



## Anti-GlyR sygdom:

### Sygdomsmekanisme:

Antistoffer mod GlyR hæmmer nervecellernes kommunikation med signalstoffet glycin. Glycin er et af hjernens hæmmende signalstoffer.

### Hvem rammes:

Sygdommen er beskrevet i flere aldersgrupper.

### Symptomer:

Sygdommen kan vise sig som sygdommen PERM (progressive encephalopathy with rigidity and myoclonus). Som er en sygdom med muskelspjæt, kramper og muskelstivhed samt påvirkning af højere hjernefunktioner med sløvhed.

Hos nogle findes antistoffet ved såkaldt Stiff-Person syndrom. Hos disse patienter er der muskelstivhed i ben og rygmuskler, hvilket medfører tiltagende stiv gang. Desuden findes ofte et større lændesvaj hos disse patienter. I reglen er selve hjernen ikke påvirket.

### Udredning:

MR-skanning og rygmarsvæsken er oftest helt normal.

Ved undersøgelse af muskelfunktion med elektromyografi (måling af den elektriske aktivitet i musklerne) ses overaktivitet som medfører de beskrevne muskelspjæt og muskel stivhed.

Antistoffer kan påvises i rygmarsvæske og blod. Ved Stiff-Person Syndrome ses ofte andre antistoffer såsom GAD65 og sjældnere amphiphysin antistof.

### Underliggende tumor:

Tumor ses sjældent. Når den findes, er det ofte tumor i brislen (thymus), lunge eller blodet (leukæmi).

### Behandling:

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

Muskelstivhed og spjæt kan behandles symptomatisk med præparaterne: Baklofen, Clonazepam, Diazepam og Gabapentin.

### Prognose:

Prognosen anses som god. Der er ofte god effekt af immunhæmmende behandling. Der er risiko for tilbagekomst af symptomer efter endt behandling.