



Anti-GAD65 sykdom:

Årsak:

GAD65 er et protein som finnes særlig i nerveceller, og som hjelper til i produksjon av et viktig signalstoff (GABA) i nervesystemet. Antistoffer mot GAD65 kan sees hos pasienter uten nevrologisk sykdom, blant annet har over 80% av pasientene med sukkersyke type I slike antistoff i blodet.

Det er usikkert hvilken rolle antistoffet spiller hos pasienter med nevrologiske symptom og funn av antistoff.

Hvem rammes:

Sykdommene rammer hyppigst unge voksne, hyppigst kvinner.

Symptomer:

Der er beskrevet 4 sykdomsgrupper med antistoffer mot GAD65

- 1) Limbisk hjernebetennelse: Tinninglappene i hjernen angripes. Det gir oftest symptomer med forvirring, påvirkning av korttidshukommelsen og epileptiske krampeanfall. Disse symptomene kan likne symptomer på infeksiøs hjernebetennelse.
- 2) Stiff-Person Syndrome: Muskelstivhet i ryggmuskulaturen og ben, som medfører et stivt gangmønster.
- 3) Cerebellar ataksi: Hakkete og ukoordinerte bevegelser grunnet påvirkning av lillehjernens funksjon
- 4) Kronisk epilepsi: Epileptiske anfall, ofte forårsaket av skade i tinninglappene

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

Utredning:

MR-skanning av hjernen viser forandringer hos ca. halvdelen, mens ryggmargsvæsken ofte er normal. 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 og ofte antistoffer i ryggmargsvæsken, i motsetning til "friske" pasienter som ofte har lavere nivå, og ofte kun antistoff i blod. 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 (steroider 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.