



Loeys-Dietz syndrom

Loeys-Dietz syndrom är en ärftlig bindvävssjukdom som påverkar blodkärlen, hjärtat, skelettet, och huden. Den allvarligaste komplikationen är att stora kroppspulsådern (aorta) och andra artärer vidgas. Risken är stor att det med tiden uppkommer en bristning i något av dessa kärl. Variationen i symtom och svårighetsgrad är stor.

Det är inte känt hur många som har Loeys-Dietz syndrom.

Symtom

Hos en del märks de första symtomen redan vid födseln. Barnen kan ha svårt att äta och få i sig näring. Gomspalt och kluven gomspene kan förekomma. Barnen kan ha stort avstånd mellan ögonen och en avvikande ansiktsform (kraniofaciala avvikelser).

Hos personer med syndromet kan aorta och andra artärer vidgas och bli slingriga. Detta brukar inte ge symtom, men innebär en risk för att delar av kärlväggen brister. Det är ett mycket smärtsamt tillstånd som är livshotande. Vid graviditet ökar risken för att aortan brister.

Även kärlen i hjärnan kan vidgas och bli slingriga. Det gör att risken för stroke är ökad vid syndromet.

Olika typer av medfödda hjärtfel förekommer. Vissa hjärtfel kan ge upphov till symtom redan vid födseln medan andra ger symtom först senare i livet.

Skelett och leder kan vara påverkade. Många med syndromet har sned rygg eller ökad böjning i bröstryggen. En del har kotglidningar i halsryggen som kan göra den instabil. Överrörliga leder förekommer.

Syndromet ökar risken för lungkollaps (luft i lungsäcken). Det kan leda till andnöd och bröstsmärta och kräver snabbt omhändertagande på sjukhus, även om tillståndet inte är livshotande.

Personer med syndromet kan ha tunn, genomskinlig och mjuk hud. De får lätt blåmärken och det är vanligt att sår är svårläkta.

Orsak

Loeys-Dietz syndrom orsakas ofta av nyuppkomna genetiska förändringar (nymutationer), men kan även vara nedärvt. Förändringarna påverkar bland annat organens utveckling hos fostret, samt tillväxt och celledelning hos barn och vuxna. Även bindväven och andra stödjevävnaders struktur och funktion påverkas.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Loeys-Dietz syndrom. Insatserna inriktas på att förebygga bristningar och blödningar i kärlen, lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Barn med gomspalt opereras. Vid kraniofaciala avvikelser kan det bli aktuellt med olika operationer.

Läkemedel ges för att hålla blodtrycket lågt och därmed minska risken för kärlvidgning och bromsa befintliga vidgningar.

Hos alla med syndromet undersöks hjärtat minst en gång om året. Personer med vidgad aorta kan opereras i förebyggande syfte. Den vidgade delen av aortan ersätts då med en kärll protes. Det minskar risken för bristningar och livshotande blödningar.

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

Intresseorganisationer

- Svenska Marfanföreningen
- Kraniofaciala föreningen i Sverige
- 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 2024.