

# Medfödd hypoparatyreoidism

Medfödd hypoparatyreoidism beror på att bisköldkörtlarna bildar för lite fungerande hormon. Det innebär att kroppen inte kan reglera halten av kalcium i blodet och leder till symtom som muskelryckningar och muskelkramper. Ibland påverkas även andningen och hjärtfunktionen.

Hypoparatyreoidism kan vara medfött eller en följd av andra sjukdomar. De medfödda formerna ärvs på olika sätt. I Sverige finns färre än 100 personer med medfödd hypoparatyreoidism.

## SYM TOM

Symtomen uppträder när koncentrationen av kalcium i blodet blir för låg (hypokalcemi). Vanliga symtom är domningar och stickningar i huden kring munnen och i fingrarna och tårna. Personer med tillståndet kan också få muskelryckningar och kramp i händerna och fötterna. Hypokalcemi kan göra att man blir trött och nedstämd. Även minnet och koncentrationsförmågan kan påverkas.

I sällsynta fall kan hypokalcemi leda till kramp i luftvägarna med livshotande andningssvårigheter som följd. Andra svåra symtom kan vara epileptiska anfall, hjärtrytmrubbningar och hjärtsvikt. Allvarlig hypokalcemi kan leda till medvetslöshet.

Med tiden kan hypoparatyreoidism leda till förkalkningar av hjärnan, med symtom som liknar dem vid Parkinsons sjukdom. En del får grå starr som beror på att förkalkningar grumlar linsen i ögat.

## ORSAK

Medfödd hypoparatyreoidism orsakas av genförändringar som leder till att bisköldkörtlarna bildar för lite fungerande hormon. Det påverkar i sin tur kroppens förmåga att reglera kalciumhalten i blodet.

## BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att minska symtomen och risken för komplikationer.

Akut hypokalcemi med svåra symtom som andningssvårigheter, epileptiska anfall, hjärtrytmrubbningar och hjärtsvikt måste behandlas akut genom tillförsel av kalcium direkt i blodet (intravenöst).

Långvarig hypokalcemi med lindriga symtom kan behandlas med tillskott av kalcium och aktivt D-vitamin.

Personer som har en fastställd diagnos kan beställa ett informationskort att visa upp vid kontakt med sjukvården. Kortet bekräftar diagnosen och informerar om sjukdomen och behandling vid akuta tillstånd.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Hypoparatyreoidism utreds på universitetssjukhusens enheter för barnendokrinologi och endokrinologi.

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

Svensk förening för Hypoparatyreoidism  
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om hypoparatyreoidism 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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad april 2019.