



VLCAD-brist

VLCAD-brist är en medfödd och ärftlig ämnesomsättningssjukdom (metabol sjukdom). Personer med sjukdomen har nedsatt förmåga att utvinna energi från fett. VLCAD-brist behandlas med täta måltider, energitillskott i samband med risk-situationer samt en anpassad diet.

Det föds 2 till 3 barn med VLCAD-brist varje år i Sverige.

Symtom

VLCAD-brist ingår sedan år 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet), som görs för att tidigt upptäcka allvarliga och behandlingsbara sjukdomar. Tidig diagnos och rätt behandling kan förebygga och motverka symtomen hos många med sjukdomen. Här beskrivs symtomen vid obehandlad sjukdom.

Sjukdomens svårighetsgrad varierar. Symtomen visar sig vanligen från nyföddhetsperioden upp till 6 års ålder. Lindrigare former av sjukdomen ger symtom först i tonåren eller vuxenlivet.

I samband med nedsatt födointag eller ökat energibehov riskerar personer med VLCAD-brist att drabbas av energibrist i cellerna. Infektioner, kräkningar, hårt fysiskt arbete eller psykisk stress är exempel på sådana situationer. Det kan leda till livshotande lågt blodsocker, muskelcellsönderfall, sviktande leverfunktion samt hjärtpåverkan.

Barn med svår VLCAD-brist kan få allvarliga och ibland livshotande symtom redan under de första levnadsdagarna.

Personer med lindrigare form av sjukdomen kan bli fort uttröttade vid fysisk aktivitet och få muskelvärk.

Utöver energibristen med akuta effekter sker även inlagring av felaktigt eller inkomplett nedbrutna fettsyror i levern, skelettmuskulaturen och hjärtat. Det kan ge försämrad organfunktion på lång sikt.

Orsak

VLCAD-brist orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett enzym som har betydelse för kroppens energiomsättning, och gör att personer med sjukdomen inte kan bryta ner långa fettsyror.

Behandling

Vid risk för akut energibrist ges energitillskott i form av extra kolhydrater eller, i allvarligare fall, intravenöst glukosdropp. Det ger snabbt tillgänglig energi till hjärnan, levern och andra organ med högt energibehov. Även inlagringen av fettsyror i vävnaderna minskar.

Dietbehandlingen innebär en anpassad kost med låg andel fett där syftet är att minska intaget av de långa fettsyror som personer med sjukdomen inte kan bryta ned. Dieten anpassas efter personens ålder, aktivitetsnivå och sjukdomsgrad. Behandlingen har ofta god effekt även på inlagringen av fettsyror och minskar risken för kronisk påverkan på levern, skelettmuskulaturen och hjärtat.

Sjukdomen medför en nedsatt förmåga att fasta och täta regelbundna måltider är därför en viktig del av behandlingen. Syftet är att undvika den höga fettnedbrytning som sker under längre tids fasta, exempelvis under natten, samt att undvika lågt blodsocker. Hur ofta personer med sjukdomen bör äta varierar från var tredje timme för nyfödda till mer sällan för äldre barn och vuxna.

I vuxen ålder behövs fortsatt medicinsk uppföljning. Eventuell kostbehandling fortsätter som regel hela livet. Personer med sjukdomen bör alltid bära med sig information om behandling vid akuta situationer.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitets-sjukhusen.

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

- 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

Publicerad februari 2024.