



GM2-gangliosidoser

Sjukdomsgruppen GM2-gangliosidoser består av Tay-Sachs sjukdom, Sandhoffs sjukdom och AB-varianten. De är alla fortskridande hjärnsjukdomar och finns i olika former beroende på vid vilken ålder symtomen först visar sig.

Symtomen är likartade vid de olika sjukdomarna.

I Sverige har under de senaste åren i genomsnitt ett barn om året fått spädbarnsformen av Tay-Sachs sjukdom.

Symtom

Vid sjukdomarna bryts nervcellerna i hjärnan och ryggmärgen långsamt ned. Förloppet och svårighetsgraden varierar och hör oftast, men inte alltid, samman med vid vilken ålder symtomen först uppträder.

De vanligaste och svåraste formerna visar sig under spädbarnsåret i form av muskelryckningar, ökad muskelspänning och avvikande ögonrörelser. Förändringar i näthinnan leder till blindhet. Så småningom tillkommer ofta epilepsi. Efter att barnen har utvecklats som förväntat den första tiden stannar utvecklingen av och de förlorar sedan snabbt sina motoriska och kognitiva funktioner. Oftast avlider barnen i förskoleåldern.

Vid ungdomsformen utvecklas barnen som förväntat upp till 2 års ålder. Tidiga sjukdomstecken är att barnen har svårt att koordinera sina rörelser och att talet blir påverkat samt tilltagande inlärningssvårigheter. Ofrivilliga muskelsammandragningar och avvikande rörelsemönster förekommer. Ungefär hälften av barnen får epileptiska anfall. I tidiga tonåren får en del psykiska symtom. Synförmågan finns kvar längre än vid spädbarnsformen. Hjärnfunktionerna bortfaller gradvis. De flesta dör före 20 års ålder.

Vuxenformen är sällsynt och visar sig vanligen i 20- till 30-årsåldern med fortskridande psykiska och neurologiska symtom. Majoriteten utvecklar muskelsvaghet. Andra vanliga symtom är svårigheter att tala och svälja.

Orsak

GM2-gangliosidoser orsakas av förändringar i en av flera olika gener. Det leder till ansamling av skadliga ämnen i nervcellerna, vilket med tiden orsakar nedsatt nervfunktion.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar GM2-gangliosidoser. Insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar sjukdomarna leder till.

Det är viktigt med regelbunden medicinsk uppföljning samt psykiskt och socialt stöd.

Om barnet har svårt att få i sig mat kan näring ges via en nässond eller en knapp, PEG.

Epilepsi och ökad muskelspänning behandlas med läkemedel. Även psykiska symtom kan behandlas med läkemedel.

En del barn med sjukdomarna behöver rehabiliteringsinsatser. För personer med synnedsättning ingår också synrehabilitering. Äldre tonåringar och vuxna behöver fortsatt regelbunden medicinsk uppföljning och rehabiliteringsinsatser.

För barn med en svår sjukdomsform är det aktuellt med palliativ (lindrande) vård i livets slutskede.

Resurser

Kunskap om GM2-gangliosidoser och resurser för diagnostik och behandling finns vid flera av universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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
- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- 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 februari 2024.