



Optikushypoplasi

Optikushypoplasi är en medfödd missbildning av synnerven som gör den tunn och underutvecklad. Missbildningen kan förekomma isolerat eller i kombination med andra typer av missbildningar i hjärnan. Behandlingen och stödinsatserna varierar, eftersom avvikelserna och deras svårighetsgrad skiljer sig från person till person.

Optikushypoplasi förekommer hos 17 av 100 000 barn under 18 år i Sverige. Det är lika vanligt med ensidig som dubbelsidig optikushypoplasi.

Symtom

Optikushypoplasi kan förekomma isolerat eller vara en del av ett sjukdomstillstånd med olika kombinationer av hormonella, neurologiska och kognitiva avvikelser. Beteendeavvikelser kan också förekomma.

De olika funktionsnedsättningarnas svårighetsgrad varierar hos personer med sjukdomen.

Det första tecknet på sjukdomen är oftast nedsatt syn eller skelning hos det lilla barnet. Synpåverkan varierar från lindrig synnedsättning till svår synnedsättning eller blindhet.

Det kan finnas andra missbildningar i hjärnan som medför neurologiska funktionsnedsättningar. Intellektuell funktionsnedsättning liksom autism förekommer. En del barn har epilepsi eller andra neurologiska symtom. Den fin- och grovmotoriska utvecklingen påverkas ofta.

Även hypofysen och hypotalamus kan vara påverkade, vilket leder till nedsatt hormonproduktion. Fler än hälften av de med optikushypoplasi har någon typ av hormonbrist. De hormonella bristerna ger ibland symtom redan i nyföddhetsperioden i form av lågt blodsocker (hypoglykemi). Vanligast är brist på tillväxthormon, vilket bland annat leder till tillväxthämning. Även brist på sköldkörtelhormon och ett hormon som reglerar vätskebalansen förekommer. Hormonbrister kan också utvecklas över tid.

Orsak

Orsaken till optikushypoplasi är okänd och ingen ärftlighet har kunnat påvisas.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar optikushypoplasi. Insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Det är viktigt med tidig diagnos och tidigt insatt behandling. De hormonella bristerna kan då behandlas med gott resultat genom att de hormoner som helt eller delvis saknas ersätts.

Epilepsi behandlas med läkemedel.

Intellektuell funktionsnedsättning och autism utreds för att kunna möta barnet med rätt habiliterande och pedagogiska insatser.

Personer med synnedsättning behöver synhabilitering för att få hjälp att använda sin synförmåga eller lära sig tekniker som kompenserar för synskadan.

Vuxna med optikushypoplasi behöver fortsatta medicinska och habiliterande insatser.

Psykologiskt stöd är viktigt.

Resurser

Kunskap om optikushypoplasi finns på avdelningarna för ögonsjukvård vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

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

Intresseorganisationer

- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2023.