



MCAD-brist

MCAD-brist är en medfödd, ärftlig ämnesomsättningssjukdom (metabol sjukdom) som orsakas av brist på ett enzym som behövs för nedbrytning av fettsyror i kroppen. Bristen på enzymet MCAD kan leda till akuta attacker i samband med infektioner, stress eller fasta med matthet och kräkningar, samt i svåra fall medvetandeförlust och livshotande tillstånd.

MCAD-brist ingår sedan november 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet). Sedan allmän screening av nyfödda med PKU-prov kommit i bruk och förebyggande åtgärder satts in har allvarliga tillbud i det närmaste försvunnit.

MCAD-brist är i stora delar av världen en av de vanligaste medfödda, ärftliga ämnesomsättningssjukdomarna. Förekomsten av MCAD-brist varierar dock mycket mellan olika länder. I Sverige beräknas 5–6 barn av 100 000 nyfödda få diagnosen.

SYM TOM

Sjukdomen brukar oftast ge de första symtomen mellan 3 och 24 månaders ålder, men den kan också visa sig under de första levnadsdagarna. Ibland visar sig sjukdomen först i vuxen ålder och symtomen utlöses då ofta av en infektion, kroppsskada eller kirurgiskt ingrepp.

En person kan ha MCAD-brist utan att någonsin få en attack och förbli symtomfri under hela livet.

Akuta symtom kommer i form av tilltagande irritabilitet, matthet och kräkningar. Om behandling inte ges följer ett livshotande tillstånd med medvetlöshet och ibland kramper. Blodsockret är ofta lågt under en attack, blodets surhetsgrad kan öka och levern svullnar och dess funktion påverkas.

Framför allt hos vuxna kan det även förekomma muskelsmärter och muskelkramper vid ansträngning. Hjärtmuskelsjukdom, plötslig död, leverfunktionsstörningar och akut omtöckning förekommer också.

ORSAK

Sjukdomen är ärftlig och orsakas av en förändring i en gen som leder till brist på enzymet MCAD. Denna brist gör att kroppen inte kan bryta ner och använda fett som energikälla på vanligt sätt.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar MCAD-brist. Behandlingen inriktas på att förebygga sjukdomsattacker och behandla dem som kan uppstå.

Akuta attacker behandlas med tillförsel av socker. Förebyggande behandling är vid god följsamhet mycket effektiv. Den är inriktad på att hålla regelbundna måltider, undvika fasteperioder och alla former av extrema dieter, samt att vara uppmärksam på allmäntillståndet. Framför allt är det viktigt att undvika fasta.

Även de som aldrig har haft en attack måste vara uppmärksamma på symtom som kan tyda på en hotande attack. Detta gäller särskilt vid infektioner och kroppsskada.

Personer med MCAD-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 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 om MCAD-brist som finns 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 maj 2021.