



# MPI-CDG

MPI-CDG är en ämnesomsättningsjukdom som påverkar framför allt levern, bukspottkörteln och mag-tarmkanalen. De första symtomen kan komma under spädbarnsåret och märks ofta som upprepade perioder med kräkningar och svår diarré. Många med syndromet har förändringar i levern. Förändringarna påverkar bland annat blodets förmåga att levera sig och ökar risken för både blodproppar och blödningar.

MPI-CDG är en ärftlig sjukdom. Det finns inga säkra uppgifter om hur många som har sjukdomen. I Sverige och Danmark har ett fåtal barn fått diagnosen de senaste tio åren.

## SYM TOM

De första symtomen kan komma någon månad efter födel sen. Det är vanligt att symtomen uppträder under perioder när barnen ökar snabbt i tillväxt, eller i samband med infektioner. Symtomen varierar från person till person.

Ett vanligt symptom är återkommande perioder med kräkningar och svår diarré som varar i mer än fyra veckor. Barn med sjukdomen har ofta lågt blodsocker som beror på att bukspottkörteln är påverkad. Det kan märkas som skakighet, irritabilitet och kramper.

MPI-CDG leder till förändringar i levern som leverfibros och levercirros. Förändringarna i levern kan påverka blodets förmåga att levera sig. Det ökar risken för både blödningar och blodproppar. Hos en del barn med MPI-CDG är blodproppar det första tecknet på sjukdomen.

Efter puberteten brukar symtomen minska eller upphöra helt och tillståndet stabiliseras hos de flesta med sjukdomen.

## ORSAK

MPI-CDG orsakas av en förändring i en gen. Förändringen påverkar en process i ämnesomsättningen som kallas glykosylering.

## BEHANDLING

Barn med MPI-CDG behandlas med kosttillskott av kolhydraten mannos som gör att symtomen minskar. Utan behandling kan MPI-CDG vara livshotande.

Barn som har upprepade kräkningar och svår diarré kan tillfälligt behöva vårdas på sjukhus för att få i sig näring.

Leverns funktion kontrolleras varje halvår eller år. Vissa leverförändringar kan göra att det blir aktuellt med levertransplantation.

Den ökade risken för blodproppar och blödningar gör att personer med sjukdomen kan behöva förebyggande behandling inför operationer och tandbehandlingar.

## RESURSER

Särskild kunskap om och erfarenhet av MPI-CDG finns vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Huddinge och 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 MPI-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 oktober 2019.



ÅGRENKA