



# Lebers hereditära optikusneuropati (LHON)

Martin Engvall  
Bit överläkare, Med Dr  
CMMS, Karolinska Universitetssjukhuset  
Martin.engvall@sll.se



# Lebers hereditära optikusneuropati (LHON)

LHON är en mitokondriell sjukdom som ger grav synnedläggning

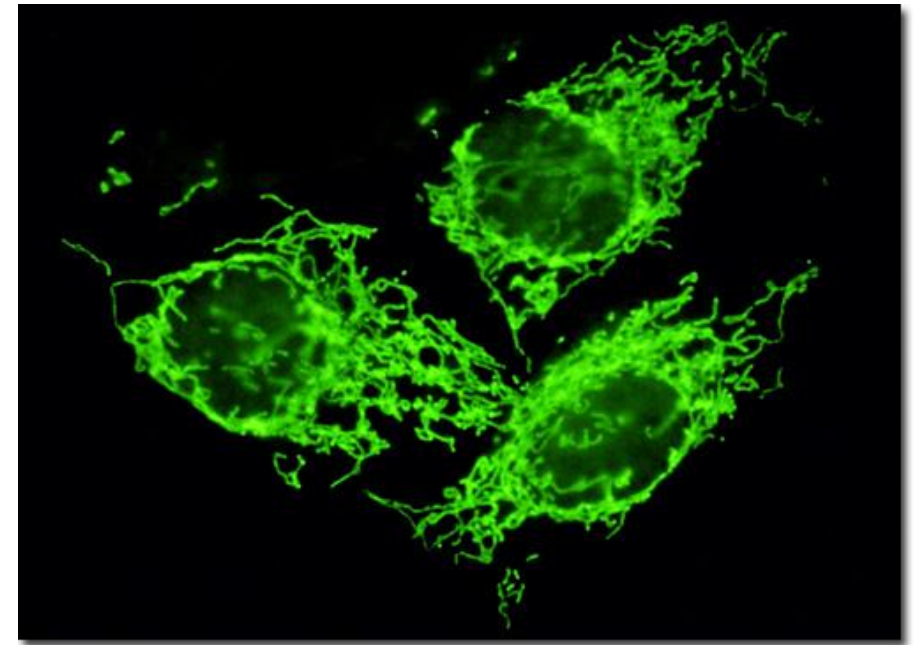
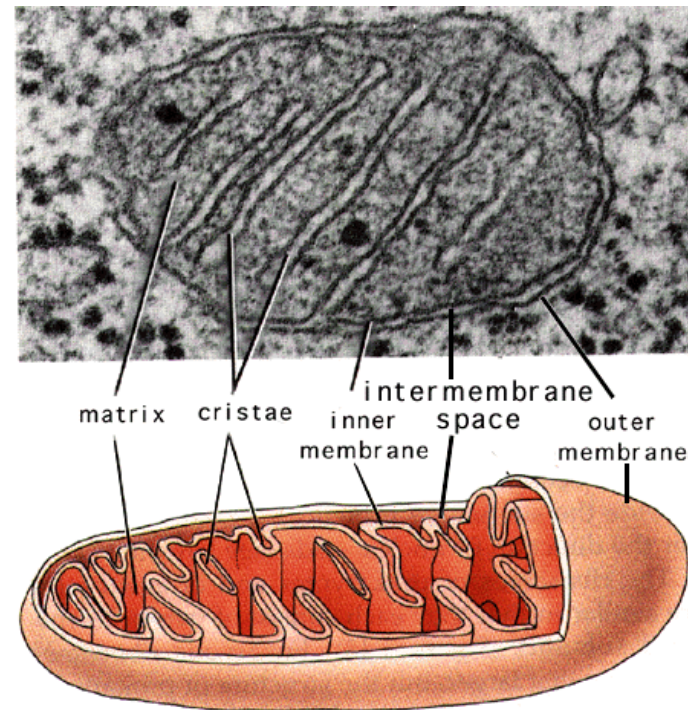
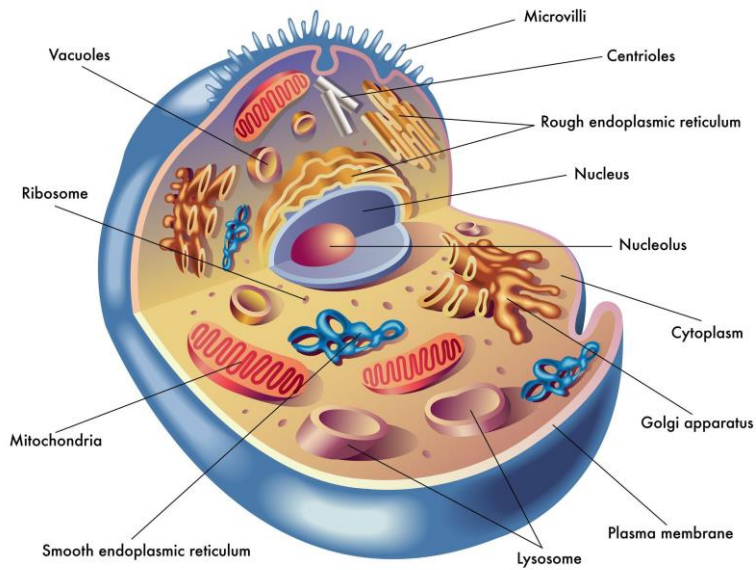
Orsakas av mutationer i mitokondriernas eget DNA

Nedärvs på mödernet, män drabbas oftare

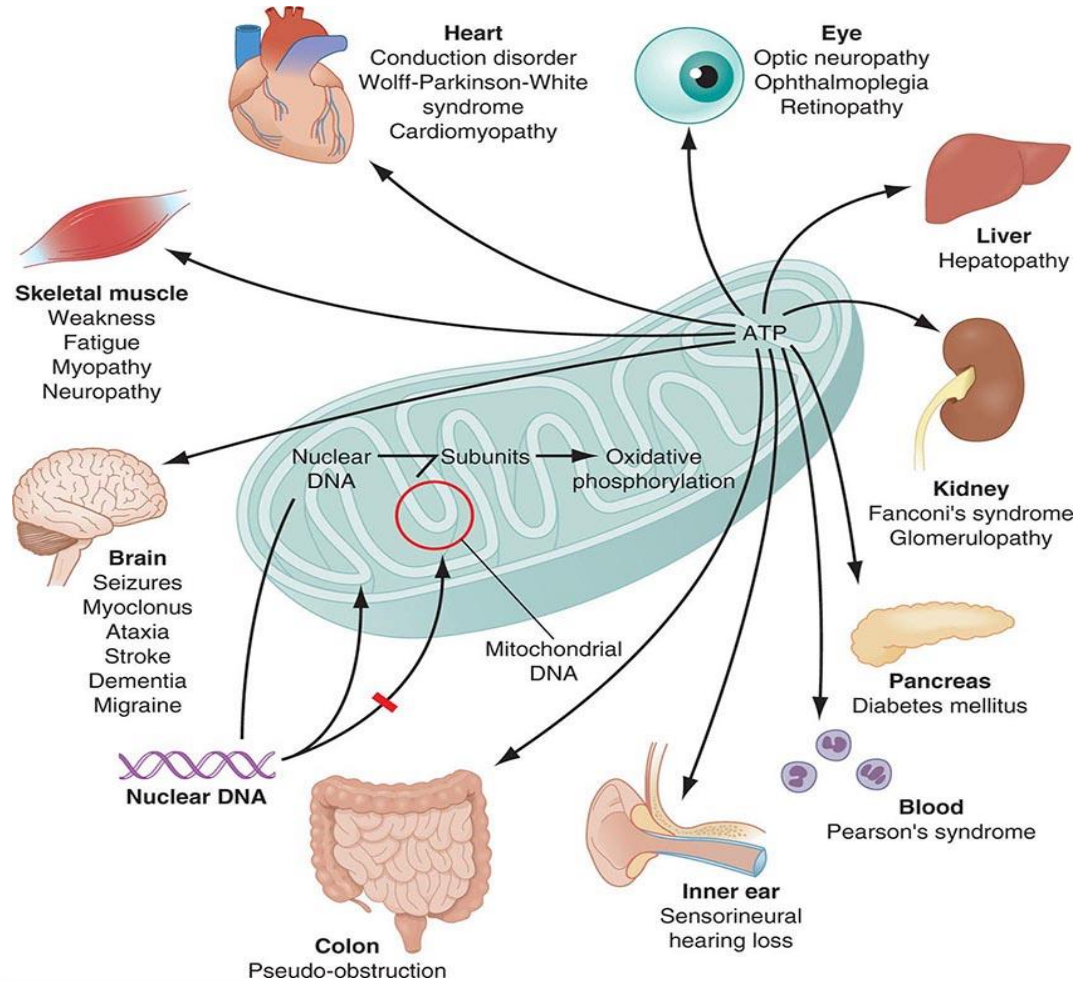
Synnedläggning med centralt skotom, ofta debut i åldern 15-35 år

Förekomst: 1/50 000, dvs drygt 200 personer i Sverige

# Mitokondrier finns i alla celler som behöver energi

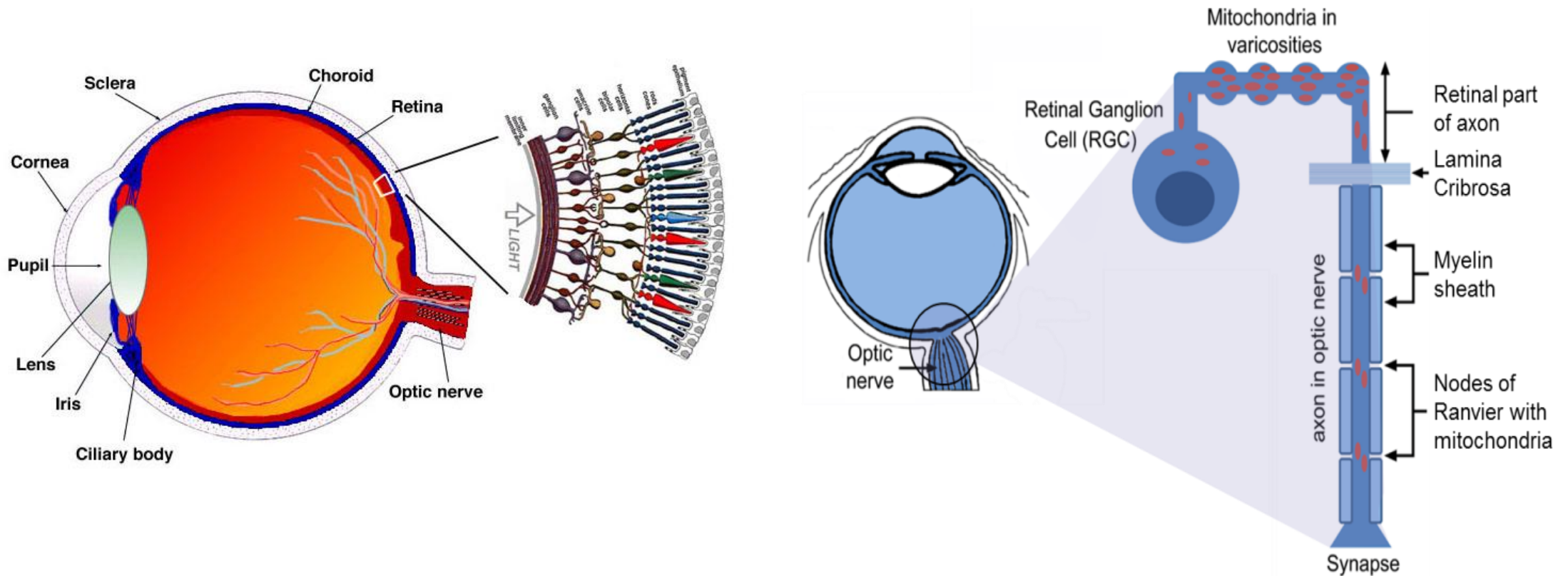


# Vid störd funktion uppstår symtom från organ som behöver mycket energi

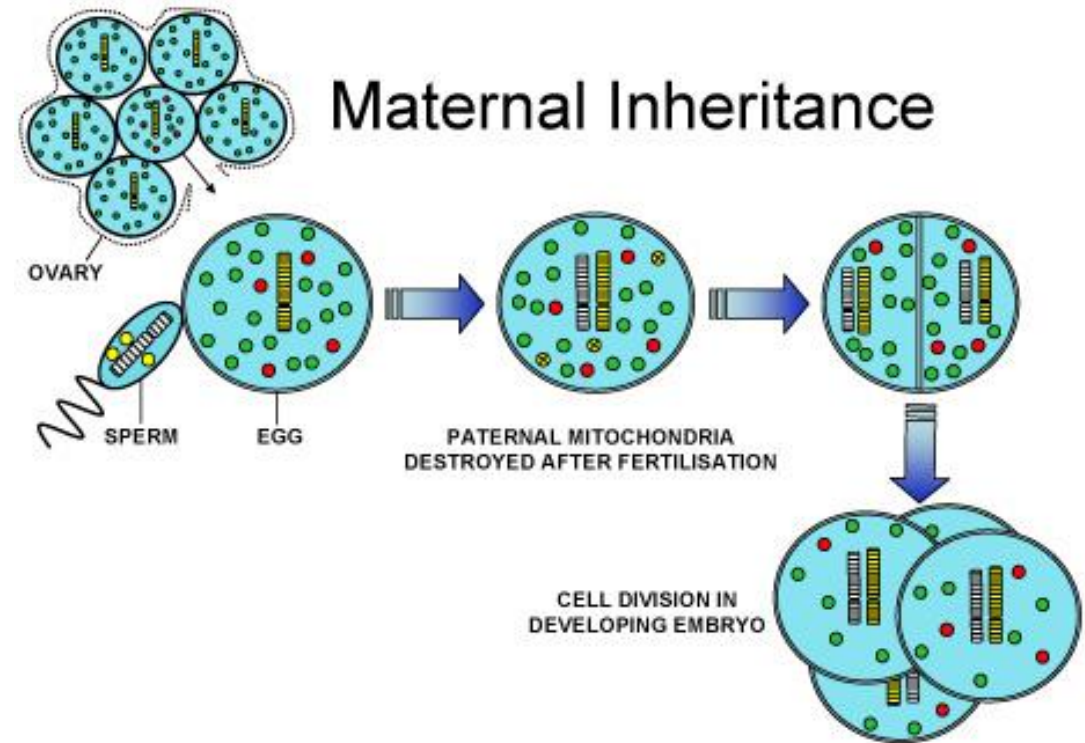
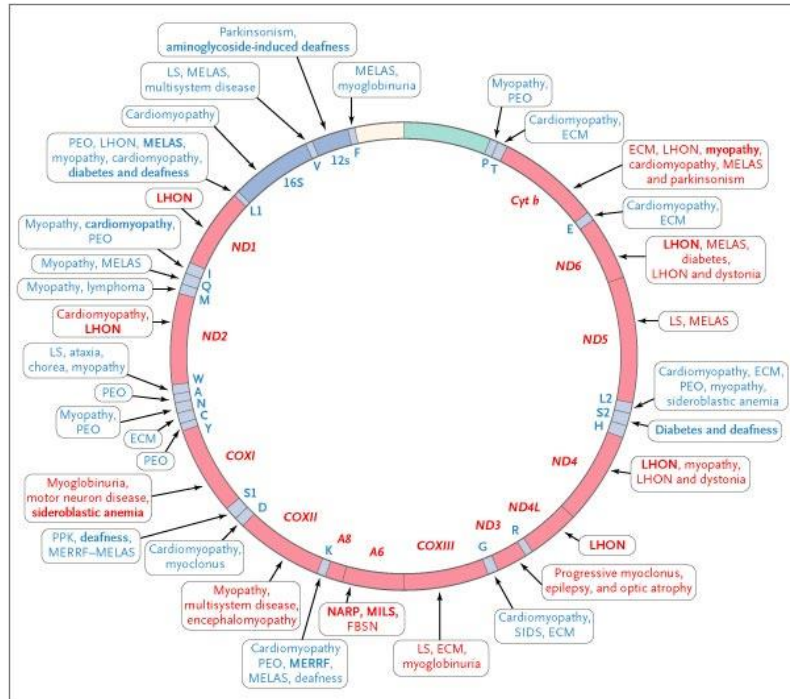


Näthinnan är en av de vävnader som konsumerar mest energi

# Vid LHON sker skadan i retinala ganglioncellerna -som innehåller rikligt med mitokondrier



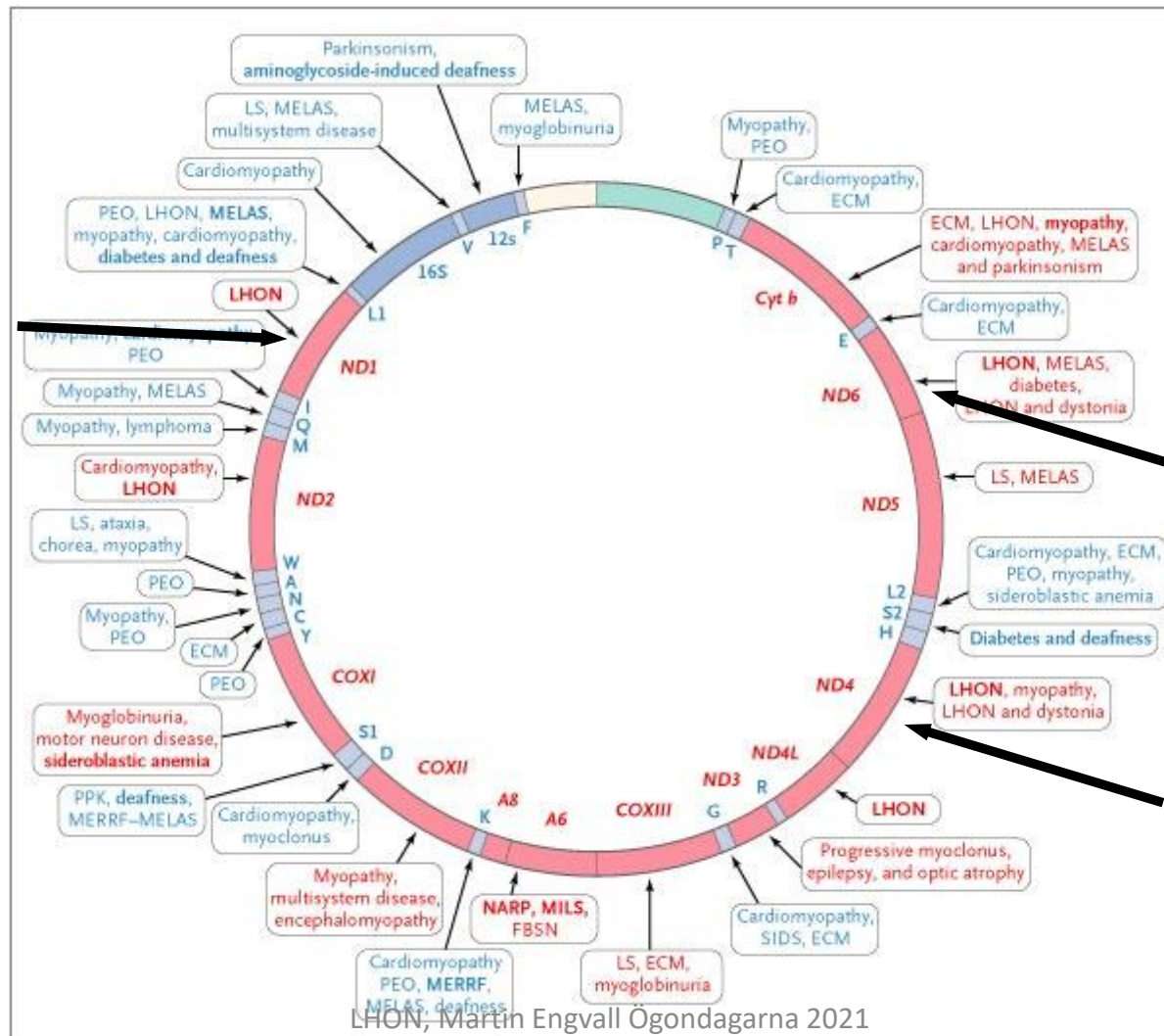
# Mitokondrierna har eget DNA -ärvs från modern



# LHON orsakas av mutationer i mitokondriens DNA

## -3 mutationer står för 95% av fallen

3460G>A



14484T>C

11778G>A

# Typiska symtom vid debut av LHON

- Synnedsättning med centralt skotom som utvecklas inom loppet av några veckor
- Börjar nästan alltid på ena ögat men det andra ögat drabbas så småningom
- Ingen smärta
- Inga andra symtom



# Diagnostik

- Anamnes! Finns någon med LHON i släkten?
- Mätning av visus, synfältsundersökning och OCT
- MRT hjärna (MS, tumör?)
- Lumbalpunktion (oligoklonala band?)
- Blodprover (vitaminstatus, antikroppsprover mm)
- Genetiskt test av LHON-mutationer

# Förlopp och prognos

- Synen försämras under de första månaderna –subakuta fasen
- Efter 6-9 månader kommer den sk dynamiska fasen, där det (ibland) sker en förbättring
- Efter 1-2 år kommer den kroniska fasen där synnedsettningen är konstant, vanligen visus 0.02 – 0.1

# Behandling

- Botande behandling saknas
- Idebenon 300 mg x 3, insätts så snart som möjligt efter debut
- Genomsnittlig men måttlig förbättring jämfört med placebo efter 6 månaders behandling
- Första studierna med genterapi har nu publicerats...



# LHON- registret

- medför inget extra arbete för personalen

Martin Engvall

Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS)

Karolinska Universitetssjukhuset Solna



## Syften med registret

Rekrytera patienter till olika studier

Hur vanligt är LHON i Sverige?

Vad är det som gör att många förblir normalseende?

Varför är det så stor skillnad mellan män och kvinnor?

Hur stor effekt har behandlingen med idebenone?

Ge möjlighet att utvärdera och följa nya behandlingar

Hur kommer det sig att enbart synen drabbas hos flertalet?

Hur klarar sig personer med LHON?

# Basala data

Base Line **Person** New Save Edit Undo Delete

**Patient profile** FollowUps

Family Number 23	Age 59	Weight (kg)	Relatives with LHON Yes	Family relationship cousin (mat)	Other relationship
Consent to participate in research register * Yes	Consent to coherent journaling * Yes	Patients e-mail address		Patients mobile number	
Other precipitating factors at debut No	Specify	Cigarettes 20	Alcohol 8	Eye Center Test centre Lund	

**Neurologist**  
Engvall

**Ophtalmologist**  
Jacobson

**Ophtalmology clinic**  
St Erik

**Diagnostic characteristics**

LHON * LHON	Diagnose date * 2017-09-04	Mutation * 14484T>C	Other mutation	Mutated mtDNA % 100	Other symptoms Yes	Specify rwerwerwe
----------------	-------------------------------	------------------------	----------------	------------------------	-----------------------	----------------------

# Behandling och symtomdebut

**Treatment**

Preparation (generic name)	ATC-code	Dosage mg/day		
idebenone	N06BX13	900		
Prescribed by clinic	Date prescribed	Date removed	Reason for removal	
St Erik	2017-05-08			
Earlier treatment	If yes specify			
No				

**Right eye**

Symptom debut date	Symptom debut year	Symptom debut month	<input checked="" type="checkbox"/> Symtomatic
2016-07-15			

**Left eye**

Symptom debut date	Symptom debut year	Symptom debut month	<input checked="" type="checkbox"/> Symtomatic
2016-10-03			

# Uppföljning

FollowUps History Person

New Save Sign Undo Delete

Follow up month  [To see existing follow ups click on the History tab!](#)

**Right eye**

Follow up date

**BCVA**

ETDRS   ETDRS VA  Snellen  log MAR

**Perimetry**

Can participate in standardized perimetry.

HFA, Sita FAST 24-2  VFI (%)  MD (dB)

Esterman (HFA) monocular  seen/100  not seen/100

Octopus  Test program  MD (dB)

Goldmann/Octopus Kinetic  function within 10 degrees

**Left eye**

Follow up date

**BCVA**

ETDRS   ETDRS VA  Snellen  log Mar

**Perimetry**

Can participate in standardized perimetry.

HFA, Sita FAST 24-2  VFI (%)  MD (dB)

Esterman (HFA) monocular  seen/100  not seen/100

Octopus  Test program  MD (dB)

Goldmann/Octopus Kinetic  function within 10 degrees



## Registrets referensgrupp

Lena Jacobson

Urszula Arnljots

Frank Träisk

Lene Sörensen

Krister Inde

Helena Lindemark

Jenny Wirgart

Martin Engvall

Barnögonläkare

Neurooftalmolog

Neurooftalmolog

Registerexpert

LHON eye society

LHON eye society

Administration

Neurolog, registerhållare

# Mer läsning

- <https://www.internetmedicin.se/behandlingsoversikter/ogon/lebers-hereditara-optikusneuropati-lhon/>
- <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/lebers-hereditara-optikusneuropati/>
- <https://lhon.se/>
- <https://lhon-registret.se/>

Tack för uppmärksamheten!

Erbjud patienterna att gå med i registret!

Krister Inde och jag kommer vara i breakout room kl 13.40

[martin.engvall@sll.se](mailto:martin.engvall@sll.se)