



Pseudoxanthoma elasticum

Pseudoxanthoma elasticum är en ärftlig sjukdom som kännetecknas av att den elastiska vävnaden i huden, ögonen och blodkärlsväggarna successivt skadas och förkalkas. Detta kan bland annat leda till synnedsättning och nedsatt blodcirkulation. Symtomens svårighetsgrad och hur snabbt sjukdomen fortskrider varierar mellan olika personer.

Uppskattningsvis finns 100–200 personer med sjukdomen i Sverige. Sjukdomen är vanligare hos kvinnor än hos män.

Symtom

De första symtomen är oftast hudförändringar som brukar uppkomma från tidigt i barndomen upp till 30 års ålder. De utgörs typiskt av små gula upphöjningar som flyter samman till större områden. Hudförändringarna ger ingen klåda eller andra symtom, men med tiden kan huden bli oelastisk och veckad.

Förkalkningar i ögonen uppkommer oftast mellan 20 och 40 års ålder och leder till bristningar bakom näthinnan. Bristningarna ger inga symtom, men nya blodkärl kan bildas i sprickorna. De nya blodkärlen kan sedan orsaka vätskeansamling och blödningar, vilket kan leda till svår synnedsättning och blindhet. Hos de flesta sker detta efter 40–45 års ålder. Ibland kan näthinneblödningar uppkomma vid mindre kroppsskada mot huvudet.

Vid sjukdomen lagras kalk även in i artärernas kärlväggar. Artärerna är de blodkärl som leder blodet från hjärtat ut till kroppens olika delar och organ. Inlagringen kan medföra ökad åderförkalkning, vilket kan leda till att blodkärlet täpps igen och att kärlväggen blir försvagad. Kärlen brukar också bli tjocka och styva.

Förkalkningar som uppkommer i hjärtats kärlsystem kan leda till kärlkramp och bröstsmärtor vid ansträngning. Risken för hjärtinfarkt ökar.

Även blodkärlen till magsäcken och tunntarmen kan förkalkas. Blodiga kräkningar eller svart avföring kan vara tecken på bristningar i dessa blodkärl.

Orsak

Pseudoxanthoma elasticum orsakas av förändringar i en gen med betydelse för transport av substanser över cellmembran. Förändringarna leder till brist på ett ämne som hämmar förkalkning och i stället ansamlas kalk i vävnaderna.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar pseudoxanthoma elasticum. Behandlingen inriktas på att förebygga och lindra symtomen och vid behov kompensera för synnedsättningen.

Personer med sjukdomen behöver regelbundet undersökas av ögonläkare. Det är viktigt att tidigt upptäcka nya kärlbildningar. De behandlas med läkemedel.

Personer med synnedsättning kan behöva rehabiliterande insatser, bland annat utprovning av hjälpmedel och träning i tekniker som kan kompensera för synnedsättningen.

Hjärtat och blodkärlen undersöks regelbundet. Riskfaktorer för kärlsjukdomar måste uppmärksammas, till exempel högt blodtryck, förhöjda blodfetter och blodsocker samt övervikt. En dietist kan ge råd om lämplig kost. Förebyggande åtgärder är viktiga, som att motionera regelbundet och undvika rökning.

Större hudförändringar upplevs ibland besvärande. En plastikkirurg kan bedöma om en operation är möjlig.

Det är viktigt att erbjuda psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Kunskap om pseudoxanthoma elasticum 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

- Synskadades Riksförbund (SRF)
- 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, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad september 2025.