

Sindrom hamartoma hipotalamusa (HH)

Putovanje oboljelog

Prvi simptom

Smijanje/smješkanje, pokreti očiju ili usana, refluks. Smijeh je ustvari napadaj – gelastički napadaj – i ukazuje na HH. Ponašanje ADHD tipa uključujući impulzivnost i „hipotalamički bijes“. Ponašanje autističnog tipa; zaostajanje/opadanje u kognitivnom razvoju jer je mozak konstantno ometen epileptogenim signalima. Kako se dijete razvija, uglavnom između 4. i 10. godine, epilepsija napreduje i pojavljuju se žarišni i generalizirani napadaji. Kratkotrajno pamćenje i poteškoće s obradom informacija. Nedostatak ili poremećen san. Kod nekih oboljelih prisutne su i endokrine poteškoće uključujući preuranjeni pubertet, ostali poremećaji spolnih hormona, hipotireoza, panhipopituitarizam, nedostatak hormona rasta i hipotalamička pretilost.

1

Dijagnoza

Često pogrešno dijagnosticiran. Pedijatri ne prepoznaju epizode smijeha/plača kao napadaje. Pokreti očiju i usta se pogrešno prepisuju kao „tikovi“. Zbog komorbiditeta koji utječu na ponašanje i kašnjenja u kognitivnom razvoju, oboljeli su često početno dijagnosticirani s ADHD-om, poremećajem iz autističnog spektra ili drugim poteškoćama s učenjem i/ili poremećajem ponašanja. Značajan postotak oboljelih, kod kojih se pojavljuje preuranjeni pubertet, često ima ranije postavljenu dijagnozu. EEG i VEEG nisu od velike pomoći jer se gelastički napadaji ne prezentiraju u njihovim zapisima.

2

Liječenje

Preuranjeni pubertet je često dobro kontroliran prikladnom terapijom. Gelastički napadaji su uglavnom tvrdokorni na antikonvulzivnu terapiju, a sekundarni se epileptični napadaji mogu bolje kontrolirati. Operacija za odvajanje ili uništavanje HH-a se čini kao jedini način za zaustavljanje ili smanjenje učestalosti epileptičnih napadaja. Post-operativno, epileptični napadaji i komorbiditeti često zahtijevaju neprekidno praćenje, a i moguće su nuspojave same operacije.

3

Operacija

Različite metode kirurškog liječenja, koje ciljaju na odvajanje ili uništavanje HH-a, pokazale su donekle uspjeh, ovisno o vrsti. Kirurgija gama nožem ima dobru stopu uspješnosti za manje HH-e i nizak rizik pojave komplikacija. Lasersko uništavanje također ima dobru stopu uspješnosti – neposredniji prestanak napadaja u usporedbi s kirurgijom gama nožem, ali uz veći rizik od komplikacija. Stereotaktična termokoagulacija se pokazala učinkovitom u centrima u Japanu i nekim europskim centrima. Endoskopska ili transkalosalna operacija može biti indicirana za veće (divovske) HH-e.

4

Praćenje

S neurologom re-evaluirati napadaje, ali je potrebno i praćenje kognitivnog razvoja te praćenje neuropsihologa i endokrinologa s godišnjim/dvogodišnjim testiranjima/pretragama. Ovo je višestruko zdravstveno stanje koje zahtijeva upravljanje i praćenje od strane tima specijalista, što je osobito važno kada uzmemo u obzir rizik od nuspojava operacije.

5

POTREBE Prepoznati (nekada suptilne) epileptične pojave kao epileptične napadaje, a ne kao npr. ispade ponašanja ili refluks. Oboljeli zahtijevaju MR skeniranje prema specifičnom protokolu (tankog reza) jer su pojedini HH jako mali i suptilni u svom spoju pa ih radiolozi često predvide.

IDEALNO Kada se posumnja na sindrom HH,iskusni radiolozi i neurolozi trebaju ponovo pregledati MR koji se činio normalnim. Odmah nakon dijagnoze oboljele se treba uputiti u referentni centar specijaliziran za epilepsije s multidisciplinarnim timom.

POTREBE MR skeniranje prema specifičnom protokolu. Iskusni multidisciplinarni tim koji može odgovoriti na brige i pitanja oboljelog (učestala pritužba: „moj neurolog ne zna puno o tome“). Raditi na isključivanju endokrinih poteškoća; gensko testiranje se treba razmotriti jer je kod 5% oboljelih od sindroma HH uzrok sindrom Pallister-Hall tj. mutacija na GLI3 genu.

IDEALNO Pregled stručnog panela. Savjeti moraju biti prikladni za pojedinog oboljelog i vrstu i spoj HH-a prije nuđenja preferirane kirurške metode ili bolnice za liječenje. Sve opcije se moraju razmotriti i omogućiti oboljelima da donesu informirani pristanak.

POTREBE Dokazi sugeriraju da ranija operacija donosi bolje ishode za oboljelog. U kognitivno značajno oštećenih oboljelih, nema previše smisla odgađati operaciju i pokušavati s različitim kombinacijama antikonvulzivnih lijekova jer oni gotovo nikada nemaju učinka na gelastičke napadaje.

IDEALNO Pravovremena operacija. Prijeoperacijski protokol uz reevaluacije endokrine, neuropsihološke i oftalmološke funkcije koje se trebaju provesti kako bi se odradili početni parametri prije operacije. Praćenje u redovitim vremenskim razmacima nakon operacije.

POTREBE Često je potrebno više od jedne operacije. Čak i ako je operacija bila uspješna u kontroli napadaja, oboljeli trebaju dugotrajnu edukacijsku podršku – asistenta za podršku pri učenju, radnog terapeuta, logopeda – unutar okruženja specijalista. Operacija može uzrokovati značajne nuspojave, osobito endokrinološke i/ili poteškoće s pamćenjem koje zahtijevaju dugotrajan nadzor i upravljanje. Pubertet može isprovocirati ponovnu pojavu/pogoršanje epileptičnih napadaja i poremećaja ponašanja.

IDEALNO Nastavak multidisciplinarnog pristupa, prepoznavanje da maksimalna kvaliteta života znači više nego kontrola epileptičnih napadaja. Tim treba podržati djetetovog edukatora i trebao bi ponuditi usluge za psihološko zdravlje djece i adolescenata, kada potrebno – sindrom HH je višestruk sindrom s brojnim komorbiditetima i treba se liječiti kao takav. Pažljivo planirana tranzicija ka skrbi za odrasle za podršku samostalnosti, socijalne integracije, zaposlenja i psihološkog zdravlja.