



Pyruvatkinasbrist

Pyruvatkinasbrist är en ärftlig sjukdom som kännetecknas av för tidigt sönderfall av röda blodkroppar. De röda blodkropparna har till uppgift att transportera syre. Syre behövs för de flesta av kroppens funktioner, till exempel blodbildning, ämnesomsättning och energiomvandling. Det gör att brist på röda blodkroppar kan ge många olika symtom.

Uppskattningsvis har 1 av 100 000–300 000 nyfödda pyruvatkinasbrist. I Sverige känner man till drygt 20 personer med sjukdomen.

Symtom

Symtomens svårighetsgrad varierar mellan olika personer. Det vanligaste symtomet hos personer med pyruvatkinasbrist är blodbrist (anemi). Anemi medför bland annat trötthet, orkeslöshet, yrsel samt koncentrationssvårigheter.

Anemi hos fostret kan leda till hämmad tillväxt och för tidig födsel. Nyfödda kan ha svår gulsot. Det kan leda till kernikterus, ett livshotande tillstånd, och neurologiska symtom.

Personer med sjukdomen kan utveckla förstorad lever och/eller förstorad mjälte. De kan även ha högt blodtryck i lungartärerna och höger sida av hjärtat, vilket kan påverka lungornas och hjärtats funktion.

Sjukdomen kan medföra järnöverskott med inlagring av järn i levern och/eller hjärtat och nedsatt organfunktion som följd.

Personer med pyruvatkinasbrist har förhöjd risk att utveckla gallsten.

Vid exempelvis stress, infektioner eller graviditet kan symtomen förvärras.

Vissa virusinfektioner kan leda till ökad blekhet och ibland tecken på hjärtsvikt som andningssvårigheter, hjärtklappning och trötthet. Tillståndet brukar spontant förbättras efter några dagar.

Orsak

Pyruvatkinasbrist uppstår till följd av förändringar i en gen, vilket leder till brist på ett enzym. Det gör att de röda blodkropparna får brist på energi och faller sönder i förtid

(hemolys). Den ökade nedbrytningen av röda blodkroppar leder till järnöverskott och inlagring av järn i levern, hjärtat och/eller andra organ.

Behandling

Det finns ingen etablerad behandling som botar pyruvatkinasbrist. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till. Personer med lindrig pyruvatkinasbrist behöver vanligtvis ingen behandling.

Foster som visar tecken på svår anemi kan behöva blodtransfusion innan födseln. Det är viktigt att förebygga symtom som förstorad lever och/eller förstorad mjälte, högt blodtryck i lungartärerna och höger sida av hjärtat så att inte bestående skador uppstår.

Gulsot i nyföddhetsperioden behandlas ofta med ljus och vätsketillförsel. Ibland krävs blodbyte.

Vid svår anemi som kan påverka syresättningen krävs upprepade blodtransfusioner.

Det är viktigt att regelbundet följa upp järnnivån hos alla med pyruvatkinasbrist. Järnöverskott behandlas med läkemedel för att avlägsna överflödigt järn från blodet.

En förstorad mjälte kan avlägsnas genom operation. Om gallsten ger symtom opereras gallblåsan bort.

Resurser

Kunskap om pyruvatkinasbrist och resurser för diagnostik finns vid universitetssjukhusen.

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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Blodcancerförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad maj 2025.