Alexanders sykdom

Beskrives ofte sammen med andre sykdommer i hjernens hvite substans, som leukodystrofier. Tilhører gruppen hvit substanssykdommer.

Alexanders sykdom er en alvorlig, fremadskridende, nevrologisk sykdom som primært rammer en type celler i nervesystemet som vi kaller stjerneceller. Den hvite substans (myelinet) ødelegges og erstattes av ikke funksjonelt bindevev. Hjernen vil på grunn av dette ofte vise unormal vekst med for raskt økende hodeomfang i de første leveårene.

Sykdommen deles gjerne inn i tre former:
- en *infantil form* med debutalder fra seks måneders alder med for rask vekst av hodet, forsinket utvikling og nevrologiske symptomer og tegn.
- en *juvenil form* med debutalder fra 3-5 års alder eller senere som begynner med nevrologiske tegn på forstyrrelser i hjernestammefunksjoner som blant annet svelging og øyebevegelser, uten nødvendigvis å vise andre tegn på utviklingsavvik.
- en *adult, voksen form* som kan likne multippel sklerose er også beskrevet.

Forekomst

Sykdommen er meget sjelden og det er vanskelig å vise til eksakte tall. Den ble første gang beskrevet i internasjonal litteratur i 1949. I Norge regner man med at det finnes tre personer med sykdommen i dag.

Årsak

Til tross for omfattende forskning, har man ikke klart å finne årsaken til sykdommen ennå. Sannsynligvis skyldes den en skade i hjernens støttevev på grunn av en forandring i arveanlegget som styrer produksjon av gliacelletråder. Den hvite substansen i hjernen ødelegges gradvis og det skjer en trådlignende nyvekst av bindevev. Strukturene kan ses som såkalte ”Rosenthal-fibre” ved mikroskopi av hjernevev.

Arvelighet

Arvegangen er dominant arvelig, men nesten ingen familiære tilfeller er beskrevet og man regner med at det skyldes at den genetiske forandringen er nyoppstått hos personen som har sykdommen (mutasjon). Familien bør tilbys genetisk veiledning.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Den infantile formen utvikler seg i 0-2 års alder. Etter en normal utvikling i de første levemånedene, mister barnet ferdigheter og blir slapp og passiv. Man kan se irritabilitet og forsinket utvikling av motoriske ferdigheter og kontaktevne. Hodeomfanget øker for raskt, og typisk for sykdommen er at hjernen forstørres. Man mistenker derfor ofte at barna har vannhode (hydrocefalus). Det er imidlertid selve hjernen som vokser og ikke hulrommene i hjernen som ved hydrocefalus. Stivhetslammelse av lemmene, kramper og epilepsi kan etter hvert bli en del av bildet. Barnet vil bli rask pleietrengende med sterkt avkortet livsløp.

Ved *den juvenile formen* er fremadskridende stivhetslammelse og balanseusikkerhet med koordinasjonsvansker (ataksi) mer typisk. Forløpet er mye langsommere, og barnet bevarer mentale funksjoner lenger. Sykdommen viser seg oftest omkring 9 års alder og levetiden er også her sterkt forkortet (i gjennomsnitt åtte år etter diagnosen blir stilt, men med stor variasjon). Tegn på forstyrrelser i hjernestammens kontrollfunksjoner kan vise seg som spise-, svelge- og taleforstyrrelser.

Diagnostikk

Det kliniske bildet kan forveksles med flere andre sykdommer i tidlig barnealder, for eksempel Canavans sykdom, Krabbes sykdom, Tay-Sachs sykdom og Leighs sykdom.

Hjerneskanning, CT eller MR kan vise forandringer i den hvite substansen (en forstørret hjerne uten at det foreligger store hulrom).

Diagnosen kan også stilles gjennom undersøkelse av vevsprøve fra barnets hjerne (hjernebiopsi), hvor hjernevevet viser spesielle mikroskopiske strukturer som kalles Rosenthal-fibre, men slike prøver tas meget sjelden i Norge.

Genetiske undersøkelser har i noen tilfeller vist en feil i GFAP-genet, som er assosiert med sykdommen. Slik undersøkelse kan derfor være nyttig for diagnostisering og eventuell genetisk veiledning i forhold til arverisiko ved senere svangerskap.

Behandling og tiltak

Det finnes pr i dag ingen helbredende behandling av sykdommen.

Forsøk med overføring av friske blod- og stamceller gjennom benmargstransplantasjon har ikke vært vellykket.

Lindrende behandling og støttetiltak er svært viktig. For eksempel kan spastisitet og rykninger behandles medikamentelt.

Ved vanskeligheter med å få i barnet næring, kan *gastrostomi* (innlegging av sonde direkte i magesekken) bli aktuelt.

Økt hodeomkrets kan etter hvert kreve innleggelse av avlastningskanal, en såkalt ”shunt”.

Det er behov for samordnede tjenester med god og tett oppfølging, hjelp og omsorg på alle av livets arenaer. Ansvarsgruppe rundt barnet og oppfølging med individuell plan er avgjørende for familien.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet Alexanders sykdom.

Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også aktivt med 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.

Mer informasjon om Alexanders sykdom og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu
Sandbakkvn 18,
1404 Siggerud
Telefon 64 85 60 00
Faks 64 85 60 99
E-post: info@frambu.no
www.frambu.no

Informasjon om sjeldne tilstander

Alexanders sykdom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i mars 2009