

TEMPLE



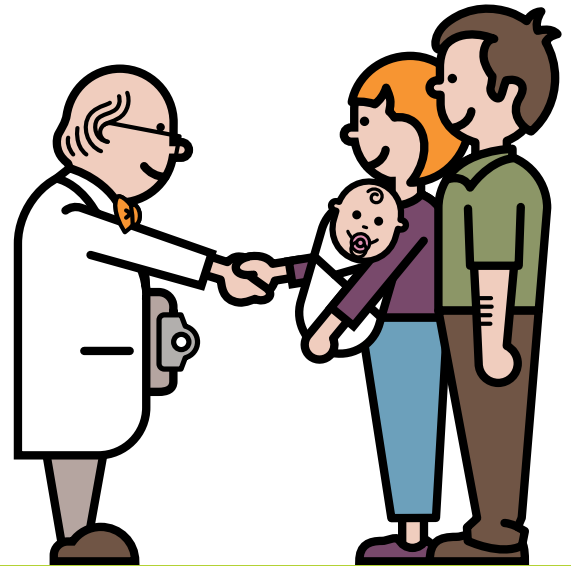
Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

GA1

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

Støttet av  NUTRICIA

GA1



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

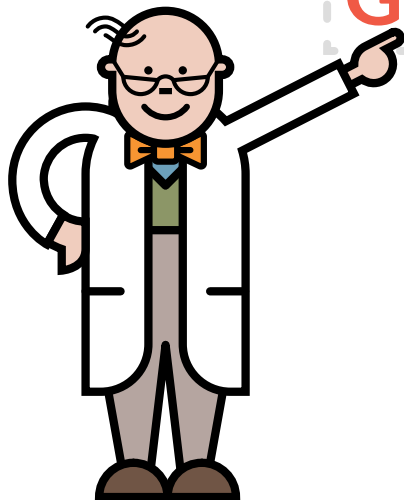
TEMPLE 
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

Støttet av  NUTRICIA

Hva er GA1?

GA1 står for Glutaric Aciduria (glutarsyreuri) Type 1

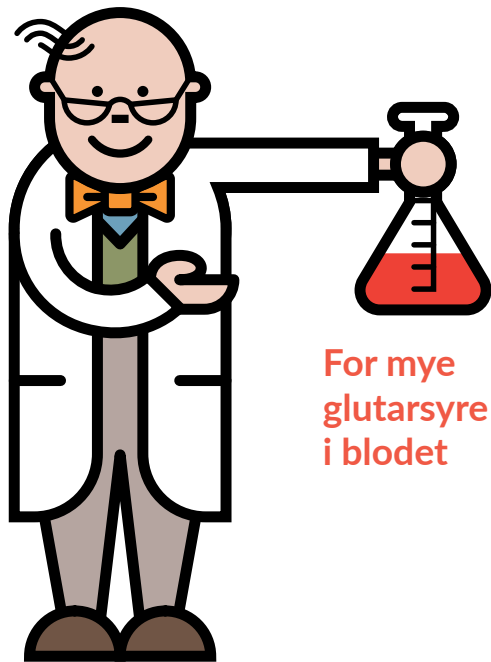
GA1 er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



Glutaric Aciduria Type 1

GA1

Hva er GA1?

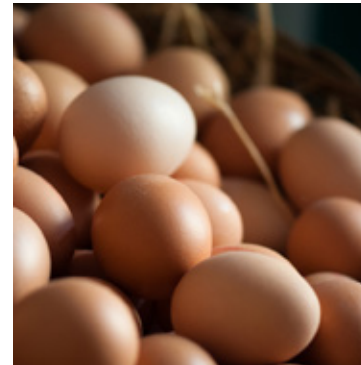


GA1 og protein

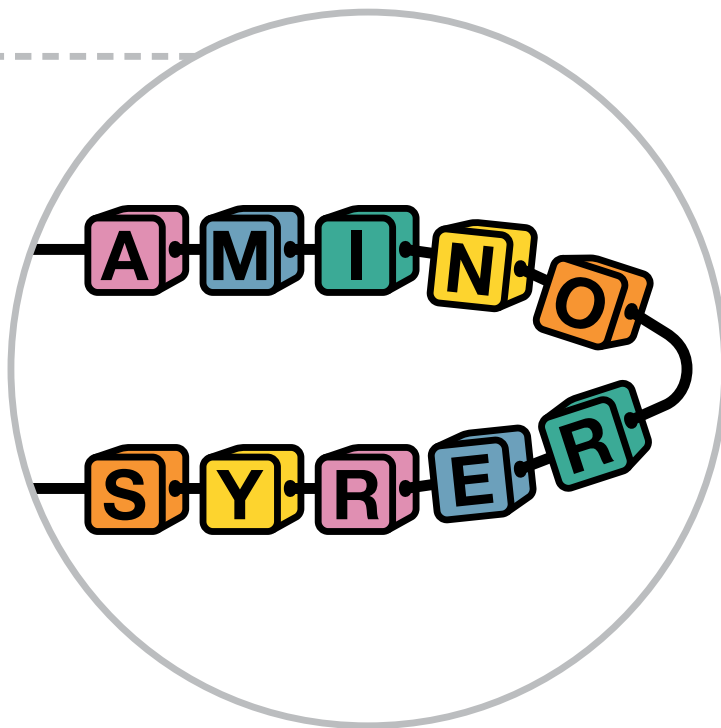
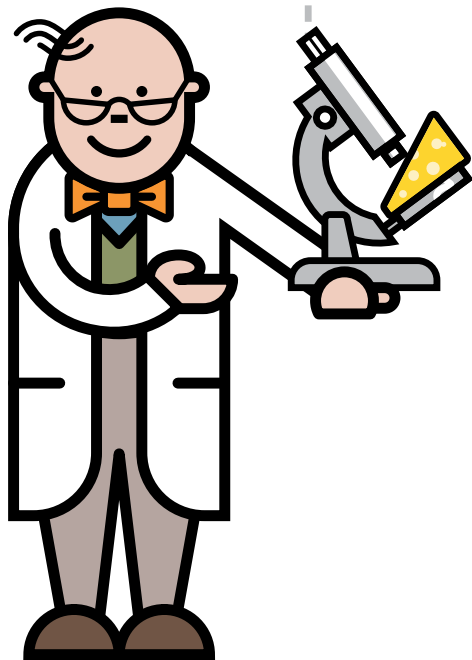
GA1 påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



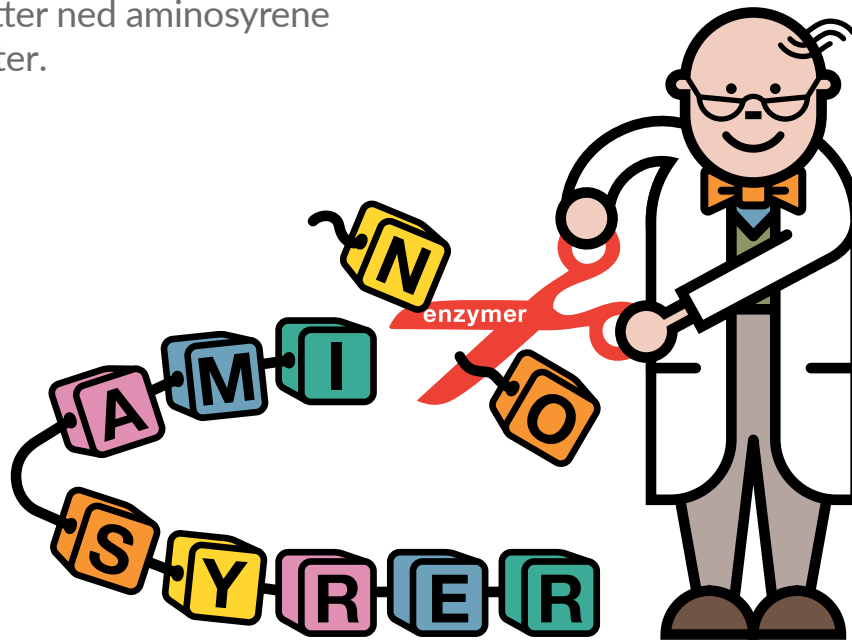
Hva er protein?



Protein og enzymer

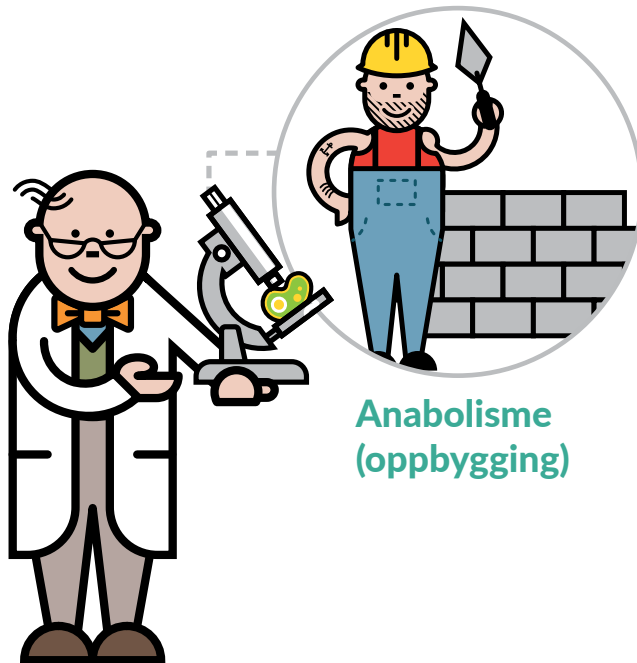
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.

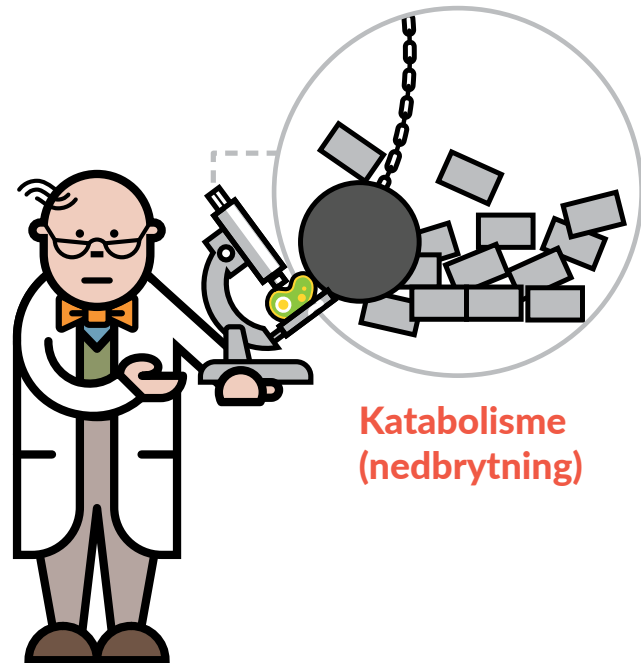


Proteinstoffskiftet

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



Anabolisme
(oppbygging)



Katabolisme
(nedbrytning)

Hva skjer ved GA1?

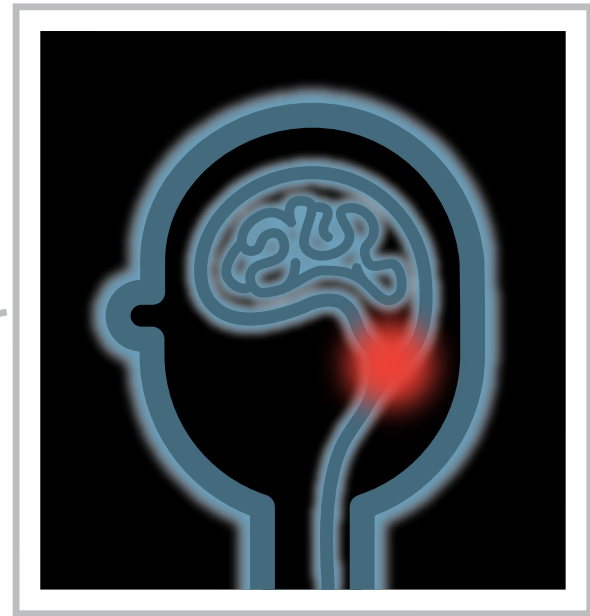
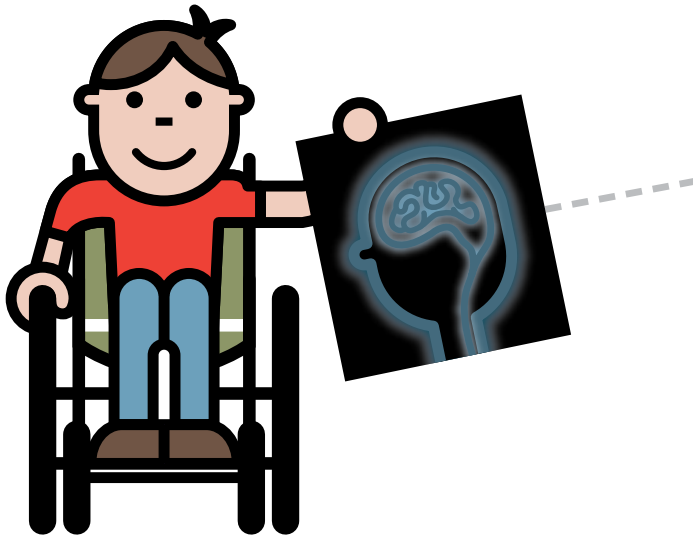
Ved GA1 mangler kroppen et enzym som kalles **glutaryl-CoA dehydrogenase**.

Det 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 **bevegelsesproblemer**. 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.

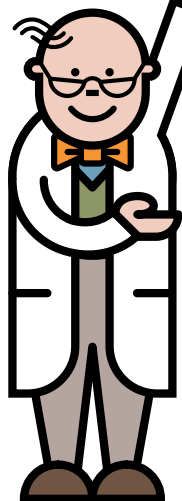
Hvordan behandles GA1?

GA1 håndteres med kostbehandling og
medisiner:

En proteinbegrænset kost

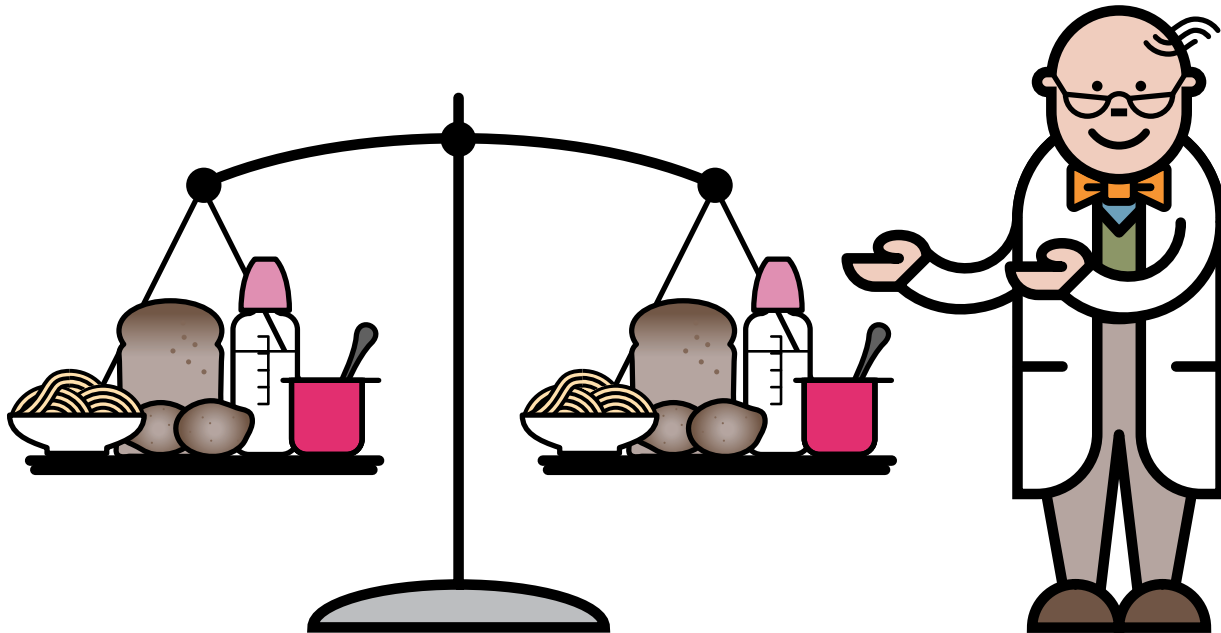
Proteinerstatning

Karnitintilskudd



Proteinbalanse er nødvendig ved GA1

Ved GA1 er det viktig 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.

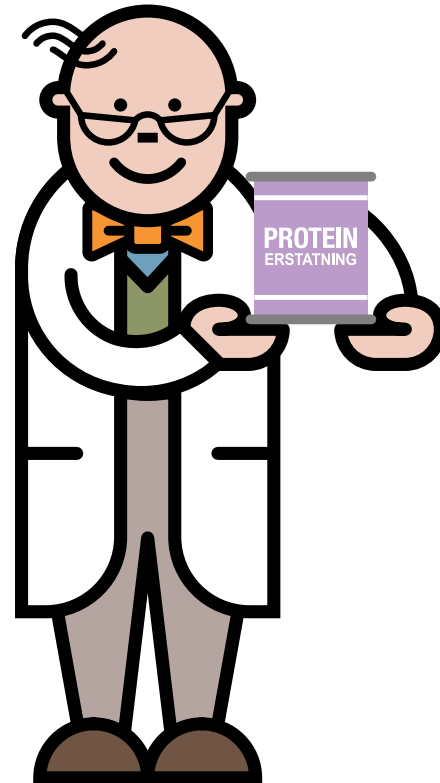
Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

Proteinerstatning

Proteinerstatning er svært viktig for god metabolsk kontroll.

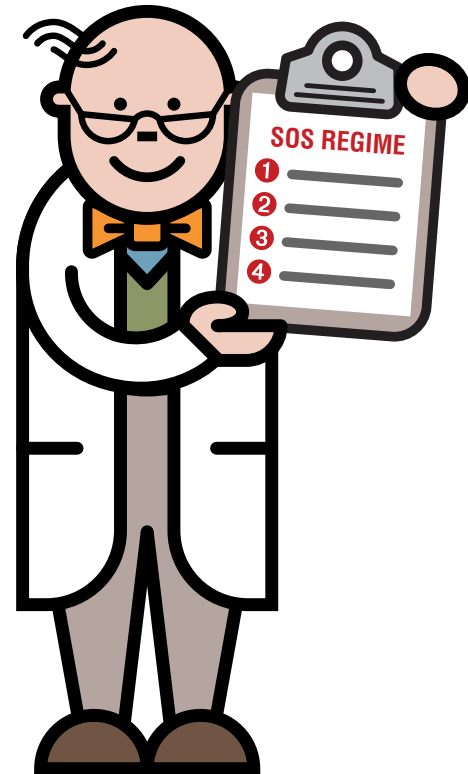
Den vil bidra til at spedbarnet får dekket behovet for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning er tilgjengelig på blå resept.

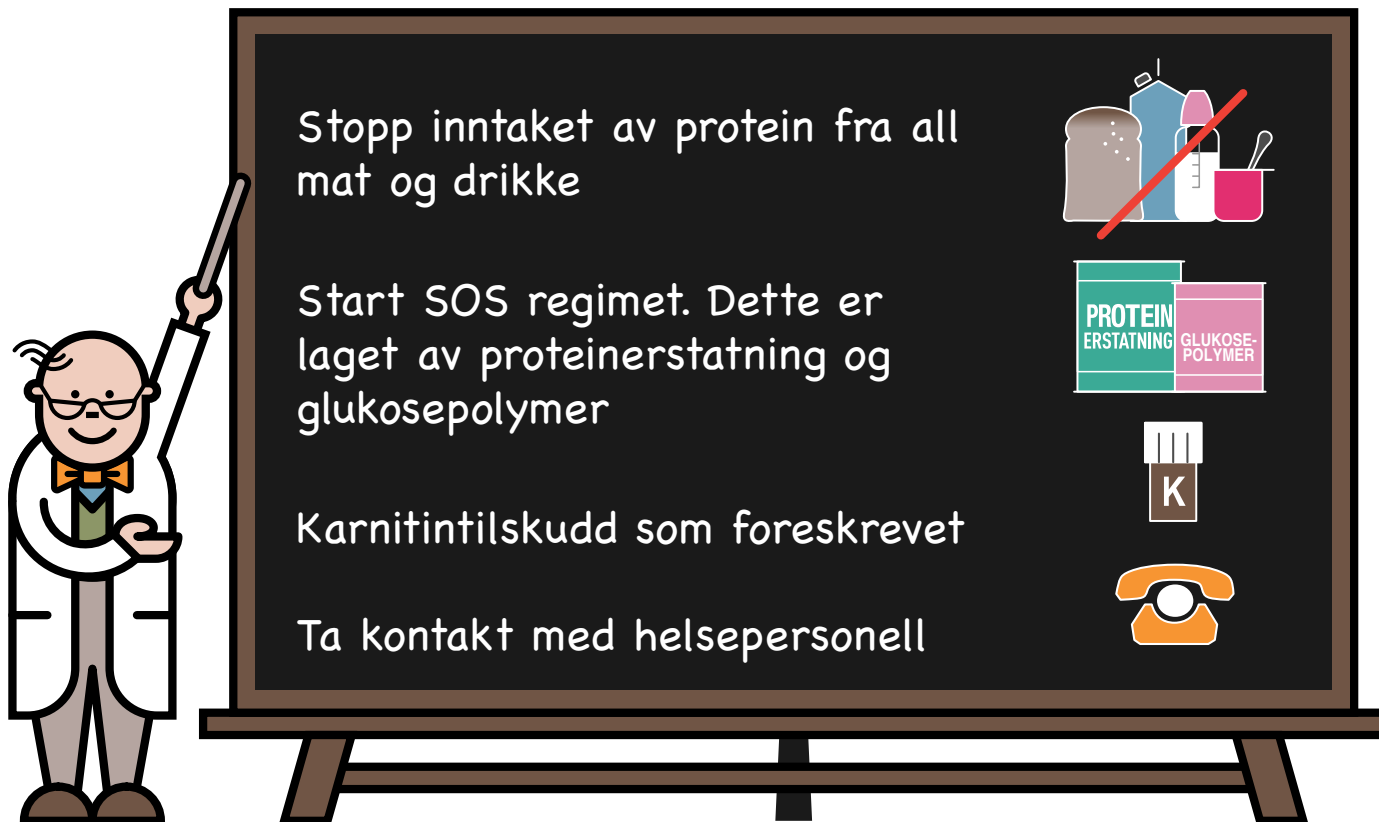


GA1 ved sykdom

- 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







Stopp inntaket av protein fra all mat og drikke

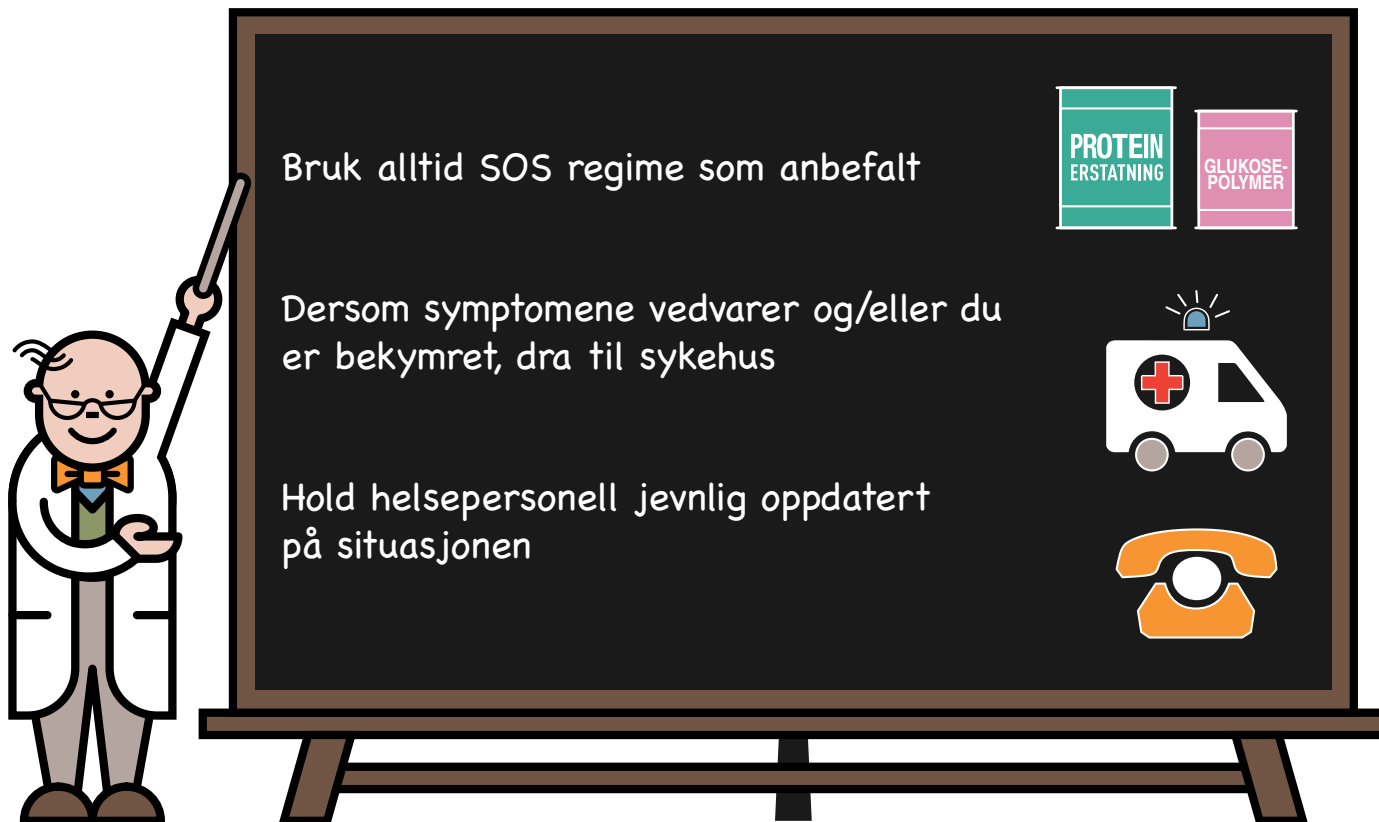
Start SOS regimet. Dette er laget av proteinerstatning og glukosepolymer

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

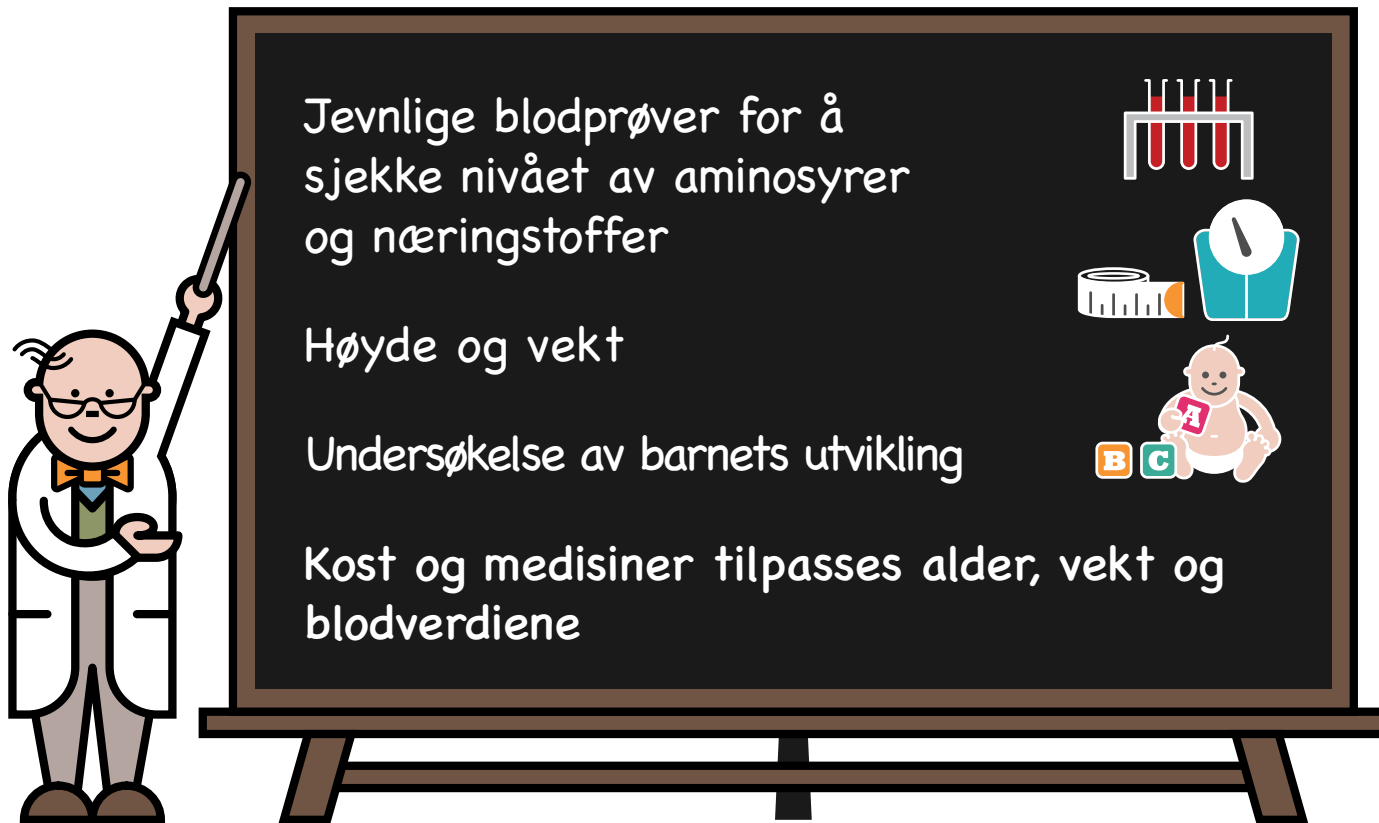
GLUKOSE-POLYMER



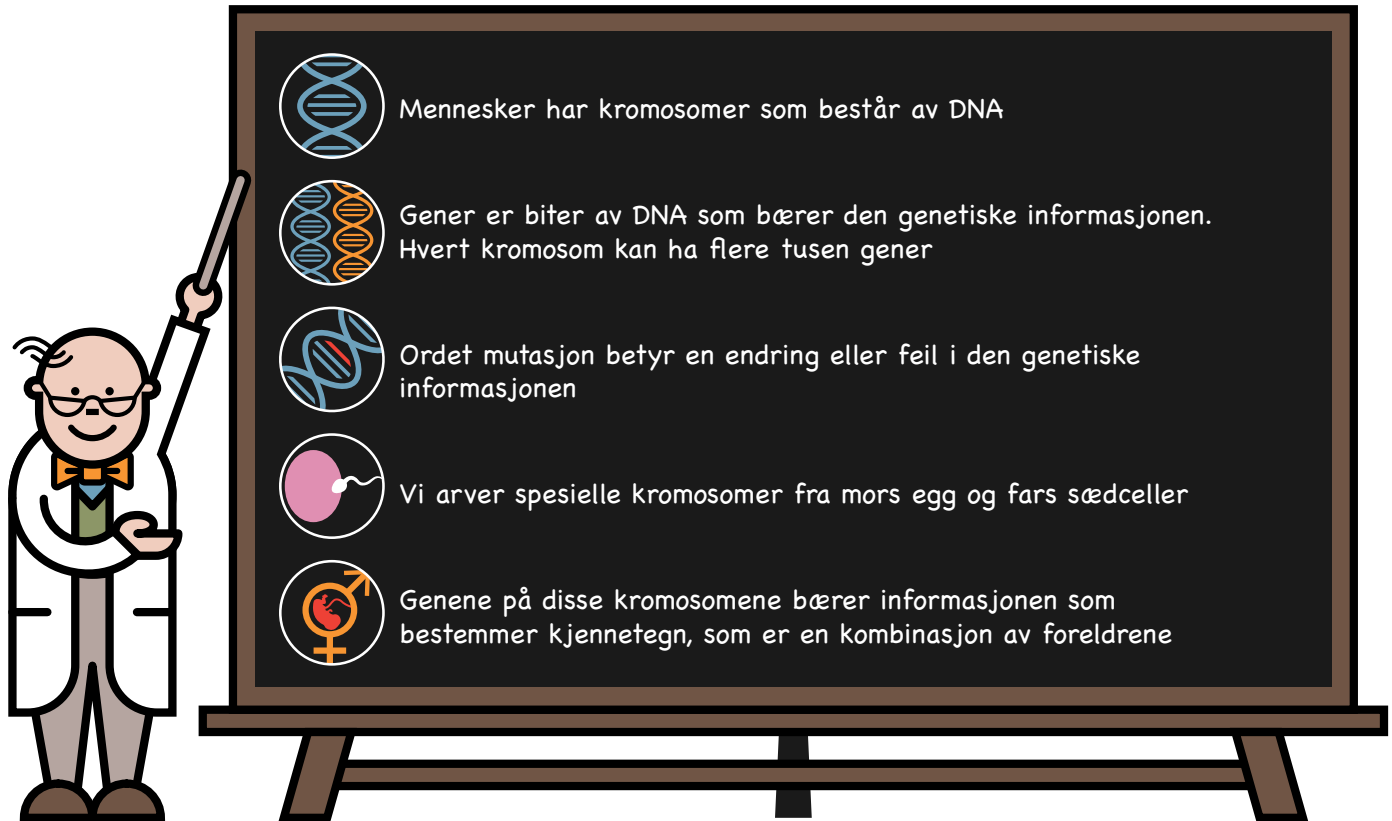
Hovedbudskap



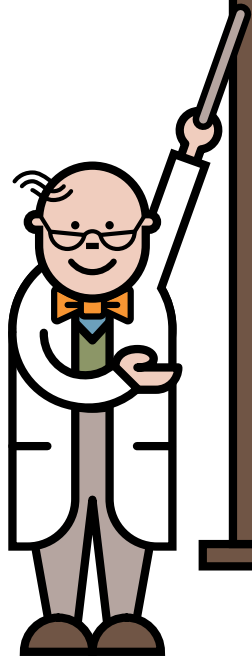
Hvordan følges GA1?



Kromosomer, gener og mutasjoner



Arv



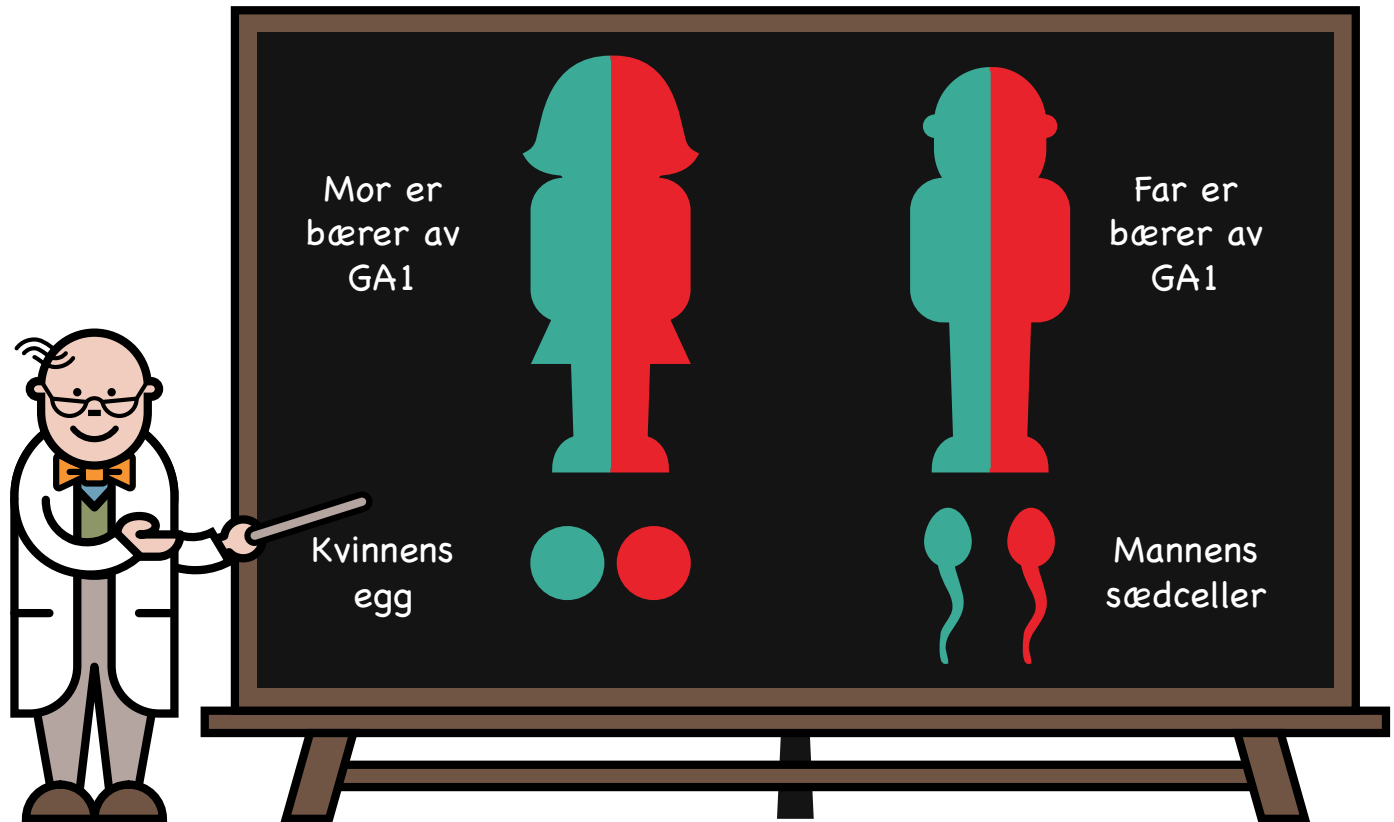
GA1 er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk GA1

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet glutaryl-CoA dehydrogenase. Hos barn med GA1 fungerer ingen av disse genene som de skal. Disse barna arver et ikke-fungerende GA1-gen fra hver av foreldrene

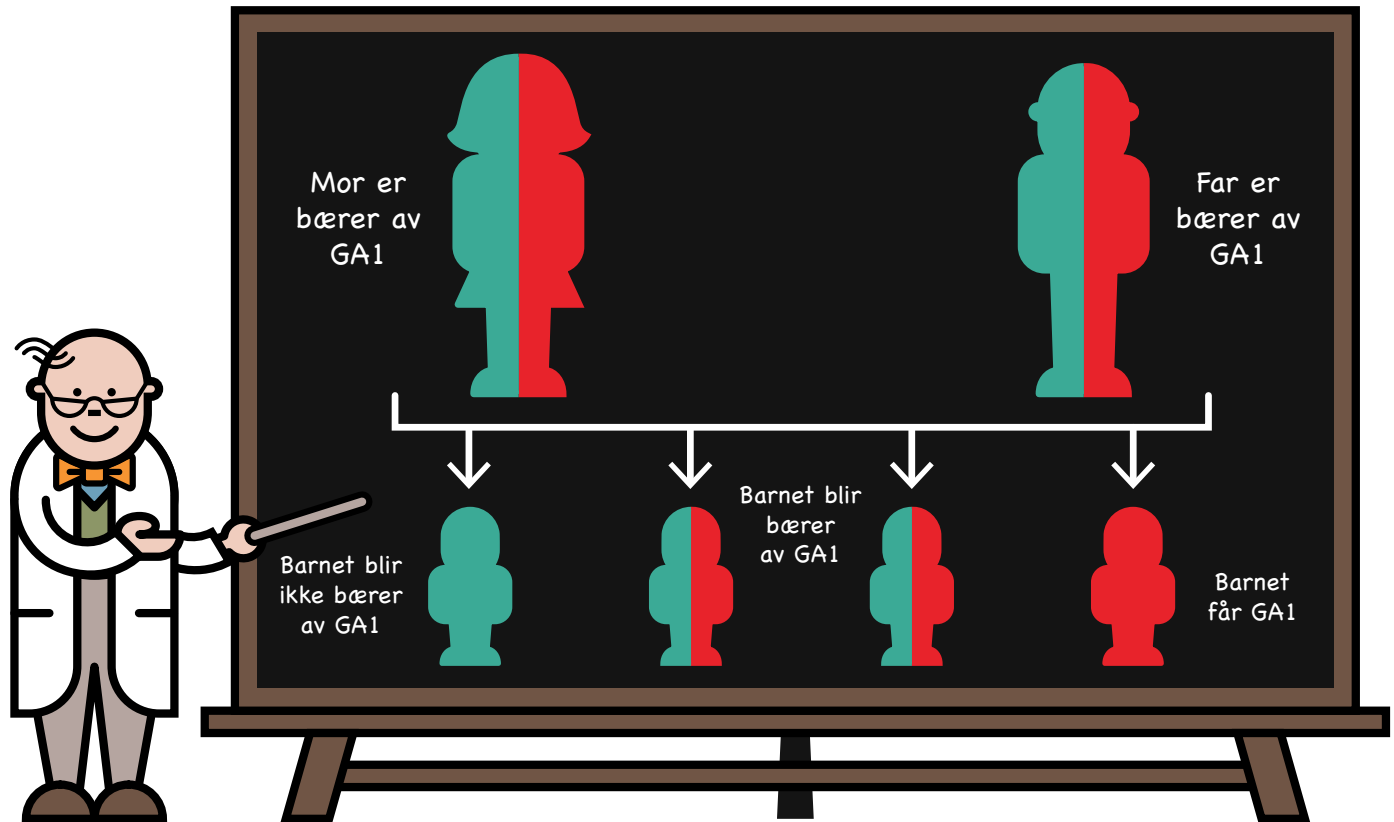
Foreldre til barn med GA1 er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke GA1 fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

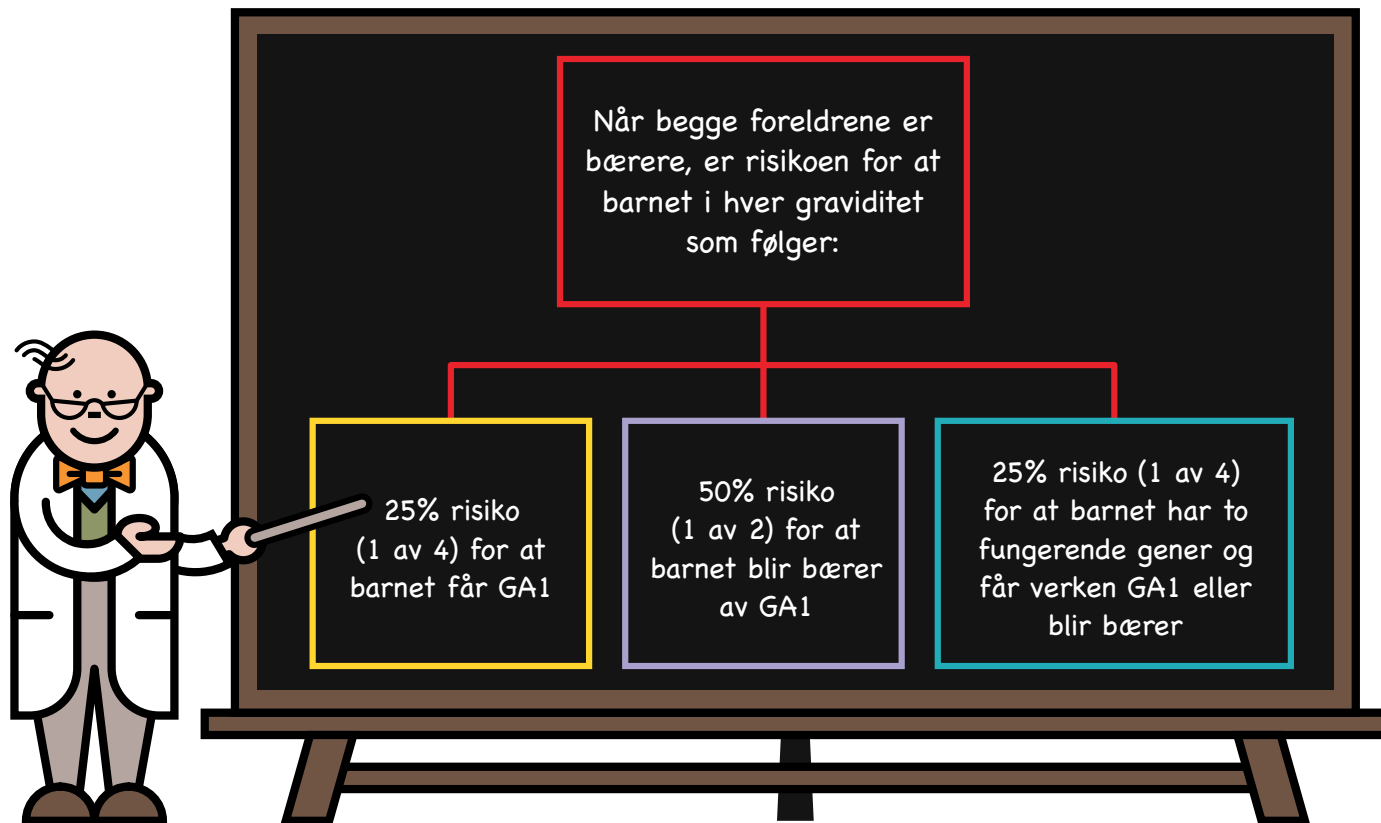
Arv – Autosomal recessiv (bærer av GA1)



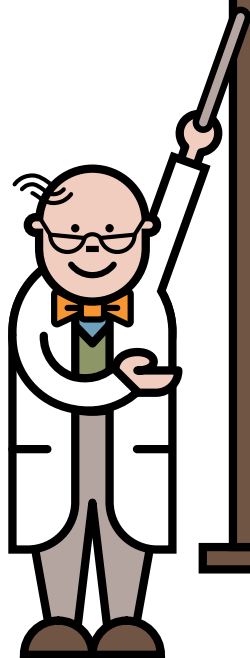
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



Fremtidige graviditeter



HUSK!



GA1 er en alvorlig arvelig stoffskiftesykdom som kan føre til alvorlige bevegelsesproblemer

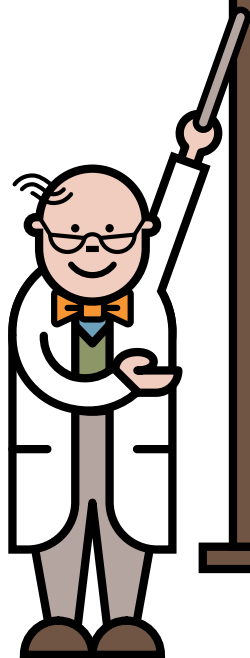
Barn er svært sårbare i de første seks leveårene

Skade kan forebygges med en proteinbegrenset kost, proteinerstatning og karnitin

Ved sykdom er det viktig at SOS regimet startes umiddelbart og følges nøye

Med god behandling kan store bevegelsesproblemer forebygges hos de fleste barn

Noen gode råd med på veien



Sørg alltid for at du har god tilgang til proteinerstatning, medisiner og lavproteinmat, og at de ikke er gått ut på dato.

Proteinerstatning og medisiner er foreskrevet av legen din. Disse fås på apotek, hos bandagist eller ved hjemlevering

Sørg alltid for at du har SOS regime og en skriftlig beredskapsplan

Febernedssettende bør gis som anbefalt av lege
- ha alltid noe ekstra i medisinskapet

Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Les mer på www.nutricia.no/sjeldne-metabolske-sykdommer

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



www.nutricia.no