

Glycinencefalopati

Glycinencefalopati är en sjukdom som innebär att aminosyran glycin inte bryts ned som den ska. Det kan leda till låg eller hög muskelspänning, epilepsi och missbildningar i hjärnan. Nyfödda kan bli mycket svårt sjuka med andningssvikt som kräver omedelbar behandling. Barn som insjuknar senare får inte lika akuta symtom, men de flesta med sjukdomen har en svår intellektuell funktionsnedsättning.

Glycinencefalopati är en ärftlig sjukdom. I Sverige föds ungefär två barn om året med sjukdomen.

SYM TOM

De flesta barn med glycinencefalopati blir svårt sjuka under den första veckan efter födseln. Muskelspänningen är låg och barnen blir kraftlösa och stillsamma. De kan få ihållande hicka, muskelryckningar och epileptiska anfall. En del blir medvetslösa och får andningssvårigheter som kan bli livshotande om de inte behandlas.

En del barn överlever inte nyföddhetsperioden. De som klarar sig har oftast svåra funktionsnedsättningar. Många har missbildningar i hjärnan som påverkar den motoriska och intellektuella utvecklingen. De flesta har en mycket svår intellektuell funktionsnedsättning. Hos en del barn är lederna i fötterna och höften felställda, och ryggen kan vara sned.

Barn som insjuknar senare har liknande symtom men brukar inte bli lika sjuka. Sjukdomen gör i stället att deras motoriska och intellektuella utveckling stannar upp och går tillbaka. De flesta har en svår intellektuell funktionsnedsättning.

Några få har en lindrigare form av sjukdomen.

ORSAK

Glycinencefalopati orsakas av genförändringar som påverkar kroppens nedbrytning av glycin. Det gör att glycin ansamlas i olika organ, däribland hjärnan.

BEHANDLING

Barn som är svårt sjuka när de föds behöver intensivvård och andningshjälp med respirator. Den fortsatta behandlingen inriktas på att minska koncentrationen av glycin med läkemedel och särskild kost. Det kan göra att en del av symtomen minskar. Även hög muskelspänning och epilepsi kan behandlas med läkemedel.

Personer med sjukdomen behöver oftast habiliterande insatser. De som är svårt sjuka kan vårdas hemma med stöd av sjukhuspersonal.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Vid flera regionsjukhus finns särskilda team som är specialiserade på medfödda ämnesomsättningsjukdomar och har erfarenhet av att diagnosticera och behandla glycinencefalopati.

Vid universitetssjukhusen finns 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

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om glycinencefalopati 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.