



Argininosuccinatlyasbrist

Argininosuccinatlyasbrist (ASL-brist) är en ärftlig ämnesomsättnings sjukdom som orsakas av en bristande funktion hos enzymet ASL. Bristen på detta enzym kan leda till en hög ammoniakhalt men har också andra följder som skadar hjärnan. Sjukdomen kan ge livshotande symtom redan dagarna efter födseln men även visa sig senare i livet.

ASL-brist ingår sedan november 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet).

I utländska studier anges sjukdomen förekomma hos 2–10 per 100 000 nyfödda. I Sverige är den mera sällsynt och man beräknar att det föds ett barn vartannat år med sjukdomen.

Symtom

Vilka symtom som uppstår beror på hur väl ASL-enzymet fungerar. Här finns en stor variation, alltifrån en ganska liten nedsättning till att enzymet inte fungerar alls. Detta gör att det är stor skillnad på i vilken grad olika personer med sjukdomen påverkas.

Svår ASL-brist ger ofta akuta symtom redan dagarna efter födseln. Levern kan bli förstörad, hjärnan svullna och barnet kan få epileptiska anfall. Akuta symtom kan uppstå även senare i livet. Dessa attacker kan ge huvudvärk, suddigt seende, illamående, koncentrations- och talsvårigheter, förvirring och hallucinationer. Utan behandling kan medvetandegraden sjunka, epileptiska anfall uppstå och tillståndet bli livshotande.

Sjukdomen kan också visa sig senare i livet. Hos små barn kan symtomen vara matningssvårigheter som kan leda till bristande tillväxt. Det är också vanligt att den motoriska och kognitiva utvecklingen påverkas. Hos äldre barn och vuxna dominerar symtom från hjärnan. Autistiska drag, depression, bipolär sjukdom och hyperaktivitet förekommer. Epilepsi är vanligt. Leverns funktion kan påverkas liksom blodtrycket. Kronisk inflammation av bukspottkörteln förekommer.

Det finns lindriga former av ASL-brist som inte ger några uppenbara symtom.

Orsak

Sjukdomen är ärftlig och orsakas av en förändring i en gen som leder till brist på enzymet ASL. Det finns flera olika sjukdomsorsakande genvarianter, vilka styr graden av enzymbrist, och därmed sjukdomens svårighetsgrad.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar ASL-brist. Alla med sjukdomen behöver regelbundna kontroller för att förebygga komplikationer. Behandlingen inriktas på att förebygga akuta attacker och behandla de symtom som uppstår.

Personer med sjukdomen ges kostbehandling och vid behov läkemedel som ökar kroppens förmåga att göra sig av med ammoniak. Kostbehandlingen syftar till att minska mängden protein i födan. Ibland kan levertransplantation övervägas.

Vid akuta attacker med höga ammoniaknivåer ges fenylacetat, natriumbensoat och arginin intravenöst. Samtidigt utesluts allt protein i maten. I akuta situationer kan dialys bli aktuellt.

Personer med ASL-brist bör alltid bära med sig detaljerad information om vilken behandling som behövs vid akuta tillstånd samt kontaktuppgifter till behandlande läkare.

Resurser

Specialistteam för medfödda metabola sjukdomar, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling, finns vid flera av 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 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 december 2021.

