



OTC-brist

OTC-brist är en medfödd, ärftlig ämnesomsättnings sjukdom, som orsakas av en bristande funktion av enzymet OTC. Bristen på detta enzym kan leda till en hög halt av ammoniak som påverkar hjärnans funktion. OTC-brist ger nästan alltid upphov till allvarliga symtom men lindrigare fall förekommer. Symtomen kan variera från person till person, från lindriga psykiska symtom till ett snabbt och dramatiskt förlopp med epileptiska anfall, medvetlöshet och utvecklas till livshotande tillstånd.

OTC-brist har beräknats förekomma hos 1–2 per 100 000 nyfödda. Sjukdomen kan visa sig när som helst mellan nyföddhetsperioden och hög ålder. OTC-brist ingår inte nyföddscreening (PKU-test).

Symtom

Total OTC-brist förekommer i stort sett bara hos pojkar och visar sig dagarna efter födseln. De blir slöa, slappa i kroppen och andas ofta snabbare än normalt. Utan behandling blir barnen snabbt sämre. De kan få epileptiska anfall, andningen blir oregelbunden och de faller i koma.

Partiell OTC-brist förekommer hos både pojkar och flickor. Enzymet har då kvar en del av sin funktion och sjukdomsbilden blir oftast mindre dramatisk. Det finns personer med partiell OTC-brist som har så lindriga symtom att de inte upplever sig som sjuka.

Akuta attacker kan drabba alla med OTC-brist vid högt intag av protein eller när det kroppsegna bryts ned. Dessa kan utvecklas långsamt från olustkänsla och matleda, via illamående, kräkningar till ett livshotande tillstånd med eller utan epileptiska anfall. Attackerna kan också komma snabbt och oväntat.

Kroniska symtom uppstår ofta, både vid total och partiell OTC-brist. Det är vanligt att finmotorik, rörelsemönster och kognitiva förmågor påverkas. Arbetsminne, flexibelt tänkande och självkontroll påverkas ofta. Beteendet kan påverkas, med symtom som hyperaktivitet, aggressivitet, och personlighetsförändring. Autism, depression och bipolär sjukdom förekommer.

Orsak

Sjukdomen är ärftlig och orsakas av en förändring i en gen som leder till brist på enzymet OTC. Denna brist gör att kroppen inte kan bryta ner ammoniak på vanligt sätt.

Behandling

Målet med behandlingen är att förhindra hjärnskador och säkerställa tillväxt och utveckling.

Personer med sjukdomen ges kostbehandling och läkemedel. Kostbehandlingen syftar till att minska proteinmängden i födan till en nivå som täcker kroppens behov för tillväxt och proteinomsättning men inte ett överskott, som kan brytas ned till ammoniak. Läkemedlen liksom aminosyran citrullin sänker ammoniaknivån.

En attack med akut, kraftig stegring av ammoniaknivån i blod är livshotande och kräver omedelbar behandling på en intensivvårdsavdelning. I akutsituationer kan dialys bli aktuellt.

Levertransplantation återställer normal OTC-produktion i kroppen men kräver en livslång behandling och uppföljning för att förhindra avstötning av levern.

Personer med OTC-brist bör alltid bära med sig detaljerad information om vilken behandling som behövs vid akuta tillstånd samt kontaktuppgifter till behandlande läkare.

Resurser

Specialistteam för medfödda metabola sjukdomar, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling, finns vid flera av universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns 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

- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/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 i juli 2021.



ÅGRENSKA