

Det er betydelig mangel på informasjon, samordning og avlastning for familier til barn med progredierende neurologiske sykdommer

## Stengel-Batten-Spielmeyer-Vogts sykdom

Juvenil nevronal ceroid lipofuscinose er en av de hyppigst forekommende progredierende neurologiske sykdommene i barnealder i Norge. 39 pasienter er nå registrert i Norge, hvorav ni er diagnostisert de siste to årene. Sykdommen utgjør den hyppigst forekommende av åtte forskjellige genetisk definerte typer. Den er som de fleste andre neurodegenerative sykdommer med debut i barnealder autosomalt recessivt arvelig, og det finnes fortsatt ingen kausal behandling for noen av typene.

Progredierende neurologiske sykdommer i barnealder er hver for seg sjeldne. Anslagsvis er mer enn 300 barn i Norge rammet. Anslaget bygger på litteraturstudier og en spørreundersøkelse til landets barneavdelinger og barnehabiliteringsavdelinger i regi av ProUnik-prosjektet ved Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger i 2002–03 (1). Sykdommene medfører store påkjenninger for familier og samfunn, både psykisk, fysisk og økonomisk. ProUnik-prosjektet viste at familier til barn med progredierende neurologiske sykdommer i betydelig grad savner informasjon, samordnet oppfølging, avlastning og lindrende behandling. I et tverrfaglig samarbeid med familier, lokalt hjelpeapparat og brukerorganisasjoner har vi forsøkt å kartlegge behovene og imøtekomme dem gjennom skriftlig informasjon, reiser til lokalsamfunnet og kurs- og informasjonsopphold på Frambu.

Sykdomsutviklingen ved juvenil nevronal ceroid lipofuscinose medfører raskt tap av synsfunksjon i 5–8 års alder fulgt av fremskridende tap av tale, hukommelse og motorisk kontroll. De fleste blir avhengige av rullestol i løpet av tenårene og blir tiltakende pleietrengende med epileptiske anfall og psykiatriske symptomer som en del av bildet. Forventet levealder er opp mot 30 år.

Sykdommen har fått flere akronymer. Den ble beskrevet allerede i 1826 av den norske legen Otto Christian Stengel (1794–1890), slik Are Brean minner om i dette nummer av tidsskriftet (2). I 1903 beskrev den britiske øyelegen Frederick Batten (1865–1918) pasienter med maculadegenerasjon i sen barnealder som atskilte seg fra andre former for synstap med mental retardasjon. Det ble Battens navn som ble knyttet til sykdommen i den engelsktalende verden. I resten av Europa ble sykdomsnavnet knyttet til de tyske neurologene Walter Spielmeyer (1879–1935) og Heinrich Vogt (1870–1959), som beskrev den juvenile formen i 1905. Senere ble det påvist akkumulering av gangliosider i hjernen hos en undergruppe av pasientene, og disse ble skilt ut som en egen diagnosegruppe som fikk navnet Tay-Sachs sykdom. Genetisk kartlegging har dannet grunnlag for videre inndeling av de nevronale ceroid lipofuscinose i undergruppene CLN 1–8, hvor den juvenile formen (Spielmeyer-Vogts sykdom) betegnes CLN 3. Gendefekten ved denne sykdommen ble lokalisert i 1995 og finnes på kromosom 16p12.

Flere av disse sykdommene er spesielt vanlige i Finland, og finske og svenske forskere har stått sentralt i studier av klinikk og patofysiologi (3). Nordmannen Nils Koppang etablerte den første kjente dyremodell hos engelske settere med et liknende sykdomsbilde (4), og mulige behandlingsmetoder med utspring i denne modellen utforskes nå. Sykdommen regnes til de lysosymale sykdommene. Diagnosen stilles på grunnlag av de kliniske funn, oftalmologisk undersøkelse, eventuelt elektroretinografi, og funn av mer enn 10 %

vakuoliserte lymfocytter i blodet. Diagnosen verifiseres gjerne med en DNA-analyse. Bildediagnostikk i form av magnettomografi viser spesifikke forandringer først i tenårene og kan være nødvendig av differensialdiagnostiske grunner.

Oppfølgingen av barn med progredierende neurologiske sykdommer og deres familier må ha et livsløpsperspektiv. Diagnosefasen er kritisk og må kombineres med hjelp til krisestruering (5). Videre trengs genetisk veiledning og råd om behandlingsmuligheter og habilitering. Primærlege, helsestasjon og skolehelsetjeneste bør ha sentrale roller helt fra mistanken om synstap, eventuelt med atferdsendringer, til diagnosen er avklart og langsiktige oppfølgingsplaner er etablert. Etter hvert vil sammensatte problemer stille økende krav til medisinsk vurdering og behandling. Dette gjelder håndtering av epilepsi, som ofte er vanskelig å behandle, kommunikasjonsvansker og hyppig forekommende psykiske reaksjoner som konsentrasjonsvansker, rastløshet, depresjon og hallusinasjoner. Motoriske forstyrrelser (talevansker, ataksi, spastisitet og parkinsonistiske fenomener) er ofte ledsaget av smerter og krever kvalifisert medisinsk behandling. Ernæringsproblemer vil likeledes kreve medisinsk hjelp samordnet med tverrfaglige støttetiltak.

Etiske aspekter i forhold til livsforlengende behandling er spesielt aktuelle i terminalfasen, som kan være vanskelig å definere. Behovet for palliativ behandling kan være betydelig og stiller behandlingsapparatet over for nye utfordringer. Internasjonalt er det blitt økende oppmerksomhet om behov for pediatrik palliativ behandling (6), og det er et klart behov for forbedring av både kompetanse og rutiner i Norge. For familiene er livet med ett eller flere barn med progredierende og livstruende sykdom så belastende og krevende at det trengs ekstraordinære planmessige tiltak helt fra diagnosefasen til den siste tiden. Legens rolle må bygge på flere elementer. Det medisinske behandlingsansvaret må kombineres med kompetanseutvikling og knyttes til individuelle omsorgs- og beredskapsplaner. Det må også ytes veiledning og støtte til fagpersoner i omsorgskjeden. Legen må bidra til at alle tiltak blir basert på respekt for barnets og familiens integritet, ønsker og behov.

**Jørgen Diderichsen**  
jdi@frambu.no

*Jørgen Diderichsen (f. 1937) er spesialist i barnesykdommer og overlege ved Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. Han har i mange år arbeidet med barn med neurologiske sykdommer og funksjonshemninger, og har de siste årene vært ansvarlig lege for prosjektet ProUnik.*

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

### Litteratur

1. ProUnik-prosjektet. [www.frambu.no/prounik](http://www.frambu.no/prounik) (22.2.2004).
2. Brean A. Beretning om et mærkeligt Sygdomstilfælde – Stengel-Batten-Spielmeyer-Vogts sykdom. Tidsskr Nor Lægeforen 2004; 124: 970–1.
3. Åberg L. Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis; brain-related symptoms and their treatment. Doktoravhandling. Helsinki: University of Helsinki, 2001.
4. Koppang N, Armstrong D. Development and use of a canine model for the study of human generalized ceroid-lipofuscinosis, Stengel-Batten-Spielmeyer-Vogt syndrome. Oslo: Norges veterinærhøgskole, 1980.
5. En god start. Veileder til bruk i diagnoseprosessen ved funksjonshemming hos foster og barn. Oslo: Sosial- og helsedirektoratet, 2002.
6. Palliative care for children. American Academy of Pediatrics. Policy statement. Pediatrics 2002; 106: 351–7.