



NARP

NARP kännetecknas av känselstörningar i de perifera nerverna, svårigheter att samordna rörelser och nedsatt syn. Sjukdomen är en av flera mitokondriella sjukdomar. Mitokondrierna är små enheter i cellerna, som fungerar som cellernas kraftverk och ser till att olika organ i kroppen får lagom mycket energi.

NARP står för Neuropati, Ataxi och Retinitis Pigmentosa. Den exakta förekomsten av sjukdomen är inte känd men den är mycket sällsynt. Endast ett fåtal personer med NARP är kända i Sverige.

Symtom

Karaktäristiska symtom för sjukdomen är nedsatt funktion i perifera känselnerv, koordinationsstörningar och nedsatt syn. Symtomen kommer smygande och börjar oftast tidigt i barndomen men kan hos en del visa sig först i de sena tonåren. Pigmentinlagringar i näthinnan gör att synen försämras, vilket till en början märks som nedsatt mörkerseende.

Hos många tillkommer efter hand även andra symtom, som muskelsvaghet och muskelförtvinning, epilepsi, nedsatt kognitiv förmåga och hjärtsjukdom.

Liksom vid många andra mitokondriella sjukdomar är det också vanligt med kortväxthet, lindrig intellektuell funktionsnedsättning, diabetes, migränliknande huvudvärk och hörselnedsättning.

Det är vanligt att tillståndet vid NARP blir ganska stabilt efter några år men att det försämras i samband med till exempel infektioner.

Orsak

Den vanligaste orsaken är en förändring i en gen i mitokondriens DNA. Förändringen påverkar tillverkningen av ett enzym som är viktigt för mitokondriernas förmåga att omvandla energi. Sjukdomen är ärftlig och nedärvs via äggcellen från modern.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar NARP. Insatserna inriktas på att lindra symtom, kompensera för funktionsnedsättningarna och erbjuda psykologiskt och socialt stöd till barnet och familjen.

Förutom regelbunden uppföljning hos ögonläkare och neurolog behöver barn med sjukdomen habiliteringsinsatser. Särskilt viktigt är utprovning av olika synhjälpmedel.

Epilepsi behandlas med läkemedel, men vissa substanser får inte användas, eftersom de försämrar mitokondriernas funktion. För att förbättra funktionen kan olika vitaminer, koenzym och spårämnen prövas, men effekten är inte tillräckligt utvärderad.

Vuxna med NARP behöver fortsatta medicinska och habiliterande insatser, och ibland även stöd i vardagen.

Resurser

Det finns två centrum för utredning av mitokondriella sjukdomar, vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm och Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

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 från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Synskadades Riksförbund
- Riksorganisationen unga med synnedsättning
- Svenska RP-föreningen
- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare:

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/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 december 2020.