



Pantotenatkinas- associerad neuro- degeneration

Pantotenatkinas-associerad neurodegeneration (PKAN) är en ärftlig och fortskridande sjukdom som påverkar hjärnan. Karaktäristiska symtom är motoriska svårigheter med spänningstillstånd eller ökande stelhet, tilltagande talsvårigheter samt intellektuell funktionsnedsättning.

Förekomsten i Sverige är inte känd. Internationellt anges att sjukdomen finns hos 1–9 personer per 1 miljon invånare.

Symtom

PKAN finns i en klassisk och en atypisk form, men gränsen mellan formerna är flytande. Vid den klassiska formen visar sig symtomen oftast före 6 års ålder, medan de vid den atypiska formen oftast uppkommer senare i barndomen, i tonåren eller i vuxen ålder.

Vid den klassiska formen går den motoriska utvecklingen från cirka ett till två års ålder allt långsammare för att sedan avstanna. Undan för undan tillkommer ökad muskelspänning, stelhet i kroppen och lätt utlösta muskelreflexer. Uppemot hälften av barnen har slängande, överdrivna och ostyrbara rörelser.

Munmotoriska svårigheter är vanligt, vilket påverkar förmågan att tala, tugga och svälja. Barnen får så småningom stora svårigheter att äta. Även andningsfunktionen och synen kan påverkas.

Skelettkomplikationer som skolios, instabil höftled och frakturer är vanligt.

Intellektuell funktionsnedsättning i varierande grad förekommer.

Så småningom leder sjukdomen till svåra funktionsnedsättningar och ett stort behov av omvårdnad. Många med sjukdomen avlider i tonåren eller i tidig vuxen ålder.

Även de som insjuknar senare i livet utvecklar med tiden svåra rörelsestörningar och muskelryckningar. En försämring av den intellektuella funktionen tillkommer sent i sjukdoms-

förloppet. Psykiatriska symtom är vanligt hos ungdomar och vuxna med den atypiska formen av sjukdomen.

Orsak

PKAN orsakas av förändringar i en gen, vilket leder till brist på ett protein. Det medför nedbrytande förändringar i hjärnan, samtidigt som järn inlagras i den grå substansen i hjärnans centrala delar.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar PKAN. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Extra näringstillförsel kan behövas redan tidigt i sjukdomsförloppet. Så småningom blir det nödvändigt att ge all näring direkt till magsäcken via en sond. Sonden ersätts ofta med en så kallad knapp (gastrostomiport).

Motoriska och psykiatriska symtom kan lindras med läkemedel.

För barn och vuxna med PKAN kan det bli aktuellt med palliativ vård.

Det är viktigt med psykologiskt stöd.

Resurser

Kunskap om sjukdomen och resurser för diagnostik 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

- Neuroförbundet
- 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 december 2024.