

Propionsyreemi

Propionsyreemi er en arvelig stoffskiftesykdom (metabolsk sykdom). En enzymsvikt gir opphopning av skadelige syrer i kroppen.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

PROPIONSYREEMI

Propionsyreemi er en arvelig stoffskiftesykdom (metabolsk sykdom). En enzymsvikt gir opphopning av skadelige syrer i kroppen. Sykdommens alvorlighet varierer fra person til person.

Propionsyreemi tilhører en av flere medfødte stoffskiftesykdommer der det dannes for mye organiske syrer i kroppen. Sykdomsgruppen kalles også organiske acidemier eller organiske acidurier (på engelsk *organic acidemias* eller *organic acidurias*).

Forekomst

Propionsyreemi er svært sjelden og forekomsten i Norge er ikke kjent. Internasjonalt går man ut fra at omtrent 1 av 100 000 nyfødte har propionsyreemi. Det tilsvarer at det i gjennomsnitt fødes et barn med propionsyreemi annethvert år i Norge. Senter for sjeldne diagnoser kjenner til færre enn ti personer med propionsyreemi i Norge.

Tegn og symptomer

Alvorlighetsgraden av sykdommen varierer mye. De fleste blir syke i løpet av dager eller få uker etter fødselen. Mildere former kan vise seg senere, ofte i forbindelse med en vanlig infeksjon med feber eller omgangssyke. Noen få blir ikke diagnostisert før sent i barneårene eller i voksen alder.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

De første tegnene på sykdommen er dårlig appetitt, kvalme og oppkast, uttalt søvnlighet og slapphet. Undersøkelse av blod og urin vil vise alvorlig ubalanse i kroppens syre- og baseregulering. Hvis man ikke får rett diagnose og behandling raskt, kan en slik metabolsk krise utvikle seg til bevisstløshet, kramper og koma, og eventuelt død. Utenom disse periodene kan man være frisk.

Propionsyreemi kan medføre hjerneskader med utviklingshemning, spesielt etter alvorlige metabolske kriser. Etter alvorlige metabolske kriser øker risikoen for hjertesykdom (*kardiomyopati*), betennelse i bukspyttkjertelen (*pankreatitt*) og skade på synsnerven.

Årsaker

Den grunnleggende årsaken til sykdommen er genfeil i ett av to gener (PCCA og PCCB) som styrer dannelsen av enzymet **propionyl CoA karboksylase** (PCC) som finnes i levercellene. Genfeilene medfører mangel på PCC-enzymet, eller at det fungerer dårlig.

Enzymet er ett av mange enzym som omdanner protein, nærmere bestemt aminosyrene **isoleucin, valin, metionin og treonin**, til andre stoffer som kroppen bruker til vekst, vedlikehold og energi. Aminosyrer er byggesteiner i alt protein. Når ikke denne omdanningen skjer slik den skal, vil det dannes skadelige organiske syrer i kroppen. Slik kan det oppstå en alvorlig forgiftningstilstand. Hvis det dannes mer organiske syrer enn kroppen klarer å kvitte seg med, kan man bli alvorlig syk med en metabolsk krise: kroppen har satt i gang prosesser for å rette opp ubalansen, men enzymsvikten gjør vondt verre, siden det dannes enda mer av de giftige substansene.

Propionsyre er en av flere organiske syrer. Den største kilden kommer fra omdanning av protein. Noen spesielle fettstoffer, kolesterol og bakterier i tarmen lager også organiske syrer.

Arv og genetikk

Propionsyreemi er *autosomalt recessivt* (vikende) arvelig. Ved autosomal recessiv arvegang har barnet/personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærer av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen. Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen

Barn blir testet for propionsyreemi i blodprøven som tas av spedbarn kort etter fødselen, såkalt nyfødtscreening. Blodprøvene analyseres ved Rikshospitalet. Nyfødtscreeningen gjør at flere med propionsyreemi blir oppdaget tidlig.

Personer som er født før nyfødtscreening for propionsyreemi var tilgjengelig, blir diagnostisert ut fra tegn og prøver tatt i forbindelse med en metabolsk krise. Oslo universitetssykehus har retningslinjer for diagnostisering og behandling.

Når man finner at en person har propionsyreemi, gjøres det i tillegg en gen-analyse for å beskrive type genfeil.

Behandling og oppfølging

Medisinsk behandling

Den medisinske oppfølgingen skjer i samarbeid mellom fastlege, lokalt sykehus samt lege og klinisk ernæringsfysiolog ved universitetssykehus som har erfaring med arvelige stoffskiftesykdommer (metabolske sykdommer). Oppfølgingen krever jevnlig kontroll og undersøkelser og behandling av lege gjennom hele livet.

Kvinner med propionsyreemi trenger ekstra tett oppfølging under svangerskap og i forbindelse med fødsel.

Den daglige behandlingen består av diett og medisiner. Behandlingen ivaretas hjemme av pårørende og personen selv, etter hvert ofte med bistand av andre omsorgspersoner.

Diett

Ved propionsyreemi tåler man lite av aminosyrene isoleucin, valin, treonin og metionin. Proteinmengden fra vanlig mat og drikke begrenses så den enkelte med propionsyreemi ikke får mer enn han eller hun trenger. For å sikre at kroppen får nok protein totalt, trenger de fleste en proteinerstatning i tillegg. Proteinerstatningen er uten isoleucin, valin, treonin og metionin, men inneholder alle andre aminosyrer som kroppen trenger. Det varierer fra person til person hvor streng dietten må være.

Ved propionsyreemi er det viktig med regelmessige måltider for å sikre en jevn tilførsel av energi (kalorier). Faste eller for lange opphold mellom måltidene tåles ikke. Barn trenger ofte mat i løpet av natten, også etter spedbarnsalder. Erfaring tyder på at sykdommen kan gi redusert matlyst. Ernæring gjennom sonde kan være nødvendig for å sikre energitilførselen. Sondematen gis vanligvis gjennom en gastrostomi eller "knapp" på magen (PEG).

Medisiner

- Karnitin bidrar til avgiftning og kan bedre cellenes energiomsetning.
- Antibiotika reduserer mengden bakterier i tarmen, slik at det lages mindre organiske syrer.
- Andre medisiner kan være aktuelle både for å behandle komplikasjoner og senskader og i forbindelse med metabolske kriser.

OBS: Medikamenter som øker katabolisme eller reduserer karnitinnivået i kroppen, skal unngås.

SOS-behandling

Organiske syrer kan hope seg opp og gir akutte symptomer selv om man følger den daglige behandlingen. Oftest skyldes det en vanlig infeksjon med feber og/eller oppkast. Andre årsaker kan være for lang tid mellom måltider eller faste i forbindelse med medisinske undersøkelser eller behandling. Fysiske anstrengelser over lengre tid uten tilførsel av energi (sukker), større skader/traumer og mat med mye protein kan også gi symptomer.

Små barn går raskere inn i en metabolsk krise enn eldre barn og voksne.

Akuttbehandling eller SOS-regime

Ved mistanke om sykdom (unormal blekhet, sløvhet eller irritabilitet), skal forbyggende SOS-regime settes i gang raskt.

1. All mat med naturlig protein unngås (inntil 48 timer)
2. SOS-blanding gis. Dette er en drikk med karbohydrat (en glukosepolymer som omdannes til sukker i kroppen). Mengde og konsentrasjon er tilpasset personens alder. Blandingen gis regelmessig gjennom hele døgnet i stedet for mat og annen drikk, både til barn og voksne.

Dersom personen kaster opp, hvis bedring uteblir eller tilstanden forverrer seg, må lege og sykehus kontaktes. Da gir man intravenøs akuttbehandling i tillegg til annen nødvendig behandling.

Alle med propionsyreemi skal ha retningslinjer for akuttbehandling eller SOS-regime fra behandlende spesialist. Det er viktig at retningslinjene er tilpasset personens alder og er tilgjengelige overalt hvor personen oppholder seg mye, for eksempel hjemme, i barnehagen eller på skolen og hos fastlegen. På nærmeste sykehus er det viktig at retningslinjene for SOS-regime ligger i journalen.

Annen oppfølging av barn og voksne

Behov for tiltak og hjelp må ses ut fra den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging og tilrettelegging fra offentlig hjelpeapparat, hos andre kan behovet være lite. Spesielt sårbare perioder kan være overgang fra barnehage til skole, fra et skoletrinn til neste og ikke minst overgangen til voksenlivet. Det er viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig.

- **Koordinator, ansvarsgruppe og en individuell plan** kan gjøre det enklere å ivareta oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for brukeren, familien og hjelpeapparatet.
- Barn med propionsyreemi bør tidlig henvises til **PPT** for å utrede og planlegge behov for **tilrettelagt undervisning og spesialpedagogisk oppfølging**.
- **Helsesøster** er en viktig støttespiller for foreldre, barn og ungdom, spesielt ved sykdom som krever mye oppfølging. Det er lurt å sørge for god informasjon til helsestasjonen.
- **Fysisk aktivitet** er viktig også for personer med propionsyreemi, men intensitet og varighet må tilpasses den enkelte. Det er lurt å **tilpasse måltidene** så man får spise både før og etter aktiviteten. Små pauser med sukkerholdig drikke eller mat kan være nødvendig. Oppfølging av fysioterapeut vurderes etter behov.
- **Hjelp til tilrettelegging** og tiltak i utdanning, arbeidsliv og i hverdagens gjøremål er nødvendig for mange voksne med propionsyreemi.

- Hyppig kontroll og forebyggende behandling hos **tannlege/tannpleier** er nødvendig, siden dietter med mye sukker og proteinrestriksjoner øker faren for tannråte.
- Oppfølging fra habiliteringstjeneste for barn og voksne kan være aktuelt.
- Det er viktig at personer omkring den som har sykdommen er informert om tilstanden og vet hva som må gjøres ved mistanke om akutt sykdom, for eksempel slektninger og venner, personalet i barnehagen og på skolen, kommunale omsorgsarbeidere og assistenter

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose kan oppleves som krevende og utfordrende og sette i gang tanker, spørsmål og følelser det kan være viktig å snakke med andre om. De fleste foreldre har stort behov for informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag. Etter hvert trenger også barnet selv og eventuelle søsken alderstilpasset informasjon.

Det kan være vanskelig å akseptere at man må leve en sykdom som krever livslang behandling. Å følge en streng diettbehandling kan være belastende både praktisk og følelsesmessig. Hjelp til å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier for barn, ungdom og voksne med propionsyreemi og deres pårørende, kan styrke livskvaliteten. Samtaler med familie og venner kan være til stor hjelp. Ved behov kan psykologisk helsepersonell i hjemkommunen hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser.

Det kan være en viktig støtte å ha kontakt med andre med samme eller lignende diagnoser. Propionsyreemi og andre organiske acidemier er svært sjeldne og har ingen egen brukerforening. Den norske PKU-foreningen er åpen for alle metabolske sykdommer som behandles med proteinreduerte dietter. Senter for sjeldne diagnoser eller sykehusspesialist med ansvar for behandlingen kan også formidle kontakt til andre.

Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med **informasjon og veiledning**. Senteret kan hjelpe til med å overføre kompetanse om diagnosen og om det å leve med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole, slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen.

Nye behandlingsmetoder

Forskning på bedre behandlingsmetoder og medisiner for å begrense symptomer og senskader av sykdommen foregår hele tiden, men ting tar tid. Man har noe erfaring med transplantasjon av lever hos barn. Slik behandling vil ikke helbrede sykdommen, men kan redusere risiko for metabolske kriser og utvikling av hjertesykdom. For mange metabolske sykdommer forsker man på genterapi eller måter for å erstatte det enzymet som ikke fungerer, men det er foreløpig langt frem før slik behandling er mulig.

Nyttige lenker og referanser

(Lenkene ligger også på våre nettsider, under Propionsyreemi)

- **Orphanet.** Europeisk konsortium bestående av cirka 40 land. Informasjon om sjeldne diagnoser, behandling, pasientorganisasjoner med mer. Den aller viktigste lenken, som også har lenker videre for både fagfolk og andre interesserte. Engelsk betegnelse: *Propionyl-CoA carboxylase deficiency* og *Propionic acidemia*. www.orpha.net
- Det finnes ingen norsk forening for propionsyreemi eller organiske acidemier, men man kan kontakte **Den norske PKU-foreningen**. PKU er den mest vanlige av stoffskiftesykdommer som behandles med proteinredusert diett i Norge. Foreningen har noen medlemmer med andre diettbehandlede stoffskiftesykdommer. www.pkuforeningen.no
- Den nordisk lenkesamling **Rarelink** . Søkeord: *Propionsyreemi*. Dette nettstedet gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser. www.rarelink.no
- Retningslinjer for oppstart behandling av propionsyreemi med utgangspunkt i et positivt screeningfunn. <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening>
- **Organic Acidemia Association.** Amerikansk foreningsside for organiske acidemier. www.oaanews.org
- **Newborn Screening.** Denne amerikanske siden har en omfattende beskrivelse av propionsyreemi. newbornscreening.info/Parents/organicacididorders/PA.html
- **Climb.** Engelsk organisasjon med kontaktforum for foreldre og personer med ulike medfødte stoffskiftesykdommer. www.climb.org.uk

August 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iværsettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).