

CPT 2-brist

CPT 2-brist är en medfödd sjukdom som innebär att kroppen har nedsatt förmåga att använda fett som energikälla. Det kan leda till energibrist med symtom från musklerna, hjärtat, levern och nervsystemet. Hos nyfödda kan tillståndet vara livshotande, men tidig diagnos och rätt behandling förebygger symtomen hos de flesta med sjukdomen.

CPT 2-brist (karnitin-palmitoyltransferas 2-brist) är en ärftlig sjukdom som finns hos några barn och ett tiotal vuxna i Sverige. CPT 2-brist ingår sedan november 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda (PKU-provet). Det gör att de flesta med sjukdomen kan få tidig diagnos och förebyggande behandling som motverkar symtomen.

SYMPTOM

CPT 2-brist finns i tre former som börjar i olika åldrar och har olika svårighetsgrad.

Den neonatala formen ger svåra symtom hos nyfödda några timmar eller dagar efter födseln. Barnen får då energibrist som kan leda till hjärtsvikt, andningssvårigheter och medvetlöshet. Utan behandling är tillståndet livshotande.

Den infantila formen börjar när barnen är några månader upp till två år. Symtomen är återkommande energibrist med medvetandesänkning, kramper, muskelsvaghet och muskelsmärta. Även hjärtat och levern kan påverkas.

Den myopatiska formen är vanligast och påverkar framför allt musklerna. De första symtomen kan komma när som helst från 10-årsåldern upp till 60-årsåldern och märks oftast som muskelsmärta, muskelkramper och muskelsvaghet i situationer då kroppen behöver mer energi. Det är oftast vid långvarig fysisk ansträngning men ibland också vid stress, kyla, infektioner eller fasta. Däremellan har personer med CPT 2-brist oftast inte några symtom.

Utan rätt behandling kan den återkommande energibristen skada nervsystemet och njurarna.

ORSAK

CPT 2-brist orsakas av en förändring i en gen. Förändringen gör att kroppen inte kan bryta ner och använda fett som energikälla på vanligt sätt.

BEHANDLING

CPT 2-brist behandlas förebyggande genom regelbundna måltider. Viktigast är att undvika långa perioder utan mat och dryck. Akut energibrist kan hävas med söt dryck. Personer med sjukdomen som blivit medvetlösa behandlas med glukoslösning direkt i blodet.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Centrum för medfödda ämnesomsättningssjukdomar finns vid universitetssjukhusen i Stockholm, Göteborg, Lund och Umeå. Centrumen utreder och diagnostiserar CPT 2-brist.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om CPT 2-brist som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad november 2018.