



Osteopetros

Osteopetros är en sjukdom som innebär att skelettet är tyngre, tätare och skörare än normalt. Sjukdomen finns i flera former. De svåra formerna ger symtom hos nyfödda och leder till blindhet, dövhet och balanssvårigheter. Även blodbildningen kan påverkas och utan behandling blir tillståndet livshotande. Tidig behandling med stamcellstransplantation är det enda som kan bota sjukdomen.

Osteopetros är en ärftlig sjukdom. I Sverige föds ungefär ett barn vart tredje år som har den svåraste formen (malign osteopetros). En medelsvår form av sjukdomen kan förekomma hos personer med ursprung från Västerbotten. Osteopetros finns också i en lindrig vuxenform.

SYM TOM

Gemensamt för alla former av osteopetros är att skelettet är tyngre, tätare och skörare än normalt. Hos barn med malign osteopetros är skelettet förändrat vid födseln. Inom några veckor eller någon månad får barnet de första symtomen som beror på att skelettet trycker på nerver och blodkärl som passerar genom skallbenen. Det leder till blindhet, dövhet och balanssvårigheter. Om utrymmet för benmärgen blir trångt påverkas även blodbildningen. Det kan leda till blödningar och svåra infektioner och tillståndet blir livshotande om sjukdomen inte behandlas.

Den form av sjukdomen som kan förekomma hos personer med ursprung från Västerbotten ger liknande symtom men svårighetsgraden varierar. Mjälten kan bli förstörd och det påverkar mag- och tarmfunktionen.

Många med malign osteopetros har gemensamma utseendemässiga drag. Pannan är ofta stor och välvd och ögonen brukar vara utstående.

Det tunga skelettet gör det svårt att balansera kroppen och huvudet och de flesta har svårt att sitta och gå.

Några former av malign osteopetros påverkar hjärnan och leder till en intellektuell funktionsnedsättning som oftast är svår.

ORSAK

Orsaken till osteopetros kan oftast kopplas till förändringar i gener som har betydelse för kroppens förmåga att bryta ner och omforma ben.

BEHANDLING

Den enda behandling som kan bota de svåra formerna av osteopetros är hematopoetisk stamcellstransplantation. Transplantation måste ske innan det uppstår allvarliga skador på nervsystemet.

Alla infektioner måste behandlas tidigt.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt. Kontakt med andra i liknande situation kan ha stor betydelse.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Särskild kunskap om osteopetros finns vid universitetssjuk-husen i Göteborg, Lund och Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

PIO, Primär immunbristorganisationen

SRF, Synskadades Riksförbund

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om osteopetros 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 oktober 2019.



ÅGRENSKA