



Isovaleriansyrauri

Isovaleriansyrauri är en ärftlig ämnesomsättnings-sjukdom (metabol sjukdom) som leder till att skadliga nedbrytningsprodukter ansamlas i kroppen. Det kan ge upphov till livshotande ämnesomsättningskriser med hjärnskador som följd. Kriserna kan förebyggas med dietbehandling.

Isovaleriansyrauri ingår sedan 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet), som görs för att tidigt upptäcka allvarliga och behandlingsbara metabola sjukdomar. Om sjukdomen upptäcks vid screeningen kan förebyggande behandling hinna startas innan symtomen uppkommer.

Det föds ett till två barn med isovaleriansyrauri i Sverige varje år.

Symtom

Symtomen visar sig ofta under de första levnadsdagarna. Barnen är slöa, svaga och slappa i kroppen samt kräks ofta och orkar inte suga. Ett typiskt tecken på sjukdomen är att urinen har en särskild lukt som liknar fotsvett, orsakad av den ökade ansamlingen av isovaleriansyra. Barnen kan förlora medvetandet och tillståndet kan vara livshotande om inte sjukdomen upptäcks och behandlas. Det är viktigt att diagnosen ställs snabbt och att behandlingen omedelbart startas. De akuta symtomen kan då försvinna, och risken för kvarstående skador minskar.

Symtomen kan också utvecklas senare under barndomen och då vara mer ospecifika med dålig tillväxt och allmänt påverkad utveckling.

Risken för en ämnesomsättningskris ökar i samband med infektioner, kroppsskador eller operationer. Fasta och ett stort proteinintag kan vara andra orsaker. Ämnesomsättningskriser kan leda till skador på hjärnan och påverka den motoriska och kognitiva utvecklingen.

Orsak

Isovaleriansyrauri orsakas av förändringar i en gen. Det leder till brist på ett enzym som behövs för att kroppen ska kunna bryta ned aminosyran leucin. Enzymbristen leder till att skadliga nedbrytningsprodukter ansamlas i kroppen.

Behandling

Behandlingen inriktas på att förhindra ämnesomsättningskriser och kompensera för de funktionsnedsättningar som kan uppkomma.

För att förebygga ämnesomsättningskriser krävs att personer med sjukdomen följer en strikt diet under vägledning av en dietist. Proteinintaget minskas till en nivå som täcker kroppens behov för tillväxt och proteinomsättning. Även tillskott av substanser som ökar utsöndringen av de skadliga ämnena i urinen behövs.

Vid livshotande ämnesomsättningskriser ges omedelbart glukos, karnitin och behandling mot ökad surhet i blodet. Snabb behandling är mycket viktigt för att förhindra obotlig hjärnskada och plötslig död. Personer med sjukdomen bör alltid bära med sig information om behandling vid akuta situationer.

Det är viktigt med regelbundna kontroller av näringstillståndet hos personer med sjukdomen. Hos barn kontrolleras även tillväxt och utveckling.

Vid funktionsnedsättning kan rehabiliteringsinsatser behövas, liksom stöd i olika former som underlättar vardagslivet.

Resurser

Kunskap om isovaleriansyrauri och resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns 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
- 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

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

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

Reviderad januari 2023.



ÅGRENKA