



Kort om HSP

Hereditær spastisk paraplegi (HSP) – også kaldet hereditær spastisk paraparese eller Strümpell-Lorrains sygdom – tilhører gruppen af arvelige, fremadskridende, nervedbrydende sygdomme, der medfører funktionsforstyrrelse i centralnervesystemet (rygmarven og hjernen).

● Forløb og prognose

Der findes forskellige typer af HSP. De mest almindelige symptomer er nedsat kraft og spasticitet (øget muskelspænding) i benene, lettere fejlstilling i fødderne (hulfod og spidsfod), øgede reflekser og vandladningsgener med hyppig og bydende vandladningstrang. Derudover kan der forekomme muskelkramper (spasmer), dårlig balance og udvikling af hammertær.

I takt med at nervecellerne nedbrydes, forøges spasticiteten og svagheden i musklerne. Nedbrydningen sker oftest langsomt, og symptomerne udvikles gradvist over mange år. Benene påvirkes, da nedbrydningen af nerveceller primært sker i det område af centralnervesystemet, der kontrollerer benene. I sjældne tilfælde kan den øvre del af kroppen være påvirket, hvilket fører til problemer med armene samt tale- og synkemuskulatur.

HSP er oftest langsomt fremadskridende, og symptomerne udvikler sig gradvist over mange år og forskelligt fra person til person. Det er ikke sådan, at alle symptomer kommer på én gang, eller at man altid får alle symptomerne.

● Forekomst og arvegang

HSP er en genetisk og som oftest arvelig uhelbredelig sygdom. Det vurderes dog at ca. 30 % ikke kan dokumentere fortilfælde i familien. Der kendes på nuværende tidspunkt omkring 50 forskellige typer HSP, hvoraf den genetiske årsag er kendt for 31 af disse. De almindeligste typer er SPG4 og SPG3A (SPG er en forkortelse for "stiv gang" – "spastic gait"). Voksne raske børn (over 18 år) af diagnosticerede kan for nogle typer af HSP få lavet en gentest.

I Danmark er ca. 400 mennesker ramt af HSP.

● Behandling og kontrol

Der findes i dag ingen helbredende behandling. Dog kan der medicinsk symptombehandles for spasticitet og vandladningsproblemer. Derudover ligner den understøttende behandling behandlingen af andre former for spastisk lammelse. Personer med HSP anbefales at gå til kontrol hos en læge med speciale i neurologi hvert år.

Det er vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer HSP indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige som psykosociale udredninger.

Fysioterapi og fysisk træning – herunder træning i bassin – anbefales, fordi begge dele er vigtige elementer for at bevare bevægefunktioner og kondition længst muligt og for at forebygge passivitetsskader.

Tilrettelæggelse af hverdagen med brug af nødvendige hjælpemidler kan bedst foretages i samråd med en ergoterapeut.

● Mere information – kontakt

Foreningen for ATAKSI / HSP • tlf. 2627 5913 • www.sca-hsp.dk

Sjældne Diagnoser • tlf. 3314 0010 • www.sjaeldnediagnoser.dk

Socialstyrelsen: Videnscenter for Handicap og Socialpsykiatri • tlf. 4173 0829 • www.socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldnehandicap

Socialstyrelsen: Team Sjældne Handicap • tlf. 7242 4047 • www.socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldnehandicap/radgivning

Kilder

Foreningen for ATAKSI / HSP (www.sca-hsp.dk)

Frambu (norsk kompetencecenter for sjældne sygdomme): *Hereditær spastisk paraparese*, 2009 (www.frambu.no).

Spastic Paraplegia Foundation (SPF): *About HSP (hereditary spastic paraplegia)* (fra www.sp-foundation.org d. 22.06.12)

Overlæge, Ph.D, neurolog Jørgen Nielsen, Rigshospitalet.