

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



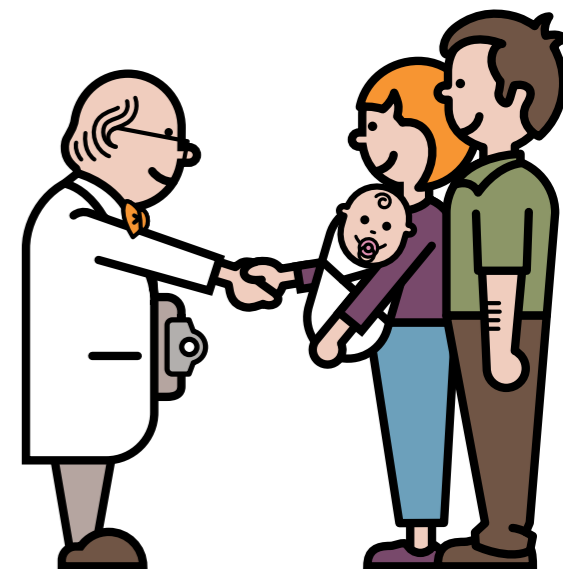
BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

MMA/PA

Støttet av  **NUTRICIA**

MMA/ PA



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



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

TEMPLE



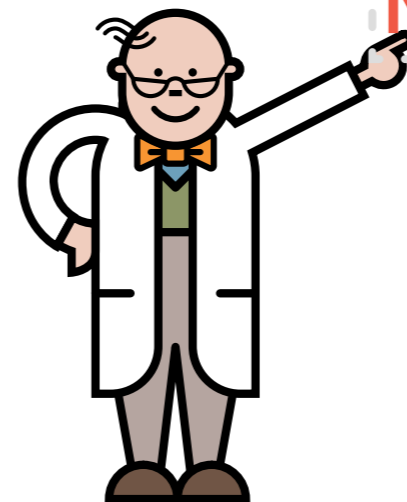
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet av **NUTRICIA**

Hva er MMA/PA?

MMA/PA står for Methyl Malonic Acidaemia (metylmalonsyreemi) / Propionic Acidaemia (propionsyreemi)

MMA og PA er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer. De har mange likhetstrekk og er samlet i en brosjyre.



Methyl Malonic Acidaemia

Propionic Acidaemia

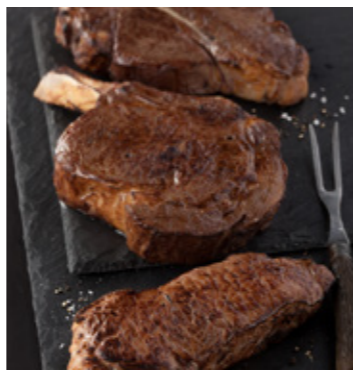
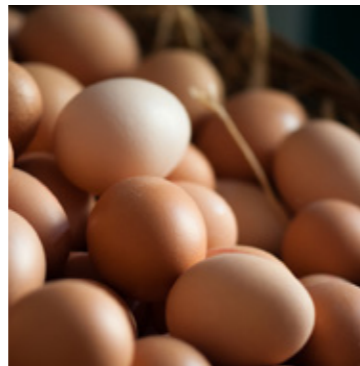
MMA/PA

MMA/PA og protein

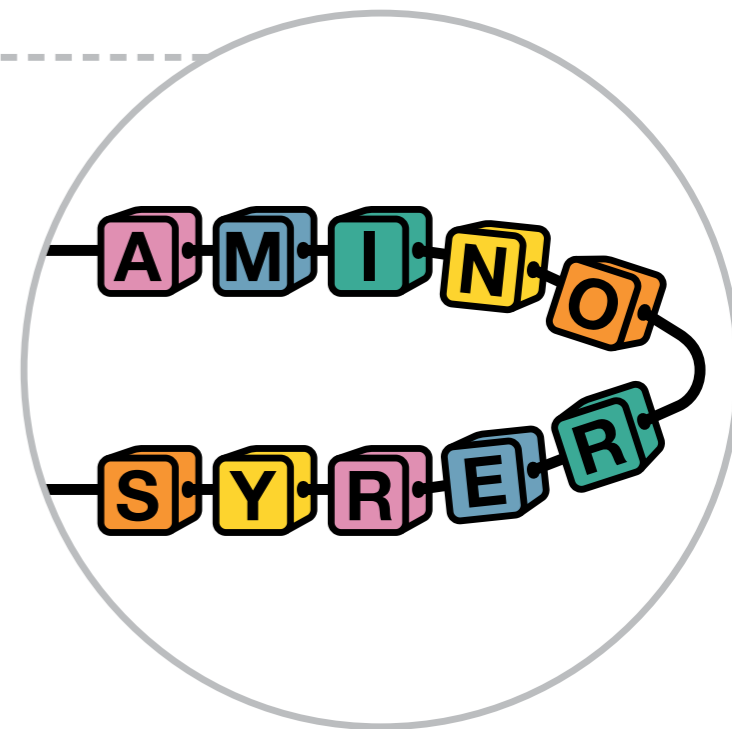
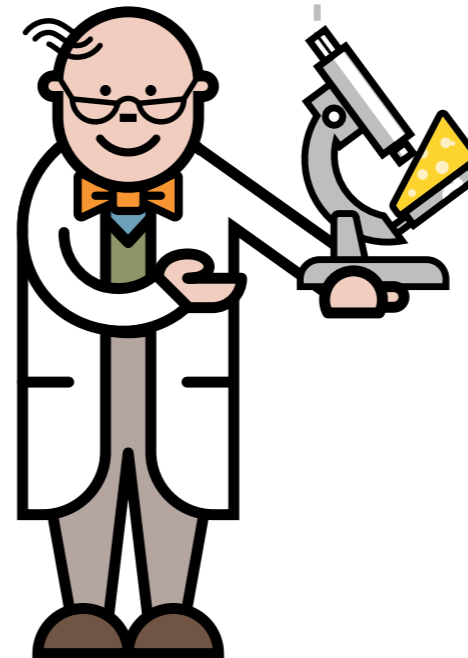
MMA/PA påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



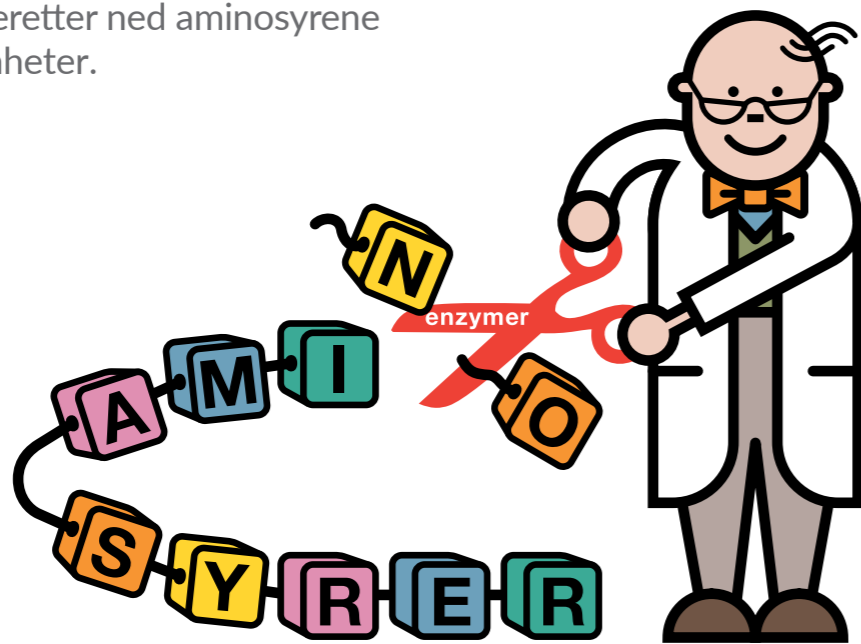
Hva er protein?



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.



Hva skjer ved MMA/PA?

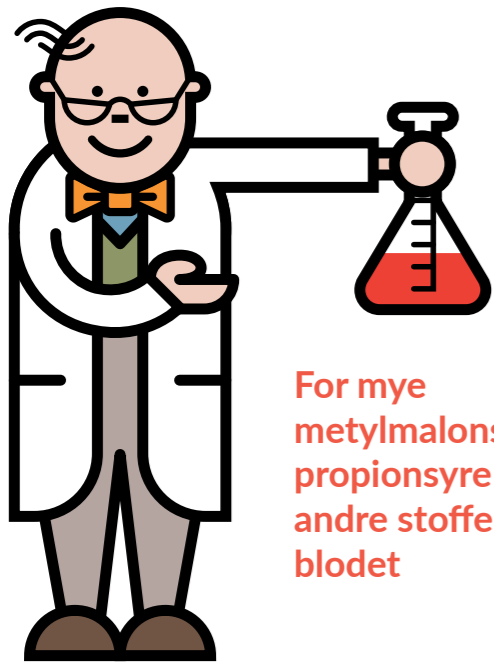
Ved MMA og PA mangler kroppen et enzym som kalles hhv. **metylmalon-CoA mutase** og **propionyl-CoA karboksylase**.

Begge tilstandene fører til at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyrene valin, isoleucin, treonin og metionin.

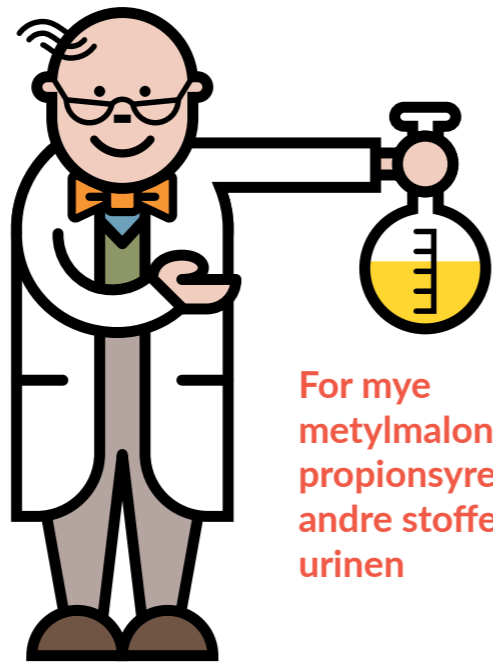
Ved MMA blir resultatet en opphopning av et stoff som heter **metylmalonsyre**. Ved PA blir resultatet en opphopning av et stoff som heter **propionsyre** i kroppen.



Hva fører det til?



For mye
metylmalonsyre/
propionsyre og
andre stoffer i
blodet

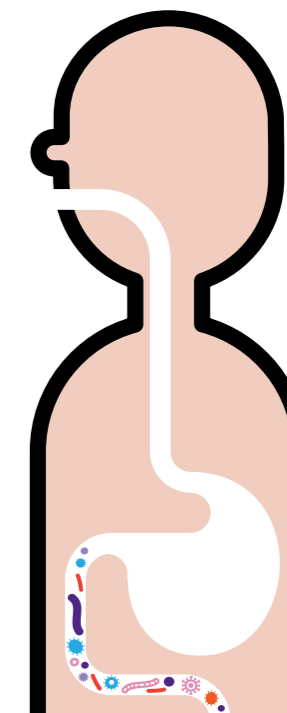


For mye
metylmalonsyre/
propionsyre og
andre stoffer i
urinen

Andre kilder til metylmalonsyre/propionsyre

Metylmalonsyre og propionsyre kommer også fra:

- Nedbrytningen av enkelte fettsyrer. Kroppen bruker disse til energi når den har gått lenge uten mat
- Tarmbakterier



Hvordan diagnostiseres MMA/PA?

MMA/PA diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av metylmalonsyre/propionsyre oppdages i blodet.

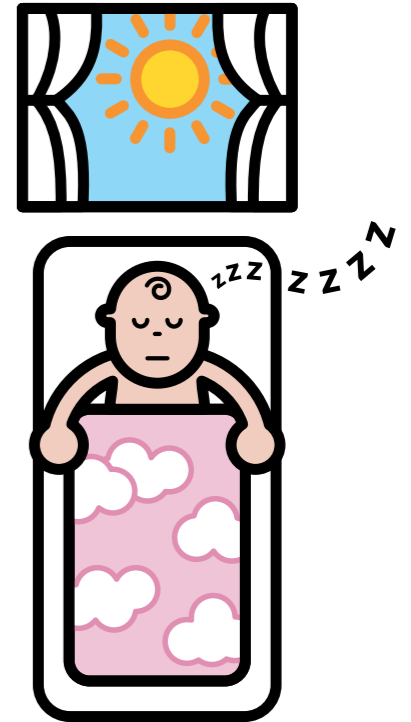
Hva er symptomene ved ubehandlet MMA/PA?

Noen barn med MMA/PA blir syke allerede de første dagene etter fødsel - før nyfødtscreening.

Symptomer:

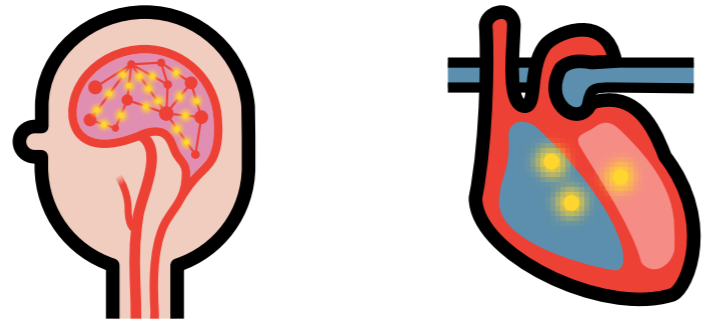
- spiser dårlig
- oppkast
- dehydrering (mangel på kroppsvæske)
- slapphet (hypotoni)
- mye søvn
- anfall
- rask pust

Effektene av MMA/PA kan raskt bli livstruende dersom barnet ikke får behandling.

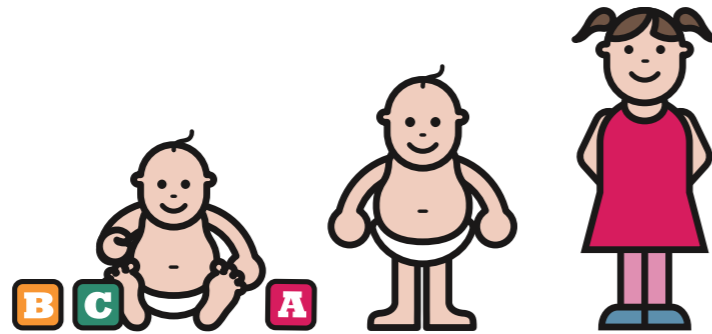


Hva kan gå galt ved ubehandlet MMA/PA?

Opphopningen av skadelige stoffer kan skade hjernen og nyrene og føre til problemer også med andre organer i kroppen.



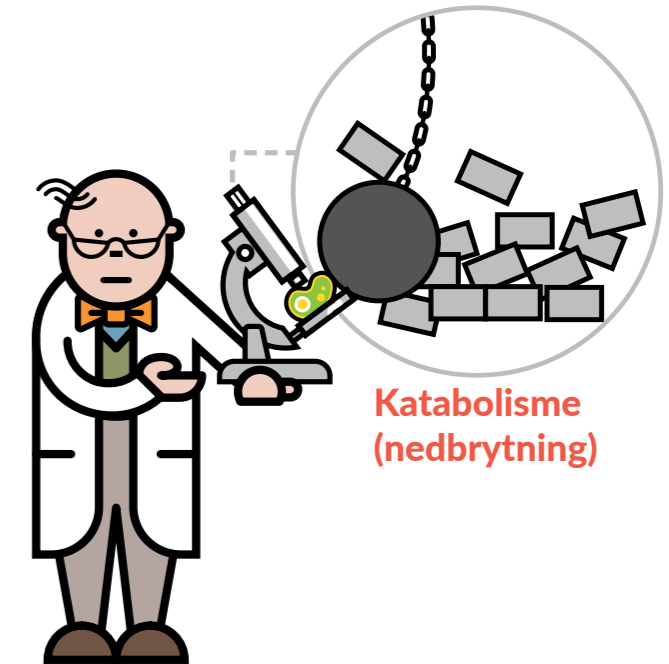
Normal utvikling kan bli forsinket.



Hva annet skjer ved MMA/PA?

Dersom kroppen ikke får nok mat, f.eks. ved sykdom eller at kroppen har gått for lenge uten mat, 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.

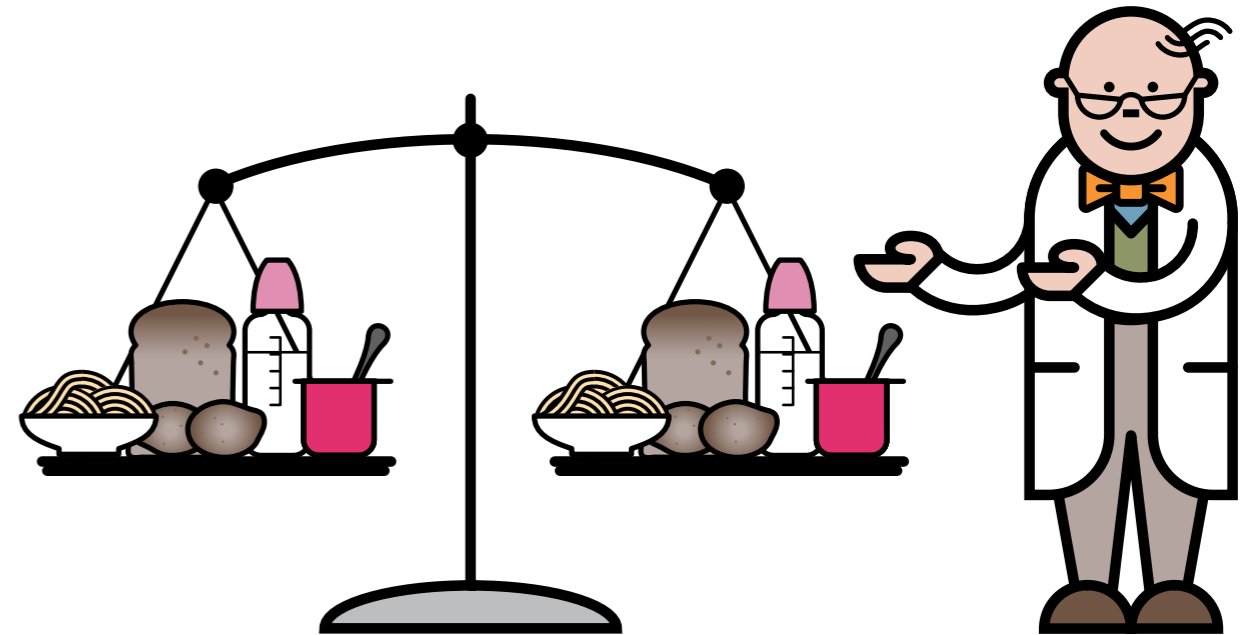


Metabolsk krise

- Ved en **metabolsk krise** vil det oppstå en opphopning av propionsyre og andre skadelige stoffer, f.eks. ammoniakk
- 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

Proteinbalanse er nødvendig ved MMA/PA

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



Hvordan behandles MMA/PA?



MMA/PA behandles med:

- En proteinbegrenset kost
- Tilstrekkelig tilførsel av energi



Hvordan behandles MMA/PA?



Regelmessige måltider og rikelig med væske

Karnitintilskudd

Antibiotika for å kontrollere tarmbakteriene

Andre medisiner kan være nødvendige

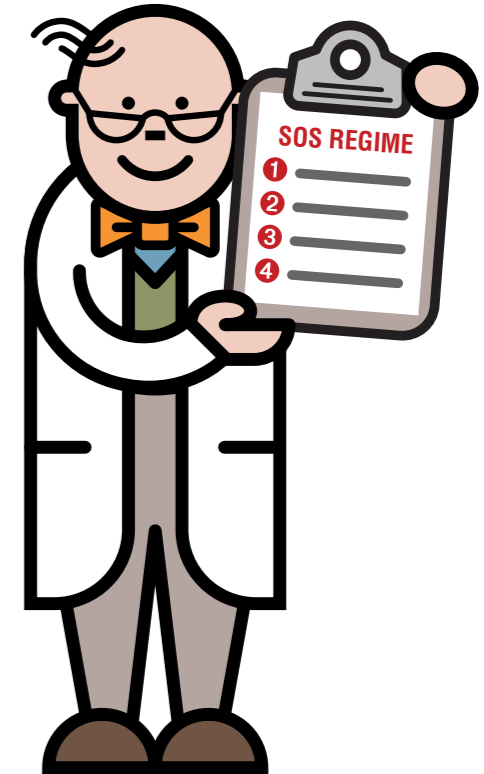


Er sondemat nødvendig?

Sondemat kan være nødvendig for å gi regelmessige måltider. Dette vil sikre at behovet for energi, næringsstoffer og væske dekkes og kan bidra til å redusere dannelsen av skadelige stoffer i kroppen.

MMA/PA 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



MMA/PA ved sykdom



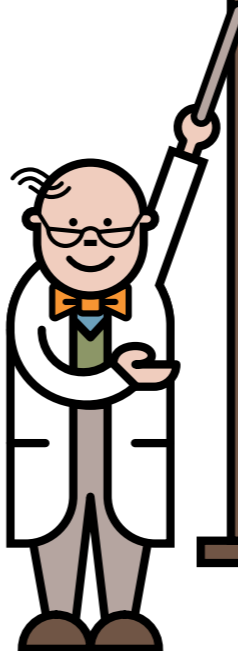
Stopp inntaket av mat

Start SOS regimet. Dette er laget av glukosepolymer

Fortsett med medisiner som foreskrevet






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



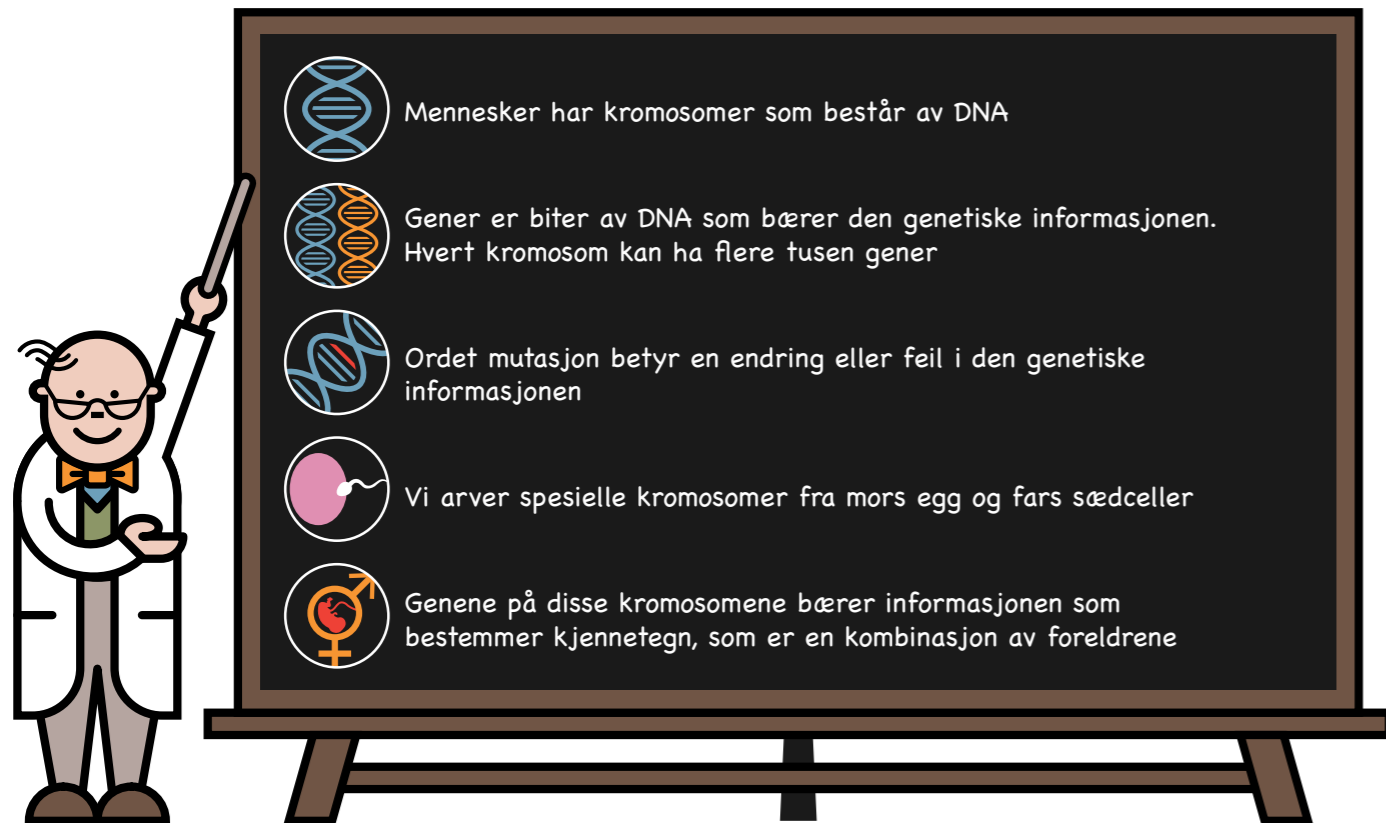
Hovedbudskap








Hvordan følges MMA/PA?

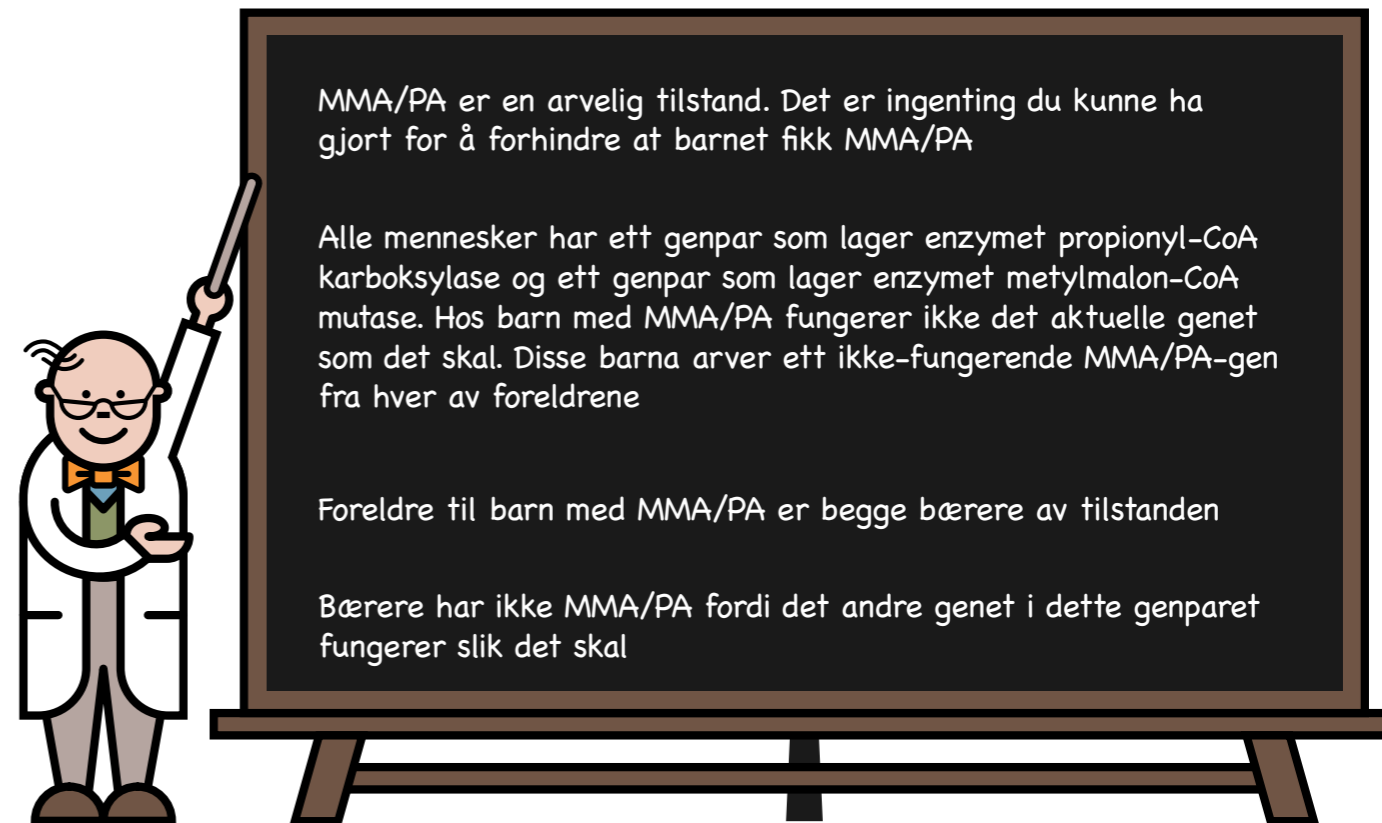


Kromosomer, gener og mutasjoner



-  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



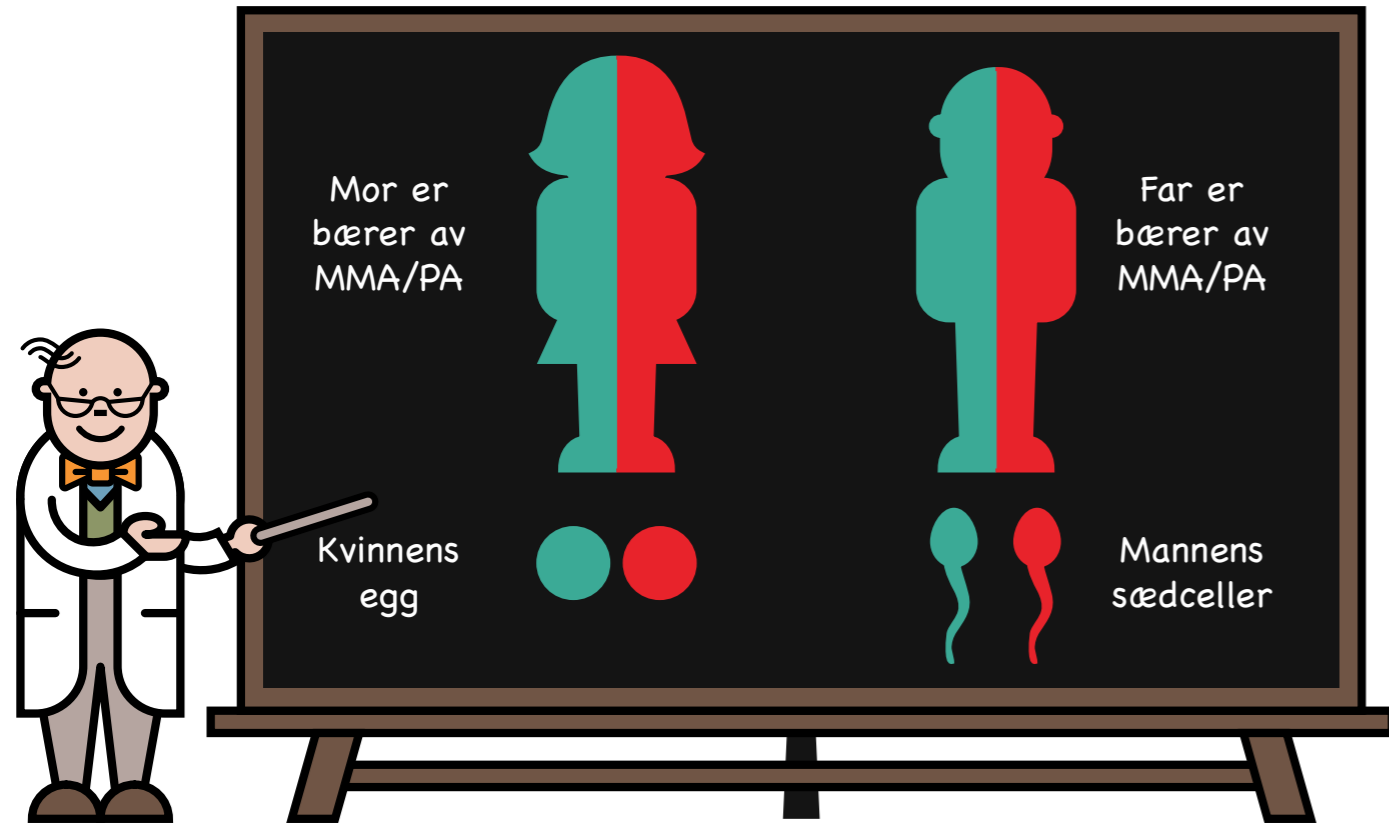
MMA/PA er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk MMA/PA

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet propionyl-CoA karboksylase og ett genpar som lager enzymet metylmalon-CoA mutase. Hos barn med MMA/PA fungerer ikke det aktuelle genet som det skal. Disse barna arver ett ikke-fungerende MMA/PA-gen fra hver av foreldrene

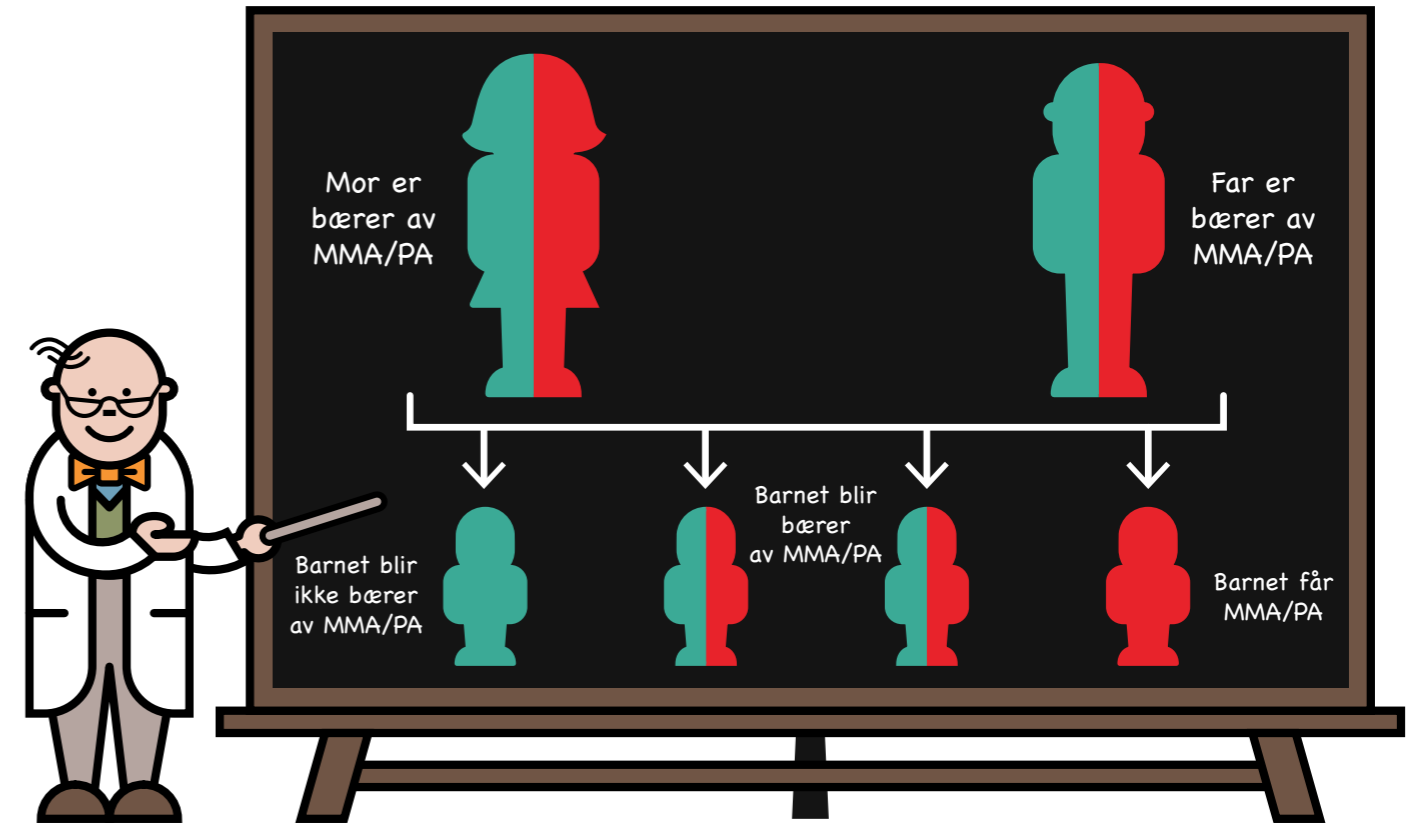
Foreldre til barn med MMA/PA er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke MMA/PA fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

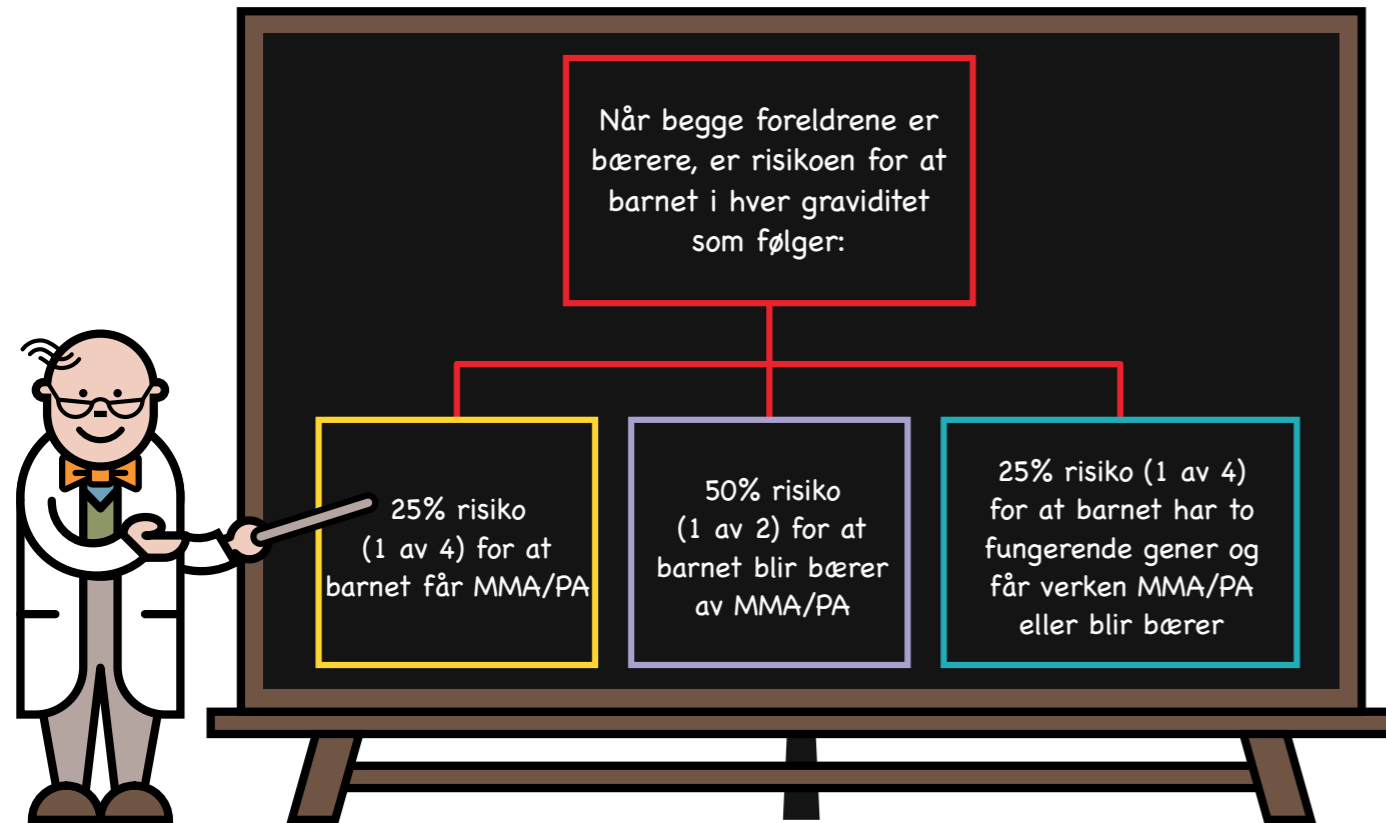
Arv – Autosomal recessiv (bærer av MMA/PA)



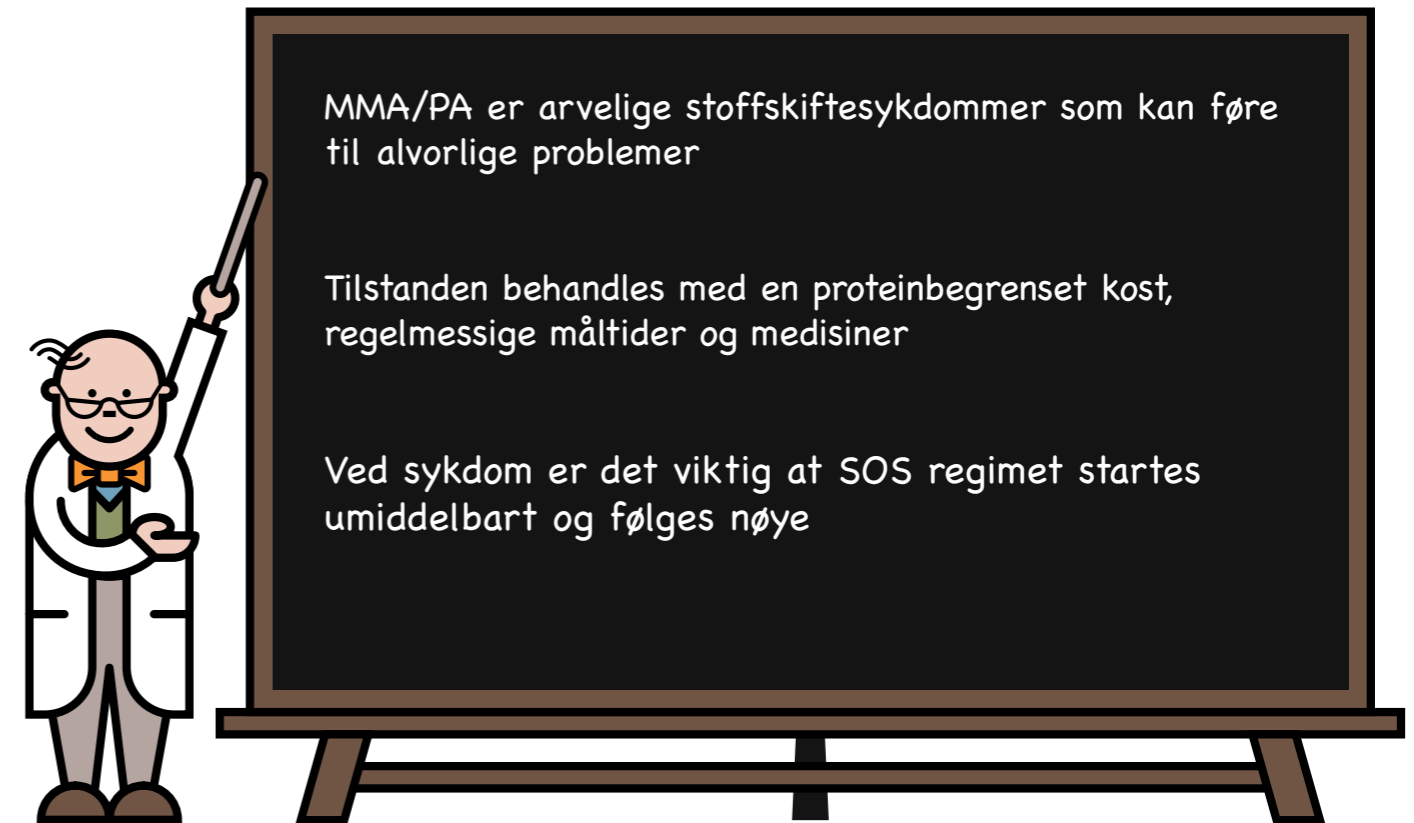
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



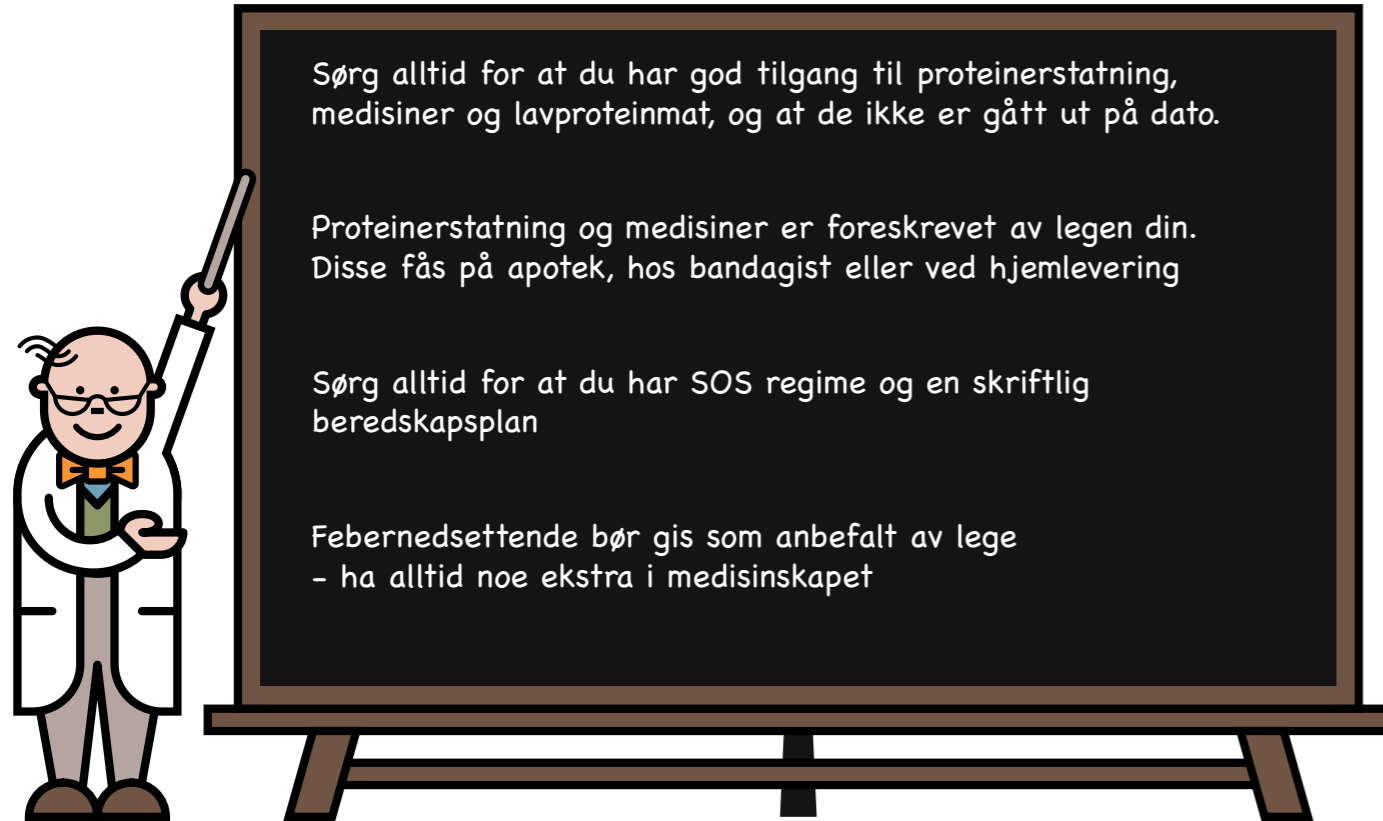
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Noen gode råd med på veien



Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Notater

Notater

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