

HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

RFL, Riksförbundet för Leversjuka
Box 2918, 187 29 Täby
tel 08-500 318 36
e-post kansli@rfl-lever.se
www.rfl-lever.se

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna
med utvecklingsstörning
Box 6436, 113 82 Stockholm
e-post fub@fub.se
www.fub.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om OTC-brist i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se

Databasen finns på
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser



GÖTEBORGS UNIVERSITET

OVANLIGA DIAGNOSER

OTC-brist

OTC-BRIST

Ornitranskarbamylasbrist (OTC-brist) är en medfödd ämnesomsättningssjukdom som innebär att kroppen inte kan göra sig av med ammoniak, vilket skadar nervsystemet.

- Det är inte känt hur många som har OTC-brist, eftersom diagnosen kan vara svår att ställa hos dem som har lindriga symtom.
- Orsaken är brist på eller nedsatt funktion av enzymet ornitranskarbamylas i levern. Enzymet är en del av ureacykeln, vars viktigaste uppgift är att omvandla den ammoniak som bildas när kroppen bryter ned protein. Sjukdomen är ärftlig och överförs via X-kromosomen. Eftersom pojkar bara har en X-kromosom får de svårare symtom, men även flickor kan bli sjuka.
- Symtomen varierar, beroende på om det finns någon enzymaktivitet och hur stor den i så fall är. Fullständig enzymbrist visar sig hos nyfödda pojkar och leder utan behandling till andningssvårigheter, kramper, koma och död. Partiell enzymbrist förekommer hos båda könen och kan visa sig när som helst under livet. Utlösande faktor kan t ex vara en akut infektionssjukdom eller en proteinrik måltid. Levern klarar då inte längre att upprätthålla ureacykelns aktivitet, utan ammoniak i form av ammoniumjoner ansamlas i kroppen och utlöser skinkompensationsattacker. Symtomen är oftast illamående, kräkningar och slöhet som kan övergå i medvetslöshet.

Förhöjda ammoniumjonnivåer kan också ge mindre akuta symtom, som att barnen inte växer som de ska och är försenade i sin ut-

veckling. De kan ha perioder av ostadig gång, slöhet och återkommande kräkningar. Äldre barn och vuxna kan få huvudvärk, illamående, suddigt seende och olika psykiska symtom.

Kroniskt hög ammoniumjonnivå i blodet påverkar hjärnans funktion. Utan effektiv behandling leder det till intellektuella funktionsnedsättningar.

- Diagnosen ställs genom analyser av blod och urin och fastställs genom DNA-analys.
- Behandlingen syftar till att få ned ammoniumjonhalten i blodet för att minska symtomen och skadorna. Det görs med hjälp av en proteinreducerad diet och läkemedel. Vid akuta tillstånd kan dialys behövas. En levertransplantation botar helt enzymbristen, men det är en krävande behandling.

Alla med OTC-brist behöver kontakt med en specialistläkare samt med en dietist med särskild kunskap om sjukdomen. Täta kontroller av ammoniumjonnivån i blodet bör också göras.

Vid komplikationer från nervsystemet behövs tidiga habiliteringsinsatser. Vuxna med sjukdomen kan behöva fortsatt stöd.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barnmedicinska kliniker med särskilda enheter för metabola sjukdomar.

SAMHÄLLET'S STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt en särskild lag, lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387), LSS, men stöd kan även ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta försäkringskassan för mer information.