



INCL - Infantil neuronal ceroidlipofusinos

Johanna Rintahaka, medicinsk redaktör, Harvinaiskeskus Norio 23.7.2020

[Santavuori-Haltias sjukdom](#)

[Santavuoris sjukdom](#)

[NCL1](#)

I korthet

Benämningen INCL kommer från de engelska orden Infantile Neuronal Cereoid Lipofuscinoses. INCL hör till NCL-sjukdomarna, alltså neurala ceroidlipofusinos-sjukdomar, som främst påverkar det centrala nervsystemet. INCL kategoriseras som lysosomala inlagringssjukdomar och hör till det så kallade finländska sjukdomsarvet. INCL leder till svår intellektuell funktionsnedsättning redan i tidig barndom och till för tidig död.

Symtom och fynd

De första symtomen på INCL uppkommer i slutet av spädbarnstiden, ungefär vid 6–18 månaders ålder. För barnet som fram tills dess har utvecklats normalt börjar en psykomotorisk nedgång. Barnet förlorar redan inlärd färdigheter, som till exempel rörelseförmågan. Det är vanligt att barnet gör rörelser med händerna som påminner

om de man gör då man sticker. Hypotoni, dvs nedsatt muskeltonus, och ataxier, dvs koordinationsstörningar i de viljestyrda rörelserna, är vanligt förekommande. Ofrivilliga muskelryckningar och tvångsrörelser är vanliga. Stelhet och felställningar i lederna kan orsaka smärta som delvis går att behandla med fysioterapi.

Synförmågan försvinner gradvis från och med 1–2-års ålder och leder till blindhet.

Hjärnan utvecklas långsammare och det framkommer bl.a. i form av liten huvudomkrets och mikrocefali, dvs litet huvud. När INCL-sjukdomen framskrider blir epilepsianfall vanligare och/eller svårare. När barnen är 3–4 år gamla har de en grav intellektuell funktionsnedsättning.

Barn med INCL tycker om närhet och njuter till exempel av musik. De känner igen närstående och kan ofta uttrycka känslor med gester och ljud.

Orsak till syndromet, hur det nedärvs och hur vanligt det är

INCL-syndromet orsakas av en mutation i genen PPT1 på kromosom 1 (1p32). Genen tillverkar ett enzym som heter palmitoylproteintioesteras-1. Genförändringen leder till att palmitoylproteintioesteras-1-enzymet slutar fungera och metaboliten ceroidlipofuscin samlas i kroppen. I synnerhet nervcellerna är känsliga för ansamling av denna metabolit som leder till att de förstörs och dör. Detta framkommer hos barnet bl.a. som mikrocefali och snabb tillbakagång i den psykomotoriska utvecklingen.

INCL-syndromet nedärvs autosomt recessivt. Det betyder att barnet har ärvt genmutationen som orsakar INCL-sjukdomen av båda föräldrarna. I en sådan familj är upprepningsrisken alltid 25 % för att syskonen också drabbas.

INCL hör till det så kallade finländska sjukdomsarvet. Incidensen är betydligt vanligare i Finland (1:12 500) än i övriga världen (ca. 1:1 000 000). I Finland föds årligen ungefär 3–4 barn med INCL.

Diagnos och behandling

Då man vid en klinisk undersökning misstänker att barnet har INCL kan diagnosen bekräftas genom att analysera aktiviteten av PPT1-enzymet och med gentest.

I en biopsi och/eller i cellprover kan man upptäcka ansamlingar av lipofuscin bl.a. runt kärnan i nervcellerna, i leverceller, hjärtmuskelns celler, i näthinnan, ögats bindhinna, i huden och i lymfocyterna, det vill säga i vissa vita blodkroppar i blodet.

Det går inte att bota sjukdomen INCL och behandlingen inriktas på att lindra barnets symtom. Till exempel har epilepsi- och värkmedicinering samt fysioterapi en betydande roll för barnets välmående ur ett helhetsperspektiv. Med hjälp av fysioterapi kan man lindra eventuell värk som beror på stela leder och felställningar i lederna. Läkemedel kan användas bl.a. för att behandla ataxier och eventuell psykisk oro.

Förväntad livslängd

INCL leder vanligtvis till för tidig död kring 10-års ålder, vanligtvis vid 5–12 års ålder.

Historia

Den första som beskrev sjukdomen var barnneurologen Bengt Hagberg i Sverige år 1968.

Vägledning, information, stöd och kurser

Då en diagnos nyligen ställts, eller senare i livet, kan det finnas behov av att diskutera kring den sällsynta sjukdomen, om ärftlighet eller annat som är aktuellt.

Kontakta Maria Hintze, sakkunnig i genetisk vägledning: tfn 044 788 1078.

En sällsynt diagnos innebär ofta en stor omställning förutom för den person som fått diagnosen också för föräldrar, syskon och andra anhöriga. Det kan kännas naturligt att söka sig till andra som befinner sig i en liknande situation. Ta gärna kontakt om du vill hitta kamratstöd eller om du har frågor kring gruppverksamhet.

Kontakta Annika Nyman, handledare: tfn 050 400 2070

Mer om ämnet

På vår webbsida [här](#) hittar du länkar till information som på olika sätt berör frågor kring sällsynta sjukdomar.

Erfarenhetsbaserad kunskap om syndromet hittar du [här](#). (på finska)

Harvinaiset verkosto: [INCL](#)

Vernerinet: [INCL ja NCL-taudit](#)

Socialstyrelsen: [Infantil neuronal ceroidlipofusinos](#)

[Suomen INCL-yhdistys](#)

Källor

Orphanet: [Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis](#)

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): [Ceroid lipofuscinosis, Neuronal, 1; CLN1](#)