

LAPSEEA VAHELDUV HEMIPLEEGIA

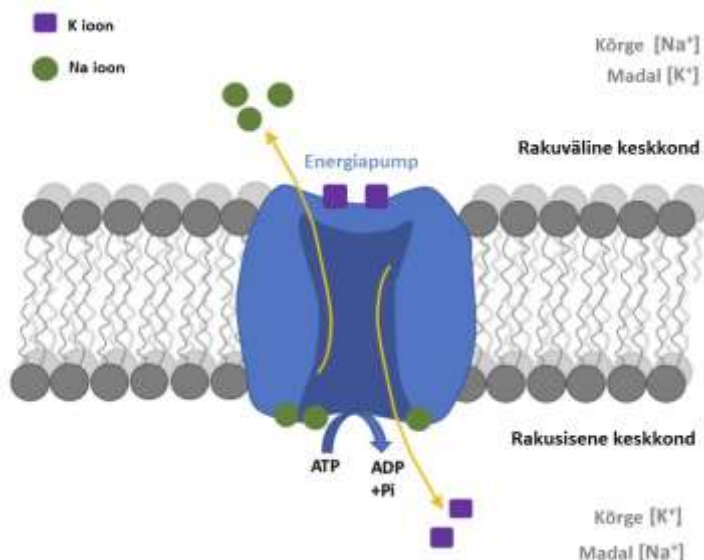
OMIM: 614820; ORPHA: 2131

Ülevaade

Lapseea vahelduv hemipleegia, inglise keeles *Alternating Hemiplegia of Childhood (AHC)*, on harvaesinev närvisüsteemi arenguhäire, mida iseloomustavad korduvad, mööduvad hemipleegia e keha ühepoolse halvatus e episoodid. Lisaks võivad esineda epilepsia e langetõbi ja episoodilised tahtele allumatud liigutushäired (nt. vastutahtelised lihaskontraktsioonid).

Tekkepõhjus

Lapseea vahelduva hemipleegia peamiseks põhjuseks on geenimutatsioon ATP1A3 geenis. ATP1A3 geen kodeerib valku, milleks on naatrium/kaalium ATPaas (Na/K ATPaas). N/K ATPaas on rakumembraani valk, mis töötab nagu energiapump ja on oluline organismi iga raku normaalses talitluses (joonis 1). Ajukoos transpordib Na/K ATPaas Na ja K ioone läbi kanalite, mis ühendavad ajurakke, omades seega olulist rolli ajurakkude kooskõlastatuses ja aju funktsiooni regulatsioonis. ATP1A3 mutatsiooni korral Na/K ATPaas ei tööta, mistõttu ioonid ei liigu ja tekib rakkude funktsioonihäire. ATP1A3 on tähtis ka südamelihase regulatsioonis, mistõttu on ATP1A3 mutatsiooni kandjad ohustatud südame rütmihäiretest.



Joonis 1. Na/K ATPaas ehk raku energiapump. Modifitseeritud. *Frontlinegenomics, 2021*

Esinemissagedus

AHC esinemissagedus on hinnanguliselt ülemaailmselt 1 juhtum 1 000 000 elussünni kohta. Uuemate andmete kohaselt võib sagedus olla kuni 10x suurem.

Sümptomid ja avaldumine

Lapseea vahelduvale hemipleegiale viitavad sümptomid ilmnevad üldjuhul enne 18ndat elukuud. AHC avaldumine varieerub suuresti. Haigus võib avalduda kergelt (üksikud sümptomid) ning haigestunud on normaalne areng ja hea prognoos. Raskema vormi korral võib esineda tõsisemaid tüsistusi ja kujuneda püsiv vaimne puue. Allolevas tabelis on toodud peamised AHC kaebused, mis jagunevad püsivateks ja paroksüsmaalsed e hootisteks (tekivad järsku ja mööduvad).

Paroksüsmaalsed e hootised sümptomid

Paralüüs ehk pleegia

*Ühe kehapoole täielik halvatus (hemipleegia), kogu keha halvatus (kvadripleegia) või ühe jäseme täielik halvatus.
Kaob tahtliku liigutuse sooritamise võime.*

Düstoonia e tahtmatud lihaskontraktsioonid

Vastutahtelised lihase pingutumised, mis põhjustavad pööravaid liigutusi ning ebatavalisi poose.

Episoodilised nüstagmid e tahtmatud rütmilised silmaliigutused

Epilepsiahood e krambihood

*Peamised epilepsia vormid AHC korral:
Fokaalsed hood – saavad alguse aju ühe poolkera piiratud alalt. Esinevad tahtmatud liigutused või lihaskontraktsioonid. Teadvus on säilunud või häirunud.
Generaliseerunud hood – saavad alguse üheaegselt mõlemalt aju poolkeralt. Esinevad tahtmatud liigutused või lihaskontraktsioonid. Kaasneb teadvusekadu.
Epileptiline staatus - sagedasti korduvad või kestvad epileptilised hood. Hoogude vahel ei toimu täielikku neuroloogiliste funktsioonide ja teadvuse taastumist. Vajab kiirelt abi!*

Treemor e värisemine

Koorea e tantstõbi

Kiired, tõmblevad, ebarütmilised või aeglased, rütmilised, usjalt väänlevad sundliigutused.

Hingamissageduse muutus ja autonoomse närvisüsteemi nähud (punetav nägu, kahvatus, kiire südamerütm, oksendamine)

Autonoomse närvisüsteemi nähud võivad kaasneda hemipleegia episoodidele. Autonoomne närvisüsteem reguleerib tahte allumatuid keha funktsioone (südamerütm, vererõhk, higistamine jm)

Peavalu

Püsivad sümptomid

Psühhomotoorse arengu mahajäämus

Käitumishäired

Kõnehäired

Autismispektri häired

Südame rütmihäired

Paroksüsmaalsed sümptomid võivad esineda üksikult või mitu korruga sama episoodi ajal. Sagedasemad tegurid, mis hoogusid ägestada võivad on ärevus, väsimus, temperatuuri muutused, vesi, valu, kõhukinnisus, palavik või külmetushaigus, füüsiline koormus ja päikesekiirgus. Siiski ei ole kõikidel hoogudel kindlat ajendit ja hood võivad olla etteaimamatud.

Uni on AHC patsientidel äärmiselt oluline, kuna hemipleegiline episood üldjuhul taandub magades.

Paroksüsmaalsed sümptomid ja epilepsiahood varieeruvad sageduse, raskusastme ja kestvuse poolest. Osa hemipleegilisi episoodide võib kesta minuteid kuni tunde, osa episoodide päevi või isegi nädalaid. Mõnel haigusest haaratud isikul on hood ühel korral kuus, teisel igapäevaselt. Episoodide raskusaste on samuti erinev, mõni hoog vallandub vaid ühe kehapoole tuimusena, järgmine hoog täieliku halvatusena. Epilepsiahood on oma olemuselt lühikesed (va. *epileptiline staatus*), kuid võivad esineda mitu korda päevas.

Pärandumine

Lapseea vahelduv hemipleegia on enamasti autosoom-dominantse pärandumisega, mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes ATP1A3 geeni alleelis. Enamikel juhtudel on autosoom-dominantne muutus *de novo* ehk uustekkeline, mis tähendab, et kumbki vanematest muutust ei kanna. Harvematel juhtudel üks vanematest kannab samuti sama muutust ühes geeni alleelis. Geenimuutusega isik pärandab AHC oma järglasele 50% tõenäosusega.

Ravi ja jälgimine

Lapseea vahelduv hemipleegia ei ole ravitav. Oluline on jälgida ja vältida episoodide vallandavaid tegureid ja ebaregulaarset unerütmi. Hemipleegiliste episoodide, düstooniate ja epilepsia puhul võib abi olla ravimitest, kuid ei pruugi, mistõttu peab seisundist haaratud isik olema lasteneuroloogi jälgimisel, kes määrab sobiva hoovastase või lihaskõõgastava ravi. Võimalike rütmihäirete tõttu on soovitatav ka kardioloogi jälgimine.

Kasutatud kirjandus:

EpiCARE 2021
Orpha.net
Rarediseases.org