



RIKSHOSPITALET

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

# Propionsyreemi



**Propionsyreemi er en arvelig stoffskiftesykdom (metabolsk sykdom). En enzymsvikt fører til feil i nedbrytningen av protein i kroppens celler. Enzymsvikten gir opphopning av skadelige syrer i kroppen. Sykdommens alvorlighet varierer fra person til person.**

Ved propionsyreemi kan det bli for mye organiske syrer i blod og urin. Syrene dannes når protein skal omdannes til energi i kroppens celler. Navnet propionsyreuri brukes også, og på engelsk sier man propionic acidemia. Ofte forkortes det til PA.

### **Forekomst**

Propionsyreemi er sjelden, og forekomsten i Norge er ikke kjent. I USA har 1 av 100 000 nyfødte propionsyreemi. Dette tilsvarer at det fødes et barn med propionsyreemi omtrent hvert annet år i Norge.

### **Årsaker**

Årsaken er en feil i arvestoffet. Et enzym som bidrar i cellenes omdanning av protein fungerer ikke som det skal. Enzymet heter propionyl-CoA-karboksyklase.

Alt protein er bygd opp av aminosyrer. Ved propionsyreemi blir ikke aminosyrene isoleucin, valin, treonin og metionin omdannet som de skal. Protein i mat og kroppens egne proteinlagre kan dermed ikke omdannes til energi på vanlig måte. Nedbrytningen av spesielle fettstoffer og kolesterol i cellene bidrar i mindre grad til opphopning av de giftige organiske syrene. Noe dannes også fra

bakterier i tarmen.

Når organiske syrer hopper opp og det dannes mer enn kroppen klarer å kvitte seg med, kan man bli alvorlig syk med en metabolsk krise.

Propionsyreemi er arvelig. Arvegangen er autosomal recessiv. Det vil si at begge foreldrene har arveanlegget, men de er vanligvis friske bærere av genet. Barn må få arvestoffet fra begge foreldrene for at sykdommen skal oppstå. Både gutter og jenter kan rammes.

### **Tegn og symptomer**

Alvorlighetsgraden varierer. I de mest alvorlige tilfellene får barnet symptomer kort tid etter fødselen. De mildere formene opptrer senere, oftest i forbindelse med en vanlig infeksjon som forkjølelse eller omgangssyke. Noen få blir ikke diagnostisert før sent i barneårene eller i voksen alder.

De første tegnene på akutt sykdom eller metabolsk krise er: dårlig appetitt, kvalme og oppkast, uttalt søvnighet og slapphet. Undersøkelse av blod og urin vil vise ubalanse i kroppens syre- og baseregulering. I alvorlige tilfelle kan det utvikle seg til bevisstløshet og koma. Utenom disse periodene kan man være helt frisk. Etter alvorlige episoder kan barn utvikle varige hjerneskader som utviklingshemning, epilepsi eller motoriske vansker. Noen utvikler senkomplikasjoner i form av kardiomyopati.

Barn med propionsyreemi har ofte spisevansker og kan trenge mat i sonde. Sondematen gis vanligvis gjennom en gastrostomi eller "knapp" på magen (PEG).

## **Oppfølging og behandling**

Behandlingen er delt: én daglig behandling med diett og medisiner, og et regime for akuttbehandling når det er fare for metabolsk krise. Proteinrik mat, lang tid mellom måltider, vanlige sykdommer eller større skader kan gjøre at organiske syrer hoper seg opp og gir akutte symptomer. Dette kan skje selv om man følger den daglige behandlingen.

## **Daglig behandling**

Viktigst er et kosthold med lite naturlig protein og mye energi ellers. Mange bruker en proteinerstatning uten aminosyrene isoleucin, valin, treonin og metionin. I tillegg spises små, nøyaktig beregnede, mengder protein fra vanlig mat. Regelmessige måltider er viktig. Barn trenger oftest mat i løpet av natten. Dietten justeres ut fra blodprøver og følges av klinisk ernæringsfysiolog.

Det er i tillegg vanlig med medisiner: Carnitin bidrar til avgiftning og kan bedre cellenes energiomsetning. Antibiotika (Flagyl®) kan gis for å redusere organiske syrer fra tarmbakteriene. Et B-vitamin, Biotin, forsøkes ofte i starten, men hjelper dessverre sjelden.

## **Akuttbehandling eller SOS-regime**

Ved mistanke om metabolsk krise, må behandling settes i gang raskt. For å unngå at det dannes for mye organiske syrer må kroppen tilføres rikelig energi i form av karbohydratrik væske. Denne blandingen gis hele døgnet i stedet for mat.

Akuttbehandlingen eller SOS-regimet startes hjemme. Fastlege eller sykehus kontaktes for å vurdere om eller når innleggelse er nødvendig. Dersom bedring ikke inntreffer eller hvis tilstanden forverrer seg, er sykehusbehandling nødvendig.

Det er viktig at retningslinjer for akuttbehandlingen finnes både i nærmiljøet og ved behandlende sykehus.

## **Annen oppfølging**

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet ellers. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen. Jevnlig oppfølging hos fastlege og sykehus er nødvendig. Penicillintabletter av typen Selexid® og Pondocillin® inneholder stoffer som kan bidra til lave nivå av carnitin. Behandlende lege bør vurdere eventuell bruk.

Noen trenger spesialpedagogisk oppfølging i barnehage og skole, eller tilrettelegging av arbeid. Tilrettelagt fysisk aktivitet er nyttig.

Det er viktig at omgivelsene er informert om tilstanden og vet hva som må gjøres ved mistanke om sykdom.

Senter for sjeldne diagnoser kan bistå i informasjonsarbeide der det er ønsket.

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

## SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Telefon 23 07 53 40

Telefaks 23 07 53 50

e-post: [sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no](mailto:sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no)

[www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser](http://www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser)

På [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no) finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710