



1
Erstes Symptom ...

2
... Diagnose...

3
... Behandlung ...

4
... Operation ...

5
... Nachsorge ...
(Kindheit und Jugend)

6
... Nachsorge ...
(Erwachsenenalter)

AHC kann sich anhand vieler neurologischer Symptome zeigen.
Es ist, als würde man mit vielen verschiedenen
neurologischen Krankheiten in einem Leben

1. Erstes Symptom (innerhalb von 18 Monaten)

Das erste Symptom ist immer neurologisch, aber nicht AHC-spezifisch. Es kann ein einziges oder eine Kombination aus folgenden paroxysmalen Manifestationen sein: epileptische Anfälle, dystonische (schmerzhafte Muskelstarre) / tonische Episoden, Episoden veränderten Bewusstseins, abnorme Augenbewegungen, Episoden autonomer Dysfunktion oder andere neurologische Symptome.

Das Kennzeichen der AHC sind wiederkehrende Episoden von Hemiplegie (schlaaffe Gliedmaßen), die abwechselnd auf beiden Seiten des Körpers auftreten und sich gelegentlich über den ganzen Körper ausbreiten. Sie treten in der Regel im späteren Verlauf der Krankheit zusätzlich zu den vorherigen Symptomen auf, aber nicht immer.

Diese Episoden können in der Regel durch Schlaf unterbrochen werden.

Unerlässlich: Die Familien brauchen Informationen und Unterstützung während des langen und komplexen Diagnoseprozesses. **Aktive Beteiligung ist ebenfalls von Bedeutung. Berichte der Familien über die Episoden, die zu Hause auftreten, sollten berücksichtigt werden.**

Wünschenswert: Korrekte Diagnosestellung so früh wie möglich, um den Beginn unwirksamer und potenziell gefährlicher Behandlungen zu verhindern. Stärkung des Bewusstseins und der Fähigkeit der Familien, die Diagnose AHC, ihre Seltenheit und Komplexität zu akzeptieren und die Belastung durch die vielen neurologischen Komorbiditäten durch angemessene Informationen und Selbsthilfegruppen zu bewältigen.

2. Diagnose

Eine frühzeitige Diagnose kann anhand der Beurteilung der paroxysmalen manifestationen gestellt und möglicherweise durch einen Gentest bestätigt werden.

Mutationen des ATP1A3-Gens werden bei der Mehrzahl der Patient:innen gefunden.

Liegt keine Mutation im ATP1A3-Gen vor, kann die Diagnose trotzdem klinisch bestätigt werden, wenn die diagnostischen Kriterien erfüllt sind und alle anderen Differentialdiagnosen ausgeschlossen wurden.

Unerlässlich: Die Familien benötigt eine klinische und genetische Beratung über die Prognose und die mögliche Entwicklung der Krankheit. Ein multidisziplinäres Referenzzentrum mit umfangreicher Erfahrung auf dem Gebiet der AHC sollte sich der Patient:innen annehmen, entweder direkt oder unter Aufsicht eines lokalen Zentrums.

Wünschenswert: Die Familien sollten über den Umgang mit der Erkrankung und allen damit verbundenen neurologischen Problemen beraten werden, und zwar im Hinblick auf paroxysmale und nicht-paroxysmale Symptome, die in verschiedenen Altersstufen auftreten können. Ein Rehabilitationsplan (Physiotherapie, Sprach- und Beschäftigungstherapie) sollte so bald wie möglich erstellt werden.

3. Behandlung

Anfallssupprimierende Medikamente werden bei Patient:innen mit bestätigten Anfällen und Status epilepticus eingesetzt.

Wenn die Epilepsie-Diagnose unsicher ist, können gelegentlich anfallssupprimierende Medikamente nach Abwägung von Risiko und Nutzen verabreicht werden.

Bei den anderen Arten von paroxysmalen Manifestationen werden Flunarizin und andere Medikamente sowohl zur Prophylaxe als auch zur Akutbehandlung eingesetzt, wenn auch nur im Rahmen von Open-Label-Erfahrungen.

4. Operation

Es gibt keine adäquate Operation bei AHC.

Bei schwerer, arzneimittelresistenter Epilepsie kann ein Referenzzentrum eine VNS empfehlen. Bei begleitenden Herzstörungen kann ein defibrillator oder Herzschrittmacher erforderlich sein.

In einigen Fällen kann eine Gastrostomie zur Unterstützung der Ernährung hilfreich sein.

Unerlässlich: Die Einführung eines neuen Medikaments, insbesondere wenn Flunarizin nicht wirksam ist, sollte ausführlich besprochen und in enger Zusammenarbeit mit dem örtlichen Neurologen und dem AHC-Referenzzentrum entschieden werden. Die Familien sollten auch über die bekannten Auslöser für AHC-Episoden informiert werden und darüber, wie wichtig es ist, die spezifischen Auslöser für ihr Kind zu identifizieren und die besten Wege zu finden, diese zu vermeiden.

Wünschenswert: Ein umfassender Behandlungsplan, einschließlich des strikten Führens eines Tagebuchs über die verschiedenen Arten von Anfällen, und ein Notfallplan sind hilfreich.

5. Nachsorge (Kindheit und Jugend)

Neben den paroxysmalen Manifestationen treten in der frühen Kindheit auch andere Symptome auf: hauptsächlich motorische, kognitive und sensorische Defizite.

Auch Verhaltensprobleme können im Kindes- und Jugendalter auftreten. Plötzliche Todesfälle werden im Zusammenhang mit schweren epileptischen Anfällen, anhaltenden AHC-Episoden oder Herzanomalien berichtet.

6. Nachsorge (Erwachsene)

Alle Manifestationen, sowohl die paroxysmalen als auch die nicht-paroxysmalen, bleiben bis ins Erwachsenenalter bestehen, wobei Kombination, Häufigkeit und Schwere sehr unterschiedlich sein können. Das plötzliche Auftreten neuer paroxysmaler manifestationen, insbesondere von Krampfanfällen, oder eine plötzliche Verschlechterung eines anderen Symptoms mit anschließender Verschlechterung kann immer vorkommen, selbst bei den erwachsenen Patient:innen mit mildem Verlauf.

Unerlässlich: Eltern und Ärzte müssen eine enge und kollegiale Zusammenarbeit mit den AHC-Referenzneurologen ihrer Kinder aufbauen, die auf der Anerkennung der jeweiligen Rolle und dem Fachwissen über die Krankheit beruht. Erwachsene Patient:innen und ihre Familien müssen beim Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenen-Neurologie unterstützt werden.

Wünschenswert: Das multidisziplinäre Team sollte regelmäßige Nachsorgeuntersuchungen durchführen, einschließlich einer neurologischen, neuropsychologischen, augenärztlichen und in bestimmten Fällen auch kardiologischen Untersuchung (und gegebenenfalls anderer Fachrichtungen). Sie sollten auch alle anderen beteiligten Dienste koordinieren und unterstützen: Rehabilitation, Bildung, soziale und häusliche Unterstützung, psychologische Betreuung usw.