



KCNQ2-SEOSELINE ARENGULINE JA EPILEPTILINE ENTSEFALOPAATIA

ORPHA: 439218 OMIM #613720

Esinemissagedus 5.9 / 100 000

Ülevaade

KCNQ2-seoseline arenguline ja epileptiline entsefalopaatia (ingl. k *KCNQ2-related neonatal-onset developmental and epileptic encephalopathy, NEO-DEE*) on pärilik harvaesinev epilepsia vorm, mis avaldub vastsündinutel või varases imikueas, tavaliselt esimeste elukuude jooksul. Haigust iseloomustavad epileptilised hood, arengu hilistumine ja neuroloogilised häired.

Tekkepõhjused

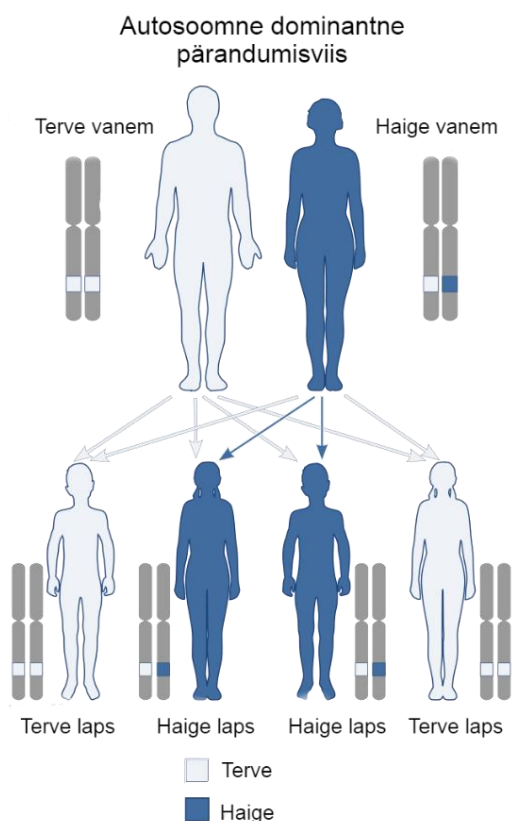
Inimese pärilik informatsioon paikneb kokkupakitult kromosoomides, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. *NEO-DEE*d põhjustavad haigusseoselised muutused *KCNQ2* geenis. Antud geen kodeerib neuronite membraanides paiknevate kaaliumikanalite alajaotust. See on oluline neuronite elektrilise aktiivsuse reguleerimisel. *KCNQ2* geeni haigusseoselised muutused põhjustavad häireid kaaliumikanalite talitluses, mis viib neuronite üleaktiveerimiseni ja epileptiliste hoogudeni.

Kliiniline pilt

Haigus avaldub tavaliselt vastsündinu eas või varases imikueas tooniliste (keha jäigastumisega) epilepsiahoogudena, mis võivad olla korduvad ja kontrollile allumatud. Hood võivad varieeruda oma raskusastme poolest, mõjutades oluliselt patsiendi elukvaliteeti. Epilepsiahood lõppevad tavaliselt vanuses üheksa kuud kuni neli eluaastat, kuid elu jooksul võib esineda nende kordumist (tavaliselt harva). Lisaks epilepsiale võib haigusest haaratud isikutel esineda mitmesuguseid teisi neuroloogilisi sümptomeid, näiteks lihaskõvumus, nõrkus ja entsefalopaatiast (ulatuslikust aju struktuuri ja/või talitluse häirest) tingitud mõõdukas kuni raske arenguline mahajäämus. Entsefalopaatia esineb sünnist alates ning püsib ka pärast epilepsiahoogude kontrolli alla saamist.

Pärandumine

NEO-DEE pärandub edasi autosoom-dominantsel teel. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Dominantne tähendab, et haiguse avaldamiseks piisab muutusest vaid ühes *KCNQ2* geeni koopias ehk alleelis. Samas on leitud, et enamikel *NEO-DEE*ga diagnoositud isikutel on tegemist *de novo* ehk uustekkelise haigusseoselise muutusega ja sellisel juhul kumbki vanematest muutust ei kannu. Haiguse raskekujulise avaldamise tõttu saavad antud haigusest haaratud isikud harva järglasi. All oleval joonisel on kujutatud autosoom-dominantset pärandumisviisi.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

NEO-DEE patsiente jälgitakse hoolikalt nende arengu ja sümptomite osas. Ravi keskendub peamiselt sümptomite leevendamisele, sealhulgas epilepsiaravimite kasutamisele, et vähendada hoogude sagedust ja raskusastet. Lisaks epilepsiaravile on olulised erinevad teraapiad, mis keskenduvad *NEO-DEEga* seotud teistele sümptomitele. Nendeks võivad olla füsioteraapia, logopeediline abi, toitumisenõustamine ja muu spetsiifiline ravi leevendamaks haigusega kaasnevaid probleeme ning toetamaks patsiendi üldist heaolu ja arengut.

Prognosis

Paljudel patsientidel esineb mõõdukas kuni raske arenguline mahajäämus, mis mõjutab oluliselt elukvaliteeti ja iseseisvat toimetulekut. Epilepsiahoogude esinemine lõpeb tavaliselt vanuses üheksa kuud kuni neli aastat, kuid nende kordumine on võimalik hilisemas elus. Eluea prognoos sõltub epilepsia kontrolli alla saamisest ja kaasvatest neuroloogilistest probleemidest.

Kasutatud kirjandus

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK32534/>

Orphanet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/439218?name=KCNQ2-related%20epileptic%20encephalopathy&mode=name>