



Lesch-Nyhans syndrom

Lesch-Nyhans syndrom är en medfödd ämnesomsättningssjukdom som påverkar hjärnan och njurarna. Det leder till hjärnskador med neurologiska symtom som påverkad muskelspänning och ofrivilliga rörelser. Andra symtom är njursten och ledsmärtor. De lesta har en intellektuell funktionsnedsättning. Typiskt för syndromet är ett självskadande beteende som innebär att barnen biter eller skadar sig själva på andra sätt.

Lesch-Nyhans syndrom är ärftligt och finns nästan bara hos pojkar och män. Förekomsten uppskattas till 1–3 per en miljon invånare. I Sverige känner man till ett tiotal pojkar och män med Lesch-Nyhans syndrom.

SYM TOM

Personer med Lesch-Nyhans syndrom har symtom från njurarna och lederna som beror på hög koncentration av urinsyra i blod och urin. De flesta har också neurologiska symtom som beror på förändringar i hjärnan. Symtomens svårighetsgrad varierar mellan personer med syndromet.

Pojkar med syndromet har oftast inga symtom vid födseln, men under de första sex månaderna kommer både symtomen från njurarna och de neurologiska symtomen. Hos spädbarn kan orangefärgade och kristallformade utfällningar i blöjorna vara det första tecknet på att njurarna är påverkade.

Muskelspänningen är oftast påverkad. De flesta får symtom som ofrivilliga rörelser. Ofrivilliga rörelser påverkar kroppshållningen och leder till felställningar. Det brukar dröja innan barnen lär sig sitta, stå och gå.

Personer med syndromet har ofta nedsatt koncentrationsförmåga och kognitiva svårigheter inom vissa områden. Många har en intellektuell funktionsnedsättning.

Typiskt för syndromet är ett självskadande beteende som innebär att barnen skadar sig själva. Det styrs av impulser som inte går att förhindra. Hos en del påverkas beteendet även mot personer i omgivningen.

ORSAK

Lesch-Nyhans syndrom orsakas av en genförändring som minskar aktiviteten hos ett enzym.

BEHANDLING

Symtom från njurarna behandlas med läkemedel och rikligt med vätska. Det förebygger njursten, njurskador och symtom från lederna.

Ökad muskelspänning kan ibland behandlas med läkemedel. Ibland kan även bitbeteende minskas med läkemedelsbehandling. Specialisttandvården behandlar skador som uppkommer i munnen och ger råd om hur de kan förebyggas.

Barn med självskadande beteende behöver ofta hindras fysiskt från att skada sig själva. En psykolog med särskild kompetens kan vara ett stöd i att hantera svårigheter som det självskadande beteendet leder till.

De flesta barn med Lesch-Nyhans syndrom behöver rehabilitering som ger barnen stöd i att träna sin funktionsförmåga i olika miljöer.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Genetisk diagnostik görs på mottagningar för klinisk genetik 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

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Lesch-Nyhans 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.