

Adrenoleukodystrofi och adrenomyeloneuropati

Adrenoleukodystrofi och adrenomyeloneuropati är två varianter av en fortskridande sjukdom som skadar nervsystemet. Pojkar som insjuknar i sjukdomen får svårast symtom. Deras beteende kan ändras och de får svårigheter med koncentration, minne och inläring. Vuxna får ofta stela och spända muskler som gör det svårt att gå. Kvinnor brukar ha lindrigare symtom än män.

I Sverige känner man till färre än 100 pojkar och män med sjukdomen. Sjukdomen är ärftlig.

SYM TOM

Pojkar som insjuknar i den svåraste formen av adrenoleukodystrofi brukar få symtom vid fyra till åtta års ålder. Det är vanligt att de första symtomen är svårigheter med koncentration, minne och inläring. Även synen och hörseln påverkas. Pojkarna kan få plötsliga aggressionsutbrott eller bli passiva. Efter hand får de också smärtor, förlamningar, epilepsi och svårigheter med tal eller språk. De kan ha svårt att äta, tugga och svälja. De flesta av dem lever bara några år efter att de blivit sjuka.

De som insjuknar senare i adrenoleukodystrofi får liknande symtom men sjukdomen fortskrider inte lika snabbt.

Vuxna med den andra varianten, adrenomyeloneuropati, blir stela och kan få svårt att gå. Muskelspänningen i kroppen ökar och känseln i benen blir nedsatt.

De flesta pojkar och män med de båda varianterna av sjukdomen blir ovanligt trötta, svaga i musklerna, mår illa och kräks. Huden kan få mer pigment och se mörkare ut än tidigare. Det beror på att hormonproduktionen i binjurebarken minskar.

ORSAK

Sjukdomen beror på en förändring i en gen på X-kromosomen. Förändringen påverkar hjärnan, ryggmärgen och nervtrådarna.

BEHANDLING

Symtomen behandlas på olika sätt. Muskelspänningen kan behandlas med läkemedel och rörelseträning. Smärtlindring är viktigt. De pojkar som har svårt att äta kan få näring via en sond direkt till magsäcken. Hormonbrist behandlas med kortison och dosen behöver ökas när kroppen utsätts för stress som vid akuta infektioner och operationer. Med stöd av sjukvårdspersonal kan svårt sjuka barn vårdas växelvis i hemmet och på sjukhus.

Hematopoetisk stamcellstransplantation kan ibland göras innan tydliga symtom visat sig. Oftast är det yngre bröder till sjuka pojkar som kan behandlas på detta sätt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barnneurologer på regionsjukhusen har särskild kunskap om sjukdomen. Vuxna utreds på en neurologisk klinik.

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

Neuro

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om adrenoleukodystrofi och adrenomyeloneuropati 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.