

# Alternující hemiplegie dětského věku

doc. MUDr. Iva Příhodová, Ph.D., prof. MUDr. Soňa Nevšimalová, DrSc.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, Univerzita Karlova v Praze,  
1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Alternující hemiplegie dětského věku (AHC) je vzácné, geneticky podmíněné neurologické onemocnění, které začíná v kojeneckém věku a je provázeno pestrými neurologickými symptomy. Prvními projevy jsou paroxysmální oční příznaky a tonické nebo dystonické ataky. Posléze se objevují přechodné hemiparézy či hemiplegie, střídající strany, a kvadruplegie, které jsou pro onemocnění charakteristické, stejně jako jejich vymizení během spánku. Dochází k opoždění psychomotorického a mentálního vývoje, přidružují se extrapyramidové, mozečkové příznaky a u poloviny pacientů epileptické záchvaty. Příčinou onemocnění je u většiny pacientů mutace *ATP1A3* genu. V diferenciální diagnostice je nutno vyloučit cévní, metabolická a mitochondriální onemocnění. Kauzální léčba není známa, k profylaktické léčbě se používá flunarizin.

**Klíčová slova:** alternující hemiplegie dětského věku, *ATP1A3* gen, kvadruplegie, choreoatetóza, dystonie, flunarizin.

## Alternating hemiplegia of childhood

Alternating hemiplegia of childhood (AHC) is a rare genetically transmitted neurological disorder that begins in infancy and presents with a wide range of neurologic symptoms. First manifestations are usually paroxysmal ocular signs and tonic/dystonic attacks. Latter, episodes of transient hemiparesis/hemiplegia on either side of body and quadriplegia develop which are typical for the disorder as well as a relief of symptoms with sleep. Delay in psychomotor development and intellectual disability are apparent and accompanied with extrapyramidal and cerebellar signs. In a half of patients seizures are present. AHC is connected with mutations in the *ATP1A3* gene in the majority of cases. Differential diagnosis includes vascular, metabolic and mitochondrial disorders. Causal therapy is not available, flunarizine is used for prophylactic treatment.

**Key words:** alternating hemiplegia of childhood, *ATP1A3* gene, quadriplegia, choreoathetosis, dystonia, flunarizine.

## Úvod

Alternující hemiplegie dětského věku (AHC) byla poprvé popsána v roce 1971 u 8 pacientů (Verret et Steele, 1971). Jedná se o vzácné onemocnění s charakteristickými klinickými příznaky, které se vyvíjejí v závislosti na věku a způsobují různě závažné hybné a intelektové postižení. K popisu příznaků AHC a výzkumu této choroby přispěli také čeští neurologové (Dittrich et al., 1979; Nevšimalová et al., 2005). Velkým pokrokem bylo zjištění příčiny na genetické úrovni (Swoboda et al., 2004; Bassi et al., 2004; Rosewich et al., 2012; Heizen et al., 2012). Kauzální léčba není zatím známa.

## Výskyt

Výskyt se udává 1 na 1 000 000 dětí (Mikati et al., 2021) a roční incidence menší než 1/100 000 novorozenců (Samanta, 2019). Předpokládá se, že onemocnění je častější, avšak není dostatečně diagnostikováno, což může být ovlivněno také variabilitou klinických příznaků (Neville et Ninan, 2007; Mikati et al., 2021). Onemocnění tak může být mylně zařazeno pod diagnózu dětské mozkové obrny nebo epilepsie (Mikati et al., 2000).

## Etiologie

Jako genetický podklad AHC byla nejdříve popsána mutace v *ATP1A2* genu

(Swoboda et al., 2004; Bassi et al., 2004), která však podmiňuje pouze menší procento případů. Později byla zjištěna mutace genu *ATP1A3* lokalizovaného na chromozomu 19q13 (Rosewich et al., 2012; Heizen et al., 2012), která se vyskytuje u většiny pacientů (75–85 %) (Panagiotakaki et al., 2015). Vzniká typicky de novo, pouze ojediněle byly popsány rodiny s dominantním typem dědičnosti (Capuano et al., 2020). Převládají tři typy mutací v genu *ATP1A3* (p. Asp801Asn, p. Glu815Lys, p. Gly947Arg), které mají rozličný fenotyp stran výskytu symptomů, jejich tíže a prognózy onemocnění. S nejtěžším fenotypem je spojena mutace p. Glu815Lys. Pacienti s mutací



doc. MUDr. Iva Příhodová, Ph.D.  
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, Univerzita Karlova v Praze,  
1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze  
[iva.prihodova@lf1.cuni.cz](mailto:iva.prihodova@lf1.cuni.cz)

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2023;24(4):258-262

Článek přijat redakcí: 4. 1. 2023

Článek přijat k publikaci: 17. 2. 2023