



# Lebers hereditära optikusneuropati

Lebers hereditära optikusneuropati är en mitokondriell sjukdom som främst påverkar näthinnan och synnerven. Personer med sjukdomen kan få en allvarlig synnedsättning i det centrala synfältet. I enstaka fall kan andra delar av centrala nervsystemet drabbas.

Uppskattningsvis finns 200 personer med Lebers hereditära optikusneuropati i Sverige. Tillståndet är vanligare hos män än hos kvinnor. Sjukdomen är ärftlig, men alla anlagsbärare utvecklar inte symtom.

## Symtom

Sjukdomen visar sig vanligtvis mellan 15 och 35 års ålder. Det centrala seendet förloras inom några veckor, vanligtvis utan smärta. Hos de flesta påverkas först det ena ögat och några veckor eller månader senare även det andra.

Gradvis kan synen fortsätta att försämrans under en tid, varefter det sker en stabilisering och hos en del så småningom en viss förbättring. Synen blir dock i regel inte helt återställd.

Personer med sjukdomen kan i sällsynta fall också ha snabba, ofrivilliga ögonrörelser (nystagmus), koordinationsstörningar, ofrivilliga muskelsammandragningar, skakningar och/eller epilepsi. Även muskelsvaghet och känselstörningar kan förekomma.

## Orsak

Lebers hereditära optikusneuropati orsakas av en förändring i en av tre gener i mitokondriens eget DNA, mtDNA. Mitokondrierna är små enheter i cellerna där olika kemiska reaktioner äger rum för att omvandla energi till former som kroppens olika organ kan använda. Förändringen sätter ned mitokondriens förmåga till energiomvandling. Det är främst gangliecellerna i näthinnan och synnerven som drabbas.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Lebers hereditära optikusneuropati. Insatserna inriktas främst på att kompensera för synnedsättningen.

Läkemedlet idebenone har en viss positiv effekt och kan användas för behandling av sjukdomen. Tendensen till fortsatt försämring av synen minskar och färgsinnet bevaras i högre grad. Skyddet verkar finnas kvar i flera år efter att personen slutat att ta läkemedlet. Troligen har man störst chans att få effekt av idebenone om det tas så snart som möjligt efter insjuknandet.

Personer med synnedsättning behöver synhabilitering för att få hjälp att använda sin synförmåga eller lära sig tekniker som kompenserar för synnedsättningen.

Rökning och alkohol i stora mängder kan öka risken att insjukna med synnedsättning.

Det är viktigt med psykologiskt stöd.

## Resurser

För utredning av mitokondriella sjukdomar finns två centrum i Sverige: Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm och Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

## Intresseorganisationer

- LHON Eye Society
- 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/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad september 2024.