

INTRESSEORGANISATIONER

MitoSverige

e-post info@mitosverige.org

www.mitosverige.org

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

tel 08-764 49 99

e-post info@sallsyntadiagnoser.se

www.sallsyntadiagnoser.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om Alpers sjukdom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och tillstånd som leder till funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

Databasen finns på:

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

INFORMATIONSCENTRUM FÖR OVANLIGA DIAGNOSER

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se



GÖTEBORGS UNIVERSITET



Alpers sjukdom

ALPERS SJUKDOM

Alpers sjukdom är en av flera mitokondriella sjukdomar. Mitokondrierna är små enheter i cellerna, som fungerar som cellernas kraftverk och ser till att olika organ i kroppen får lagom mycket energi.

- Sjukdomen visar sig vanligtvis redan hos små barn som epilepsi, följd av fortskridande hjärnskada. För det mesta påverkas också leverns funktion.
- Uppskattningsvis föds ett barn med sjukdomen varje eller vart tredje år i Sverige.
- Orsaken är oftast förändringar i en gen i cellkärnans DNA som styr tillverkningen av ett protein av betydelse för att mitokondrierna ska kunna fungera. Sjukdomen är ärftlig. Båda föräldrarna måste vara bärare av en förändrad gen. Sannolikheten att få ett barn med sjukdomen är då 25 procent.

Alpers sjukdom kan också orsakas av en förändring i mitokondriens egen arvs massa och ärvs då via äggcellen från modern.
- Symtomen börjar ofta i nyföddhetsperioden. Som spädbarn är barn med Alpers sjukdom ofta onormalt små och har litet huvudomfång. De har också minskad muskelspänning och svårt att äta. Senare utvecklas muskelstelhet, koordinationsproblem och epilepsi. Barnen får plötsliga förlamningar och synförlust, ofta tillsammans med huvudvärk och kräkningar.

Koncentrations- och inlärningsförmågan försämras, och barnen förlorar färdigheter. De flesta får svår leversvikt. Några barn med Alpers sjukdom överlever upp i tonåren, men de flesta avlider inom fyra år efter att de fått diagnosen.

- Diagnosen ställs utifrån kombinationen av symtom tillsammans med undersökning av hjärnan med magnetkamera samt olika laboratorieundersökningar. DNA-analys kan bekräfta diagnosen.
- Eftersom det inte finns någon behandling som botar sjukdomen inriktas insatserna på att lindra symtomen, motverka medicinska komplikationer och ge stöd till barnet och familjen.

Epilepsin behandlas med mediciner. Vissa mediciner, som valproat eller barbiturater, får inte användas, eftersom de kan utlösa eller förvärra en leverskada.

För att förbättra mitokondriernas funktion kan olika vitaminer, koenzymer och spårämnen prövas, men effekten är inte tillräckligt utvärderad. Oftast behövs extra tillskott av kalorier. Om barnet har svårt att svälja kan all näring eller näringstillskott ges via en s k knapp eller PEG.

Barnet och familjen behöver habiliteringsinsatser. Kommunen kan erbjuda stöd i olika former för att underlätta familjens vardagsliv. Särskilt viktigt är att behovet av socialt och psykologiskt stöd tillgodoses. Eftersom barnen ofta är svårt sjuka och dör tidigt kan det bli aktuellt med palliativ vård.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Centrum för utredning av mitokondriella sjukdomar finns vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

SAMHÄLLET'S STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387, LSS) men stöd kan också ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har det yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för mer information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inklusive habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. I patientlagen (2014:821) regleras rätten till bl a information, delaktighet, tillgänglighet, fast vårdkontakt och individuell planering samt val av utförare. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och fysioterapeut. Landstinget eller sjukvårdsregionen ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Kontakta landstinget eller sjukvårdsregionen för mer information.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta Försäkringskassan för mer information.