



# Glycinencefalopati

Glycinencefalopati är en ärftlig ämnesomsättningssjukdom som innebär att aminosyran glycin inte bryts ned som den ska. Det kan leda till låg eller hög muskelspänning, epilepsi och hjärnmissbildningar. De flesta med sjukdomen har en nedsatt kognitiv funktion. Sjukdomen finns i olika svårighetsgrader.

Det finns inga säkra uppgifter om förekomsten i Sverige, men 1–2 barn om året beräknas insjukna i glycinencefalopati.

## Symtom

De flesta med glycinencefalopati får symtom redan som nyfödda. Barnen blir ofta livshotande sjuka under den första levnadsveckan, med sviktande andning och medvetslöshet. En del överlever inte nyföddhetsperioden och de som klarar sig får ofta svåra funktionsnedsättningar.

En del barn har hjärnmissbildningar som påverkar den motoriska och kognitiva utvecklingen. De flesta har en svår intellektuell funktionsnedsättning och svårbehandlad epilepsi.

Barnen kan ha låg eller hög muskelspänning och muskelsvaghet. Förflamning eller svaghet i armar och ben i kombination med hög muskelspänning är vanligt. Muskelsvagheten kan göra det svårt att äta och svälja, och det är vanligt att magsäckens innehåll kommer tillbaka upp i matstrupen (gastroesofageal reflux).

Hos en del barn kommer symtomen senare under det första levnadsåret. Då är symtomen oftast mindre akuta, men flertalet barn får ändå betydande funktionsnedsättningar och en svår intellektuell funktionsnedsättning.

I sällsynta fall visar sig symtomen efter det första levnadsåret. Då har sjukdomen ett något lindrigare förlopp. Det är vanligt med påverkat beteende, motoriska svårigheter, ofrivilliga upprepade rörelser och en lindrig intellektuell funktionsnedsättning.

## Orsak

Glycinencefalopati orsakas av förändringar i en av flera olika gener som påverkar nedbrytningen av aminosyran glycin. Det gör att glycin ansamlas i framför allt hjärnan och ryggmärgen, vilket leder till att hjärnans funktion påverkas.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar glycinencefalopati utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Barn som är svårt sjuka när de föds behöver intensivvård och andningshjälp med respirator.

Läkemedelsbehandling och en särskild diet kan minska koncentrationen av glycin och därmed de olika symtomen.

Epilepsi behandlas i första hand med anfallsförebyggande läkemedel. Målet är att anfällen ska bli så lindriga som möjligt med så få biverkningar som möjligt.

Barn med funktionsnedsättningar behöver habiliteringsinsatser. Det är viktigt att arbeta med språklig stimulans samt alternativ och kompletterande kommunikation.

För barn med en svår form av glycinencefalopati kan det bli aktuellt med palliativ (lindrande) vård i livets slutskede.

## Resurser

Kunskap om behandling av glycinencefalopati finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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 FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Svenska Epilepsiförbundet
- 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](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad januari 2024.