



Hereditär gelsolin-amyloidos

Hereditär gelsolinamyloidos är en ärftlig och långsamt fortskridande sjukdom som främst ger symtom från ögon, hud och nerver. De första ögonsymtomen uppkommer vanligtvis efter 20-årsåldern, medan övriga symtom kommer senare i livet. Symtomen och deras svårighetsgrad varierar.

I Sverige känner man bara till ett fåtal personer med sjukdomen. Den är vanligare i Finland där det finns närmare 1 000 personer med sjukdomen.

Symtom

Sjukdomen utvecklas ofta långsamt och symtomen blir mer påtagliga med stigande ålder.

De första symtomen är torra och irriterade ögon på grund av förändringar i hornhinnan. Synen påverkas och en del personer får svår synnedsättning.

I 40-årsåldern uppkommer ansiktsförflamning på grund av skador i kranialnerverna, de nerver som utgår direkt från hjärnan. Svälj- och talsvårigheter kan ibland förekomma. Även funktionen i perifera nerver kan vara nedsatt. Det medför pirringar och smärta i fötter och händer. Närmare hälften av alla med sjukdomen får karpaltunnelsyndrom med smärta, stickningar och domningar i händerna.

Ungefär samtidigt som ansiktsförflamningen visar sig börjar huden successivt bli slapp, framför allt i ansiktet och på övre delen av ryggen. Efter en tid kan det uppstå stora veck som kan upplevas kosmetiskt besvärande. Hängande ögonlock kan påverka synen. Många personer med sjukdomen har mycket torr hud, vilket kan leda till klåda.

Blödningar kan uppstå under den tunna och sköra huden.

Senare i sjukdomsförloppet uppstår ibland hjärtpåverkan och hos några påverkas njurarna.

Det är vanligt med minskad salivproduktion och muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

Orsak

Hereditär gelsolinamyloidos orsakas av en förändring i en gen som leder till att proteinet gelsolin bryts ner felaktigt och ansamlas i ögats hornhinna, hud, nerver och andra vävnader.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar hereditär gelsolin-amyloidos utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Det är viktigt att vårda ögats yta för att minska påverkan på hornhinnan. Vid synnedsättning på grund av hornhinneförändringar kan ärrvävnad avlägsnas från hornhinnas yta genom operation. På så sätt kan synen bibehållas längre. Synrehabilitering och synhjälpmedel kan behövas.

Besvärande hudförändringar i ansiktet kan opereras. Det finns utvärtes behandling för huden som kan lindra klåda och torrhet.

Karpaltunnelsyndrom kan opereras. Tal- och sväljningsvårigheter utreds vid behov.

Njurarnas och hjärtats funktion kontrolleras. Personer som får svår njursvikt behöver dialys och eventuellt en njurtransplantation. Med tiden kan personer som får hjärtsymtom behöva en pacemaker.

Psykologiskt stöd bör erbjudas.

Resurser

Vid universitetssjukhusen finns 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Neuro
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad augusti 2023.