

:: Κληρονομική υπερεκπληξία

Αριθμός Orphanet: 3197

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η κληρονομική υπερεκπληξία είναι μια κληρονομική νευρολογική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από υπερβολική αντίδραση στον αιφνιδιασμό.

Μέχρι σήμερα έχουν αναφερθεί στη βιβλιογραφία περίπου 150 περιπτώσεις.

Η κληρονομική υπερεκπληξία εκδηλώνεται αμέσως μετά τη γέννηση με βίαιο τίναγμα στο θόρυβο και την αφή, μαζική και παρατεταμένη δυσκαμψία του κορμού και των άκρων, σφιγμένες γροθιές και εξάρσεις τρόμου υψηλής συχνότητας. Τα νεογνά διατρέχουν κίνδυνο για αιφνίδιο βρεφικό θάνατο λόγω λαρυγγόσπασμου και καρδιοαναπνευστικής ανεπάρκειας. Τα επεισόδια δυσκαμψίας μπορεί να μοιάζουν με επιληπτικές κρίσεις, αν και ο ύπνος μπορεί να μειώσει ή ακόμα και να καταργήσει την δυσκαμψία και τα τινάγματα με αποτέλεσμα το ΗΕΓ να είναι φυσιολογικό.

Κατά τους μήνες μετά τη γέννηση, η μυϊκή δυσκαμψία υποχωρεί, αλλά η υπερβολική αντίδραση στην εξωτερική διέγερση ή τον ενθουσιασμό συνεχίζεται. Συχνά παρατηρείται ελαφρά καθυστέρηση στη επίτευξη των κινητικών οροσήμων, αλλά η πνευματική ανάπτυξη είναι συνήθως φυσιολογική. Προσβεβλημένα παιδιά περπατούν με μικρά ασταθή βήματα, και συχνά αναζητούν βοήθεια ή κάποιο στήριγμα. Οι διαταραχές της βάδισης αυξάνονται στην βιασύνη, ανάμεσα σε πλήθος, ή όταν τα παιδιά πιέζονται. Ένα εμπόδιο ή ένα απροσδόκητο ερέθισμα μπορεί να προκαλέσει ανεξέλεγκτες πτώσεις ('σαν ένα κούτσουρο') με κίνδυνο σοβαρών τραυματισμών.

Μεταλλάξεις στο γονίδιο *GLRA1* (5q32), βρέθηκαν στο 30% περίπου των ασθενών με κληρονομική υπερεκπληξία (και σε ένα σημαντικό αριθμό ασθενών χωρίς εμφανώς προσβεβλημένο γονέα). Οι μεταλλάξεις αυτές μεταβιβάζονται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό ή υπολειπόμενο χαρακτήρα. Το γονίδιο *GLRA1* κωδικοποιεί την υπομονάδα α1 του νεανικού νευρωνικού υποδοχέα για τον ανασταλτικό νευροδιαβιβαστή, γλυκίνη. Οι μεταλλάξεις της υπομονάδας μπορεί να προκαλέσουν ποικίλες δυσλειτουργίες του νευρωνικού διαύλου του χλωρίου και ως εκ τούτου η κληρονομική υπερεκπληξία θεωρείται ως διαυλοπάθεια (channelopathy). Έχουν επίσης παρατηρηθεί μεταλλάξεις στα γονίδια *GLRB*, *GPHN* και *SLC6A5* (4q31.3, 14q24 και 11p15.2-p15.1).

Η διάγνωση βασίζεται στα κλινικά συμπτώματα, στις μοριακές γενετικές εξετάσεις και στην ηλεκτροφυσιολογία.



Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την συμπτωματική υπερεκπληξία και την σπαστικότητα, την επιληψία σε έδαφος περιγεννητικής εγκεφαλικής βλάβης και τις μεταβολικές νόσους που επηρεάζουν τον εγκέφαλο, οι οποίες μπορεί να αποκλειστούν με το φυσιολογικό ΗΕΓ και τη μείωση ή κατάργηση της ακαμψίας και των τιναγμάτων με τον ύπνο.

Η συμπτωματική θεραπεία σε ενήλικες περιλαμβάνει την κλοναζεπάμη (1 mg ανά ημέρα). Στα παιδιά απαιτούνται χαμηλότερες δόσεις. Η βιγκαμπατρίνη είναι αναποτελεσματική. Τα παιδιά βοηθούνται με επαναλαμβανόμενη σωματική άσκηση και όχι από την καθιερωμένη φυσιοθεραπεία ή από την αποφασιστική και απαιτητική εκπαίδευση. Παρατεταμένες δραστηριότητες σε μαλακό ή αμμώδες έδαφος είναι ιδιαίτερα αποτελεσματικές. Μπορεί να απαιτηθεί παρέμβαση για την έλλειψη κατανόησης, τον εμπαιγμό ή την πίεση από ανενημέρωτους εκπαιδευτικούς, συγγενείς και φίλους.

Στους περισσότερους ασθενείς, ο φόβος της πτώσης και της βάδισης ομαλοποιείται στην εφηβεία. Ωστόσο παραμένουν δια βίου, ο έντονος τρόμος και οι σπασμωδικές κινήσεις σε απρόβλεπτη διέγερση, ενώ μια μειοψηφία ασθενών παρουσιάζουν φοβικό άγχος κατά την διέλευση ανοιχτών χώρων και ανασφάλεια και δισταγμό στην βάδιση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Hans-Michael MEINCK

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Αύγουστος 2010

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.
