



McCune-Albright's syndrom

McCune-Albright's syndrom är medfött. Personer med syndromet har fibrös dysplasi, överproduktion av ett eller flera hormon och fläckvis ökad pigmentering i huden. Fibrös dysplasi innebär att delar av skelettet försvagas av mjuk, fibrös bindväv. Det kan leda till smärta, felställningar och ökad risk för frakturer.

Det finns uppskattningsvis mellan 10 och 100 personer med McCune-Albright's syndrom i Sverige. Syndromet är inte ärftligt.

SYMPTOM

Hos pojkar brukar det första symtomet vara att de haltar på grund av smärta, oftast orsakad av småfrakturer i den fibrösa vävnaden. Fibrös vävnad uppkommer ofta i höften eller övre delen av lårbenet. Det kan leda till frakturer. Fibrös vävnad kan också bildas i ansiktsskelettet och skallbenen. Det kan leda till att ansiktet blir asymmetriskt. Hos några få personer kan förändringarna i skelettet göra att synner-ven, hörsel- eller balansnerven blir klämd.

Den vanligaste hormonförändringen är att pubertetsutvecklingen startar för tidigt. Hos flickor med syndromet brukar det vara det första symtomet som yttrar sig, ofta under småbarnsåren.

En del har ökad sköldkörtelfunktion. Utsöndringen av fosfat i urinen kan också vara ökad. Det kan leda till att skelettet ytterligare försvagas och blir mjukt.

Pigmentförändringarna i huden är oftast blekbruna med oregelbundna kanter och kan vara olika stora.

Hos en del med syndromet påverkas blodets levringsförmåga, vilket ökar blödningsrisken till exempel vid en operation.

ORSAK

Syndromet orsakas av en muterad gen, vilket leder till en oreglerad hormonproduktion.

BEHANDLING

Behandling med bisfosfonater kan minska smärtan och göra skelettet hårdare. Frakturer och felställningar opereras vid behov. Inför en operation är det viktigt att undersöka om blödningsrisken är ökad.

Fibrös dysplasi i skallbenen och ansiktsskelettet följs upp och bedöms av särskilda kraniofaciala team.

Synen och hörseln bör undersökas och följas upp. Behandling med hormonella läkemedel kan bromsa upp för tidig pubertetsutveckling. Ökad fosfatutsöndring behandlas med läkemedel.

Personer som behandlas med bisfosfonater behöver följas upp av tandvården.

En del behöver habiliterande och rehabiliterande insatser.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Enheterna för barnendokrinologi vid universitetssjukhusen har kunskap om McCune-Albright's syndrom.

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om McCune-Albright's 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 december 2019.