



Optikusatrofi typ 1

Optikusatrofi typ 1 är en medfödd sjukdom som kännetecknas av fortskridande synnedsättning. Vid sjukdomen förtvinar synnerven. Graden av synpåverkan varierar mellan olika personer med sjukdomen. Alla anlagsbärare utvecklar inte symtom.

Det är inte känt hur många personer som har optikusatrofi typ 1 i Sverige. Internationellt brukar man ange att sjukdomen finns hos uppskattningsvis 2–3 personer per 100 000.

Symtom

Symtomen uppkommer vanligtvis smygande under barn- eller tonåren med dubbelsidig, fortskridande synnedsättning. En del får symtom senare i livet, mellan 20 och 30 års ålder.

De första symtomen är vanligen nedsatt färgseende. Tidigt i förloppet kan synskärpan vara normal, för att senare gradvis försämrans. En del har synfältsbortfall med nedsatt syn i vissa områden av synfältet. Hos de flesta med optikusatrofi typ 1 fortskrider synnedsättningen långsamt under flera decennier, men hastigheten kan variera mellan olika personer. Det är ovanligt att personer med sjukdomen blir helt blinda, men en del får grav synnedsättning.

Symtomens svårighetsgrad varierar, även inom samma familj. Släktingar med samma sjukdomsorsakande genvariant kan ha varierande grad av synnedsättning eller ingen synnedsättning alls.

Cirka 20 procent utvecklar andra symtom utöver synnedsättning som hörselnedsättning, påverkad ögonmotorik, gång- och balanssvårigheter, epilepsi och ökad muskelspänning. Sjukdomen kallas då autosomal dominant optic atrophy plus syndrome (DOA plus).

Orsak

Optikusatrofi typ 1 orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett protein som har betydelse för kroppens energiomvandling i mitokondrierna. Näthinnsans synceller kräver stora mängder energi. Den nedsatta energiomvandlingen i mitokondrierna leder till att syncellerna bryts ned och synnerven förtvinar.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar optikusatrofi typ 1. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Barn och vuxna med synnedsättning behöver synhabilitering för att få hjälp att använda sin synförmåga och/eller lära sig tekniker som kompenserar för synnedsättningen. Insatserna görs med stöd av ett tvärprofessionellt team med särskild kunskap om olika synnedsättningar och deras konsekvenser på vardagsliv, hälsa och utveckling. Synhabiliteringen erbjuder anpassningar och hjälpmedel. Det finns också tjänster och hjälpmedel som underlättar förflyttning.

Personer med sjukdomen följs regelbundet av ögonläkare.

Barn med synnedsättning behöver tillgång till specialpedagogik och lämpliga läromedel. Skolans personal behöver kunskap och vägledning av en synpedagog.

Personer med optikusatrofi typ 1 rekommenderas att undvika rökning och stora mängder alkohol.

Såväl barn som vuxna kan behöva psykologiskt stöd.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

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/kunskapsdatabasen.

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Publicerad februari 2026.