



AHC kan zich presenteren met een willekeurig neurologisch symptoom. Het is alsof je verschillende neurologische aandoeningen tegelijk hebt.

Eerste symptomen...



## 1. Eerste symptoom (binnen 18 maanden)

Het eerste symptoom is altijd een neurologische klacht maar niet AHC specifiek. Het kan een willekeurig symptoom zijn of een combinatie een van de volgende aanvalsgewijze klachten: epileptische aanvallen, dystonie (pijnlijke spierstijfheid)/ verstijving in aanvallen, aanvallen van veranderd bewustzijn, abnormale oogbewegingen, aanvallen van autonome ontregeling of andere neurologische symptomen. Het kenmerk van AHC zijn terugkerende aanvallen van hemiplegie (halfzijdige verlamming), die zich afwisselend aan rechter en linker kant van het lichaam bevindt en soms beide armen en benen treft. Deze aanvallen komen meestal, maar niet altijd, later in het verloop van de ziekte, naast de eerdere symptomen. Deze aanvallen worden meestal onderbroken door slaap.

**Behoefte:** Familie heeft informatie en geruststelling nodig tijdens het lange en complexe diagnostische proces. Actieve betrokkenheid bij het gezin is van belang. Meldingen over de aanvallen die thuis voorkomen, moeten serieus behandeld worden.

**Idealiter:** De juiste diagnose wordt zo vroeg mogelijk gesteld, om het starten van ineffectieve en potentieel gevaarlijke behandelingen te voorkomen. Verbeterde herkenning en vermogen van de familie om de diagnose AHC, de zeldzaamheid en complexiteit ervan te accepteren en de last van de vele neurologische comorbiditeiten het hoofd te bieden door middel van adequate informatie en steungroepen.

## 2. Diagnose

Een vroege diagnose kan worden gemaakt na het vaststellen van de aanvalsgewijze symptomen en wordt indien mogelijk bevestigd door de genetische test. Bij de meeste patiënten worden veranderingen in het ATP1A3-gen gevonden. Als er geen ziekte veroorzakende verandering in ATP1A3 is, kan de klinische diagnose worden gemaakt als aan de diagnostische criteria is voldaan en na uitsluiting van andere vergelijkbare diagnoses.

**Behoefte:** Familie heeft klinisch en genetisch advies nodig over de prognose en het mogelijke beloop van de ziekte. Het is aan te bevelen dat patiënt verwezen wordt naar een expertisecentrum met meerdere specialismen met aanzienlijke ervaring in AHC, al dan niet in gedeelde zorg met verwijzend centrum.

**Idealiter:** Familie zou advies moeten krijgen over het omgaan met de ziekte en alle mogelijke naast elkaar bestaande neurologische problemen, aanvalsgewijs en niet- aanvalsgewijs, met presentatie op verschillende leeftijden. Er moet zo snel mogelijk een revalidatieplan (fysiotherapie, logopedie en ergotherapie) worden opgesteld.

## 3. Behandeling

Anti-epileptische medicatie wordt gegeven aan patiënten met vastgestelde epileptische aanvallen en episodes van status epilepticus. Als de diagnose van epilepsie nog niet zeker is, wordt in zeldzame gevallen anti-epileptica gegeven als gevaren van niet geven groter lijken dan eventuele nadelen. Voor de andere soorten aanvalsgewijze klachten worden Flunarizine en andere geneesmiddelen gebruikt, met het doel om aanvallen te voorkomen dan wel bij ontstaan te stoppen.

### 4. Operatie

Er is geen specifieke operatieve behandeling voor AHC. Bij ernstige, medicatieresistente epilepsie kan een nervus vagus stimulator worden aanbevolen door een expertisecentrum. In het geval van geassocieerde hartritme stoornissen kan een defibrillator of pacemaker nodig zijn. Sommigen hebben mogelijk een gastrostomie nodig om een goede voedingstoestand te garanderen.

**Behoefte:** De introductie van een nieuw geneesmiddel, vooral als Flunarizine niet effectief is, moet in detail worden besproken en beslist in volledige samenwerking met de plaatselijke neuroloog en het AHC-expertisecentrum. Familie moet ook worden geïnformeerd over de meest bekende uitlokkende factoren voor de AHC-aanvallen en over het belang om de specifieke uitlokkende factoren voor hun kind te herkennen en te vermijden.

**Idealiter:** er is een uitgebreid behandelplan, met bijhouden van een dagboek over verschillende soorten (aanvalsgewijze) klachten. Een noodplan kan nuttig zijn.

...follow up...  
(kind en adolescentie)

## 5. Follow-up (jeugd en adolescentie)

Naast de aanvalsgewijze klachten zijn er andere symptomen in de vroege kindertijd: voornamelijk motorische, cognitieve en sensorische stoornissen. Gedragsproblemen kunnen ook optreden, zowel in de kindertijd als adolescentie. Plotselinge dood is gemeld in verband met ernstige epileptische aanvallen, langdurige AHC-aanvallen of hartafwijkingen.

### 6. Follow-up (volwassenheid)

Alle manifestaties, aanvalsgewijs en niet, houden aan tot volwassenheid, met een grote variabiliteit in hun voorkomen, frequentie en ernst. Het plotseling optreden van nieuwe aanvalsgewijze verschijnselen, vooral epileptische aanvallen, of de plotselinge verergering van een ander symptoom, met als gevolg een achteruitgang, kan altijd voorkomen, zelfs bij volwassen patiënten die mild aangedaan zijn.

**Behoefte:** Ouders en medici moeten een nauwe, collegiale samenwerking tot stand brengen met de AHC expertise neurologen van hun kinderen, op basis van afspraken over de respectievelijke rollen en expertise van de ziekte. Volwassen patiënten en hun families moeten worden ondersteund bij de overgang van de kinderneurologie naar de neurologie voor volwassenen.

**Idealiter:** Het multidisciplinaire expertise team zou regelmatig follow-up onderzoeken moeten afspreken, waaronder een neurologisch, een neuropsychologisch, een oogheelkundig en, in bepaalde gevallen, een cardiologisch onderzoek (en andere specialismen indien van toepassing). Ze moeten ook alle betrokken paramedische hulp coördineren en ondersteunen: revalidatie, onderwijs, sociale en huishoudelijke hulp en psychologische ondersteuning.