

en spesielt rask bakgrunnsaktivitet. Dette kan støtte diagnosen. Billeddiagnostikk med magnetskanning av hjernen (MR) kan vise svinn av lillehjernen og mørke områder i såkalt T2-vektede bilder som svarer til tap av nerve-celler i lillehjernen. Hos ca. halvparten av pasientene kan man se jernavleiring i basalgangliene (dype kjernestrukturer i hjernen), men ikke i et «eye of the tiger» mønster som ved PKAN. Prøver tatt av en perifer nerve (gjerne på leggen), fra øyeslimhinne eller bicepsmuskel kan vise karakteristiske, oppsvulmede nervetråder.

### BEHANDLING OG TILTAK

Det finnes per i dag ingen helbredende behandling for tilstanden. Funksjonsorienterte tiltak rettet mot optimal bruk av gjenværende ferdigheter og muligheter må tilrettelegges raskt og på tverrfaglig basis. Lindrende behandling blir aktuelt etter hvert.

PLA2G6-assosiert dystoni parkinsonisme kan være dopaminresponsiv og pasientene kan ha nytte av dopaminerg behandling.

*Les mer om diagnosen og relaterte tema på [www.frambu.no](http://www.frambu.no).*

Sist oppdatert: 30.06..2016



**FRAMBU** er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet PLA2G6-assosiert nevrodegenerativ sykdom. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

### KONTAKT FRAMBU

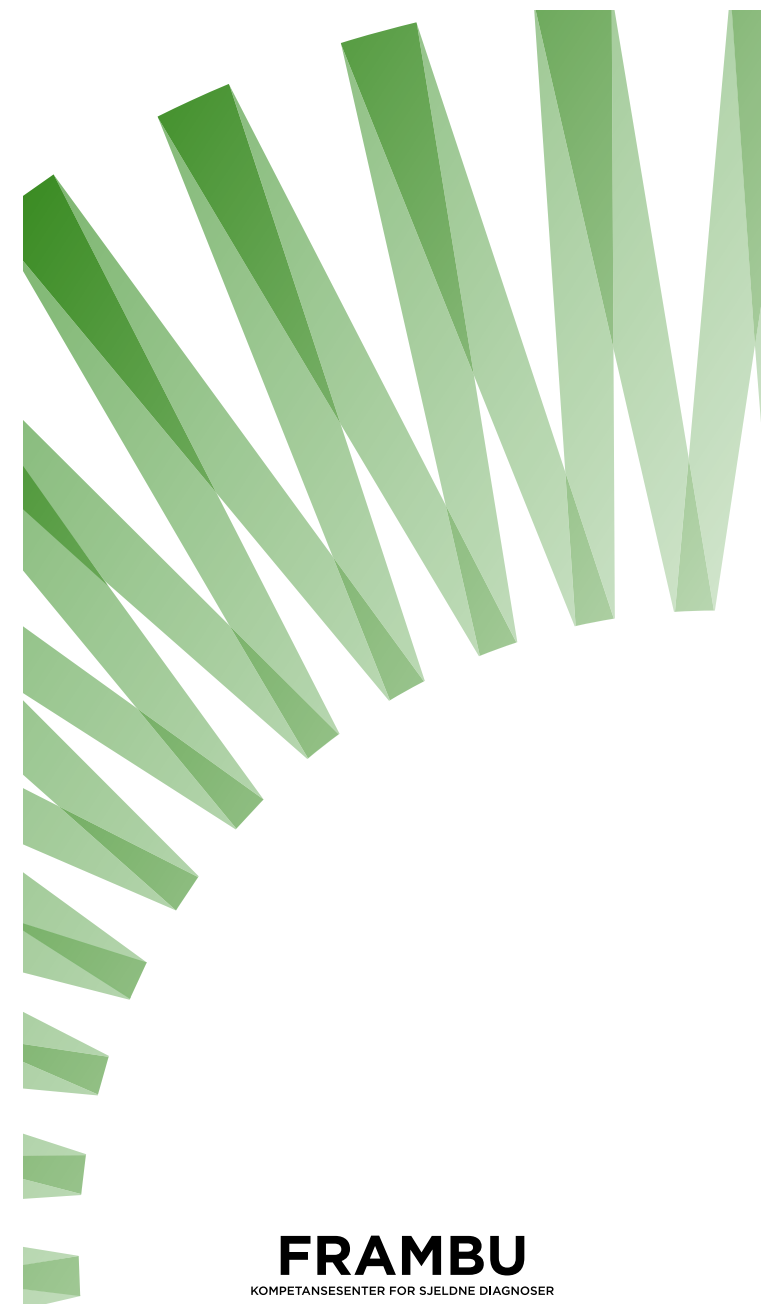
Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud

**Telefon:** 64 85 60 00

**E-post:** [info@frambu.no](mailto:info@frambu.no)

**Nett:** [www.frambu.no](http://www.frambu.no)

## PLA2G6-ASSOSIERT NEURODEGENERATIV SYKDOM



**FRAMBU**

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

# PLA2G6-ASSOSIERT NEURODEGENERATIV SYKDOM

**PLA2G6-assosiert neurodegenerativ sykdom er en av flere alvorlig fremadskridende sykdommer med økt jernavleiring i hjernens dype kjerner (basalganglier). Disse kalles neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) på engelsk.**

**Det finnes flere uttrykksvarianter av PLA2G6-assosiert neurodegenerativ sykdom: Infantil neuroaksonal dystrofi (iNAD), atypisk neuroaksonal dystrofi (aNAD) og en form for dystonisk parkinsonisme.**

## FOREKOMST

Selv om PLAN er den nest mest forekommende NBIA-undergruppen, er tilstanden svært sjelden. Vi kjenner bare til en håndfull tilfeller i Norge.

## ÅRSAK

Tilstandene skyldes en feil i genet PLA2G6 på den lange armen av kromosom 22. Genfeilen medfører forandringer i omsetningen av fettsyrer med avvik i både det sentrale og det perifere nervesystem med et spesielt utseende ved mikroskopisk undersøkelse.

## ARVELIGHET

Sykdommen arves autosomt recessivt (vikende), dvs. at begge foreldre må være bærere av arveanlegget for at barnet skal få den.

Gjentagelsesrisiko for paret er 25 prosent i hvert nytt svangerskap. Sykdommen kan også skyldes spontane endringer (mutasjoner) i genet.

## SYMPTOMER OG FORLØP

**Infantil neuroaksonal dystrofi (iNAD)** er en fremadskridende, neurologisk sykdom som påvirker både sentralnervesystemet og perifere nerver. Sykdommen oppdages vanligvis i 1/2-2 års alder.

Et tidligere normalt utviklet spedbarn mister gradvis motoriske og mentale ferdigheter. Eventuell krabbeevne eller gangfunksjon blir svakere og mer ustødig, koordinasjon av bevegelser blir dårligere og mer rykkete, stemme og tale blir utydelig og spising og svelging blir vanskelig.

Muskulaturen i barnets torso blir slapp og gradvis vil musklene i armer og ben strammes og lammes. Barnet kan ha svært livlige senereflekser tidlig i sykdommen, men disse avtar og forsvinner over tid. Etter hvert blir også barnets syn dårligere på grunn av svinn av synsnerven, og andre øyeproblemer som skjelling og rykkvise øyebvegelser forekommer. Enkelte kan få epileptiske anfall. Disse kan oppdages med EEG.

Mange av barna med denne sykdommen lever ikke forbi skolealder, men med god oppfølging og forebygging av komplikasjoner, som luftveisinfeksjoner, kan leveutsiktene forbedres. Sykdommen er muligens beslektet med metakromatisk

leukodystrofi (MLD), Schindlers sykdom og PKAN (tidligere Hallervorden-Spatz sykdom), som kan være differensialdiagnoser.

## Atypisk nevraksonal dystrofi (aNAD)

oppdages som regel etter 3 års alder og har en langsommere progresjon enn iNAD. Barn med aNAD kan ha problemer med tale og språk, syn (som ved iNAD), ufrivillige bevegelser og endringer i øyebvegelser, svekkede kognitive ferdigheter og psykiatriske symptomer. De motoriske plagene blir etter hvert større. Spesielt vanskelig blir gangen, strekke-refleksene som tidligere var livlige avtar og forsvinner, og armer og ben kan innta uvanlige stillinger på grunn av økt stramming i muskulaturen.

**PLA2G6-assosiert dystoni parkinsonisme** rammer ungdom. De som får denne sykdommen har ofte ufrivillige bevegelser, øye-bevegelsesavvik og parkinsonlignende trekk som muskelstivhet, bevegelsehemning og skjelving.

Disse personene kan streve med gangen og med ustøhet, kognitiv svikt og psykiatriske symptomer som depresjon, atferds- og personlighetsendringer og hallusinasjoner.

## DIAGNOSTISERING

Diagnosen stilles på bakgrunn av det kliniske bildet sammen med bortfall av reflekser og nedsatt synsnervefunksjon. Tendens til epileptiske anfall kan sees ved EEG-undersøkelse, som tidlig viser