

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Danons sjukdom

Danons sjukdom leder till svår hjärtsvikt. Män med sjukdomen har även muskelsvaghet och många har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning eller inlärningssvårigheter. Hos män brukar symtomen från hjärtat börja i tonåren, medan kvinnor oftast får hjärtsymtom när de är mellan 30 och 45 år.

Danons sjukdom är ärftlig. I Sverige känner man till cirka 10 personer som har sjukdomen.

SYM TOM

Män med Danons sjukdom brukar få hjärtsymtom i övre tonåren. Symtomen kan vara rubbningar i hjärtrytmen, hjärtrusning, bröstsmärta, svimning och andfäddhet. Många har hypertrofisk kardiomyopati som innebär att hjärtmuskeln gradvis blir förtjockad och försvagad. En del får dilaterad kardiomyopati som gör att hjärtat blir vidgat och försvagat. Efter hand uppkommer allvarlig hjärtsvikt.

De flesta män med sjukdomen har inlärningssvårigheter eller en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. De har även muskelsvaghet som främst påverkar musklerna i skuldrorna, axlarna, bäckenet, låren och nacken. Svagheten ökar med tiden men brukar inte bli svår. Synen och färgseendet brukar också påverkas och det är vanligt med synnedsättning.

Kvinnor med Danons sjukdom får oftast hjärtsymtom när de är mellan 30 och 45 år. Symtomen kommer successivt i form av långsamt tilltagande hjärtsvikt. Det är ovanligt att kvinnor med sjukdomen får muskelsvaghet. En del får synnedsättning men den brukar vara lindrigare än hos män.

Danons sjukdom leder i de flesta fall till en för tidig död på grund av hjärtsvikt. Utan hjärttransplantation dör de flesta män i 20–30-årsåldern. Kvinnor med sjukdomen lever betydligt längre.

ORSAK

Orsaken är en förändring i en gen. Förändringen leder till att det blir brist på ett protein i cellernas lysosomer. Bristen gör att lysosomerna skadas vilket i sin tur skadar hjärt- och skelettmuskulaturen.

BEHANDLING

Hjärtats funktion kontrolleras ofta. Hjärtsvikt behandlas med läkemedel och rubbningar i hjärtrytmen kan behandlas med operation eller en defibrillator som rättar till hjärtats rytm med hjälp av ström. Det är viktigt att hjärttransplantation övervägs tidigt, både för män och kvinnor med Danons sjukdom.

Konditionsträning är viktigt och bör planeras i samråd med en fysioterapeut som har kunskap om sjukdomen.

Män med sjukdomen som har en intellektuell funktionsnedsättning kan behöva habiliteringsinsatser.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen samarbetar med de behandlande klinikerna.

Vid universitetssjukhusen finns 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

Riksförbundet HjärtLung

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Danons sjukdom 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

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad november 2018.