EpiCARE

European Reference Network | Neurological Diseases (ERN-RND)

Альтернуюча геміплегія дитячого віку (АГД) – Шлях пацієнта з АГД

IAHCRC International AHC Research Consortium

АГД може супроводжуватися будь-якими неврологічними симптомами. Це як жити з багатьма різними неврологічними захворюваннями одночасно.

1 Перший симптом... → ...діагностика... 2 ...лікування... → ...хірургічне втручання... 3 → 4 ...спостереження (в дитинстві та в підлітковому віці)... 5 → ...спостереження (дорослі)... 6

1. Перший симптом (протягом 18 місяців)

Перший симптом завжди неврологічний, але не специфічний для АГД. Це може бути будь-який прояв або комбінація будь-яких з наступних пароксизмальних проявів:

епілептичні напади, дистонічні (болісна м'язова ригідність) / тонічні епізоди, епізоди порушення свідомості, аномальні рухи очей, епізоди вегетативної дисфункції або інші неврологічні симптоми.

Характерною ознакою АГД є періодичні напади геміплегії (млявість кінцівок), що чергуються з обох боків тіла, іноді поширюючись на все тіло. Зазвичай, але не завжди, вони з'являються на пізній стадії захворювання, на додаток до попередніх симптомів.

Ці напади, як правило,перериваються сном.

2. Діагностика

Ранню діагностику може базуватися на основі оцінки пароксизмальних проявів, які, можливо, підтверджуються генетичним тестом.

Мутації гена ATP1A3 виявляються у більшості пацієнтів..

У разі відсутності мутації в ATP1A3 клінічний діагноз може бути підтверджений, якщо виконані діагностичні критерії та виключені інші диференціальні діагнози.

3. Лікування

Протинападові препарати застосовуються пацієнтами із підтвердженими епілептичними нападами та епілептичним статусом. Іноді, якщо діагноз епілепсії є неточним, протинападові препарати можуть призначатися з урахуванням співвідношення ризику та користі. Для інших типів пароксизмальних проявів застосовуються флунаризин та інші препарати, хоча і лише в рамках відкритих досліджень, як для профілактики, так і для лікування гострих станів.

4. Хірургічне втручання

Не існує хірургічного втручання, яке б було специфічним саме для АГД. У разі тяжкої, резистентної до ліків епілепсії, референтний центр може рекомендувати СБН (стимуляцію блукаючого нерва). У разі супутніх серцевих порушень може знадобитися дефібрилятор або кардіо-стимулятор. Деяким пацієнтам може знадобитися гастростомія для підтримки функції харчування.

5. Спостереження (в дитинстві та в підлітковому віці)

Окрім пароксизмальних проявів, в ранньому дитинстві з'являються й інші симптоми: переважно моторні, когнітивні та сенсорні порушення. У дитячому та підлітковому віці також можуть з'являтися проблеми з поведінкою.

Зафіксовані випадки раптової смерті, пов'язані з тяжкими епілептичними нападами, тривалими епізодами АГД або аномаліями з боку серця.

6. Спостереження (дорослі)

Всі прояви, пароксизмальні та непароксизмальні, зберігаються до дорослого віку, з великою мінливістю в їх комбінації, частоті та тяжкості. Раптове виникнення нових пароксизмальних проявів, особливо епілептичних нападів, або раптове погіршення будь-якого іншого симптому з подальшою регресією, може завжди, навіть у найлегших випадках у дорослих пацієнті

Потреба: **сім'я** потребує інформації та підтримки під час тривалого та складного процесу діагностики. ***Активна участь також має важливе значення***. **Слід ретельно враховувати повідомлення родичів про епізоди, що відбуваються вдома.**

В ідеалі: якнайшвидше встановлення правильного діагнозу, запобігання початку неефективного та потенційно небезпечного лікування. Підвищення обізнаності та здатності родини прийняти діагноз АГД, його рідкісність та складність, а також намагатися впоратися з тягарем численних неврологічних супутніх захворювань за допомогою адекватної інформації та груп підтримки.

Потреба: сім'я потребує клінічної та генетичної консультації щодо прогнозу та можливого розвитку захворювання. Пацієнта повинен взяти під опіку багатопрофільний референтний центр із значним досвідом у лікуванні АГД безпосередньо або шляхом нагляду за місцевим центром.

В ідеалі: родина повинна отримати поради щодо лікування захворювання та всіх супутніх неврологічних проблем, пароксизмальних і непароксизмальних, які виникають у різному віці. Необхідно якомога швидше скласти план реабілітації (фізіотерапія, логопедія та ерготерапія)

Потреба: введення будь-якого нового препарату, особливо якщо флунаризин не є ефективним, повинно бути детально обговорено та вирішено у повній співпраці з спостерігаючим неврологом та референтним центром АГД. Сім'я також повинна бути поінформована про найбільш відомі фактори, що провокують епізоди АГД, а також про важливість виявлення конкретних факторів, що провокують епізоди у їхньої дитини, та визначення найкращих способів їх уникнення.

В ідеалі: допоможе комплексний план лікування, що включає суворе ведення щоденника про різні типи епізодів, та план дій у надзвичайних ситуаціях.

Потреба: батьки та лікарі повинні налагодити тісну співпрацю з неврологами, які лікують їхніх дітей, на основі визнання відповідних ролей та досвіду у лікуванні захворювання. Дорослі пацієнти та їхні сім'ї потребують підтримки під час переходу від дитячої неврології до неврології в дорослому віці.

В ідеалі: мультидисциплінарна команда повинна забезпечувати регулярні контрольні візити, включаючи неврологічне, нейропсихологічне, офтальмологічне та, в деяких випадках, кардіологічне обстеження (а також обстеження у інших спеціалістів, якщо це необхідно). Вони також повинні координувати та підтримувати будь-які інші пов'язані послуги: реабілітацію, освіту, соціальну та домашню допомогу, психологічну підтримку тощо.

Translation agency MOVASVIT - https://movasvit.com/, Verification of the translation – Nataliya Pryanykova, Independent expert of the verification – Andriy Dubenko, Translation validated by the ILAE Ukrainian chapter Переклад валідований Українською протиепілептичною лігою