



Glykogenos typ II

Glykogenos typ II är en ämnesomsättnings-sjukdom som beror på en nedärvd brist på enzymet surt maltas. Enzymbristen gör att glykogen istället för att brytas ned ansamlas i kroppen och orsakar skada i främst muskler, hjärta och lever.

I Sverige beräknas förekomsten till 2–3 personer per miljon invånare. Idag (2022) känner man till ett 20-tal personer med sjukdomen i landet.

Symtom

Sjukdomen som även kallas Pompes sjukdom delas in i olika former efter när i livet symtomen uppträder och hur mycket hjärtfunktionen påverkas. Sedan 2006 ges personer med sjukdomen enzymbehandling som i de flesta fall minskar symtomen avsevärt.

Symtomen varierar stort, både i svårighetsgrad och hur de fortskrider. Vid den tidiga formen visar sig symtomen före ett års ålder i form av muskelsvaghet och förstorat hjärta med hjärtsvikt. Barnen kan ha svårt att suga. Muskel-svagheten tilltar efter hand, och barnen får så småningom svårt att andas och symtom på tilltagande hjärtsvikt.

Det är vanligt med upprepade luftvägsinfektioner. Även centrala nervsystemet påverkas och de flesta som överlever de tidiga barnaåren får en lindrig intellektuell funktions-nedsättning.

Personer som får symtom först senare i livet har kvar en viss enzymaktivitet, vilket kan förklara variationerna i symtom och ålder för insjuknande. Vid den form som börjar senare i livet är hjärtat inte förstorat. I stället domineras symtomen av en långsamt tilltagande muskelsvaghet och påverkan på andningsmuskulaturen, som på sikt leder till andningssvikt med behov av andningshjälpmedel.

Andra tecken är värk i nedre delen av ryggen, sned rygg (skolios) och problem med balansen. De flesta med sent debuterande glykogenos typ II behöver med tiden använda rullstol.

Svårigheter att tugga och svälja kan medföra problem att behålla vikten. Hörselpåverkan, hängande ögonlock (ptos) samt urin- och tarmkontinens är andra symtom som ibland förekommer.

Orsak

Orsaken är förändringar i en gen som medför brist på eller avsaknad av enzymet surt maltas.

Behandling

Symtomen utreds och behandlas av specialister inom flera olika områden där rehabilitering ingår. Det är viktigt att insatserna samordnas, liksom att tillgodose behovet av psykologiskt och socialt stöd.

Tidigt insatt enzymbehandling förbättrar hjärt- och muskelfunktionen och ökar överlevnaden betydligt. Utan enzymbehandling avlider barn med den tidiga formen av sjukdomen inom några år.

Infektioner och hjärtsvikt behandlas med läkemedel. Personer med påverkad andningsmuskulatur kan behöva andningsstöd. Ätsvårigheter utreds och behandlas av ett nutritionsteam.

Muskelsvagheten kan påverka aktiviteter i vardagen och därför kan hjälpmedel, anpassningar och förändrade arbets-sätt behövas. En fysioterapeut kan ge råd om lämpliga aktiviteter och träning för att bevara funktionsnivån så länge som möjligt.

Resurser

Avdelningarna för klinisk genetik på universitetssjukhusen samarbetar med de behandlande klinikerna.

Biokemisk diagnostik utförs vid Klinisk kemi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, och vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset, Solna.

Vid universitetssjukhusen finns även 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 Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- 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 april 2022.