



CADASIL

CADASIL är en ärftlig sjukdom som drabbar små och medelstora pulsådor (artärer) i kroppen, främst i hjärnan. Sjukdomen ger huvudsakligen neurologiska symtom såsom migrän med aura, infarkter i hjärnan (stroke) eller transitoriska ischemiska attacker (TIA).

Namnet CADASIL är en akronym bildad av de första bokstäverna i Cerebral Autosomal Dominant Arteriopati med Subkortikala (under hjärnbarken) Infarkter och Leukoencefalopati (förändringar i hjärnans vita substans). Förekomsten uppskattas till 2–4 personer per 100 000 invånare. I Sverige finns över 20 släkter där CADASIL diagnostiserats, men det faktiska antalet är okänt.

Symtom

Barn med sjukdomen är oftast symtomfria men en del kan ha migrän med aura från tonåren.

En stor andel av personer med CADASIL insjuknar antingen med en transitorisk ischemisk attack (TIA) eller i en lindrig stroke mellan 40 och 60 års ålder.

Andra vanliga symtom inkluderar en gradvis försämrad kognitiv förmåga, psykiska symtom som apati och depression, samt epilepsi.

Sjukdomen fortskrider långsamt med långa perioder utan nya symtom. De flesta med sjukdomen får flera korta episoder med övergående neurologiska symtom under sin livstid, men bara en del av dessa leder till stroke.

En del med sjukdomen insjuknar med ett smygande förlopp, där de långsamt förlorar funktioner utan att ha haft någon tydlig TIA eller stroke.

Orsak

CADASIL orsakas av en förändring i en gen, vilket leder till förändringar i artärernas kärlväggar.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar CADASIL.

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Personer som har haft TIA eller stroke behandlas vanligen med trombocythämmande läkemedel. Vid behandling av migrän, psykiatriska symtom, epilepsi och neuropatiska smärtor är det viktigt att ta hänsyn till möjliga biverkningar och undvika läkemedel som påverkar blodkärlets förmåga att vidgas.

En hälsosam livsstil och förebyggande åtgärder är viktiga. Att motionera, låta bli att röka och vara försiktig med alkohol kan förbättra prognosen.

Rehabiliteringsinsatser med till exempel träning av motorik, tal och kognitiva funktioner behövs för att om möjligt få tillbaka och upprätthålla en så god funktionsnivå som möjligt. Psykologiskt stöd kan vara viktigt.

Resurser

Diagnostik sker vid kognitiva mottagningar, neurologi-, minnes-, internmedicin- eller geriatrikmottagningar med kunskap om CADASIL.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Neuro
- STROKE-Riksförbundet
- Demensförbundet

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad april 2022.