

som påvises og alvorlighetsgrad av symptomer, en genotype fenotype korrelasjon.

BEHANDLING OG TILTAK

I dag finnes ingen behandling som vil helbrede eller stanse sykdommen.

Den eneste behandling som hittil har vist seg nyttig, er legemiddelet Flunarizine, en kalsiumblokker som hos noen reduserer anfallshyppighet, anfalletenes alvorlighetsgrad og varighet. Det ser også ut til at slik behandling til en viss grad kan forebygge progresjon og senskader. For noen har det ingen eller liten effekt.

En studie av hjerterytmeforstyrrelser ved alternerende hemiplegi publisert i 2015 tyder på at oppfølging av hjertets funksjon og hjerterytmeforstyrrelser er viktig, spesielt hos voksne.



FRAMBU er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet alternerende hemiplegi. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

KONTAKT FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud

Telefon: 64 85 60 00

E-post: info@frambu.no

Nett: www.frambu.no

Les mer om diagnosen og relaterte tema på www.frambu.no.

Sist oppdatert: 27.4.2016

ALTERNERENDE HEMIPLLEGI



ALTERNERENDE HEMIPLEGI

Også kjent som AHC - Alternating hemiplegia of childhood

Alternerende hemiplegi beskrives i barnealder som en tilstand med gjentatte, forbigående episoder med halvsidig lammelser i ansiktet og kroppen, men lammelser på begge sider kan også forekomme. Symptomene kan variere fra lett nedsatt til fullt tap av følelsans og motorikk. Anfallet kan vare fra minutter til flere dager. Utløsende faktorer kan for eksempel være kulde, varme, sterke lukter, vann, ulike aktiviteter og sterke følelsesmessige reaksjoner. Tilstanden kan ha et vidt spekter av symptomer. Når barnet blir eldre kan motoriske vansker som mangelfull koordinasjon og ufrivillige bevegelser komme til syne. Utviklingshemning kan forekomme.

FOREKOMST

Sykdommen er sjelden og på verdensbasis regnes en forekomst på 1 per 1 000 000. Vi har ingen oversikt over hvor mange som har diagnosen i Norge. På Frambu kjenner vi til noen få.

ÅRSAK

Frem til nylig har årsaken vært ukjent. Over 70 % av personer med diagnosen viser seg å ha en mutasjon i ATP1A3 genet, som regnes som årsaksgivende. Avhengig av hvor mutasjonen i genet sitter, kan den gi opphav til en annen sykdom, raskt innsettende dystoni

(parkinsonisme). Genet koder for et protein, hvis funksjon i cellemembranen er å opprettholde natrium og kaliumballansen inne i cellen. Den eksakte mekanismen for hvordan en forandring i dette proteinet gir sykdom er ennå ikke klarlagt.

ARVELIGHET

De fleste tilfellene er ikke arvelige, men oppstår spontant. Hos noen få har autosomal dominant arvegang vært beskrevet.

SYMPTOMER, KOMPLIKASJONER OG FORLØP

Alternerende hemiplegi ble først beskrevet på 70-tallet, og definert som et syndrom på 80-tallet.

De første symptomer varierer, men starter ofte i første levehalvår. Typisk for diagnosen er gjentatte, forbigående episoder (atakker) med lammelse i kroppen, ansiktet inkludert, gjerne en side av gangen, eller begge sider.

Episodene varierer fra lett nedsatt til fullt tap av følesans og lammelse. De kan utløses av faktorer i omgivelsene, som for eksempel kulde, varme, lukter, vann, aktiviteter og emosjoner. De kan variere fra minutter til timer og dager. Søvn bedrer symptomene.

Ofte sees det både i og utenom episodene unormale øyebevegelser som skjeling og rykkvise øyebevegelser (nystagmus), unormale stillinger og bevegelser i armer og ben (dystoni - repeterende bevegelser, dyskinesi - motoriske forstyrrelser).

Autonome forandringer, som unormal svette og endring i hjerterefrekvens, kan forekomme.

Selv om tilstanden starter i barnealder, vedvarer ofte symptomene, men med færre episoder. Med alder forekommer utviklingshemming, ukoordinerte bevegelser (ataksi) og epilepsi.

Søvn vil mildne angrep, også i en periode etter oppvåkning.

DIAGNOSTISERING

Diagnosen er til nå basert på symptomer og klinikk slik de er beskrevet ovenfor, der andre årsaker til symptomene er utelukket. Påvisning av mutasjon i genet ATP1A3 bekrefter diagnosen.

Kriterier som må være til stede er:

- Første symptomer før 18 måneders alder
- Gjentatte episoder med hemiplegi (halvsidig lammelse) som skifter fra en side av kroppen til den andre
- Forbigående symptomer som dystoni, unormale øyebevegelser eller autonome symptomer som forekommer sammen med episodene eller uavhengig av disse
- Tegn på utviklingshemming eller nevrologiske funn som ufrivillige bevegelser (choreoatetose, dystoni og ataksi)

Riktig diagnose avhenger av sykdomsbeskrivelsen fra de pårørende og en klinisk-nevrologisk undersøkelse, helst både under en anfallsepisode og i en symptomfri periode. Underdiagnostisering er sannsynlig, da diagnosen er lite kjent og symptomer og funn er varierende.

En studie fra 2015 av i alt 155 personer med alternerende hemiplegi peker mot at det er en sammenheng mellom hvilken mutasjon