PEREKONDLIK JA SPORAADILINE HEMIPLEEGILINE MIGREEN (FHM & SHM)

ORPHA: 569 OMIM #141500

Esinemissagedus 1-5 : 10 000

Ülevaade

Perekondlik ja sporaadiline hemipleegiline migreen on harva esinev auraga migreeni alatüüp, millele on iseloomulik autosoom-dominante pärandumismuster. Migreenihooga kaasneb aura ning motoorne nõrkus, mis võib väljenduda ajutiselt. Nõrkus võib haarata ka ainult üht keha poolt, sellisel juhul nimetatakse hemipareesiks. Peavalu ja aura sümptomid sarnanevad tavalise auraga migreeniga, kuid võivad kesta oluliselt kauem.

Tekkepõhjused

Tekkepõhjuseks on sporaadilised (SHM) või pärilikud (FHM) muutused järgnevates geenides: *CACNA1A, ATP1A2, SCN1A*. Tegu on närvirakkudel asetsevate ioonkanaleid mõjutavate geenidega. Näiteks *CACNA1A* muutus põhjustab Ca kanali a-SU allüksuse (*subunit*) muutust. Taoliste muutuste tulemusel tekivad häired tavapärase aktsioonipotentsiaali tekkes, mis häirib närvirakkude omavahelist suhtlust ja viib iseloomuliku sümptomaatika tekkeni. Perekondlikuks saab hemipleegilist migreeni lugeda siis, kui esineb vähemalt üks esimese või teise astme sugulane, kelle sümptomaatika on iseloomulik hemipleegilisele migreenile. FHM-le on iseloomulik autosoom-dominante pärandumismuster.
Sporaadiline tähendab seda, et perekonnas lähisugulastel pole teada hemipleegilise migreeni esinemist. Paljudele sporaadilistel hemipleegilise migreeni juhtudel geenimuutust ei leita. See viitab sellele, et me ei tunne veel kõiki geene, mis võivad haiguse väljakujunemisel olulised olla. ICHD (*International Classification of Headache Disorders*) järgi klassifitseeritakse FHM-e nelja erinevasse kategooriasse.

Kliiniline pilt

Antud juhul sarnaneb migreen auraga migreenile, kuid FHM ja SHM puhul lisandub motoorne komponent, mis väljendub motoorse düsfunktsiooni või nõrkusena. Lisaks võivad esineda nägemishäired, tundehäired ja kõnehäired. Kõige sagedamini kirjeldatakse nägemise hägustumist, valgussähvatusi, näo või jäsemete tuimust ja paresteesiaid (naha ebanormaalne tunnetus, nt põletustunne, sipelgate jooksmise tunne, tuimus, torkimistunne) ning raskusi kõne moodustamisel või mõistmisel. Hemiparees esineb tavaliselt koos vähemalt ühe teise aura sümptomiga. Neuroloogilised sümptomid võivad kesta tundidest päevadeni ning mõnel juhul püsida isegi kauem kui migreen. Võrreldes tavapärase migreeniga algab hemipleegiline migreen sageli varasemas eas - enamasti lapse- või noorukieas ning hoogude sagedus väheneb vanuse kasvades.
Osadel patsientidel, eriti *CACNA1A*-geeni muutusega seotud perekondliku hemipleegilise migreeni korral, võivad esineda ka väikeaju düsfunktsiooniga seotud sümptomid - nüstagm, koordinatsioonihäired ja progresseeruv kerge ataksia, mis kujuneb tavaliselt välja hilisemas

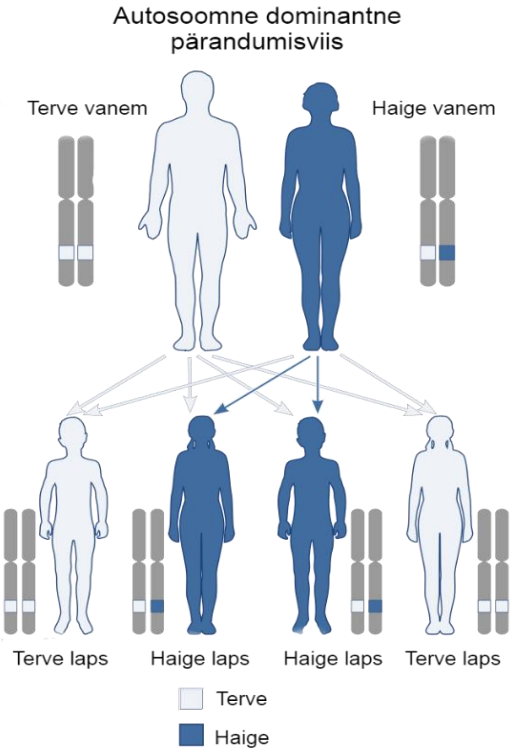
eas. Raskematel juhtudel võib hemipleegilise migreeniga kaasneda pikaajaline hemiparees, teadvushäired, epileptilised hood või muud väljendunud neuroloogilised sümptomid nagu tinnitus, düsartria jne.

Pärandumine

Meil on kõiki geene kahes koopias – ühe koopia pärime oma emalt ja teise geenikoopia oma isalt. FHM pärandub autosoom-dominantselt (joonis 1). See tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab ühest haiguseoselise muutusega geenikoopiast ehk kõigil järglastel on 50% tõenäosus pärida haigusseoseline muutus.

Jälgimine ja ravi

Hemipleegilise migreeni ravi on peamiselt empiiriline. Kasutusel on samad ravimid, mis tavalise migreeni ravis. Hemipleegilise migreeni korral tasub võimalusel vältida vasokonstriktorite kasutamist. Ennetavalt on kasutusel kaltsiumikanali blokaatorid, atsetasoolamiid ja mõningad antikonvulsiivsed ravimid, vähendamaks hoogude sagedust. Ägeda hoo ajal kasutatakse peamiselt sümptomaatilist ravi - valuvaigistid ja vajadusel antiemeetilikumid.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Prognoos

Prognoos on enamasti hea. Kehvem prognoos on neil, kel esinevad väikeaju kahjustustele viitavad sümptomid, näiteks tasakaaluhäired, koordinatsiooniprobleemid, treemor ja muutused kõnes.

Kasutatud kirjandus

OMIM https://www.omim.org/entry/141500

Orphanet https://www.orpha.net/en/disease/detail/569

Neurology Russell, M. B., & Ducros, A. (2011). *Sporadic and familial hemiplegic migraine: Pathophysiological mechanisms, clinical characteristics, diagnosis, and management*. *The Lancet Neurology, 10*(5), 457–470. https://doi.org/10.1016/S1474-4422(11)70048-5

Whitty, C. W. M. (1953). *Familial hemiplegic migraine*. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry, 16*(3), 172–177. https://doi.org/10.1136/jnnp.16.3.172

Jen, J. C. (2024). *Familial hemiplegic migraine*. In M. P. Adam, S. Bick, G. M. Mirzaa, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. H. Bean, K. W. Gripp, & A. Amemiya (Eds.), *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1388/