

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Sallas sjukdom

Sallas sjukdom är en fortskridande sjukdom som påverkar hjärnan. Sjukdomen leder till nedsatt rörelseförmåga och intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara måttlig till svår.

De första symtomen är låg muskelspänning och långsam motorisk utveckling. Barnen lär sig gå sent och brukar ha svårt att tala. Senare i livet förlorar personer med sjukdomen motoriska färdigheter som de tidigare haft. Även de kognitiva förmågorna minskar.

Sallas sjukdom är ärftlig. I Sverige finns ungefär 30 barn och vuxna med sjukdomen, vilket motsvarar 3–4 personer per miljon invånare. I Finland finns fler med sjukdomen.

SYM TOM

Barn som föds med Sallas sjukdom har låg muskelspänning, ätsvårigheter och långsam motorisk utveckling. Andra symtom är att barn med sjukdomen skelar och har snabba, ofrivilliga ögonrörelser.

När barnet är ett halvår brukar det bli tydligt att den motoriska utvecklingen är påverkad. Barnet har svårt att samordna sina rörelser, hålla balansen och gå. Senare brukar muskelspänningen öka och bli för hög, först i benen, därefter i armarna.

De flesta med sjukdomen lär sig gå någon gång före 7 års ålder, men i 20-årsåldern försämras gångförmågan.

Vid 30 års ålder använder de flesta med sjukdomen rullstol eller andra rörelsehjälpmedel.

Det är vanligt att ryggen blir sned, men förändringen brukar vara lindrig.

En del med Sallas sjukdom får epilepsi.

ORSAK

Sjukdomen orsakas av en förändring i en gen. Förändringen gör att sialinsyra lagras i cellerna, bland annat i hjärnan. Det påverkar cellernas förmåga att överföra signaler i nervtrådarna.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar Sallas sjukdom men en del av symtomen kan lindras med läkemedel. Personer med sjukdomen behöver också habiliteringsinsatser, både som barn och som vuxna.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

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

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Sallas 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 juni 2018.