

CPT 1A-brist

CPT 1A-brist är en medfödd sjukdom som innebär att kroppen har nedsatt förmåga att använda fett som energikälla. Det kan leda till energibrist med symtom som förändrat beteende, medvetlöshet och kramper. Energibristen kan uppstå till exempel vid fasta eller magsjuka. Den kan också uppstå i situationer då kroppen behöver extra mycket energi, som när man har en infektion eller vid långvarig fysisk ansträngning. I sällsynta fall kan tillståndet bli livshotande.

CPT 1A-brist är en ärftlig sjukdom som finns hos färre än ett barn per 500 000 nyfödda. I Sverige har ett fåtal personer sjukdomen. CPT 1A-brist ingår sedan november 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda (PKU-provet). Det gör att barn med sjukdomen kan få tidig diagnos och förebyggande behandling som motverkar symtomen.

SYM TOM

Utan behandling ger sjukdomen ofta symtom hos barn mellan 6 och 18 månaders ålder. De första symtomen kan också komma i nyföddhetsperioden eller i vuxen ålder. Energibrist gör att personer med sjukdomen blir matta och får förändrat beteende. Om energibristen inte hävs kan de få fler och svårare symtom, som medvetlöshet, andnings-svårigheter och epileptiska anfall. I sällsynta fall kan tillståndet leda till döden.

Nyfödda kan få energibrist innan amningen kommit igång. Senare i livet kan energibristen uppstå i situationer då kroppen behöver mer energi, till exempel vid infektioner. Långa perioder utan mat kan också leda till energibrist. Däremellan har personer med CPT 1A-brist oftast inte några symtom.

Om energibristen kommer ofta med svåra symtom kan hjärnan skadas. Skadorna kan orsaka epilepsi, påverka motoriken och leda till inlärningssvårigheter. CPT 1A-brist kan också skada levern och njurarna.

Risken för energibrist ökar vid graviditet och gör att gravida med CPT 1A-brist behöver följas av specialistmödravården.

Den som väntar ett barn med CPT 1A-brist har ökad risk för akut leversvikt. Komplikationen gör att kvinnor som tidigare fått ett barn med sjukdomen behöver specialistmödravård.

ORSAK

CPT 1A-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

CPT 1A-brist behandlas förebyggande genom regelbundna måltider. Viktigast är att undvika långa perioder utan mat och dryck. Akut energibrist kan hävas med söt dryck. Personer med sjukdomen som blivit medvetlösa behandlas med glukoslösning direkt i blodet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Centrum för medfödda ämnesomsättningssjukdomar finns vid universitetssjukhusen i Stockholm, Göteborg, Lund och Umeå. Centrumen utreder och diagnostiserar CPT 1A-brist.

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 CPT 1A-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

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad april 2018.