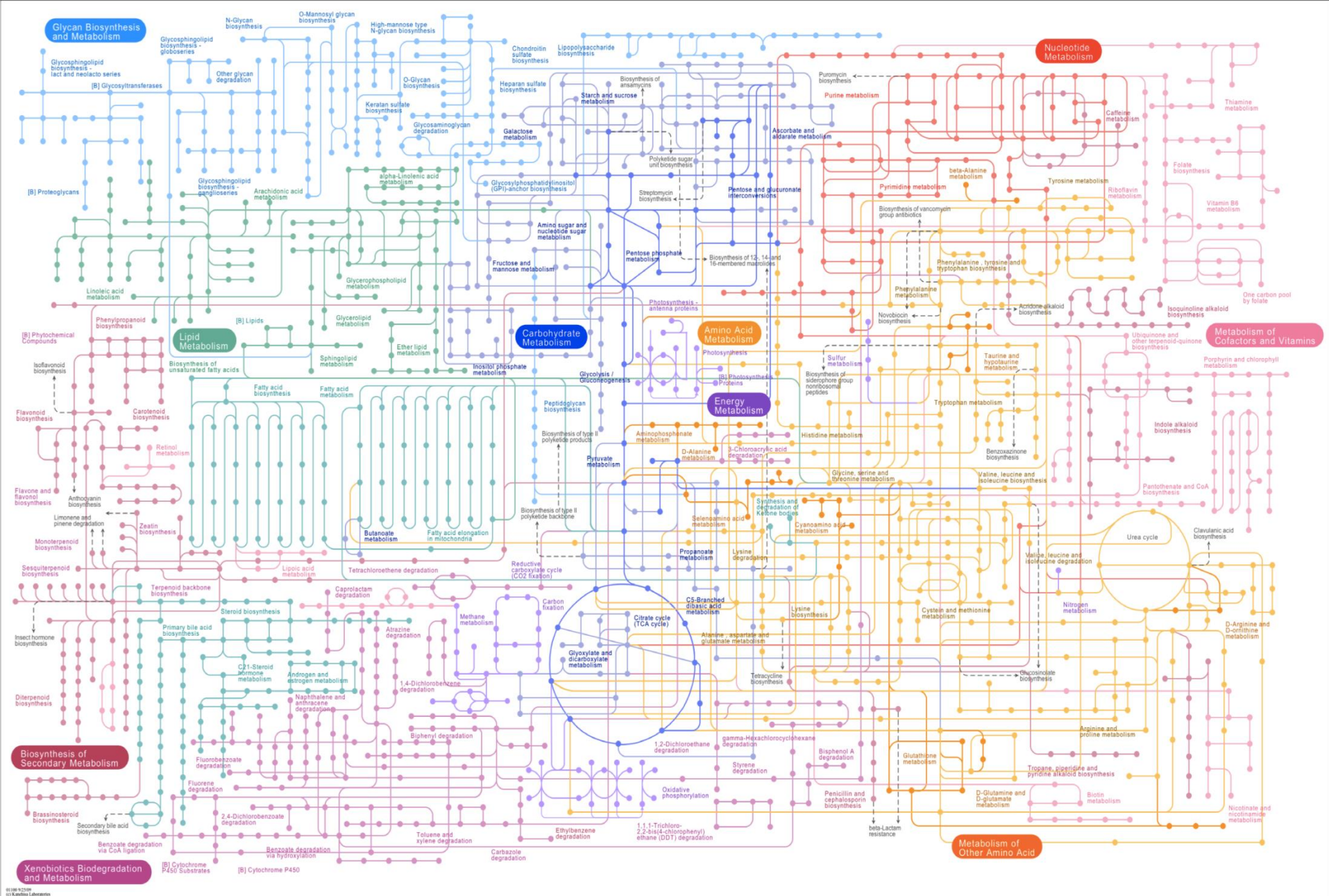




Medfødte metabolske sykdommer og psykiatri - en kasuistikk

Katrine Kveli Fjukstad
LIS i psykiatri og PhD-kandidat
13.03.17





Metfødte metabolske sykdommer aktuelt fordi...

Medfødte metabolske sykdommer med debut i voksen alder presenteres veldig ofte med nevrologiske eller psykiatriske symptomer

- Atypisk psykose eller depresjon
- Perifer nevropati
- Cerebellær ataksi
- Spastisk paraparese
- Demens
- Bevegelsesforstyrrelser
- Epilepsi



Barn versus voksen

- Mesteparten av litteraturen baseres på den pediatriiske versjonen av sykdommen
- Metabolske sykdommer med sen debut presenteres alltid med en mildere fenotype enn i barneårene
- Symptombildet kan også være forskjellig



Kasuistikk

- Mann, født i 1964
- Nummer to av tre søsken, en eldre bror og en yngre søster.



1986

- Første kontakt med psykiatrien
- Symptombilde:
 - Lærevansker og mistanke om psykisk utviklingshemming
 - Angst, blir urolig i uvante situasjoner
 - Muskelkramper
 - Bor hos sine foreldre
 - Blir behandlet med antipsykotika



1996

- Blir innlagt på psykiatrisk sengepost: paranoide vrangforestillinger og kortvarige hørselshallusinasjoner
- Ved undersøkelse beskrives angst og tankeforstyrrelser
- Testing viser en IQ samsvarende med F70.0, lett psykisk utviklingshemming
- Blodrøver er normale, bortsett fra lett forhøyet ASAT (66) og ALAT (112)
- Cerebral CT normal, EEG normal
- Vurdert av nevrolog på grunn av nattlig inkontinens, normal undersøkelse
- Mor beskriver anfall med skjelving og fortvilelse



1997

- Hukommelsesvansker
- Fremstår som deprimert
- Funksjonsfall, behov for mer assistanse
- Ved innleggelse: umotivert latter, gråter, depressivt stemningsleie, virker ukonsentrert, tankeforstyrrelser og ambivalen, auditive hallusinasjoner. Problemer med orientering i tid og rom. Vanskeligheter med abstrakt forståelse
- CT, EEG, nevrologisk undersøkelse, synstest og kromosomtest



2001-2003

- Bor på insitusjon. Blir beskrevet som mindre sosial. Kontakt og språk er blitt dårligere. Repeterer fraser. Det blir gitt veiledning av vernepleier ved HAVO til personalet
- Fortsatt forverring av symptomer
 - Dårlig balanse
 - Grovmotoriske vansker
 - Stereotypiske bevegelser i ukjente situasjoner
 - Trenger kontinuerlig hjelp
 - Spørsmål om angst, blir behandlet med SSRI



2005

- Vurdert til å være diagnostisk uklart, men dette tolkes som å være en demenslignende tilstand med gradvis forverring av funksjon. Økt angst. Han har mistet evnen til nyinnlæring, hans språk blir stadig dårligere. Isolerer seg
- MR caput normal
- SPECT viser signifikant dårligere perfusjon frontotemporalt. Dette funnet fører til konklusjonen frontotemporal demens



2014

- Innlagt medisinsk avdeling på grunn av lungebetennelse. Utvikler septisk bilde med DIC, men tilfriskner etter intensiv behandling.
- Kapillært blod: pH 7,48 (7,36-7,44), pCO² 4,2 (4,7-5,9), bicarb 23,6 (22-26), BE 0,5 (+/-3)



2015

- Nytt forløp i HAVO
- MRI: ingen funn støtter frontotemporallappsdemensdiagnosen
- Genetisk testing: helgenom sekvensering viser to store homozygositetsområder med ingen kjent assosiasjon til sykdom
- 1q42.12q42.2 (8 Mb) 15q14q21.3 (22Mb)
- Videre testing av ham og hans bror blir foreslått



2015

- Tidligere medisinsk historie:
 - Som barn ble han innlagt 27 ganger med acetonemiske brekninger i tilknytning til infeksjoner, første innleggelse 10 måneder gammel
 - I 1967 ble han henvist til Rikshospitalet, glukagontest var normal. Anbefalt å unngå faste
 - Supplerende anamnese: personalet i boligen forteller om periodevis mye svetting og rar lukt. Det virker som om han er mindre stresset på en diett med mye kalorier



2015/2016

Metabolsk screening ble rekvirert, og prøver ble sent i april 2016

Prøvesvarene viste høye verdier av isovaleriansyre som gir diagnosen **isovaleriansyreemi**



2016

Videre testing

- Ammonia 100,8 $\mu\text{mol/l}$
- Fritt karnitin 5 (ref 16,3 - 64,8) $\mu\text{mol/L}$
- Total karnitin 10 (ref 28,2 - 75,8) $\mu\text{mol/L}$

Behandlingen

- Detox med karnitin som binder toksiske metabolitter, eventuelt også glycin
- Diettrestriksjoner
- SOS plan



Isovaleriansyreemi

<1/200 000

Behandlingen av Isovaleriansyreemi baseres på en kombinasjon av diett og medisiner for å opprettholde stabil metabolsk balanse og for å unngå metabolske kriser.





- Husk også på disse sykdommene hvis pasienten ikke responderer som forventet på behandling etter utredning for mer vanlige sykdommer
- Man bør også tenke på medfødt stoffskiftesykdom ved persisterende symptomer som ikke kan forklares

KLINIKK FOR PSYKISK HELSEVERN OG RUS

...Et kvalitetsvalg



Takk for oppmerksomheten!