

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Aspartylglykosaminuri

Aspartylglykosaminuri är en sjukdom som innebär brist på ett enzym. Enzymbristen gör att ämnen ansamlas i kroppens celler och skadar olika organ, framför allt hjärnan. Sjukdomen är fortskridande och leder till svår motorisk och intellektuell funktionsnedsättning.

Aspartylglykosaminuri är ärftlig. Det finns uppskattningsvis ett tiotal barn och vuxna med sjukdomen i Sverige.

SYM TOM

Den motoriska och kognitiva utvecklingen brukar under de första levnadsåren vara som förväntad. Från ungefär två års ålder påverkas motoriken, vilket gör att barn med sjukdomen kan uppfattas som klumpiga till exempel när de går.

Tal- och språkutvecklingen är sen. Barnens kognitiva förmågor påverkas långsamt under förskoleåren. Mellan 7 och 10 års ålder märks att barnen har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Tidigt i tonåren blir den intellektuella funktionsnedsättningen medelsvår. I ung vuxen ålder sker en snabb förlust av inlärd motoriska och kognitiva färdigheter, och den intellektuella funktionsnedsättningen blir svår.

En del kan ha depression eller symtom som vid psykos.

Skelettet kan påverkas vid sjukdomen, ibland finns förändringar av bröstkorgen och ryggkotorna. Hos en del leder förändringarna till sned rygg. Några har utplanade fotvalv eller sneda fötter. Allt eftersom muskelfunktionen avtar får många nedsatt rörlighet i lederna. Benskörhet förekommer i ung vuxen ålder.

Hos en del är ögonen känsliga för solljus.

Olika hudförändringar uppkommer i olika åldrar och brukar öka i vuxen ålder.

I vuxen ålder har många med sjukdomen epilepsi. Sömnsvårigheter är också vanligt hos vuxna.

ORSAK

Aspartylglykosaminuri orsakas av en förändring i en gen som gör att enzymbristen uppkommer.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar aspartylglykosaminuri eller bromsar sjukdomsutvecklingen. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna som sjukdomen leder till. Personer med sjukdomen behöver samordnade insatser inom flera specialismråden där rehabilitering ingår. Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa 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 om aspartylglykosaminuri som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad januari 2020.