

Hemikonvulsivt hemiplegisk epileptisk syndrom hos pige med adrenogenitalt syndrom

Maiken Vestergaard¹ & Peter Uldall²

KASUISTIK

1) Medicinsk Afdeling, Amager Hospital

2) Neuropædiatrisk Klinik, Rigshospitalet

Ugeskr Læger
2014;176:V08140428

Hemikonvulsivt, hemiplegisk, epileptisk (HHE)-syndrom er en tilstand, som hos børn under fire år kan forårsages af et feberinduceret krampeanfald [1]. Anfaldet udvikler sig ubehandlet til status epilepticus (SE) med samtidig hemiplegi ipsilateralt til kramperne.

Neuroradiologisk kan der påvises unilateralt cerebralt ødem i den akutte fase, gradvist erstattet af cerebral hemiatrofi [2]. Sequelae ses i form af motoriske og evt. kognitive symptomer samt oftest behandlingsresistent epilepsi.

Ætiologien er fortsat ukendt, men incidensen er faldende i den vestlige del af verden, hvilket muligvis kan tilskrives et bedre sundhedssystem med bl.a. vaccinationer og hurtigere behandling [3].

Sygehistorien har indgået i en oversigtsartikel om ketogen diæt som behandling for SE [4].

SYGEHISTORIE

En knap tre år gammel pige, som havde velbehandlet adrenogenitalt syndrom, blev indlagt med førsteangstfeberkramper efter et halvt døgn anamnese med feber og opkastninger. Hun fik i det følgende døgn gentagne kramper med trækninger i de højresidige ekstremiteter og manglende øjenkontakt. Kramperne blev behandlet med diazepam, midazolam og valproat. Den vanlige hydrocortison dosis på 7 mg var blevet øget relevant i hjemmet, og ved indlæggelsen

blev der desuden behandlet med i.v. givet hydrocortison succinat 3 × 10 mg.

Der blev foretaget lumbalpunktur, som viste normale forhold. En CT viste generaliseret cerebralt ødem, dog helt overvejende i venstre side. Pga. fortsatte kramper blev hun intuberet, overflyttet til en intensivafdeling og sat i behandling med fosphenytoin foruden bredspektrede antibiotika og aciclovir.

Sepsisbehandlingen blev ændret til meropenem efter en bloddyrkning, som var positiv for *Streptococcus pneumoniae*. En elektroencefalografi (EEG)-overvågning viste initialt svært abnorme forhold med 2-4/5 Hz-aktivitet og afladede perioder over venstre hemisfære.

Forløbet på intensivafdelingen var præget af svært traktable kramper, som blev behandlet med midazolam, phenytoin, topiramet og phenobarbital. Der blev påbegyndt behandling med ketogen diæt på sjattedagen, og først herefter kunne hun udtrappes af midazolaminfusion og komme ud af sit refraktære SE. En MR-skanning, som blev foretaget på femtedagen, viste tiltagende ødem i venstre hemisfære med øget perfusion samt et lille ødem i højre hemisfære. En MR-skanning efter 14 dage viste aftagende ødem på venstre side og minimal affektion af højre hemisfære. EEG'et viste fortsat svært abnorme forhold med udtalt dæmpning over venstre hemisfære, men uden epileptisk aktivitet.

Hun blev ekstuberet efter 21 dage og var tiltagende vågen, men med en slap højresidig hemiparese. Venstre side var frit bevægelig. Hun blev udtrappet af den ketogene diæt og fortsatte i medicinsk antiepileptisk behandling.

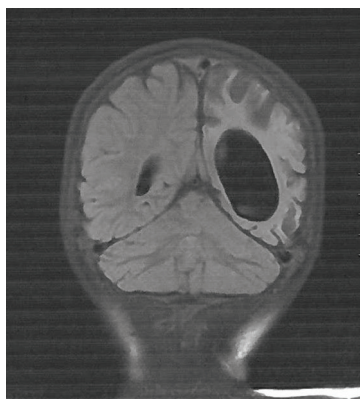
I genoptræningsforløbet var der hurtig fremgang af de motoriske symptomer med selvstændig gang, men en mere beskedne fremgang på det sproglige område. Seks måneder senere fik hun epilepsi med 2-5 fokale epileptiske anfald dagligt, hvor hun på et splitsekund faldt forover, samtidig med at hun havde 4-5 myoklone ryk i højre arm. Et EEG viste *sharp waves* i den venstre temporalregion.

Ud over antiepileptisk behandling blev der med kortvarig effekt forsøgt behandling med ketogen diæt. Efter tiltagende anfald blev dette seponeret.

Ved opfølgning knap et år senere var hun ikke al-

FIGUR 1

På MR-skanningsbillede af patienten i sygehistorien 11 mdr. efter status epilepticus ses betydeligt substansstab og dilatation af højre ventrikelsystem.



derssvarende udviklet. Hun havde en højresidig parese med øget tonus, daglige epileptiske anfald og fremtrådte sprogligt og kognitivt som en toårig (biologisk alder knap fire år). En MR-skanning 11 måneder efter SE viste tilkommet betydeligt substansstab med let midtlinjeforskydning og dilatation af højre ventrikelsystem (**Figur 1**)

Perfusionsstudierne viste normale forhold i cerebellum og højre hemisfære og nedsat perfusion i hele venstre hemisfære.

DISKUSSION

Sygehistorien stemmer overens med litteraturen mht. HHE-syndromet, både hvad angår den akutte præsentation af syndromet med svært traktable kramper, hemiplegi og unilateralt ødem set på MR-skanning, og hvad angår efterforløbet med svær atrofi i den afficerede hemisfære samt sekundær behandlingsresistent epilepsi.

Den præcise ætiologi er fortsat uafklaret, men sepsis antages at være relateret til de omfattende hemisfære skader, hvor inflammatoriske mediatorer og en selvforstærkende øgning af excitabiliteten menes at være en medvirkende årsag [2].

HHE-syndromet er en meget sjælden diagnose, men med karakteristiske MR-forandringer.

Det er essentielt at behandle kramperne så hurtigt som muligt, både for at forebygge udvikling af syndromet og for at begrænse evt. sequelae, der er tæt knyttede til varigheden af SE [2].

Det kan ikke udelukkes, at barnets kongenit adenogenitale syndrom har haft betydning for udvikling af syndromet [5].

SUMMARY

Maiken Vestergaard & Peter Uldall:

Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome in a girl with adrenogenital syndrome

Ugeskr Læger 2014;176:V08140428

Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy (HHE) syndrome is a very rare condition caused by a fever-associated status epilepticus causing various degrees of hemiplegia and secondary epilepsy affecting children under the age of four. The aetiology is not fully understood. We report a case of a two-year-old girl with adrenogenital syndrome presenting with HHE syndrome in the course of a bacterial septicaemia.

KORRESPONDANCE: Maiken Vestergaard, Dronningens Tværgade 46, 2.-3., 1302 København K. E-mail: maikenvest@hotmail.com

ANTAGET: 8. oktober 2014

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 15. december 2014

INTERESSEKONFLIKTER: ingen. Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Gastaut H, Poirier F, Payan H et al. HHE syndrome, hemiconvulsion, hemiplegia, epilepsy. *Epilepsia* 1959;60;1:418-47.
2. Nabbout R, Vezzani A, Dulac O et al. Acute encephalopathy with inflammation-mediated status epilepticus. *Lancet Neurol* 2011; 10:99-108.
3. Toorn RV, Rensburg PJV, Solomons R et al. Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome in South African children: insights from a retrospective case series. *Eur J Paediatr Neurol* 2014;16:142-8.
4. Sort R, Born AP, Uldall P et al. Ketogenic diet in 3 cases of childhood refractory status epilepticus. *Eur J Paediatr Neurol* 2013;17:531-6.
5. Serino D, Camassei F, Delalande O et al. Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome associated with inflammatory-degenerative histopathological findings in child with congenital adrenal hyperplasia. *Eur J Paediatr Neurol* 2014;18: 416-9.