

## PMM2-CDG

PMM2-CDG är en sjukdom som leder till skador på hjärnan, perifera nervsystemet och flera andra organ. Hos små barn med sjukdomen finns risk för livshotande komplikationer. Hos vuxna brukar tillståndet vara mer stabilt. De flesta med sjukdomen har nedsatt rörelseförmåga och en intellektuell funktionsnedsättning.

PMM2-CDG är en ärftlig sjukdom. I Sverige föds det i genomsnitt 2 barn om året med sjukdomen. Man känner till ungefär 25 personer som har PMM2-CDG i Sverige.

### SYM TOM

Nyfödda med sjukdomen brukar ha fettkuddar i huden på stjärten, hårt och gropigt underhudsfett och inåtvända bröstvårtor. Muskelspänningen är ofta låg och barnen brukar ha svårt att suga och få i sig mat. Det är vanligt med kräkningar och diarré som kan bero på att levern är påverkad.

Den motoriska utvecklingen brukar vara sen. Skador i hjärnan och perifera nervsystemet påverkar balansen och koordinationen. Muskulaturen i benen är ofta svag.

De flesta med PMM2-CDG har en medelsvår till svår intellektuell funktionsnedsättning. Många har talsvårigheter men förstår ofta mer än de själva kan uttrycka. Omkring hälften har epilepsi och en tredjedel får strokeliknande episoder med plötsliga attacker av medvetlöshet eller kraftig påverkan på medvetandet.

Under de första åren kan sjukdomen vara mycket allvarlig, särskilt för barn som inte fått diagnos och behandling. Komplikationer som kan uppkomma är blödningar och blodproppar som beror på förändringar i blodets leveringsförmåga. Hos små barn finns också risk för hjärtsvikt.

Hos vuxna med PMM2-CDG brukar tillståndet vara stabilt. Epilepsin och de strokeliknande episoderna brukar minska eller upphöra helt. Otydligt tal kan försvåra kommunikationen med omgivningen, men personer med sjukdomen har ofta god social förmåga.

### ORSAK

PMM2-CDG orsakas av en genförändring som påverkar funktionen hos enzymet PMM2. Förändringen stör ämnesomsättningen och leder till skador i flera organ.

### BEHANDLING

Personer med sjukdomen har många symtom och komplikationer som behöver behandlas och förebyggas. Insatserna görs av specialister inom flera områden där habilitering ingår. Regelbundna uppföljningar och kontroller är viktigt.

### RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Kunskap om PMM2-CDG finns vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna och på mottagningen för barn- och ungdomsmedicin vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

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

Svenska CDG-föreningen

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

### LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om PMM2-CDG 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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juni 2019.