

HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

Scandinavian Association for Glycogen
Storage Disease, SAGSD
Kontaktperson Marcus Landgren
e-post postmaster@sagsd.org
www.sagsd.org

International Pompe Association
Kontaktperson i Sverige Hans Lundahl
e-post hans.lundahl@telia.com
www.worldpompe.org

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om
Pompes sjukdom i Socialstyrelsens kunskapsdata-
bas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell
information om sjukdomar och skador som leder
till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos
högst hundra personer per miljon invånare.

För produktion och uppdatering av texterna i da-
tabasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga
diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även
på frågor och hjälper till med informationssökning.
Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se

Databasen finns på
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Denna folder kan kostnadsfritt beställas från:
Socialstyrelsens publikationsservice
106 30 Stockholm
fax 035-19 75 29
e-post publikationsservice@socialstyrelsen.se
tel 075-247 38 80

Ange artikelnummer 2013-9-10.
Vid större beställningar tillkommer portokostnad.



GÖTEBORGS UNIVERSITET

OVANLIGA DIAGNOSER

Pompes sjukdom



POMPES SJUKDOM

Pompes sjukdom är en glykogenomsättnings-sjukdom, vilket innebär att den sammansatta sockerarten glykogen inte bryts ned utan i stället upplagras i musklerna, levern och hjärtat. Sjukdomen kallas också glykogenos typ II och delas in i tre former, beroende på när i livet den börjar.

- Pompes sjukdom är mycket ovanlig. Man känner till ett tjugotal personer med sjukdomen i landet och räknar med att det föds ett barn med den tidiga formen i Sverige vart eller vartannat år.
- Sjukdomen beror på en enzymbrist som i sin tur orsakas av en förändring av ett arvsanlag. Båda föräldrarna måste vara anlagsbärare. Risken att få ett barn med sjukdomen är då 25 procent.
- Symtomen kan visa sig redan under nyföddhets- eller spädbarnsperioden i form av muskelsvaghet och nedsatt muskelspänning. Det gör att barnen kan ha svårt att suga. Muskelsvagheten tilltar, och barnen får så småningom svårt att andas och symptom på hjärtsvikt, vilket beror på att hjärtat är förstorat. Det är vanligt med upprepade luftvägsinfektioner.
Vid de former som börjar senare i livet är hjärtat inte förstorat. I stället domineras symptomen av en långsamt tilltagande muskelsvaghet och påverkan på andningsmuskulaturen.
- Diagnosen ställs genom att upplagring av glykogen påvisas i framför allt hjärta, lever och skelettmuskulatur. Den fastställs genom biokemisk analys av vita blodkroppar och/eller prov från muskelvävnad. DNA-baserad diagnostik är oftast möjlig.

- Numera finns en enzymbehandling som har förbättrat livskvaliteten för personer med Pompes sjukdom. Många som har behandlats har fått en förbättrad hjärt- och muskelfunktion och lever betydligt längre. Utan enzymbehandling avlider barnen av sjukdomen inom ett eller två år.

Behandlingen i övrigt inriktas på att lindra symtomen och ge god omvårdnad. Infektioner och hjärtsvikt behandlas med mediciner.

Eftersom barnen kan ha svårt att få i sig näring kan det behövas stöd av en dietist och en logoped. Det kan också bli nödvändigt med andningshjälpmedel. Familjen kan behöva tidiga habiliteringsinsatser. Hela familjens behov av psykologiskt och socialt stöd samt avlösning behöver tillgodoses.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Utredning sker i samarbete med avdelningar för klinisk genetik vid landets universitetssjukhus.

Biokemisk diagnostik görs vid neurokemiska laboratoriet, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal i Göteborg, och vid Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge i Stockholm.

SAMHÄLLET'S STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt en särskild lag, lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387), LSS, men stöd kan även ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta försäkringskassan för mer information.