



# LMNB1-relaterad autosomal dominant leukodystrofi

LMNB1-relaterad autosomal dominant leukodystrofi är en ärftlig och långsamt fortskridande sjukdom som främst påverkar det icke-viljestyrda (autonoma) nervsystemet. Så småningom uppkommer motoriska symtom som muskelsvaghet och koordinationssvårigheter.

Uppskattningsvis förekommer sjukdomen hos 5 personer per 1 miljon invånare i Sverige.

## Symtom

Symtomen och när de visar sig varierar mellan olika personer. De flesta insjuknar vid 40–55 års ålder med symtom från det autonoma nervsystemet.

De första symtomen är vanligen svårigheter att tömma urinblåsan. Urinvägsinfektioner förekommer ofta. Förstoppning är vanligt.

En del har nedsatt förmåga att svettas och problem med svimningar beroende på blodtrycksfall när de reser sig upp. Förhöjd kroppstemperatur uppstår till följd av att vätske- och temperaturregleringen inte fungerar.

Män med sjukdomen kan ha erektil dysfunktion (impotens).

De motoriska symtomen visar sig först i benen med svaghet och ökad muskelspänning. Symtomen fortskrider senare uppåt mot armarna. Personer med sjukdomen kan ha koordinations- och balanssvårigheter samt försämrad finmotorik. Skakningar i huvudet och armarna förekommer.

Sent i förloppet uppkommer svårigheter att artikulera, tugga och svälja. Minne och kognition kan också påverkas, och leda till demens. Sjukdomen fortskrider långsamt, vilket innebär en gradvis försämring och så småningom förlust av gångförmågan.

## Orsak

LMNB1-relaterad autosomal dominant leukodystrofi orsakas av en förändring i en gen som påverkar funktionen hos den vita substans som omger nervcellerna i hjärnan och ryggmärgen. Det leder till nedsatt nervfunktion och sämre ledningsförmåga hos nervtrådarna.

## Behandling

Det finns ännu ingen behandling som botar sjukdomen, utan den inriktas på att lindra symtomen samt kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår.

Personer med sjukdomen kan behöva tömma urinblåsan med hjälp av en kateter som förs upp via urinröret och sedan avlägsnas efter att blåsan tömts, ren intermitterande kateterisering (RIK).

Ökad muskelspänning och ibland även erektil dysfunktion kan behandlas med läkemedel.

Personer med sjukdomen bör resa sig försiktigt. Vid återkommande plötsliga blodtrycksfall kan stödstrumpor provas ut. Det finns även läkemedel som höjer blodtrycket.

Fysioterapi motverkar muskelförkortning och stelhet.

De flesta behöver rehabiliterande insatser.

## Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

- Neuro
- 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 oktober 2023.