



Spinocerebellära ataxier, dominant ärftliga

Spinocerebellära ataxier (SCA) är en stor grupp sjukdomar med koordinationsstörningar (ataxi) som gemensamt symtom. I dag känner man till 42 dominant nedärvda SCA-sjukdomar men antalet växer ständigt. Symtomen varierar stort, med en omfattande överlappning mellan sjukdomarna som betecknas SCA1, SCA2, SCA3 osv.

Hur många som har sjukdomen är inte känt. I Europa förekommer SCA hos uppskattningsvis 1–3 personer per 100 000 invånare. Det skulle innebära att det i Sverige finns knappt 300 personer med en dominant SCA-sjukdom. Vanligast är SCA3, även kallad Machado-Josephs sjukdom.

Symtom

Ataxi uppstår ofta till följd av skador i lillhjärnan men kan även bero på skador i balansorganet, hjärnstammen, ryggmärgen eller i perifera nerver.

Symtomen visar sig vanligen mellan 30 och 50 års ålder och varierar i svårighetsgrad. Symtom i barn- och ungdomsåren är mycket ovanliga.

De allra flesta sjukdomarna i gruppen är fortskridande. Hur snabbt förloppet är beror på vilken gen som är muterad. Mellan de dominanta SCA-sjukdomarna finns en betydande symtomöverlappning.

Hos två tredjedelar är gångstörningar det första sjukdomstecknet. Andra vanliga symtom, som beror på att lillhjärnan är påverkad, är nedsatt koordination i armarna, yrsel, artikulationssvårigheter, otydligt tal och snabba ofrivilliga ögonrörelser.

Påverkan på hjärnstammen kan medföra sväljsvårigheter, störningar av ögonmotoriken och ögonmuskelförlamning.

Vissa dominanta SCA-sjukdomar medför parkinsonliknande symtom som rörelsehämning, stelhet och skakningar i vila, samt ofrivilliga ryckiga rörelser och muskelsammandragningar.

Andra symtom är ökade eller minskade reflexer, muskelförtvining och ökad muskelspänning.

Psykiatriska symtom kan förekomma, och kognitiva funktioner kan försämmas. Vid SCA 7 påverkas också näthinnan, vilket leder till gradvis synnedsättning.

Orsak

Spinocerebellära ataxier orsakas av olika mutationer i skilda gener. För flertalet dominant ärftliga SCA-sjukdomar är det oklart hur mutationerna orsakar sjukdom.

Behandling

Sjukdomarna går inte att bota. Insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Personer med dominant spinocerebellär ataxi utreds och följs upp av ett team med specialister inom olika områden där rehabilitering ingår. Vid behov kopplas psykiater och ögonläkare in.

En del symtom kan lindras med läkemedel. Talstörningar och sväljsvårigheter utreds och behandlas. Det är viktigt med råd och stöd av fysioterapeut angående träning och aktiviteter för att bevara en så god funktionsnivå som möjligt. Olika hjälpmedel och anpassningar kan underlätta.

Det psykologiska och sociala omhändertagandet har stor betydelse, både för den som är sjuk och för de närstående.

Resurser

Genetisk diagnostik görs vid avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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 från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Neuro
- SCA Network
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/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 juni 2021.