



Glutarsyrauri typ 1

Glutarsyrauri typ 1 är en ärftlig ämnesomsättningssjukdom där skadliga nedbrytningsprodukter ansamlas i kroppen. Det kan leda till skador i de delar av hjärnan som påverkar kroppens rörelser. Symtomen förebyggs med dietbehandling.

Glutarsyrauri ingår sedan 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet), som görs för att tidigt upptäcka allvarliga och behandlingsbara sjukdomar. Om sjukdomen upptäcks tidigt via screeningen kan förebyggande behandling hinna startas innan symtomen uppkommer. Nedan beskrivs förloppet hos barn som inte har fått behandling. Uppskattningsvis föds 1 barn av 100 000 med glutarsyrauri typ 1 per år i Sverige.

Symtom

Symtomen varierar i art och svårighetsgrad mellan olika personer med sjukdomen och kan leda till neurologiska funktionsnedsättningar.

Vanligen insjuknar barnet någon gång under de första två levnadsåren i samband med en okomplicerad infektion. Symtomen uppstår oftast efter en akut ämnesomsättningskris som leder till skador på hjärnan. Mindre vanligt är ett smygande insjuknande över flera år.

Hjärnskadorna kan ge svåra motoriska funktionsnedsättningar med onormal kroppshållning och ofrivilliga kroppsrörelser. Problem med att tugga och svälja medför ätsvårigheter och kan leda till påverkad tillväxt och viktminskning. Barnen har för det mesta en nedsatt förmåga att uttrycka sig i tal och skrift. Den övriga kognitiva förmågan påverkas vanligtvis i mindre grad. Koncentrationssvårigheter förekommer.

Vid sjukdomen finns också en stor risk för blödningar under den hårda hjärnhinnan.

Orsak

Glutarsyrauri typ 1 orsakas av en förändring i en gen, vilket medför bristande aktivitet hos ett enzym. Det leder till att aminosyrorna lysin, hydroxylysin och tryptofan inte bryts ned på normalt sätt, utan i stället ansamlas giftiga nedbrytningsprodukter i kroppen.

Behandling

Behandlingen inriktas på att förhindra ämnesomsättningskriser och kompensera för de funktionsnedsättningar som kan uppkomma.

För att förhindra ämnesomsättningskriser följer barn med sjukdomen en förbyggande diet som tas fram av en dietist. Efter 6 års ålder är kostbehandlingen mindre strikt.

Risken för en ämnesomsättningskris ökar i samband med infektion. Då behöver akuta åtgärder i form av ökat energiintag och ytterligare minskat proteinintag snabbt sättas in. Vid akut sjukdom ges omedelbart glukos, karnitin och behandling mot ökad surhetsgrad i blodet. Tidig behandling är ytterst viktig då den kan rädda barnet från obotlig hjärnskada.

Vid ätsvårigheter kan en sond läggas genom bukväggen in till magsäcken.

Fysioterapi och ortoser kan behövas för att så långt det är möjligt förhindra utveckling av felställningar.

Personer med glutarsyrauri typ 1 kan behöva habilitering och stöd i vardagen. Vid talsvårigheter är det angeläget att tidigt arbeta med språklig stimulans samt alternativ och kompletterande kommunikation.

Resurser

Kunskap om behandling av glutarsyrauri typ 1 finns på barn- och ungdomskliniker vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad juni 2023.



ÅGRENKA