



## Anti-GlyR sykdom:

### Sykdomsmekanisme:

Antistoffer mot GlyR hemmer nervecellenes kommunikasjon med signalstoffet glycin. Glycin er et av hjernens hemmende signalstoffer.

### Hvem rammes:

Sykdommen er beskrevet i flere aldersgrupper.

### Symptomer:

Sykdommen kan vise seg som sykdommen PERM (Progressive Encephalopathy with Rigidity and Myoclonus), som er en sykdom med muskelspjett, kramper og muskelstivhet samt påvirkning av høyere hjernefunksjoner med sløvhet.

Hos noen finnes antistoffet ved såkaldt Stiff-Person Syndrome. Hos disse pasientene er det muskelstivhet i benene og ryggmuskulene, hvilket medfører tiltagende stiv gang. Dessuten finnes det ofte en større lendesvaj hos disse pasientene. Som regel er ikke selve hjernen påvirket.

### Utredning:

MR-skanningen og ryggmargsvæsken er oftest helt normal.

Ved undersøkelse av muskelfunksjon med elektromyografi (måling av den elektriske aktiviteten i musklene) ses overaktivitet, som medfører de beskrevne muskelspjett og muskelstivhet.

Antistoffer kan påvises i ryggmargsvæsken og i blodet. Ved Stiff-Person Syndrome ses ofte andre antistoffer som GAD65 og mere sjeldent amphiphysin antistoff.

### Underliggende tumor:

Tumor ses sjeldent. Når den finnes, er det ofte en tumor i brisselen (thymus), lungene eller i blodet (leukemi).

### Behandling:

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

Muskelstivhet og spjett kan behandles symptomatisk med preparaterne: Baklofen, Clonazepam, Diazepam og Gabapentin.

### Prognose:

Prognosen anses som god. Der er ofte god effekt av immunhemmende behandling. Der er en risiko for at symptomene kommer tilbake når behandlingen stopper.