



L'AHC peut se présenter avec n'importe quel symptôme neurologique. C'est comme vivre avec de nombreuses maladies neurologiques différentes en une seule.



1

... diagnostic...

Premiers symptômes ...

1. Premiers symptômes (dans les 18 months)

Le premier symptôme est toujours neurologique mais non spécifique à l'AHC. Il peut s'agir de n'importe quelle ou d'une combinaison de n'importe quelles manifestations paroxystiques suivantes : crises d'épilepsie, épisodes dystoniques (rigidité musculaire douloureuse) / toniques, épisodes de conscience altérée, mouvements oculaires anormaux, épisodes de dysfonctionnement du système nerveux autonome ou autres symptômes neurologiques. La caractéristique de l'AHC sont des épisodes récurrents d'hémiplégie (membres paralysés) alternant de chaque côté du corps, se propageant parfois à tout le corps. Ils apparaissent généralement, mais pas toujours, plus tard dans l'évolution de la maladie, en plus des symptômes précédents. Ces épisodes sont généralement interrompus par le sommeil.

Besoin : La famille a besoin d'information et de réconfort pendant le processus de diagnostic long et complexe. **Son implication active est également importante. Les rapports familiaux sur les épisodes qui se produisent à la maison devraient être pris en considération.**

Idealement : Diagnostiquer correctement le plus tôt possible, en empêchant le début de traitements inefficaces et potentiellement dangereux. Sensibilisation accrue et capacité de la famille à accepter le diagnostic d'AHC, sa rareté et sa complexité, et à faire face au fardeau des nombreuses comorbidités neurologiques grâce à des groupes d'information et de soutien adéquats.

2

2. Diagnostic

Un diagnostic précoce peut être basé sur l'évaluation des manifestations paroxystiques, éventuellement confirmée par le test génétique.

Des mutations du gène ATP1A3 sont retrouvées chez la majorité des patients. En l'absence de mutation de l'ATP1A3, le diagnostic clinique peut être confirmé si les critères diagnostiques sont remplis et après exclusion de tout autre diagnostic différentiel.

Besoin : La famille a besoin d'un conseil clinique et génétique sur le pronostic et l'évolution possible de la maladie. Un centre de référence multi spécialisé possédant une expérience considérable en AHC devrait prendre en charge le patient, directement ou en supervisant un centre local.

Idealement : La famille devrait recevoir des conseils sur la gestion de la maladie et de tous ses problèmes neurologiques co-existants, paroxystiques et non paroxystiques tels qu'ils apparaissent à des différents âges. Un plan de réadaptation (physiothérapie, orthophonie et ergothérapie) doit être défini le plus tôt possible.

3

... traitement...

3. Traitement

Les médicaments antiépileptiques sont utilisés pour les patients présentant des crises confirmées et/ou des épisodes d'état de mal épileptique. Parfois, si le diagnostic d'épilepsie est incertain, des médicaments antiépileptiques peuvent être administrés selon la prépondérance des risques par rapport aux bénéfices. Pour les autres types de manifestations paroxystiques, la flunarizine et d'autres médicaments sont utilisés, bien qu'empiriques en l'absence d'études randomisées, à la fois comme prophylaxie et comme traitement aigu.

4. Chirurgie

Aucune chirurgie n'est spécifique pour l'AHC. En cas d'épilepsie sévère et pharmacorésistance, la stimulation du nerf vague peut être recommandée par un centre de référence. En cas de troubles cardiaques associés, un défibrillateur ou un stimulateur cardiaque peuvent être nécessaires. Certains peuvent nécessiter une gastrostomie pour soutenir la nutrition.

Besoin : L'introduction de tout nouveau médicament, en particulier si la flunarizine n'est pas efficace, doit être discutée en détail et décidée en pleine collaboration avec le neurologue local et le centre de référence AHC. La famille devrait également être informée des déclencheurs les plus connus des épisodes d'AHC et de l'importance d'identifier les déclencheurs spécifiques pour leur enfant et de déterminer les meilleurs moyens de les éviter.

Idealement : Un plan de traitement complet, y compris la tenue stricte d'un journal sur les différents types d'épisodes, et un plan d'urgence est utile.

4

...chirurgie...

... Suivi (enfance & adolescence)...

5

5. Suivi (Enfance & Adolescence)

Outre les manifestations paroxystiques, d'autres symptômes apparaissent tôt dans l'enfance : principalement des déficits moteurs, cognitifs et sensoriels. Des problèmes de comportement peuvent également apparaître dans l'enfance et l'adolescence. Une mort subite est rapportée, en relation avec des crises d'épilepsie sévères, des épisodes prolongés d'AHC ou des anomalies cardiaques.

6. Suivi (âge adulte)

Toutes les manifestations, paroxystiques et non paroxystiques, persistent jusqu'à l'âge adulte, avec une grande variabilité dans leur combinaison, leur fréquence et leur gravité. L'apparition soudaine de nouvelles manifestations paroxystiques, en particulier les convulsions, ou l'aggravation soudaine de tout autre symptôme, avec une régression conséquente, peut toujours se produire, même chez les patients adultes avec un tableau clinique léger.

Besoin : Les parents et les cliniciens doivent créer une collaboration étroite, un partenariat avec les neurologues de référence pour l'AHC de leurs enfants, fondée sur la reconnaissance des rôles et de l'expertise respective à propos de la maladie. Les patients adultes et leurs familles ont besoin d'être soutenus dans la transition de la neurologie pédiatrique à la neurologie pour adultes.

Idealement : L'équipe multi disciplinaire devrait offrir des visites de suivi régulières, y compris une évaluation neurologique, neuropsychologique, ophtalmologique et, dans certains cas, cardiologique (et d'autres spécialités le cas échéant). Ils devraient également coordonner et soutenir tout autre service impliqué : réadaptation, éducation, aide sociale et à domicile, soutien psychologique, etc.

6

...suivi (âge adulte)