

Canavans sjukdom

Canavans sjukdom är en sjukdom som oftast leder till svåra symtom hos små barn. Några månader efter födseln blir barnen kraftlösa. De har svårt att balansera huvudet och kan inte vända sig runt eller gripa med sina händer. De flesta får också svårt att äta. Många har epilepsi. Barn som insjuknar tidigt får en svår intellektuell funktionsnedsättning.

Canavans sjukdom är ärftlig. I Sverige föds omkring ett barn varje år med sjukdomen.

SYM TOM

De första symtomen brukar märkas när barnen är mellan tre och fem månader. Då är muskelspänningen i kroppen låg och barnen har svårt att hålla upp sitt huvud. Huvudet brukar också vara stort i förhållande till kroppen.

Med tiden får barnen svårt att göra rörelser som de kunnat göra tidigare. Vid ett och ett halvt års ålder har många av dem svårt att äta eftersom de inte kan suga, tugga eller svälja. Muskelspänningen går från att vara låg till att bli hög. Hos många barn märks också snabba, ofrivilliga ögonrörelser. Både synen och hörseln kan vara nedsatt. Hälften av barnen har svårbehandlad epilepsi.

En del av dem som har sjukdomen dör under de första levnadsåren. Andra lever upp i ungdomen och en del blir vuxna.

Några har en lindrigare form av sjukdomen som inte märks förrän efter fem års ålder. Då blir symtomen inte lika svåra. Motoriken och språket kan utvecklas som förväntat eller bara lite senare. En del har en intellektuell funktionsnedsättning.

ORSAK

Canavans sjukdom orsakas av en förändring i en gen. Förändringen påverkar hjärnan och gör att nervsystemet inte fungerar.

BEHANDLING

Muskelspänning och epilepsi kan behandlas med läkemedel. Barn som har svårt att suga, tugga och svälja kan få näring direkt till magsäcken genom en så kallad knapp. Även barn som är svårt sjuka kan vårdas hemma med stöd av sjukvårdspersonal. Psykologiskt och socialt stöd finns också för barnets familj.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barnneurologer på regionsjukhusen har särskild kunskap om Canavans sjukdom.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Svenska leukodystrofi-föreningen ingår i Riksförbundet Sällsynta diagnoser

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Canavans sjukdom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad januari 2018.