

TEMPLE



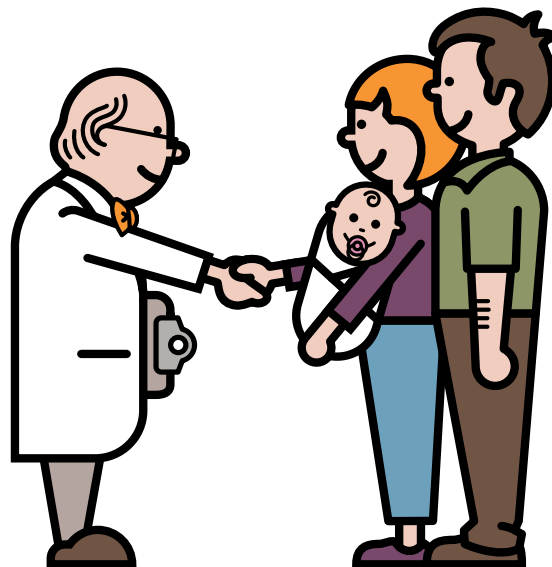
Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

MCAD-defekt

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

Støttet av  NUTRICIA

MCAD- defekt



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

TEMPLE 
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

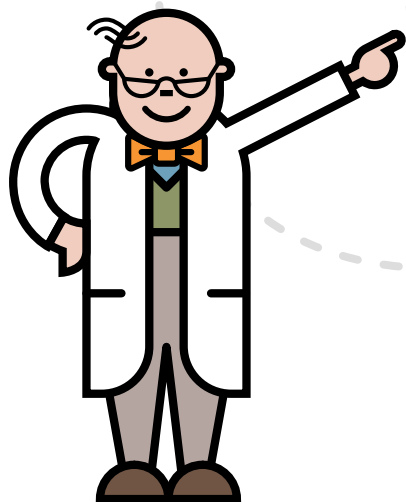
Støttet av  NUTRICIA

Hva er MCAD-defekt?

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

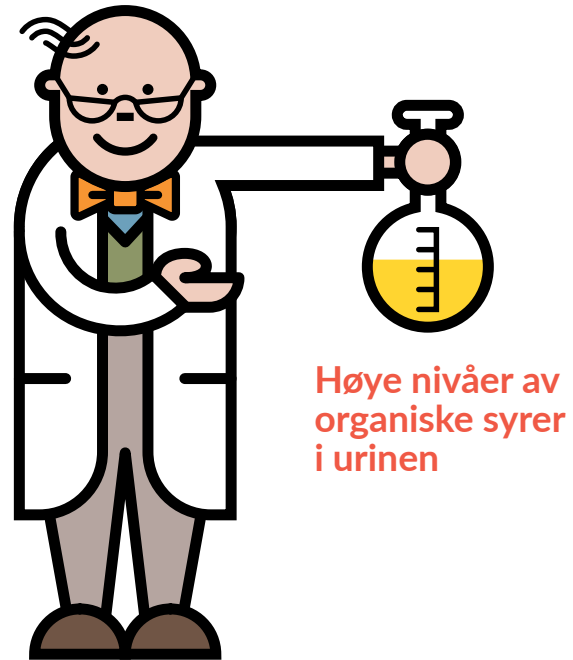
MCAD-defekt er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom

Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase



**MCAD
defekt**

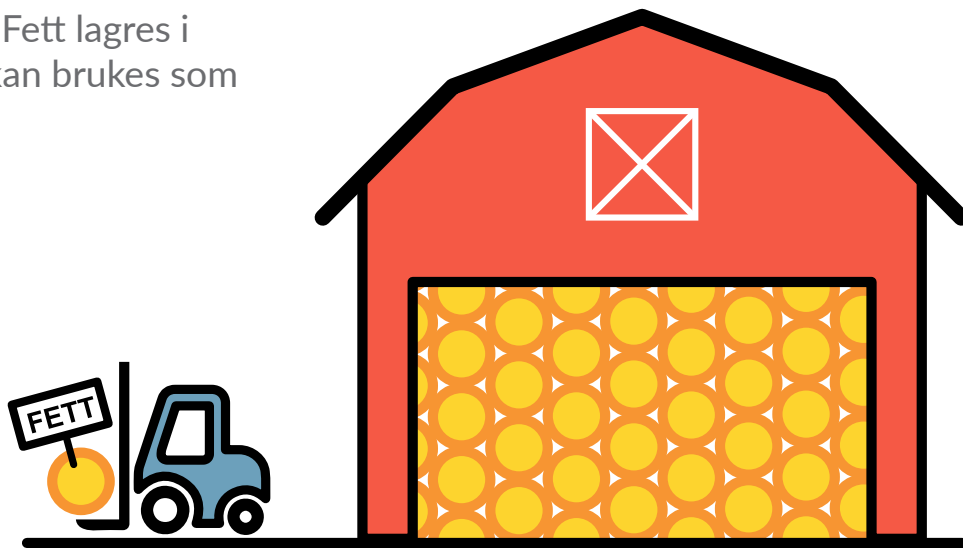
Hva er MCAD-defekt?



Hvilke matvarer gir kroppen energi?

Det er to viktige næringsstoff som gir kroppen energi:

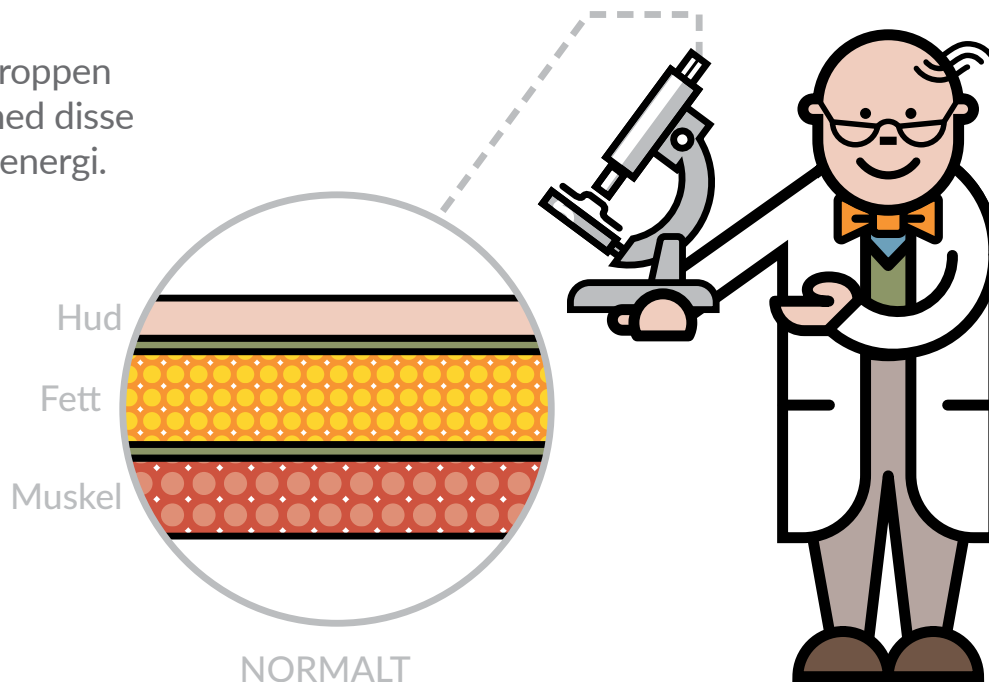
- Karbohydrater (stivelse og sukker) er en lett tilgjengelig energikilde
- Fett gir også energi. Fett lagres i kroppen slik at det kan brukes som reserveenergi



MCAD-defekt og fett

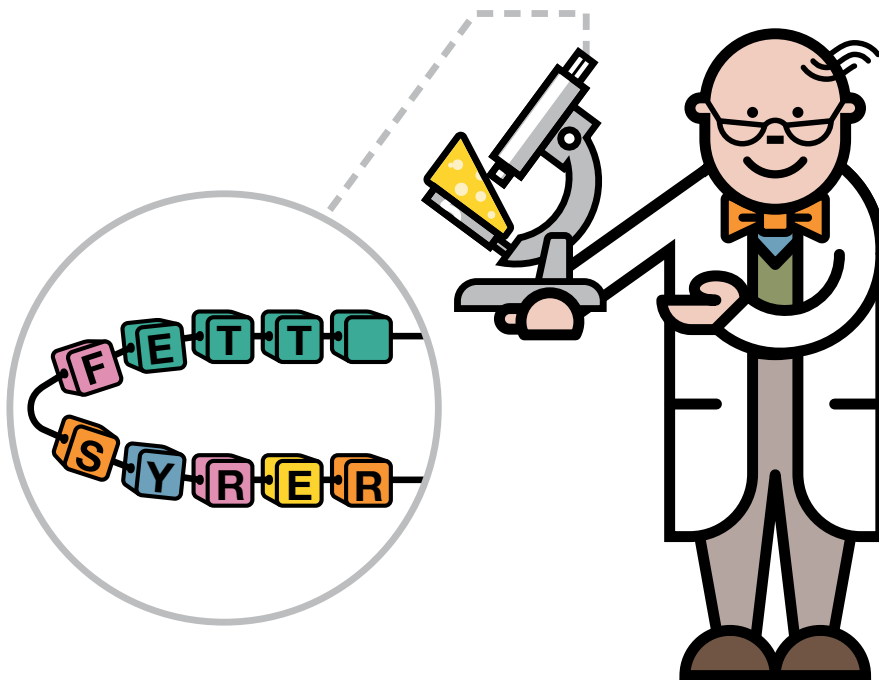
Kroppen bruker sine egne fettlagre som energikilde når den går tom for karbohydrater.

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



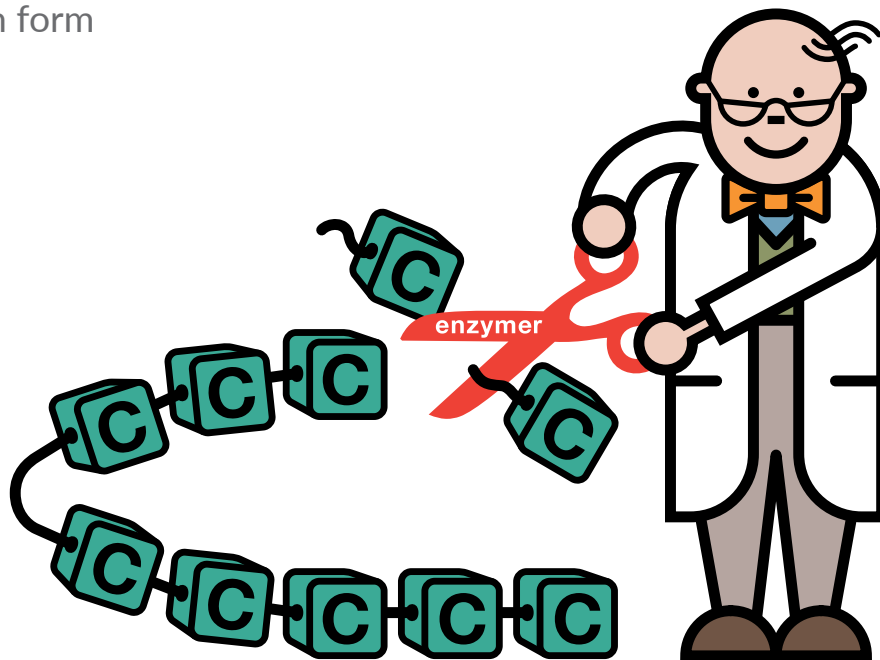
Mellomkjedet



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.



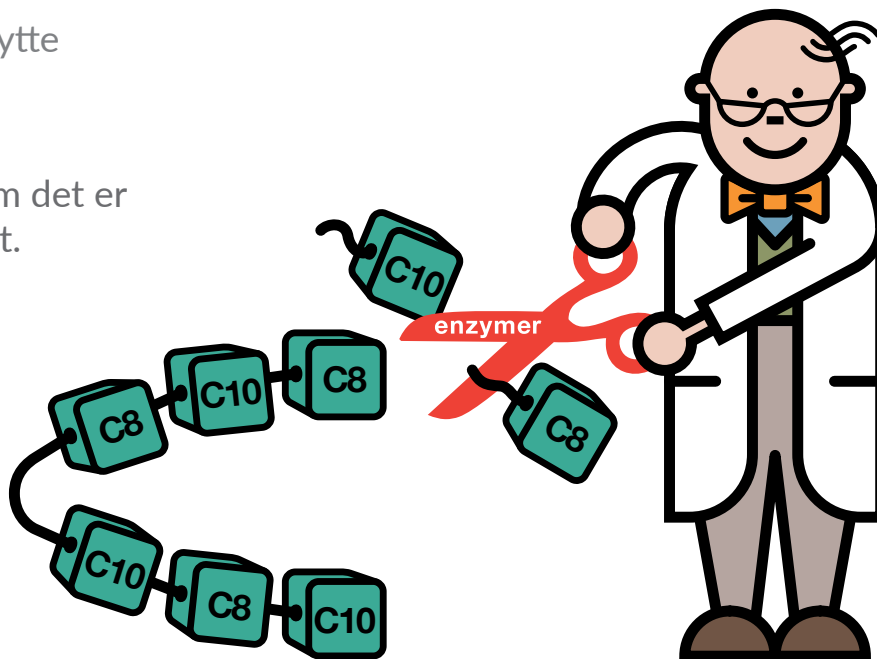
Hva skjer ved MCADD?

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.

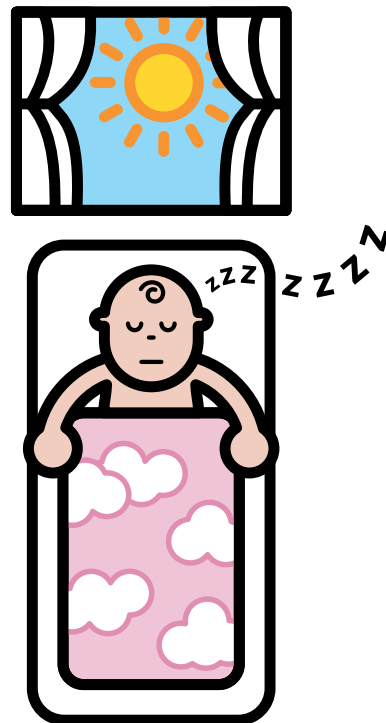


Hva kan gå galt ved ubehandlet MCAD-defekt?

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

Symptomer:

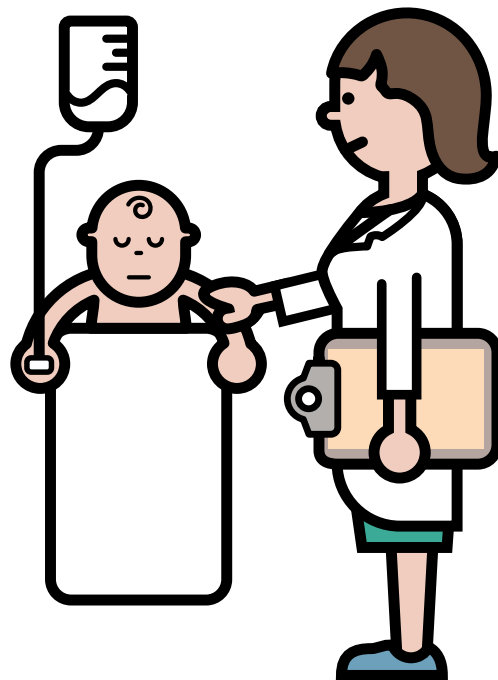
- spiser dårlig
- uvanlig mye søvn
- rask pust
- anfall
- lavt blodsukker



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?

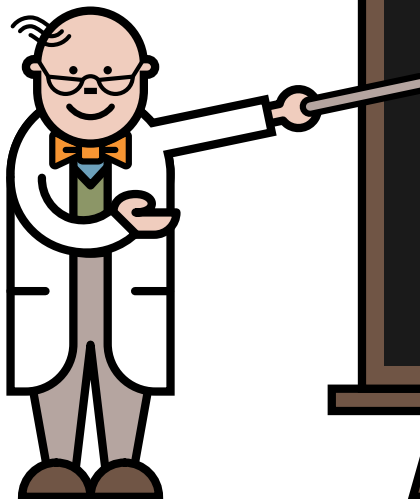
MCAD-defekt diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av acylkarnitiner oppdages i blodet.

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?

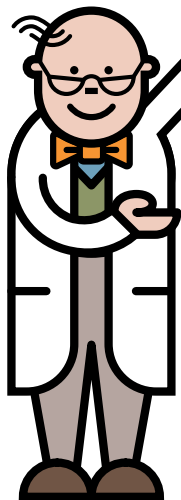
Morsmelk eller
morsmelkerstatning



En normal og sunn familie-
vennlig kost for spedbarn
som spiser fast føde,
småbarn og for større barn

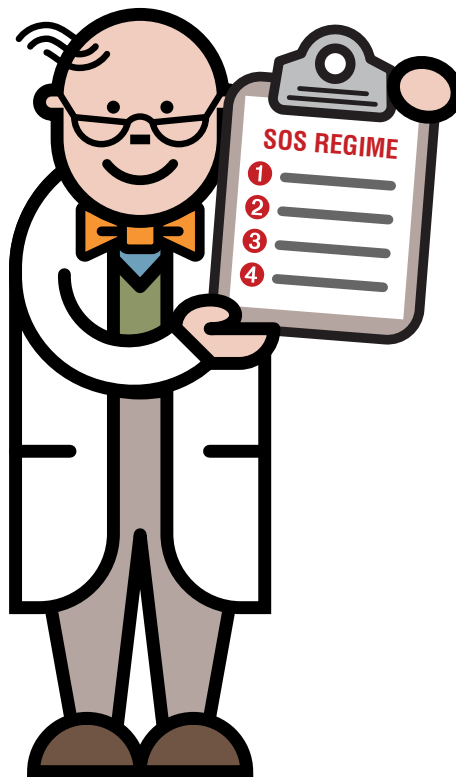


Regelmessige måltider



MCAD-defekt ved sykdom

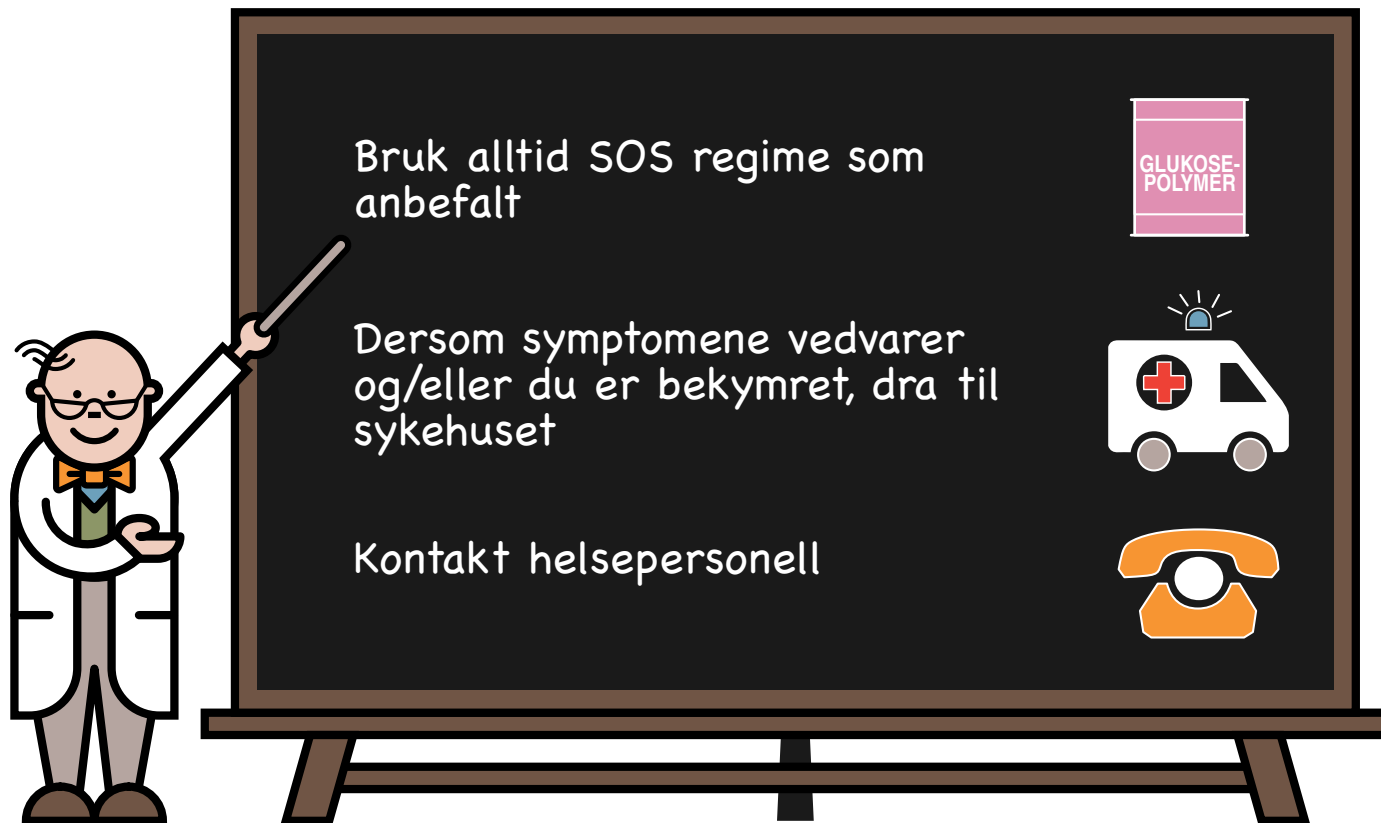
- Ved sykdom hos barnet må det brukes et SOS regime
- Denne kan tilføre energi og forebygge opphopning av skadelige stoffer som kan igjen føre til en metabolsk krise



MCAD-defekt ved sykdom



Huskeliste ved sykdom



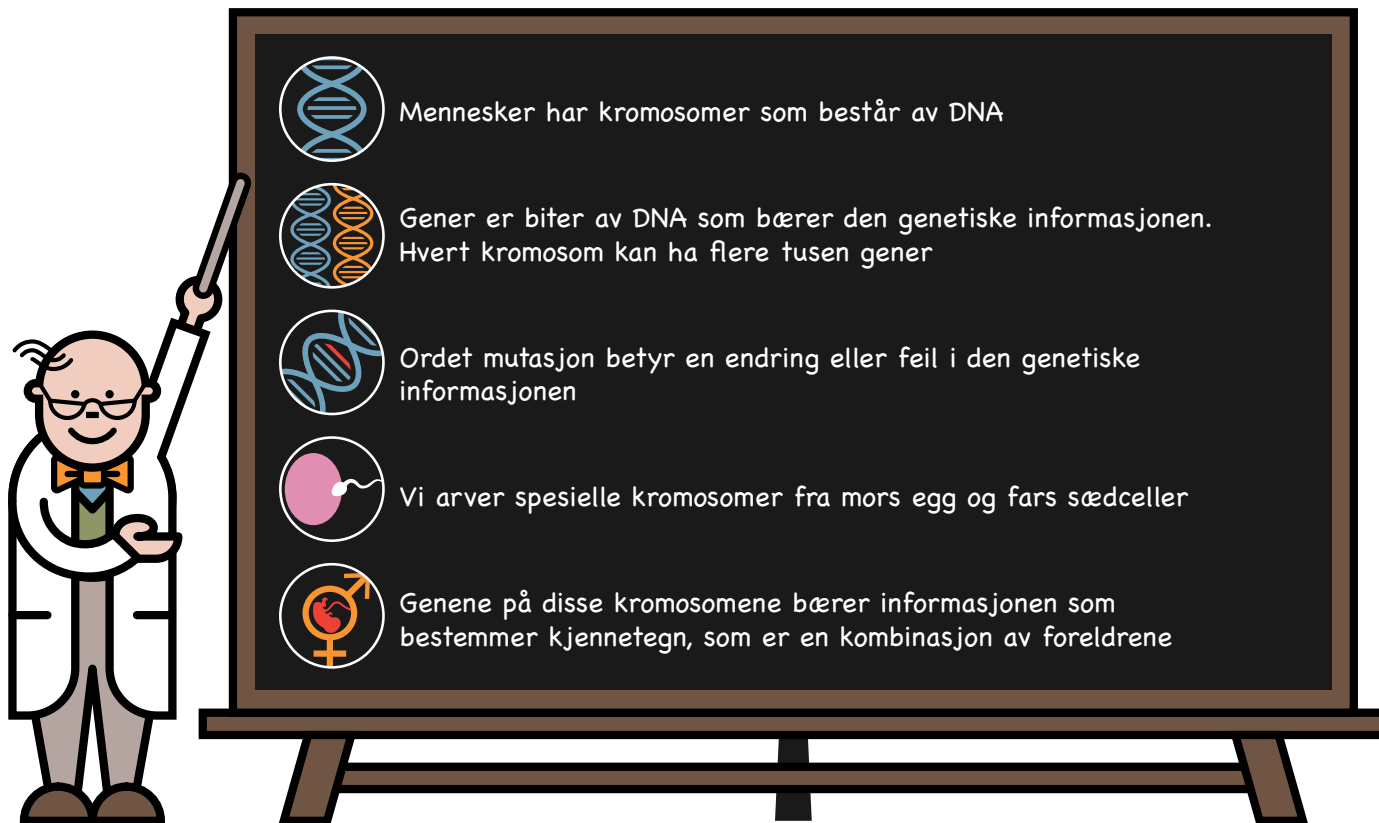
Hovedbudskap



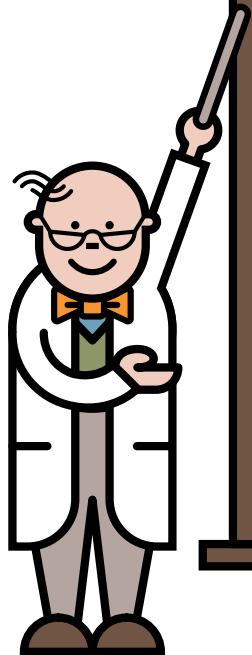
Hvordan følges MCADD?



Kromosomer, gener og mutasjoner



Arv



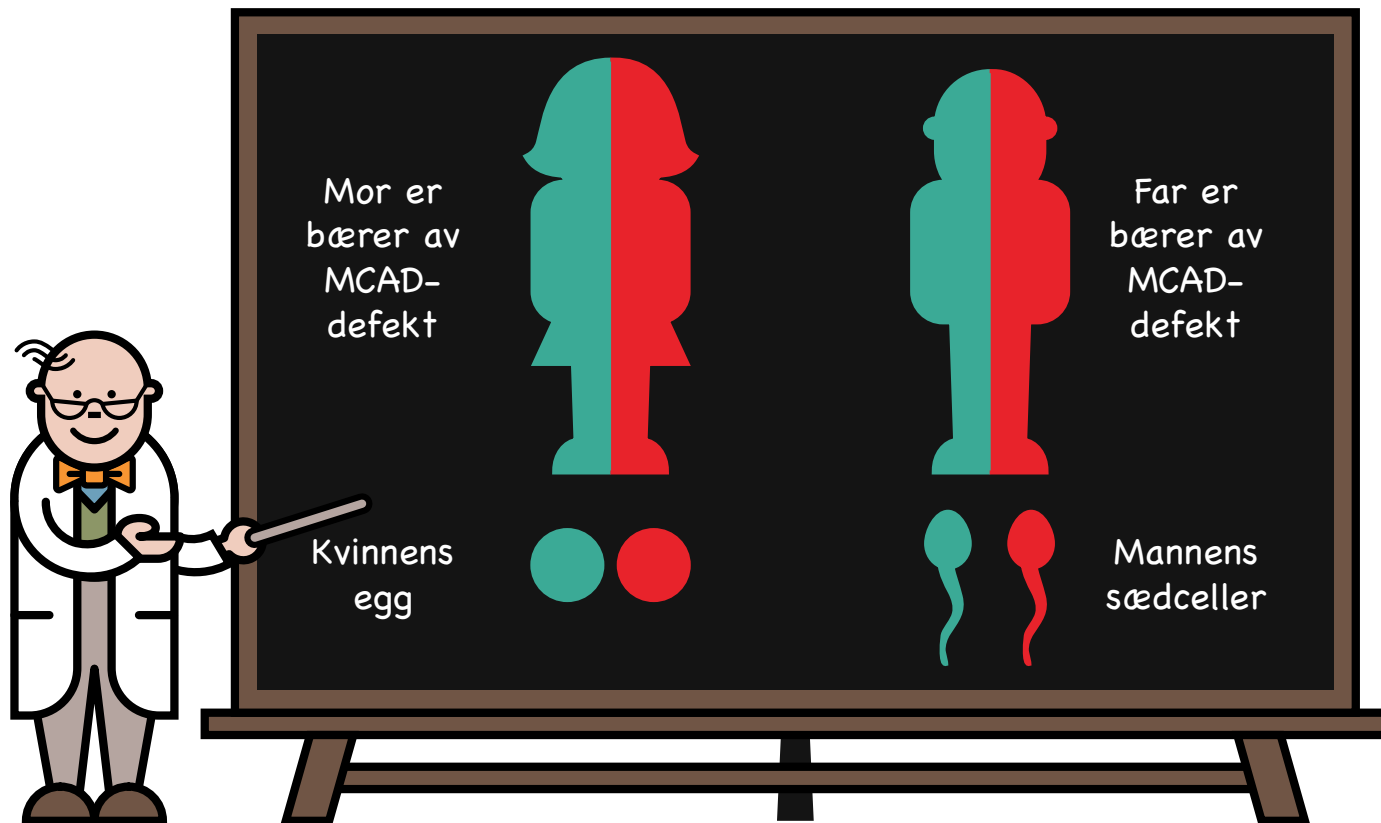
MCAD-defekt er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk MCAD-defekt

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

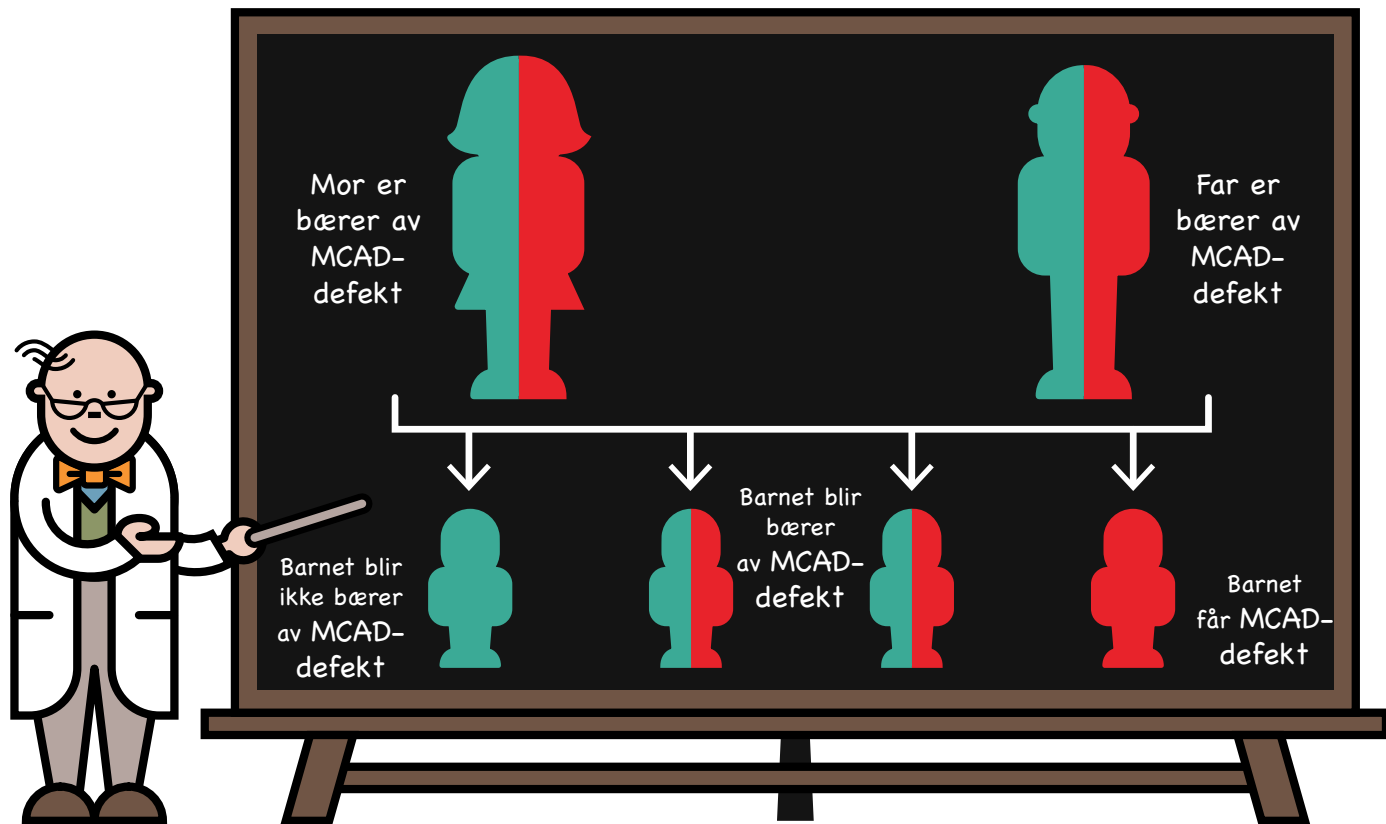
Foreldre til barn med MCAD-defekt er begge bærere av tilstanden

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

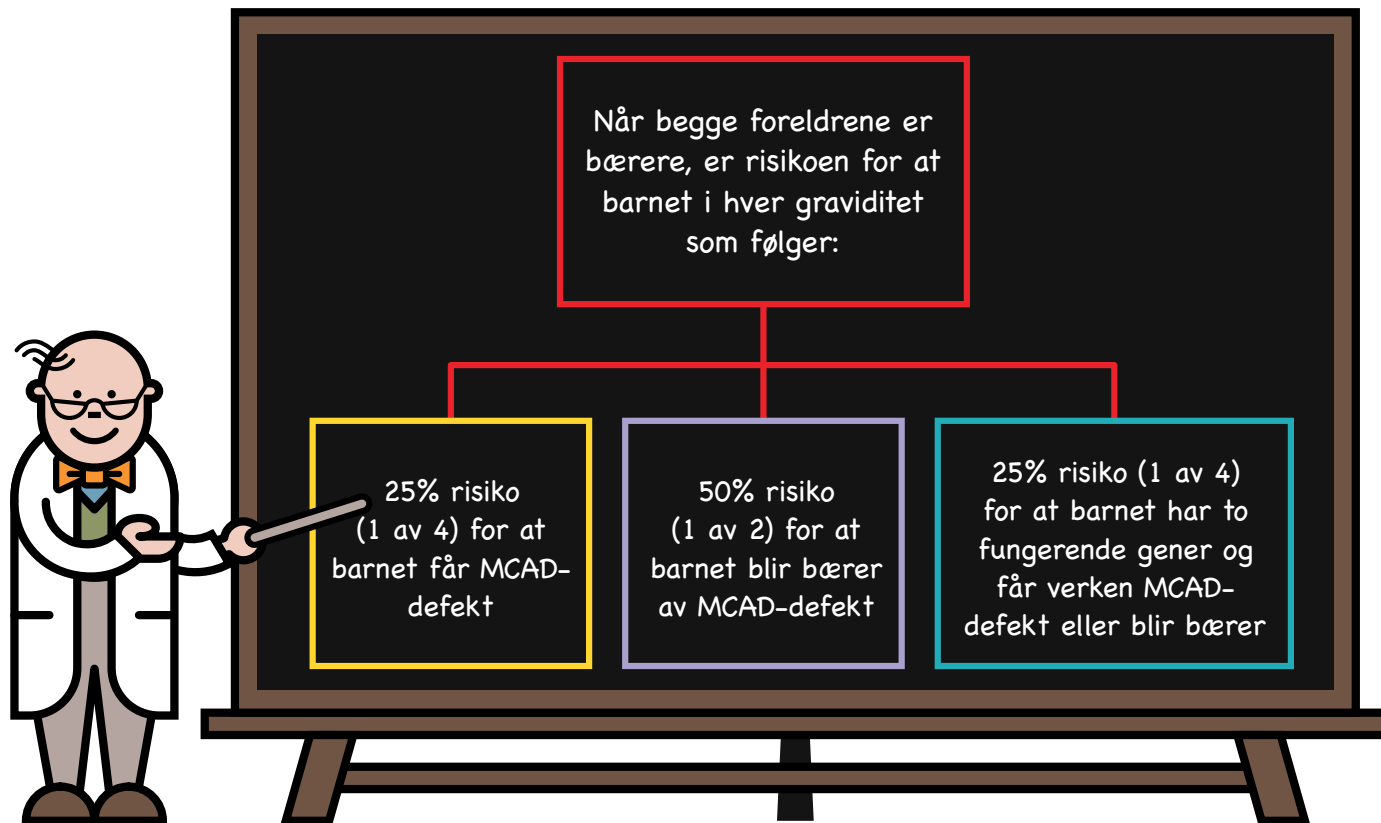
Arv – Autosomal recessiv (bærer av MCAD-defekt)



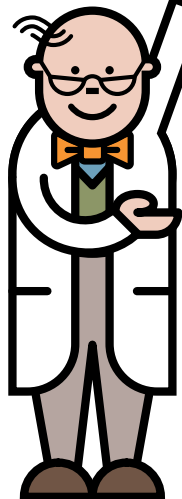
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



Fremtidige graviditeter



HUSK!



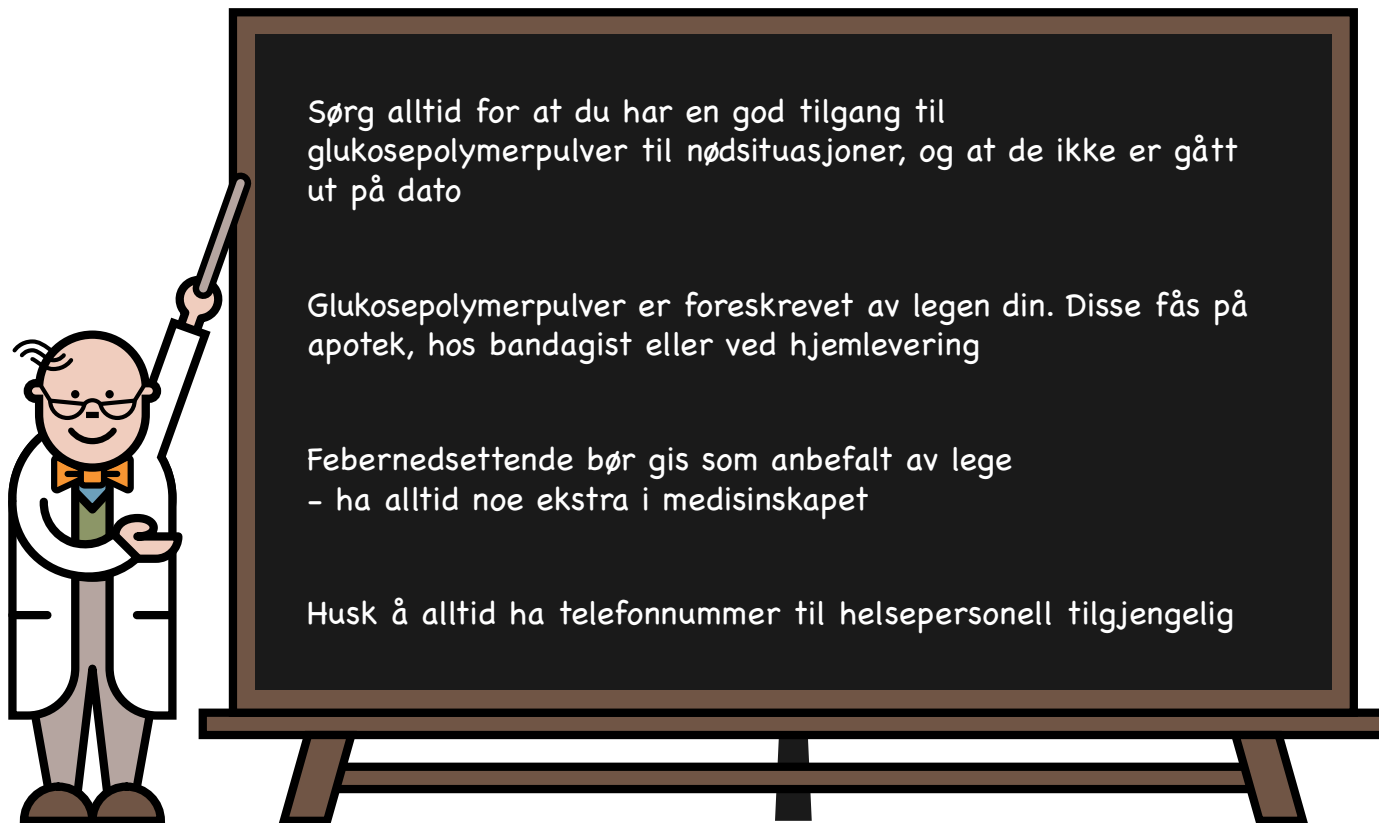
MCAD-defekt er en alvorlig arvelig stoffskiftesykdom som kan føre til livstruende symptomer dersom tilstanden ikke behandles

Skade kan forebygges ved å unngå lange perioder uten mat og starte SOS regime raskt ved sykdom

Når spedbarn og barn er friske, er det ikke nødvendig med en spesialkost

MCAD-defekt er lett å behandle og man kan leve et normalt, sunt og aktivt liv med tilstanden.

Noen gode råd med på veien



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