



X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit

X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit är en medfödd sjukdom som leder till brist på fosfat. Det påverkar mineraliseringen av skelettet och tänderna. Benen blir böjda eftersom skelettet är mjukt och risken för tandrotsinfektioner ökar. Hos barn påverkas tillväxten.

I Sverige föds ungefär fem barn med X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit varje år.

SYMPTOM

De första symtomen brukar märkas under tidig barndom. När barnen börjar gå belastas det mjuka skelettet och benen blir böjda. Det leder till hjulbenthet eller kobenthet och gör att gången blir vaggande. En del barn går med fötterna inåt.

Barn med sjukdomen växer långsamt. Hos vuxna blir slutlängden i genomsnitt 15 cm kortare än förväntat.

Många med sjukdomen upplever smärtor från skelettet. Det är vanligt att musklerna blir svaga.

Hos vuxna kan sjukdomen leda till felställningar i benen, artros i knälederna, sprickor i skelettet och nedsatt rörlighet. Hur mycket rörelseförmågan påverkas varierar.

Sjukdomen ökar risken för tandrotsinfektioner och tandlossning. Det beror på att även tänderna påverkas av bristen på fosfat.

ORSAK

Sjukdomen orsakas av en mutation i en gen på X-kromosomen. Vid sjukdomen försvinner fosfat ut ur kroppen med urinen och aktiveringen av vitamin D minskar. Aktivt vitamin D är viktigt för att kroppen ska kunna ta upp mineralerna fosfat och kalcium som behövs för att skelettet ska bli hårt.

BEHANDLING

Alla barn med sjukdomen behandlas med läkemedel som innehåller fosfat och aktivt vitamin D. Behandlingen fortsätter ofta i vuxen ålder.

Blodprover analyseras flera gånger per år och visar om behandlingen har effekt. Njurarnas funktion brukar också undersökas eftersom behandlingen kan påverka njurarna.

Det är viktigt med förebyggande tandvård.

Regelbunden fysisk aktivitet är viktig för att behålla den motoriska förmågan, stabilisera lederna och stärka musklerna och skelettet. Fysisk aktivitet kan också minska smärtan. Hjälpmedel kan underlätta vardagen. Ibland behöver bostaden, skolan eller arbetsplatsen anpassas.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barn med X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit behandlas vid en barnklinik. Vuxna behandlas vid kliniker för medicin eller endokrinologi.

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

XLH Svenska Patientföreningen

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om X-kromosombunden hypofosfatemisk rakit 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 september 2019.