

**Adrian Malén-Louekari**

Helsingfors universitet

Handledare: Mia Westerholm-Ormio

Sällsynt men lömsk multipel skleros hos barn och unga

Multipel skleros (MS) är inte i sig en helt främmande sjukdom för läkarkåren, särskilt inte under de medicinska studierna eller i vårdcentralsarbetet. Tanken om att ett barn kunde lida av MS är något som en enskild läkare knappast tvingas ta ställning till under sin yrkesverksamma tid, då incidensen av MS på Nya barnsjukhuset i Helsingfors uppskattas vara 0–3 barn per år.

Förvärvade demyeliniserande sjukdomar hos barn och unga medför en betydande sjukdomsburda för de barn som drabbas – i värsta fall en betydande livslång motorisk, sensorisk eller kognitiv funktionsnedsättning. De är tack och lov sällsynta som sjukdomsgrupp. Demyeliniserande sjukdomar, till vilka man räknar exempelvis MS och akut disseminerad encefalomyelit (ADEM), skiljer sig till vissa delar hos barn och unga från motsvarande sjukdomstillstånd hos vuxna. MS är relativt vanlig hos vuxna patienter i Norden, men ett tillstånd som barnneurologen mycket sällan stöter på i kliniken. Tidigare ansåg man MS hos barn vara en kliniskt lindrigare form än sjukdomen hos vuxna, men allt fler studier har bekräftat att MS hos barn leder till bestående svåra funktionsbortfall i medeltal runt tio år tidigare, även om förloppet de första åren av sjukdom tenderar att vara lindrigare och långsammare. Dessutom är den optimala läkemedelsbehandlingen i stor utsträckning okänd när det gäller pediatrika patienter, och de flesta rekommendationer baserar sig på expertutlåtanden och fallstudier. Man försöker därför nu hitta kliniska markörer som talar för ett sämre kliniskt utfall, med andra ord identifiera de barn och unga som kunde ha nytta

av mer aggressiv läkemedelsbehandling redan i ett tidigt skede.

Samplet för avhandlingen, som är en retrospektiv registerstudie, utgjordes av samtliga patienter i åldern 0–18 år som diagnosticerades med ett kliniskt isolerat syndrom (CIS) eller MS i Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (HNS) från och med 1.1.2000 till och med 31.12.2022. Av 49 patienter i åldern 0–18 år med en första CIS-diagnos utvecklade slutligen 32 MS (65 %). Fynden tyder på att MS är vanligare hos flickor (20 patienter) än hos pojkar (12 patienter). Det slutliga målet för projektet är att skapa ett nationellt register för förvärvade demyeliniserande sjukdomar hos barn och unga i Finland, och denna studie utgör en mindre men betydande del av projektet. I vår studie uppskattade vi incidensen för pediatrik MS under åren 2016–2022 till 0,45 per 100 000 barn i HNS, vilket överensstämmer väl med tidigare studier i ämnet. På nationell nivå är incidensen än så länge okänd, varför ett nationellt register behövs.

Vid genomgången av materialet lade jag snabbt märke till att en stor del av de patienter som senare fick en MS-diagnos utvecklade betydande ospecifika symtom som kronisk utmattnings, lindriga begränsade parestesier eller andra lindriga till måttliga kognitiva utmaningar redan tidigare i barndomen, ofta flera år innan tidpunkten för patognomona MS-symtom och slutlig diagnos. Det här är intressant och viktig kunskap som det fortfarande saknas utförliga studier om. Intresset för demyeliniserande sjukdomar hos barn har emellertid ökat, vilket så småningom kommer att resultera i nya fina insikter – för patientens och de närståendes bästa.