Sandhoffs sykdom

Også kalt gangliosidose type II (GM 2)
Tilhører gruppen lysosomale sykdommer

Sandhoffs sykdom er en arvelig, fremadskridende, nevrologisk sykdom. Den ligner svært mye på Tay-Sachs sykdom både i sykdomsforløp, organforandringer og biokjemiske forstyrrelser.

Forekomst

Tilstanden er svært sjelden. Vi kjenner i 2007 bare til én person med klassisk, infantil form for Sandhoffs sykdom i Norge, samt én person med juvenil form. Tilstanden er hyppigere i visse etniske grupper.

I litteraturen er totalt beskrevet mer enn 134 tilfeller av den klassiske, infantile formen, samt over 150 personer med juvenil/adult form.

Årsak

Defekt i Hexosaminidase A og B er resultat av genfeil mutasjon i HEXB genet på kromosom 15 og medfører svikt i omdanning av N-acetyl-galactosamin i globosidene.

Arvelighet

Sykdommen arves autosomalt recessivt (vikende), hvilket betyr at barnet må arve genfeilen fra begge foreldre for å få sykdommen.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Både Sandhoffs sykdom og Tay-Sachs sykdom tilhører også gruppen fett- eller lipid-sykdommer i sentralnervesystemet, men rammer også andre organer som lever og hjerte og utspiller seg i alle kroppscellenes renovasjonsorganeller, lysosomene.

Begge finnes i infantile former, som gir symptomer fra de første leveårene og medfører synstap, epilepsi og sviktende mental/kognitiv utvikling og tap av allerede lærte ferdigheter (demens).

En påfallende overfølsomhet for sansestimuli, spesielt for lyder, er typisk for begge. Generell stivhet av musklene og vanskelig kontrollerbar epilepsi er en del av bildet.

En såkalt kirsebærrød flekk i netthinnen i øyet kan lede legen på sporet av diagnosene (bildet skyldes egentlig fettavleiringer av området rundt den blinde flekken, som dermed fremstår som kirsebærrød).

Spedbarn kan stoppe opp i utvikling, overreagere på lyder med voldsomme ”kvepp”, miste synet, bli slappe uten å kunne holde hodet og etter hvert bli stive i lemmene og utvikle epilepsi. Barnet må da umiddelbart undersøkes i spesialisthelsetjenesten.

En forskjell mellom tilstandene er at leveren ofte blir forstørret ved Sandhoffs sykdom på grunn av avleiringer av gangliosider (globosider og asialogangliosid). Dette skjer ikke ved Tay-Sachs sykdom.

Forventet levetid ved den klassiske, infantile formen av Sandhoffs sykdom er betydelig avkortet, men vanskelig å forutse, blant annet fordi det er individuelle forskjeller og fordi nye tiltak kan gi bedre overlevelse enn det som har vært vanlig til nå.

En juvenil/adult form av Sandhoffs sykdom er beskrevet hos vel 150 pasienter på verdensbasis. Denne viser seg senere i barndommen med balansevansker, utydelig tale, forstoppelse og urininkontinens. Personer med denne form kan leve realativt mye lenger enn personer med klassisk, infantil Sandhoffs sykdom.

Nylig er 21 personer med juvenil form for Sandhoffs sykdom fulgt opp for å belyse sykdomsforløp og sammenheng mellom dette og de påviste genfeil og levetid.

Diagnostikk

Diagnosen stilles på grunnlag av det kliniske bildet, undersøkelse av blodprøver og/eller hudprøver (fibroblastkultur) og molekylærgenetiske analyser (gentester) på spesiallaboratorier.

Det er mulig å stille diagnosen ved undersøkelser av celler fra fostervann (prenatal diagnostikk) og embryoer (preimplantasjonsdiagnostikk). Magnetskanning av hjernen kan vise typiske forandringer i den hvite substansen.

Behandling

Det finnes pr i dag ingen helbredende behandling av sykdommen, men det forskes intenst blant annet på dyremodeller.

Spising og ernæring kan være et problem, blant annet fordi det autonome nervesystemet som skal styre transportbevegelsene i spiserør og mage-/tarmsystem kan være rammet av sykdommen.

Lindrende og annen symptomatisk behandling er svært viktig med sikte på best mulig livskvalitet i de få årene barnet kommer til å leve.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet Sandhoffs 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 nettsider, e-post og telefon.

Mer informasjon om Sandhoffs sykdom og vårt tilbud til personer med 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

Sandhoffs sykdom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i september 2007