



# LCHAD-brist och TFP-brist

LCHAD-brist och TFP-brist är två ärftliga ämnesomsättningsjukdomar (metabola sjukdomar) med snarlika orsaker och symtom. De påverkar kroppens förmåga att bryta ned fettsyror för energiomvandling. Sjukdomarna kan förebyggas med dietbehandling.

Sjukdomarna ingår sedan 2010 i den allmänna nyföddhetscreeningen (PKU-provet), som görs för att tidigt upptäcka allvarliga, behandlingsbara sjukdomar. Tidig diagnos och förbättrad behandling har gjort att prognosen förbättrats under de senaste åren.

Det föds i genomsnitt 2 barn per 100 000 med LCHAD-brist eller TFP-brist varje år i Sverige.

## Symtom

Vid LCHAD-brist och TFP-brist försämras kroppens förmåga att omvandla fett till energi. Under normala förhållanden med regelbundet näringsintag bibehålls en adekvat energibalans, men när det finns ett ökat behov av energiomvandling från fett uppstår energibrist. Det kan vara vid fasta, feber, muskelarbete eller stress.

Detta leder till skadlig påverkan på energikrävande organ som hjärta, skelettmuskulatur och hjärna. En längre tids energibrist hos personer med sjukdomarna kan leda till svår glukosbrist (hypoglykemi), vilket är ett livshotande tillstånd. Eftersom nedbrytningen av fettsyror inte fungerar lagras de i levern, hjärtat, musklerna och njurarna, med följd att organens funktion kan försämrats.

Symtomen visar sig vanligen under det första levnadsåret. De flesta insjuknar akut med symtom på hypoglykemi.

Hos en del utvecklas sjukdomen långsamt. Levern och hjärtat kan vara förstörade på grund av fettinlagringen.

På sikt kan ögats näthinna påverkas. Det kan leda till ned-satt syn, och ibland svår synnedsättning eller blindhet.

Även perifera nerver kan påverkas.

## Orsak

LCHAD-brist och TFP-brist orsakas av en förändring i en av flera olika gener som påverkar funktionen hos ett protein som behövs för nedbrytning av fettsyror i kroppen.

## Behandling

Sjukdomarna är mycket allvarliga, men sällan livshotande när diagnosen är fastställd och behandlingen har påbörjats.

Vid akut insjuknande ges glukos intravenöst. Då tillgodoses hjärnans energibehov och inlagringen av fett bromsas.

Den förebyggande behandlingen består av en specialkost med låg andel fett. Även tillskott av vitaminer, mineraler och essentiella fettsyror behövs. Kostbehandlingen sker i samråd med en dietist med kunskap om metabola sjukdomar. Kostbehandlingen är livslång och krävande, men har god effekt. Fettinlagringen i levern och hjärtat försvinner, och musklerna återfår sin styrka.

Det är viktigt att tiden mellan måltiderna normalt inte överstiger fyra timmar, och därför krävs extra måltider under natten eller kontinuerlig tillförsel av specialnäring.

Vid ökat energibehov kan extra glukos behöva tillföras. Allt eftersom barnet växer och blir mer aktivt krävs mer energi. Man bör vara uppmärksam på balansen mellan fysisk aktivitet och energiintag.

Ögonen bör undersökas regelbundet. Vid svår synnedsättning behövs synrehabilitering.

## Resurser

Kunskap om sjukdomarna finns 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

- SRF, Synskadades Riksförbund
- 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](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad januari 2023.