



Anti-GAD65 sygdom:

Sygdomsmekanisme:

Antistoffer mod GAD65 er hyppigt forekommende hos patienter uden neurologiske symptomer og forekommer f.eks. hos >80% af patienter med type 1 sukkersyge.

Det er uklart om antistoffet er sygdomsfremkaldende. Der findes dog patienter med anti-GAD65 som har forskellige neurologiske symptomer/syndromer.

Hvem rammes:

Sygdommene rammer hyppigst yngre (gennemsnitsalder 29 år). Kvinder rammes hyppigere end mænd.

Symptomer:

Der er beskrevet 4 sygdomsgrupper med antistoffer mod GAD65

- 1) Limbisk hjernebetændelse: Tindingelapperne i hjernen angribes. Det giver oftest symptomer med forvirring, påvirkning af korttidshukommelse og epileptiske krampeanfald. Disse symptomer kan ikke adskilles fra symptomer på infektøs hjernebetændelse.
- 2) Stiff-person syndrome: Muskelstivhed i rygmuskler og ben som medfører et stift gangmønster.
- 3) Cerebellar ataksi: Grundet påvirkning af lillehjernen ses nedat evne til at koordinere bevægelser og nedsat balance
- 4) Kronisk epilepsi: Epileptiske krampeanfald ofte udgående fra tindingelapperne.

Patienter med GAD65 antistof har ofte tegn på andre autoimmune sygdomme såsom type 1 sukkersyge eller vitiligo (en hudsygdom med hudområder uden pigment).

Udredning:

MR-skanning viser forandringer hos ca. halvdelen, mens rygmarsvæsken ofte er normal. Der kan dog ses tegn på dannelse af antistoffer i rygmarsvæskeprøverne. Antistoffer kan påvises i rygmarsvæske og blod.

Patienter med neurologisk sygdom i forbindelse med GAD65 antistoffer vil ofte have meget høje niveauer af antistoffer modsat patienter uden neurologiske symptomer. Med moderne celle-baserede analysemetoder vil man i reglen kun være positiv hvis niveauet af antistoffer er meget højt.

Ved sygdommen Stiff-person syndrome vil der ved muskelundersøgelse (elektromyografi) kunne påvises overaktivitet af muskulaturen.

Underliggende tumor:

Tumor ses sjældent.

Behandling:

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

Ved epileptiske anfald vil der være behov for behandling med epilepsimedicin.

Ved Stiff-person syndrome startes behandling med muskelafslappende midler såsom diazepam, clonazepam, baklofen eller gabapentin. Ved manglende effekt kan immunterapi overvejes.

Prognose:

Prognosen er variabel. De fleste patienter responderer på behandling.