



Anti-IgLON5 sykdom:

Årsak:

Ved IgLON5 sykdom dannes det antistoffer mot et protein med ukjent funksjon som blant annet finnes ved hjernecellenes kontaktpunkter (synapser).

Sykdommen adskiller seg fra de øvrige autoimmune hjernebetennelsene siden symptomene er annerledes og utviklingen av sykdommen antas å være langsommere. Det avleires dessuten unormale proteiner i de angrepne hjerneregionene, i likhet med de som ses ved enkelte demenssykdommer.

Hvem rammes:

Sykdommen er sjelden og rammer typisk middelaldrende personer. Den rammer menn og kvinner like hyppig.

Symptomer:

Symptomene ved IgLON5-sykdom dreier seg i stor grad om plager relatert til pust og søvn. Ofte vil det være unormale bevegelser under søvnen og episoder med pustevansker under søvn (snorking og pauser i pusting). Pasientene kan utvikle andre nevrologiske plager slik som endringer i øyenbevegelsene, gang- og balanseproblemer, forvirring og ufrivillige bevegelser forøvrig. Om ikke tilstanden oppdages og behandles sykdommen tidsnok risikerer mange pasienter å kunne dø av pustevanskene under søvn.

Utredning:

MR-skanning av hjernen er oftest helt normal eller viser bare uspesifikke forandringer. Ryggmargsvæsken kan vise et økt antall hvite blodlegemer og proteinnivå, men er ofte også helt normal. Antistoffer kan påvises i ryggmargsvæsken og blodet. Søvnforstyrrelsene kan vurderes og bekreftes med en søvnundersøkelse (polysomnografi).

Underliggende tumor:

Tumor ses sjeldent. Når den finnes, er det ofte tumor i brisselen (thymus).

Behandling:

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

Mange pasienter vil ha behov for støttebehandling for å puste ordentlig om natten eller hele døgnet. Det kan for eksempel være maskebehandling (CPAP) eller respiratorbehandling.

Prognose:

Det er uklart hvor mye den immunhemmende behandlingen virker fordi den eksakte mekanismen bak sykdommen er ukjent. Mange pasienter vil ha stor nytte av støttebehandling for å bedre pusten, noe som igjen vil bedre prognosen.