



# Succinatsemialdehyd-dehydrogenasbrist

Succinatsemialdehyd-dehydrogenasbrist (SSADH-brist) är en medfödd ämnesomsättningssjukdom som påverkar hjärnan. Det leder till varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning, påverkad tal- och språkförmåga, motoriska svårigheter och beteendevikelser hos personer med sjukdomen.

Man känner endast till ett fåtal personer med sjukdomen i Sverige.

## Symtom

Symtomen är mycket varierande och kan visa sig när som helst mellan nyföddhetsperioden och tidig vuxenålder. De varierar också i svårighetsgrad. Även om sjukdomen oftast upptäcks under småbarns- eller uppväxtåren förekommer det att symtomen är så lindriga att diagnosen inte ställs förrän i vuxen ålder.

De mest karaktäristiska tidiga tecknen på sjukdomen är påverkad utveckling under spädbarnsåret. Barnen lär sig att sitta, krypa och gå senare än andra barn och har ofta nedsatt muskelspänning. De uppvisar också försenad talutveckling.

Nedsatt muskelspänning och svårigheter att kontrollera och samordna muskelrörelserna är vanligt tidigt i sjukdomsförloppet.

Epileptiska anfall förekommer hos ungefär hälften av barnen med sjukdomen.

Sjukdomen medför vanligen en intellektuell funktionsnedsättning av varierande grad. Till sjukdomen hör också hyperaktivitet, aggressivitet, självskadebeteende och autism. Autism innebär nedsatt förmåga att kommunicera och delta i socialt samspel, begränsade intressen/aktiviteter och ett stereotypiskt och repetitivt beteende. En del har adhd, vilket innebär svårigheter att reglera sin uppmärksamhet och aktivitetsnivå.

Personer med sjukdomen kan ha en tal- och språkstörning av varierande svårighetsgrad.

Sömnrubbningar är vanligt.

## Orsak

Succinatsemialdehyd-dehydrogenasbrist orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på eller nedsatt aktivitet hos ett enzym. Enzymbristen stör omsättningen av gammaaminosmörtsyra (GABA) i centrala nervsystemet och medför förhöjda nivåer av GABA och gammahydroxybutyrat (GHB) i hjärnan.

## Behandling

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

Beteendevikelser behandlas främst med psykoterapi. Ibland behövs kompletterande läkemedel.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

Fysioterapeut och arbetsterapeut utreder den motoriska funktionsnivån och behovet av träning och hjälpmedel hos personer med sjukdomen.

Personer med sjukdomen som har bestående funktionsnedsättningar behöver habilitering.

## Resurser

Resurser för diagnostik och behandling 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stöd*.

## Intresseorganisationer

- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

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 november 2024.