



Niemann-Picks sjukdom typ C

Niemann-Picks sjukdom typ C är en medfödd lysosomal ämnesomsättningssjukdom som påverkar hjärnan och ryggmärgen samt andra organ, till exempel levern och mjälten. Sjukdomen är fortskridande och finns i olika former med olika svårighetsgrader. Symtomen och förloppet varierar i hög grad mellan olika personer med sjukdomen.

Förekomsten av sjukdomen är inte känd. Uppskattningsvis insjuknar färre än 1 person per år i Sverige.

Symtom

Symtomen kan visa sig redan under nyföddhetsperioden, men en del insjuknar först efter 70 års ålder. Symtomen ser olika ut beroende på vid vilken ålder de visar sig.

Sjukdomen kan orsaka livshotande leversjukdom i nyföddhetsperioden. Gulsot är vanligt och kan leda till att lever och mjälte blir förstörade.

Neurologiska symtom kan utvecklas under de första två levnadsåren. Vanligen påverkas den motoriska utvecklingen, följt av tilltagande slapphet i muskulaturen som sedan övergår i ökad muskelspänning och skakighet. Barnens kognitiva förmåga försämras.

Om insjuknandet sker senare under barndomen kan barnen få svårigheter med balans och samordning av rörelser. De kan ha svårt att tala och svälja. En del får epilepsi. Hörselnedsättning förekommer.

De första symtomen vid insjuknande i tonåren är ofta kognitiva svårigheter. Senare är det vanligt med ofrivilliga, ihållande muskelsammandragningar som medför vridande upprepade rörelser och en onormal kroppshållning. Sömn- apnéer och narkolepsiliknande symtom förekommer.

Personer som insjuknar i vuxen ålder kan få psykiatriska och neurologiska symtom.

Orsak

Niemann-Picks sjukdom typ C orsakas av förändringar i en gen. Det leder till nedsatt funktion hos proteiner med betydelse för transporten av kolesterol och andra fetter inuti

kroppens celler. Fetterna ansamlas i cellernas lysosomer, vilket orsakar nedsatt cellfunktion.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Niemann-Picks sjukdom typ C. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Det finns läkemedel som kan ha en viss stabiliserande och bromsande effekt på sjukdomen. Epilepsi, sömnsvårigheter och psykiatriska symtom behandlas med läkemedel. Vid ofrivilliga rörelser finns läkemedel som lindrar symtomen.

Om personer med sjukdomen har svårt att äta kan de behöva kontakt med ett nutritionsteam. Ett fullgott näringsintag är betydelsefullt. Näring kan ges via en nässond eller en så kallad knapp.

En del kan behöva andningshjälpmedel.

Personer med sjukdomen behöver habiliterande insatser. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

För barn och vuxna med en svår form av Niemann-Picks sjukdom typ C kan det bli aktuellt med palliativ (lindrande) vård i livets slutskede.

Resurser

Kunskap om sjukdomen finns vid universitetssjukhusen.

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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Neuro
- 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 september 2024.