



Canavans sjukdom

Canavans sjukdom är en ärftlig och fortskridande sjukdom som tillhör sjukdomsgruppen leukodystrofier. Det finns två former av sjukdomen, infantil och juvenil. De flesta har den svåra, infantila formen som kännetecknas av ökat huvudomfång, avstannad motorisk utveckling och intellektuell funktionsnedsättning. Många har epilepsi.

I Sverige föds ungefär ett barn per år med Canavans sjukdom. I vissa befolkningsgrupper är sjukdomen vanligare.

Symtom

De som har den infantila formen insjuknar som spädbarn. Några månader efter födseln blir barnen muskelsvaga (hypertonus) och apatiska, har svårt att balansera huvudet och kan inte vända sig runt eller gripa med sina händer. De flesta får svårt att äta.

Huvudet växer snabbare än förväntat, eftersom sjukdomen gör att hjärnan blir förstörd (megalencefali).

Efterhand övergår barnets muskelspänning från att vara låg (hypotonus) till att vara hög (spasticitet). Muskelsvaghet, sväljsvårigheter och luftvägsinfektioner kan påverka lungfunktionen.

Den fortskridande hjärnskadan leder till en svår intellektuell funktionsnedsättning. Hälften av barnen med infantil form har svårbehandlad epilepsi.

Många får nedsatt syn eller blir blinda. Även barnens hörsel påverkas.

Hos dem med den juvenila formen märks sjukdomen först efter fem års ålder. Då är symtomen lindrigare. En del av personerna med juvenil form har en intellektuell funktionsnedsättning som hos de flesta är lindrig, men hos vissa medelsvår.

Orsak

Canavans sjukdom orsakas av sjukdomsorsakande varianter (mutationer) i en specifik gen.

Symtomen beror på att den vita hjärnsubstansen bryts ner. Det påverkar överföringen av nervimpulser och stör nervsystemets funktion.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar för Canavans sjukdom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Epilepsi behandlas med läkemedel.

Ättsvårigheter utreds och behandlas av ett tvärprofessionellt team. Ibland behövs en sond via näsan.

Andningsbehandling i kombination med slemlösande medicin kan göra det lättare att lösa upp och avlägsna slem från andningsvägarna och lungorna.

Rörelseträning i kombination med ortosbehandling kan behövas för att fördröja utvecklingen av kontrakturer.

Det är angeläget att arbeta med språklig stimulans och alternativ kommunikation.

Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd till hela familjen. För barn med den infantila formen av Canavans sjukdom kan det bli aktuellt med palliativ (lindrande) vård i livets slutskede.

Resurser

Vid universitetssjukhusen finns barnneurologer med särskild kunskap om sjukdomar i gruppen leukodystrofier.

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

- Svenska Leukodystrofi-föreningen
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/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

Publicerad december 2021.



ÅGRENKA