
Forsinket diagnose av hereditær episodisk ataksi

RETT OG URETT

PÅL RASMUS NJØLSTAD

Email: pal.njolstad@haukeland.no

Tidsskriftet

I vårt møte med pasientene stilles vi daglig overfor problemstillingen: Har vi stilt rett diagnose? Listen over differensialdiagnoser er lang, men med dagens krav til effektivitet må vi støtte oss på det faktum at de vanligste tilstandene tross alt forekommer oftest. Det gjengis her et tilfelle der hereditær episodisk ataksi ble ment å være oversett og i stedet behandlet som posttraumatisk epilepsi. Epilepsien hadde vist seg vanskelig å behandle, og et viktig tema var om man burde ha sørget for en alternativ vurdering ved annen instans tidligere. Pasientskadenemnda omgjorde delvis et vedtak i Norsk Pasientskadeerstatning fordi man mente tvilen om behovet for denne vurderingen burde komme pasienten til gode.

I barneårene pådrog en gutt seg sannsynligvis en hodeskade. Det skjedde i 1972. Et par år senere fikk han anfall med svimmelhet, bevissthetstap og dobbeltsyn. I 1988 ble han utredet ved sykehus. Nevrologisk status var normal, mens EEG viste epileptogen aktivitet. Det ble antatt at anfallene skyldtes epilepsi, og det ble startet med Tegretol. Pga. tretthet og slapphet seponerte han selv medikasjonen, og anfallene fortsatte. Det ble i 1991 startet med Orfiril, men han hadde fortsatt anfall med svimmelhet og kvalme. Sabrilex og senere Lamictal ble prøvd, uten bedring, og han ble så satt på Fenemal og Rivotril.

I 1998 viste en titimers EEG-registrering under et av pasientens anfall at det ikke var epileptiske forandringer. Konklusjonen ble at han hadde hereditær episodisk ataksi og ikke epilepsi. Antiepileptika ble seponert og det ble startet med Diamox. Etter dette har pasienten hatt god anfallskontroll.

Pasienten fremsatte krav om erstatning overfor Norsk Pasientskadeerstatning fordi han mente at han i ti år var blitt feilbehandlet for epilepsi. Han hadde flere ganger bedt om å bli sendt til Statens senter for epilepsi, men legene hadde gitt uttrykk for at de ville se an en ev. effekt av de ulike medikamentene

først. Dersom riktig diagnose var blitt stilt på et tidligere tidspunkt, ville dette ha spart han for mange bivirkninger av medisiner, som problemer med å gå og snakke, synsforstyrrelser etc. Han måtte slutte i jobben og mistet førerkortet, slik at han også ville vært i en annen situasjon hva angår jobb og utdanning.

Behandling i Norsk Pasientskadeerstatning

Sykehuset kommenterte skademeldingen med at hele tre ulike spesialister i nevrologi konkluderte med at pasienten sannsynligvis hadde epilepsi. Siden sykdommen var såpass behandlingsrefraktær, kunne det være at diagnosen burde vært revidert og/eller at pasienten burde vært undersøkt ved f.eks. Statens senter for epilepsi. Likevel kunne det ikke utelukkes at han hadde hatt epilepsianfall i barne- og ungdomsårene. Etter et observasjonsopphold ble det konkludert med at pasientens anfall i de senere år ikke var forenlig med epilepsi, men trolig med en sjelden tilstand – hereditær episodisk ataksi.

Sekretariatet i Norsk Pasientskadeerstatning forela saken for sakkyndig lege, som mente det var naturlig å konkludere med at pasienten hadde en sannsynlig posttraumatisk hodeskadebetinget epilepsi. Den differensialdiagnostiske sontringen mellom hodeskadebetinget epilepsi med komplekse delvis epileptiske anfall og den sjeldne tilstand familiær episodisk ataksi er meget vanskelig. Likevel burde man revurdert diagnosen på et tidligere tidspunkt pga. mislykkede behandlingsforsøk med flere medikamenter. Fordi 20 – 25 % av dem med epilepsi ikke har tilfredsstillende effekt av medikamenter var ikke diagnostikken å regne som inadekvat, men det hadde ikke vært unaturlig å henvise pasienten til et annet sted for en fornyet vurdering.

Sekretariatet i Norsk Pasientskadeerstatning fattet vedtak om at han ikke hadde krav på erstatning. Det var uklart om han hadde hatt epilepsi eller ikke, men diagnostiseringen av epilepsi hadde vært adekvat, og unntakene i § 3e kom til anvendelse.

Behandling i nemnden

Pasienten klaget vedtaket inn for nemnden i Norsk Pasientskadeerstatning. Han mente diagnostikken ikke var adekvat, at det hadde vært grunnlag for revurdering av diagnosen på et langt tidligere tidspunkt og at han var blitt feilbehandlet over lang tid.

Samme sakkyndige lege ble forelagt klagen. Basert på relevant årsak, typisk anfallsutforming og funn av epileptogen aktivitet på EEG konkluderte sakkyndig lege med at det var mer enn 50 % mulighet for at pasienten hadde hatt epilepsi. Etter en rekke mislykkede behandlingsforsøk og at pasienten falt ut av arbeidslivet og kom over på attføring, burde han vært søkt til annet sykehus for diagnoseavklaring og behandling. Dette var også blitt overveid av en overlege i 1996. Sakkyndig lege fastholdt imidlertid at pasientens tilstand representerte en sjeldenhet. Tidligere diagnose og behandling med Diamox kunne spart pasienten for plager, men han var ikke påført varige skader.

Nemnden omgjorde sekretariatets vedtak – pasienten hadde delvis krav på erstatning fra Norsk Pasientskadeerstatning.

Nemnden mente pasienten mest sannsynlig hadde epilepsi i 1988, men at han i perioden frem til 1998 utviklet en annen og mer sjelden sykdom, hereditær episodisk ataksi. Bivirkninger og manglende anfallskontroll ble oppfattet å være en skade forårsaket av forsinket diagnostikk, jf. reglenes § 2. Det var imidlertid ingen holdepunkter for at pasienten var påført varig skade som følge av dette. Spørsmålet var om unntaket i § 3e kom til anvendelse. Nemnden mente det var adekvat å stille diagnosen epilepsi i 1988, videre at det ikke var holdepunkter for å foreta ytterligere undersøkelser med tanke på å revidere diagnosen frem til 1996. Således kom unntaket i § 3e til anvendelse for dette forhold. Nemnden var i tvil om det var inadekvat ikke å henvise pasienten til annet sykehus i 1996, og mente at tvilen måtte komme pasienten til gode. Nemnden var også i tvil om sannsynligheten for at diagnosen hereditær episodisk ataksi ville ha bli stilt dersom pasienten var blitt henvist videre, men også her burde tvilen komme pasienten til gode. Unntaket i reglenes § 3e kom således ikke til anvendelse hva angikk diagnostikken fra 1996 til 1998. Pasienten hadde etter dette krav på erstatning for en forsinket diagnostikk på to år.

Publisert: 10. november 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 23. mars 2026.