

Homocystinuri (HCU)

Gäller för: Ögonkliniken

Faktaägare: Karin Ylvén överläkare, ögonkliniken
Cristin Holm överläkare, ögonkliniken

Klassisk HCU är en ovanlig, ärftlig, metabol sjukdom där fel i homocysteincykeln/omsättningen leder till ansamling av homocystein (även methionin; i den normala methionincykeln ingår bl. a. B12 och folsyra). Detta leder i sin tur till instabil stödjevävnad i bl.a. skelett, blodkärl, öga. Ögats linsupphängningsapparat drabbas, zonulatrådarna blir instabila och linsen disloceras.

Symptom/fynd

- Linsdislokationen ses sällan före 2 års ålder, ökar med åldern
- Linsen subluxeras/luxeras, 90% av obehandlade HCU-pat. har linslux före 25 år.
- Progredierande lentikulär myopi, ofta hög, utvecklas ofta ganska snabbt.
- Risk för vaskulära allvarliga komplikationer, i 30% före 20 års ålder, t. ex. CRAO. Ökad risk för tromboser. CRAO i samband med cataractoperation av oklar etiologi hos ung pat. – HCU?
- Linsen luxeras oftast nedåt, obs iridofakodonesis. Luxation in i främre kammaren är ett **akut** tillstånd med risk för tryckstegring, endotelskada.
- Astigmatism, liksom nedsatt ackommodationsförmåga kan förekomma.
- Ihoprullade zonulatrådar (spaltlampan) i motsatt riktning till luxationen anses patognomnt för HCU.

Övrigt

Marfan habitus, osteoporos. Osteoporos kan konstateras på röntgen i 15-årsåldern. I 50% frakturer i anamnesen.

Diagnos

Blodprov/urinprov

Ökad mängd homocystein i blod och urin. (>50 µm/l talar för HCU).

Även gentestning, hudbiopsi för diagnos.

När misstänka HCU?

Myopi + minst ett av följande:

Myopin >2 D.

Ung ålder, <5 år

Ectopia lentis

(mental retardation, anamnes med kardiovaskulära händelser,
neurologiska/psykiska sjukdomar)

Remiss

Barnkliniken för metabol utredning.

**Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela
faktaägare**