



Alexanders sjukdom

Alexanders sjukdom är en ärftlig, fortskridande sjukdom som brukar delas upp i två typer med olika symtom, svårighetsgrad och förlopp, delvis beroende på när i livet sjukdomen debuterar. I Sverige känner man till ett fåtal personer med Alexanders sjukdom, men sannolikt finns vuxna med lindriga symtom som inte fått diagnosen.

I Japan har man uppskattat att 1 av 2,7 miljoner årligen insjuknar i sjukdomen, med ungefär lika fördelning mellan barn och vuxna.

Symtom

Alexanders sjukdom är en astrocytsjukdom. Den beror på en skada i astrocyterna som är en typ av celler i hjärnan.

Typ I förekommer hos små barn, och innebär att de går tillbaka i utvecklingen, och att deras huvudomfång ökar på grund av att hjärnan förstoras (megalencefali).

Barnen får förhöjd muskelspänning (spasticitet), och de flesta får epilepsi. Tilltagande balans- och koordinationsstörningar (ataxi) är andra symtom. De får en svår intellektuell funktionsnedsättning. Kräkningar, svälj- och andningssvårigheter förekommer.

Sjukdomen är snabbt fortskridande och försämringarna går ofta i skov.

Typ II är vanligast hos ungdomar och vuxna.

Hos ungdomar är de första symtomen muskelsvaghet och ökad muskelspänning, samt talsvårigheter och svårigheter att svälja. Hos vuxna är det vanligt med påverkan på ögonrörelser och gommens muskulatur, liksom förstoppning och urininkontinens. Gångsvårigheter kan uppkomma på grund av spasticitet och ataxi. Kognitiva funktioner påverkas vanligtvis inte.

Förloppet är långsamt fortskridande, och sjukdomen medför tilltagande muskelsvaghet och tilltagande sväljsvårigheter.

Orsak

Alexanders sjukdom orsakas av en mutation (sjukdomsorsakande variant) i en specifik gen. I de allra flesta fall uppkommer sjukdomen som en ny genförändring. Den gör så att ett protein i astrocyterna får en onormal struktur och lagras i större mängd i hjärnan.

Behandling

Det finns ingen botande behandling för Alexanders sjukdom. Utredning och samordning av uppföljning görs av barn- respektive vuxenneurolog. Epilepsi och spasticitet kan behandlas med olika läkemedel. Behandlingen inriktas i övrigt på att minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna och ges av tvärprofessionella team.

Eftersom sjukdomen har ett fortskridande förlopp med successiva försämringar är det viktigt med psykologiskt stöd.

Barn med typ I och mycket snabbt fortskridande förlopp behöver palliativ (lindrande) vård.

Barn och vuxna med typ II behöver medicinsk uppföljning och habilitering respektive rehabilitering.

Resurser

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad i juli 2021.