



Pyruvat-dehydrogenasbrist

Pyruvatdehydrogenasbrist är en ärftlig ämnesomsättningssjukdom som påverkar cellernas energiomsättning. Detta leder till energibrist i hjärnan och ger i första hand symtom från centrala nervsystemet, det vill säga hjärnan och ryggmärgen.

Förekomsten av pyruvatdehydrogenasbrist är inte känd. I Sverige känner man till drygt 40 personer med sjukdomen.

Symtom

Pyruvatdehydrogenasbrist finns i olika svårighetsgrader, från mycket allvarliga former som leder till att barnen dör i nyföddhetsperioden till lindrigare former som ger symtom först i vuxen ålder.

Insjuknandet kan vara smygande eller akut. Symtomen kan förvärras vid infektion eller andra orsaker till nedsatt näringsintag.

Hos de flesta med sjukdomen visar sig symtomen under de första levnadsmånaderna i form av nedsatt muskelspänning och påverkad utveckling. Andra vanliga symtom, som kommer något senare, är koordinationsstörningar, ökad muskelspänning och muskelsvaghet i främst underben och fötter. Även funktioner som andning och sväljning kan påverkas. De flesta barn får en intellektuell funktionsnedsättning som oftast är svår.

Ansamling av mjölksyra (laktat) i kroppen kan leda till laktacidosis, ett livshotande tillstånd.

Ungefär hälften av barnen får epilepsi.

Enstaka barn kan insjukna i stroke. Synnerverna kan påverkas med nedsatt syn som följd.

Vid senare sjukdomsdebut är symtomen lindrigare. Det kan röra sig om balansstörningar, ökad muskelspänning eller ofrivilliga rörelser.

Vid samtliga former av sjukdomen är det vanligt att även de perifera nerverna påverkas.

Orsak

Pyruvatdehydrogenasbrist orsakas av en förändring i en av flera gener. Förändringen leder till brist på ett protein som

behövs vid cellernas energiomsättning. Det gör att nedbrytningen av glukos, som är hjärnans viktigaste energikälla, är nedsatt och laktat ansamlas i kroppen.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar pyruvatdehydrogenasbrist. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Ketogen kost har visat sig vara en effektiv förebyggande behandling för en del personer med sjukdomen. Antalet epileptiska anfall minskar och balanssvårigheterna lindras. Kosten kan även bidra till att minska sjukdomens negativa påverkan på den kognitiva och motoriska utvecklingen.

Om barnet har svårt att äta behövs kontakt med ett nutritionsteam. Ett fullgott näringsintag är viktigt.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel. Läkemedel ges också för att aktivera det protein som har nedsatt funktion och sänka laktatnivåerna vid akut laktacidosis. Behandling ges även i form av vitaminer, koenzym och spårämnen som behövs vid energiomsättningen i cellerna, såsom vitamin B1.

Personer med sjukdomen behöver habiliterande insatser. Psykologiskt stöd är viktigt.

Resurser

Kunskap om sjukdomen finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Neuro

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad september 2024.