

## המיפלגיה לסירוגין של הילדות (Alternating hemiplegia of childhood)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcodes2131

### הגדרת המחלה

הפרעה נוירו-התפתחותית גנטית נדירה המאופיינת על ידי התפרצות מוקדמת של אירועים חולפים ונשנים של שיתוק בחצי הגוף ([המיפלגיה], כולל שיתוק בכל ארבע הגפיים [קודרופלגיה]), אשר לרוב נעלמים בשינה.

### אפידמיולוגיה

השכיחות של המיפלגיה לסירוגין של הילדות (AHC) מוערכת ב-1/100,000 אצל ילדים מתחת לגיל 16 שנים, על אף שסביר להניח שישנו אבחון חסר.

### תיאור קליני

המטופלים לרוב חווים בילדות המיפלגיה ארעית המערבת את אחד הצדדים של הגוף או את שניהם לסירוגין, ואשר לרוב נעלמת בשינה. האירועים מתרחשים בתדירות משתנה ועלולים להימשך מספר דקות עד מספר ימים. ייתכן שיתרחשו גם אירועים מבודדים או נלווים של המיפלגיה דו-צדדית. סימנים מוקדמים של המחלה מצוינים לרוב, בחלק מהמקרים זמן קצר לאחר הלידה, כקשורים לתנועות עוויתיות בלתי רצוניות (כולל תנועות קלוניות-דיסטוניות), ריצוד בלתי רצוני של העיניים, תנועות לא רצוניות ופתאומיות בגוף (choreoathetosis), דיסקינזיה וחריות במערכת העצבים האוטונומית. מספר גורמים מעוררים עלולים להאיץ את הופעת התסמינים, כולל חשיפה לחום או לקור, עקה רגשית, תשישות, גירוי מוגזם של אור וקול, טראומה ורחצה. עיכוב פסיכומטורי, הנע בין קל לחמור, הינו נפוץ. מאפיינים נוספים כוללים סימנים במוח הקטן, הפרעות בדיבור והפרעות התנהגותיות, כגון שינויים במצב הרוח, אגרסיביות, אימפולסיביות, והפרעת קשב. מספר רב של מטופלי AHC מפתחים אפילפסיה וחריות בהולכה הלבבית.

### אטיולוגיה

על אף שהמנגנון הפתופיזיולוגי המדויק של AHC נותר לא ברור, מוטציות הטרנזיגוטיות חדשות בגן ATP1A3 (19q13.2), המקודד לתת-יחידה של משאבת Na<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> ATPase, מעורב כגורם לרוב מקרי AHC המסוקרים. מעל 60 מוטציות שונות של AHC זהו עד כה בגן ATP1A3, מאחר שהמוטציות הנפוצות ביותר הן D801N (43%), E815K (16%) ו-G947R (11%). דווח על מספר מקרים עם המיפלגיה לסירוגין ומאפיינים לא טיפוסיים עם מוטציות בגנים ATP1A2 (1q23.2), CACNA1A, ADCY5, TANGO2 ו-SLC1A3.

### טכניקות אבחון

האבחון מבוסס על הביטויים הקליניים האופייניים באמצעות הקריטריונים האבחוניים ע"ש אייקרדי (Aicardi's diagnostic criteria). בדיקת הגן ATP1A3 תהיה מומלצת כתמיכה באבחון הקליני של AHC.

## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

### אבחנה מובדלת

האבחנות המובדלות כוללות תסמונת אפילפסיה של הילדות, המיפלגיה לסירוגין לילית שפירה של הילדות, כמו גם הפרעות אלליות עם מאפיינים קליניים חופפים, כגון התפרצות מהירה של דיסטוניה-פרקיסוניזם, מיגרנה המיפלגית ספורדית או משפחתית ומחלת מויה-מויה. יש לשלול גם תסמונות נירולוגיות, מטבוליות ווסקולריות עם מאפיינים קליניים דומים.

### אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי בהריונות בסיכון מוגבר אפשרי אם זוהתה בעבר מוטציה הגורמת למחלה במשפחה.

### ייעוץ גנטי

AHC עובר בתורשה באופן אוטוזומלי דומיננטי, כאשר רוב המקרים הם ספורדיים. אולם, דווח גם על פסיפס של שורת נבט הורית בשני מקרים עם הישנות משפחתית. לכן, יש לספק ייעוץ גנטי להורים עם ילד חולה ויש לקחת בחשבון את הסיכון להישנות במשפחה.

### ניהול וטיפול

לא קיים טיפול עבור AHC המאושר לשימוש מבחינה רגולטורית. פלונאריזין (Flunarizine) נרשמה באופן נרחב במהלך 30 השנים האחרונות כדי להפחית את התדירות, את החומרה ואת המשך של אירועי ההמיפלגיה. תרופות אחרות שבהן נעשה שימוש מסחרי הן טופירמאט (topiramate), בנזודיאזיפנים (benzodiazepines), כלוראל הידראט (chloral hydrate). פרקוסים וחריגות באק"ג צריכים להיות מטופלים ומנוטרים כהלכה, ובמקביל יש להימנע מגורמים מעוררים ומדפוסי שינה חריגים ככל שניתן.

### פרוגנוזה

התוצאה הפסיכומטורית משתנה מאוד, כאשר חלק מהמטופלים עלולים להיות מרותקים לכיסא גלגלים, בעוד שאחרים יכולים לחיות חיים עצמאיים בבגרות. התדירות והמשך של הביטויים החריפים לרוב יורדים עם הגיל אולם, הידרדרות פתאומית עלולה להתרחש במהלך המאוחר של המחלה. סטטוס אפילפטי בהמיפלגיה לסירוגין מקושר לתוצאה חמורה.

### מבקר מומחה:

ד"ר צבטה שינס-ליחארסקה

עדכון אחרון: [תאריך 01-04-2019]

תאריך תרגום: 23-2-2021

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

---

מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.

---



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”