafentzug
- Unauffällige kraniale MRT
- WISC-IV zeigte erhaltene verbale Verständniskompetenzen und schlussfolgerndes Wahrnehmen bei reduzierter kognitiver Effizienz, eingeschränktem Arbeitsgedächtnis und verlangsamter Verarbeitungsgeschwindigkeit.
- BRIEF-2 durch Eltern und Lehrpersonen bestätigten Schwierigkeiten in den Bereichen Arbeitsgedächtnis, Planung, Organisation und Emotionsregulation über verschiedene Lebensbereiche hinweg.



THERAPEUTISCHE INTERVENTION

LEVETIRACETAM	CARBAMAZEPIN	VALPROAT
Reduktion der Anfallsfrequenz, jedoch ausgeprägte Reizbarkeit Aggressivität → abgesetzt	Unzureichende Anfallskontrolle → aufgrund des potenziellen Risikos einer Verschlechterung generalisierter Epilepsien abgesetzt.	Einleitung und Aufdosierung bis zum therapeutischen Serumspiegel mit anschließender Anfallsfreiheit und Verbesserung der Verhaltensregulation.
 Anfallsfrequenz ↓ Reizbarkeit und aggressivität ↑	 Anfallskontrolle ↑ Risiko der Verschlechterung generalisierter Epilepsien	 Anfallsfreiheit ↑ Verbesserung der Verhaltensregulation ↑
ABGESETZT	ABGESETZT	ERFOLG

Psychoeducation und psychologische Interventionen

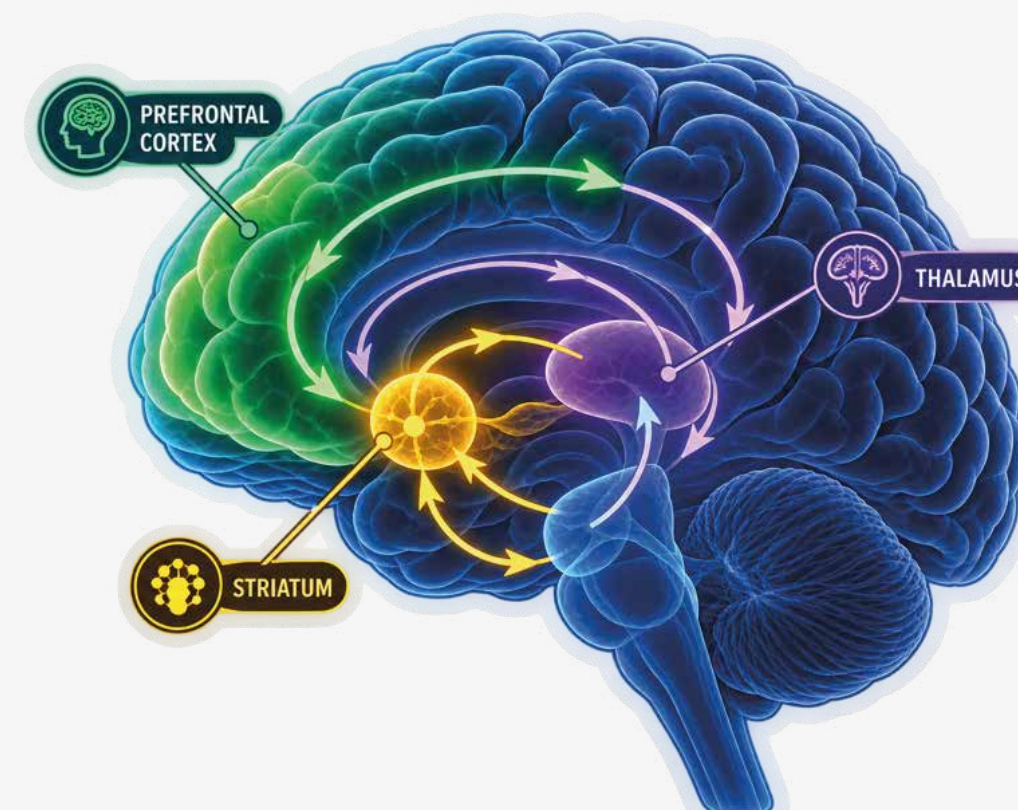


Ergebnisse und Diskussion

- Nach Stabilisierung unter Valproat erreichte der Patient eine vollständige und anhaltende Anfallsfreiheit, begleitet von einer deutlichen Reduktion von Impulsivität, Reizbarkeit, Aggressivität und Verhaltensdysregulation. Trotz anhaltender Verhaltensverbesserung persistierten leichte Einschränkungen der exekutiven Effizienz.
- Das unterschiedliche Verhaltensprofil unter den verschiedenen Antiepileptika unterstützt zusätzlich eine schaltkreisorientierte Interpretation. Unter Levetiracetam traten ausgeprägte psychiatrische Nebenwirkungen auf, während Carbamazepin keine ausreichende Kontrolle der generalisierten Anfälle erzielte. Im Gegensatz dazu führte Valproat sowohl zu Anfallsfreiheit als auch zu einer deutlichen Verbesserung der Verhaltensregulation.
- Der Fall verdeutlicht die Grenzen einer strikten Trennung zwischen neurologischen und psychiatrischen Erkrankungen. Impulsivität, ADHS-ähnliche Symptome, exekutive Dysfunktion und Substanzmissbrauch dominierten zunächst das klinische Bild und führten zu psychiatrischen Diagnosen. Die Identifikation stereotyper auftretender frühmorgendlicher Myoklonien, der Anfallsbereitschaft gegenüber Schlafentzug und Alkoholkonsum, der positiven Familienanamnese sowie generalisierter EEG-Auffälligkeiten stützte jedoch die Diagnose einer JME.
- Das Zusammentreffen von Anfallsaktivität und Verhaltensdysregulation könnte auf eine gemeinsame Dysfunktion fronto-thalamo-striataler Netzwerke zurückzuführen sein. Eine thalamo-kortikale oszillatorische Instabilität trägt zur Anfallsbereitschaft bei, während überlappende frontale Regulationsnetzwerke die exekutive Kontrolle, Impulsregulation und Risikobewertung vermitteln.

Schlussfolgerungen

- Die JME sollte nicht ausschliesslich als benigne generalisierte Epilepsie betrachtet werden. Der vorliegende Fall unterstützt ein neurobehaviorales Netzwerkmodell, bei dem eine gemeinsame Dysfunktion fronto-thalamo-striataler Netzwerke sowohl zur Anfallsmanifestation als auch zur exekutiv behavioralen Vulnerabilität beitragen kann.
- Die Erkennung dieser Überschneidung kann dazu beitragen, diagnostisches Overshadowing, inadäquate Behandlung und eine verzögerte Diagnosestellung der Epilepsie zu vermeiden. Ein integrierter neurologisch-psychiatrischer Ansatz könnte dadurch die diagnostische Genauigkeit, die Therapieauswahl und die funktionellen Behandlungsergebnisse bei jungen Erwachsenen mit Verhaltensdysregulation verbessern.



KERNAUSSAGEN

	Bei impulsiven Jugendlichen und jungen Erwachsenen systematisch nach frühmorgendlichen Myoklonien fragen
	Bei atypischer ADHS-Symptomatik oder fehlendem Therapieansprechen ein EEG erwägen
	Bei Verdacht auf eine generalisierte Epilepsie potenziell anfallsfördernde Psychopharmaka vermeiden
	Substanzmissbrauch zugleich als Anfallsauslöser und als Ausdruck einer beeinträchtigten Exekutivkontrolle einordnen
	Bei generalisierten Epilepsien mit Verhaltensdysregulation die neurologische und psychiatrische Behandlung interdisziplinär abstimmen