



CANVAS

CANVAS är ett ärftligt och långsamt fortskridande neurologiskt syndrom som debuterar i vuxen ålder. Namnet CANVAS är en engelsk initialförkortning som betecknar huvudsymtomen: Cerebellär Ataxi, Neuropati och Vestibulär Areflexi samt Syndrom.

I Sverige uppskattas att 1–2 av 100 000 invånare har syndromet, vilket motsvarar ungefär 150 personer i hela landet.

Symtom

Utmärkande för CANVAS är att symtomen debuterar i vuxen ålder, vanligtvis efter trettiofemårsåldern. Symtomen och hur de utvecklas över tid varierar från person till person. Sjukdomsförloppet är långsamt fortskridande men tillståndet förkortar inte livslängden.

Cerebellär ataxi förekommer hos runt sex av tio med CANVAS. Det yttrar sig som gång-, balans- och koordinationssvårigheter, samt senare sluddrigt tal och sväljsvårigheter. Ataxi kallas den motorikstörning som uppstår på grund av bristande koordination och oförmåga att finkorrigera rörelser. Andra symtom är skakningar kallade tremor, nedsatt muskelspänning och påverkade ögonrörelser.

Nedsatt funktion i känselnerv i armar och ben, sensorisk neuropati, förekommer hos alla med syndromet. Symtomen kan vara nedsatt känsel för beröring och smärta, stickningar och domningar i armar och ben, och ibland nervsmärta. Personer med neuropati har vanligen även nedsatta eller obefintliga reflexer.

De flesta med syndromet får vestibulopati som ger nedsatt funktion hos balansorganet. Personer med CANVAS kan ha påtagliga balanssvårigheter, till exempel när de går eller står på ojämnt underlag eller i mörker.

En tredjedel till hälften har dysautonomi som innebär nedsatt funktion hos det autonoma nervsystemet. Dessa symtom kan yttra sig som blodtrycksfall, störning av urinblåsans funktion, kronisk förstoppning och impotens. Nedsatt svettförmåga och muntorrhet förekommer också.

Hosta är vanligt hos personer med syndromet, och kan uppträda redan i tjugoårsåldern.

Orsak

CANVAS orsakas av förändringar i en specifik gen som har betydelse för DNA-molekylens förmåga att reparera och kopiera sig. Det är ännu inte känt hur dessa förändringar leder till de neurologiska symtomen.

Behandling

Det finns ännu ingen behandling som kan bota CANVAS eller bromsa sjukdomsförloppet. Insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Personer med CANVAS utreds och följs upp av ett team med specialister inom olika områden, som fysioterapeut, arbetsterapeut, logoped, urolog och gastroenterolog.

Insatserna samordnas av en neurolog.

Fysioterapeut och arbetsterapeut kan ge råd om individuellt anpassade aktiviteter och behandlingsinsatser för att stärka balans och motorik. Olika gånghjälpmedel och andra anpassningar kan behövas under sjukdomens lopp.

Personer med syndromet kan även behöva läkemedelsbehandling för en del av sina symtom.

Det psykosociala stödet är viktigt.

Resurser

Kunskap om CANVAS finns på avdelningarna för neurologi vid universitetssjukhusen. Resurser för diagnostik finns på avdelningen för klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad i februari 2023.