



Loeys-Dietz syndrom

Loeys-Dietz syndrom är en bindvävssjukdom som påverkar blodkärlen, hjärtat, huden och skelettet. Den allvarligaste komplikationen är att stora kroppspulsådern och andra artärer vidgas. Det innebär risk för bristning i stora kroppspulsådern. Syndromet finns i olika svårighetsgrader.

Loeys-Dietz syndrom är ärftligt. Man vet inte hur vanligt syndromet är. Det kan finnas personer som inte har fått diagnosen eftersom symtomen kan vara lindriga.

SYM TOM

Hos barn med den svåraste formen brukar symtomen märkas vid födseln. Barnen brukar ha svårt att äta och få i sig näring eftersom muskelspänningen är låg. Gomspalt och kluven gomspene är vanligt. Avståndet mellan ögonen brukar också vara stort. Det beror på förändringar i ansiktsskelettet som påverkar skallens form.

Många med syndromet har medfödda hjärtfel. En del har symtom från hjärtat vid födseln, andra får symtom senare i livet.

Loeys-Dietz syndrom leder till att stora kroppspulsådern (aorta) och andra artärer vidgas. Det ger inga symtom men ökar risken för att delar av kärlväggen brister (aortadissektion). Det är ett mycket smärtsamt tillstånd som är livshotande. Hos gravida som har syndromet ökar risken för aortadissektion.

Skelett och leder kan vara påverkade. Ryggen kan bli sned och en del får en ökad böjning i bröstryggen. Fötterna kan vara snedställda och fotvalven låga.

Huden kan vara tunn och mjuk. Många får lätt blåmärken och sår som är svårläkta.

ORSAK

Loeys-Dietz syndrom orsakas av mutationer som styr tillverkningen av proteiner som är viktiga för organutvecklingen. Mutationerna leder också till att bindväven blir svag. Bindväv finns till exempel i blodkärlen, huden och lederna.

BEHANDLING

Barn och vuxna med syndromet behöver samordnade insatser inom olika specialitömråden. Behandlingen inriktas på att förebygga bristningar och blödningar i kärlen och lindra symtom. Ofta behövs förebyggande operationer.

En barnortoped bedömer felställningar i fötterna och ryggen.

Barn med avvikelser i ansiktsskelettet behandlas av ett särskilt team.

Det är viktigt att informera om syndromet inför operationer, eftersom ryggmärgen i halsryggraden kan påverkas.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Diagnosen kan ställas vid universitetssjukhusen. Vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå finns Centrum för kardiovaskulär genetik. Medfödda hjärtfel hos barn undersöks av barnhjärtläkare. Medfödda hjärtfel hos vuxna behandlas och följs upp vid GUCH-enheter som finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

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

INTRESSEORGANISATIONER

Svenska Marfanföreningen

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Loeys-Dietz syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juni 2019.