

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

MCADD

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.

MCADD

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



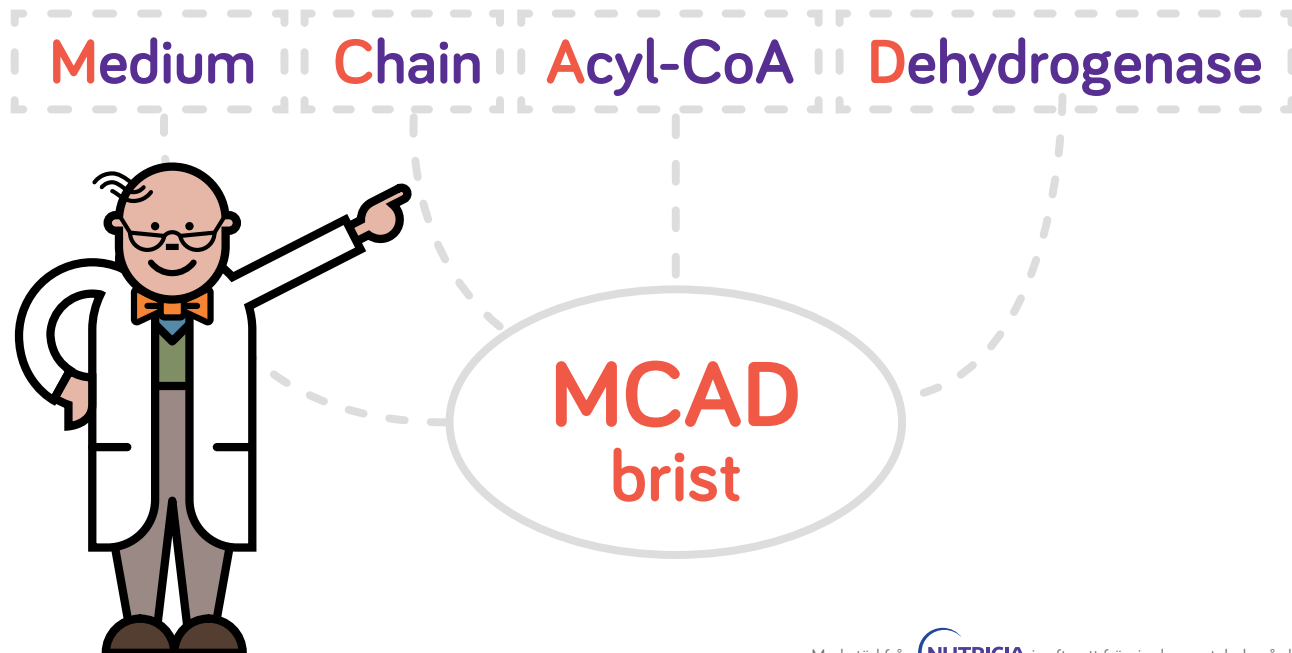
Med stöd från **NUTRICIA**
i syfte att främja den metabola vården



Vad är MCADD?

MCADD står för medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
(meddellång acyl-CoA-dehydrogenase defekt eller brist på svenska)

MCADD är en ärftlig, medfödd metabol sjukdom



Vad är MCADD?



Höga nivåer av
meddellånga
fettsyror i blodet

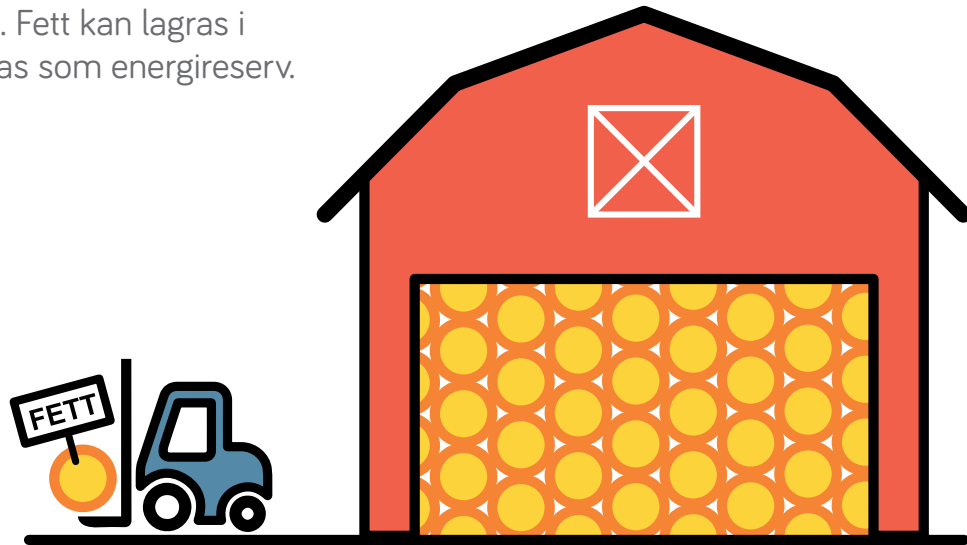


Höga nivåer av
organiska syror
i urinen

Vilken mat ger kroppen energi?

Det finns två viktiga näringsämnen som ger kroppen energi:

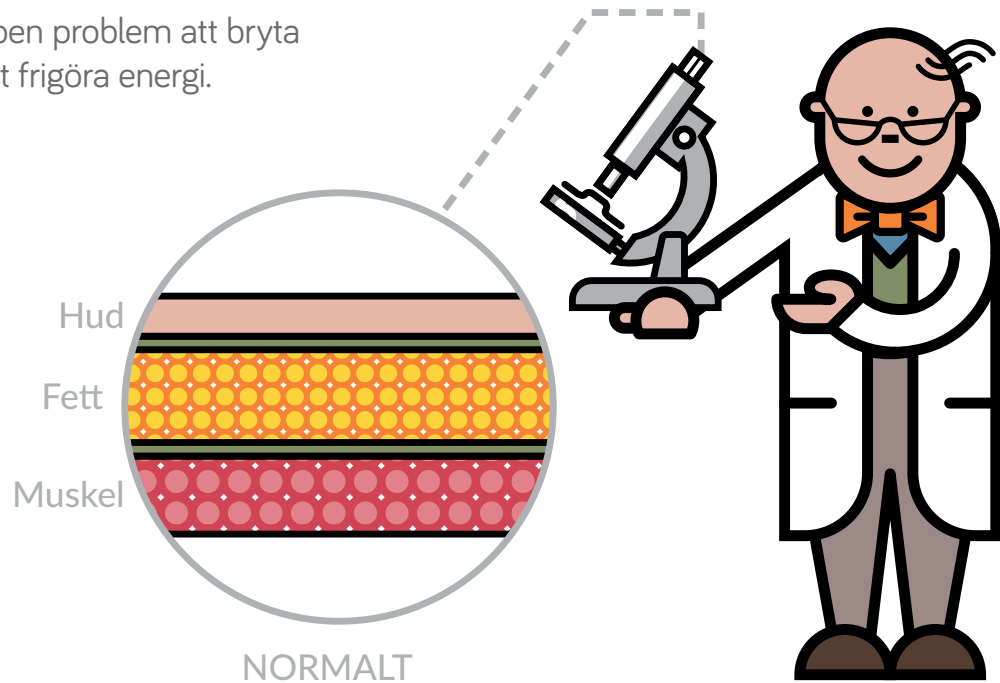
- Kolhydrater (stärkelse och sockerarter) ger lättillgänglig energi.
- Fett ger också energi. Fett kan lagras i kroppen och användas som energireserv.



MCAD-brist och fett

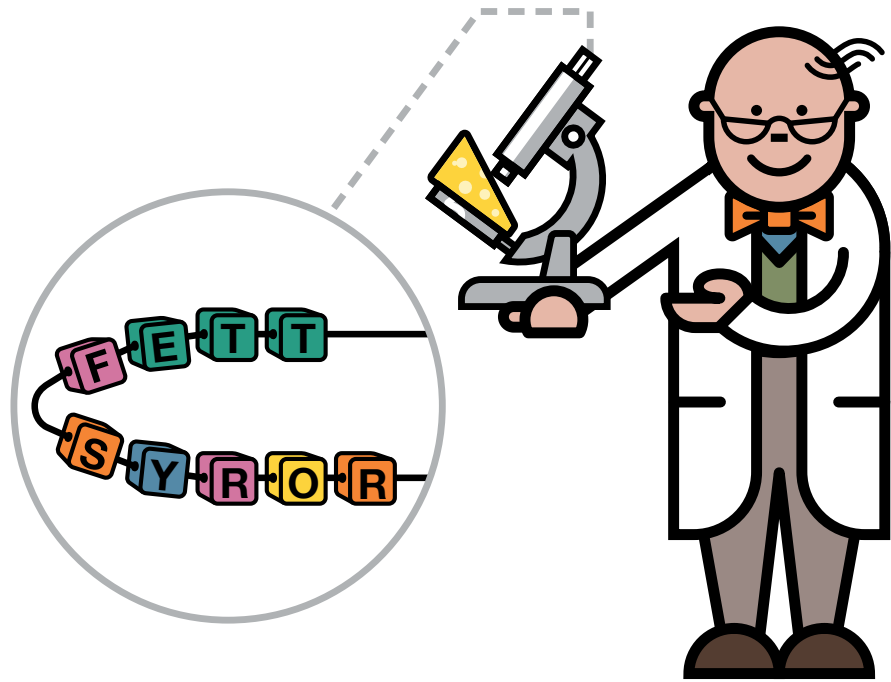
Kroppen använder sina egna fettreserver för att tillhandahålla energi när kolhydraterna är slut.

Vid MCAD-brist har kroppen problem att bryta ner dessa fettförråd för att frigöra energi.



Nedbrytning av fett för att frigöra energi

Kroppens eget fett bryts ner till fettsyror.



Vad är fettsyror?

Fettsyror består av kolatomer som sitter ihop för att bilda kedjor med varierande längd.



Korta kedjor



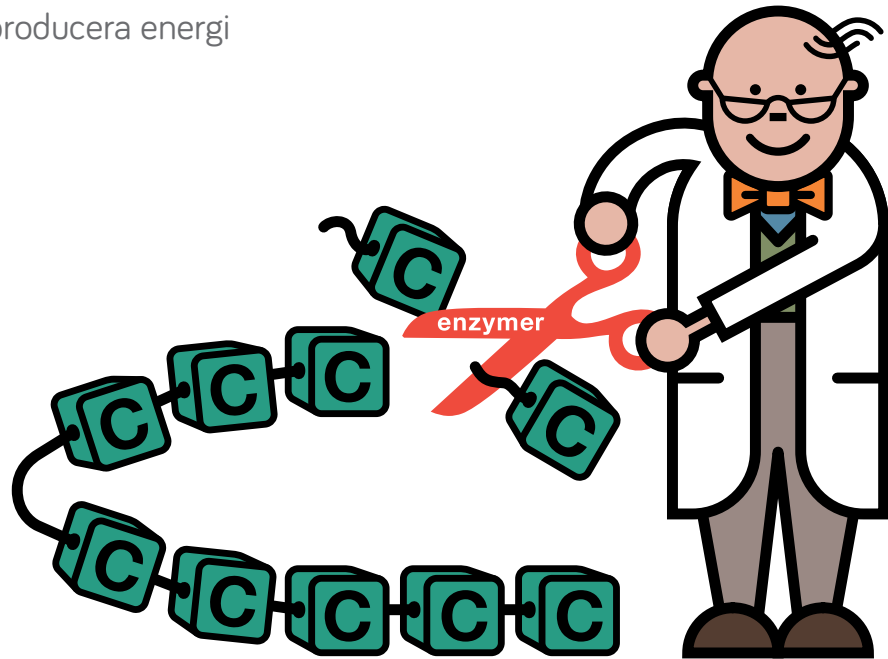
Medellånga kedjor



Långa kedjor

Fettsyror och enzymer

Fettsyrorna bryts sedan ner till mindre enheter av enzymer (som fungerar som kemiska saxar). Detta möjliggör för kroppen att producera energi i en form den kan använda.

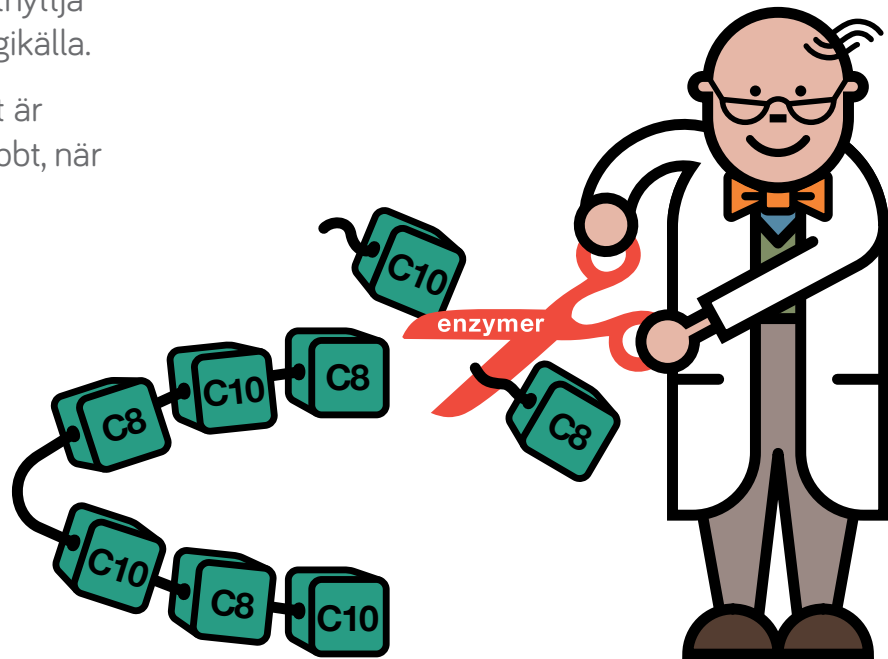


Vad händer vid MCADD?

Vid MCAD-brist saknar kroppen ett enzym som hjälper till att göra fettförråden till energi.

Detta stoppar kroppen från att utnyttja meddellånga fettsyror som energikälla.

Detta är bara ett problem när det är nödvändigt att bryta ner fett snabbt, när kroppen är i energibrist.

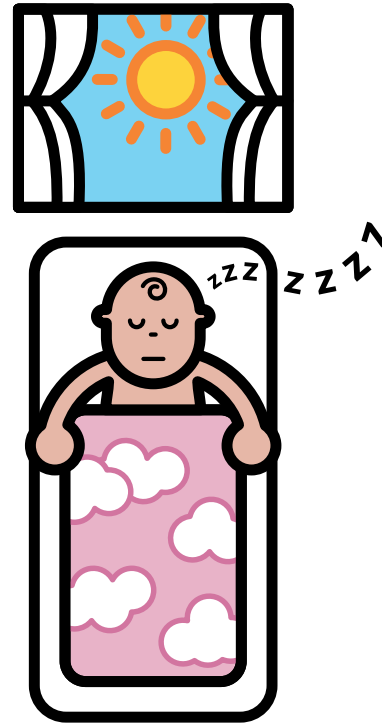


Vad kan gå fel vid MCADD?

Det kan uppstå energibrist och en ansamling av skadliga ämnen vid sjukdom eller brist på mat.

Symtomen innefattar:

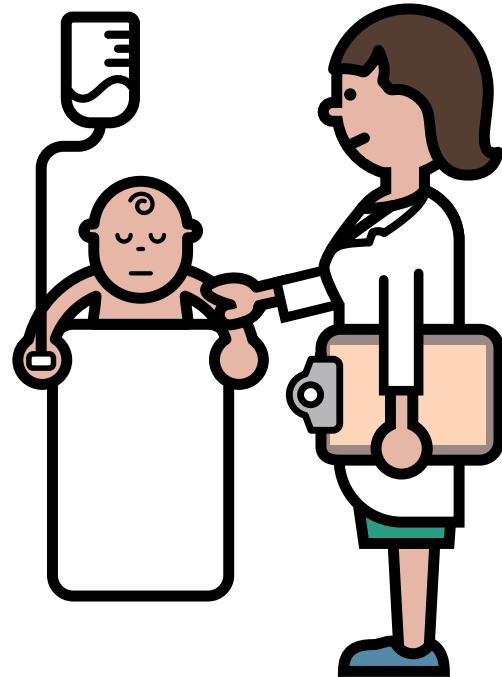
- Dåligt matintag
- Ovanligt mycket sömn
- Snabb andning
- Krampanfall
- Lågt blodsocker



Vad kan gå fel vid MCADD?

Om energibristen inte behandlas kan det leda till koma och hjärnskador som kan vara livshotande.

Men kom ihåg, detta kan förhindras med korrekt behandling som sätts in i tid.



Metabol kris

- En **metabol kris** triggar MCADD-symtomen
- Detta leder till energibrist och ansamlig av toxiska emetaboliter
- Det föregås ofta av barn-infektioner eller virus som ger hög kroppstemperatur, kräkningar och diarré
- Att undvika en metabol kris är mycket viktigt



Hur diagnostiseras MCADD?

MCADD diagnostiseras via nyföddhetsscreeningen.

Höga nivåer av meddellånga fettsyror och andra metaboliter ses i blodet.



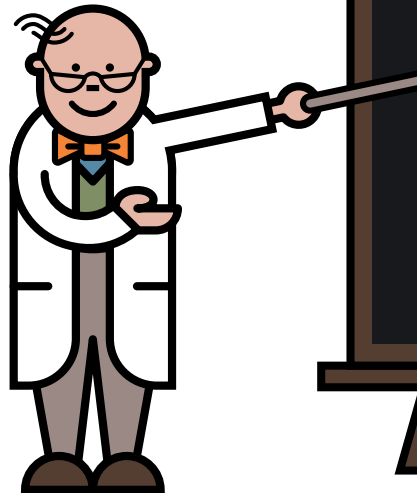
Hur behandlas MCADD?

Hos spädbarn behandlas MCADD genom att **undvika** långa perioder utan mat, även då barnet är friskt.

Tiden barnet **tryggt** kan vara utan mat kallas för maxfasta.

Den **tillåtna maxfastan** ökas med ålder och hos äldre barn är den normal då barnet är friskt.

Det kan till exempel se ut såhär. Tala med ditt metabola team vad som gäller för just ditt barn.



TRYGG MAXFASTA

Ålder	Tid
0-3 mån	3 timmar
4 mån	4 timmar
5 mån	5 timmar
6 mån	6 timmar
7 mån	7 timmar
8 mån	8 timmar
9 mån	9 timmar
>10 mån	>10 timmar

Hur behandlas MCADD?

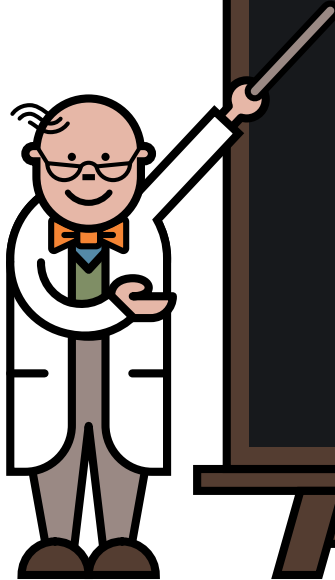
Modersmjölk eller vanlig
modersmjölksersättning



En normal, hälsosam diet
för alla barn både
spädbarn och äldre

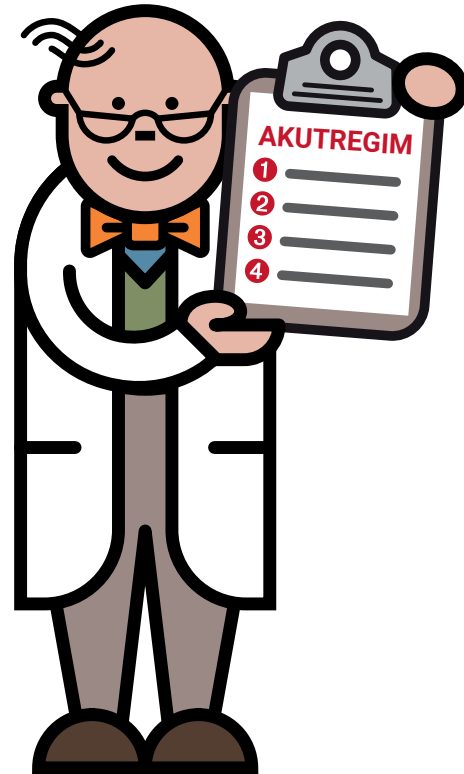


Regelbundna måltider

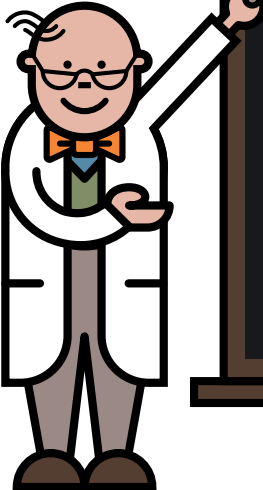


Hur behandlas MCADD vid sjukdom?

- Vid sjukdom hos barnet ska en Akutregim ges.
- Denna ger energi och förhindrar ansamlandet av skadliga metaboliter som orsakar en metabol kris.



Hur behandlas MCADD vid sjukdom?



Påbörja akutregim.
Denna består av glukospolymerer.

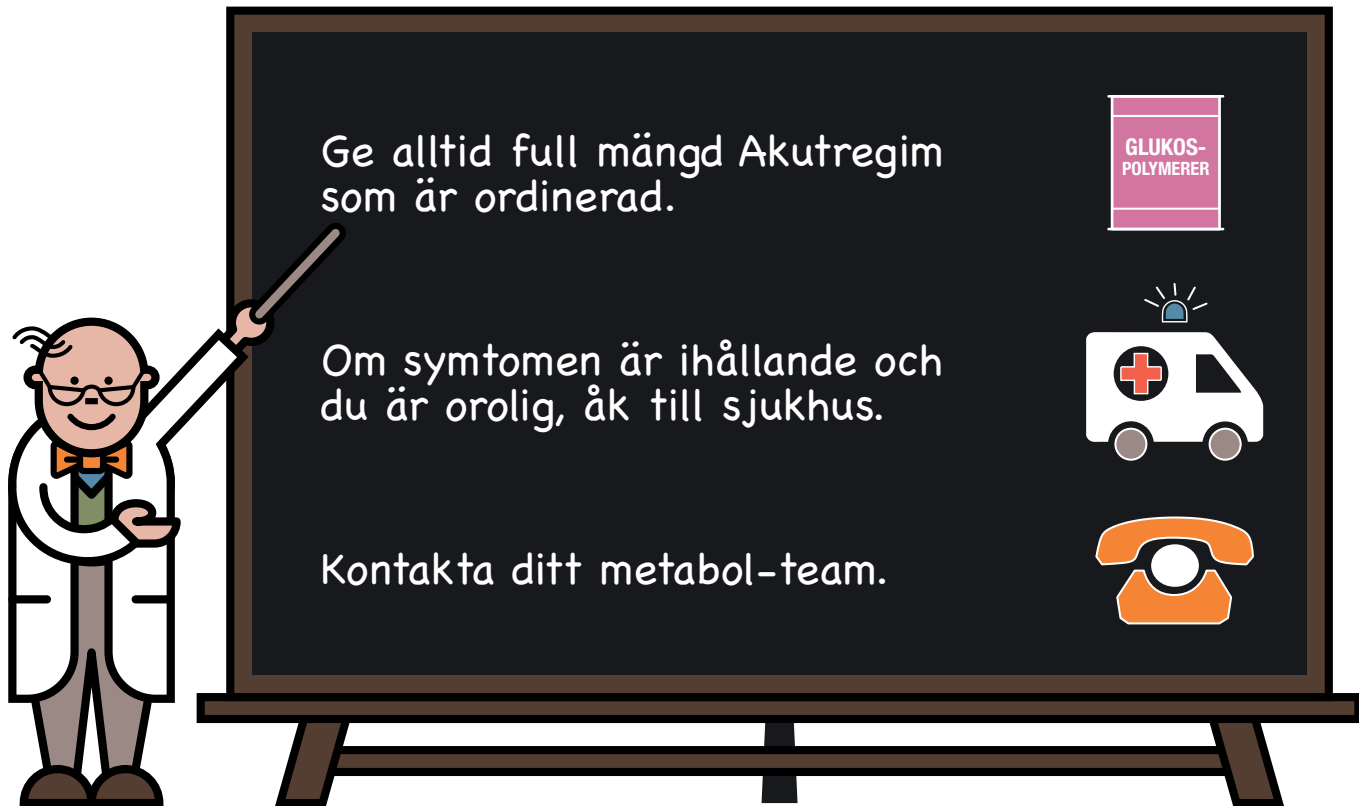
Akutregim ska ges regelbundet
dag och natt.

Kontakta sjukvården om ditt
barn är sjukt.

Använd inte sockerfria drycker vid sjukdom!



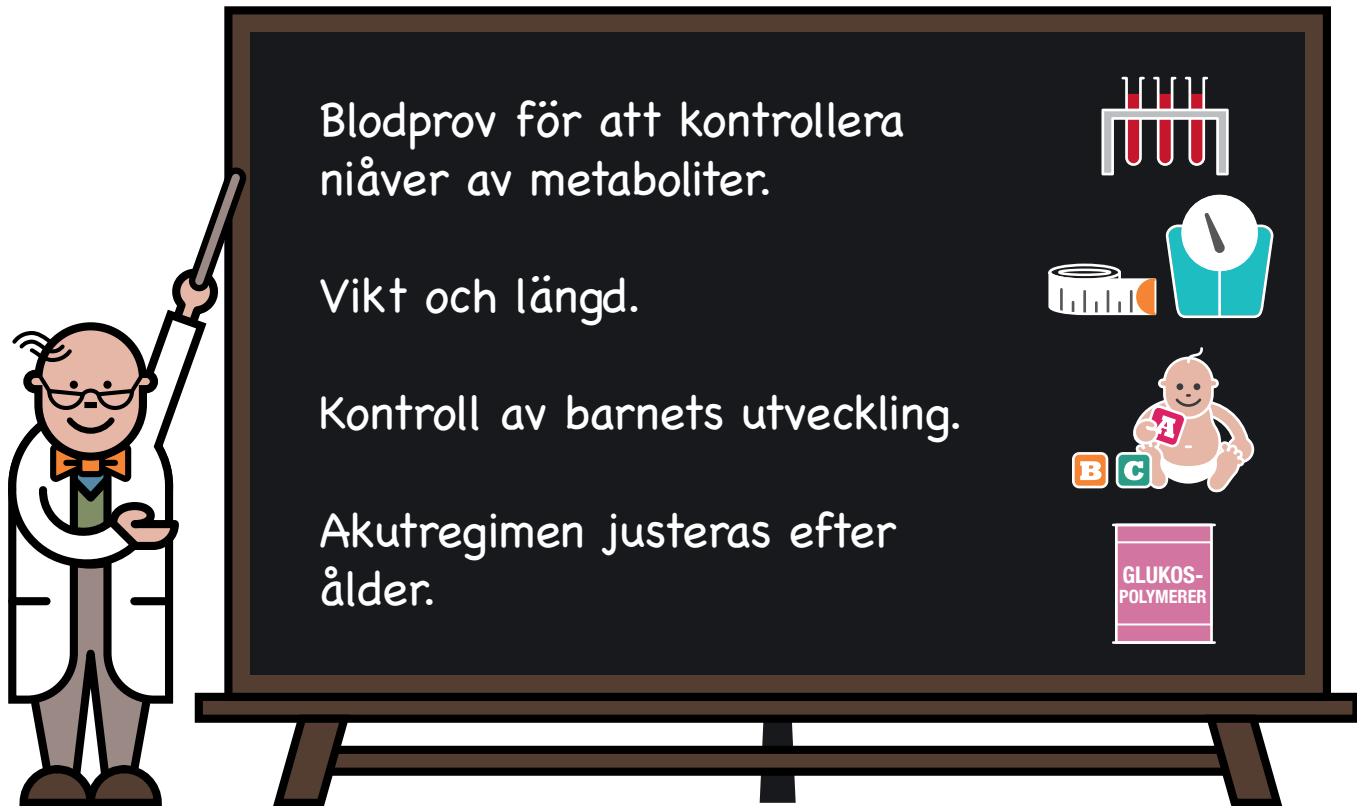
Checklista vid sjukdom



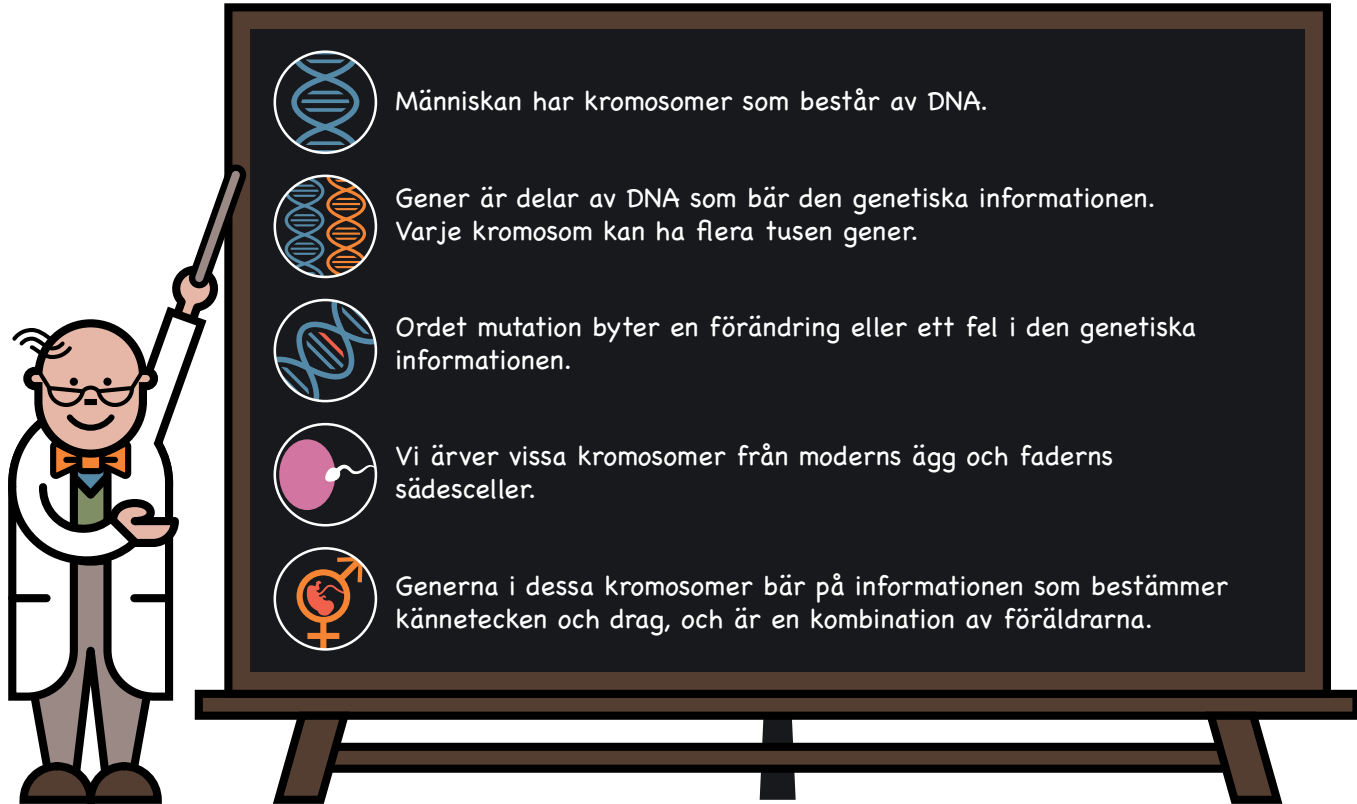
Huvudbudskap



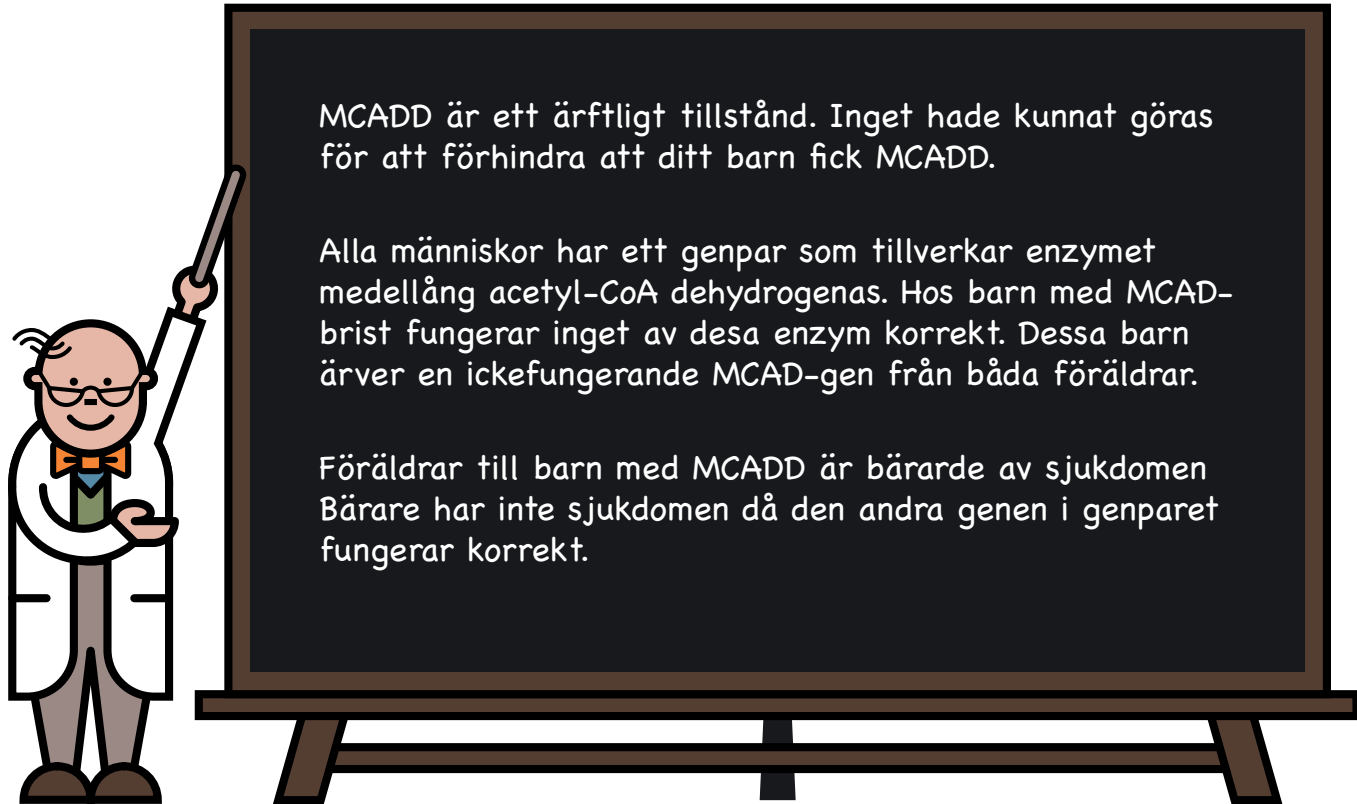
Hur följs MCADD?



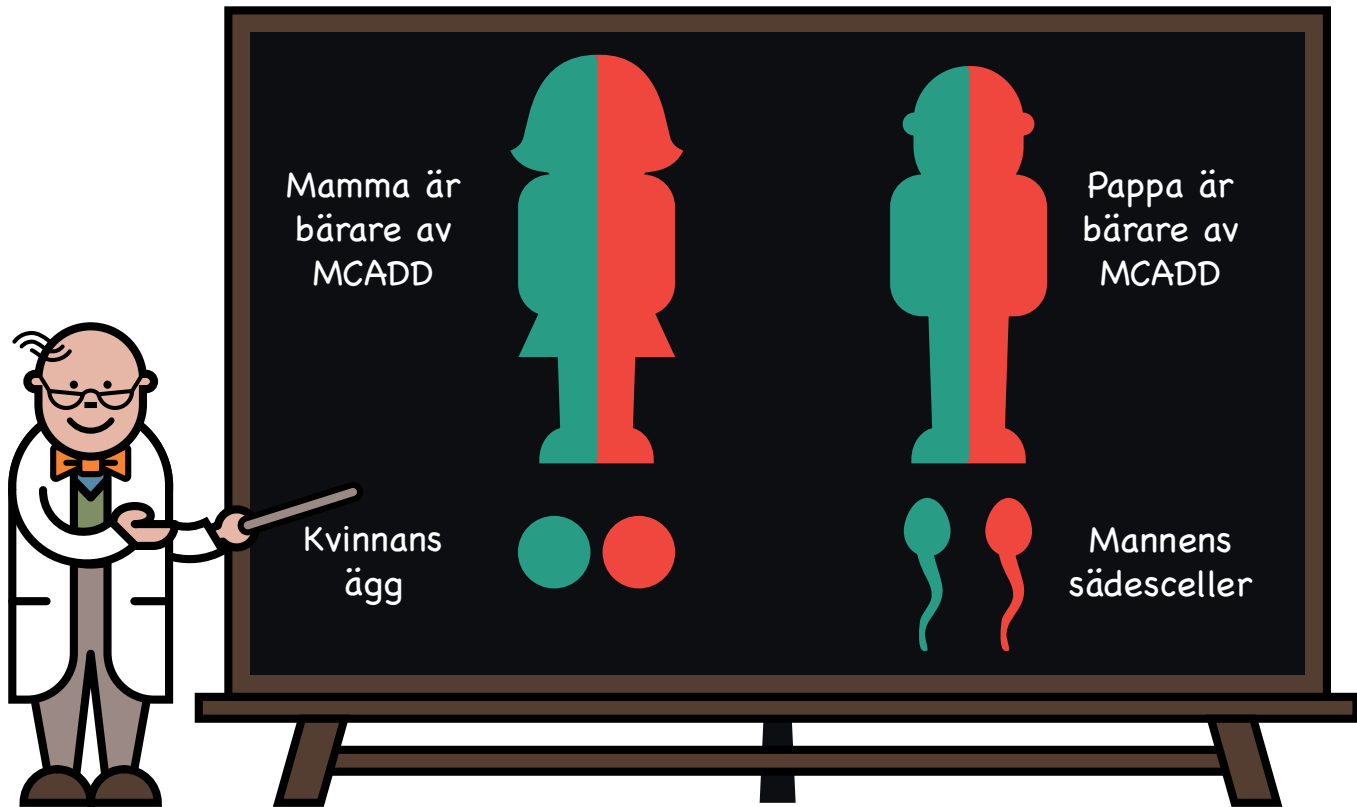
Kromosomer, gener och mutationer



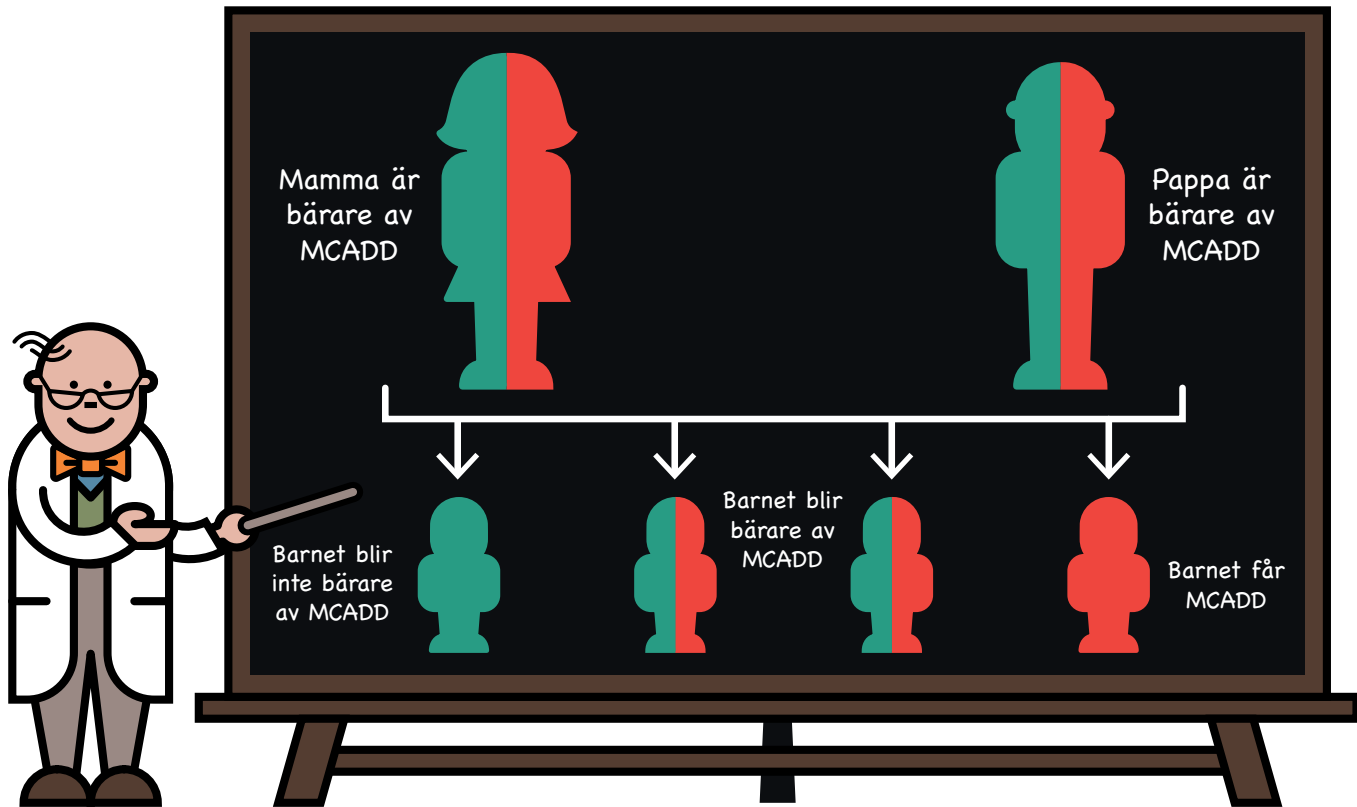
Arv



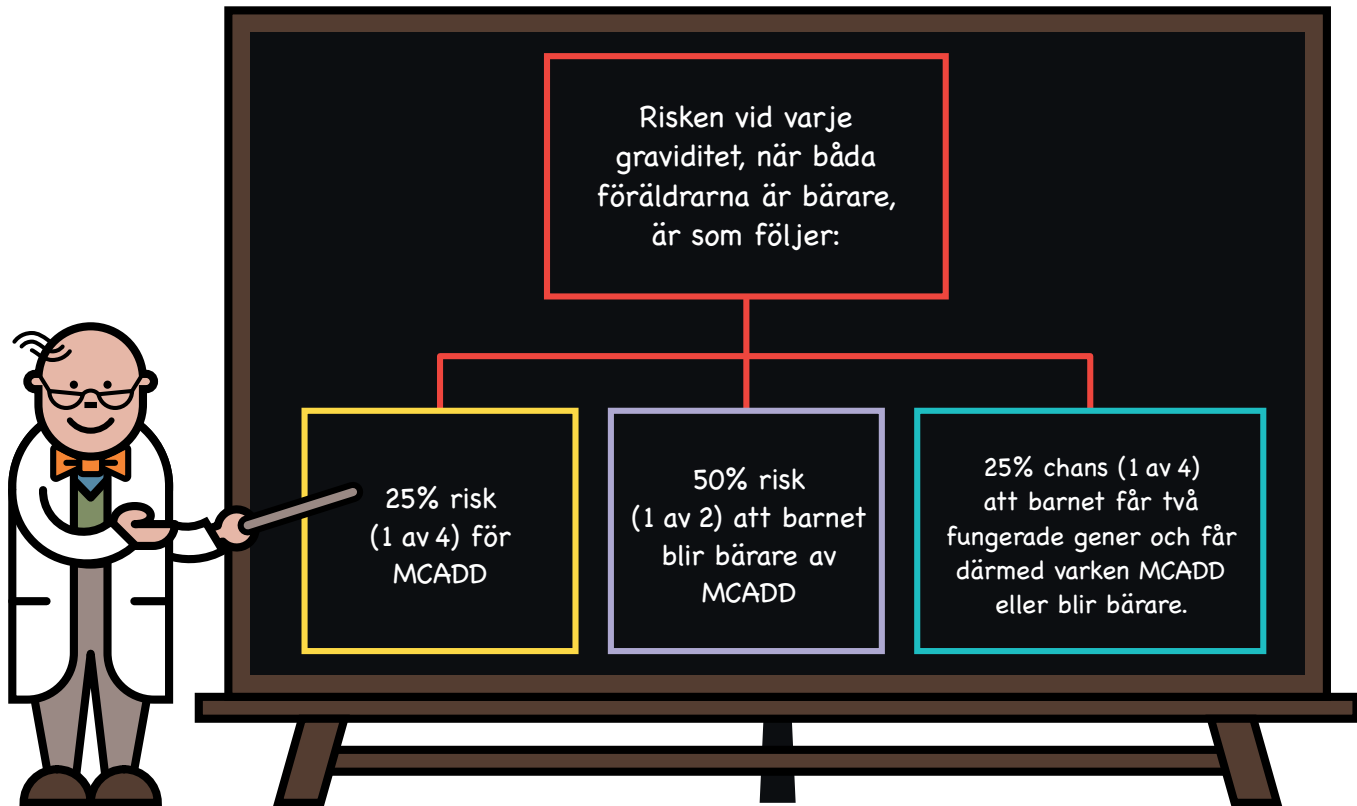
Arv — Autosomalt Recessivt (bärare av MCADD)



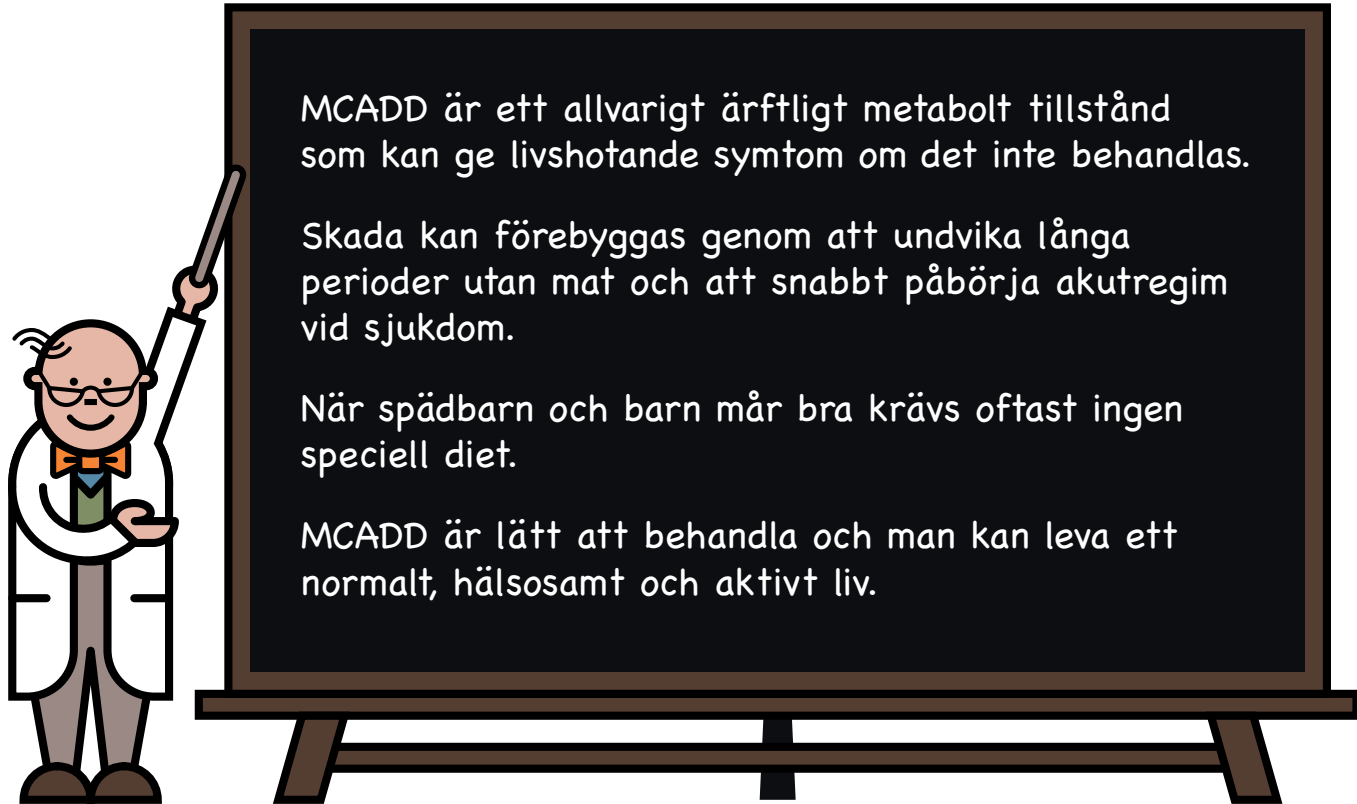
Arv — Autosomalt Recessivt – möjliga kombinationer



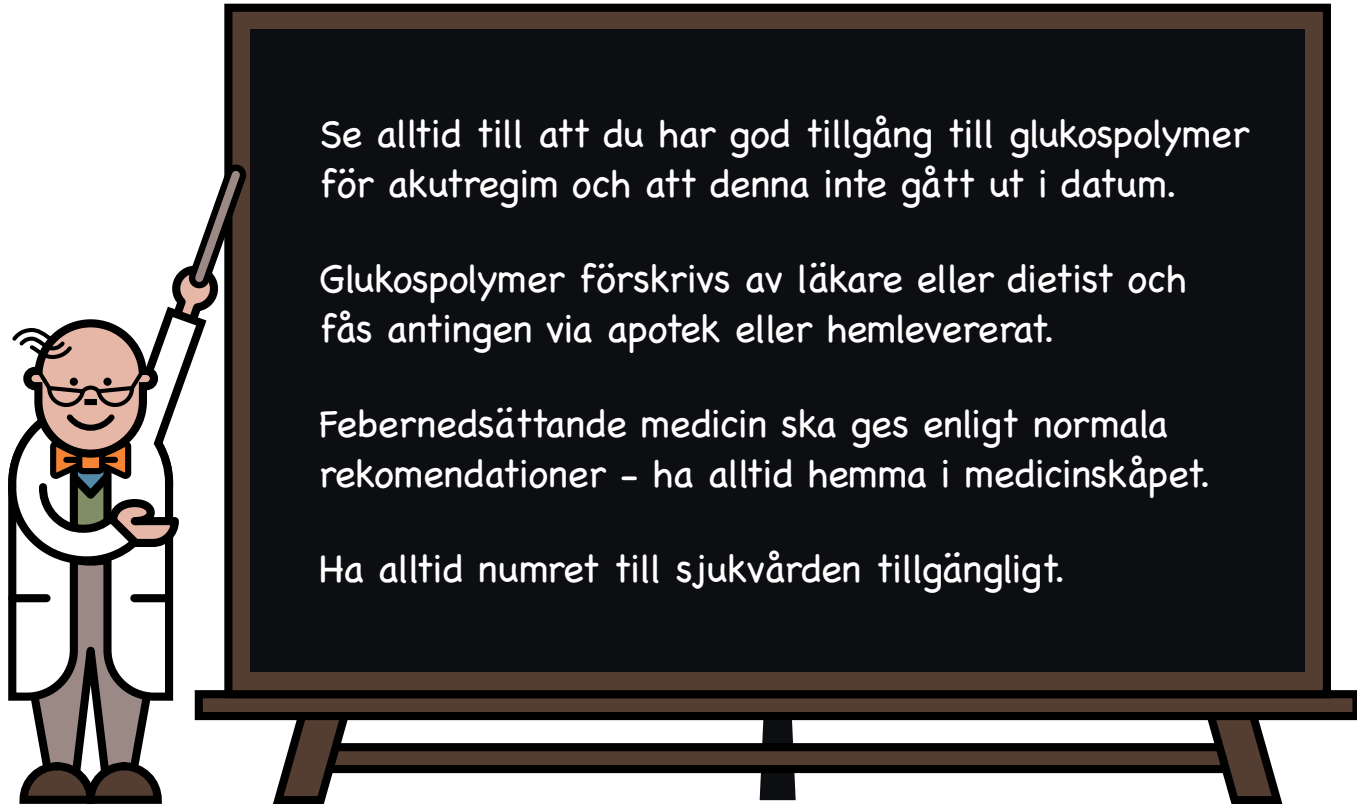
Framtida graviditeter



Kom ihåg!



Några goda råd på vägen



Kontaktpersoner

DIETISTER

.....

SJUKSKÖTERSKOR

.....

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