



Metylmalonsyrauri

Metylmalonsyrauri är en medfödd och ärftlig ämnesomsättnings sjukdom som orsakas av en enzymbrist. Den kan visa sig som akuta livshotande attacker hos nyfödda, äldre barn och vuxna. Sjukdomen kan även ge kroniska symtom från nervsystemet, njurarna och andra organ, som rörelserubbningar, kognitiv funktionsnedsättning och njursvikt. Det finns också andra sjukdomsformer med lindriga symtom.

Metylmalonsyrauri ingår sedan november 2010 i den allmänna screeningen av alla nyfödda i Sverige (PKU-provet), som görs för att tidigt upptäcka allvarliga, behandlingsbara sjukdomar.

Sjukdomens förekomst varierar mellan olika geografiska regioner i världen. I Sverige föds ungefär ett barn vartannat år med sjukdomen.

Symtom

Sjukdomens omfattning och svårighetsgrad skiljer sig mycket mellan olika personer.

Många med sjukdomen får akuta sjukdomsattacker redan i nyföddhetstiden. Slöhet, matningssvårigheter och kräkningar är vanliga debutsymtom. Slapphet i muskler, rörelserubbningar, leverförstoring, epileptiska anfall och medvetlöshet kan tillståta. Tillståndet är livshotande.

Hos äldre barn och vuxna utlöses attackerna vanligen av infektionssjukdomar, kroppsskador eller kirurgiska ingrepp. Bantning och fasta eller ett stort proteinintag kan också vara orsaker.

Många får kroniska symtom som kan uppkomma när som helst i livet. Nedsatta intellektuella funktioner ses hos mer än hälften. Epilepsi, psykisk sjukdom och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar förekommer också. Rörelserubbningar och nedsatt njurfunktion är också vanliga.

Orsak

Orsaken till metylmalonsyrauri är förändringar i en av flera gener som leder till enzymbrist. Den gör att vissa fettsyror och aminosyror samt kolesterol inte bryts ned på ett normalt sätt. Istället ansamlas ämnen i kroppen som kan skada vävnader och organ.

Behandling

Vid akuta sjukdomsattacker krävs vanligen omedelbar sjukhusvård.

För att förebygga attacker och kroniska symtom tillämpas en individanpassad kostbehandling, som bland annat innebär ett begränsat proteinintag, samt behandling med läkemedel som ökar utsöndringen av skadliga ämnen i urinen.

Behandling med vitamin B12 kan ha stor effekt vid vissa former av sjukdomen.

För personer med upprepade attacker eller sviktande njurfunktion kan transplantation av lever och/eller njure lindra symtomen.

För de flesta med en allvarlig form av sjukdomen kan nuvarande behandlingsmetoder inte förhindra uppkomsten av kroniska symtom. En del barn och vuxna kan behöva habiliteringsinsatser.

Personer med sjukdomen bör alltid bära med sig detaljerad information om behandling 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 också 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

Publicerad december 2021.



ÅGRENSKA