



# SOCIALSTYRELSEN

## Pyruvat dehydrogenase mangel

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

## Pyruvat dehydrogenase mangel

### Beskrivelse

Pyruvat dehydrogenase mangel er en arvelig sygdom, som skyldes nedsat funktion af enzymet pyruvat dehydrogenase. Pyruvat dehydrogenase er et enzymkompleks (samling af proteiner), som består af proteinerne E1, E2, E3, X-lipoate og pyruvat dehydrogenase fosfatase. Den nedsatte enzymaktivitet skyldes fejl i et af proteinerne.

Hyppigst ses fejl i E1, som skyldes mutationer i genet E1-alfa (som sidder på X-kromosomet. Både piger og drenge kan rammes. Sygdommen kan nedarves fra moderen, men de fleste tilfælde er sporadiske (ny-mutationer).

Sygdommen viser sig i tre former. Ved den mest alvorlige form ses svær mælkesyreophobning i blodet lige efter fødslen, og mange dør kort efter fødslen. Ved den anden form er mælkesyreophobningen moderat, men børnene udvikler psykomotorisk udviklingshæmning og ofte skader i hjernestamme og basalganglier. Den tredje form, som kun optræder hos drenge, viser sig ofte ved mild udviklingshæmning og episodiske bevægeforstyrrelser (ataksi), som kan udløses af



# SOCIALSTYRELSEN

	<p>indtag af kulhydrater. I nogle tilfælde har personer med pyruvat dehydrogenase mangel gavnlige effekt af behandling med tiamin (B1-vitamin).</p>
Anslået antal i Danmark:	Hyppighed: formentlig < 1 pr. 30.000. Flere hundrede tilfælde er beskrevet på verdensplan.
Kilde:	The molecular and metabolic basis of inherited diseases. OMIM no. 179060, 245349, 312170 og 608769
Forfatter	Læge Elsebet Østergaard
Udarbejdet:	December 2003
Andre med samme diagnose?	Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom
Betydningen af en god udredning	<p>Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til <a href="#">Sjældne-netværket</a> eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.</p> <p>Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.</p> <p>Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.</p>
Mere faglig viden:	For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte. <a href="#">Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)</a> Klinisk Genetisk Afdeling



# SOCIALSTYRELSEN

Afsnit 4062  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf.: 3545 4062

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)  
Børneafdeling A  
Center for Sjældne Sygdomme  
Brendstrupgårdsvej 100  
8200 Århus N  
Tlf.: 7845 1474

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links:

[eMedicine](#)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

[NORD](#)

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

[Madisons Foundation](#)

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).



# SOCIALSTYRELSEN

## OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

## National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

## PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.