

Om HSP (Hereditær Spastisk Paraparese)

Nedenstående artikel er oversat og gengivet med tilladelse fra Spastic Paraplegia Foundation (www.sp-foundation.org) med tilføjelser om danske forhold.

Index:

- **Hvad er HSP?**
- **Hvad er Tilsyneladende Sporadisk Spastisk Paraparese?**
- **Hvad er symptomerne?**
- **Hvorfor er mine symptomer forskellige fra andres - i min familie?**
- **Hvad forårsager HSP?**
- **Hvor alvorlige vil mine symptomer blive?**
- **Hvordan diagnosticerer man HSP?**
- **Hvilke genetiske undersøgelser er mulige?**
- **Hvad er forventningerne til livslængde?**
- **Hvad er behandlingen?**
- **Hvad er risikoen for at få HSP?**
- **Hvilke andre forhold kan forårsage spastisk paraparese?**
- **Andre spørgsmål?**

Hvad er HSP?

Hereditær Spastisk Paraparese (HSP) er en gruppe sjældne, arvelige neurologiske sygdomme, hvis primære symptomer er fremadskridende spasticitet og kraftnedsættelse i benene. Alle er forårsaget af forskellige gen-mutationer. På nuværende tidspunkt er der beskrevet omkring 50 forskellige typer HSP; den genetiske årsag er kendt for 31 af disse. I USA formoder man at 20.000 mennesker er ramt af HSP, i Danmark anslået ca. 400.

Tilstanden er karakteriseret af en snigende fremadskridende kraftnedsættelse og spasticitet i benene. HSP er klinisk klassificeret som ukompliceret eller ren, hvis sygdommen er begrænset til den nedre del af kroppen og som kompliceret eller kompleks, hvis andre systemer er involveret, eller hvis der er andre neurologiske fund såsom epilepsi, demens, nedsat muskelfylde, parkinsonisme, ufrivillige bevægelser eller nervebetændelse i fravær af andre sygdomme, som f.eks. Diabetes Mellitus.

Mange forskellige navne har været anvendt for HSP. Mest udbredt er Hereditær Spastisk Paraparese eller Paraplegi, Familiær Spastisk Paraparese (eller Paraplegi), og Strümpell-Lorrain's sygdom. (Vi har i det følgende valgt at bruge betegnelsen Hereditær Spastisk Paraparese).

Sygdommen blev første gang beskrevet i 1880 af en tysk neurolog, Ernst Adolf Gustav Gottfried von Strümpell. Han observerede to brødre og deres far, der alle led af gangforstyrrelser og

spasticitet i benene. Efter deres død påviste Strümpell ved obduktion degeneration af nervefibre i rygmarven. Senere bidrog den franske neurolog Maurice Lorrain i 1898 yderligere til beskrivelsen, hvorfor sygdommen også bærer eponymet Strümpell-Lorrain's sygdom

Hvad er Tilsyneladende Sporadisk Spastisk Paraparese?

Mange personer med HSP har tilsyneladende ingen familiemedlemmer, med tilsvarende symptomer. Uden et påviseligt genetisk link har nogle neurologer kaldt tilstanden Spastisk Paraplegi eller Tilsyneladende Sporadisk Spastisk Paraparese. Andre klinikere vil diagnosticere den samme tilstand som Primær Lateral Sclerose (PLS), som ligner HSP, men PLS påvirker også eventuelt arme, tale- og synkemuskulaturen såvel som muskler i benene.

Der kan være mange grunde til, at personer med HSP ingen kendte familiemedlemmer har med tilsvarende sygdom. Ved autosomt recessive og X-bundne former kan generationer springes over, hvilket betyder, at sygdommen kan passere i stilhed gennem generationer for så pludselig at dukke op. Hertil kommer, at debuttidspunkt, progressionshastighed og sværhedsgraden varierer betydeligt, således at sygdommen kan være udiagnosticeret i tidligere generationer, eller at bærere af sygdomsanlægget er døde før sygdomsdebut.

Ukendt forældreherkomst eller ny genetisk mutation er ligeledes en mulighed (se: HSP og arvelighed for yderligere information).

Hvad er symptomerne?

Typisk for HSP er fremadskridende vanskeligheder med at gå på grund af kraftnedsættelse og stivhed (spasticitet) i musklerne. Symptomerne starter hos fleste omkring 30 års alderen, men kan starte på ethvert alderstrin.

Debutsymptomer er typisk problemer med balancen, muskelstivhed eller tendens til at dreje indad i fødderne. Symptomerne begynder ofte så gradvist, at andre mennesker opdager ændringerne først. Som sygdommen skrider frem kan stok, rollator og eventuelt kørestol blive en nødvendighed, selvom ikke alle får brug for sådanne.

Andre hyppige symptomer på HSP er uafviselig vandladningstrang og øget hyppighed og evt. samme symptomer mht. afføring, men i mildere grad, muskelkramper (spasmer), belastningsrelaterede smerter fra lænden el. andre store led (hofter/knæ), nedsat følesans i fødderne og høj vrist. Nogle ganske få mennesker kan opleve problemer med armene og finmotorisk kontrol af fingrene, men for de fleste er dette ikke udtalt. Desuden ses hos en del mænd potensproblemer.

Hvorfor er mine symptomer forskellige fra andres - i min familie?

Som det er fremgået, kan alvorligheden af symptomer og debutalderen af sygdommen variere markant, endog inden for samme familie. Dette kan skyldes andre gener, miljøet, ernæring, generel helbredstilstand eller andre faktorer, der endnu heller ikke er kendte eller forstået.

I nogle familier tenderer symptomerne til at starte i yngre alder for hver generation. Selv om det er sjældent, viser HSP nogle gange "ufuldstændig gennemslagskraft". Dette indebærer, at der ind imellem forekommer individer med genmutationen, hvor denne af ukendte grunde ikke fører til udvikling af symptomer på HSP. Sådanne individer vil dog stadig kunne overføre HSP til deres børn.

Hvad forårsager HSP?

HSP er forårsaget af degeneration af de øvre motorneuroner, som er nerveceller i hjernen og i rygmarven, der styrer musklerne. Øvre motorneuroner kontrollerer således frivillige bevægelser.

Cellekernen i disse neuroner er lokaliseret i den motoriske cortex i hjernen. Neuronerne har lange, hårlignende udløbere, kaldet axoner, som løber ned til hjernestammen og videre ned i rygmarven. Axoner formidler besked om bevægelse til de nedre motoriske neuroner, som er lokaliseret i hjernestammen og rygmarven. Nedre motorneuroner sørger for at videreformidle besked ud til musklerne.

Når øvre motorneuroner degenererer, kan besked til nedre motorneuroner ikke formidles, og de nedre motorneuroner kan derfor ikke videregive korrekt besked til musklerne. Som degenerationen fortsætter, forøges spasticiteten og kraftnedsættelsen i muskulaturen. Benene er påvirket, fordi degenerationen primært optræder i den nederste ende af de længste nerver i rygmarven, som kontrollerer benene. I sjældne tilfælde kan den øvre del af kroppen ligeledes være marginalt påvirket, hvilket fører til problemer i armene og i halsregionen med tale- og synkemuskulaturen.

Hvor alvorlige vil mine symptomer blive?

Der findes ingen måde, hvorpå man kan forudsige graden af progression af symptomer. Når symptomer først har vist sig, gælder det generelt, at progression af sygdommen i reglen fortsætter langsomt livet igennem. For nogle former med debut i barnealderen gælder, at symptomerne bliver tydelige og gradvist forværret gennem barnealderen for så at stabilisere sig efter ungdomsårene. HSP fører sjældent til fuldstændig tab af mobilitet i benene.

Hvordan diagnosticeres HSP?

HSP diagnosticeres ved en grundig neurologisk undersøgelse, ved at udelukke andre sygdomme som forårsager spasticitet og kraftnedsættelse af ben, og ved i en observationsperiode at iagttage om andre symptomer, der indikerer andre forstyrrelser, som f.eks. PLS, udvikler sig. Sygdomme som kan ligne er ALS, Tropisk Spastisk Paraparese (TSP), vitaminmangel (B12 og E), diskusprolaps og rygmærkestumorer eller – skader og Multipel Sclerose (MS). HSP kan ligne cerebral parese, omend spasticitet og svaghed musklerne i reglen gradvist forværres ved HSP, der, som det er fremgået, er en degenerativ, og dermed fremadskridende, sygdom. HSP er arvelig, og en gennemgang af familiehistorien er væsentlig i diagnostikken af sygdommen. Ikke desto mindre vil mange individer med alle tegn og symptomer på HSP ikke have andre i familien med sygdommen.

Hvilke genetiske undersøgelser er mulige?

Gen-undersøgelser foretages ikke diagnostisk, men kun forskningsmæssigt i Danmark. Genetisk rådgivning og test bør ydes ved afdelinger med specialviden om HSP. Gentest kan anvendes ved prænatal undersøgelse.

Hvad er behandlingen?

Der findes i dag ingen behandling for at forhindre, stoppe eller helbrede HSP. Behandlingen er rettet mod symptomdæmpning, som f.eks. medicin for at reducere spasticitet, fysioterapi, og øvelser med henblik på at vedligeholde fleksibilitet, styrke og mobilitet; støttende redskaber og andre foranstaltninger.

Hvad er forventningerne til livslængde?

HSP påvirker ikke livslængden. Når det er sagt, kan komplikationer opstå efter fald eller immobilitet på grund af HSP, hvilket i sig selv kan forkorte livslængden.

Hvad er risikoen for at få HSP?

Der findes omkring 50 forskellige former for HSP med tre forskellige former for arvelighed: autosomal dominant, autosomal recessiv og X-bunden arvegang. Hver arvegang medfører en forskellig risiko for børn af en syg forælder, som går fra næsten ingen til 50%.

Andre spørgsmål:

Har stress indflydelse på symptomerne?

Mange mennesker oplever en forværring af spasticiteten, når de er vrede, stressede eller ude af balance. Dette kan gøre symptomerne værre. Det er ukendt præcist, hvordan følelser påvirker muskulaturen. De fleste oplever forøget stivhed i koldt vejr.

Er depression normalt forekommende?

Perioder med oplevelse af nedtrykthed over at have HSP er normal og forventelig. Det er heller ikke usædvanligt, at mennesker også oplever perioder med egentlig klinisk depression.

Oplever mennesker med HSP hukommelsesforstyrrelser?

Hukommelsesforstyrrelser er beskrevet hos ganske få individer med HSP. Generelt er disse milde og man ved ikke med sikkerhed om de overhovedet er en del af sygdommen

Er der hyppigt problemer med fødder?

- Høj vrist ("hulfod") kan evt. afhjælpes med indlæg i skoene.
- Forkortede achillessener. Achillessener er ofte forkortede, hvilket er et problem, der generelt tiltager med progression af HSP.
- Krampetrækninger i fødder (klonus). Klonus er en ukontrollerbar, gentagen "spjætten" / sammentrækninger i muskulaturen, som får foden til at hoppe hurtigt op og ned. Dette forekommer, når foden er i en position, som forårsager forstyrrelse i signalerne fra hjernen, hvilket fører til en automatisk strækkerefleks.
- "Hammertå" og/eller "hævet knyst". Disse tilstande forekommer på grund af ubalance i udstrækning og spænding i musklerne.
- Kolde fødder og/eller hævelser. Normalt hjælper muskelsammentrækninger i benene med at pumpe blodet fra ben til hjerte. Hvis musklerne er svækkede, eller hvis personen er relativt inaktiv, vil tilbagestrømning af blod formindskes, og væske kan ophobes. Dette kan forårsage hævelse eller en oplevelse af "kolde fødder".

Kan armene blive påvirket?

Nogle personer kan opleve problemer med armene eller finmotorisk kontrol af fingrene. Degenerationen af de nerver, som regulerer armene er mild i forhold til nerver, der regulerer benene. For de fleste er dette problem ikke markant.

Kan HSP påvirke den seksuelle funktion?

Det korte svar må være "ja", selv om det er vigtigt at huske, at seksuel lyst og/eller funktion kan være påvirket af mange andre faktorer som alder, stress, depression, træthed, medicinske sygdomme og medicinsk behandling.

Nogle mennesker rapporterer stivhed, spasmer og kramper som en del af HSP, hvilket enten hæmmer (eller intensiverer) orgasme, eller at orgasme kan medføre stivhed i ben, spasmer eller klonus. Stivhed i arme og ben kan i sig selv medføre problemer med visse positioner ved samleje.

Er HSP en Ataksi?

Nej. Gruppen af sygdomme kendt som Ataksier (som f.eks. Friedreichs Ataxia) er sygdomme i lillehjernen, hvor der er en forstyrrelse i enten lillehjernen (cerebellum) eller i forbindelserne til og fra denne. HSP involverer ikke cerebellum. Ataksier kan være arvelige eller sporadiske.

Betegnelsen "ataksi" betyder "uden koordination" og kan også referere til et symptom med mangelfuld kontrol af muskulatur som bevirker en rykvis eller ustabil bevægelse. Individuer med HSP kan opleve dårlig koordination som et symptom. Dette betyder ikke, at de har ataksi.

Må jeg donere blod?

HSP kan ikke overføres til andre gennem blodet. Der er ingen medicinske grunde til, at en person med HSP ikke skulle kunne donere blod.

Artiklen er oversat af Carsten Randløv, bearbejdet af Carsten Randløv og Dorthe Lykke og redigeret af neurolog Jørgen Nielsen.

