

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



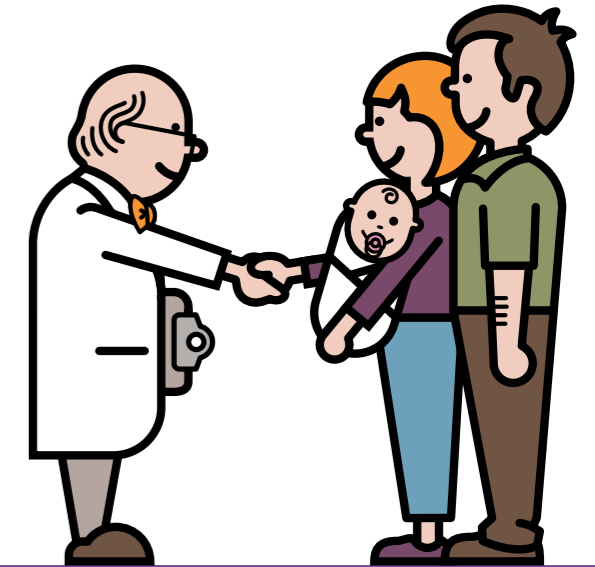
BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

MCAD-defekt

Støttet av  **NUTRICIA**

MCAD- defekt



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



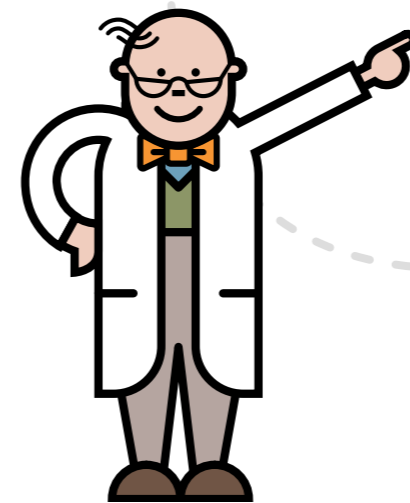
Støttet av **NUTRICIA**

Hva er MCAD-defekt?

MCADD står for medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
(mellomkjedet acyl-CoA-dehydrogenase defekt)

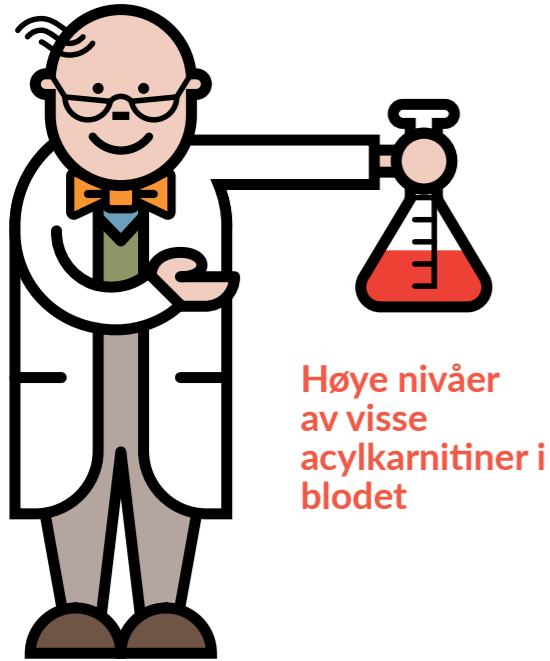
MCAD-defekt er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom

Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase



**MCAD
defekt**

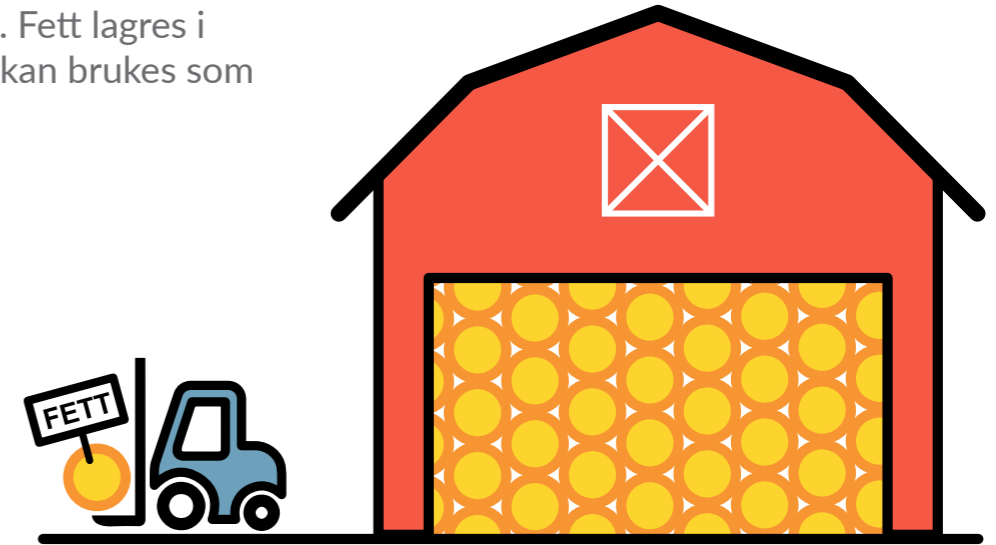
Hva er MCAD-defekt?



Hvilke matvarer gir kroppen energi?

Det er to viktige næringsstoff som gir kroppen energi:

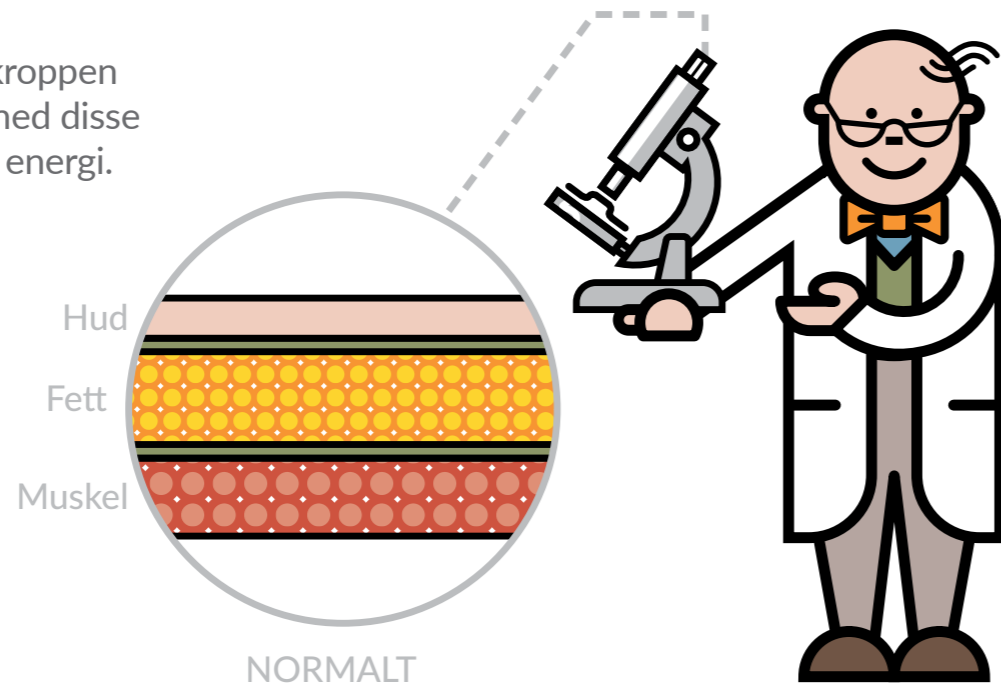
- Karbohydrater (stivelse og sukker) er en lett tilgjengelig energikilde
- Fett gir også energi. Fett lagres i kroppen slik at det kan brukes som reserveenergi



MCAD-defekt og fett

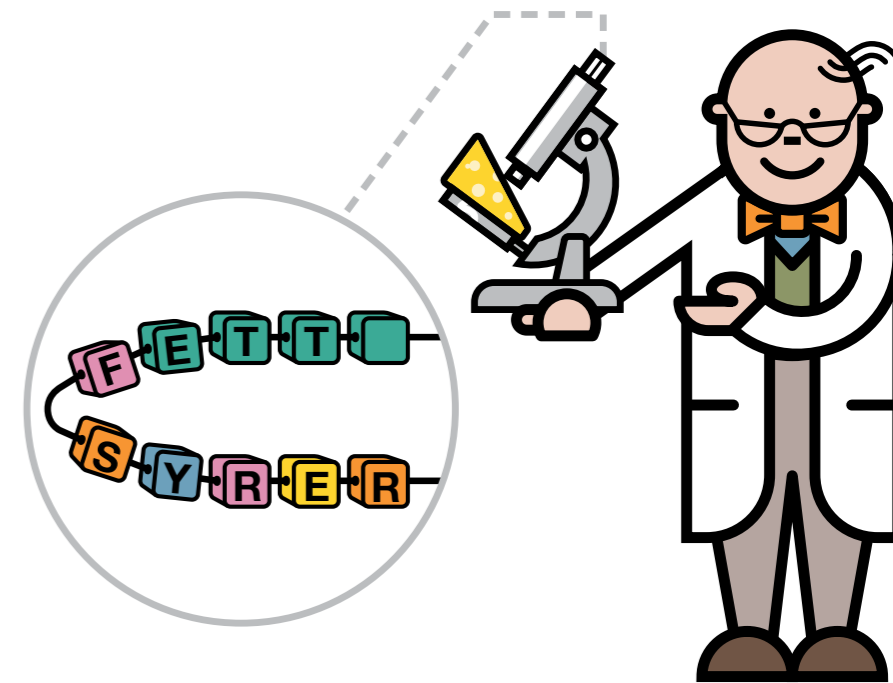
Kroppen bruker sine egne fettlagre som energikilde når den går tom for karbohydrater.

Ved MCAD-defekt har kroppen problemer med å bryte ned disse fettlagrene for å frigjøre energi.



Nedbrytning av fettlagre for å frigjøre energi

Kroppens fettlagre brytes ned til enkle fettsyrer.



Hva er fettsyrer?

Fettsyrer består av karbonatomer som er bundet sammen til kjeder av forskjellige lengder.



Kortkjedet



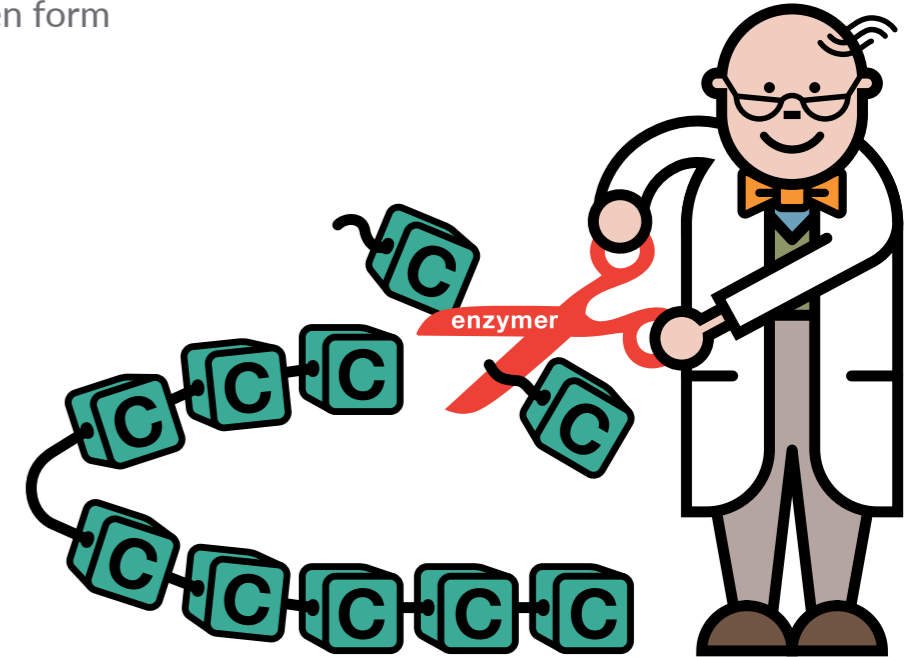
Mellomkjedet



Langkjedet

Fettsyrer og enzymer

Fettsyrene brytes så ned til mindre enheter av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser). Dette gjør kroppen i stand til produsere energi til en form som den kan bruke videre.



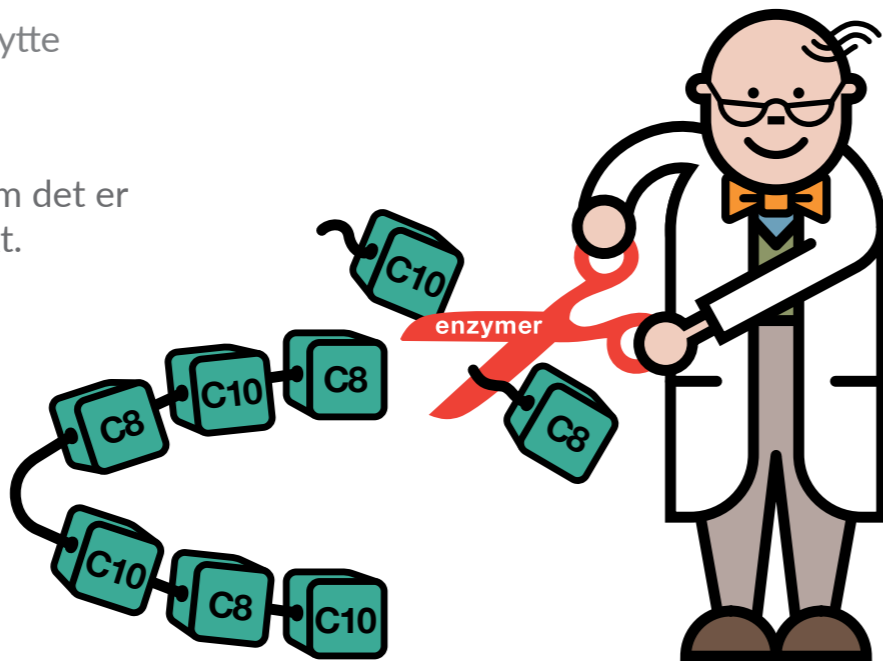
Hva skjer ved MCADD?

Ved MCAD-defekt mangler kroppen et enzym som bidrar til omdanningen av fettlagre til energi.

Dette **forhindrer** kroppen å utnytte mellomkjedete fettsyrer som energikilde.

Dette er kun et problem dersom det er nødvendig å nedbryte fett raskt.

Dette oppstår når det er energimangel.

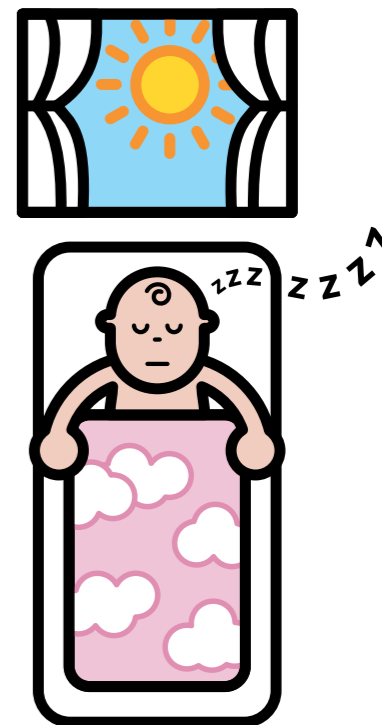


Hva kan gå galt ved ubehandlet MCAD-defekt?

Det kan oppstå energimangel og opphopning av skadelige stoffer ved sykdom eller mangel på mat.

Symptomer:

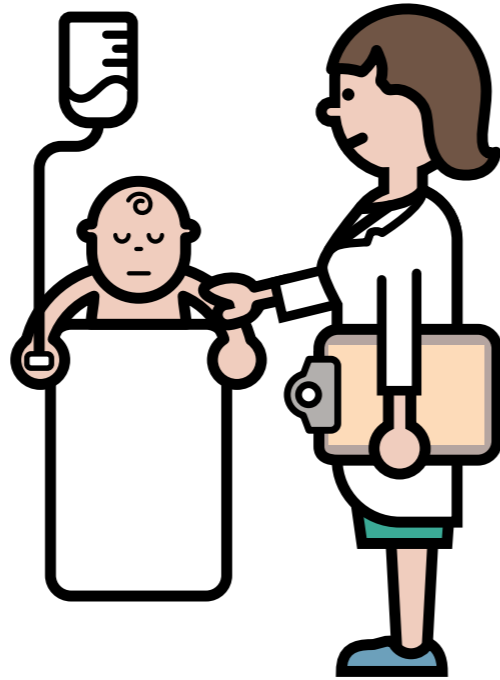
- spiser dårlig
- uvanlig mye søvn
- rask pust
- anfall
- lavt blodsukker



Hva kan gå galt ved ubehandlet MCADD?

Dersom energimangelen forblir ubehandlet, kan dette føre til koma og hjerneskade og tilstanden kan være livsstruende.

Men husk, alt dette kan forhindres ved riktig behandling.



Metabolsk krise

- Ved en **metabolsk krise** vil det oppstå mangel på energi og opphopning av skadelige stoffer fordi kroppen ikke klarer å bryte ned fettsyrene
- Den forårsakes vanligvis av en infeksjon eller virus hos barnet, f.eks. oppkast og diare eller for lang faste
- Det er svært viktig å unngå en metabolsk krise
- Start SOS regimet så raskt som mulig

Hvordan diagnostiseres MCAD-defekt?

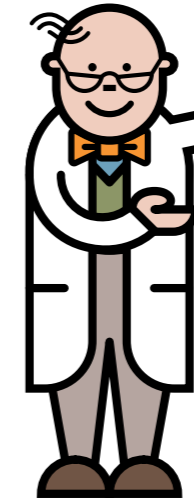
MCAD-defekt diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av acylkarnitiner oppdages i blodet.

Hvordan behandles MCAD-defekt?

Hos spedbarn behandles MCAD-defekt ved å **unngå** lange perioder uten mat, selv når barnet er friskt.

Tiden spedbarn kan gå uten mat kalles **den trygge fastetiden**.

Den **trygge fastetiden** øker ved alderen og den bør være normal hos større barn når de er friske.



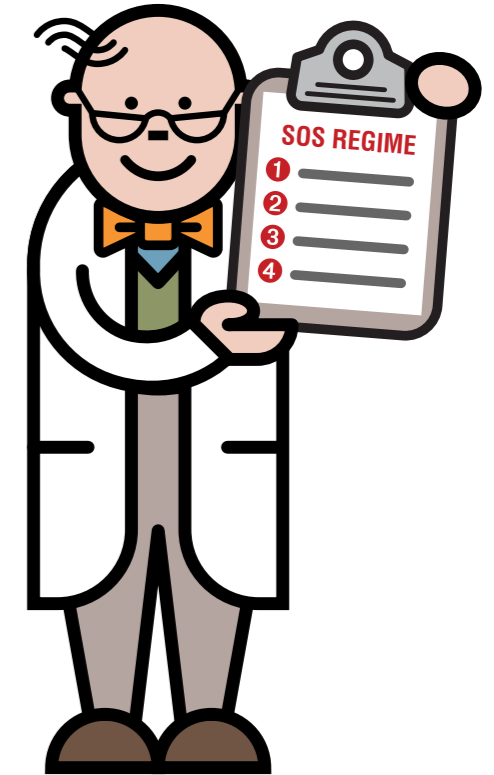
TRYGG FASTETID	
Alder	Tid
0–4 måneder	6 timer
4–8 måneder	8 timer
8–12 måneder	10 timer
Over 1 år	12 timer

Hvordan behandles MCAD-defekt?

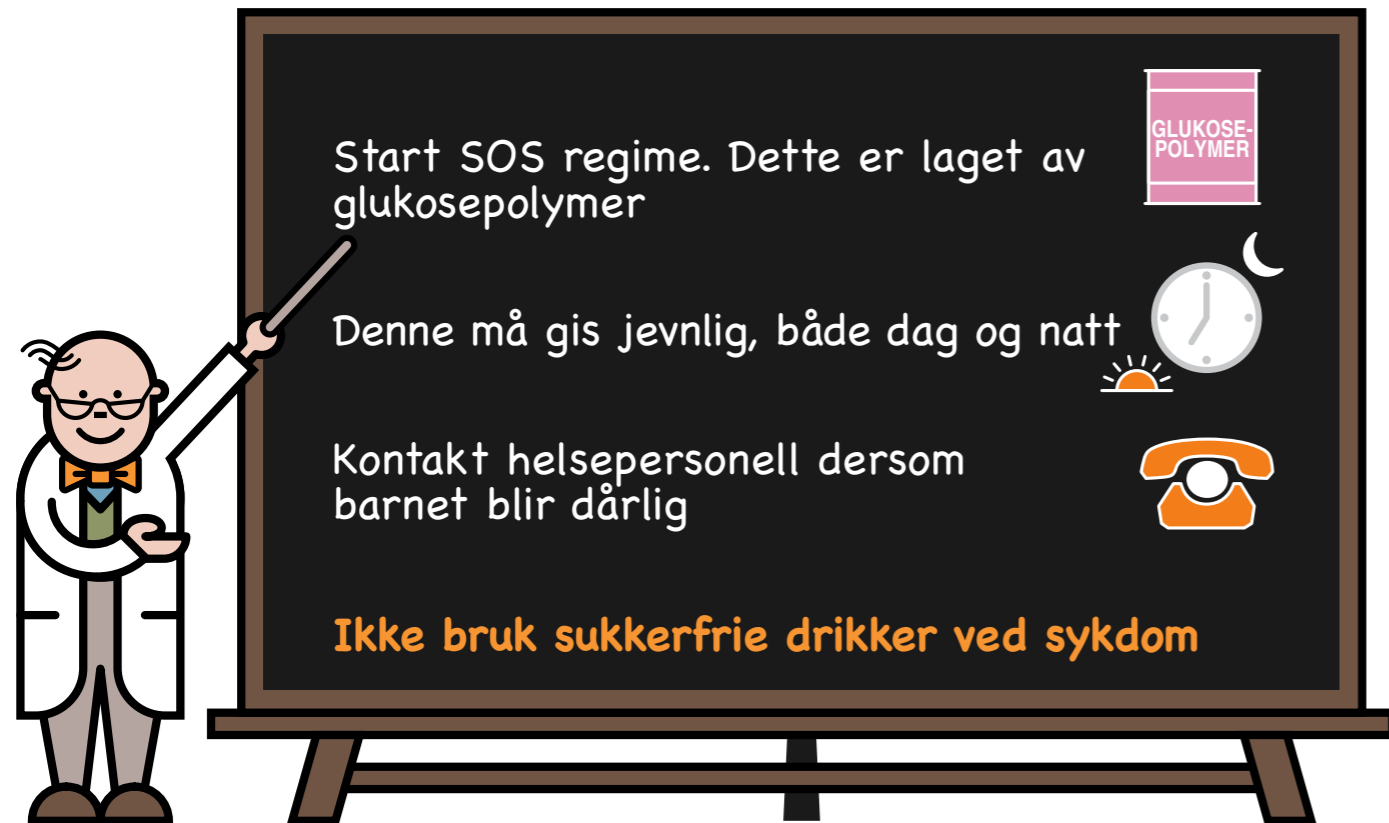


MCAD-defekt ved sykdom

- Ved sykdom hos barnet må det brukes et SOS regime
- Denne kan tilføre energi og forebygge opphopning av skadelige stoffer som kan igjen føre til en metabolsk krise




MCAD-defekt ved sykdom



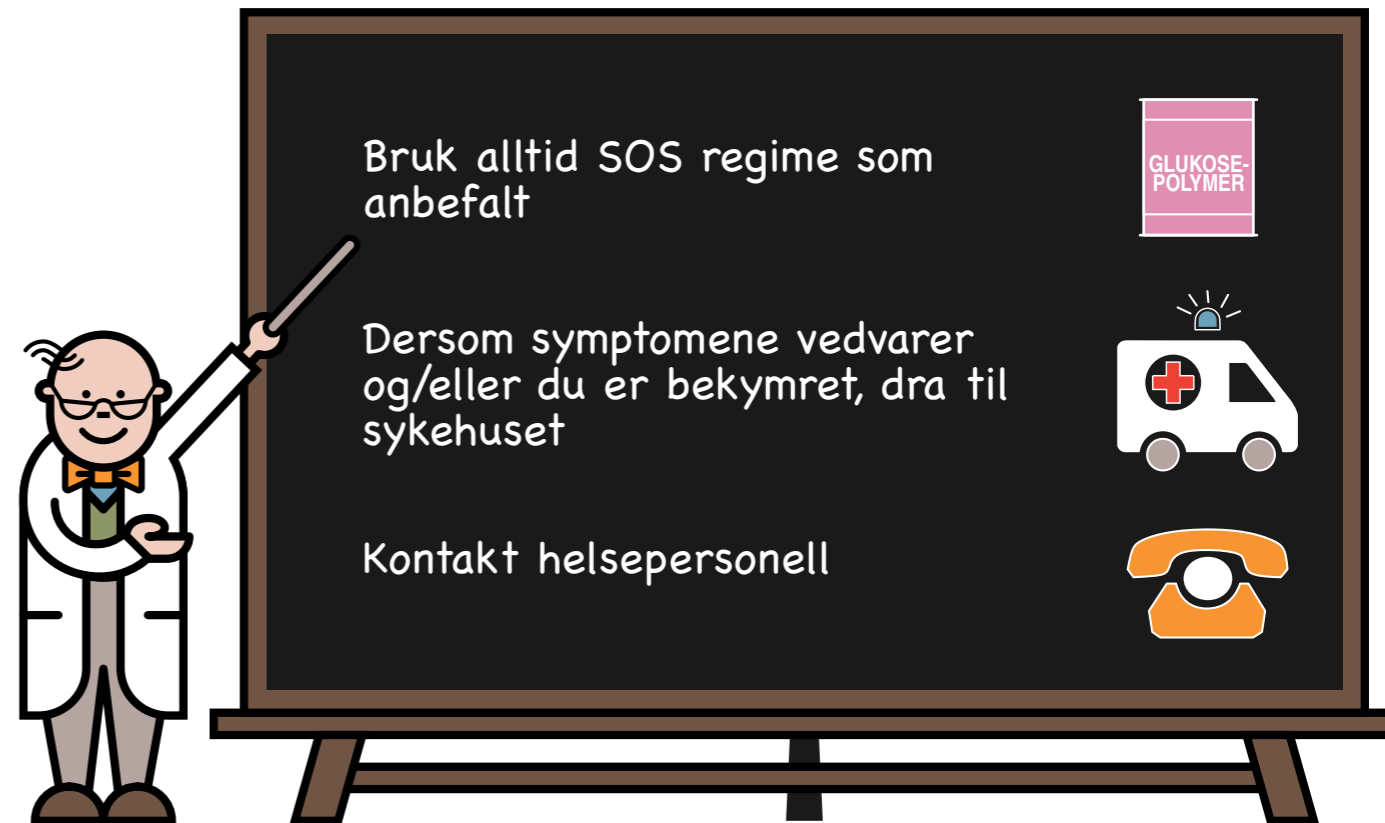
Start SOS regime. Dette er laget av glukosepolymer 


Denne må gis jevnlig, både dag og natt 


Kontakt helsepersonell dersom barnet blir dårlig 


Ikke bruk sukkerfrie drikker ved sykdom

Huskeliste ved sykdom



Bruk alltid SOS regime som anbefalt 

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

Kontakt helsepersonell 

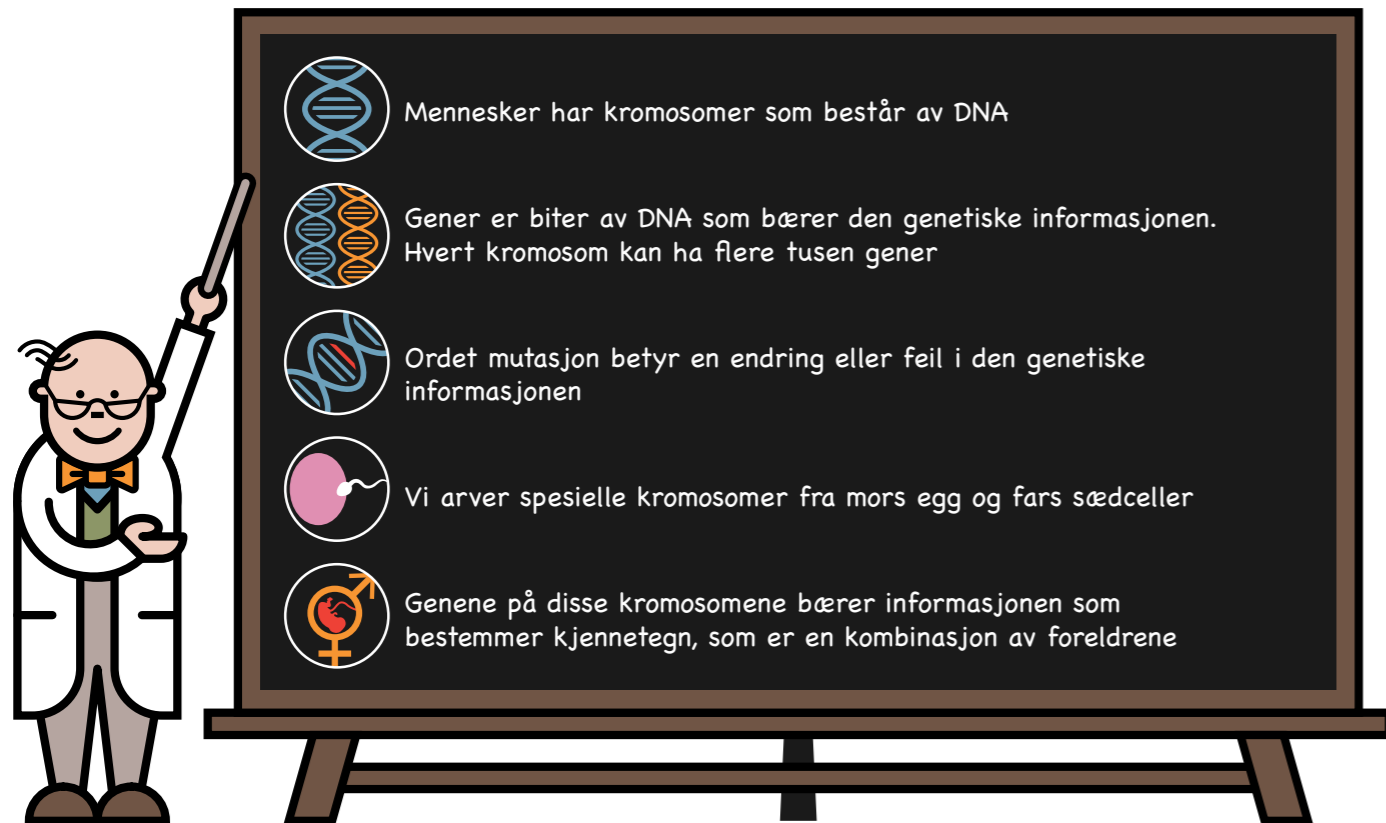
Hovedbudskap








Hvordan følges MCADD?

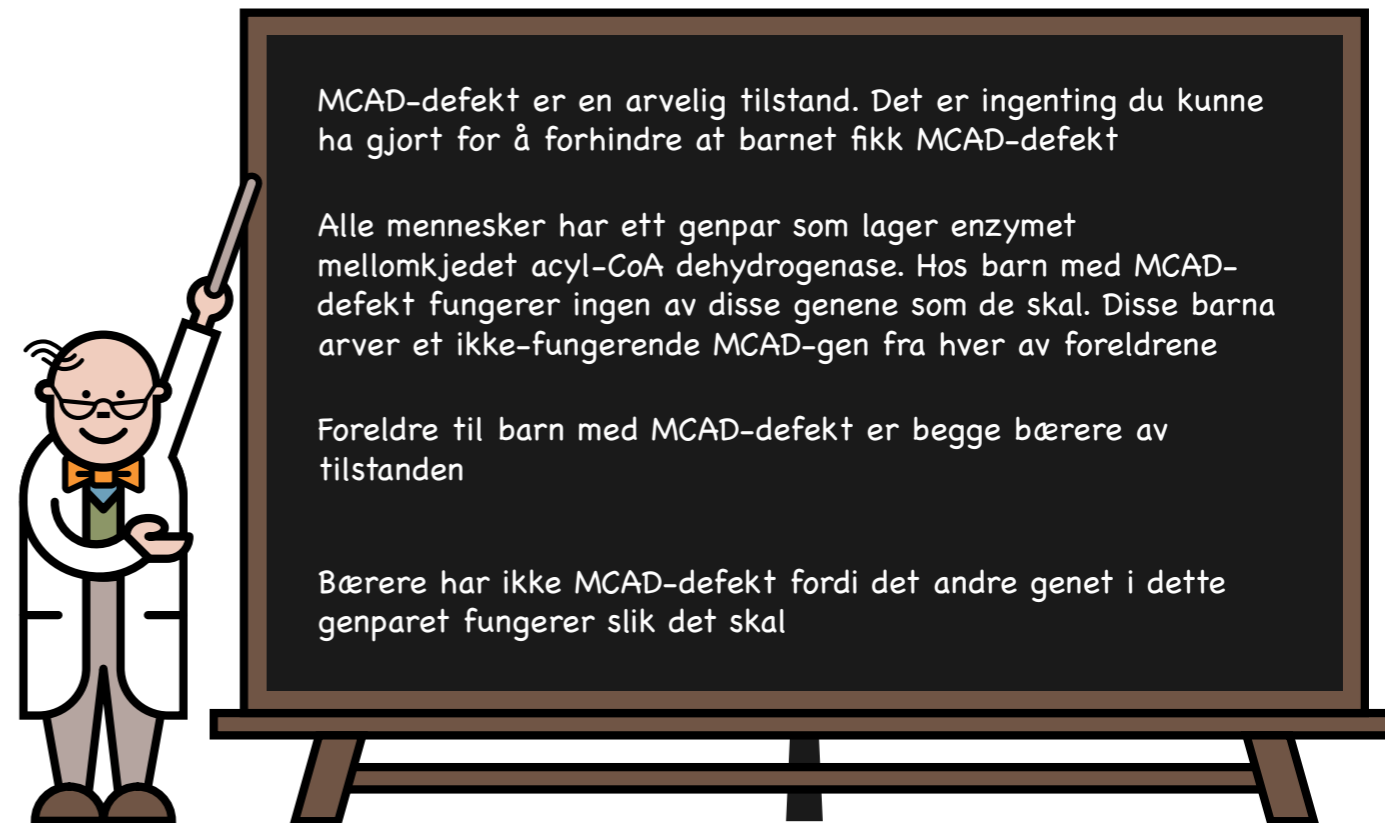


Kromosomer, gener og mutasjoner



-  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



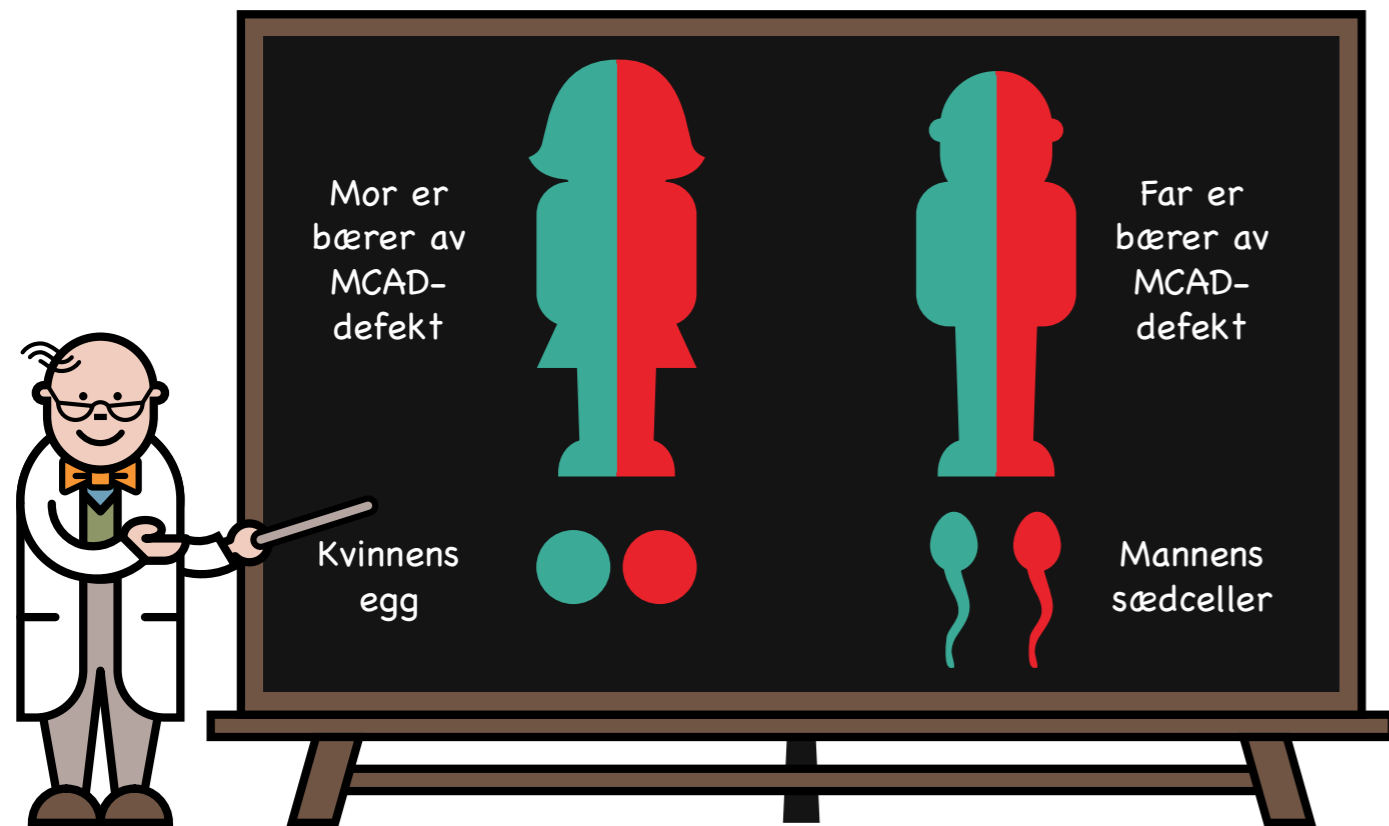
MCAD-defekt er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk MCAD-defekt

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

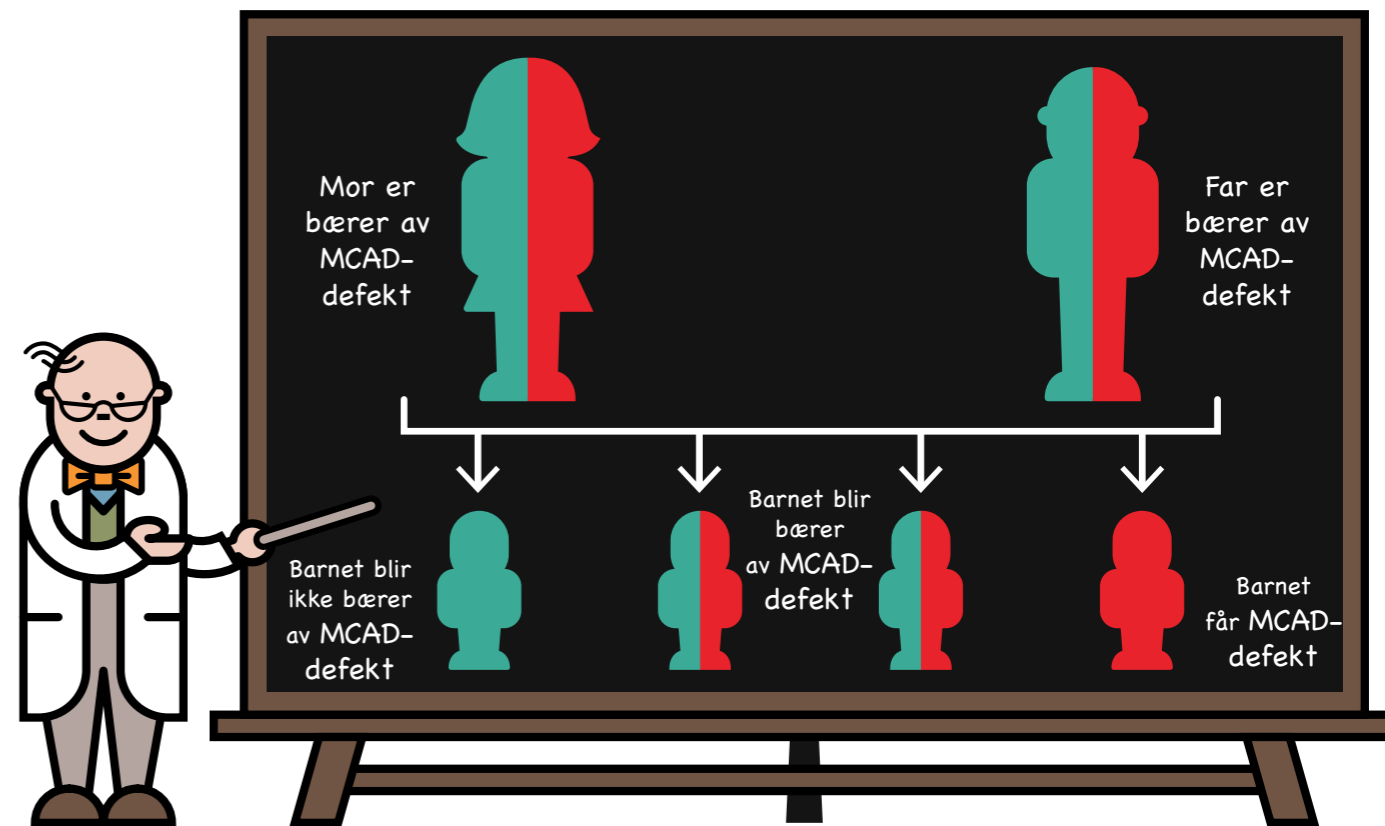
Foreldre til barn med MCAD-defekt er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke MCAD-defekt fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

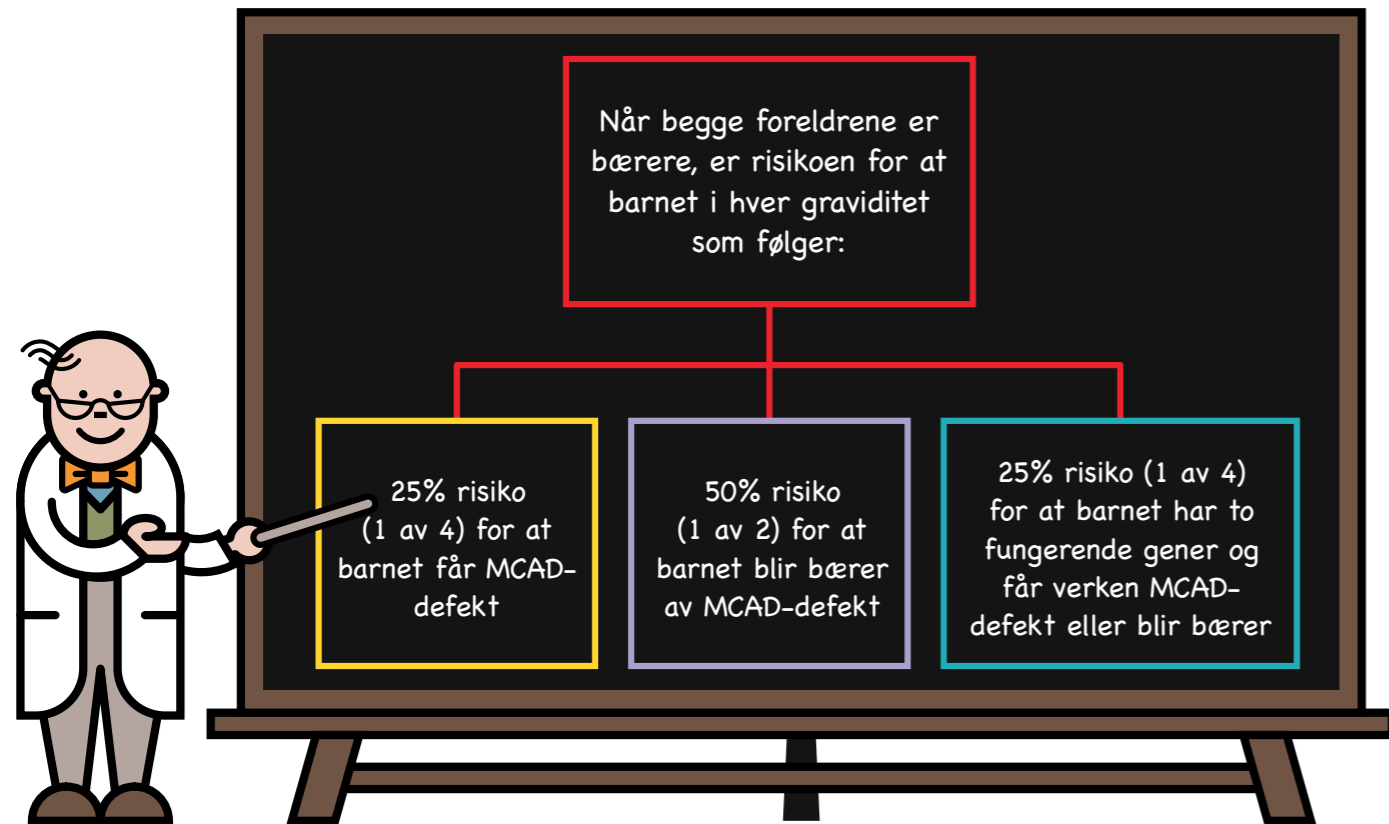
Arv – Autosomal recessiv (bærer av MCAD-defekt)



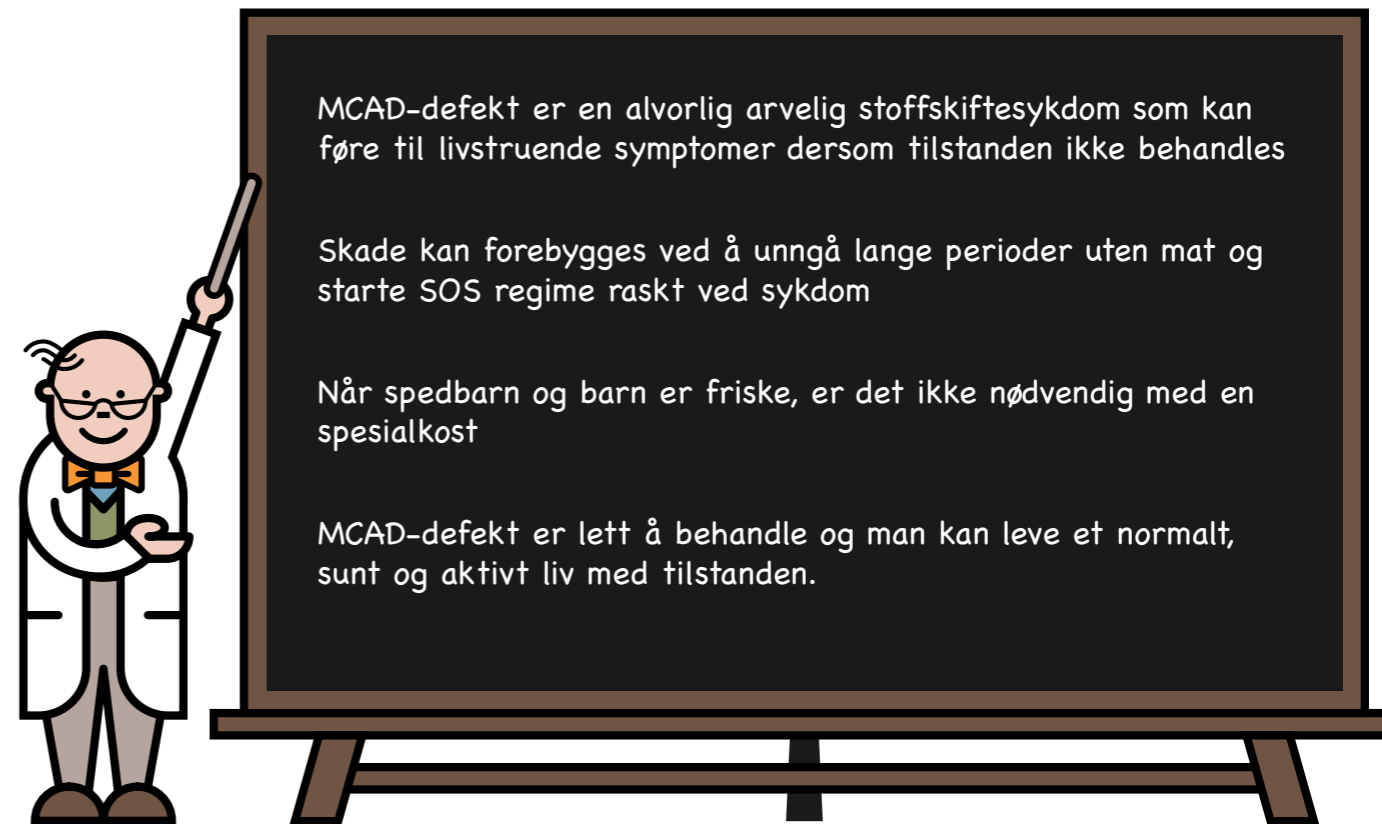
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



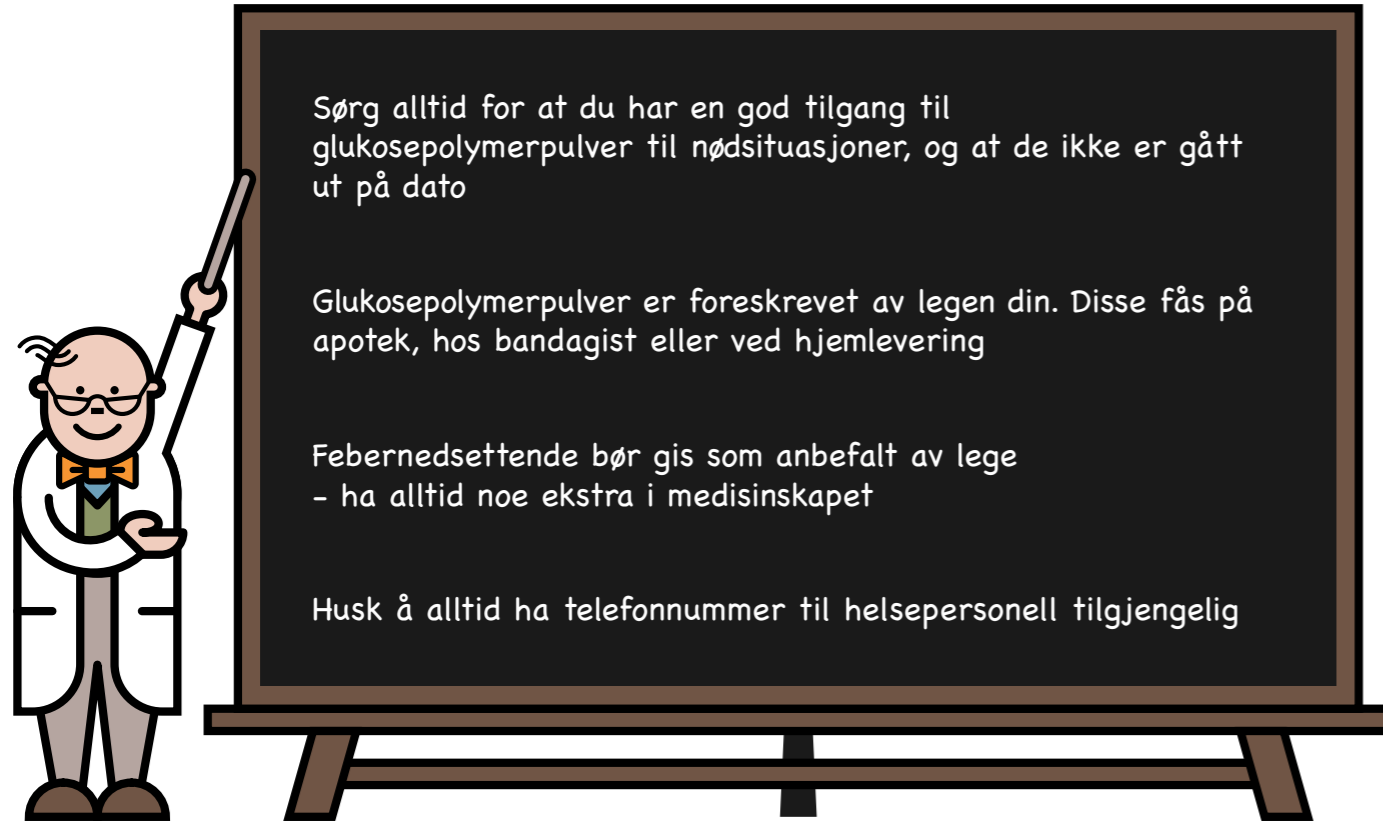
Fremtidige graviditeter



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