



Propionsyrauri

Propionsyrauri är en medfödd ämnesomsättnings-sjukdom (metabol sjukdom). Personer med sjukdomen har nedsatt förmåga att bryta ner vissa aminosyror, fettsyror och kolesterol. I stället ansamlas giftiga nedbrytningsprodukter i kroppen. Behandlingen består av en anpassad kost samt läkemedel.

Propionsyrauri ingår sedan år 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet), som görs för att tidigt upptäcka allvarliga och behandlingsbara sjukdomar. Tidig diagnos och behandling kan förebygga och motverka många av symtomen hos personer med sjukdomen.

I Sverige föds färre än ett barn per år med propionsyrauri.

Symtom

Propionsyrauri visar sig oftast i nyföddhetsperioden. Vanliga symtom är matningssvårigheter, kräkningar, muskelsvaghet och slöhet som övergår i medvetlöshet och epileptiska anfall. Tillståndet kan vara livshotande och risken för skador på hjärnan är stor.

Hos en del visar sig symtomen senare, ofta i samband med att kroppen utsätts för stress som infektion, nedsatt näringsintag, fasta eller operation. Symtomen kan vara mycket varierande och påverka olika organsystem. Insjuknandet kan även efter nyföddhetsperioden vara akut och bli livshotande med stor risk för hjärnskador.

Sjukdomen kan medföra återkommande livshotande metabola kriser och kroniska symtom med rörelserubbningar samt intellektuell funktionsnedsättning.

Epilepsi är vanligt och hjärtats funktion kan vara påverkad.

Orsak

Propionsyrauri orsakas av förändringar i två gener. Det leder till brist på ett enzym som har betydelse för kroppens nedbrytning av aminosyrorna isoleucin, valin, metionin och treonin samt även vissa fettkedjor och kolesterol. Detta gör att förhöjda nivåer av propionsyra bildas. Det leder i sin tur till ansamling av flera biprodukter som organiska syror och ammoniak, vilka är skadliga för kroppens olika organ.

Behandling

Vid ett akut insjuknande behöver behandling omedelbart påbörjas. Glukos ges direkt i blodet och allt intag av protein stoppas under 24–48 timmar. För att minska mängden giftiga nedbrytningsprodukter ges läkemedel. Blodet kan behöva renas från giftiga ämnen genom dialys.

Det är av stor vikt att det finns en behandlingsplan för akuta situationer, så att bildandet av giftiga nedbrytningsprodukter snabbt kan minimeras. Alla med sjukdomen bör alltid ha med sig ett informationskort med uppgifter om sjukdomen och akutbehandlingen.

Personer med sjukdomen äter en anpassad kost. Målet med kostbehandlingen är att få i sig tillräckligt med energi och protein för att växa, men att så lite propionsyra som möjligt bildas i kroppen. Även läkemedel ges för att minska mängden propionsyra.

Vid tätt återkommande metabola kriser där kost och läkemedel inte är tillräckligt för att stabilisera symtomen kan en levertransplantation övervägas. En levertransplantation kan förbättra vissa aspekter av sjukdomen, men risken för andra allvarliga komplikationer kvarstår.

Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

Personer med intellektuell funktionsnedsättning behöver habiliteringsinsatser.

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 på Socialstyrelsens webbplats 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.

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

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

Reviderad april 2025.