

# Mutasjoner i et natriumkanalgen kan gi "vaksine-encefalopati"

*Berkovic SF, Harkin L, McMahon JM, Pelekanos JT, Zuberi SM, Wirrell EC, Gill DS, Iona X, Mulley JC, Scheffer IE.*

*De-novo mutations of the sodium channel gene SCN1A in alleged vaccine encephalopathy: a retrospective study. Lancet Neurol. 2006; 5(6): 488-92.*



**Bakgrunn:** Plutselig oppståtte epileptiske anfall og forsinket utvikling etter en vaksinasjon av tidligere friske barn, har ført til spekulasjoner rundt en mulig årsakssammenheng. Det har spesielt vært fokusert på pertussisvaksinen. Temaet er vanskelig, bl.a. fordi de diagnostiske kriteriene ved vaksine-encefalopati aldri har blitt skikkelig definert. Et spesielt epilepsisyndrom, severe myoclonic epilepsy in infancy (SMEI), debuterer i første leveår hos tidligere friske barn. Epilepsien er refraktær, og barna gjennomgår en progressiv utviklingsforstyrrelse. Borderline SMEI er en klinisk variant som mangler noen av hovedsymptomene. Som årsak til syndromet er det funnet mer enn 100 forskjellige mutasjoner i et gen (alfa1 på SCN1A-genet) som koder for proteiner som inngår i den nevronale natriumkanalen. Forfatterne hadde merket seg en påfallende likhet i det kliniske bildet av SMEI og hos antatte tilfeller av vaksine-encefalopati.

**Metode:** Pasientene er hentet retrospektivt fra en annen studie der man hadde samlet 96 pasienter med uforklarlige encefalopatier med epileptiske anfall i første leveår. Man trakk ut 14 pasienter med vaksine-encefalopati hvor det første anfallet oppsto innen 72 timer etter vaksinerings. Mutasjoner i SCN1A genet ble identifisert ved PCR teknikk og kromatografi med etterfølgende sekvensering. Foreldrenes DNA ble deretter undersøkt hvis det var mulig å fremskaffe.

**Funn:** SCN1A mutasjoner ble identifisert hos 11 av 14 pasienter med vaksine-encefalopati; hos alle 14 var man i stand til å stille epilepsisyndrom diagnose. I alle tilfellene der foreldrenes DNA ble undersøkt, fant man at pasientene hadde de novo mutasjoner. Alle de åtte pasientene som hadde klinisk SMEI, hadde mutasjonen, tre av fire pasienter med borderline SMEI hadde mutasjonen, mens to pasienter som hadde Lennox-Gastaut syndrom ikke hadde mutasjonen.

**Konklusjon:** Det som tidligere har vært oppfattet som vaksine-encefalopati, kan vise seg å være genetisk bestemte epileptiske encefalopatier forårsaket av de novo mutasjoner i SCN1A genet.

**Egne kommentarer:** Ved epileptiske anfall eller encefalopatier som oppstår i nær tilknytning til vaksinerings, bør man tenke på SMEI og lete etter mutasjoner i SCN1A genet. Muligens utløses de epileptiske anfallene av feber eller en immunologisk reaksjon i forbindelse med vaksinasjon. Funnene i denne studien har stor klinisk betydning for diagnostisering og håndtering av barn med encefalopati av ukjent årsak. Hvis funnene bekreftes i andre studier, kan de også få store konsekvenser for den generelle aksept av vaksinerings hos barn.

**Anette Ramm-Pettersen**