

Lebers hereditära opticusneuropati - LHON

Gäller för: Ögonkliniken
Faktaägare: Karin Ylvén
Cristin Holm

VÅRDPROGRAM B
NATIONELLT REGISTER A

Diff. diagnos vid utredning av *opticusneuropati!*
Obs barn med bleka papiller!

Mitokondriesjukdom. LHON är den vanligaste. (CPEO är näst vanligast). 1200 i Sverige. De vanligaste mut är 11778, 3460 och 14484; dessa tre utgör 95 %.
Atypiska mutationer finns, då kan man diagnostiskt göra muskelbiopsi (tvärstrimmig muskulatur).

Analys av blodprov, vid behov muskelbiopsi, samt allt som i ö behövs för diagnosen kan göras på CMMS = Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar i Stockholm.

Symptom

- Snabb synnedsättning för ett öga och inom veckor/månader snabb synnedsättning andra ögat. Från lindrig till uttalad. Subjektivt ”hinna framför ögat”, ”pixlad bild”.
- Synfältsdefekter, vanligt med (cecocentrala scotom. Typiskt med små öar med bevarad syn i synfältsdefekten, fenestrerat synfält, ses bara med Hy 10-2. Även allmän konstriktion.
- Papillsvullnad; telangiektasier (övergående).

Klassifikation/former/klinisk bild

- Akut (öga 2 drabbas efter ca 1 mån).
- Subakut.
- Dynamisk 6-12 mån.
- Kronisk 12 mån.
- Asymptomatisk anlagsbärare.

Pos faktorer

- Barn, debut < 20 år, spontan bättring kan ske.
- Mutationsdefekten 14484.
- Subakut presentation bättre prognos.

- Stor papilldiameter.

Diagnos

- mtDNA test.
- MR: Signalökning och svullnad av synnerven, vitsubstansförändringar som vid MS.
- OCT: RNFL svullet i akutstadiet, därefter förtunning. *Ggl cellslagret* atrofiskt redan från start. Relat typisk bild. Även anlagsbärare har svullnad av RNFL (kan ses 6 v *före* subj. besvär).

Provtagning

Vid misstanke om LHON: Vanligt *blodprov*. EDTA rör (se provtagningspärmern).
Remiss till CMMS.

Provet kostar 3000 – 4000. Cirka 2-3 veckor innan svar. Betalas av inrem. Vid familjeutredning CMM.

Behandling

- RAXONE (syntetiskt ubiquinone) i dosen 300 mg x 3, kostnad 1500kr/dag.
- Behandling om symptom < 1 år, rekommenderas ej vid kronisk form = vid symptom/sjukdomsduration > 12 mån räknat från sista ögat.

Utvärdering av behandlingseffekt efter ca ett år – pos effekt?

Visusförbättring?

Nej – behandlingsstopp.

Ja – fortsatt behandlingen i 1 år till, till kliniskt stabilt, minst 2 rader krävs för bättre visus (ETDRS), fortsatt därefter i ytterligare 1 år, därefter stopp.

Efter diagnos remitteras **BARN** till barnkliniken.

VUXNA remitteras till neurolog vid ev. samtidiga neurologiska symptom.

Kontroller

Var 6:e mån i 2 år, därefter 1 gång/år.

Övrigt

Gärna koll på anlagsbärare, men remittera ej för utredning.