

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERAS PÅ DEN URSPRUNGLIGA TEMPLE-MODELLEN
SOM SKAPADES AV BURGARD OCH WENDEL

VERSION 2, SEPTEMBER 2020

LCHAD-brist

Med stöd från **NUTRICIA**
i syfte att främja den metabola vården

Om TEMPLE

TEMPLE (Tools Enabling Metabolic Parents LEarning = stödverktyg för föräldrar till barn med metabola sjukdomar) är en samling bildspel och broschyrer med viktig information om olika medfödda metabola sjukdomar där specialkost är en del av behandlingen. Det här materialet har utformats för föräldrar till barn som nyligen har diagnostiserats med en metabol sjukdom. Det kan också användas för att utbilda barn, andra familjemedlemmar, förskole- och skolpersonal och andra som står barnet nära.

Materialet är inte avsett att ersätta den information om kost och näring som ges av en dietist på en vårdmottagning.

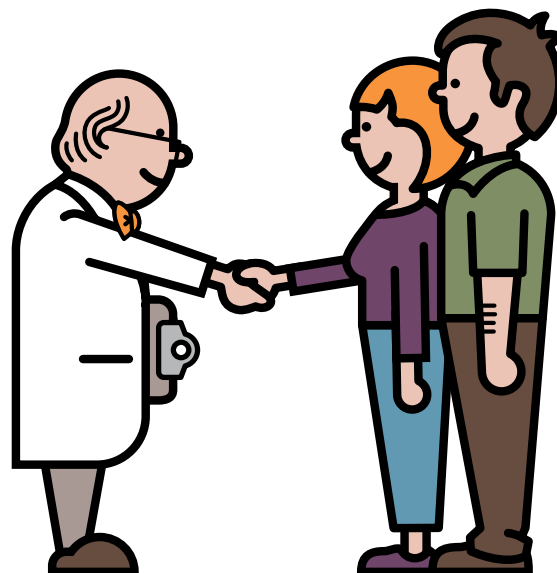
Materialet har utvecklats av en grupp erfarna forskare och kliniker inom näringsfysiologi i Storbritannien, som är medlemmar i British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG).

Gruppen består av Rachel Skeath, Karen van Wyk, Pat Portnoi och Anita MacDonald. Arbetsledare för gruppen är Heidi Chan från Nutricia.

Varje modul som tas fram granskas av en specialistläkare som är medlem i BIMDG.

LCHAD-brist

Information till familjen efter
diagnosen



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERAS PÅ DEN URSPRUNGLIGA TEMPLE-MODELLEN
SOM SKAPADES AV BURGARD OCH WENDEL

VERSION 2, SEPTEMBER 2020

TEMPLE

Tools Enabling Metabolic Parents Learning

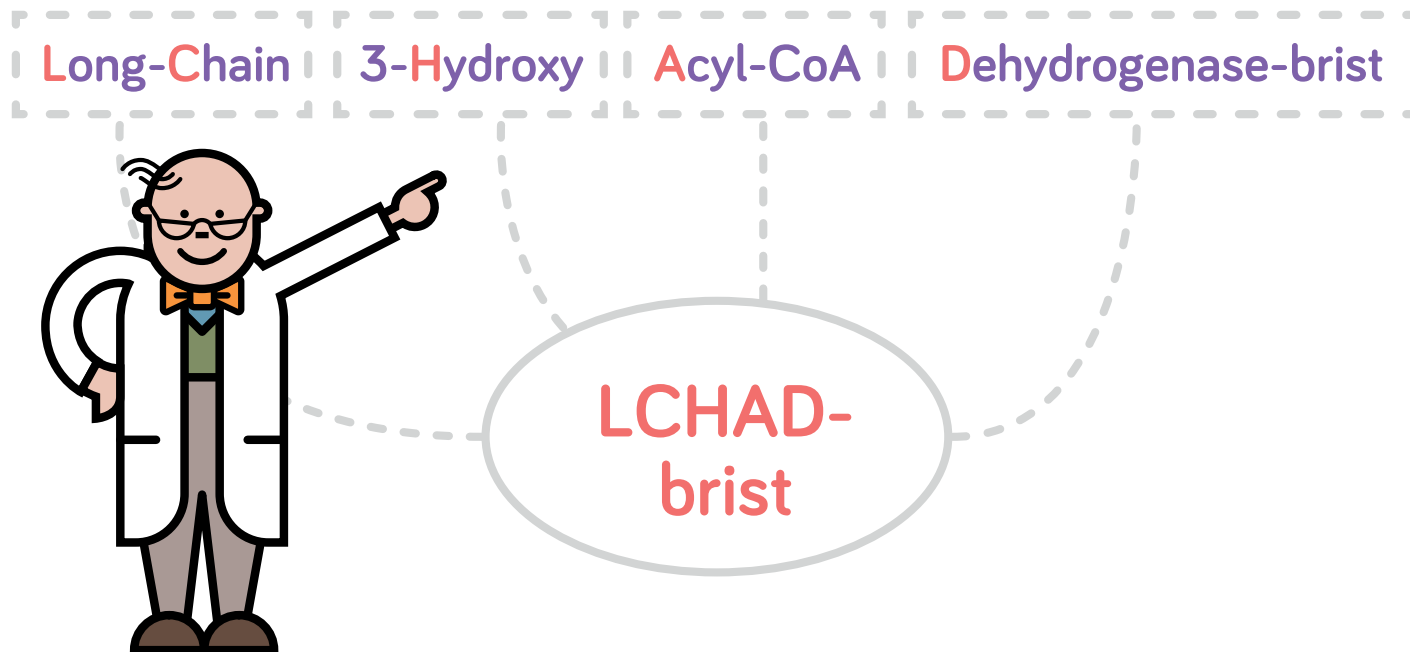


Med stöd från **NUTRICIA**
i syfte att främja den metabola vården

Vad är LCHAD-brist?

"LCHAD" är en förkortning av "long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase"

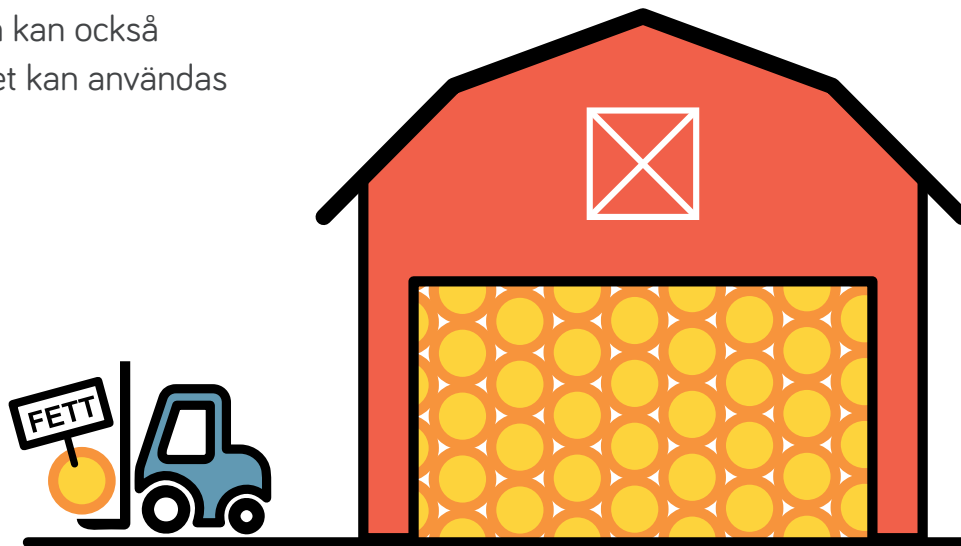
Det är en medfödd metabol sjukdom



Hur får vi energi från maten?

I maten vi äter finns två huvudsakliga energikällor för kroppen:

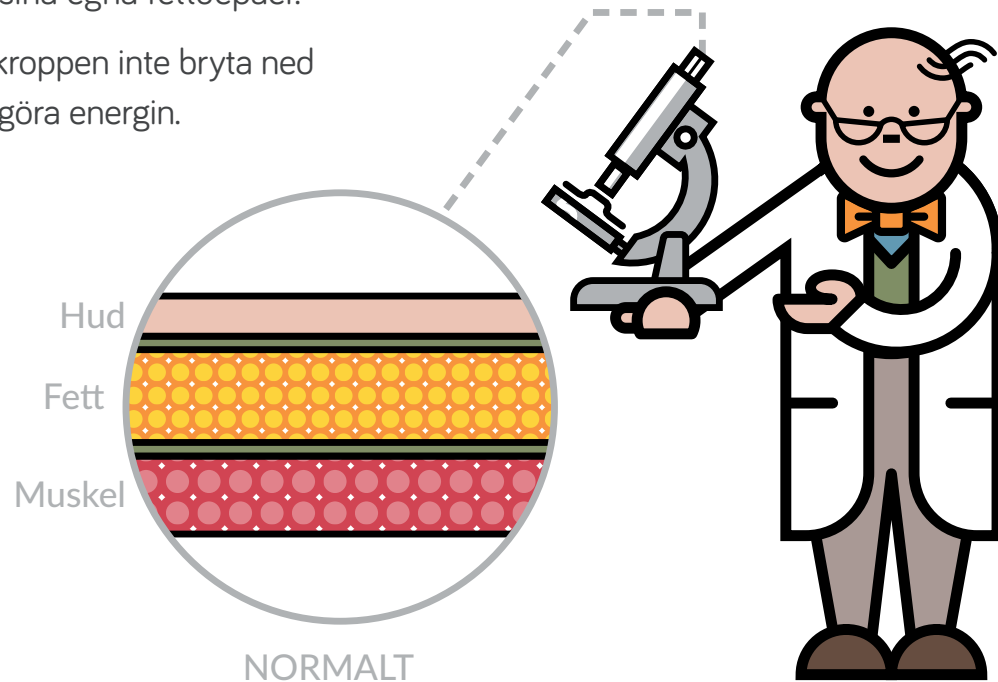
- Kolhydrater (stärkelse och socker) ger snabb och lättillgänglig energi
- Fett ger också energi och kan också lagras i kroppen så att det kan användas som energireserv.



LCHAD-brist och fett

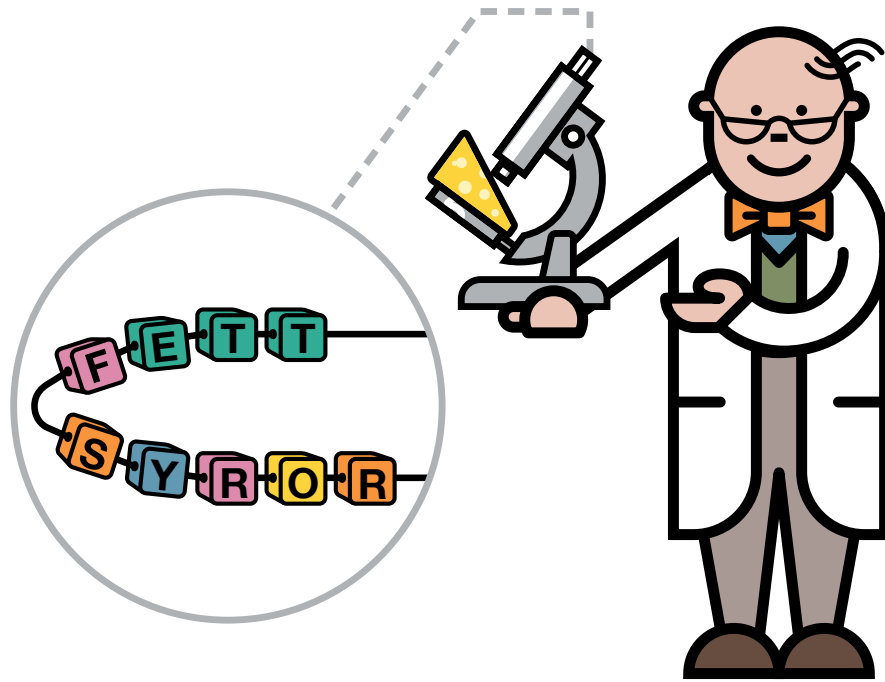
Om det är ont om kolhydrater i kroppen hämtar den energi ur sina egna fettdepåer.

Vid LCHAD-brist kan kroppen inte bryta ned det här fettet för att frigöra energin.



Kroppens fettreserver bryts ned till energi

Kroppens fettreserver bryts ned till fettsyror.



Vad är fettsyror?

Fettsyror består av kolatomer som hänger ihop och bildar kedjor i många olika längder.



Korta kedjor



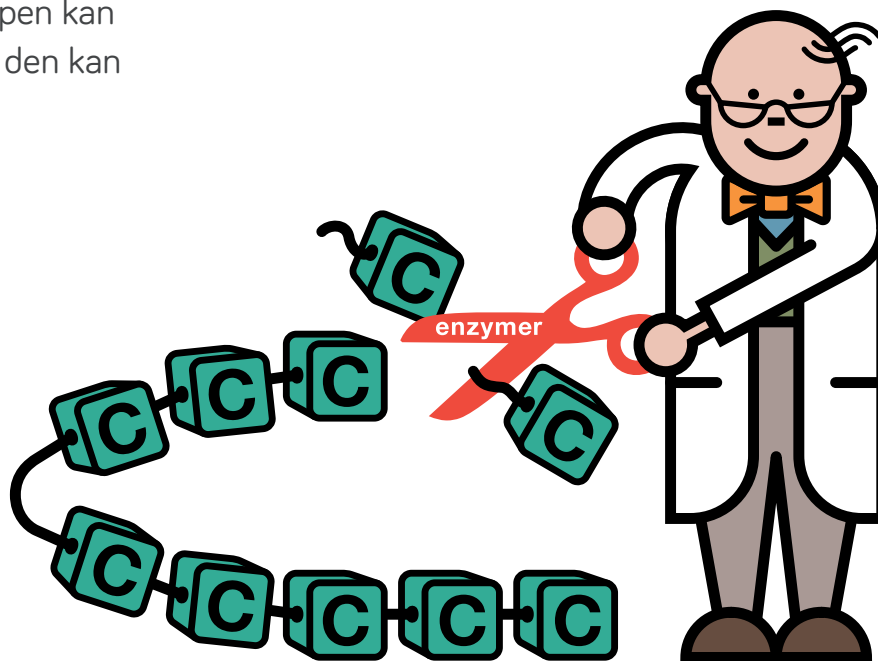
Medellånga kedjor



Långa kedjor

Fettsyror och enzymer

Fettsyrekedjorna bryts sedan ned till mindre delar av enzymer (som fungerar som kemiska saxar). Det gör att kroppen kan framställa energi i en form som den kan tillgodogöra sig.

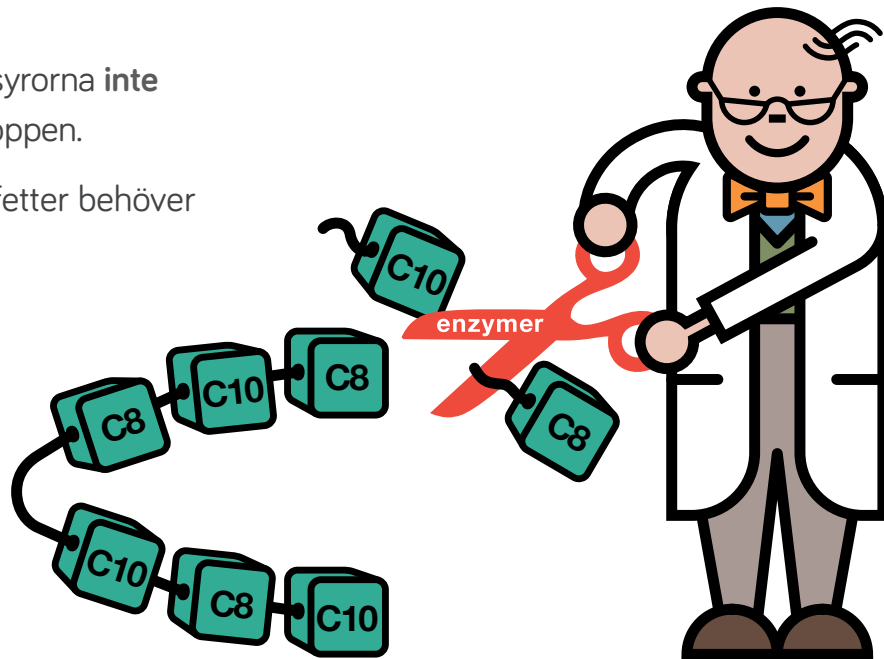


Vad innebär LCHAD-brist?

LCHAD-brist innebär att kroppen saknar ett enzym som hjälper till att omvandla fettreserven till energi.

Det gör att de långkedjiga fettsyrorna **inte** kan användas som energi i kroppen.

Det här orsakar problem när fetter behöver brytas ned snabbt.



Vilka problem kan LCHAD-brist leda till?

Under sjukdom eller fasta kan kroppen få energibrist och skadliga kemiska ämnen kan ansamlas.

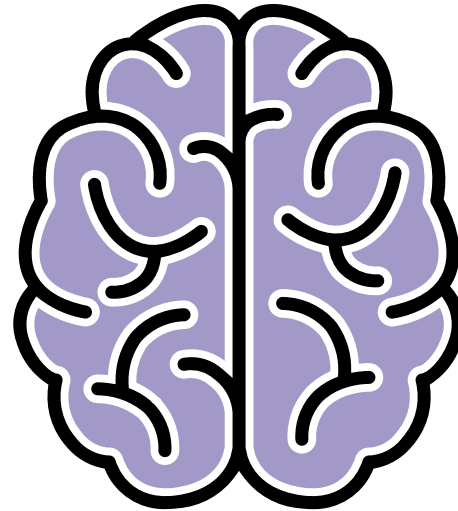
Symtomen kan vara:

- att barnet ammar dåligt
- mycket stor trötthet
- snabb andning
- krampanfall
- lågt blodsocker
- slapphet i kroppen
- förstorat hjärta
- onormala hjärtslag
- leverproblem

Vilka problem kan LCHAD-brist leda till?

Om kroppen får energibrist och det inte åtgärdas kan det leda till koma och hjärnskador, och tillståndet kan bli livshotande.

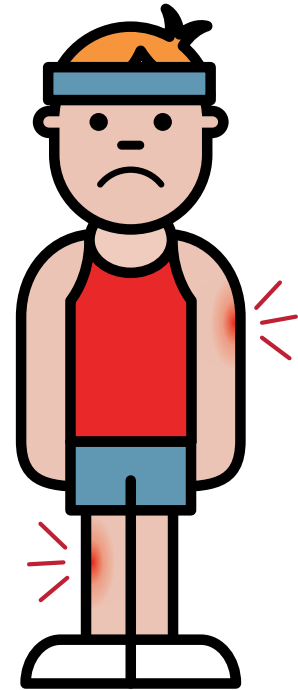
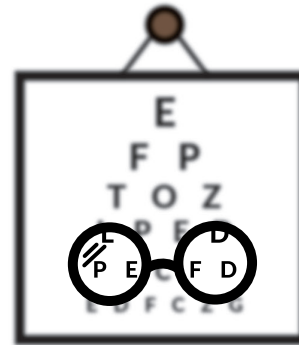
Men kom ihåg: det går att förebygga det här genom rätt behandling i rätt tid.



Andra följder av LCHAD-brist

LCHAD-brist kan också orsaka

- muskelsmärta, framför allt vid träning
- nedsatt syn
- nervproblem i armar och ben
- förstorat hjärta och andningssvårigheter



Metabol kris

- En **metabol kris** leder till LCHAD-bristsymtom
- Det gör att energibrist uppstår och skadliga kemiska ämnen ansamlas
- En metabol kris utlöses vanligtvis av sjukdomar som ger hög feber, kräkningar och diarré
- En kris kan också uppstå om barnet inte äter på en längre tid
- Det är oerhört viktigt att undvika metabola kriser



Hur ställs diagnosen LCHAD-brist?

Om man upptäcker en viss kombination av kemiska ämnen (acylkarnitiner och organiska syror) i blodet och urinen kan man misstänka LCHAD-brist.

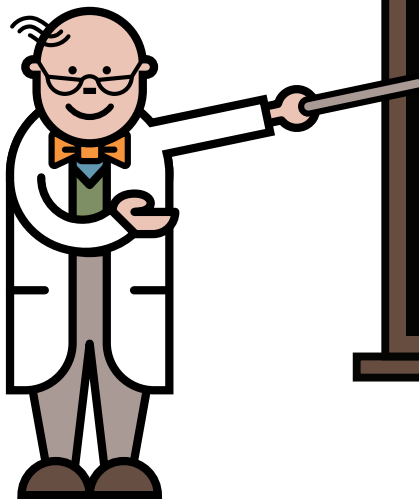
Diagnosen bekräftas sedan om man hittar mutationer i LCHAD-generna.



Hur behandlas LCHAD-brist?

Spädbarn behandlas genom att man ger mat **regelbundet** (så att fasteperioderna inte blir för långa), även när barnet är friskt.

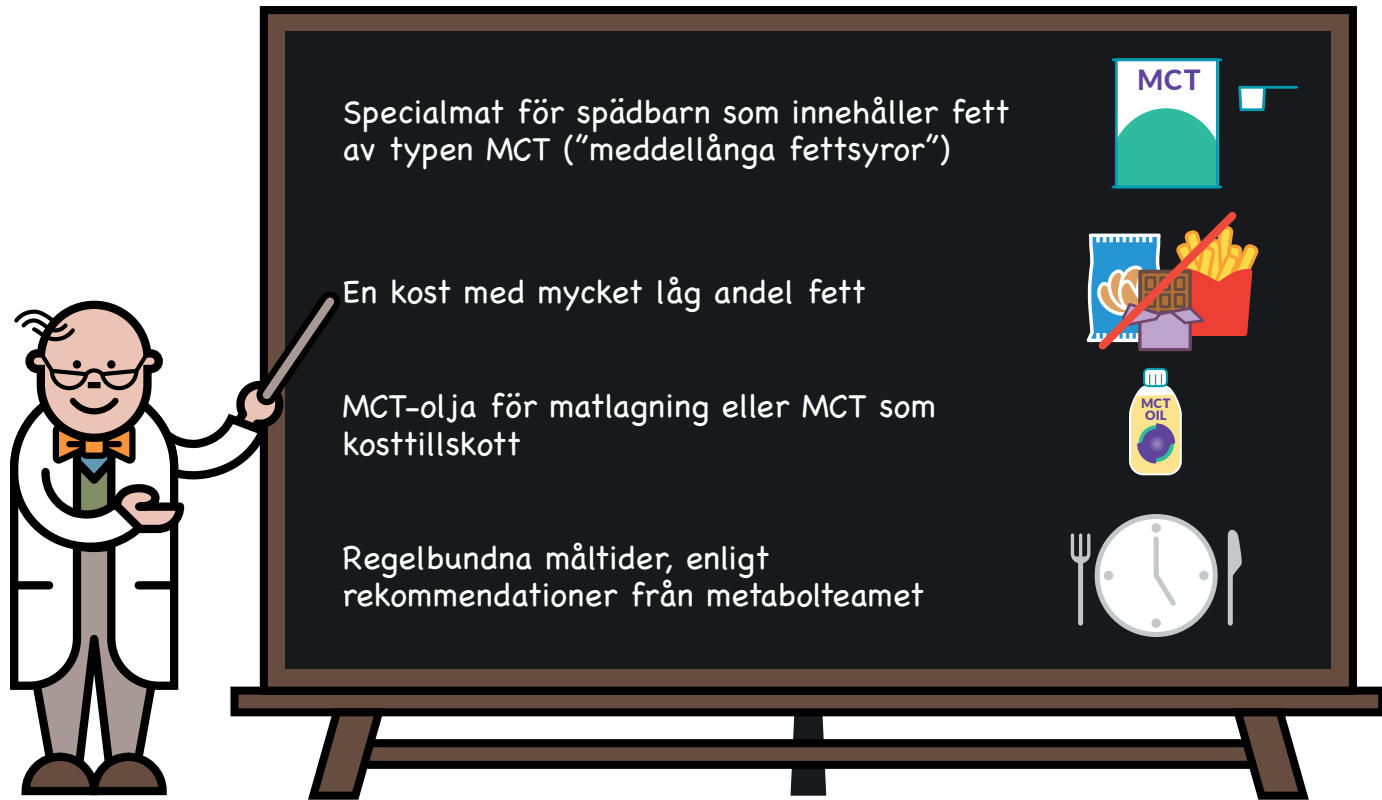
Den längsta period som barnet klarar sig utan mat kallas för **säker fasteperiod eller maxfasta**.



SÄKRA FASTEPERIODER

- Hur lång den säkra fasteperioden är kan variera mellan olika barn med LCHAD-brist. Rådgör med barnets metabolteam inom metabol vård.
- Det är viktigt att barnet får mat regelbundet hela dygnet, även på nätterna.
- Det är viktigt att inte missa en planerad matningstid.

Hur behandlas LCHAD-brist varje dag?



Specialmat för spädbarn som innehåller fett av typen MCT ("meddellånga fettsyror")

En kost med mycket låg andel fett

MCT-olja för matlagning eller MCT som kosttillskott

Regelbundna måltider, enligt rekommendationer från metabolteamet

MCT

MCT OIL

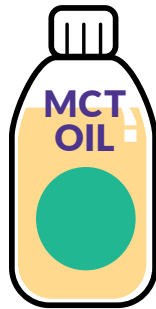
Illustrations of food items: a bag of chips, a box of fries, a chocolate bar, and a bottle of MCT oil. A red 'X' is drawn over the food items, indicating they are not recommended. A clock and cutlery are also shown.

LCHAD-brist och fett

Det är viktigt att kosten är väldigt fettsnål.

Mat med mycket fett ska undvikas.

Många livsmedel innehåller en hög andel fett, som standardmjölk, vanlig ost, charkprodukter, ägg, glass, chips och choklad.



Mat med mycket låg fetthalt

Det är viktigt att kosten innehåller väldigt lite fett.

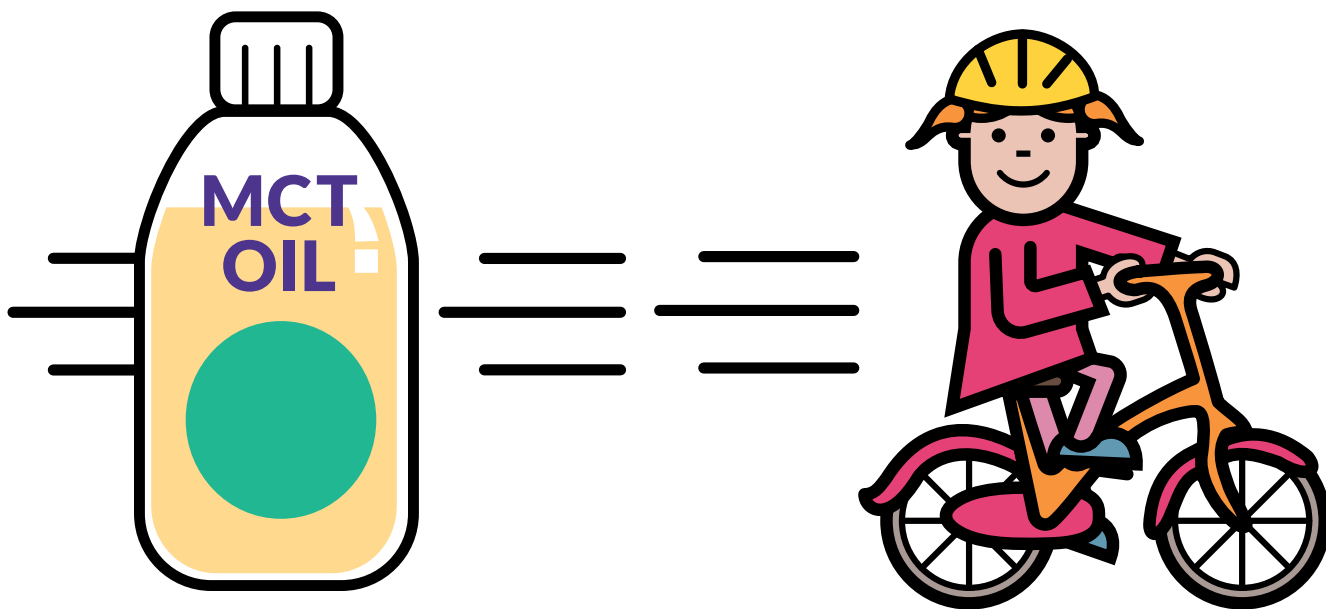
Mat som innehåller väldigt lite fett är tillåtet.

Det finns många olika fettsnåla livsmedel, till exempel lättmjölk, fettsnål yoghurt/ost, vit fisk, frukt och grönsaker.



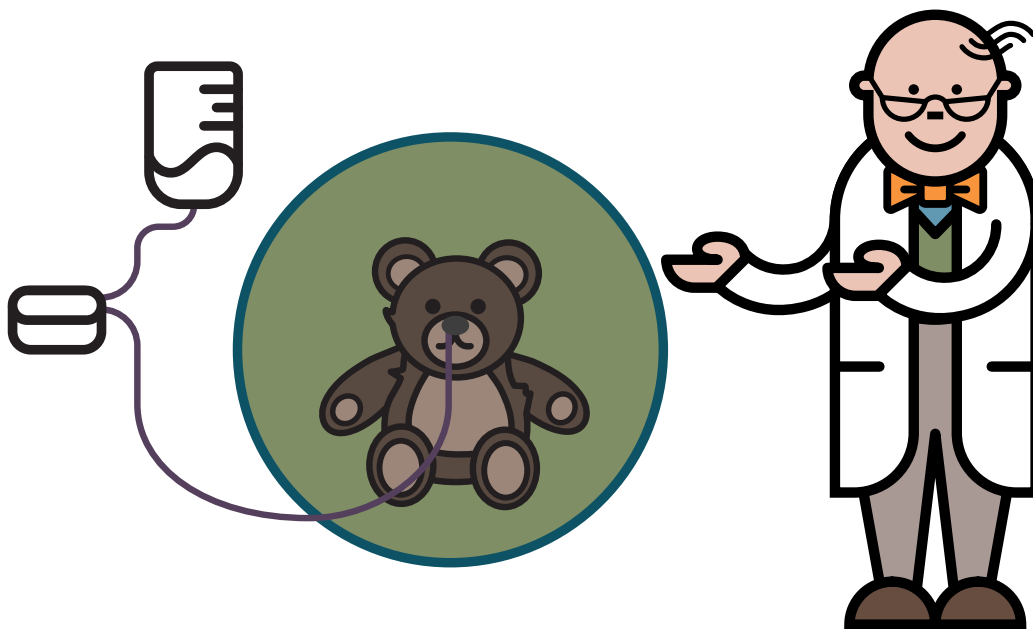
LCHAD-brist och träning

Innan barnet tränar är rekommendationen att hen får i sig en MCT-källa, eller ett mellanmål eller dryck med mycket socker. Det ger extra energi.



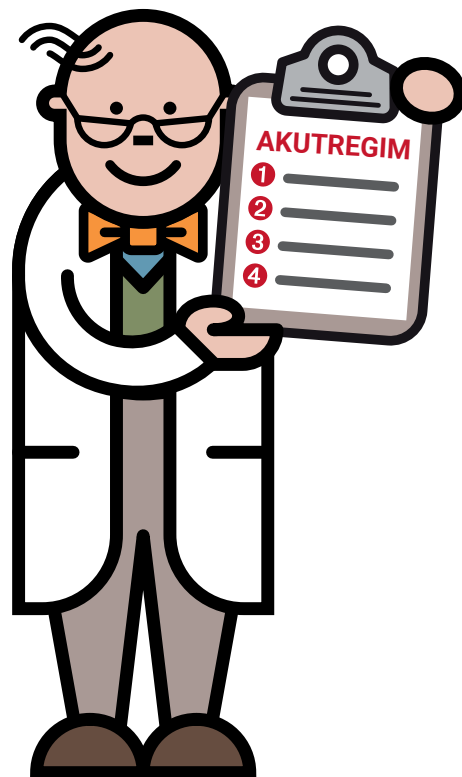
Behövs sondmatning?

Barn som har svårare typer av LCHAD-brist behöver ofta sondmatas. Det görs för att barnet ska få i sig tillräckligt med energi, näringsämnen och vätska.

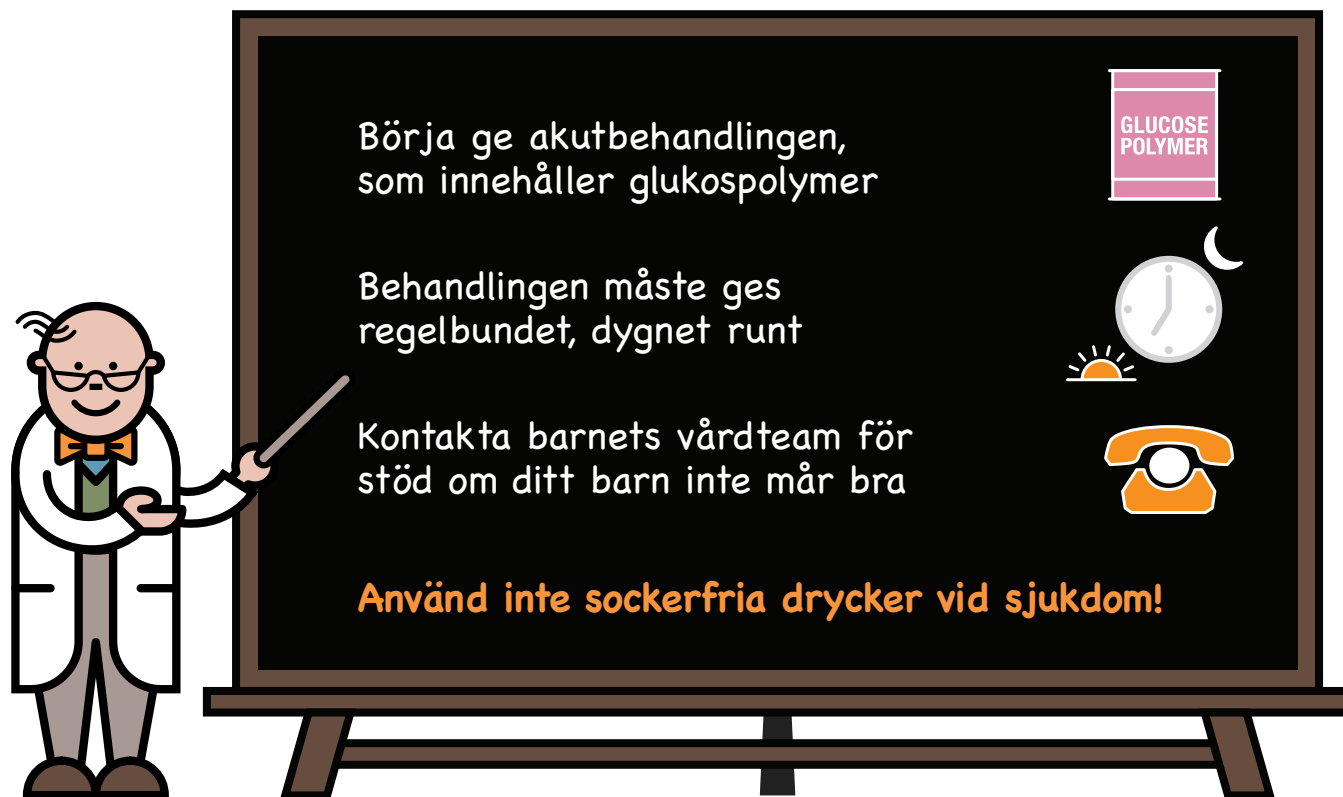


Hur behandlas LCHAD-brist vid sjukdom?

- Om barnet blir sjukt ges en akutbehandling.
- Det görs för att ge energi och motverka den ansamling av skadliga ämnen som orsakar en metabol kris.



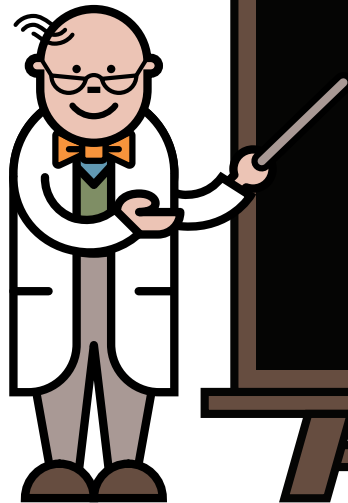
Hur behandlas LCHAD-brist vid sjukdom?



Checklista vid sjukdom



Det viktigaste

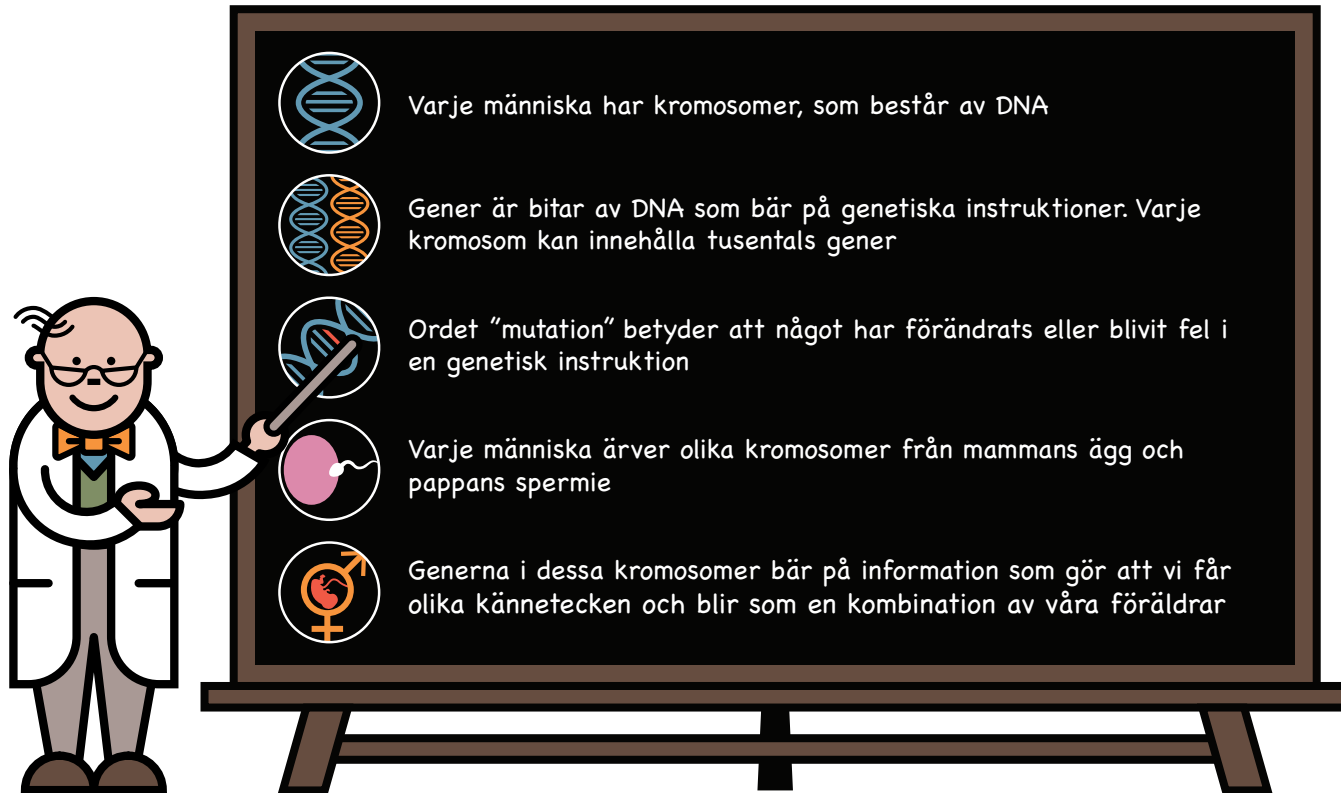


Det är avgörande att
akutbehandlingsdrycken
ges **omedelbart** och att
barnet får behandling
så snabbt som möjligt

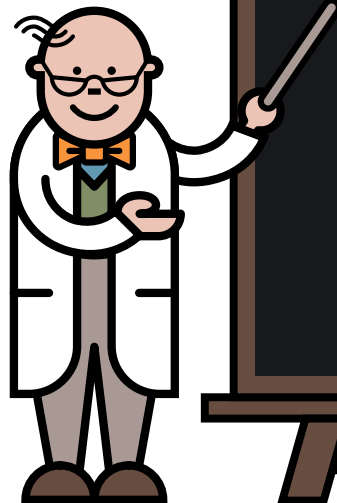
Hur kontrolleras LCHAD-brist?



Kromosomer, gener, mutationer



Arv



LCHAD-brist är en ärftlig sjukdom. Det finns ingenting du kunde ha gjort för att förhindra att barnet fick LCHAD-brist

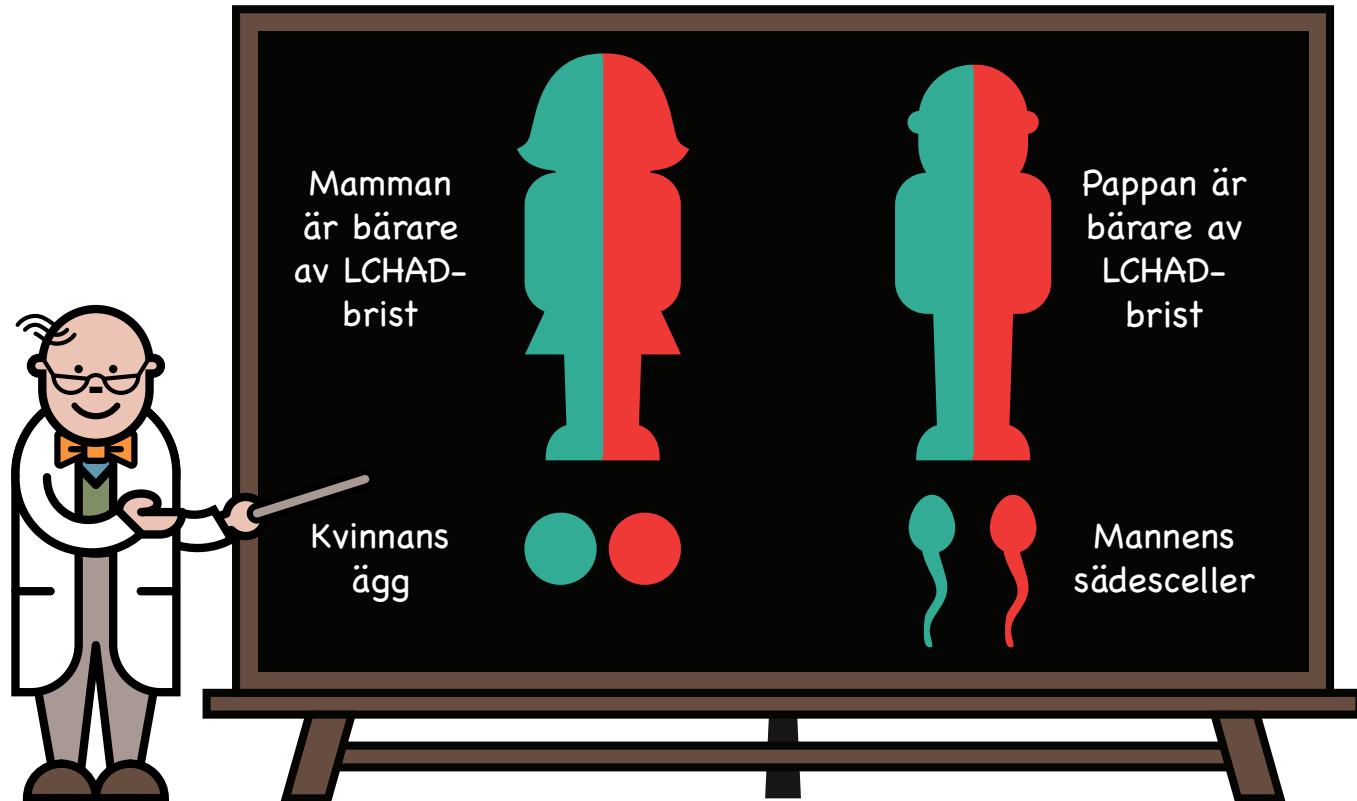
Varje människa har ett genpar som tillverkar enzymet "long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase". Hos barn med LCHAD-brist fungerar ingen av de här generna som de ska. Barnet har då ärvt en icke-fungerande

LCHAD-gen från var och en av sina föräldrar

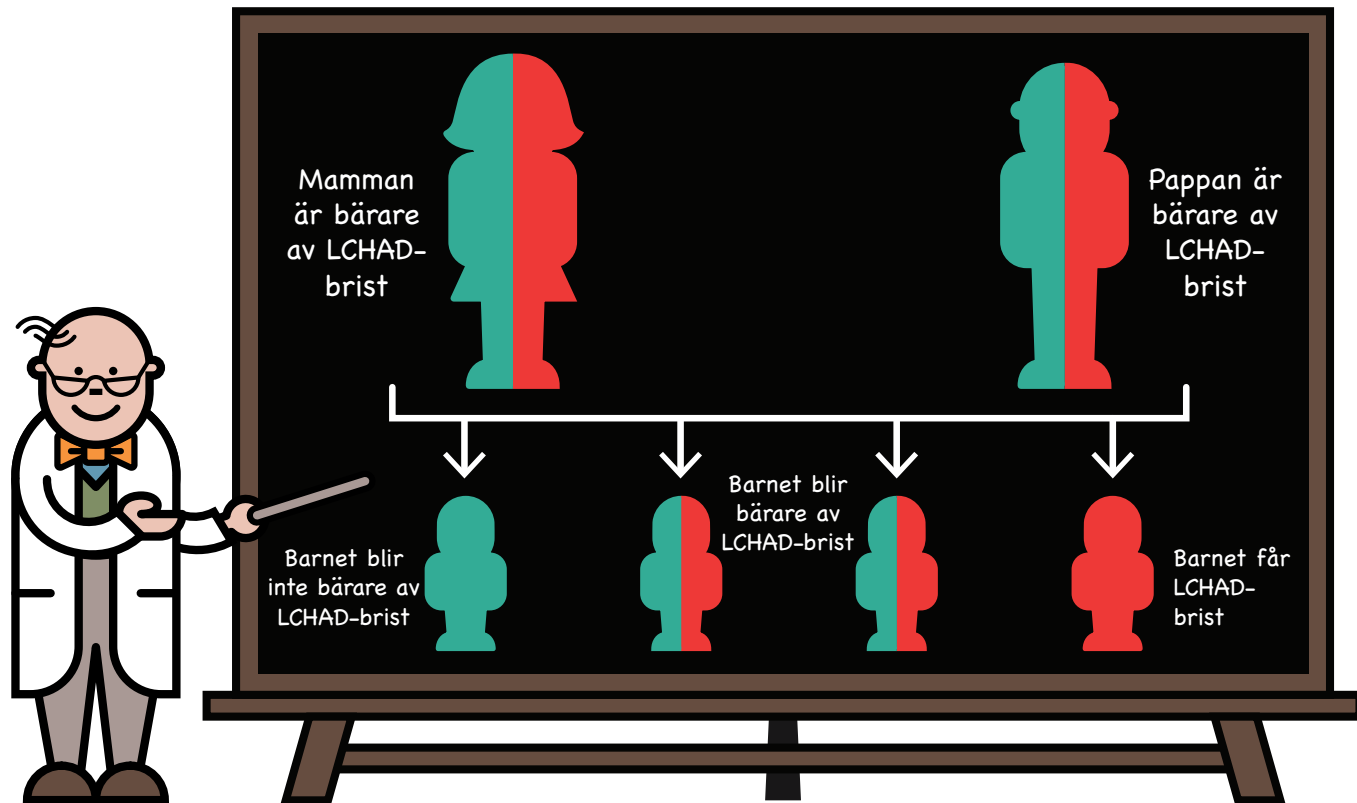
Båda föräldrarna till ett barn med LCHAD-brist är bärare av sjukdomen

Bäraren har själv inte LCHAD-brist, eftersom den andra genen i genparet fungerar som den ska

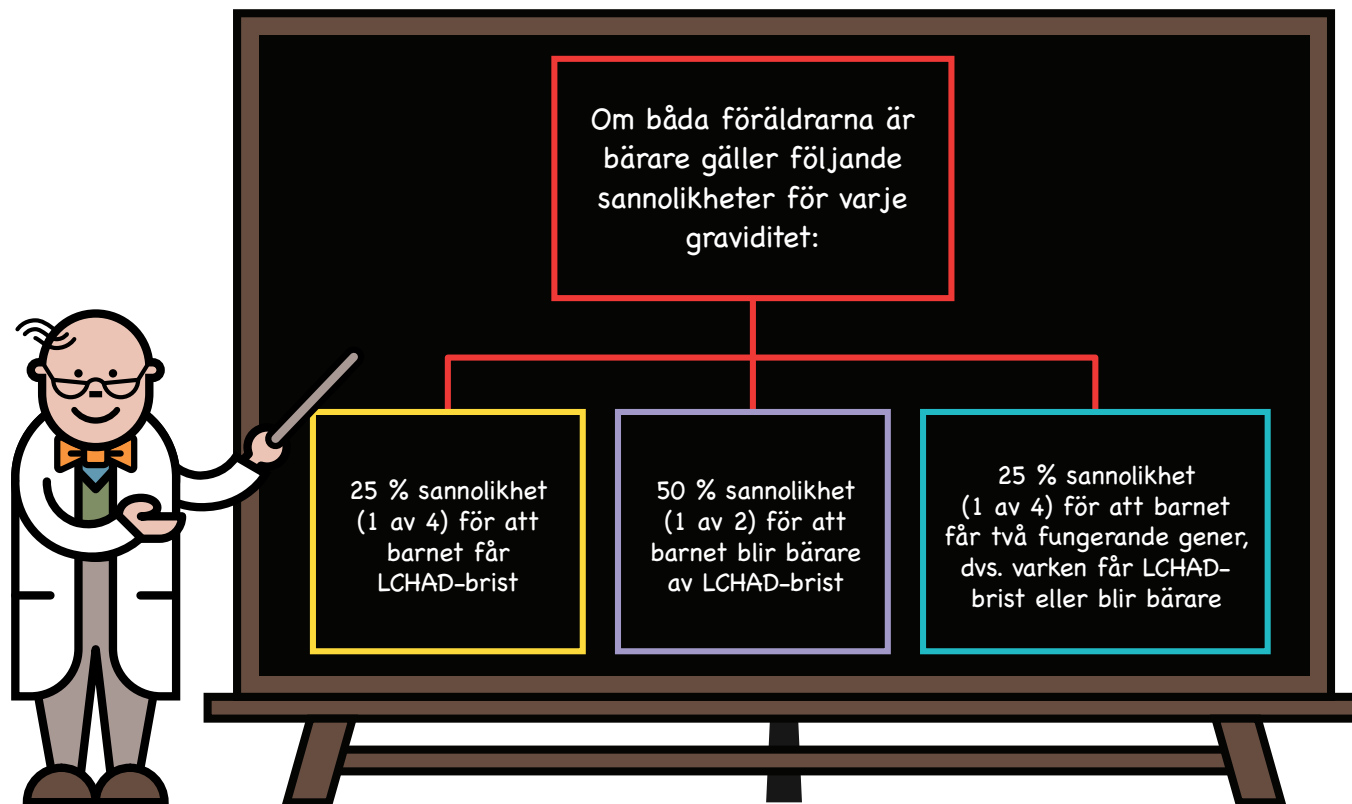
Arv – Autosomal recessiv nedärvning (bärare av LCHAD-brist)



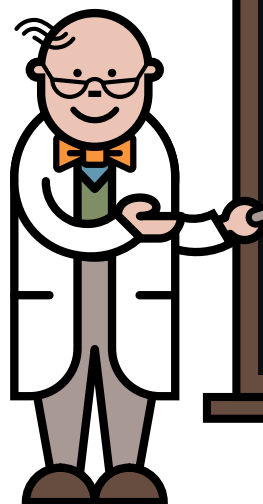
Arv – Autosomal recessiv nedärvning: möjliga kombinationer



Framtida graviditeter



Det viktigaste



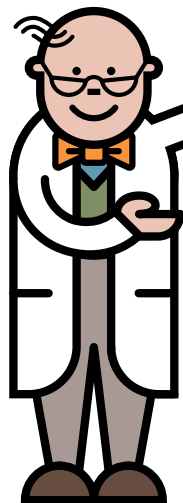
LCHAD-brist är en allvarlig, ärftlig metabol sjukdom som kan ge livshotande symtom om den inte behandlas

Kom ihåg: om barnet blir sjukt är det avgörande att akutbehandlingen med glukospolymerer ges omedelbart, att planen följs och att barnet får behandling så snabbt som möjligt

Barn som har LCHAD-brist behandlas med fettsnål kost, MCT-olja och regelbundna måltider

Den som har LCHAD-brist ska kunna leva ett normalt, friskt och aktivt liv

Viktiga råd



Ha alltid gott om akutbehandlingspulver (glukospolymer) hemma, och se till att bäst före-datumet inte har passerats

Specialmat och andra kostprodukter ordineras av dietisten och du kan ibland hämta ut på apotek eller få dem hemlevererade

Febernedsättande läkemedel kan ges enligt den vanliga rekommendationen – se till att alltid ha det hemma

Ha alltid kontaktinformation till vårdteamet nära till hands

Kontaktpersoner

DIETISTER

.....

SJUJSKÖTERSKOR

.....

LÄKARE

.....

KONTAKTINFORMATION, ADRESS, FOTON

.....

.....

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.nutricia.se/sallsynta-medfodda-metabola-sjukdomar

Lågproteinhörnan



Inspiration och recept
för vardag & fest.
Scanna QR-koden och
följ oss på Instagram.

December 2023