



# Axenfeld-Riegers syndrom

Axenfeld-Riegers syndrom är ett ärftligt tillstånd som kännetecknas av avvikelser i framför allt ögon och tänder. Ibland kan även andra organ vara påverkade.

Den allvarligaste komplikationen är grön starr (glaukom), som kan leda till synnedsättning.

I Sverige finns uppskattningsvis ett 50-tal personer med syndromet.

## Symtom

Kombinationen och omfattningen av symtom varierar mellan olika personer med Axenfeld-Riegers syndrom.

Ögonen påverkas på olika sätt. De flesta har avvikelser i hornhinnans främre del, kammavinkeln med trabekelverket samt regnbågshinnan. Båda ögonen är påverkade.

Drygt hälften av alla med syndromet får glaukom. Det innebär att trycket är förhöjt inne i ögat, vilket leder till att synnerven kan skadas. Vanliga symtom är ljusskygghet, ökat tårflöde, grumling av hornhinnan, förstorat öga och nedsatt syn. Obehandlat glaukom kan leda till blindhet.

Tänderna och ansiktsskelettet påverkas hos många. Avvikelseerna innefattar små tänder, annorlunda kronform och rotform, annorlunda tandyta samt avsaknad av en eller flera tänder.

Hos vissa personer kan även utvecklingen av andra organ som navelsträngen, urinröret, hjärtat och hypofysen vara påverkad, med avvikelser som följd. Detta är dock sällsynt. Enstaka barn har hörselnedsättning.

Intellektuell funktionsnedsättning förekommer, men är ovanligt.

## Orsak

Axenfeld-Riegers syndrom uppstår vanligen till följd av en förändring i en av två gener med betydelse för bland annat ögats utveckling under fosterutvecklingen.

Hos cirka 30 procent är den genetiska förändringen som orsakar syndromet okänd.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Axenfeld-Riegers syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Barn med Axenfeld-Riegers syndrom behöver tidigt undersökas av en ögonläkare. Eftersom risken för glaukom finns under hela livet är det viktigt att trycket i ögonen kontrolleras regelbundet. Glaukom opereras vanligtvis, men kan ibland behandlas med trycksänkande ögondroppar.

Barn och vuxna med svår synnedsättning och blindhet behöver synrehabilitering/synhabilitering. Barn kan behöva anpassad pedagogik och lämpliga läromedel.

Utvecklingen av tänder och käke bör följas upp regelbundet. Under uppväxtåren kan utseendet på tänderna och deras funktion förbättras med tillfälliga tandersättningar. När personen slutat växa är det möjligt att få tandimplantat.

Eftersom flera organsystem kan vara påverkade bör barn undersökas av en barnläkare. Ibland behöver avvikelser i urinröret eller hjärtat opereras.

Om barnet har en intellektuell funktionsnedsättning behövs habiliteringsinsatser.

## Resurser

Resurser för diagnostik finns vid många ögonkliniker.

Viss vård av barnglaukom är nationell högspecialiserad vård (NHV) och utförs vid S:t Eriks Ögonsjukhus i Stockholm och Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

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](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se),  
[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)  
Reviderad februari 2024.