



WFS1-relaterad sjukdom

WFS1-relaterad sjukdom är en ärftlig, fortskridande neurologisk sjukdom. Den delas in i undergrupperna Wolframs syndrom typ 1 och Wolfram-relaterad sjukdom. Wolframs syndrom typ 1 medför diabetes typ 1 och synnedsättning. Med tiden tillkommer andra symtom, i många fall hörselnedsättning. Den mer sällsynta Wolfram-relaterad sjukdom är lindrigare och ger främst hörselnedsättning.

Ungefär 1–2 personer per 1 miljon invånare har Wolframs syndrom typ 1. Det skulle motsvara 10–20 personer i Sverige, men den exakta förekomsten är inte känd. Wolfram-relaterad sjukdom är ytterst sällsynt.

Symtom

Barn med Wolframs syndrom typ 1 får vanligen diabetes typ 1 före 10 års ålder.

En fortskridande synnedsättning blir också märkbar före 10 års ålder. Synnedsättningen kan leda till blindhet.

Många får hörselnedsättning. Även den är fortskridande och kan leda till dövhet.

Övriga symtom vid Wolframs syndrom typ 1 varierar mellan olika personer. Många får påverkan på urinblåsan i form av inkontinens eller svårigheter att tömma blåsan, med risk för urinvägsinfektioner. Fortskridande neurologiska symtom som koordinationsstörningar, demens, muskelsvaghet och känselstörningar förekommer. Det är också vanligt med påverkan på hormonproducerande körtlar. Det kan medföra bristande förmåga att koncentrera urinen vilket ger stora urinmängder och ökat behov av vätskeintag. Påverkan på könskörtlarna kan leda till försenad pubertet och nedsatt fertilitet. Hos en del påverkas sköldkörtelfunktionen. Även ångest, tvångssyndrom och depression förekommer.

En del personer med Wolframs syndrom typ 1 får lindrig funktionsnedsättning, några blir med tiden dövblinda.

Wolfram-relaterad medför huvudsakligen en medfödd fortskridande hörselnedsättning vid låga frekvenser.

Orsak

WFS1-relaterad sjukdom orsakas av förändringar i en gen med betydelse för cellernas funktion. Det är ännu inte helt fastställt varför förändringarna leder till de typiska symtomen.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar WFS1-relaterad sjukdom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

De flesta med Wolframs syndrom typ 1 har symtom från flera organ och behöver kontakt med olika specialister.

Diabetes typ 1 behandlas med insulin. Flera andra symtom kan behandlas med läkemedel.

Syn- och hörselhabiliterande insatser är viktigt. En del behöver synhjälpmedel och anpassningar. Vid hörselnedsättning kan hörselhjälpmedel eller cochleaimplantat behövas. Vid dövblindhet kan regionala dövblindteam ansvara för syn- och hörselhabilitering. Även psykologiskt och socialt stöd till barnet och de närstående ingår i de habiliterande insatserna.

I vuxen ålder behöver personer med sjukdomen fortsatt uppföljning av olika specialister inom vuxensjukvården, samt fortsatta habiliteringsinsatser och stöd i sitt dagliga liv.

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

- 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

Reviderad juni 2026.