

Kontaktinformasjon

NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

Besøksadr: G.F. Henriksens vei 46, Sandvika (SSE)

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne
epilepsirelaterete diagnoser
Oslo universitetssykehus HF
Spesialsykehuset for epilepsi, SSE
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

Tlf: 67 50 11 95/67 50 13 50

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no

Internett: www.oslo-universitetssykehus.no/nk-se



Illustrasjonsfoto. Foto: Shutterstock

Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterete diagnoser
- en del av



Utgitt:
2014

Revidert:
januar 2020

Lafora sykdom

Lafora sykdom er en alvorlig, genetisk tilstand som kjenntegnes av ufrivillige muskelrykninger (myoklonier) og økende kognitiv svikt. Sykdommen oppstår hos en tidligere frisk ungdom og forverres gradvis.

Hvor vanlig er Lafora sykdom?

Lafora sykdom er svært sjelden og det er anslått en forekomst på fire per million. Sykdommen forekommer over hele verden, men sees særlig i populasjoner med mange inngifte (ekteskap mellom slektninger).

Hvilke symptomer har Lafora sykdom?

- **Epilepsi med flere anfallstyper**
 - Myoklonier er den mest typiske anfallstypen. Denne type anfall består av korte, ufrivillige rykk i muskulaturen. Ved Lafora sykdom utløses myokloniene ofte av ulike typer stimuli (for eksempel lysblink, bevegelser og emosjoner).
 - Generaliserte tonisk-kloniske anfall (GTK)
 - Atypiske absenser
 - Atoniske anfall
 - Fokale anfall med synsforstyrrelser
- **Nevrologiske utfall**
 - Ustøhet (ataksi) som medfører gangforstyrrelser
 - Koordinasjonsvansker
 - Talevansker (dysartri)
- **Synsforstyrrelser**
 - Visuell agnosi, dvs. vansker med å forstå og tolke synsinntrykk
 - Forbigående blindhet
 - Visuelle hallusinasjoner
- **Atferdsendringer/psykiske problemer**
 - Depresjon
 - Forvirring
 - Psykose
 - Apati
- **Økende kognitiv sviktsvikt**
 - Vansker med å bearbeide og tolke informasjon
 - Redusert tempo
 - Hukommelsesvansker
 - Språkvansker
 - Vansker med å regulere følelser
 - Demens

Hva forårsaker Lafora sykdom?

Lafora sykdom er forårsaket av en feil (mutasjon) i ett av de to genene *EPM2A* eller *EPM2B (NHLRC1)*. For å bli syk, må man arve en feil i genet fra både mor og far. Begge foreldre er bærere av genfeilen, men er selv friske. Denne type arvegang kalles autosomt vikende (recessiv).

EPM2A og *EPM2B* koder for to proteiner, henholdsvis laforin og malin. Sammen danner disse proteinene et kompleks som er involvert i forskjellige signalveier med betydning for glykogen-metabolismen. Svikt i signalveiene fører til opphopning av et suktermolekyl, polyglukosan, i flere av kroppens celler. Opphopning av polyglukosan fører til dannelsen av de karakteristiske Lafora-legemene (også kalt inklusjonslegemene).

Hvordan stilles diagnosen Lafora sykdom?

Diagnosen stilles på bakgrunn av:

- typisk sykdomsforløp (at vi kjenner igjen tegnene)
- EEG (elektroencefalografi) viser fokal eller generalisert epileptisk aktivitet i begynnelsen av sykdomsforløpet. Med årene sees en forverring av EEG med langsommere bakgrunnsaktivitet
- MR av hjernen er normal i begynnelsen av sykdommen, men viser etter noen år mild hjernesvinn (atrofi)
- hudbiopsi viser funn av Lafora-legemer
- genetisk utredning påviser mutasjon i et av genene hos > 80 prosent

Hvordan behandles Lafora sykdom?

Det finnes ingen helbredende behandling for sykdommen. Behandlingen retter seg i hovedsak mot epilepsien. I tidlige stadier kan epilepsimedisiner være effektive mot myokloniene og GTK-anfallene og dessuten begrense langvarige epilepsianfall (status epilepticus). Flere typer epilepsimedisiner er beskrevet å ha noe effekt (Orfiril, Keppra, Topimax, Zonegran, Piracetam, Rivotril, Fenemal, Fycompa). Etter hvert avtar effekten av medikamentene.

Ketogen diett har usikker effekt. Psykiatriske tilleggsproblemer som depresjon og psykose kan behandles med psykofarmaka. Fysioterapi og psykososial støtte er viktig.

Hvordan går det med personer med Lafora sykdom?

Lafora sykdom debuterer mellom åtte og 19 år, vanligvis ved 14-16 års alder. Epileptiske anfall i form av forbigående blindhet eller visuelle hallusinasjoner kan være de første symptomene på sykdommen, men etterfølges snart av myoklonier og andre typer epileptiske anfall.

Det er vanlig med endringer i atferd og psykiske vansker, og etter hvert økende kognitiv svikt. Motoriske utfall opptre i form av ustøhet, koordineringsvansker og talevansker.

Sykdomsbildet varierer fra person til person, men hos alle vil sykdommen forverres gradvis. Personer med Lafora sykdom lever sjelden lenger enn ti år etter at sykdommen har startet. Det er imidlertid beskrevet personer som har levd med sykdommen i flere tiår, noe som særlig gjelder hos de med sen debut.

Mot slutten av livet vil en person med Lafora sykdom ha nærmest kontinuerlige myoklonier, ha vansker med å snakke og spise, være avhengig av rullestol og etter hvert bli sengeliggende.

Å leve med sykdommen

Den medisinske oppfølgingen vil i stor grad rette seg mot behandling av epilepsien. Diagnosen er svært belastende og barnet/ungdommen, foreldre og søsken vil ha behov for tett oppfølging fra flere instanser. Tett samarbeid med kommunal pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) vil være viktig for å kunne tilrettelegge skolegang best mulig.

Det kan bli mange instanser å forholde seg til for foreldre til et barn med Lafora sykdom og for mange vil koordinator og individuell plan (IP) være gode verktøy for å organisere nettverket rundt barnet og for å tilrettelegge for samarbeid.