



Gauchers sjukdom

Gauchers sjukdom påverkar kroppens förmåga att bryta ned det fettliknande ämnet glukosylceramid. I stället inlagras det i kroppens celler. Det leder till att olika organ blir förstörade och skadas. Svårighetsgraden varierar mellan olika personer med sjukdomen, från svår sjukdom med symtom redan under de första levnadsmånaderna till lindriga symtom som visar sig först i vuxen ålder.

Uppskattningsvis har 1 per 50 000–200 000 personer Gauchers sjukdom. I Sverige känner man till 50–60 personer med sjukdomen. Gauchers sjukdom typ 3 förekommer i ökad frekvens i Norrbotten och Västerbotten.

Symtom

Sjukdomen indelas i tre typer. Gauchers sjukdom typ 1 är den vanligaste typen och drabbar i första hand ungdomar och vuxna. Vid Gauchers sjukdom typ 2 och typ 3 finns sjukdomen i nervsystemet redan från fosterlivet, men de har olika förlopp. Vid typ 2 sker inlagringen av glukosylceramid snabbare, sjukdomen är snabbt fortskridande och många barn dör före 1 års ålder.

Hos personer med sjukdomen blir levern och mjälten förstörade. Mjälten kan bli mycket stor, vilket kan medföra brist på röda och vita blodkroppar samt blodplättar. Det kan leda till symtom som svullen buk, smärta i buken och trötthet, liksom ökad infektionskänslighet och ökad risk för blödningar. Hos en del utvecklas gradvis levercirros. Det kan leda till åderbräck i matstrupen med risk för livshotande blödningar.

Påverkan på skelettet leder till missbildningar, frakturer och att delar av skelettvävnaden förstörs. Skelettskadorna kan leda till bestående motoriska funktionsnedsättningar.

En del får neurologiska symtom som fortskridande kognitiv påverkan, inlärningssvårigheter, balanssvårigheter och epilepsi.

Orsak

Gauchers sjukdom orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett enzym som har betydelse för cellernas energiomsättning, och gör att personer med sjukdomen inte kan bryta ner ämnet glukosylceramid. Ämnet inlagras i stället i kroppens celler.

Behandling

Personer med Gauchers sjukdom behöver ett multidisciplinärt omhändertagande.

Barn och ungdomar behandlas med ett enzym. Det ges i en ven som dropp. Behandlingen ges tidigt i förloppet, innan komplikationer uppstår.

Substratreduktion är en annan behandlingsmetod som ofta används i kombination med enzymbehandlingen. Flera olika läkemedel har utvecklats som minskar bildningen av glukosylceramid i kroppen.

Hematopoetisk stamcellstransplantation har använts med viss framgång vid Gauchers sjukdom typ 3 och typ 1.

Läkemedel mot benskörhet kan användas för att lindra komplikationer i skelettet, men effekterna av att använda läkemedlen under en längre tid är inte fullständigt kända.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

Barn som har bestående funktionsnedsättningar behöver habiliterande insatser.

För personer med svår Gauchers sjukdom kan det bli aktuellt med palliativ vård.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

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

- Morbus Gaucher-föreningen
- 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 augusti 2026.