

# Svenska Demensdagarna

20-21 maj 2015

Karlstad CCC (Congress  
Culture Centre)

# Risikfaktorer för demens

- ▶ Ålder
- ▶ Kognitiv nedsättning
- ▶ Neurodegenerativa sjukdomar
- ▶ Sömnbesvär

- ▶ **Primärt åldrande**  
- svårt påverka

- ▶ **Sekundärt åldrande**  
- påverkbart

- ▶ **Åldrandet**  
▶ Unikt för varje individ

- ▶ **Livslängd**  
▶ Från 30 år till 60 år

Överlevnad  
utvecklingsstörning

Lätt 80 år

Medel 70 år

Svår 60 år

# Bakgrund (ca siffror, Barry Karlsson)

- ▶ Antal personer över 65 år
  - ▶ 17000
  - ▶ Utvecklingsstörning
- ▶ 1465000  
Normalpopulationen
- ▶ 255000
- ▶ Svagbegåvning

## Frekvens demens normalpopulation

65-69 år	1%
70-74 år	3%
75-79 år	6%
80-84 år	11%
85-89 år	21%

# Symtom utveckling

- ▶ Snabb, akut (Sekunder - minuter)
- ▶ Central venös infarkt, epilepsi, infektion
- ▶ Subakut (timmar - fåtal dagar)
- ▶ Inflammation (ms), infektion
- ▶ Kronisk (veckor, månader, år)
- ▶ Malignitet, degenerativ sjukdom, hydrocephalus, borrelia

# Åldrande

- ▶ Prematurt åldrande
- ▶ Downs syndrom kromosom 21
- ▶ Tillstånd som drabbar premutations bärare
- ▶ The fragil X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS)

# Neurokognetiva störningar DSM 5

- ▶ Mild neurocognitive disorder (MCI)
- ▶ Major neurocognitive disorder (demens)
- ▶ Alzheimers sjukdom, vaskulär sjukdom, frontallobsdemens, Parkinsons sjukdom, inordnas under övergripande kategorier av spektrumtyp.

# Åldrande effekter

- ▶ **Progressiv förlust av fysiologisk integritet**
- ▶ Ledande till försämrad funktion
- ▶ **Socialt**
- ▶ Ensamhet
- ▶ Ingen sysselsättning
- ▶ **Psykiatriskt**
- ▶ Depression
- ▶ Ångest
- ▶ Demens

- ▶ **Kroppsliga problem**
- ▶ Epilepsi
- ▶ Högt blodtryck
- ▶ Diabetes
- ▶ Cancer
- ▶ Förstoppning
- ▶ Sinnes problem
- ▶ **Delirium**
- ▶ Operationer
- ▶ Läkemedel
- ▶ Socker
- ▶ **Normalt åldrande**
- ▶ Långsammare



# Hur förändras behoven

- ▶ Demensvänlig miljö
- ▶ Behålla självständighet
- ▶ Stress fri
- ▶ Dagliga rutiner
- ▶ Färger (Rött, blått, grönt och gult är lättast att se, kontraster)
- ▶ Bilder och skyltar
- ▶ Undvik speglar, fönster reflexer
- ▶ Kunnig personal
- ▶ Utbildning

# Hur förändras behoven

- ▶ **Upprätthålla förmågor**
- ▶ Lär inte in nytt
- ▶ Bevara värdighet
- ▶ Stimulerande aktiviteter
- ▶ Aktivitet tar längre tid
- ▶ Aktiviteter kan delas upp
- ▶ Lätt att hitta saker

# Hur förändras behoven

- ▶ **Kommunikation**
- ▶ Prata i lugna miljöer
- ▶ Prata direkt till personen men stirra inte
- ▶ Var glad
- ▶ Prata långsamt och tydligt
- ▶ Korta svar och frågor
- ▶ Ge tid
- ▶ Använd bilder
- ▶ Presentera sig
- ▶ Berätta vad man vill
- ▶ Undvik stress
- ▶ Prata enskilt

# Tidiga demens syndrom

- ▶ Förlust av intressen
- ▶ Dåligt korttidsminne
- ▶ Tillbakadragen
- ▶ Långsammare
- ▶ Mindre noggrann
- ▶ Mindre spontan kommunikation
- ▶ Förlust av socialisering
- ▶ Ökat vandrande
- ▶ Sämre omdöme tex i trafiken, springer ut
- ▶ Svårare med okända miljöer, speciellt i mörker
- ▶ Förstår sämre
- ▶ Konfusion
- ▶ Desorientering
- ▶ Fabulerar
- ▶ Misstänksamhet

# Sena symtom

- ▶ Försämrade ADL förmågor
- ▶ Inkontinens
- ▶ Mindre rörliga
- ▶ Kan inte gå
- ▶ Sover/tröttare
- ▶ Muskel sammandragningar
- ▶ Infektionskänsliga
- ▶ Apati, saknar emotioner
- ▶ Depression
- ▶ Hallucinationer
- ▶ Vanföreställningar
- ▶ Epilepsi
- ▶ Skrik
- ▶ Aggressivitet
- ▶ Ingen kommunikation

# Varför söker man?

- ▶ Beteende problem
- ▶ Aggressivitet
- ▶ Slås
- ▶ Depression
- ▶ Psykos
- ▶ Epilepsi
- ▶ Vill inte gå till jobbet
- ▶ Vill inte delta i fritidsaktiviteter
- ▶ Försämrad funktion
- ▶ Inkontinens

# Frekvens av demens

## ▶ Downs syndrom

▶ 30-39 år 1/50

▶ 40-49 år 1/10

▶ 50-59 år 1/3

▶ > 60 år > 1/2

## ▶ Utvecklingsstörning

▶ 50-65 år 1/10

▶ 65-75 år 1/7

▶ 75-85 år 1/3

▶ > 85 år 3/4

# Två eventuella bidragande orsaker till demensutveckling vid Downs syndrom

- ▶ Protein inlagring
- ▶ Beta-amyloid
- ▶ Sömn
- ▶ Apnéer



# Demenshypoteser

- ▶ **Beta-amyloid**
- ▶ Proteinet APP finns i hjärnans alla cellväggar.
- ▶ Normalt bryts det ner och forslas bort.
- ▶ Vid Alzheimers sjukdom uppstår något fel i den processen.  
Nedbrytningsprodukten, som kallas beta-amyloid, ansamlas istället och tros ha en giftig inverkan på nervcellerna.
- ▶ Det sker en överproduktion och minskad rensning av peptiden i hjärnan
- ▶ Leder till skador på hjärnans nervceller och slutligen demens

# Downs syndrom

**Amyloid prekursorprotein (APP)** genen på kromosom 21

Detta är ett transmembrant protein som vilken har en intracellulär del, en transmembran del och en extracellulär del. På detta protein finns en del kallad  $\beta$ -amyloid (A $\beta$ ) detta är ett 40-42 aminosyror lång peptid. APP-proteinet kan klyvas av tre olika enzymer:  $\alpha$ -sekretas,  $\beta$ -sekretas och  $\gamma$ -sekretas.  $\alpha$ -sekretas är ett enzym som klyver APP mitt itu vilket leder till att det inte kan bli någon ansamling av A $\beta$ -plack. De båda andra enzymerna ger istället upphov till A $\beta$  som sedan kan aggregera

**Presenilin 1 (PS 1)** -genen på kromosom 14

**Presenilin 2 (PS 2)** -genen på kromosom 1

**Apolipoprotein E (ApoE)** på kromosom 19

▶ **Personer med Downs syndrom har**

▶ En extra kopia av hela eller en del av kromosom 21

▶ **På kromosom 21 finns en gen**

▶ **Som styr produktionen av amyloid.**

▶ **Personer med Downs syndrom utvecklar senila plack**

▶ **Man tror att orsaken till det är den extra genen.**

Trisomi (Non-disjunction hos ägget eller mer sällan spermien under den meiotiska delningen) Då finns det en extra lös kromosom 21 i samtliga celler (95%)

Translokation Det är då en extra kromosom 21 "sitter fast" med en annan kromosom (kromosom 13, 14, 15, 21 och 22). Detta är en ärftlig form av Downs syndrom (1-5%)

Mosaik (när både normala och trisomiceller uppträder) (1-2%)

Partiell trisomi 21 Detta betyder att en bit av kromosom 21 finns som en extra uppsättning ofta på en annan kromosom (0,1 %)

# Tidiga symtom vid Downs syndrom demens

- ▶ Konfusion (lägger saker på fel ställe)
- ▶ Långsammare
- ▶ Svårt göra mer än en sak åt gången
- ▶ Frågar mer
- ▶ Säker ofta ursäkta när de inte förstår
- ▶ Mer tvång, svårare avleda
- ▶ Försämrade förmågor
- ▶ Sämre social förmåga
- ▶ Sämre självförtroende
- ▶ Ändrad personlighet, vill inte delta
- ▶ Sämre balans
- ▶ Somatisering med smärtor utan orsak
- ▶ Emotionella problem
- ▶ Visuella hallucinationer
- ▶ Glömsk framförallt närminnet

# Speciellt för Downs syndrom

## ▶ Somatiskt

▶ Sköldkörtel

▶ Leder

▶ Hjärta

▶ Tarm

▶ Sinnen

▶ Infektion

▶ Apnea

## ▶ Psykiatriskt

▶ Depression

▶ Tvång

▶ Tics

▶ Autism

▶ Tidig demensdebut

# Downs syndrom

- ▶ Tänk på
- ▶ Förstorade tonsiller
- ▶ Förstorade adenoider
- ▶ Kronisk snuva
- ▶ Nasal septum diviation
- ▶ Kongestion (blod stoppning)
- ▶ Utrymmesförändringar i övre luftvägarna
- ▶ Om den posteriora faryngala luftvägen är svullen tänk på GERD (reflux) och kronisk rhinorrea

# Downs syndrom

- ▶ Sömn
- ▶ Rastlös sömn
- ▶ Snarkningar
- ▶ Apneer (50-60 %)
- ▶ Tung andning
- ▶ Frekvent uppvaknande
- ▶ Svårighet gå upp på morgonen
- ▶ Frekventa napps
- ▶ Ovanliga sovställningar
- ▶ Sitter upp
- ▶ Nacken hyper sträckt
- ▶ Sover framåtböjda

# Downs syndrom och apnea

- ▶ **Bidragande orsak till apnea**
- ▶ Låg muskeltonus i svalget
- ▶ Dålig andningsmuskel koordination
- ▶ Trånga andningsvägar
- ▶ Stor tunga
- ▶ Förstoring av adenoider och tonsiller
- ▶ Ökad infektionsrisk
- ▶ Sköldkörtelproblem
- ▶ Övervikt

Pediatrics. 1991 Jul;88(1):132-9.

Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome.

Marcus CL1, Keens TG, Bautista DB, von Pechmann WS, Ward SL.

Author information

Abstract

- ▶ Children with Down syndrome have many predisposing factors for the obstructive sleep apnea syndrome (OSAS), yet the type and severity of OSAS in this population has not been characterized. **Fifty-three subjects with Down syndrome** (mean age 7.4 +/- 1.2 [SE] years; range 2 weeks to 51 years) were studied. Chest wall movement, heart rate, electroculogram, end-tidal PO<sub>2</sub> and PCO<sub>2</sub>, transcutaneous PO<sub>2</sub> and PCO<sub>2</sub>, and arterial oxygen saturation were measured during a daytime nap polysomnogram. Sixteen of these children also underwent overnight polysomnography
- ▶ **Nap polysomnograms were abnormal in 77% of children; 45% had obstructive sleep apnea (OSA), 4% had central apnea, and 6% had mixed apneas; 66% had hypoventilation (end-tidal PCO<sub>2</sub> greater than 45 mm Hg) and 32% desaturation (arterial oxygen saturation less than 90%).** Overnight studies were abnormal in 100% of children, with OSA in 63%, hypoventilation in 81%, and desaturation in 56%. Nap studies significantly underestimated the presence of abnormalities when compared to overnight polysomnograms.
- ▶ Seventeen (32%) of the children were referred for testing because OSAS was clinically suspected, but there was no clinical suspicion of OSAS in 36 (68%) children. Neither age, obesity, nor the presence of congenital heart disease affected the incidence of OSA, desaturation, or hypoventilation. Polysomnograms improved in all 8 children who underwent tonsillectomy and adenoidectomy, but they normalized in only 3. **It is concluded that children with Down syndrome frequently in have OSAS, with OSA, hypoxemia, and hypoventilation.** Obstructive sleep apnea syndrome is seen frequently in those children in whom it is not clinically suspected. It is speculated that OSAS may contribute to the unexplained pulmonary hypertension



Chest. 2012 Jun;141(6):1601-10. doi: 10.1378/chest.11-2214.

Neurocognitive impairment in obstructive sleep apnea.

Lal C1, Strange C, Bachman D.

- ▶ Obstructive sleep apnea syndrome (OSAS) is a common disorder with far-reaching health implications. One of the major consequences of OSAS is an impact on neurocognitive functioning.
- ▶ Several studies have shown that OSAS has an adverse effect on **inductive and deductive reasoning, attention, vigilance, learning, and memory.**
- ▶ Neurocognitive impairment can be measured objectively with tests such as the Wechsler Adult Intelligence Scale-Revised, the Psychomotor Vigilance Task, the Steer Clear Performance Test, and tests of repetitive finger tapping. In children, OSAS may cause attention-deficit hyperactivity disorder in addition to behavioral problems and learning disabilities.
- ▶ **Risk factors for cognitive impairment** include increasing age, male sex, apolipoprotein E ε4 allele positivity, current cigarette smoking, obesity, hypertension, diabetes mellitus, metabolic syndrome, **Down syndrome**, hypothyroidism, significant alcohol consumption, stroke, and the use of psychoactive medications. At a cellular level, OSAS likely causes cognitive impairment through intermittent hypoxia, hormonal imbalance, and/or systemic inflammation, either independently or via the resultant endothelial dysfunction that occurs. Excessive daytime sleepiness should be measured and minimized in all studies of neurocognitive impairment.
- ▶ Recent studies have used functional and structural neuroimaging to delineate the brain areas affected in patients with OSAS with neurocognitive dysfunction. A common finding in several of these studies is decreased hippocampal volume. Other affected brain areas include the frontal and parietal lobes of the brain, which show focal reductions in gray matter. These changes can be reversed at least partially with the use of CPAP, which highlights the importance of early recognition and treatment of OSAS. The currently available data in this field are quite limited, and more research is needed.

# Downs syndrom

▶ **Sömn störningar kan påverka**

▶ **Cirkulationen**

- ▶ Pulmonär hypertension
- ▶ Cor pulmonale (svikt i höger hjärta)

▶ **Kognitivt**

▶ **Beteendemässigt**

# Sömnbesvär leder till

- ▶ **Beteendeproblem**
- ▶ Irritation
- ▶ Dålig koncentration
- ▶ Försämrad uppmärksamhet
- ▶ **Kognitivt**
- ▶ Minnesproblem
- ▶ Demens ?

# Beta amyloid och sömn

## ► Beta amyloid

### ► Nivån av beta amyloid ökar i blodet

**dagtid** (Djurförsök har visat att halterna av beta-amyloid sjunker i cerebrospinalvätskan under natten. Halterna av betaamyloid mellan neuronerna var ca 25 procent högre i vaket tillstånd än då djuren sov. infusioner med orexin, som gavs vid tidpunkter då djuren normalt skulle ha sovit, höll sig djuren vakna i större utsträckning - med stigande nivåer av betaamyloid som följd) Science. 2009. doi: 1126/science.1180962

### ► Seniora personer med sömnbesvär har högre nivåer än de utan sömnbesvär av

**beta amyloid i hjärnan** (Spira A, et al. JAMA Neurology. 2013. doi:10.1001/jamaneurol.2013.4258)

### ► När vi sover tycks kroppen således »rensa

**bort« beta-amyloid** (Ooms S, et al. JAMA Psychiatry. Epub 29 maj 2014. doi: 10.1001/jamaneurol.2014.1173)

### ► Råttförsök där man planterat in beta amyloid får sämre sömn som förbättras då man opererar bort implantatet

# Sömn

- ▶ Symtom vid åldrande
- ▶ Längre sömnlattens
- ▶ Ökad sömn fragmentering
- ▶ Minskad sömneffektivitet (mindre SWS)
- ▶ Mindre stadium 3, REM och ökad vakenhet.
- ▶ Minskad total sömn tid
- ▶ Dagtrötthet
- ▶ Natligt vandrande
- ▶ Konfusion
- ▶ Agitation

# Fundera över sömnbesvär vid demens

- ▶ Förlängd sömnperiod dagtid
- ▶ Rastlös sömn
- ▶ Ökat behov av sömnmedicin

# Apnea

## ► **Behandling**

► Continuous positive pressure ventilation (CPAP / BiPAP)

► Viktminskning

► Bettskena

► Melatonin

► Operation

► Op förstörade körtlar, tonsiller,

► lingual tonsillectomy, uvulopalatopharyngoplasty, midline posterior glossectomy, genioglossus advancement, hyoid advancement and craniofacial surgery, including mandibular and midface advancements

► Sömnhygien

► Säkerhetsaspekter

► Promenad

► Depressionsbehandling

# American Association for Geriatric Psychiatry (AAGP) 2015 Annual Meeting. Abstracts EI-19 and EI-20. Presented March 28, 2015.

## ▶ Studie 1

▶ Öppen studie med 400 patienter visade att de med major depressive disorder (MDD) och samtidig Obstructive sleep apnea (OSA)

▶ Visad att de med både MDD och OSA svarade sämre på 12 veckors behandling med venlafaxin (27.9% både MDD och OSA, 43.4% för de med enbart MDD)

▶ Patienterna med både OSA och MDD hade svårare och längre episoder av depression, minskad fysisk funktion och lägre nivåer skattat för quality-of-life

▶ Lauren Waterman University of Pittsburgh School of Medicine, Pennsylvania



# American Association for Geriatric Psychiatry (AAGP) 2015 Annual Meeting. Abstracts EI-19 and EI-20. Presented March 28, 2015.

## ► Studie 2

**Visade att alla patienter med MDD och trolig OSA hade sämre kognitiv förmåga än de som hade liten risk för OSA**

Nancy Kerner, MD, Columbia University, New York City

- Studien bestod av 25 patienter (70,6 år) med lägre kognitiv funktion än 11 poäng på Logical Memory II subscale.
- Man gav citalopram 20 mg i 8 veckor de som svarat mätt med 50 % reduktion på HDRS fick en fortsatt behandling med citalopram övriga fördes över till andra antidepressiva
- Man mätte OSA med Stop-Bang Questionnaire och tio personer bedömdes ha hög risk för OSA
- Man mätte exekutiva funktioner, minne och gjorde en neuropsykologisk test

# Sleep-disordered breathing advances cognitive decline in the elderly

Ricardo S. Osorio, MD, Tyler Gumb, BA, Elizabeth Pirraglia, MA, Andrew W. Varga, PhD, MD, Shou-en Lu, PhD, Jason Lim, BA, Margaret E. Wohlleber, BA, Emma L. Ducca, BA, Viachaslau Koushyk, MD, Lidia Glodzik, MD, Lisa Mosconi, PhD, Indu Ayappa, PhD, David M. Rapoport, MD, Mony J. de Leon, EdD; For the Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative

- ▶ **Objective:** To examine whether the presence of sleep-disordered breathing (SDB) is associated with an earlier age at mild cognitive impairment (MCI) or Alzheimer disease (AD)-dementia onset in participants from the Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative (ADNI) cohort. We also examined whether continuous positive airway pressure (CPAP) use is associated with delayed onset of cognitive decline.
- ▶ **Methods:** From the ADNI cohort, 3 subsets with progressively stringent criteria were created in a step-wise manner. Age at MCI or AD-dementia onset was the main outcome variable. Analyses were performed separately for each subset in untreated SDB+ vs SDB- and untreated SDB+ vs CPAP+ groups. Chi-square and t tests were performed to examine between-group differences. Survival analyses were performed using the Kaplan-Meier method, compared by the log-rank test, and assessed by multivariate Cox regression adjusting for potential confounders.
- ▶ **Results:** SDB+ patients had a younger age at MCI onset in all subsets (MC1: 72.63 vs 83.67; MC2: 72.15 vs 83.45; MC3: 77.40 vs 89.89;  $p < 0.01$ ). SDB+ patients had a younger age at AD-dementia onset only in our most conservative subset (AC3: 83.46 vs 88.13;  $p < 0.05$ ). In a combined outcome analysis, SDB+ patients had a younger age at onset to MCI or AD-dementia in all subsets. In subsets 1 and 2, CPAP use delayed the age at MCI onset (CMC1: 72.63 vs 82.10; CMC2: 72.11 vs 82.10;  $p < 0.01$ ).
- ▶ **Conclusions:** Consistent with our hypothesis, the presence of SDB was associated with an earlier age at cognitive decline. Our findings in CPAP+ participants suggest that CPAP treatment of SDB may delay progression of cognitive impairment.

# Sleep-disordered breathing advances cognitive decline in the elderly

Ricardo S. Osorio, MD, Tyler Gumb, BA, Elizabeth Pirraglia, MA, Andrew W. Varga, PhD, MD, Shou-en Lu, PhD, Jason Lim, BA, Margaret E. Wohlleber, BA, Emma L. Ducca, BA, Viachaslau Koushyk, MD, Lidia Glodzic, MD, Lisa Mosconi, PhD, Indu Ayappa, PhD, David M. Rapoport, MD, Mony J. de Leon, EdD; For the Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative April 15, 2015, online issue of Neurology®

- ▶ **Apne och snarknings frekvens**
  - ▶ **Män 52 %**
  - ▶ **Kvinnor 26 %**
  
  - ▶ **Studien omfattade 2470 personer (55-90)**
  - ▶ **Tre grupper, inga minnesproblem, mild cognitive impairment (MCI), Alzheimers sjukdom**
  - ▶ **Uppdelning efter obehandlade sömnbesvär gentemot obehandlade sömnbesvär, respektive behandlade mot icke behandlade personer med sömnbesvär**
- ▶ **Fynd**
  - ▶ **Personer med sömnbesvär utvecklade MCI tio år tidigare (77,90 år) och Alzheimer 5 år tidigare (83,88 år)**
  - ▶ **Dom som behandlades för sina sömnbesvär jfm med dom utan sömnbesvär hade ungefär samma ålder för debut av MCI**

## Fragil-X

En recessiv X bunden ärftlig sjukdom kopplad till den långa armen på X-kromosomen med ett så kallat fragilt site på X(Xq27,3).

Genen styr bildningen av ett protein, FMRP, som behövs för att hjärnans utveckling och signalsystem ska fungera normalt.

FMR1-genen innehåller i sin första del (exon 1) ett DNA-segment med upprepningar av en triplett av de genetiska baserna CGG (trinukleotidexpansion), som hos de flesta friska personer repeteras 5-44 gånger.

Om området är ökat till 45-54 upprepningar (gråzon) finns det risk för att antalet upprepningar ökar något mellan generationerna, men storleken kan aldrig öka så att ett barn får en fullmutation och fragilt X-syndromet

# FXTAS

adenin (A), cytosin (C),  
guanin (G) och tymin (T)

# The fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS)

- ▶ **Personer med en FMR1-gen med 55-200 CGG-tripletter**
- ▶ Har en så kallad premutation och är anlagsbärare av fragilt X-syndromet.
- ▶ Premutationer ger vanligtvis inte utvecklingsstörning eller andra symtom som är karakteristiska för syndromet
- ▶ **Medför en risk för**
- ▶ Framförallt äldre manliga anlagsbärare att utveckla fragilt X-associerade tremor/ataxi-syndromet (FXTAS) och för kvinnor att utveckla prematur ovariell insufficiens (POF)

# The fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS)

- ▶ **Hos**
- ▶ Män och sällsynt hos kvinnor över 50 år
  
- ▶ **Bärare**
- ▶ 1/260 kvinnor
- ▶ 1/800 män
  
- ▶ **Genetik**
- ▶ Dominant x-bundet

# FXTAS

- ▶ **Diagnos**

- ▶ **Kromosomodling**

- ▶ (PCR-analys används för att upptäcka premutation)

- ▶ **MR**

- ▶ **Atrofi**

- ▶ Hyperintensiva vit substans förändringar periventrikulärt

- ▶ **Post mortem**

- ▶ Ubiquitin (ett protein med 76 aminosyror vars huvudsakliga syfte är att "märka" andra intracellulära proteiner som ska brytas ner (till exempel för att de är skadade, eller för att de inte behövs längre)

- ▶ Ubiquitin inklusioner intra nucleärt

- ▶ Astrozyter i cortex och hjärnstam

- ▶ Minskning av purkinjeceller och tillhörande glios

# FXTAS

## ► Symtom

### ► Fronto subcorticala symtom

► Progredierande intentions tremor

► Gång ataxi

► Parkinsonism

### ► Neuropati

► Nedsatt berörings-och vibrationssinne i fötter och underben

### ► Autonom dysfunktion

► Inkontinens

## ► Effekter

► Svårighet att gå

► Ramlar

► Svårt att skriva

► Svårt hålla vatten

ANS reglerar alla automatiska funktioner i kroppen -  
andning, hjärtrytm, matsmältning, hormonproduktion  
Smärta och värk  
Ångestattacker  
Depression  
Matsmältningsproblem  
Yrsel och svimningar  
Trötthet/utmattning  
Aldomningar eller sveda/stickningar  
Försämrad förmåga att utföra fysisk träning  
Svettningar



# FXTAS

## ▶ Övriga symtom

- ▶ Agitation/aggression
- ▶ Irritabilitet
- ▶ Bristande hämningsförmåga
- ▶ Kognitiv försämring
- ▶ Nedsatt närminne
- ▶ Nedsatt exekutiv förmåga

## ▶ Depression

- ▶ Ångest
- ▶ Apati

# FXTAS

▶ **Behandling**

▶ **Symtomatisk**

▶ **Information**

▶ **Depression**

▶ **Ångest**

▶ **Inkontinens**

# Kvinnor med premutation

- ▶ **Ökad risk**
- ▶ **Primär ovariell dysfunction**
- ▶ **Kroniska muskelsmärtor**
- ▶ **Hypotyreoidism**

# Prematur ovarieell dysfunktion

- ▶ **Alternativt namn**
- ▶ Premature ovarian failure (POF)
  
- ▶ **Definitionen**
- ▶ Upphörande av menstruationerna före 40 års ålder
  
- ▶ **Drabbar**
- ▶ 20-30 procent av de premutationsbärande kvinnorna
  
- ▶ **Differentialdiagnos**
- ▶ Demens
- ▶ Ovanliga former av Parkinson
- ▶ Spinocerebellar ataxia

# Tack!

