



Infantil neuronal ceroidlipofusinos

Infantil neuronal ceroidlipofusinos är en fortskridande ämnesomsättningssjukdom som påverkar nervsystemet. Barnen föds friska, men går sedan tillbaka i utvecklingen. De förlorar synen och sina kognitiva och motoriska förmågor, samt får epilepsi. De flesta avlider tidigt.

I Sverige insjuknar färre än 1 barn per 100 000 i infantil neuronal ceroidlipofusinos varje år.

Symtom

Sjukdomen visar sig vanligen i ettårsåldern. Barnen börjar då förlora sina förvärvade färdigheter och förmågan till kontakt med omgivningen.

Vanliga symtom är svårigheter att samordna rörelserna i armar och ben (koordinationsstörningar), slapp muskulatur (hypotonus) och ofrivilliga ryckningar i hela kroppen (myoklonier). Tillväxten av huvudet avtar. Barnen får också epilepsi och ofrivilliga handrörelser (handstereotypier). Synen försämras och med tiden blir barnen blinda. Efter hand blir musklerna spända (spastiska).

Inom några år efter insjuknandet förlorar så gott som alla barn med infantil neuronal ceroidlipofusinos samtliga kognitiva och motoriska funktioner.

Barnen lär sig inte att äta själva. I takt med att andra funktioner försämras förlorar barnen självförmågan, vilket leder till uppfostringsvårigheter. Även andningen kan påverkas.

Försämringen går mycket snabbt. Eftersom livsuppehållande funktioner i hjärnstammen finns kvar kan barnen ibland leva upp till de tidiga tonåren, men ofta avlider de tidigare.

Orsak

Infantil neuronal ceroidlipofusinos beror oftast på förändringar i en gen som kodar för ett enzym som är viktigt för framför allt nervcellernas funktion. Bristen på enzymet gör att det sker en inlagring av skadliga ämnen, vilket leder till snabb nedbrytning av nervcellerna i hjärnan.

Behandling

Det finns ingen botande behandling, utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och på god understödjande omvårdnad. Samordning behövs mellan barnsjukvården och barn- och ungdomshabiliteringen.

För att barnen ska få i sig tillräckligt med näring behövs sondmatning. Vid andningssvårigheter behövs hjälpmedel och luftförsvidgande läkemedel.

Epilepsi, ryckningar och muskelspänningar kan lindras med läkemedel.

Eftersom barnen är svårt sjuka och dör tidigt innebär vården ett nära och intensivt samarbete mellan föräldrar, andra närstående och vårdpersonal med olika kompetens. Ofta vårdas barnen växelvis i hemmet och på sjukhus.

För många blir det aktuellt med palliativ vård. Målet med den palliativa vården är att se till att barnets sista tid blir så trygg och smärtfri som möjligt.

Familjens behov av psykologiskt stöd bör tillgodoses och stödet bör vid behov fortsätta även efter att barnet har avlidit.

Resurser

Viss vård vid medfödd metabol sjukdom är nationell hög-specialiserad vård och ges vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Skånes universitetssjukhus i Lund.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

- Svenska NCL Föreningen
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

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

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

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

Reviderad november 2024.