

Mottagning för Ärftliga Demenssjukdomar
QA12, Tema Åldrande
Karolinskavägen 37A
171 64 Stockholm

Information till anhöriga om Creutzfeldt-Jakobs sjukdom

Creutzfeldt-Jakobs sjukdom (CJD) är en mycket ovanlig sjukdom och i Sverige får ca 10-12 personer diagnosen varje år. Orsaken är i de allra flesta fall okänd. CJD kallas även transmissibel spongiform encefalopati (TSE) och är en så kallad prionsjukdom orsakad av en inlagring av ett felveckat äggviteämne i hjärnvävnaden (prionprotein).

För att kunna fastställa att det är Creutzfeldt-Jakobs sjukdom krävs en undersökning av hjärnan vid en obduktion. Detta ombesörjes av behandlande läkare som skriver remiss för obduktion. Om den läkaren har frågor om själva undersökningen hänvisas de att ta kontakt med neuropatolog Inger Nennesmo på Patologen Solna.

Om obduktionen bekräftar diagnosen CJD kan vi gå vidare med en genetisk analys i Edinburgh för att bestämma vilken form av CJD det är. För detta behöver formulär skrivas under både på svenska och engelska. Man kan då också bestämma om man vill ta del av resultatet eller inte. Vill familjen få reda på resultatet får de information om det vid ett besök här hos Professor Caroline Graff. Om det inte finns någon känd hereditet är det mycket ovanligt att det rör sig om en ärftlig variant, men det har trots allt förekommit.

Så länge man inte vet vilken form det är måste biologiska släktingar informera sjukvård och tandläkare i samband med operationer. Man får heller inte bli blodgivare eller organdonator. Om det är bekräftat att det är en sporadisk form av CJD finns det däremot ingen anledning att informera om det och heller inga hinder för att vara blodgivare.

Mer information finns på:

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/creutzfeldt-jakobssjukdom>

För kontakt med Mottagning för Ärftliga Demenssjukdomar:

Tel: 08-585 86471

E-mail: genetisk.vagledare.demens.karolinska@sl.se