



Pelizaeus-Merzbachers sjukdom

Pelizaeus-Merzbachers sjukdom påverkar hjärnans vita substans. Svåra former leder till allvarlig motorisk och intellektuell funktionsnedsättning. Lindriga former orsakar varierande motoriska svårigheter. Sjukdomen förekommer framför allt hos pojkar.

Uppskattningsvis föds färre än ett barn om året med Pelizaeus-Merzbachers sjukdom i Sverige

Symtom

Pelizaeus-Merzbachers sjukdom brukar delas in i olika former baserat på vilka och hur svåra symtom den ger.

Vid den klassiska formen uppkommer symtomen vanligen före femårsåldern. Låg muskelspänning, ögondarr, nedsatt syn, ansträngd andning, skakningar samt okontrollerade rörelser är vanliga symtom.

Medfödd (kongenital) form ger svåra symtom redan i nyföddhetsperioden, med låg muskelspänning, ögondarr, ansträngd andning och epileptiska anfall.

Barn med klassisk och kongenital form har en medelsvår till svår intellektuell funktionsnedsättning. Den motoriska utvecklingen är påverkad och de flesta lär sig inte att gå.

PLP-nullsyndrom är en form som ger lindrigare symtom men som även påverkar de perifera nerverna.

X-kromosombunden spastisk parapares (SPG2) är den lindrigaste formen och innebär svårigheter att gå på grund av spasticitet i benen.

Orsak

Pelizaeus-Merzbachers sjukdom uppkommer till följd av förändringar i en gen med betydelse för bildningen av myelin, som är en substans som krävs för att nerverna ska fungera. Genen finns på X-kromosomen. Det leder till att sjukdomen främst förekommer hos pojkar.

Behandling

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

Barnen följs upp av en barnneurolog.

Spasticitet i musklerna kan lindras med läkemedel. Ortoser och operationer kan behövas för att motverka felställningar i lederna.

Habiliteringsinsatser är en viktig del av behandlingen.

Barnen behöver stöd att träna upp, utveckla och sedan behålla rörelseförmågan. Motoriska svårigheter bedöms och behandlas av en fysioterapeut.

Om barnets tal-, språk- och kommunikationsförmåga är påverkad är det viktigt att tidigt arbeta med språklig stimulans samt alternativ och kompletterande kommunikation (AKK).

De flesta behöver fortsatta habiliteringsinsatser och hjälp i det dagliga livet även som vuxna.

Det är viktigt att tillgodose familjens behov av psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Medicinsk kompetens för bedömning och utredning av barn och ungdomar med misstänkt Pelizaeus-Merzbachers sjukdom finns vid universitetssjukhusen.

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 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

Reviderad april 2024.