Alpers sykdom

Også kalt Alpers-Huttenlocher sykdom/syndrom, Progressive Neuronal Degeneration of Childhood with liver disease (PNDC) og Progressive infantile poliodystrophy. Tilhører gruppen mitokondrielle sykdommer.

Alpers sykdom er en sjelden, fremadskridende sykdom som spesielt rammer hjernen. I 1976 skilte man ut en undergruppe som også hadde tegn på leversykdom. Denne fikk navnet Alpers-Huttenlocher sykdom. I 1990 ble sped- og småbarn med klinisk bilde lik dem med Alpers-Huttenlocher sykdom presenteret under diagnosenavnet progressive neuronal degeneration of childhood with liver disease (PNDC). I den videre teksten refererer vi til hele gruppen under navnet Alpers sykdom.

Forekomst

Vi vet lite om hyppigheten av Alpers sykdom. Forekomsten av grunnliggende defekter i respirasjonskjedeenzymer i mitokondriene er vurdert til 1:10 000 nyfødte.

Årsak

Årsaken til Alpers sykdom er svikt i respirasjonskjedeenzymene i mitokondriene. Dette medfører en svikt i det oksygenavhengige stoffskiftet som skal omdanne næringsmidler som fett og kullhydrat til energi og vekst. De mest energikrevende organene som hjerne, muskler, lever og hjerte rammes ofte først og tydeligst.
Den grunnliggende genfeilen er i flere tilfeller lokalisert til mitokondrienes eget arvestoff (mDNA). Genet som er påvist ved sykdommen kalles polymerasegenet (POLG).

Arvelighet

Sykdommen er arvelig og arvemåten er oftest autosomal recessiv (vikende), det vil si at barnet må arve den genetiske defekten både fra mor og far for å få sykdommen.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Sykdommen debuterer vanligvis i spedbarns- eller småbarnsalder med plutselig innsettende kramper (epileptiske anfall), nedsatt trivsel, utviklingsforsinkelse og svakhet.

Etter hvert kommer det stivhet, balanse- og koordinasjonsvansker og synstap. Synstapet kan skyldes både forandringer i selve øyet (for eksempel grå stær) eller svekkelse av synsnerven. Rykkvise eller andre forstyrrelser i øyebevegelsene kan forekomme.

Hos personer med Alpers sykdom viser epileptiske anfall seg ofte som små muskelrykninger (myoklonier). De har ofte kontinuerlige småanfall, og ved undersøkelse av hjernens elektriske aktivitet finner man et karakteristisk mønster. Andre typer anfall som forekommer er fjernhetsepisoder eller bevisstløshetsanfall som kan være ledsaget av fall, rykninger og/eller tilstivning.

Undersøkelser av hjernen viser forandringer i den grå substansen i hjernebarken, linsekjernene, lillehjernen og hjernestammen.

Noen utvikler leversykdom som kan progrediere til leversvikt. Mental tilbakegang med tap av funksjoner er et karakteristisk trekk.

Talen kan bli utydelig og personen preges av konsentrasjonsforstyrrelser og lærevansker. Prognosen er dårlig. To tredeler dør innen få år etter at diagnosen er stilt.

Diagnostikk

Diagnostiseringen av Alpers sykdom gjøres på bakgrunn av sykdomshistorie og utvalgte medisinske undersøkelser (EEG, hjerneskanning, biokjemiske analyser, undersøkelse av leverenzym i blodet, vevsprøve fra muskler, lever eller andre organer).

Det kan være vanskelig å avgrense tilstanden fra andre progredierende nevrodegenerative sykdommer som kan ha et svært likt bilde.

Behandling og tiltak

Det finnes foreløpig ingen behandling som kan forhindre eller forsinke sykdomsutviklingen. Behandlingen som kan tilbys retter seg først og fremst mot symptomlindring og har ikke vist å endre sykdommens utviklingsforløp i særlig grad.

Det finnes litteratur som beskriver selenmangel hos barn med Alpers sykdom. Ved tilskudd av selen hos disse, fant man en reduksjon av epileptiske anfall, forbedringer i EEG-mønster og normalisering i leverfunksjonen.

Behandling av epilepsien er viktig og ofte vanskelig. Enkelte vanlige epilepsimidler kan også virke ugunstig på leveren og må unngås. Det gjelder spesielt Valproat (Orfiril, Deprakine).

Ernæring og pustevansker kan bli spesielle utfordringer i perioder.

Fysioterapi kan bidra til å bedre leddbevegelig-heten og motorikken og ergoterapeutisk hjelp kan bidra til å finne hensiktsmessige stillinger og hjelpemidler.

Psykologisk hjelp og sosialmedisinske støttetiltak må settes i gang og samordnes så tidlig som mulig.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet Alpers 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 Alpers 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

Alpers sykdom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble sist oppdatert i oktober 2007