

# TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



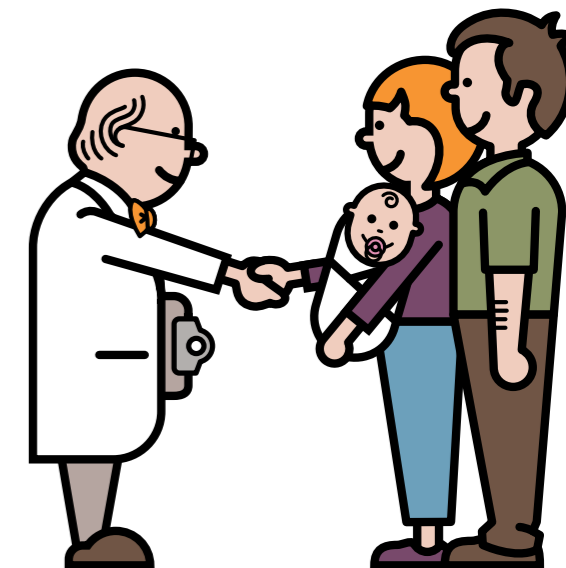
BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

GA1

Støttet av  NUTRICIA

# GA1



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL  
VERSION 2, FEBRUAR 2017

**TEMPLE**

Tools Enabling Metabolic Parents Learning

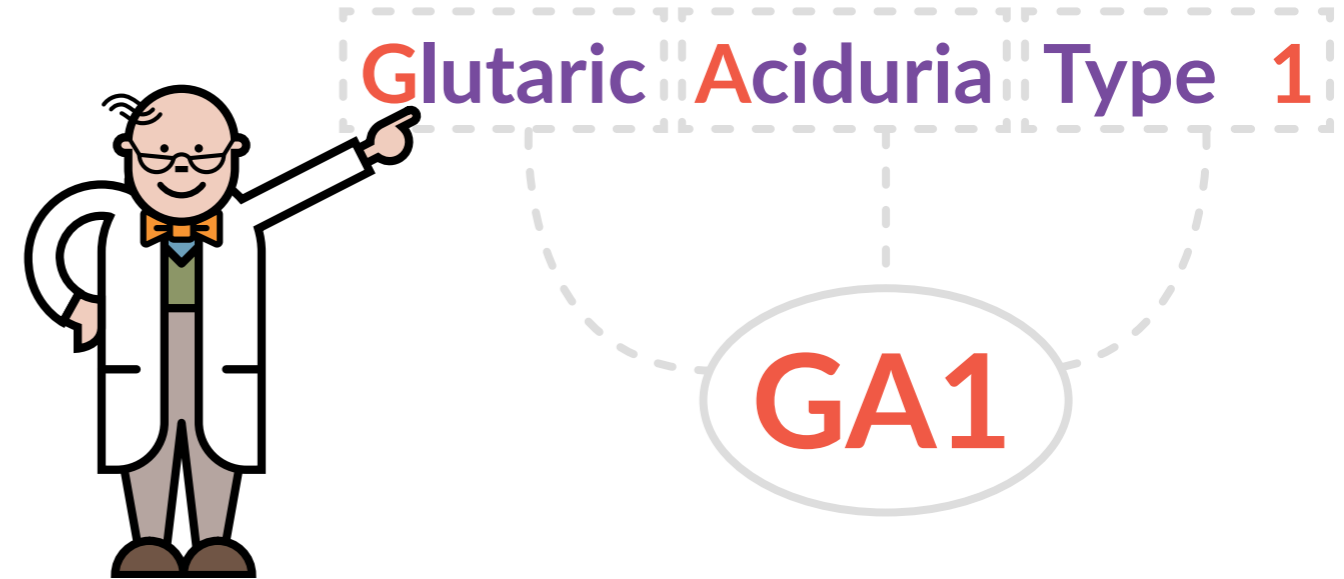


Støttet av **NUTRICIA**

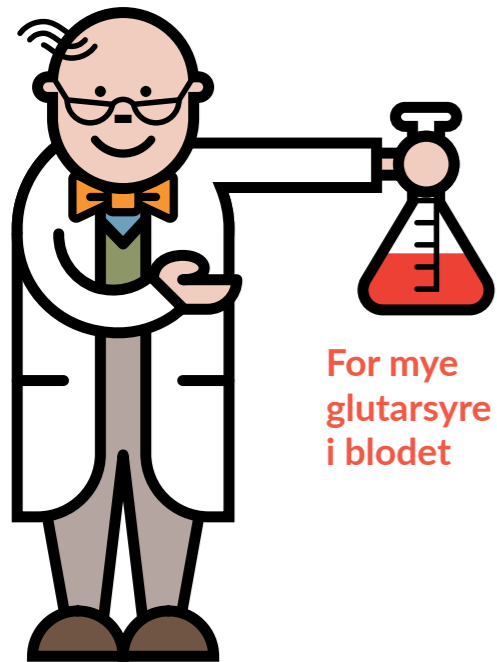
# Hva er GA1?

GA1 står for Glutaric Aciduria (glutarsyreuri) Type 1

GA1 er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



# Hva er GA1?



For mye  
glutarsyre  
i blodet



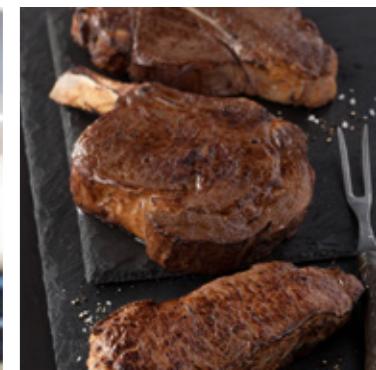
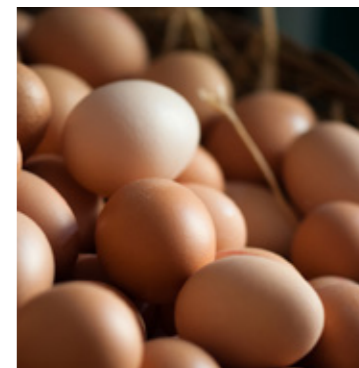
For mye  
glutarsyre  
i urinen

# GA1 og protein

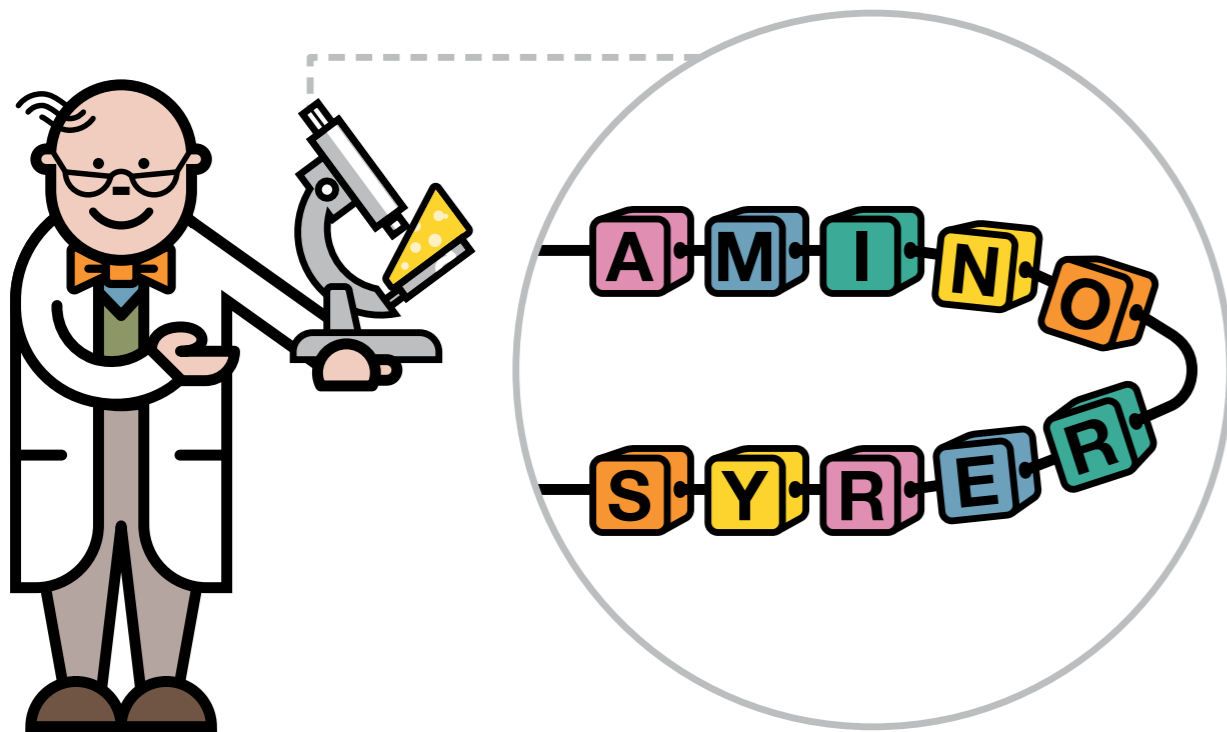
GA1 påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



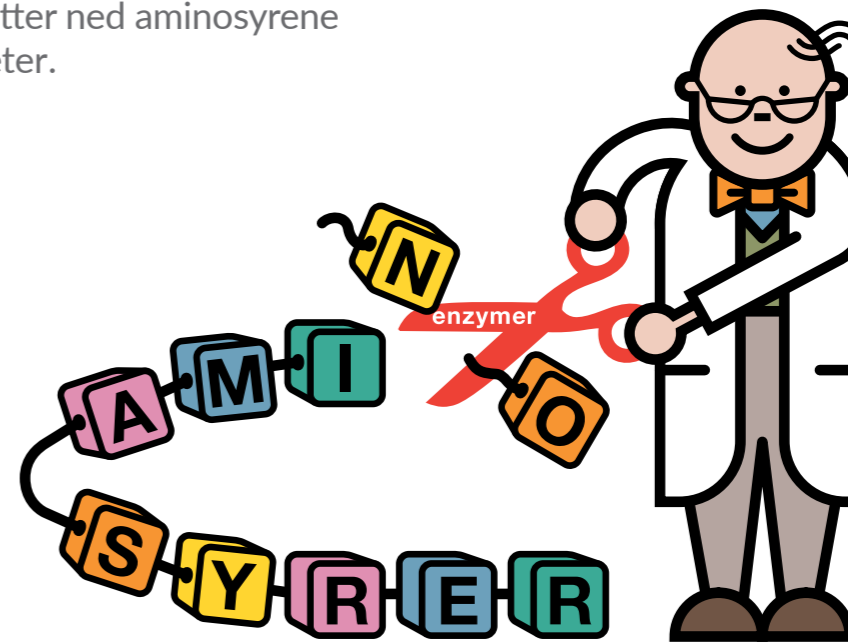
## Hva er protein?



## Protein og enzymer

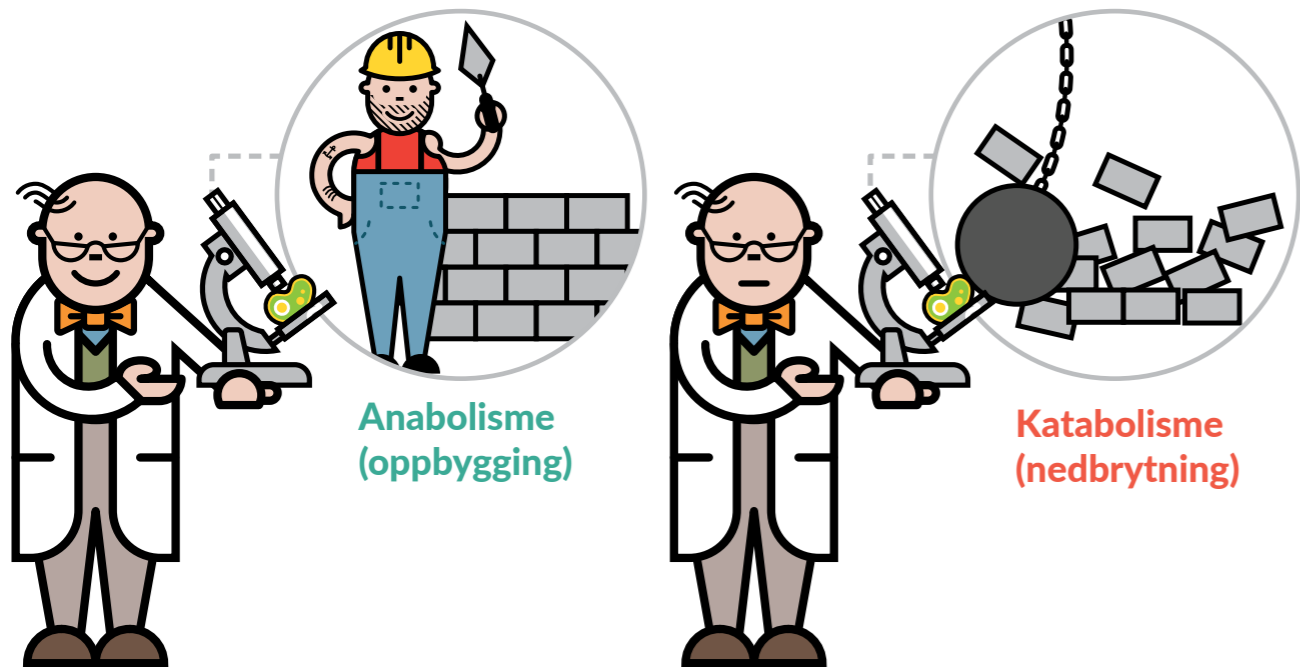
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.



# Proteinstoffskiftet

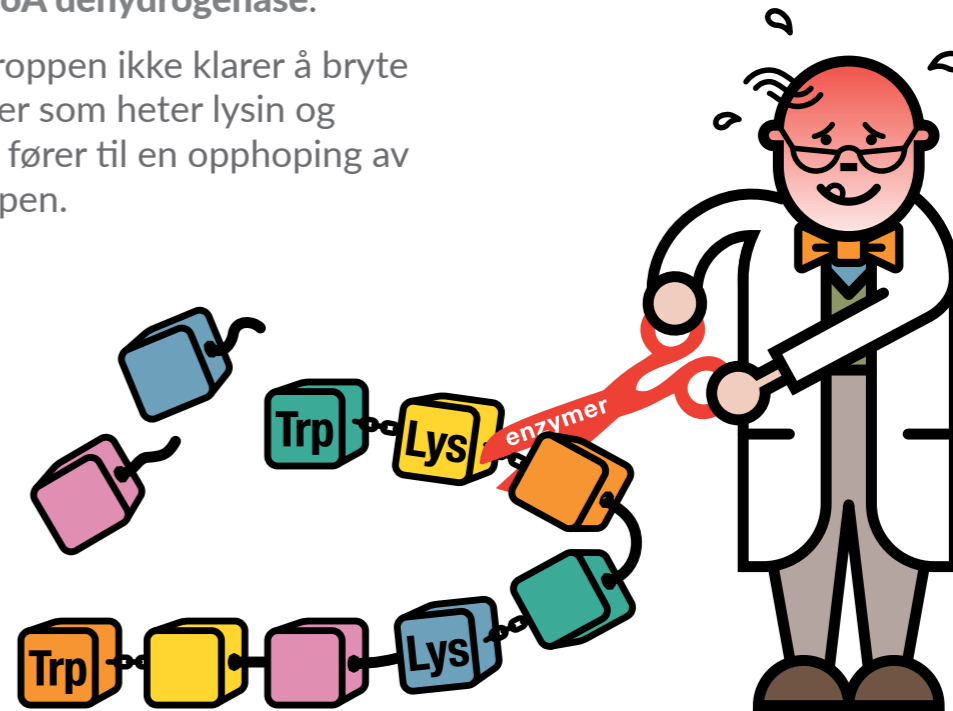
**Stoffskiftet** er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



# Hva skjer ved GA1?

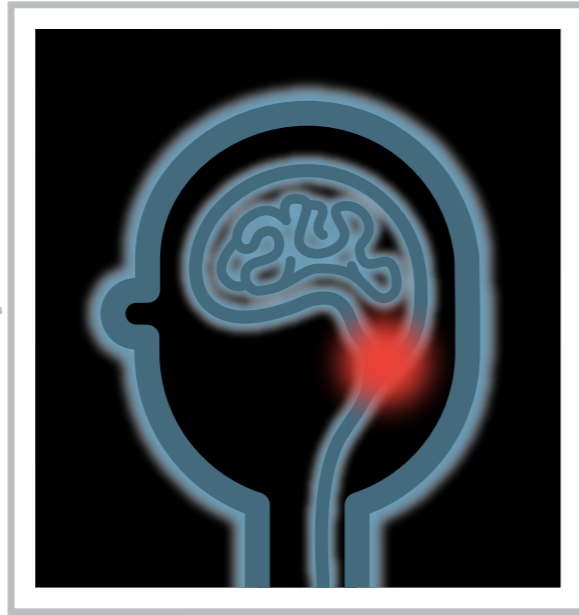
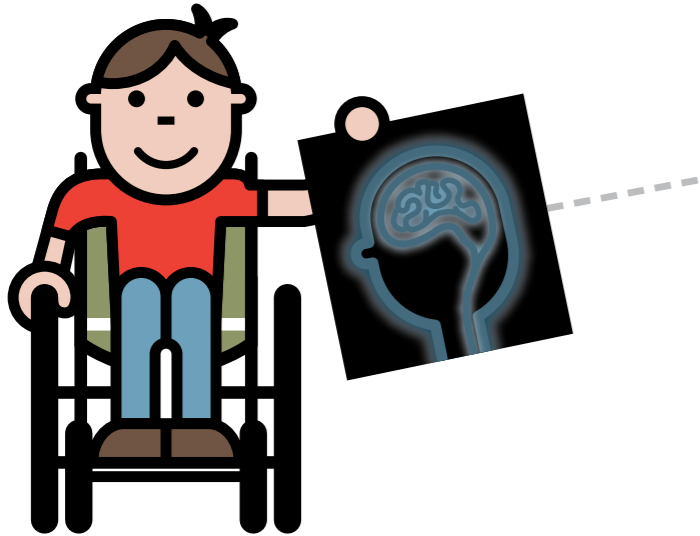
Ved GA1 mangler kroppen et enzym som kalles **glutaryl-CoA dehydrogenase**.

Dette betyr at kroppen ikke klarer å bryte ned to aminosyrer som heter lysin og tryptofan. Dette fører til en opphoping av glutarsyre i kroppen.



## Hva kan gå galt ved GA1?

I hjernen er det basalgangliene som styrer kroppens bevegelser. Opphopning av glutarsyre skader basalgangliene og fører til bevegelingsproblemer.



## Metabolsk krise

- En **metabolsk krise** kan utløse **bevegelingsproblemer**. Dette skyldes opphopningen av glutarsyre og andre skadelige stoffer.
- Den forårsakes vanligvis av en infeksjon eller virus hos barnet som fører til feber, oppkast og diaré
- Det er svært viktig å unngå en metabolsk krise.
- Start SOS regime så raskt som mulig.

## Hva med andre symptomer ved GA1?

Spedbarn med GA1 er vanligvis friske ved fødsel selv om mange er født med en større gjennomsnittlig hodeomkrets enn andre nyfødte.

## Hvordan diagnostiseres GA1?

GA1 diagnostiseres ved nyfødtscreening.  
Høye nivåer av glutarsyre oppdages i blodet.



## Hvordan behandles GA1?



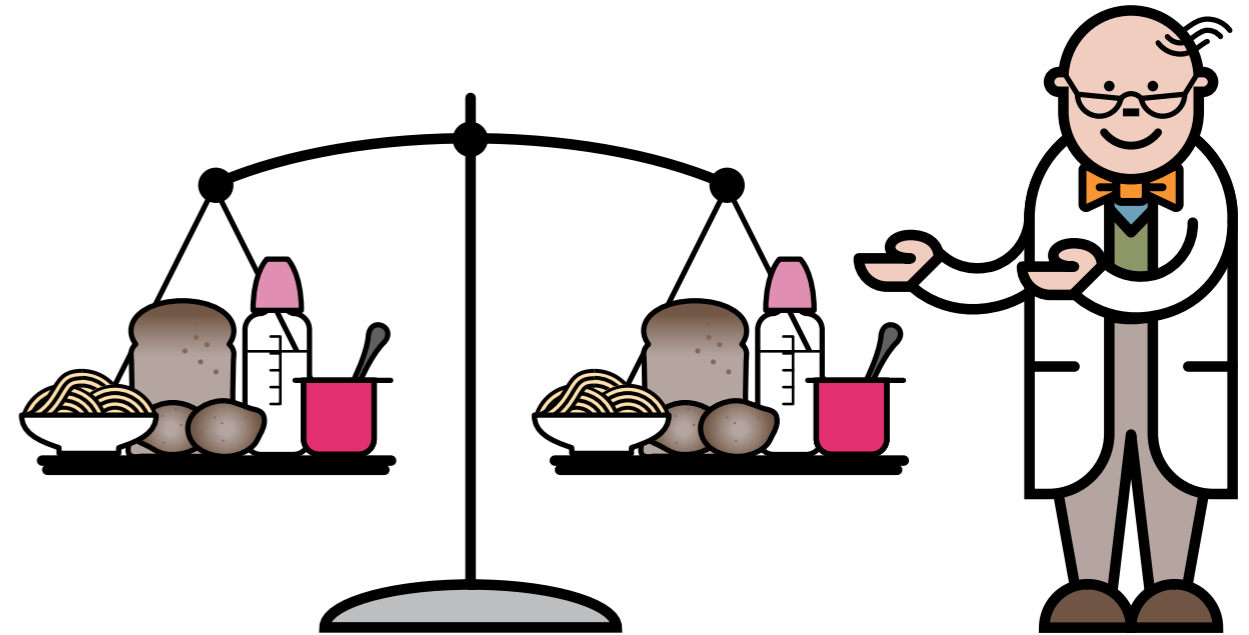
GA1 håndteres med kostbehandling og mediser:

- En proteinbegrenset kost
- Proteinerstatning
- Karnitintilskudd

The blackboard also features illustrations of various fruits and vegetables, a box labeled 'PROTEIN ERSTATNING', and a small container labeled 'K'.

## Proteinbalanse er nødvendig ved GA1

Ved GA1 er det vigtigt at barnet får nok protein for vekst ...  
men ikke så mye at det fører til dannelse av skadelige stoffer



## Oppmålt proteininntak

Spebarn får en tilpasset mengde proteinerstatning og kan deretter ammes fritt til hvert måltid.

Hvis barnet ikke ammes får det en tilpasset mengde vanlig morsmelkerstatning etterfulgt av fri mengde proteinerstatning.

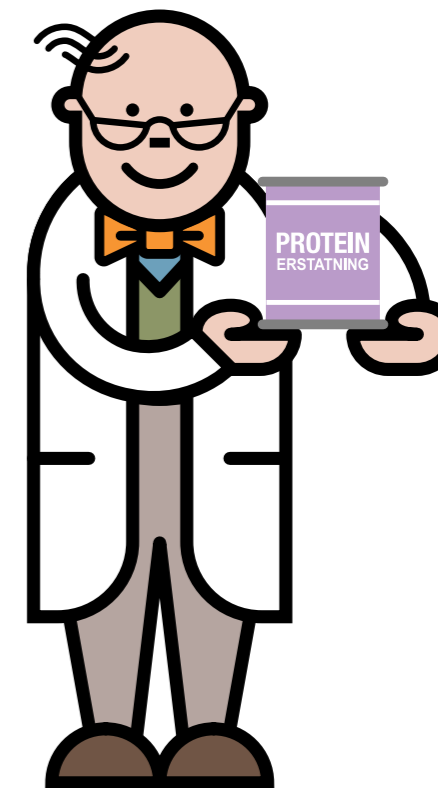
Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

## Proteinerstatning

Proteinerstatning er svært viktig for god metabolsk kontroll.

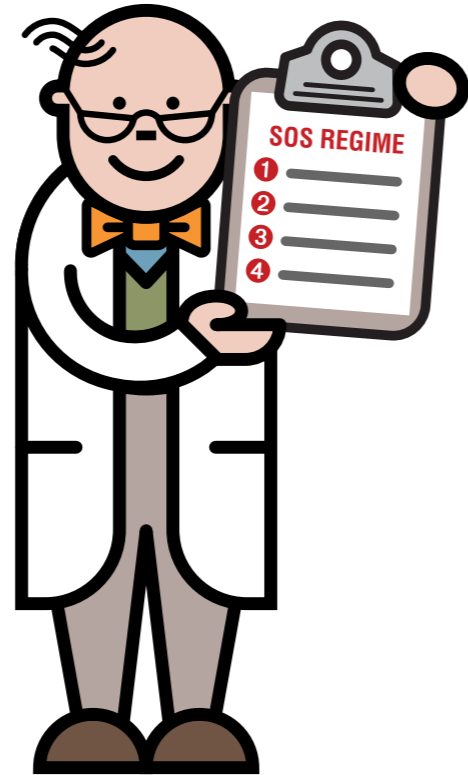
Den vil bidra til at spedbarnet får dekket behovet for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning er tilgjengelig på blå resept.



## GA1 ved sykdom

- Ved sykdom hos barnet må det brukes et SOS regime
- Sykdom kan føre til katabolisme eller proteinnedbrytning
- Dette kan føre til opphopning av glutarsyre og sette i gang en metabolsk krise



## GA1 ved sykdom

A cartoon illustration of a doctor with glasses and a bow tie, wearing a white lab coat. He is pointing with a white stick to a large blackboard. The blackboard has white text and several icons. The text on the blackboard reads: 'Stopp inntaket av protein fra all mat og drikke', 'Start SOS regimet. Dette er laget av proteinerstatning og glukosepolymer', 'Karnitintilskudd som foreskrevet', and 'Ta kontakt med helsepersonell'. To the right of the text are four icons: a crossed-out plate of food (bread, milk, juice, and a bowl), a box labeled 'PROTEIN ERSTATNING' and 'GLUKOSE-POLYMER', a small box labeled 'K', and a telephone icon.

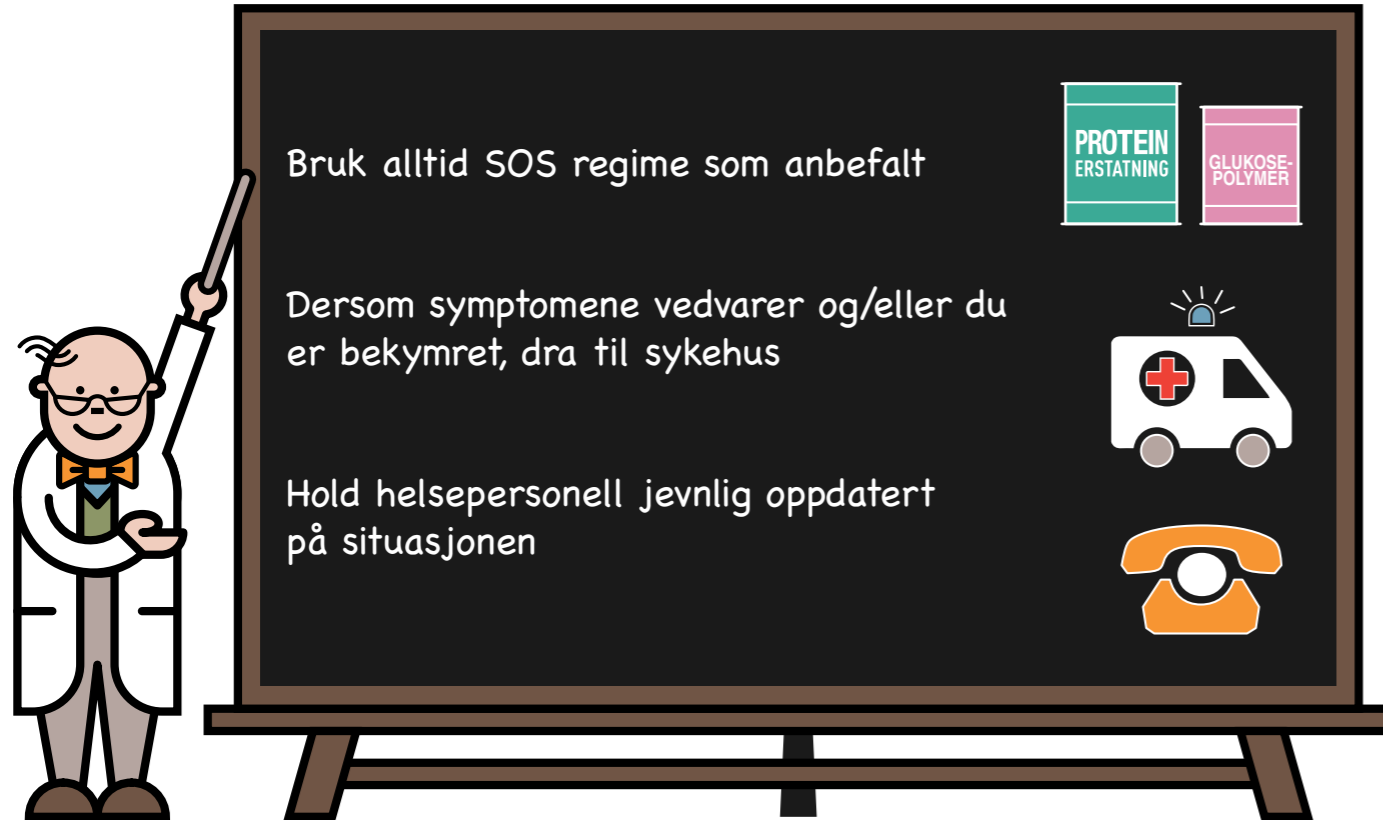
Stopp inntaket av protein fra all mat og drikke

Start SOS regimet. Dette er laget av proteinerstatning og glukosepolymer

Karnitintilskudd som foreskrevet

Ta kontakt med helsepersonell


## Huskeliste ved sykdom



Bruk alltid SOS regime som anbefalt

Dersom symptomene vedvarer og/eller du er bekymret, dra til sykehus

Hold helsepersonell jevnlig oppdatert på situasjonen



PROTEIN ERSTATNING

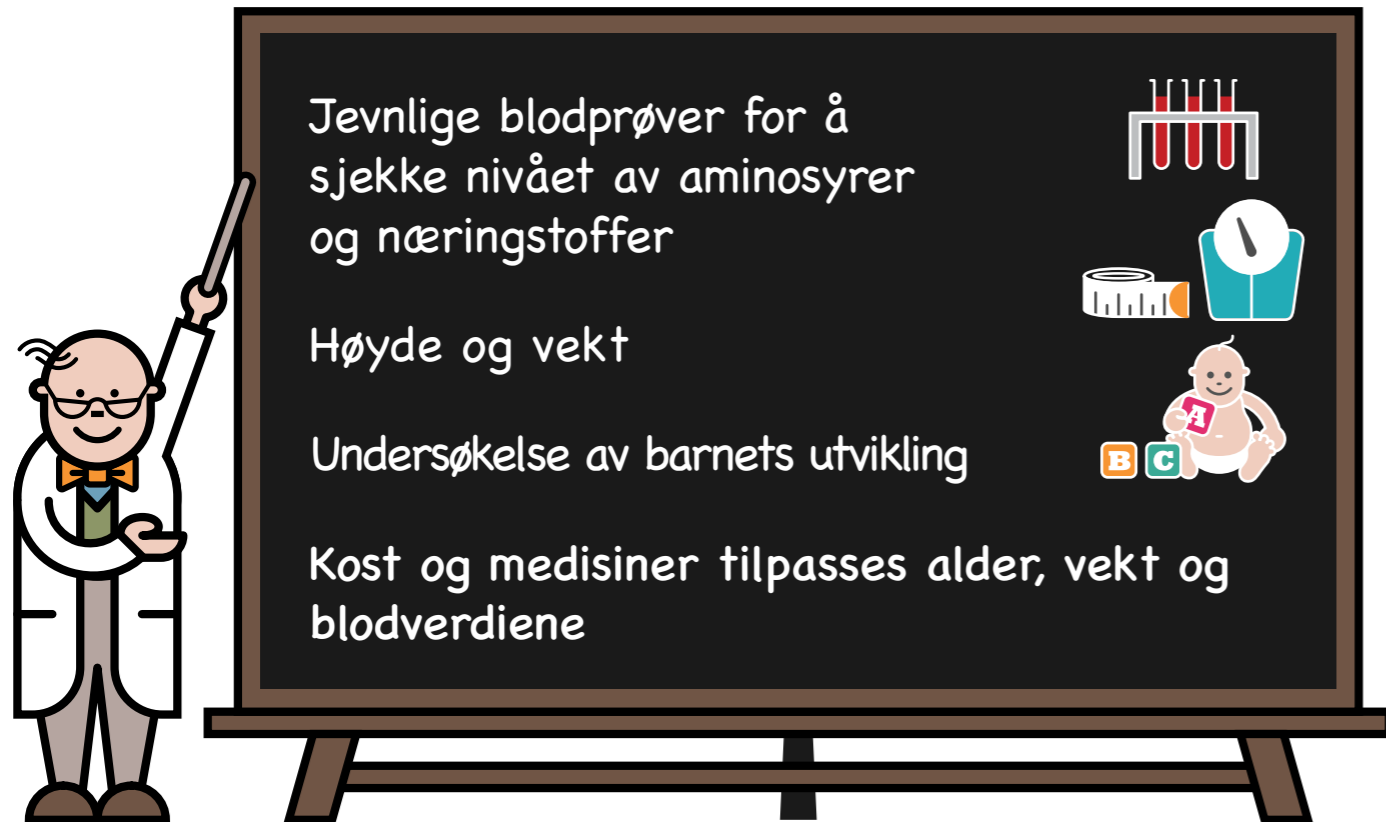
GLUKOSE-POLYMER

## Hovedbudskap



Det er viktig at SOS regimet startes opp **umiddelbart!**

## Hvordan følges GA1?



Jevnlige blodprøver for å sjekke nivået av aminosyrer og næringstoffer

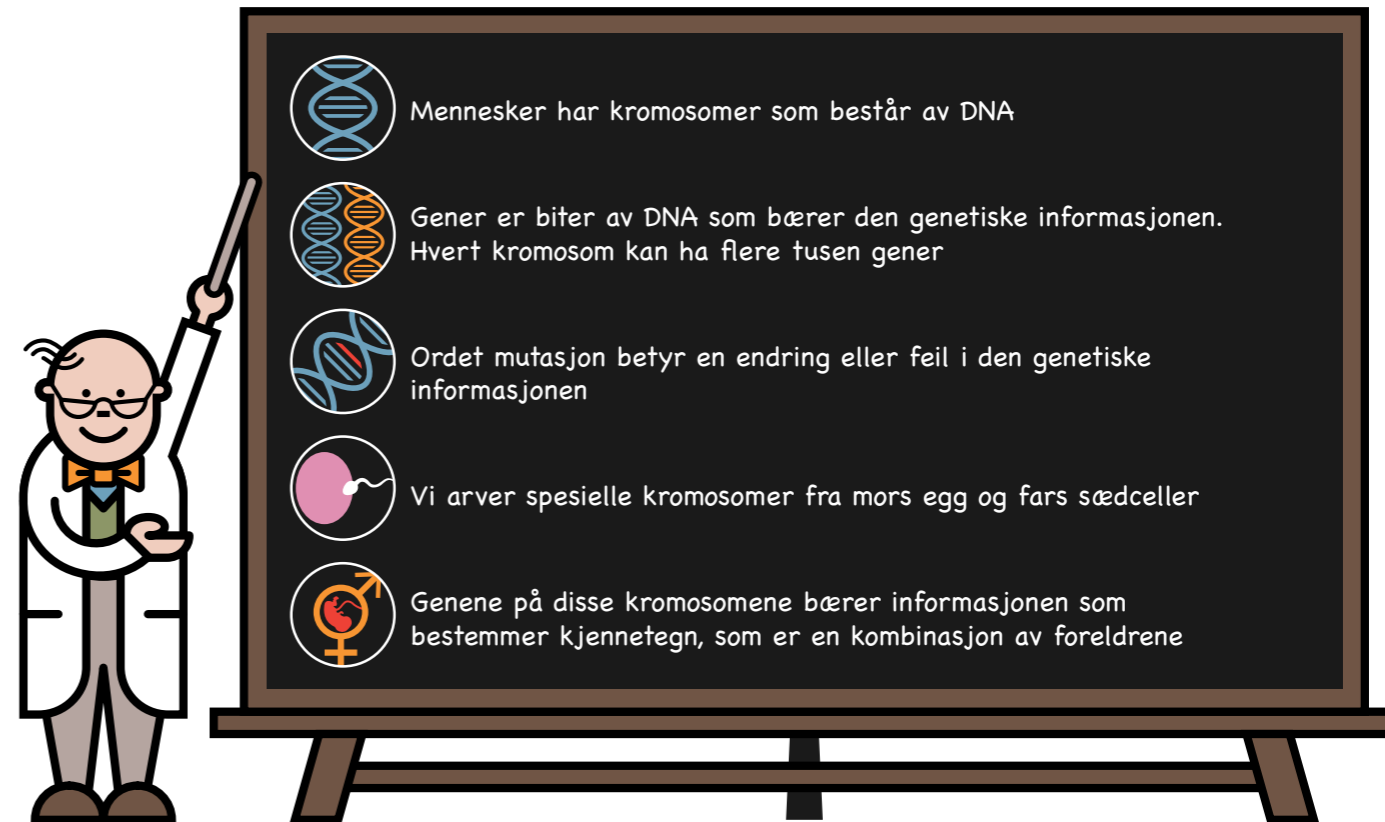
Høyde og vekt






Undersøkelse av barnets utvikling

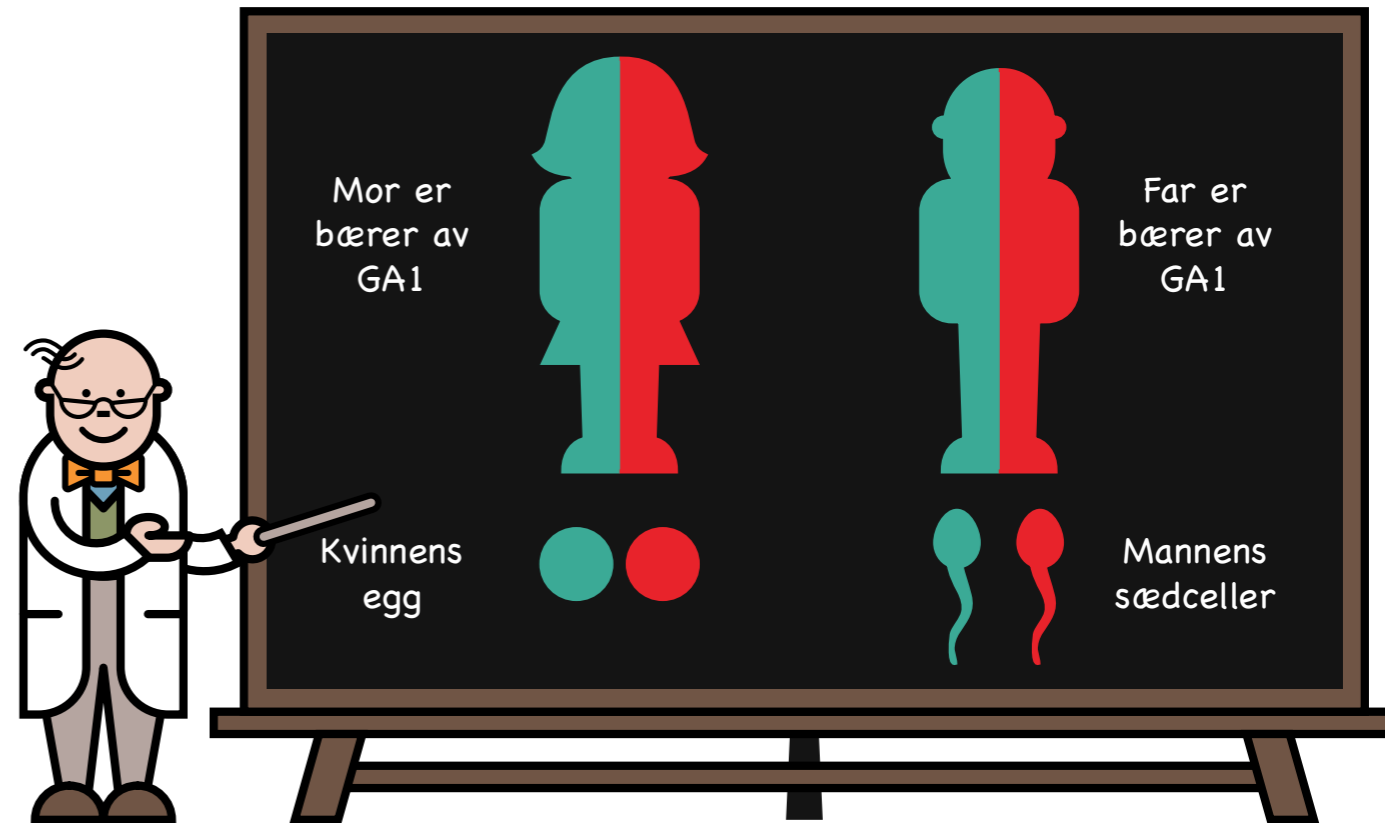
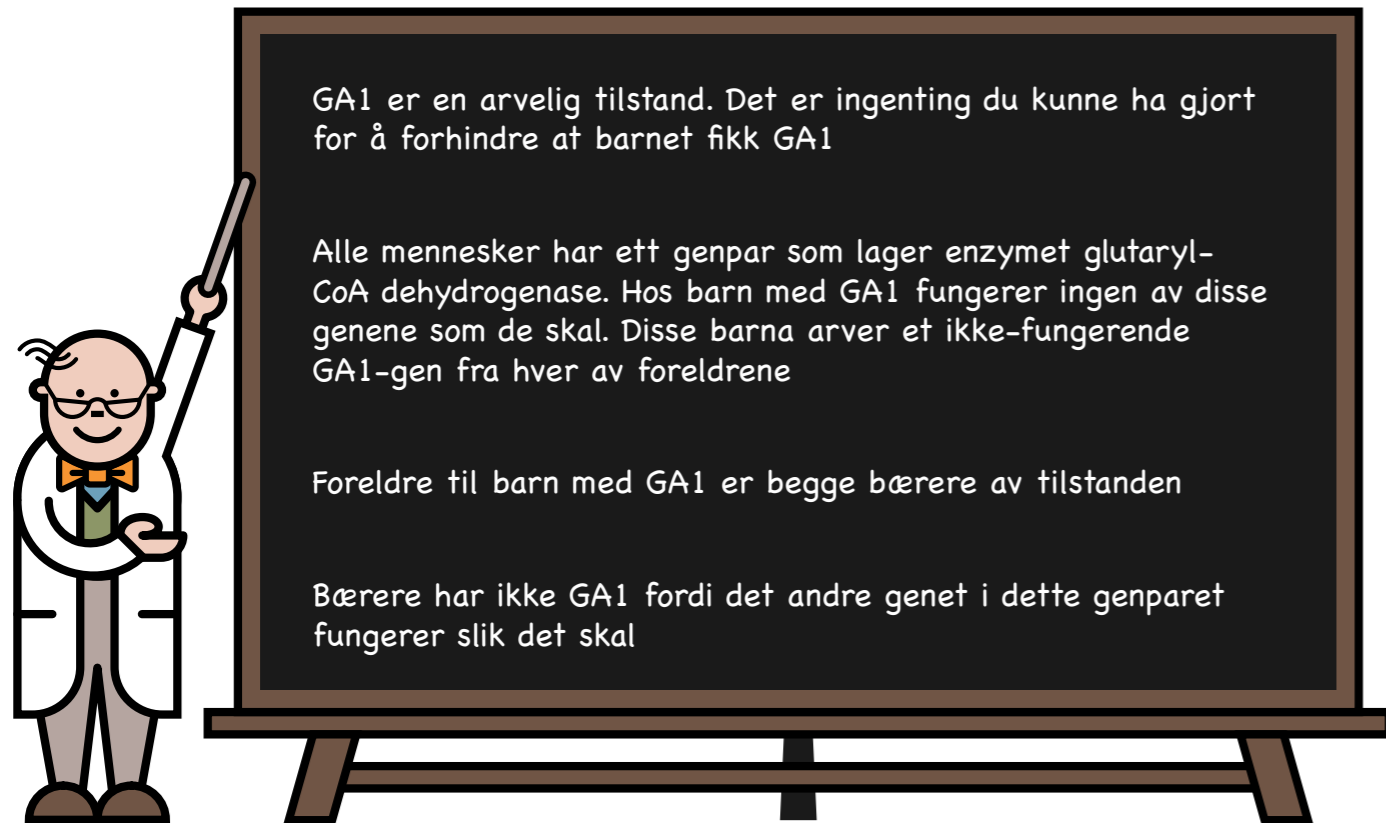
Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og blodverdiene



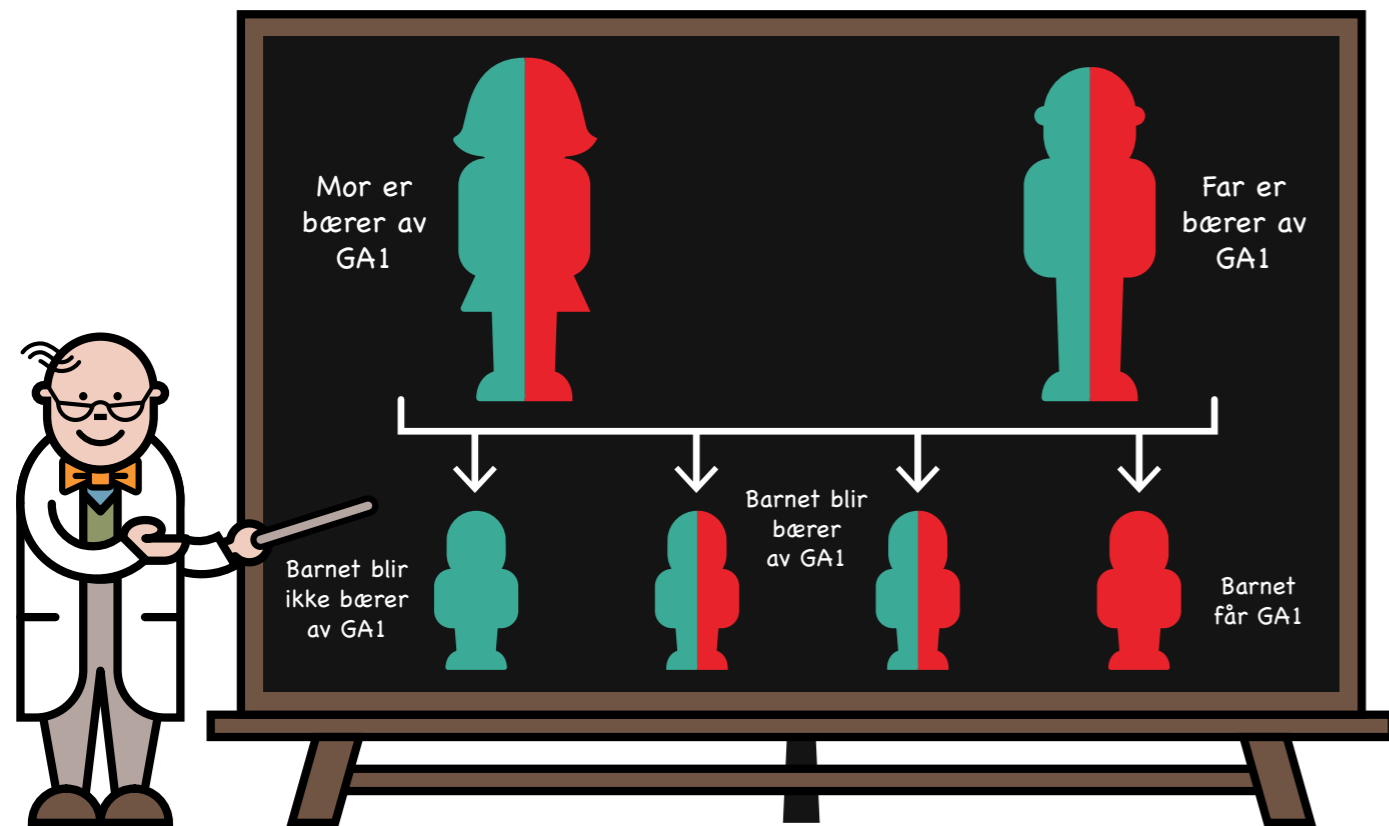
## Kromosomer, gener og mutasjoner



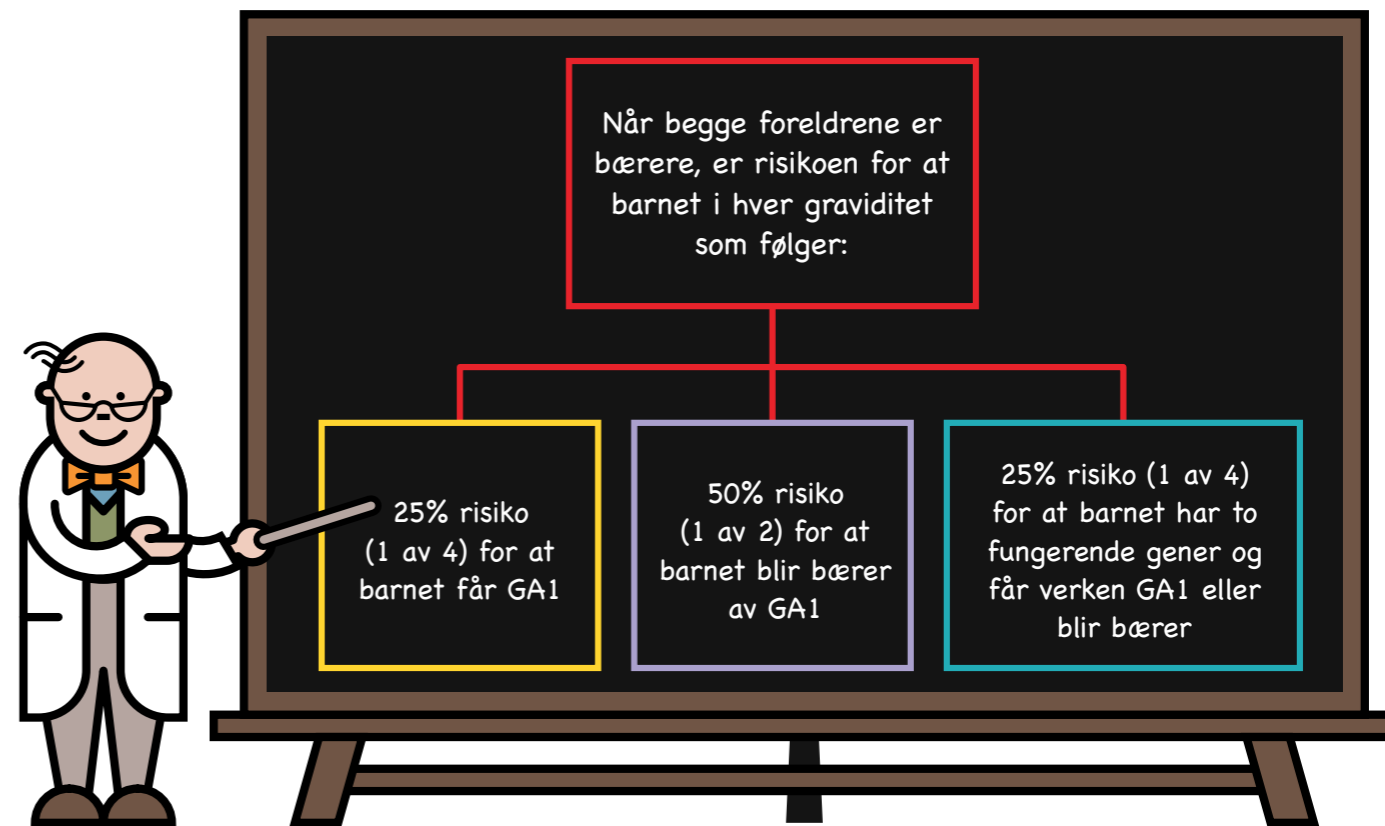
-  Mennesker har kromosomer som består av DNA
-  Gener er biter av DNA som bærer den genetiske informasjonen. Hvert kromosom kan ha flere tusen gener
-  Ordet mutasjon betyr en endring eller feil i den genetiske informasjonen
-  Vi arver spesielle kromosomer fra mors egg og fars sædceller
-  Genene på disse kromosomene bærer informasjonen som bestemmer kjennetegn, som er en kombinasjon av foreldrene



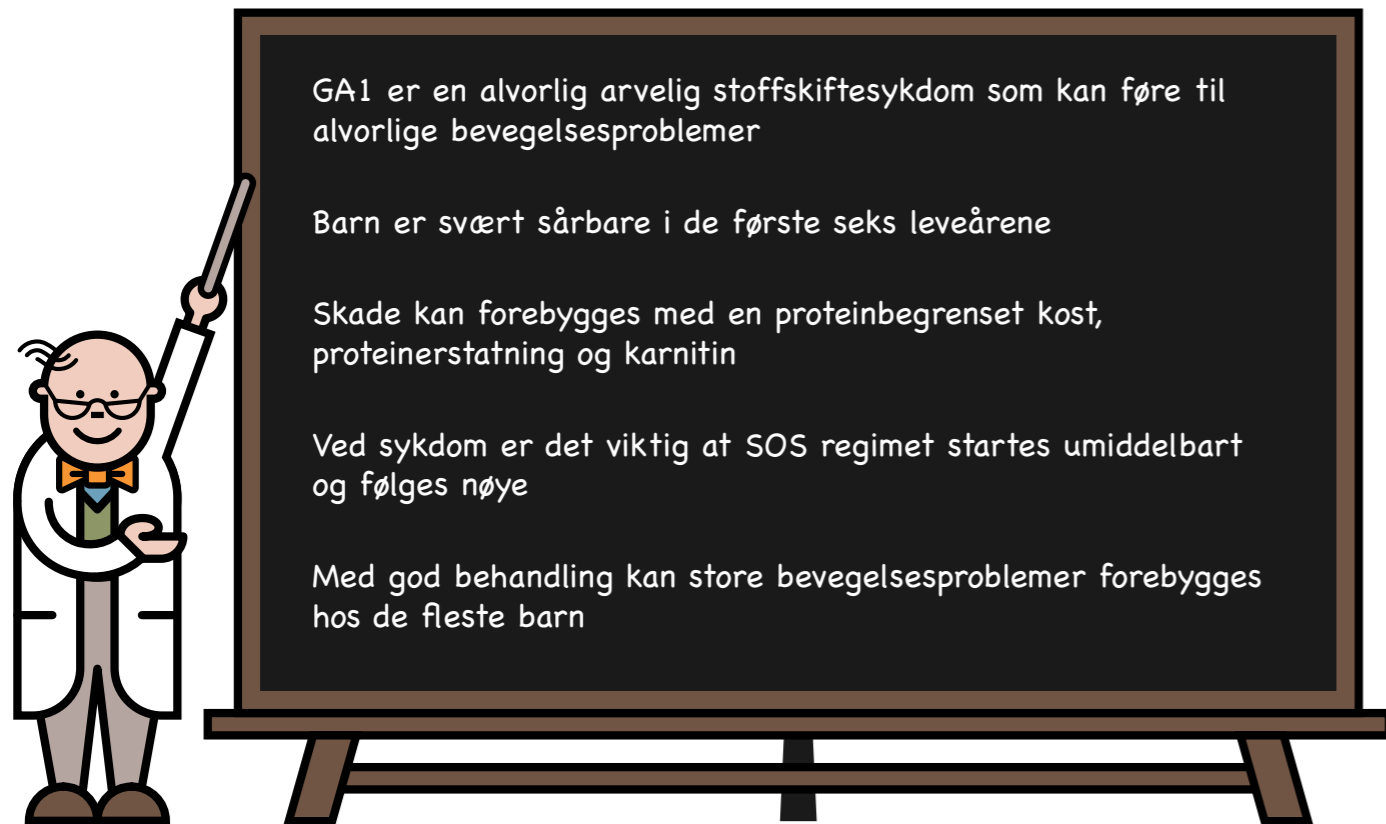
## Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



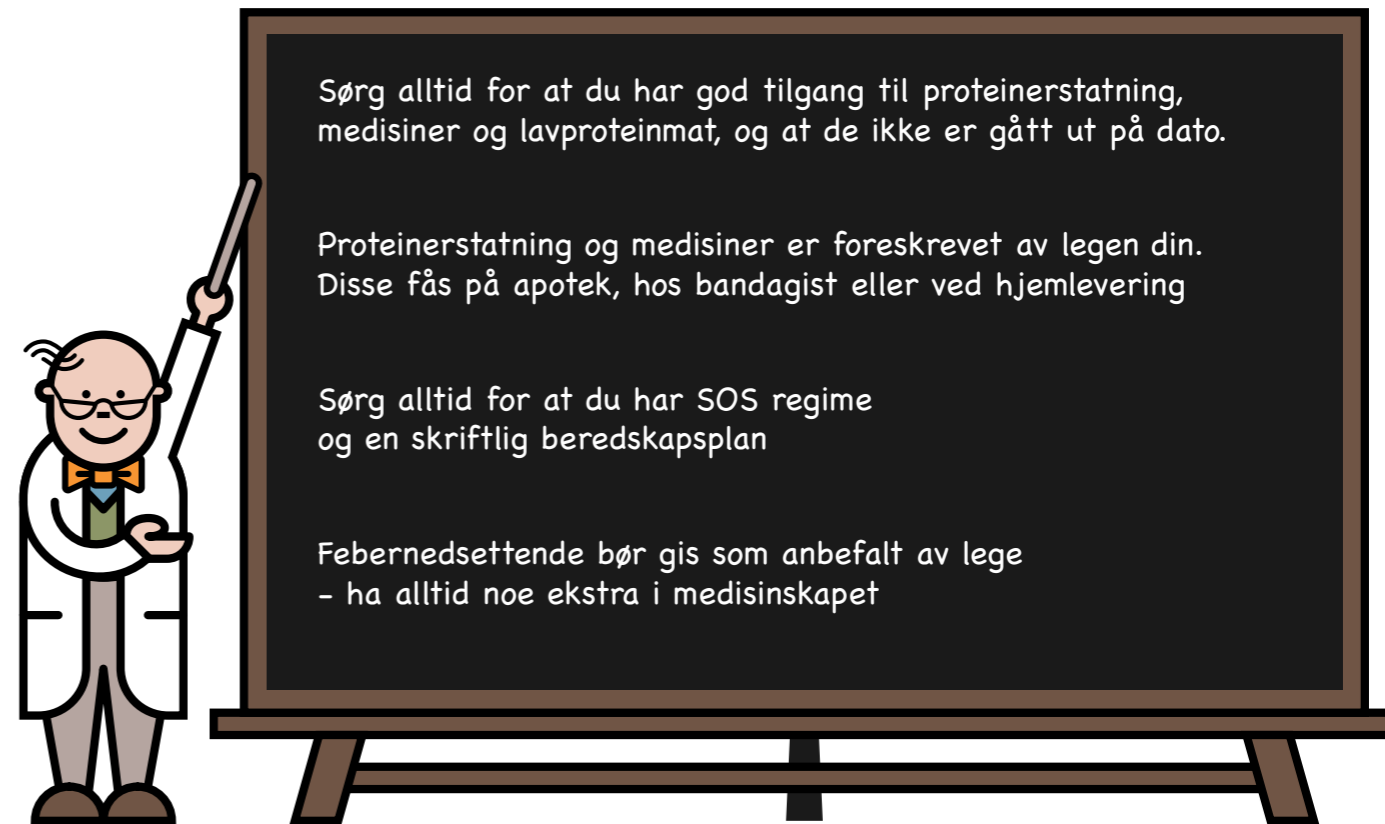
## Fremtidige graviditeter



# HUSK!



# Noen gode råd med på veien





## Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
  
- Sykepleier:
  
- Lege:

## Notater

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

# Notater

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

# Notater

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Besøk [www.lowproteinconnect.com](http://www.lowproteinconnect.com)  
og registrer deg for å få tilgang til støtte  
og praktiske råd.



Innholdet er oversatt til  
norsk, tilpasset norsk  
behandlingspraksis og validert  
av Nutricia i samarbeid med  
helsepersonell ved Oslo  
Universitetssykehus.



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

[www.nutricia.no](http://www.nutricia.no)

[www.bimdg.org.uk](http://www.bimdg.org.uk)