



X-bundet recessiv bulbospinal neuronopati - Kennedys syndrom

ARTIKKEL

ANDERSEN KV

MICHLER R-P

NILSSEN Ø

TRANEBJÆRG L

AASLY J

Sammendrag

Kennedys syndrom er en sjelden, kjønnsbundet, recessivt arvelig sykdom hos voksne. Den ble trolig beskrevet første gang for 100 år siden. På bakgrunn av beskrivelse av to brødre med Kennedys syndrom gis en oversikt over de ca. 30 forskjellige betegnelser som er brukt i engelskspråklig litteratur. Opprinnelig ble syndromet oppfattet som en motorisk lidelse, kanskje fordi de perifere sensoriske utfall utviklet seg langsomt og dermed ikke ble erkjent. Det er nå klart at det finnes en markant sensorisk aksonal degenerasjon med sentral-perifer distal neuropati. Dette kunne også påvises hos de her verifiserte tilfeller i Norge. Nye data fra Finland tyder på at det kan være betydelige regionale forskjeller i sykdommens prevalens. Det er viktig å skille denne arvelige tilstand fra forhorncellesykdommene, da progredieringen er langsom og prognosen god. Det kliniske bildet har ofte karakteristiske trekk, med facialisparese og kontraksjonsfascikulasjoner omkring munnen, og neurofysiologisk finnes nedsatt amplitude av de sensoriske nervepotensialer. Diagnosen bekreftes ved en molekylærgenetisk undersøkelse med påvisning av abnorm (CAG)_n-ekspansjon i androgenreseptorgenet. Negativt funn utelukker denne sykdom. Andre typer av mutasjoner i androgenreseptorgenet presenterer seg klinisk som testikulær feminisering.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no