



# Krabbes sjukdom

Krabbes sjukdom är en lysosomal sjukdom som påverkar hjärnan. Sjukdomen finns i flera olika former, varav spädbarnsformen (infantil form) är den allvarligaste. Sjukdomen är då snabbt fortskridande. Former som uppkommer vid senare ålder är mer varierande i symtom och förlopp.

I Sverige insjuknar varje år 3 till 4 barn under spädbarnsperioden i Krabbes sjukdom.

## Symtom

Den infantila formen visar sig före 12 månaders ålder. Barnet utvecklas normalt de första månaderna i livet, men blir sedan mer irriterat och skriker mycket. Hos en del barn är påverkan på de perifera nerverna med nedsatt känsel i armar och ben det första tecknet på sjukdomen.

Sedan sker en snabb och allvarlig neurologisk tillbakagång. Barnet får ökad muskelspänning. Det tillkommer ryckningar i kroppen, armarna och benen. Slutligen får barnet svårt att reglera sin temperatur och hjärtrytm, förlorar synen och hörseln samt kan få epileptiska anfall. Barnet antas ha en mycket begränsad förmåga att uppleva sin egen situation och att ha kontakt med omgivningen. Sjukdomen leder till döden, vanligen vid två års ålder. Orsaken är vanligen en infektion.

Den sendebuterande formen av sjukdomen uppkommer efter 12 månaders ålder. Till en början utvecklas barnet normalt. Barn som insjuknar vid 1–2 års ålder kan få gångsvårigheter, ensidig eller dubbelsidig förlamning, synnedsättning, epileptiska anfall vid feber och/eller skakighet. Sjukdomen fortskrider mycket snabbt.

Om symtomen uppkommer senare förlorar barnet oftast förvärvade motoriska och kognitiva förmågor samt synen. Förloppet är varierande, men oftast leder sjukdomen till döden 4–6 år efter att symtomen uppkommit.

Vid insjuknande efter 6 års ålder brukar beteendevikelser vara ett framträdande symtom. Livslängden är förkortad, men förloppet varierar i hög grad mellan olika personer.

Personer som insjuknar i tonåren eller vuxen ålder har mycket varierande symtom. Livslängden behöver inte påverkas.

## Orsak

Krabbes sjukdom orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på eller nedsatt aktivitet hos ett enzym. Det påverkar myelinet, den vita substans som omger, stödjer och isolerar nervtrådarna som utgår från hjärnan och ryggmärgen.

## Behandling

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

Hematopoetisk stamcellstransplantation kan bromsa sjukdomsförloppet vid den infantila formen om behandlingen ges innan barnet börjar få symtom (senast vid 4 veckors ålder). Denna behandling kan även ges vid de former av sjukdomen som börjar i senare ålder, förutsatt att den ges tidigt i sjukdomsförloppet. Transplantationen innebär att en persons blodstamceller ersätts med blodstamceller från en person utan Krabbes sjukdom.

Ryckningar, muskelspänningar och sömnsvårigheter kan ibland lindras med läkemedel. Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

Personer med sjukdomen behöver habiliterande insatser.

För barn och ungdomar med Krabbes sjukdom kan det bli aktuellt med palliativ vård.

## Resurser

Kunskap om sjukdomen finns vid 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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

## 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/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad januari 2025.