

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



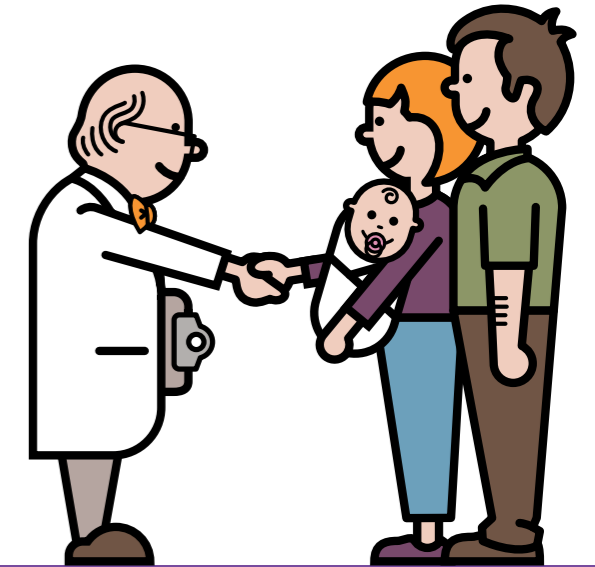
BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

IVA

Støttet av  NUTRICIA

IVA



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

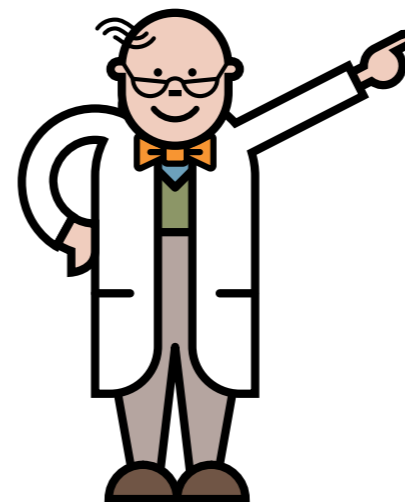


Støttet av **NUTRICIA**

Hva er IVA?

IVA står for Isovaleric Acidaemia (isovaleriansyreemi)

IVA er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



IsoValeric Acidaemia

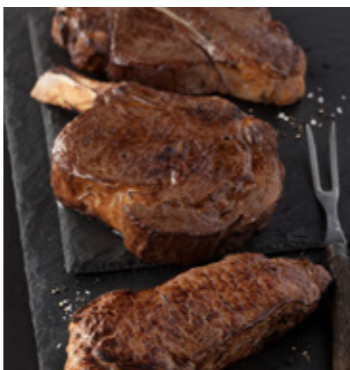
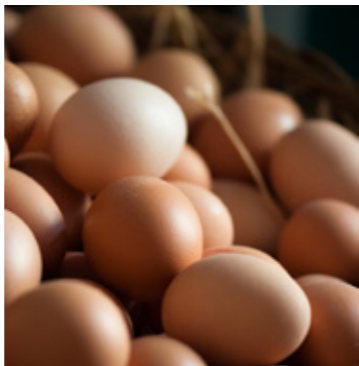
IVA

IVA og protein

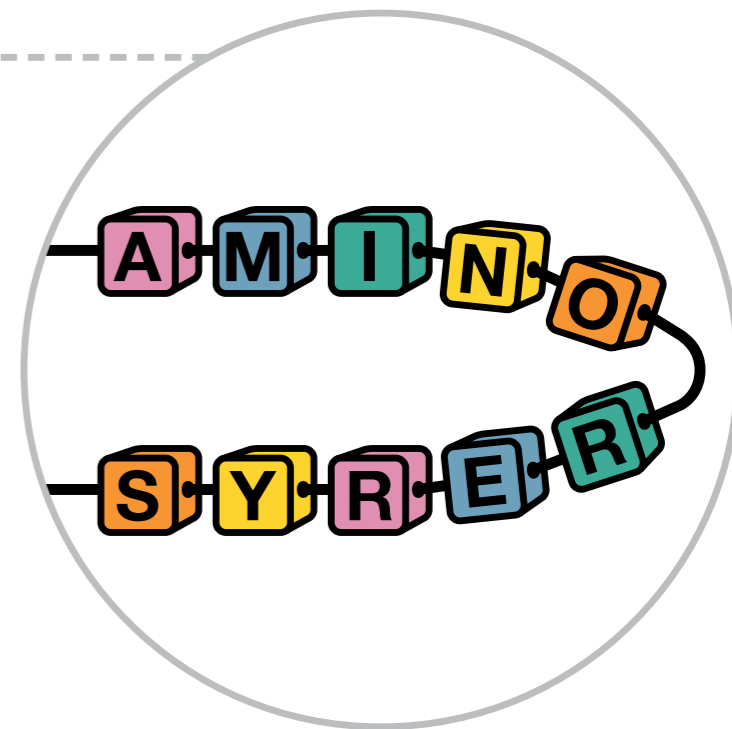
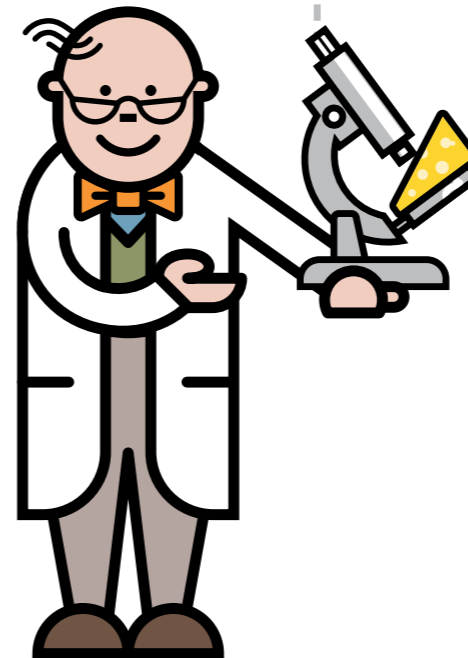
IVA påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



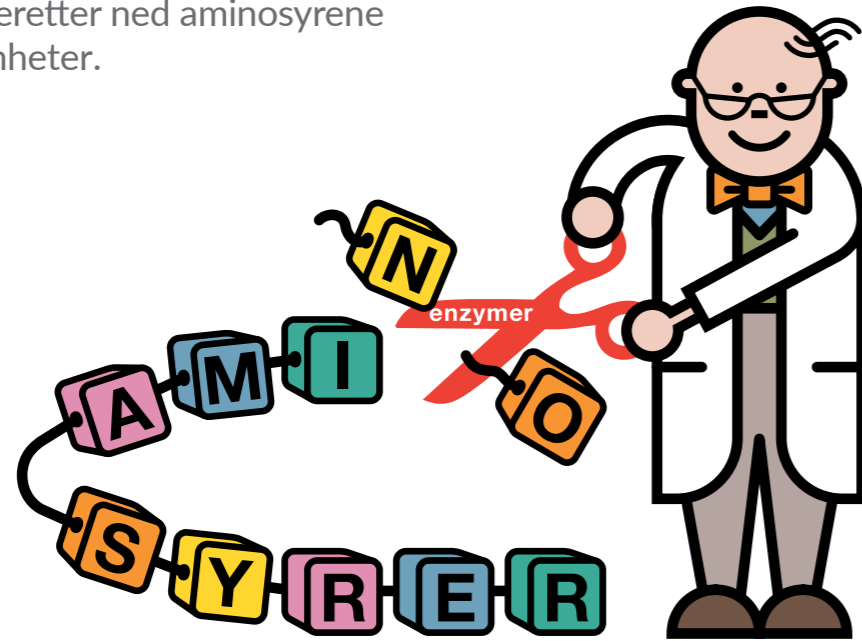
Hva er protein?



Protein og enzymer

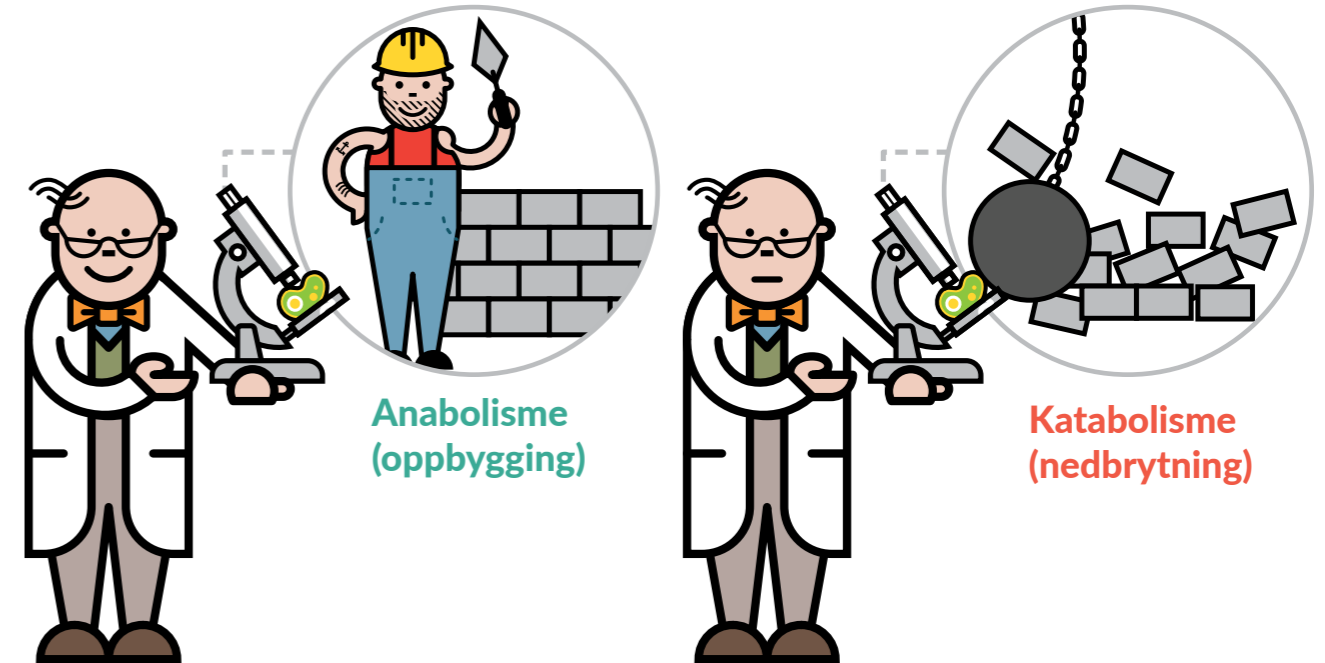
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.



Proteinstoffskiftet

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



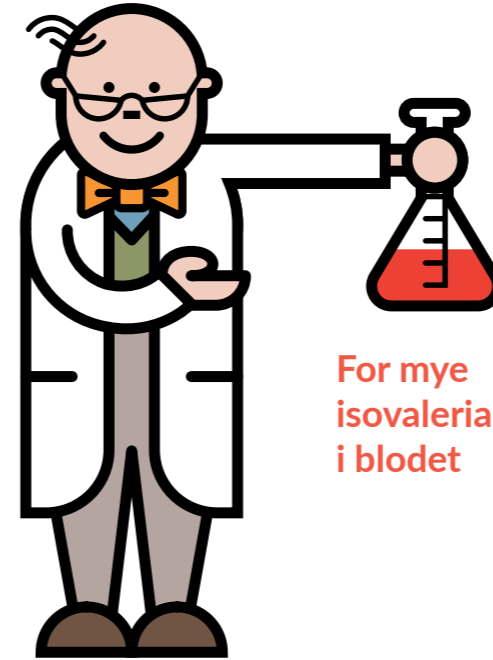
Hva skjer ved IVA?

Ved IVA mangler kroppen et enzym som kalles **isovaleryl-CoA dehydrogenase**.

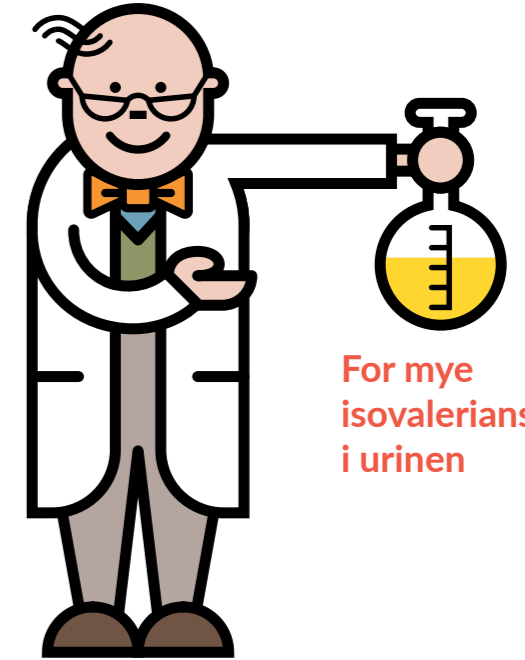
Dette fører at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyren leucin. Resultatet blir en opphopning av et stoff som heter **isovaleriansyre** i kroppen.



Hva fører det til?



For mye
isovaleriansyre
i blodet



For mye
isovaleriansyre
i urinen

Hvordan diagnostiseres IVA?

IVA diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av isovaleriansyre oppdages i blodet.

Hva er symptomene ved ubehandlet IVA?

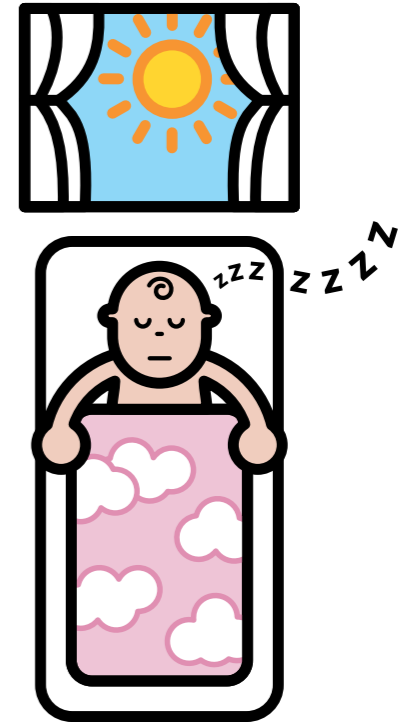
Noen barn med IVA blir syke allerede de første dagene etter fødsel - før nyfødtscreening.

Symptomer:

- spiser dårlig
- oppkast
- dehydrering (mangel på kroppsvæske)
- slapphet (hypotoni)
- mye søvn
- anfall
- rask pust

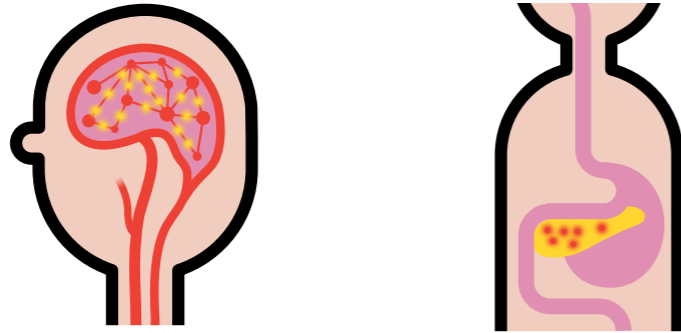
Effektene av IVA kan raskt bli livstruende dersom barnet ikke får behandling.

Ubehandlet utvikler noen barn symptomer senere, for eksempel lærevansker.

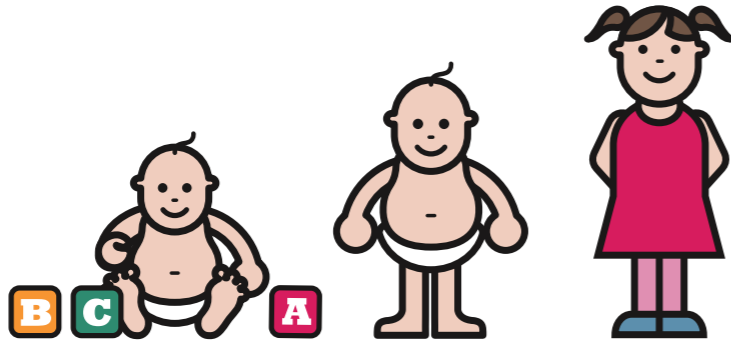


Hva kan gå galt ved ubehandlet IVA?

Opphopning av skadelige stoffer kan føre til skade på hjernen og andre organer.



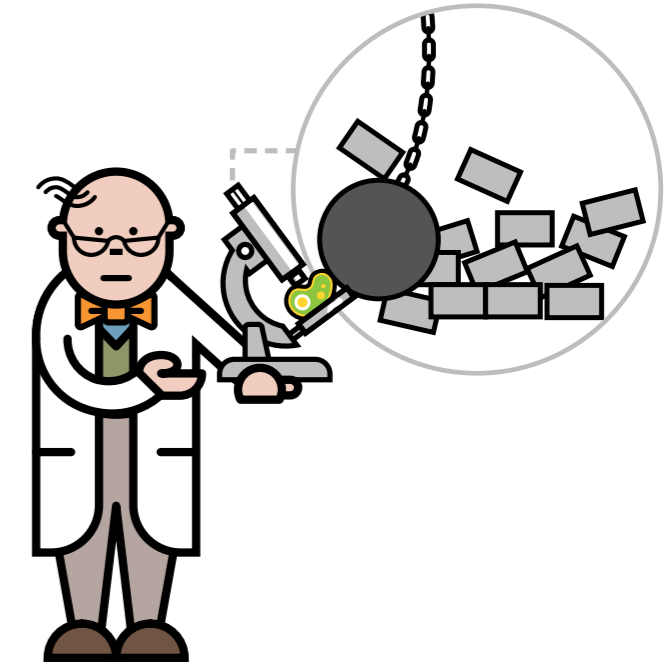
Normal utvikling kan bli forsinket, f.eks. språk og bevegelse.



Hva annet skjer ved IVA?

Dersom kroppen ikke får nok mat, f.eks. ved sykdom, kan det oppstå mangel på energi.

Dette fører til en tilstand som kalles **katabolisme**, som er en nedbrytning av kroppsprotein og kan føre til en metabolsk krise.

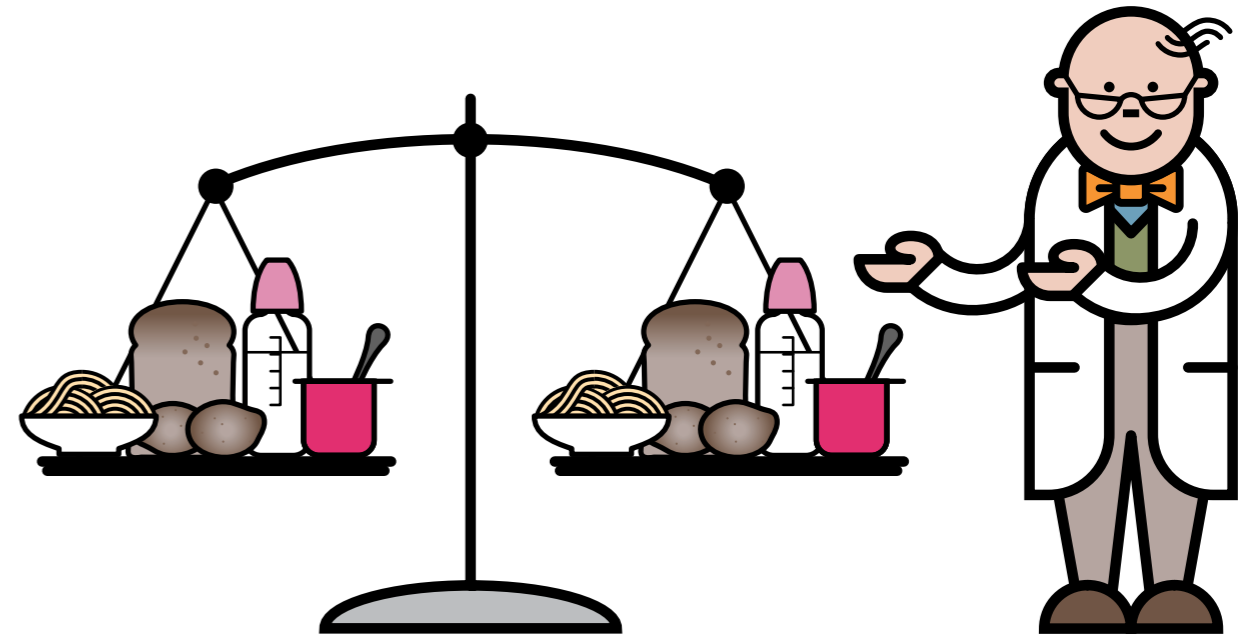


Metabolsk krise

- Ved en **metabolsk krise** vil det oppstå en opphopning av isovaleriansyre og andre skadelige stoffer
- Den forårsakes vanligvis av en infeksjon eller virus hos barnet, f.eks. oppkast og diaré eller for lang faste
- Det er svært viktig å unngå en metabolsk krise
- Start SOS regimet så raskt som mulig

Proteinbalanse er nødvendig ved IVA

Ved IVA er det viktig å gi nok protein til vekst og utvikling, ...men ikke for mye slik at skadelige stoffer dannes.



Hvordan behandles IVA?



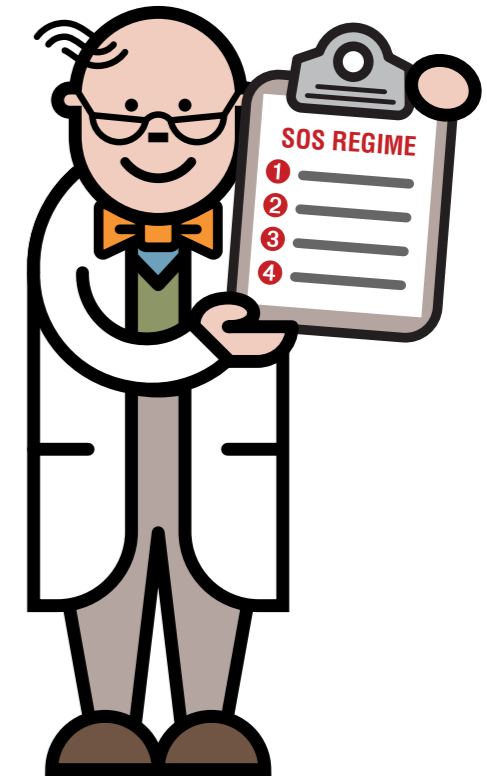
IVA behandles med:

- En proteinbegrenset kost
- Glysin
- Karnitintilskudd

The blackboard also features illustrations of various fruits and vegetables (broccoli, eggplant, tomatoes, carrots, radish) and two medicine bottles labeled 'L-GLYSIN' and 'L-KARNITIN'.

IVA ved sykdom

- Ved sykdom hos barnet må det brukes et SOS regime
- Dette er for å unngå mangel på energi og forebygge opphopning av skadelige stoffer som kan føre til en metabolsk krise



IVA ved sykdom



Stopp inntaket av mat

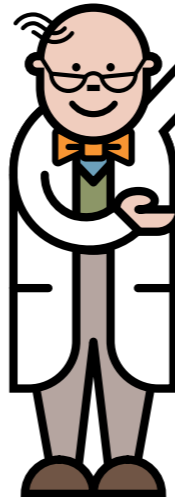
Start SOS regimet. Dette er laget av glukosepolymer

Glysin

Karnitintilskudd






Huskeliste ved sykdom



Bruk alltid SOS regime som anbefalt

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

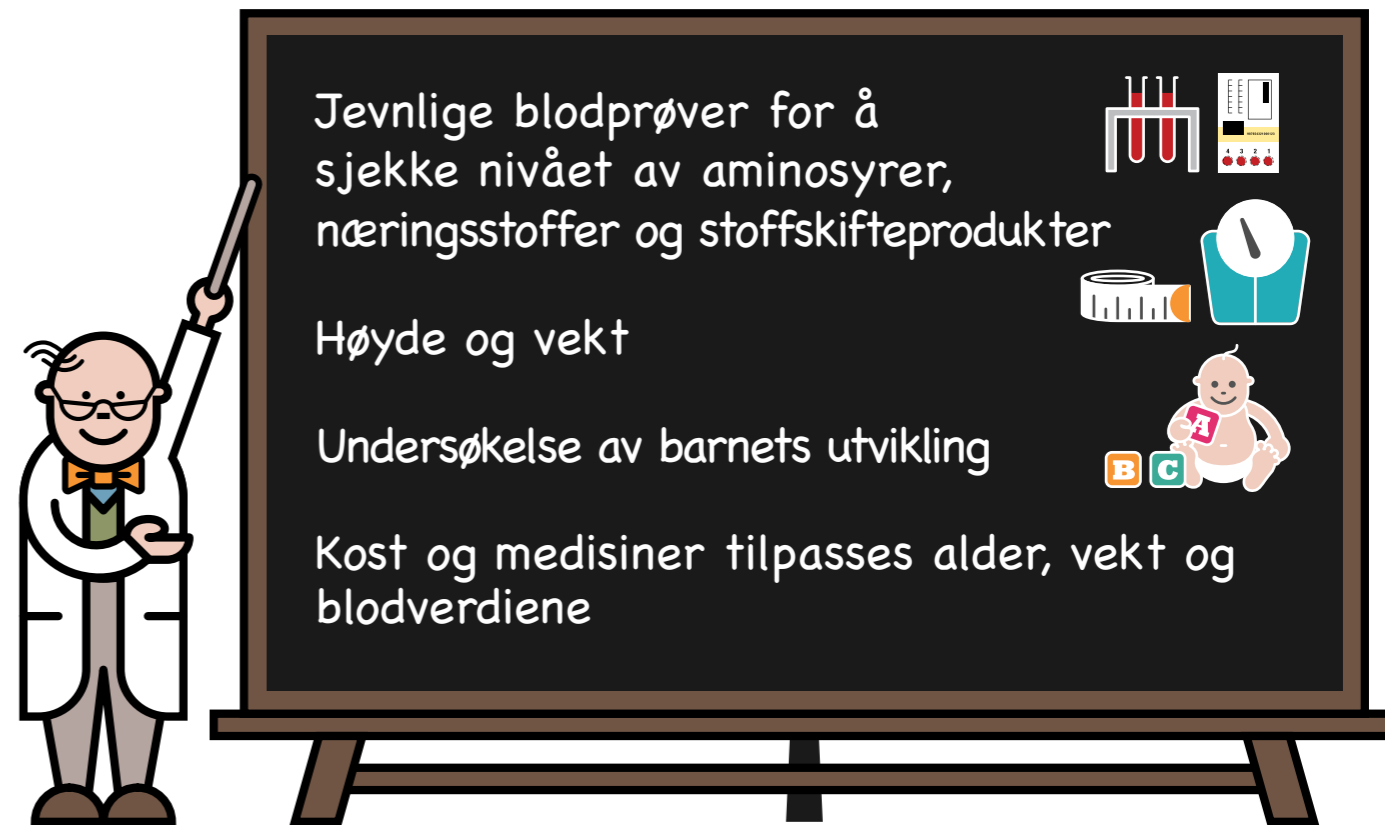
Hold helsepersonell jevnlig oppdatert på situasjonen



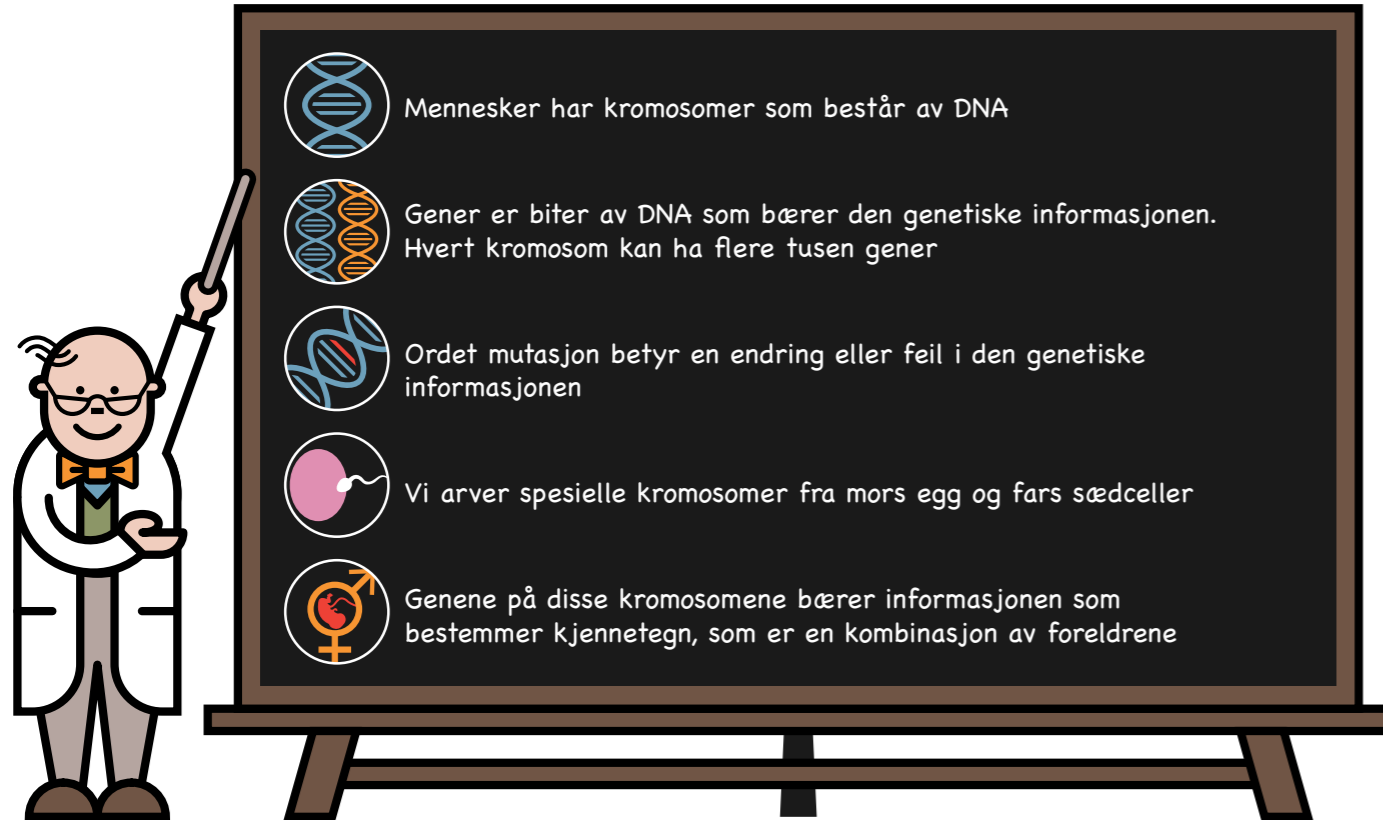
Hovedbudskap








Hvordan følges IVA?

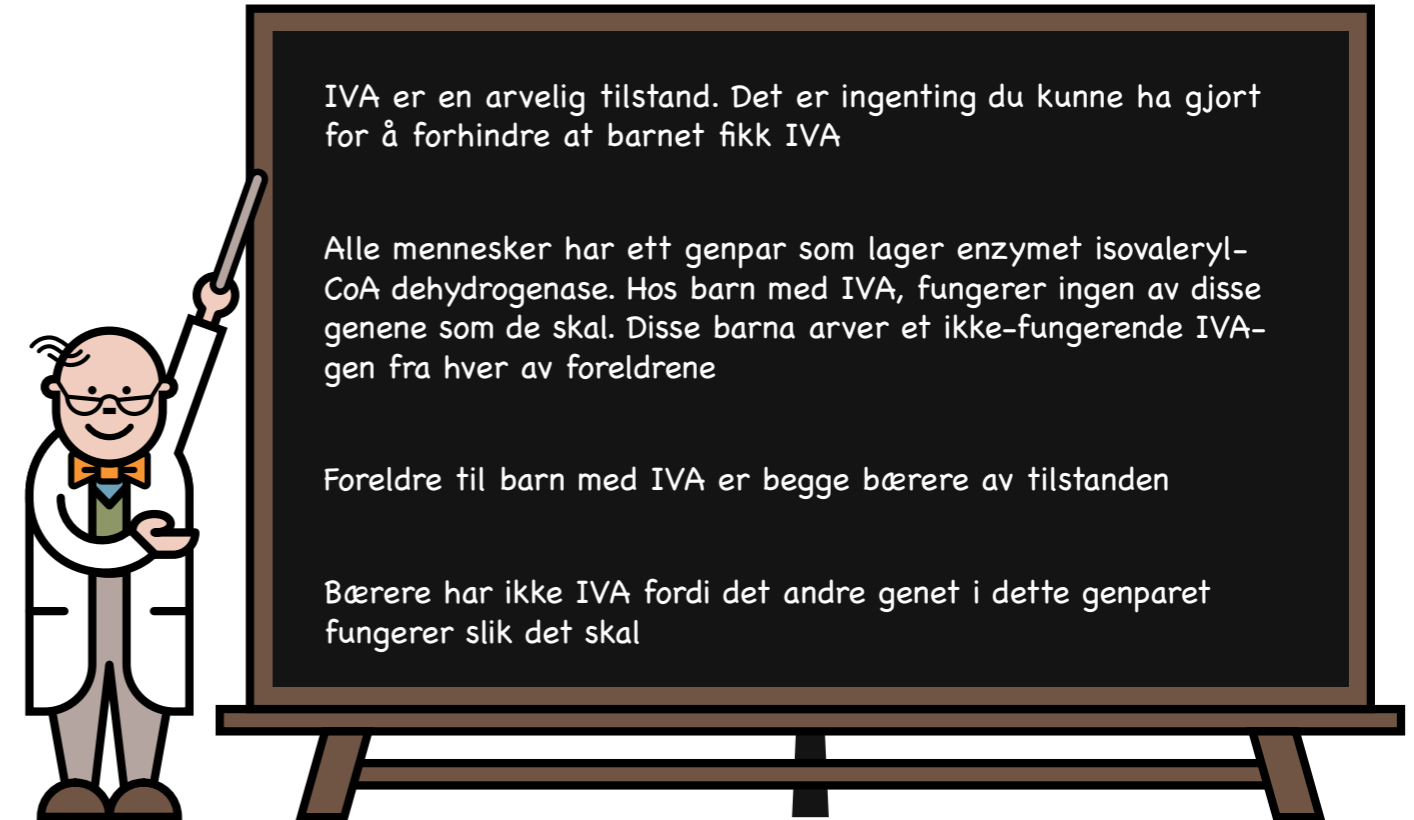


Kromosomer, gener og mutasjoner



-  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



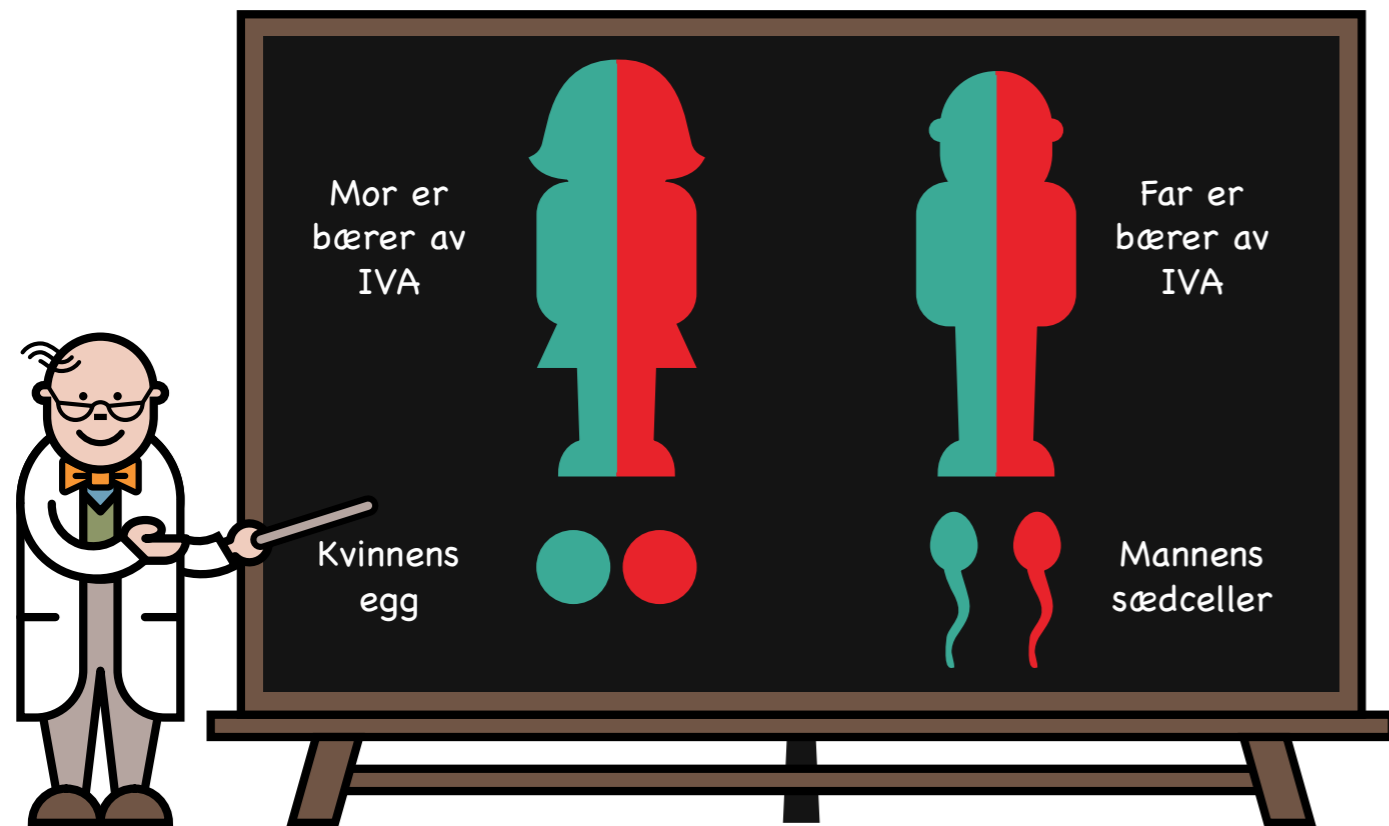
IVA er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk IVA

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet isovaleryl-CoA dehydrogenase. Hos barn med IVA, fungerer ingen av disse genene som de skal. Disse barna arver et ikke-fungerende IVA-gen fra hver av foreldrene

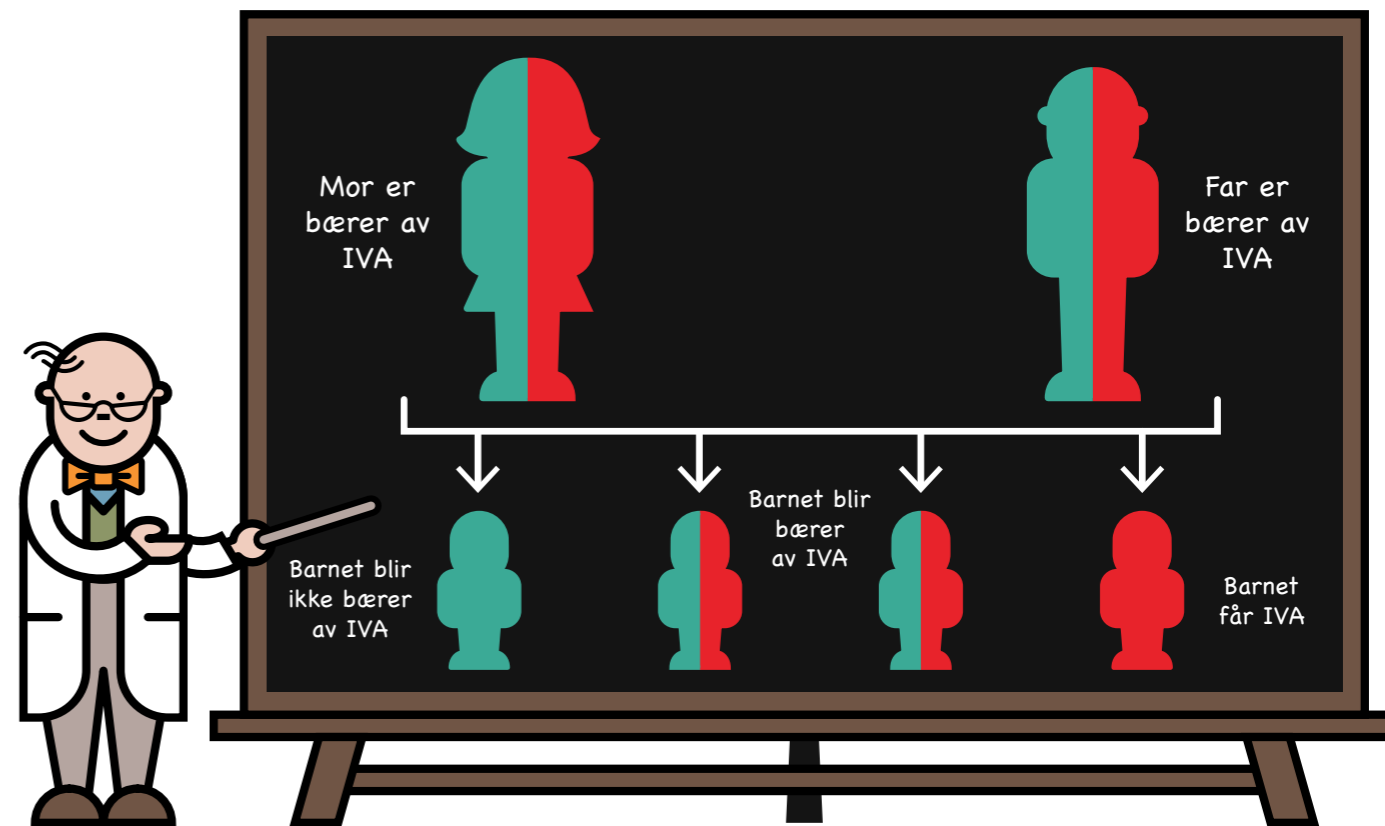
Foreldre til barn med IVA er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke IVA fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

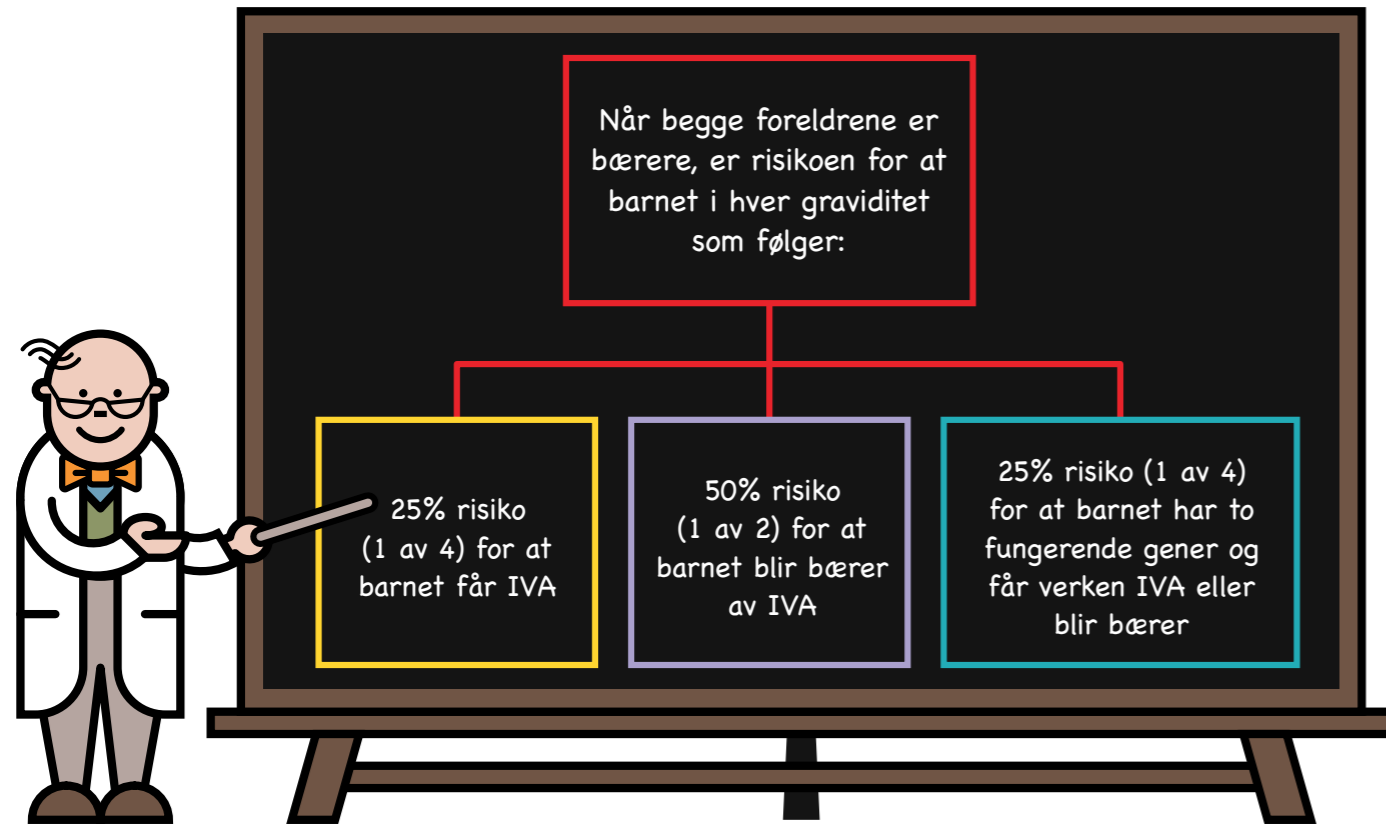
Arv – Autosomal recessiv (bærer av IVA)



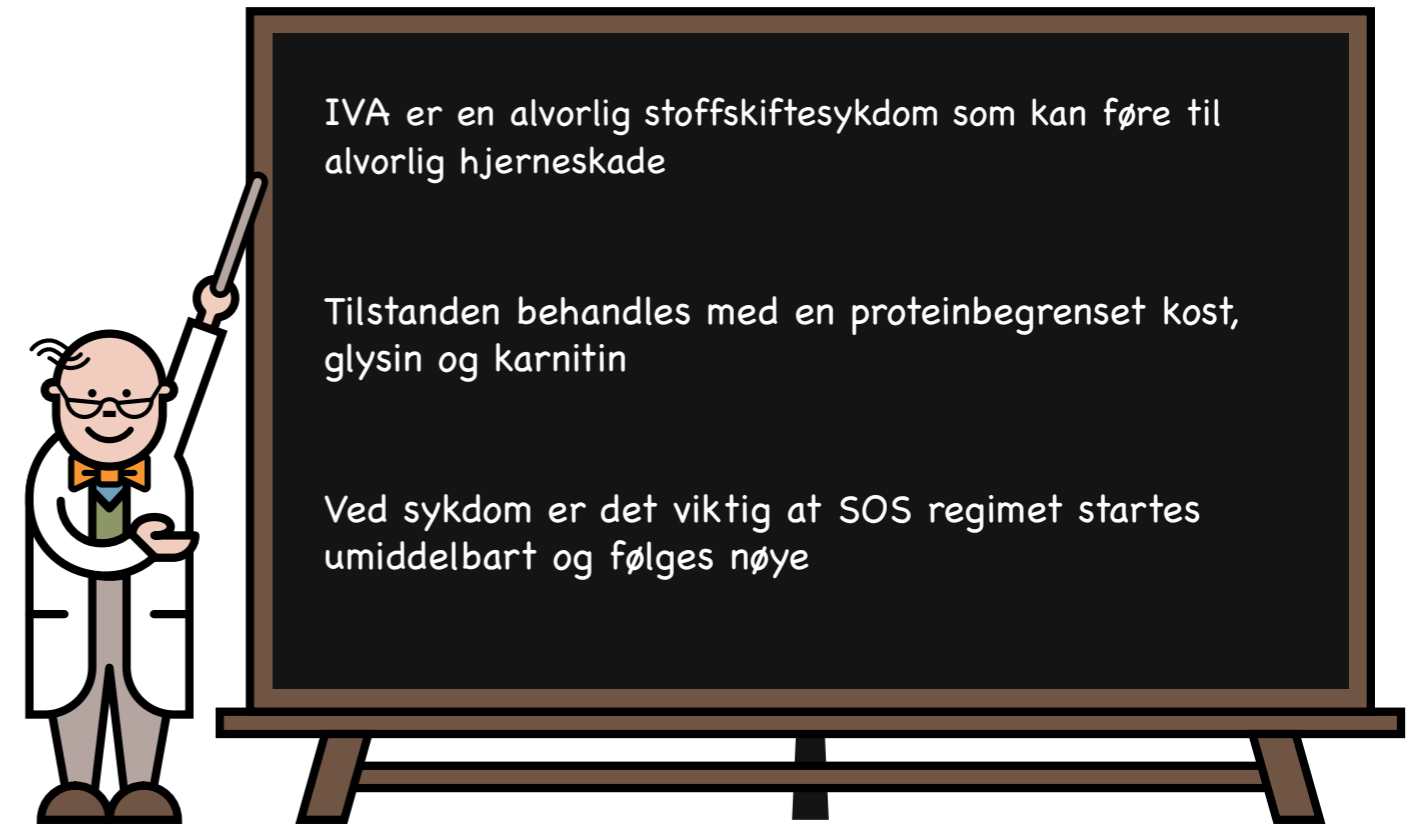
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



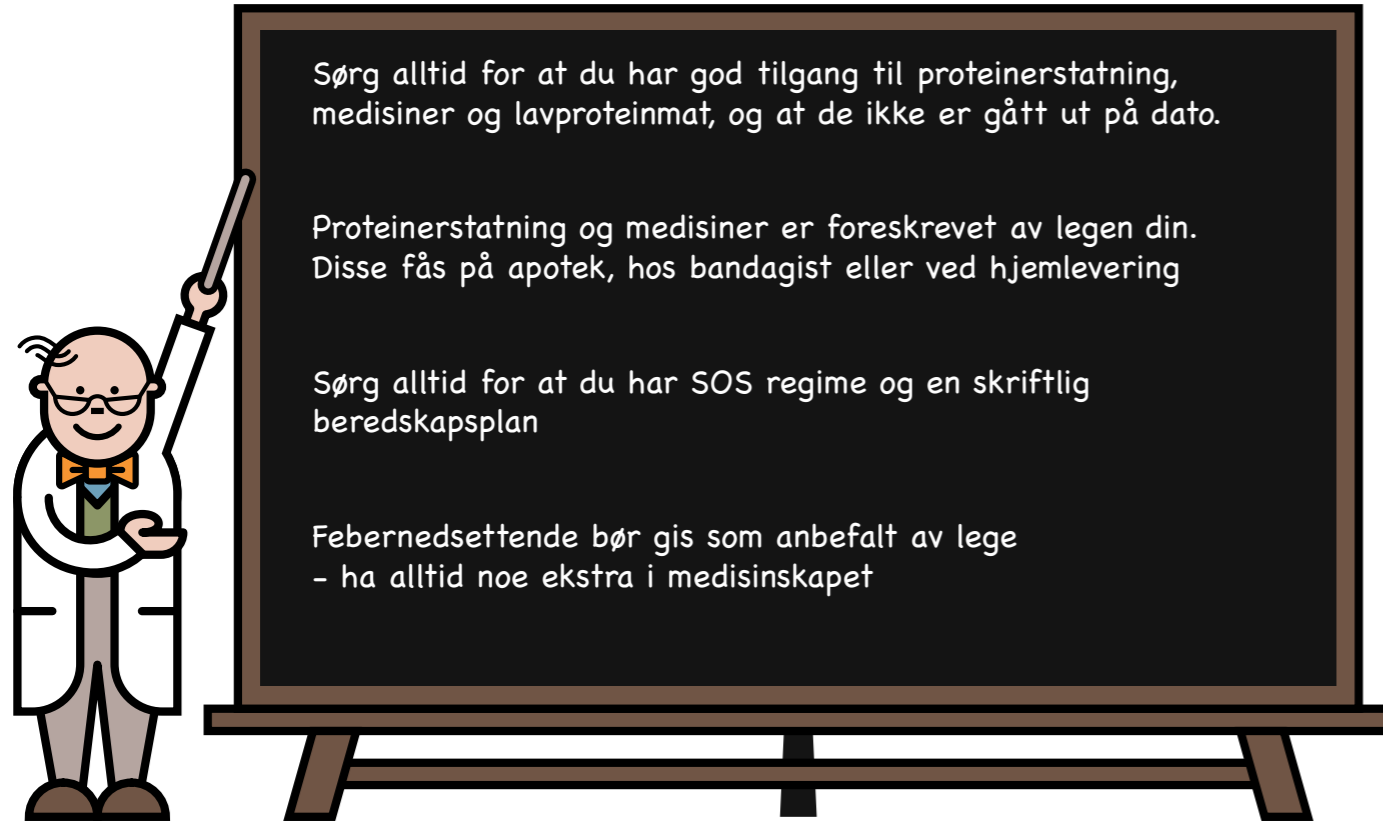
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Noen gode råd med på veien



Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Besøk 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

www.bimdg.org.uk