

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Lysinurisk proteinintolerans

Lysinurisk proteinintolerans beror på att kroppen inte kan ta upp aminosyror lysin, ornitin och arginin. Det gör bland annat att protein i maten inte omsätts på normalt sätt. När personer med sjukdomen äter protein blir det för höga nivåer av det giftiga ämnet ammoniak vilket kan skada hjärnan och nervsystemet. Sjukdomen kan också leda till allvarliga skador i andra organ, som lungorna och njurarna.

Lysinurisk proteinintolerans är ärftlig. Det finns inga uppgifter om hur många som har sjukdomen i Sverige.

SYMPTOM

De första symtomen visar sig oftast i tidig ålder. Barn med sjukdomen som enbart ammas brukar vara symtomfria, men när de börjar äta mat med mer protein blir de sjuka och får kräkningar och diarré. Barnen växer vanligtvis långsamt, och de flesta blir kortväxta.

Sjukdomen medför ofta magbesvär och det är också vanligt med förstörd lever och mjälte.

Många får förändringar i lungorna som leder till andningssvårigheter. Njurarna brukar också påverkas, särskilt hos vuxna.

Ibland kan höga nivåer av ammoniak i blodet orsaka akuta symtom som kräkningar, ostadiga rörelser och sänkt medvetande. Om nivåerna av ammoniak är höga under lång tid kan det leda till kroniska skador i hjärnan och i andra organ.

Nästan alla med sjukdomen har blodbrist, och en del får nedsatt immunförsvar. Ibland leder sjukdomen till förhöjda blodfetter som ökar risken för hjärt-kärl-sjukdomar.

En del som har lysinurisk proteinintolerans i en mer lindrig form undviker att äta protein för att de upplever att de mår bättre av det. Då kan det dröja tills sent i livet innan tydliga symtom visar sig och sjukdomen upptäcks.

ORSAK

Lysinurisk proteinintolerans orsakas av en förändring i en gen. Förändringen gör att aminosyror lysin, ornitin och arginin inte kan tas upp i tarmen på normalt sätt. Samtidigt utsöndrar njurarna för stor mängd av aminosyror. Detta leder bland annat till att ureacykeln i levern fungerar sämre. Ureacykeln avgiftar kroppen från den ammoniak som bildas när man omsätter protein.

BEHANDLING

Sjukdomen behandlas med aminosyran citrullin vilket gör att omsättningen av protein fungerar bättre. Även aminosyran lysin tillförs som behandling. Det är också nödvändigt med en kost där mängden protein inte är för hög. Behandlingen gör att nivåerna av ammoniak kan hållas nere och att symtomen minskar.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Särskilda centrum för medfödda ämnesomsättnings-sjukdomar finns vid universitetssjukhusen i Göteborg, Lund, Stockholm och Umeå.

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 lysinurisk proteinintolerans 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 december 2018.