



CACT-brist

CACT-brist är en medfödd sjukdom som innebär att kroppen har en nedsatt förmåga att använda fett som energikälla. Det kan leda till energibrist med symtom från musklerna, hjärtat, levern och nervsystemet. Tillståndet kan vara livshotande, men med tidig diagnos och behandling kan symtomen förebyggas hos de flesta med sjukdomen.

CACT-brist (karnitin-acylkarnitin translokas-brist) är en ärftlig sjukdom. Sedan 2010 ingår CACT-brist i den allmänna screeningen av nyfödda (PKU-provet). Det gör att barn med sjukdomen kan få förebyggande behandling som motverkar symtomen. Under perioden 2010–2019 har ett barn i Sverige fått diagnosen CACT-brist.

SYM TOM

Symtomen och svårighetsgraden varierar mellan personer med CACT-brist. De flesta har en svår neonatal form och får symtom de första dagarna efter födseln. Energi-
brist kan då leda till hjärtsvikt, andningssvårigheter och medvetningslöshet. Utan behandling är tillståndet livshotande.

Några har CACT-brist i en infantil form och får de första symtomen vid några månaders ålder upp till ett år efter födseln. Symtomen är återkommande energibrist med medvetandesänkning, kramper och muskelsvaghet. En del får kräkningar och nedsatt leverfunktion.

Återkommande energibrist kan skada nervsystemet, levern och hjärtat vilket kan leda till intellektuell funktionsnedsättning, kronisk leversjukdom och kronisk hjärtsjukdom. Risken för skador minskar med tidig diagnos eftersom behandlingen brukar innebära att barn med sjukdomen inte får energibrist lika ofta.

ORSAK

CACT-brist orsakas av en förändring i en gen. Förändringen gör att kroppen inte kan bryta ner och använda fett som energikälla på vanligt sätt.

BEHANDLING

CACT-brist behandlas förebyggande genom regelbundna måltider och en anpassad kost som innehåller mycket kolhydrater och lite fett. Det är viktigt att undvika långa perioder utan mat och dryck. Ibland behövs extra energi i form av glukos, till exempel vid magsjuka eller vid infektioner med feber.

Akut energibrist kan hävas med söt dryck. Personer som blivit medvetningslösa behöver behandling med glukoslösning direkt i blodet. Det är viktigt att personer med CACT-brist bär med sig information om vilken behandling som behövs vid akuta tillstånd.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Centrum för medfödda ämnesomsättningssjukdomar finns vid universitetssjukhusen i Stockholm, Göteborg, Lund och Umeå. Vid centrumen kan CACT-brist utredas och diagnostiseras.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

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

INTRESSEORGANISATIONER

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om CACT-brist som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Reviderad oktober 2019.



ÅGRENSKA