



Pyruvat Karboxylas Brist (Pyruvat Carboxylase Deficiency)

Andra namn: Ataxia with lactic acidosis type 2, Ataxia with lactic acidosis type II. Leigh necrotizing encephalopathy due to pyruvate carboxylase deficiency, Leigh syndrome due to PC deficiency, Leigh syndrome due to pyruvate carboxylase deficiency

Börja med att läsa dokumentet "Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd".

Detta dokument är diagnosspecifik information för att använda i handläggningen av anestesi/graviditet/förlossning av patienter som har en pyruvat karboxylas brist sjukdom. Informationen är baserad på genetisk patofysiologisk kunskap samt klinisk erfarenhet när sådan finns dokumenterad. Några kontrollerade studier finns inte. Alla situationer kan inte förutses. Det går inte att garantera ett komplikationsfritt utfall. De slutliga bedömningarna och besluten måste fattas av ansvarig läkare ofta i samråd med andra specialiteter och patienten och med hänsyn tagen till den kliniska situationen.

Råd att använda i mycket akuta sammanhang, när det är fara i dröjsmål, finns på sidan 2 = Akutsida i dokumentet MITOKONDRIESJUKDOMAR ÖVERSIKT OCH ALLMÄNNA RÅD

Hoppas dessa råd kan vara till hjälp

Gunilla Islander (Anestesi o Intensivvård)

Överläkare emerita, docent, Skånes Universitetssjukhuset, Lund

2023-11-08/GI

SYMPTOM

Gemensamt symptom: Metabol acidosis

Typ A. Utvecklingsstörning, laktacidosis. Död i barndomen

Typ B Neonatal debut. Livshotande laktacidosis. Död inom några månader. Vanligast i Europa

Typ C Mild Episodisk metabol acidosis.

Mutation i *PC* genen kan också orsaka **Leighs syndrom** där anestesi är förenat med stora risker. Se separat dokument.

Referens Wang, ORPHAnet

Prevalens och Ärftlighet och Patofysiologi

Prevalens skattat till 1/250 000 nyfödda. Prevalensen kan vara högre.

Ärftlighet Autosomalt recessivt. Gen *PC* som kodar för ett enzym i mitokondrien

Patofysiologi Fel på ett enzym (Pyruvat Carboxylas) som är nödvändigt för den energiproduktionen i mitokondrien.

Referens Wang

Behandling

Metabolt skov behandlas med (5) – 10% Glukos med elektrolyter. Hydrering till normovolemi och korrektion av acidosis. Kontrollera blodsocker.

Frekventa måltider (kolhydrater protein) för att minska behovet av glukoneogenes.

Supplementär behandling med citrat, asparaginsyra samt biotin används i en del fall.

Levertransplantation i vissa fall. Många olika studier pågår i världen.

Referens Ahmad, Wang

ANESTESI

Vg använd dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#)

Pyruvat Karboxylas Brist:: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Generös indikation på preoperativa lab undersökningar inklusive laktat.
Litteratur saknas men baserat på andra liknande sjukdomar rekommenderas att man ger glukos med elektrolyter peroperativt och eventuellt över natten innan anestesi.

En fallbeskrivning beskriver behandling samt beskrivning av två anestesier till ett litet barn.

Referens Acharya

GRAVIDITET FÖRLOSSNING

Vg använd dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#)

Pyruvat Karboxylas Brist: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Kvinnor med Typ C kan bli gravida och graviditeten bör kontrolleras regelbundet och ofta för metabola komplikationer. Handläggning av graviditet och förlossning bör planeras i god tid av ett multiprofessionellt team.

Ge glukos med elektrolyter under förlossningen. Kontroll av blodsocker och laktat under förlossning. Litteratur/fallbeskrivningar saknas.

Referens Wang

Dagkirurgi/ Seding

Litteratur saknas helt.

Individuell bedömning. Sannolikt oftast olämpligt

Referenser

- **Acharya** et al. Anaesthesia in pyruvate dehydrogenase deficiency. *Anaesthesia* 2001 Aug;56(8):808-9
- **Ahmad**. Treatment of pyruvate carboxylase deficiency with high doses of citrate and aspartate. *Am J Med Genet.* 1999;87:331-8.
- **Orphanet**. www.orpha.net. ORPHAcode 3008, 353320, 353308, 353314, 79243
- **Wang** et al Pyruvate Carboxylase Deficiency. In: *GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993.2009 Jun 2 [updated 2018 Mar 1]*
 - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK6852/>