

Homocystinuri

Homocystinuri är en medfödd sjukdom som orsakas av en enzymbrist. Bristen gör att aminosyran homocystein inte bryts ned utan ansamlas i olika organ. Det leder till symtom från framför allt ögonen, blodkärlen, hjärnan och skelettet. Symtomen och deras svårighetsgrad varierar mycket mellan personer med sjukdomen.

Homocystinuri är en ärftlig sjukdom. Uppskattningsvis föds ett barn med sjukdomen vart tredje år i Sverige. Homocystinuri ingår sedan november 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda (PKU-provet). Det gör att de flesta barn med sjukdomen kan få tidig diagnos och förebyggande behandling som motverkar symtomen.

SYM TOM

Utan behandling brukar sjukdomen vanligtvis ge symtom i förskoleåldern. Hos en del dröjer symtomen till vuxen ålder och en del personer med homocystinuri kan vara symtomfria hela livet.

Ett tidigt symtom brukar vara en plötslig synnedsättning som beror på att linsen lossnat från sitt läge (linsluxation). En del får grön starr, grå starr eller förändringar i näthinnan.

Det är vanligt med förändringar i blodkärlets väggar som leder till ökad risk för blodproppar. Risken för blodproppar ökar vid operation och under graviditet.

Sjukdomen kan också leda till förändringar i hjärnan. Några med sjukdomen har epilepsi. En del har en intellektuell funktionsnedsättning. Några har symtom som vid depression eller som vid psykos.

Personer med sjukdomen har oftast en lång och smal kroppsbyggnad. Skelettets tillväxt påverkas och många får benskörhet, avvikelser i bröstkorgen och sned rygg.

ORSAK

Homocystinuri orsakas av förändringar i en gen som gör att enzymbristen uppkommer.

BEHANDLING

Tidig diagnos är viktigt eftersom det gör det möjligt att före-

bygga skador som sjukdomen kan leda till. Med behandling går det att sänka koncentrationen av homocystein, ibland till normal nivå. Ges behandlingen till nyfödda kan det innebära att symtomen uteblir.

Homocystinuri behandlas med läkemedel och anpassad kost. Behandlingen är livslång.

Linsluxation och grå starr kan opereras. Grön starr behandlas med ögondroppar eller operation. Epilepsi behandlas med läkemedel. Förebyggande behandling med blodförtunnande läkemedel kan minska risken för blodpropp vid operation eller under graviditet. Det är viktigt att lustgas inte används för smärtlindring vid operationer eller förlossningar, eftersom det kan öka koncentrationen av homocystein i blodet.

En del barn behöver rehabiliteringsinsatser som också kan innefatta synrehabilitering.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Centrum för medfödda ämnesomsättningssjukdomar finns vid universitetssjukhusen i Stockholm, Göteborg, Lund och Umeå. Centrumen utreder och diagnostiserar homocystinuri.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

SRF, Synskadades Riksförbund

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om homocystinuri 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 januari 2020.