



Anti-GAD65 sykdom:

Sykdomsmekanisme:

Antistoffer mot GAD65 er hyppigt forekommende hos pasienter uten nevrologiske symptomer og forekommer f.eks. hos >80% av pasientene med type 1 sukkersyke.

Det er uklart om antistoffet er sykdomsfremkallende. Det finnes likevel pasienter med anti-GAD65 som har forskjellige nevrologiske symptomer/syndromer.

Hvem rammes:

Sykdommene rammer hyppigst yngre (gjennomsnittsalder 29 år). Kvinner rammes hyppigere enn menn.

Symptomer:

Der er beskrevet 4 sykdomsgrupper med antistoffer mot GAD65

- 1) Limbisk hjernebetennelse: Tindinglappene i hjernen angripes. Det gir oftest symptomer med forvirring, påvirkning av korttidshukommelsen og epileptiske krampeanfall. Disse symptomene kan ikke adskilles fra symptomer på infeksiøs hjernebetennelse.
- 2) Stiff-Person Syndrome: Muskelstivhet i ryggmuskulaturen og ben, som medfører et stivt gangmønster.
- 3) Cerebellar ataksi: Grundet påvirkning av lillehjernen ses nedsatt evne til å koordinere bevegelser og nedsatt balanse
- 4) Kronisk epilepsi: Epileptiske krampeanfall ofte utgått fra tindinglappene.

Pasienter med GAD65 antistoff har ofte tegn på andre autoimmune sykdommer som type 1 sukkersyke eller vitiligo (en hudsykdom med hudområder uten pigment).

Utredning:

MR-skanning viser forandringer hos ca. halvdelen, mens ryggmargsvæsken ofte er normal. Det kan dog ses tegn på dannelse av antistoffer i ryggmargsvæskeprøvene. Antistoffer kan påvises i ryggmargsvæsken og i blodet.

Pasientene med nevrologisk sykdom i forbindelse med GAD65 antistoffer vil ofte ha veldig høye nivåer av antistoffer motsatt pasientene uten nevrologiske symptomer. Med moderne celle-baserte analysemetoder vil man som regel kun være positiv hvis nivået av antistoffer er veldig høyt.

Ved sykdommen Stiff-Person Syndrome vil det ved muskelundersøkelsen (elektromyografi) kunne påvises overaktivitet av muskulaturen.

Underliggende tumor:

Tumor ses sjeldent.

Behandling:

Sykdommene behandles med 1. linje behandling (binyrebarkhormon og immunglobulin/plasmaferese). Ved manglende effekt kan det behandles med Rituximab.

Ved epileptiske anfall vil det være behov for behandling med epilepsimedisin.

Ved Stiff-Person Syndrome startes behandling med muskelavslappende midler som Diazepam, Clonazepam, Baklofen eller Gabapentin. Ved manglende effekt kan immunterapi overveies.

Prognose:

Prognosen er variabel. De fleste pasientene responderer på behandlingen.