



# Tyrosinemi typ 1

Tyrosinemi typ 1 ingår i gruppen ärftliga ämnesomsättningssjukdomar som orsakas av en störning i nedbrytningen av aminosyran tyrosin.

Vid obehandlad sjukdom ansamlas giftiga ämnen och skadar framför allt lever och njurar. Tack vare möjligheten till tidig upptäckt och effektiv behandling med läkemedlet nitisinon har sjukdomsbilden helt förändrats.

Tyrosinemi typ 1 förekommer hos ungefär ett barn av 100 000 nyfödda i Sverige. Sedan 2010 ingår den bland de ämnesomsättningssjukdomar som kan upptäckas vid PKU-provet som erbjuds alla nyfödda.

## Symtom

Utan behandling är sjukdomen oftast livshotande redan i tidig ålder. Den visar sig då under de första levnads-månaderna med allvarliga symtom på att levern inte fungerar som den ska. Ibland är symtomen smygande. Tidiga tecken kan vara att barnet inte växer som förväntat, har tilltagande bukumfång, mjukt skelett med felställningar framför allt hos benen, och verkar ständigt missnöjt. Oavsett hur tidigt symtomen dyker upp är risken mycket hög för livshotande komplikationer i form av levercancer och förlamning.

Med läkemedelsbehandling med nitisinon och specialkost som startas snart efter födseln får personer med sjukdomen inga sjukdomssymtom, och sannolikt ingen ökad risk för levercancer eller andra kroppsliga komplikationer.

Däremot har kognitiva och neuropsykiatriska symtom visat sig vara vanligare hos personer med tyrosinemi typ 1 än befolkningen i övrigt. Exempel på sådana symtom är svårigheter med kognition, inlärning och exekutiva funktioner, samt nedsatt uppmärksamhet, arbetsminne och social funktionsförmåga. Man vet ännu inte om en tidigt insatt behandling minskar risken för dessa komplikationer.

## Orsak

Orsaken till tyrosinemi typ 1 är förändringar i en gen som leder till brist på ett enzym som behövs för att bryta ned aminosyran tyrosin. Det gör att giftiga ämnen ansamlas som kan skada vävnader och organ, framför allt lever och njurar. Diagnosen fastställs med hjälp av blod- och urinprover samt DNA-analys.

## Behandling

Behandlingen inriktas på att förhindra att det bildas skadliga ämnen, vilka annars orsakar symtom i levern och andra organ. Det sker med hjälp av läkemedlet nitisinon i kombination med en individuellt anpassad kost. Mängden protein begränsas då noggrant i maten och tillskott ges av särskilda proteinersättningar.

Genom att sjukdomen numera kan upptäckas med PKU-provet kan behandlingen vanligen startas under de allra första levnadsveckorna. Den måste sedan fortsätta under hela livet.

Det är mycket viktigt att behandlingens effektivitet följs upp med regelbundna kontroller.

Man följer även kontinuerligt den kognitiva och neuropsykologiska utvecklingen hos personer med sjukdomen.

Uppföljningen innefattar också regelbundna undersökningar av levern beträffande tumörutveckling.

Sjukdomen kan behandlas med levertransplantation vid ovanliga fall med svår leverfunktionsstörning eller misstanke om levercancer.

## Resurser

Expertteam för medfödda metabola sjukdomar, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning, uppföljning och behandling, finns vid universitetssjukhusen i Lund, Göteborg, Stockholm och Umeå.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

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](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad i december 2022.