

Glykogenoser med leverpåverkan

Glykogenoser med leverpåverkan är sjukdomar som beror på rubbningar i kroppens omsättning av glykogen. Levern är ofta förstorad och det är vanligt med blodsockerfall som kan ge symtom som humörsvängningar, hungerkänslor och svettningar. Om blodsockret fortsätter att sjunka kan det påverka medvetandet och leda till medvetslöshet. En del får symtom från skelettmusklerna och ibland även hjärtat. Svårighetsgraden varierar mellan olika typer av sjukdomen.

Glykogenoser med leverpåverkan är ärftliga sjukdomar. I Sverige föds varje år 2–3 barn som har någon typ av leverglykogenos.

SYM TOM

De flesta leverglykogenoser ger liknande symtom men svårighetsgraden varierar. Levern är ofta förstorad vid födseln. Det kan märkas genom att buken är svullen, men ibland dröjer det innan symtomen på leverförstoring blir tydliga.

Blodsockerfallen som sjukdomen leder till kan ge symtom som humörsvängningar, hungerkänslor och svettningar, men symtomen är inte alltid tydliga. Hjärnan påverkas inte heller på samma sätt som vid andra tillstånd med blodsockerfall, till exempel diabetes. Det beror på att personer med glykogenos ofta har ett överskott av laktat som hjärnan kan använda som energikälla. Det skyddar hjärnan från de svåraste följderna av lågt blodsocker.

De låga blodsockernivåerna kan leda till följsymtom som ökad surhetsgrad i blodet (laktacidosis). Det kan i sin tur ge symtom som magsmärtor, muskelsmärtor, orkeslöshet och medvetslöshet. Laktacidosis påverkar också tillväxten om tillståndet inte behandlas. Låga blodsockernivåer kan även öka mängden kolesterol och urinsyra i blodet. Hos en del påverkas även skelettmusklerna och hjärtat.

ORSAK

Glykogenoser orsakas av genmutationer. Mutationerna leder till brist på något av de enzym som behövs för att bygga upp eller bryta ner glykogen.

BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att jämna ut blodsockernivån genom en individuellt anpassad diet med täta intag av kolhydrater. Hos en del måste dieten läggas om till en kost med mycket fett och lite kolhydrater. För några få är den enda behandlingen levertransplantation.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Vid universitetssjukhusen i Göteborg, Lund/Malmö och Stockholm finns särskild kunskap om glykogenoser med leverpåverkan.

Vid universitetssjukhusen finns också 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

Scandinavian Association for Glycogen Storage Disease, SAGSD

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om glykogenoser med leverpåverkan 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 september 2019.