

LCAT-mangel

Lecitin-kolesterol acyltransferase-mangel er en arvelig stoffskiftesykdom, der man mangler eller har dårlig funksjon av enzymet LCAT på grunn av en genfeil.

Sykdommen kan forårsake hornhinnefordunkling, anemi og nyresvikt.

LCAT-MANGEL

(LECITIN-KOLESTEROL ACYLTRANSFERASE-MANGEL)

LCAT-mangel er en arvelig stoffskiftesykdom, der man mangler eller har dårlig funksjon av enzymet LCAT på grunn av en genfeil. Enzymet har som oppgave å omdanne kolesterol fra fri til bundet form. Når enzymet mangler eller fungerer for dårlig, kan man få hornhinnefordunkling, anemi og nyresvikt.

Hvor alvorlig sykdommen er, varierer fra person til person.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men det er rapportert om i overkant av 100 personer med diagnosen i verden . I Norge kjenner behandlingsmiljøene til færre enn ti personer.

Tegn og symptomer

Symptomene ved LCAT-mangel varierer mye, også for personer som er i samme familie. Derfor tror man miljøfaktorer eller andre, mindre genetiske forandringer kan spille en rolle for alvorlighetsgrad av sykdommen.

Hornhinnefordunkling:

Flekkvis fordunkling av hornhinnen (korneaflekker) er til stede hos alle med LCAT-mangel fra tidlig barndom. Flekkene er lett synlige avleiringer av fritt kolesterol og fosfolipider. De gir hornhinnen et tåkete utseende. Avleiringene kan gi redusert syn.

Nær kanten av hornhinnen øker flekkene i antall og kan danne et ringformet bånd. Dette båndet må ikke forveksles med ringen i hornhinnen som er normalt hos mange eldre mennesker (arcus senilis).

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Ved LCAT-mangel i mild form er hornhinnefordunkling det eneste tegnet på diagnosen, som da kalles Fish-eye disease (fiskeøyesykdom).

Hemolytisk anemi:

Hemolytisk anemi er en type blodmangel som oppstår fordi de røde blodcellene ødelegges fortere enn det blir produsert nye. Ved familiær LCAT-mangel har de røde blodcellene kortere levetid enn normalt, samtidig som avleiring av fett i benmargen reduserer dannelsen av nye (røde blodceller).

Blodet består av plasma og celler. Ved LCAT-mangel blir plasma uklart og melkeaktig fordi mengden av fettstoffene fritt kolesterol, lecitin og triglyserider er økt.

Nyresvikt:

Kronisk nyresvikt er en alvorlig komplikasjon ved familiær LCAT-mangel. Det første tegnet er utskillelse av protein i urinen (proteinuri). Proteinuri kan være tilstede fra barndom eller ungdomsalder. Senere følger gjerne høyt blodtrykk (hypertensjon). Alvorlig nyresvikt kan utvikles i voksen alder, vanligvis etter 30-40-årsalderen.

Årsaken til nyresvikten skyldes avleiringer av fritt kolesterol, lecitin og fosfolipider i blodåreveggene.

Årsaker

Årsaken til LCAT-mangel er genfeil (mutasjon) i LCAT-genet, som fører til nedsatt eller fraværende aktivitet i LCAT-enzymet. Per i dag er flere enn 85 forskjellige mutasjoner i LCAT identifisert, over 70 for familiær LCAT-mangel og 18 i forbindelse med fiskeøyesykdom.

Til tross for samme mutasjon i LCAT-genet, kan det gi forskjellige utslag hos medlemmer i samme familie. Dette tyder på at andre genetiske forhold og/eller miljøfaktorer påvirker symptomene, uten at vi i dag kjenner til hva det kan være.

Arvegang

Arvegangen ved LCAT-mangel er autosomal recessiv (vikende). Ved autosomal recessiv arvegang har personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen fra hver av foreldrene. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn disse foreldrene får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose, ett fra mor og ett fra far, og dermed bli syk. Det er 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene kan gi genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning.

Hvordan stilles diagnosen

For familiær LCAT-mangel kan de karakteristiske tegnene som er beskrevet over og unormale funn av fettstoffer i blodet gi mistanke om sykdommen.

Hornhinnefordunkling alene kan gi mistanke om fiskeøyesykdom.

Sikker diagnose for både familiær LCAT-mangel og fiskeøyesykdom forutsetter bekreftende funn ved test av LCAT-genet og måling av enzymaktivitet.

Behandling og oppfølging

Prognosen varierer, spesielt avhengig av graden av nyresykdom. Oppfølging av fastlege og spesialister er nødvendig.

Hornhinnefordunkling:

Det finnes ingen medisinsk behandling som kan stanse utviklingen av øyelidelsen. Hornhinnetransplantasjon kan bli aktuelt og har blitt gjennomført hos noen pasienter med godt resultat.

Behandling av nyresvikt: Det er viktig å kontrollere nyrenes funksjon jevnlig. Ved utvikling av nyresykdom er proteinuri og høyt blodtrykk de tidligste tegnene. Det er viktig at høyt blodtrykk blir behandlet tidlig. Ved alvorlig nyresvikt kan det bli nødvendig med dialyse eller nyretransplantasjon.

Kostbehandling: Fettredusert kost anbefales for å redusere kolesterol i blodet og begrense nyreskadene. Ved kostomlegging bør man følges opp av klinisk ernæringsfysiolog.

Anemi: Det er viktig å avklare typen anemi før man starter behandling. Medikamenter som stimulerer produksjonen av røde blodceller kan være aktuelle. Blodoverføring kan også være et alternativ.

Fremtidige behandlingsmuligheter: Teoretisk sett vil genterapi eller enzymerstatningsterapi kunne stoppe sykdomsutviklingen ved LCAT-mangel. Slik behandling er enda ikke tilgjengelig. Studier med enzymerstatningsterapi på pasienter med familiær LCAT-mangel er i startfasen.

Å leve med LCAT-mangel

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkelte. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet ellers. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen. Erfaring viser at saklig informasjon om sykdommen og konsekvensene av den kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept for nødvendig støtte og tilrettelegging.

Det er helt naturlig at mange spørsmål dukker opp på ulike stadier i

livet, framtidsutsikter, forhold til familie og venner osv. Åpenhet om diagnosen og det å våge å be om hjelp kan ha stor betydning for å kunne rydde i egne tanker.

Å leve med en kronisk sykdom kan medføre en psykisk belastning. Det kan være vanskelig å akseptere en sykdom man må leve med resten av livet. Når man møter en krise er det helt normalt å reagere med usikkerhet, frykt eller sorg. Psykologisk helsepersonell i hjemkommunen kan hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser. Snakk med fastlegen hvis det er behov for å snakke med noen om det som er utfordrende eller vanskelig. De kan eventuelt henvise videre.

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om diagnosen til det lokale hjelpeapparatet.

Brukerforening

LCAT-mangel er svært sjelden og diagnosen har ingen brukerforening. Landsforeningen for nyresyke og transplanterte (www.lnt.no) kan være aktuell for å få kontakt med andre i en lignende situasjon.

Nyttige lenker

Landsforeningen for nyresyke og transplanterte: www.lnt.no

Korte beskrivelser på engelsk: www.orpha.net

Søk på *Familial LCAT deficiency* og *Fish-eye disease*

Amerikanske brosjyrer beregnet på pasienter:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/complete-lcat-deficiency>

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/fish-eye-disease>

Om sykdommens navn

LCAT-mangel ble første gang beskrevet i 1967 av de norske legene Kaare R. Norum og Egil Gjone.

Når LCAT mangler helt, har man «familiær LCAT-mangel», i Norge også kalt «Norums sykdom». På engelsk kalles sykdommen *familial lecithin:cholesterol acyltransferase deficiency* eller *LCAT deficiency*.

Ved delvis LCAT-mangel får man «fiskeøyesykdom», som heter *fish-eye disease* på engelsk.

Februar 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved telefon, videokonferanse og e-post-henvendelser, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene inneholder medisinsk informasjon om diagnoser og/eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med oss, uten henvisning eller spesielle avtaler.

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).