

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

MSUD

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.

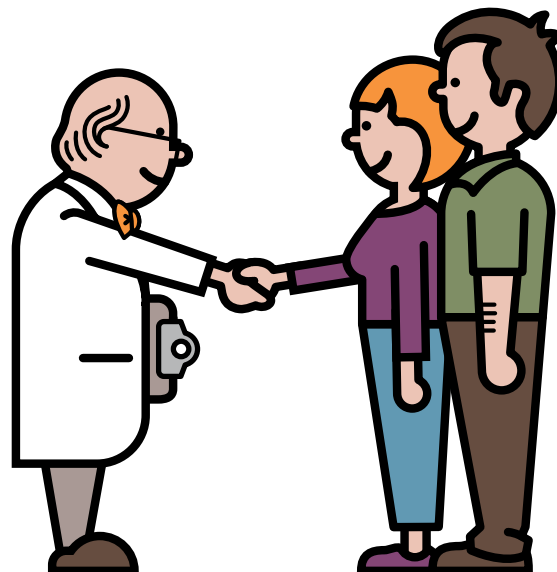
Materialet har utvecklats av en grupp erfarna forskare och kliniker inom näringsfysiologi i Storbritannien, som är medlemmar i British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG).

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.

MSUD

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



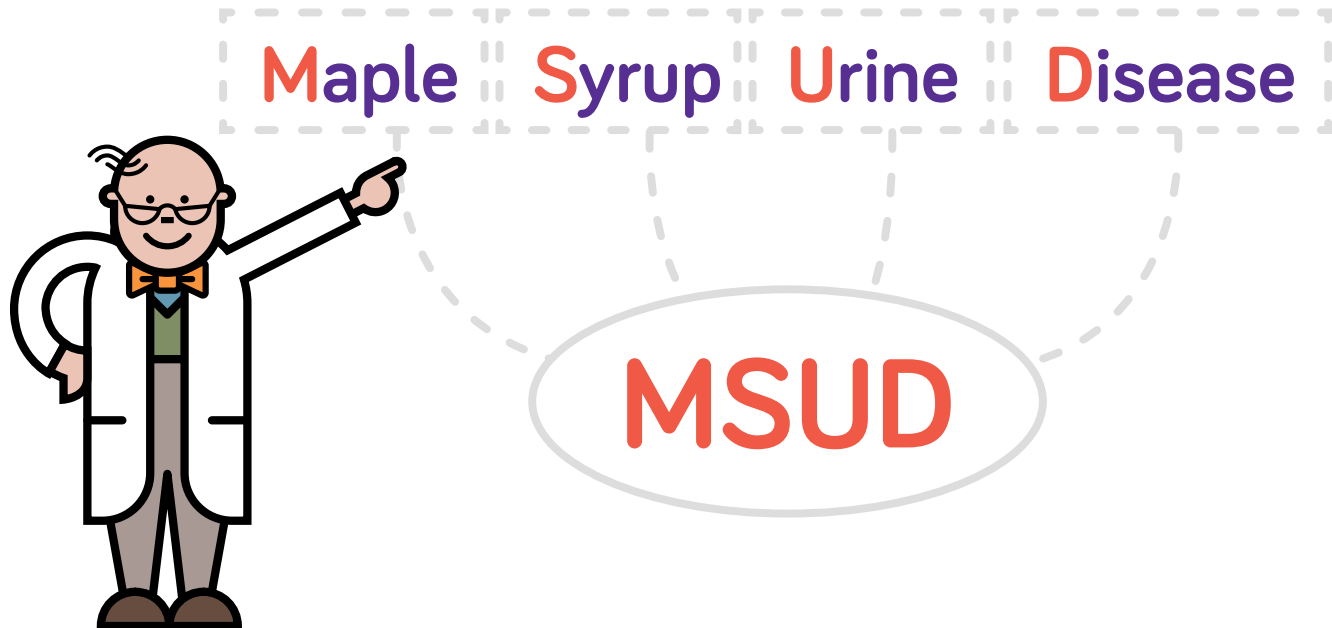
Med stöd från **NUTRICIA**
i syfte att främja den metabola vården



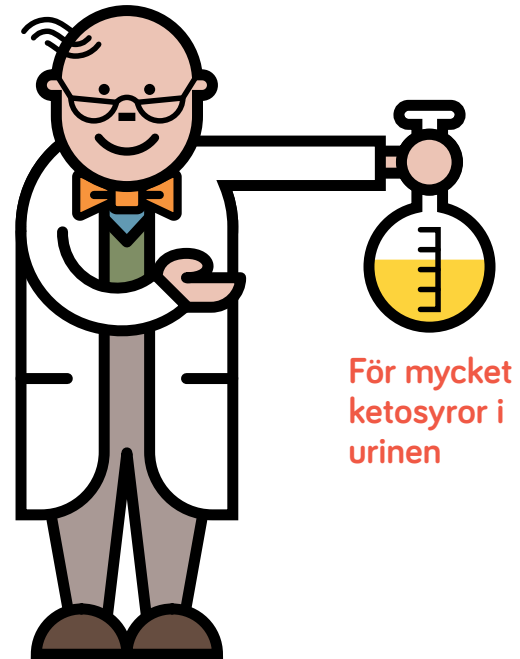
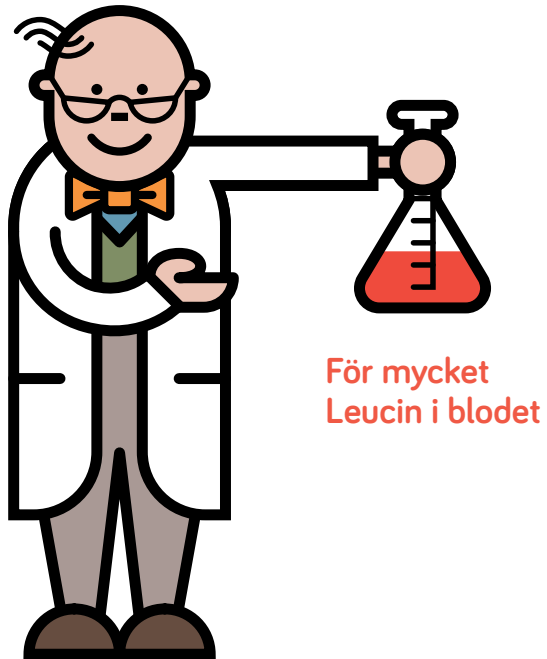
Vad är MSUD?

MSUD står för Maple Syrup Urine Disease

MSUD är en ärftlig metabol sjukdom



Vad är MSUD?

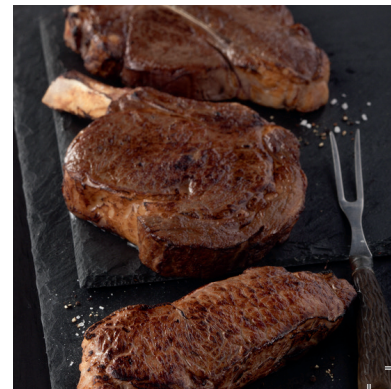


MSUD och protein

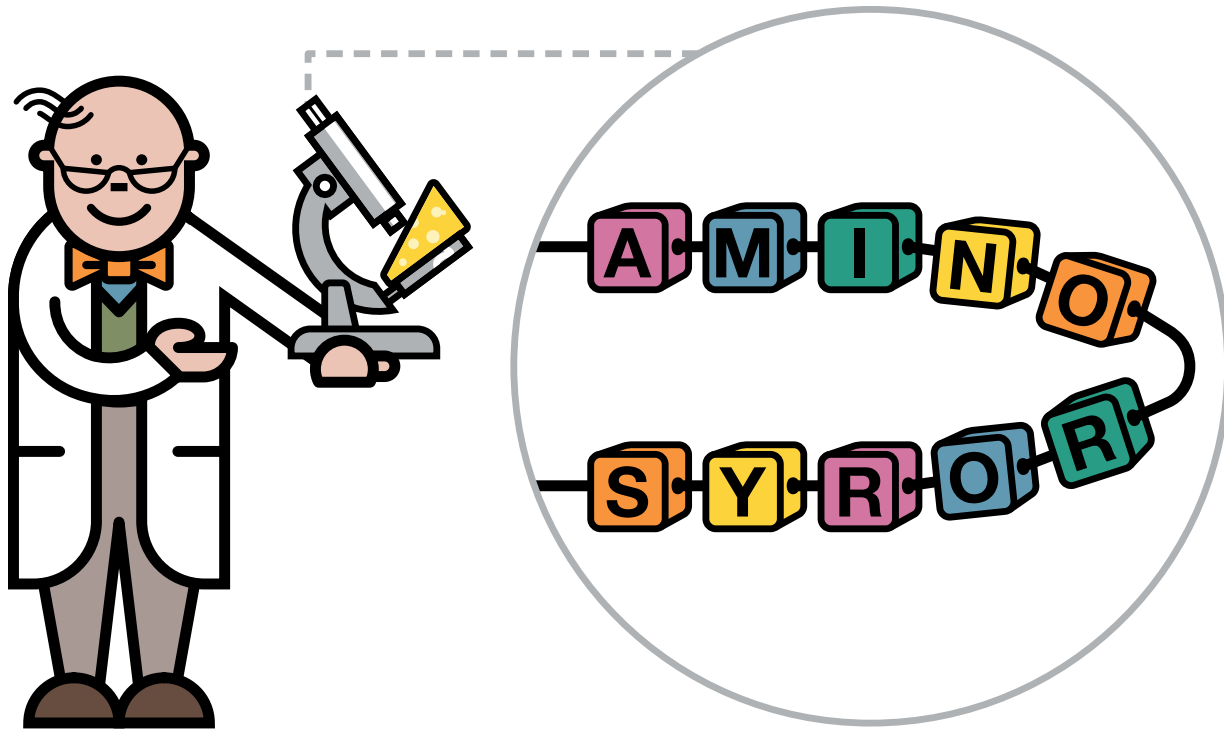
MSUD påverkar hur ditt barn bryter ner protein.

Många livsmedel innehåller protein.

Kroppen behöver protein för tillväxt och reparationer.



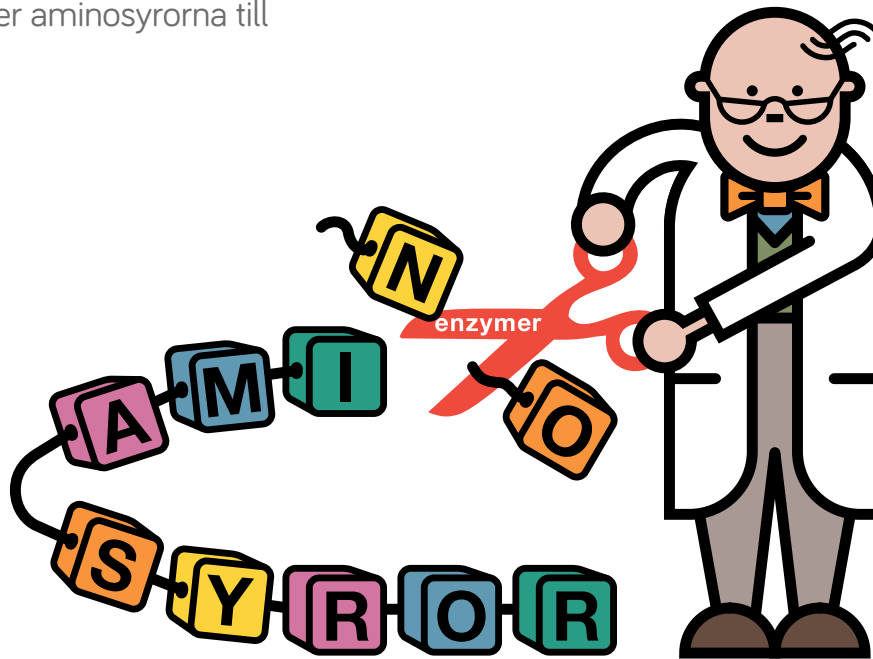
Vad är protein?



Protein och enzymer

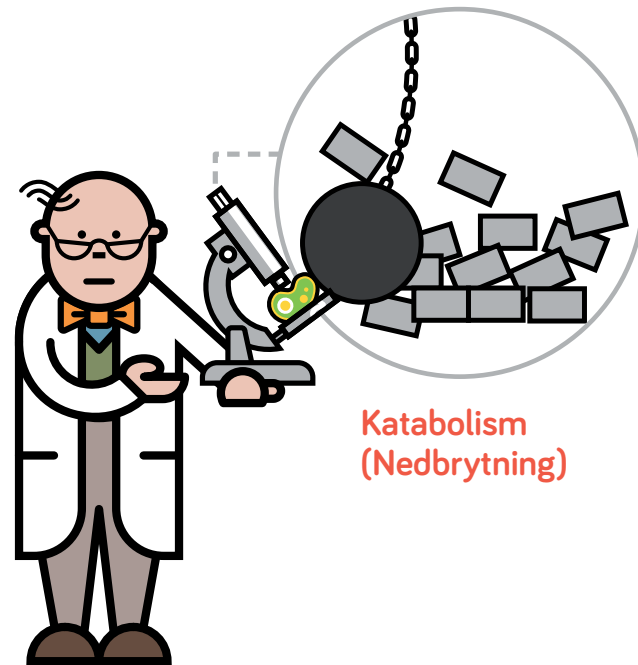
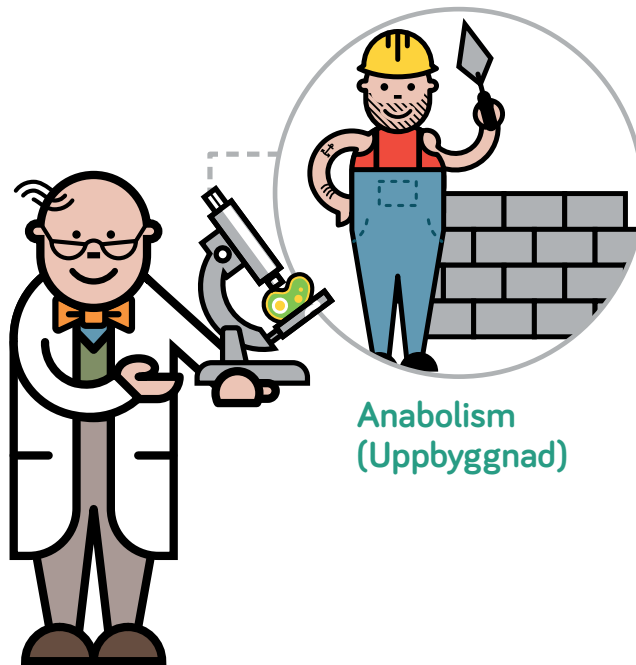
Protein bryts ner till aminosyror (byggstenar till protein) av enzymer (som fungerar som kemiska saxar).

Enzymer bryter därefter ner aminosyrorna till ännu mindre enheter.



Proteinmetabolism

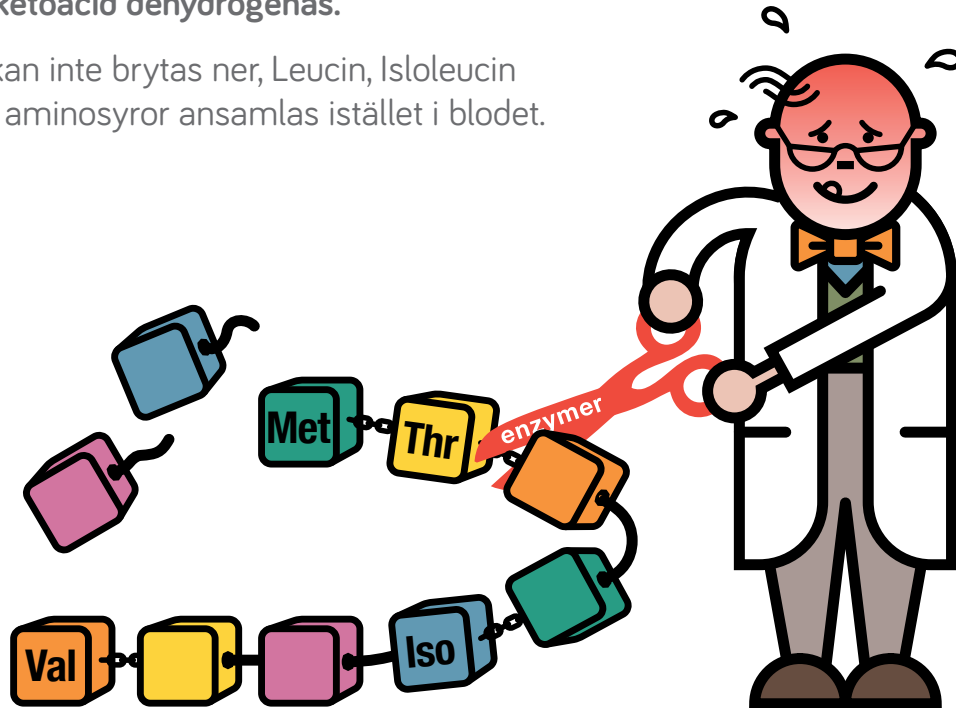
Metabolism är en kemisk process som sker inuti kroppens celler.



Vad händer vid MSUD?

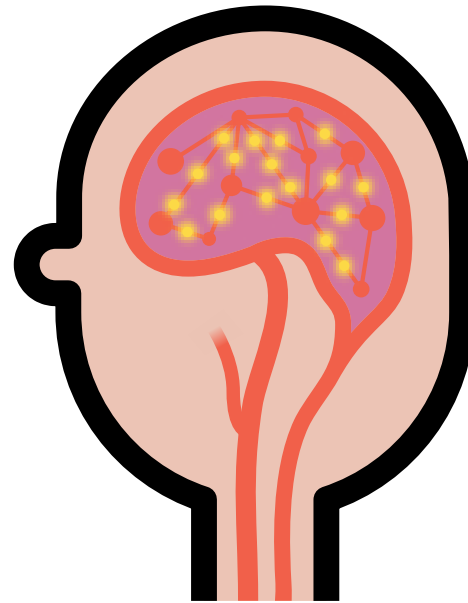
MSUD beror på en defekt i ett enzym som heter **branched chain ketoacid dehydrogenas**.

Tre aminosyror kan inte brytas ner, Leucin, Isoleucin och Valin. Dessa aminosyror ansamlas istället i blodet.



Vad kan gå fel vid MSUD?

Ansamling av Isoleucin, Valin och framförallt Leucin kan leda till skador på hjärnan och försenad utveckling hos barnet.



Tidig behandling kan
förebygga hjärnskador och
inlärningssvårigheter

Vilka är symtomen vid obehandlad MSUD?

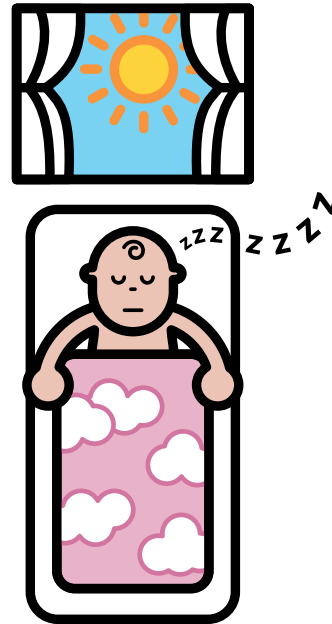
Några barn med MSUD blir sjuka inom de första dagarna efter födseln – före nyföddhetsscreeningen.

Symtom:

- Äter dåligt
- Kräkningar
- Uttorkning
- Slapphet (hypotoni)
- Trötthet
- Krampfall
- Snabb andhämtning
- Urin som luktar sött (luktar som lönnsirap))

Effekterna av MSUD kan snabbt bli livshotande om barnet inte får behandling.

Obehandlad visar några barn symtom senare när de får leverskador eller vid akut sjukdom.



Hur diagnostiseras MSUD?

MSUD diagnostiseras i nyföddhetsscreeningen.
Höga nivåer av Leucin kan ses i blodet.

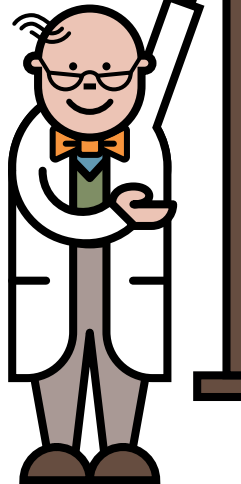


Hur behandlas MSUD?

MSUD behandlas genom:

Begränsat intag av mat som innehåller protein men ändå:

- Tillräckliga mängder med mat som innehåller Leucin (protein)
- Proteinersättning
- Mat med lågt proteininnehåll
- Tillskott av Valin och Isoleucin



Mat med högt proteininnehåll

Dessa livsmedel har ett högt innehåll av Leucin (protein) och måste undvikas: **kött, fisk, ägg, ost, bröd, pasta, nötter, frön soja och tofu.**



Ordinerat Leucintag

Spädbarn får en uppmätt mängd proteinersättning till varje måltid och därefter ammas fritt.

Om barnet inte kan ammas får hen en uppmätt mängd vanlig modersmjölksersättning som följs av fri mängd proteinersättning.

Mängden protein som ges till barnet justeras regelbundet av metaboldietist och läkare.

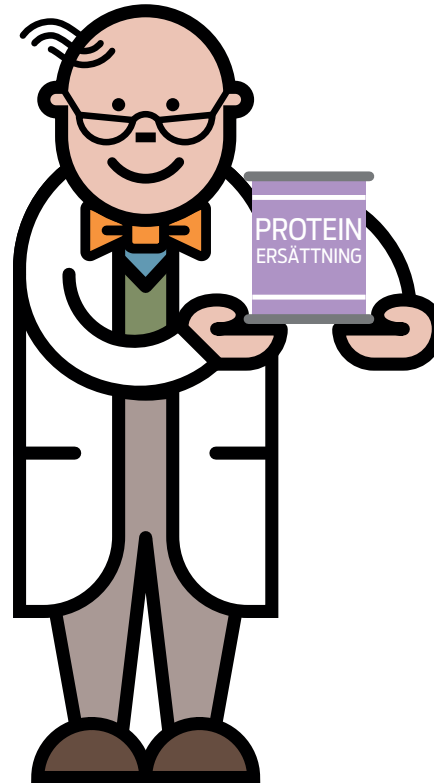


Proteinersättning

Proteinersättningen är mycket viktig för att hålla en god metabol kontroll.

Den gör att barnet täcker sitt behov av protein, energi, vitaminer och mineraler.

Proteinersättning förskrivs av metabolteamet.

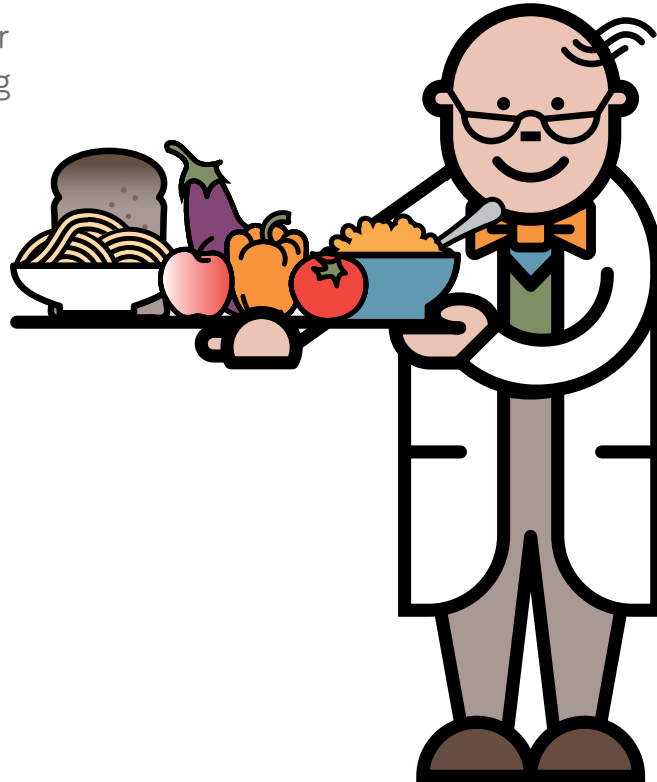


Mat med lågt proteininnehåll

Mat som har lågt proteininnehåll innefattar tex frukt och många grönsaker. Som tillägg finns speciella lågproteinprodukter som pasta och mjöl.

Dessa produkter ger:

- Energi
- Variation i kosten



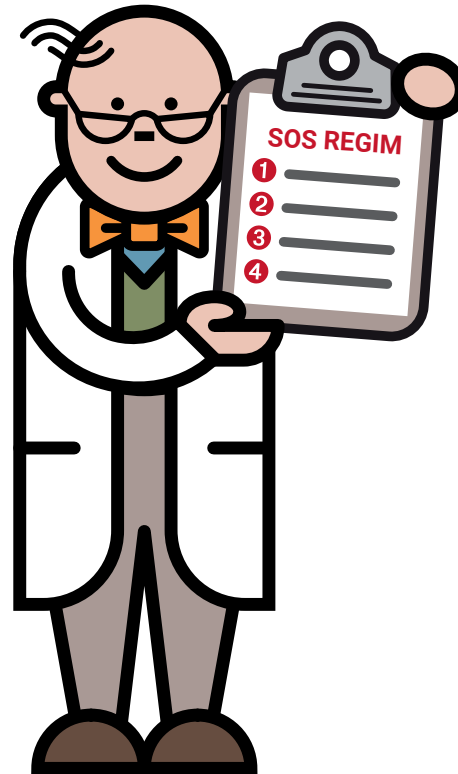
Metabol kris

- En metabol kris leder till en ansamling av Leucin och andra skadliga ämnen.
- En kris orsakas vanligtvis av en infektion eller virus hos barnet som i sin tur ger feber, kräkningar och diarré.
- Det är mycket viktigt att undvika en metabol kris.
- Starta Akutregim så snart som möjligt.

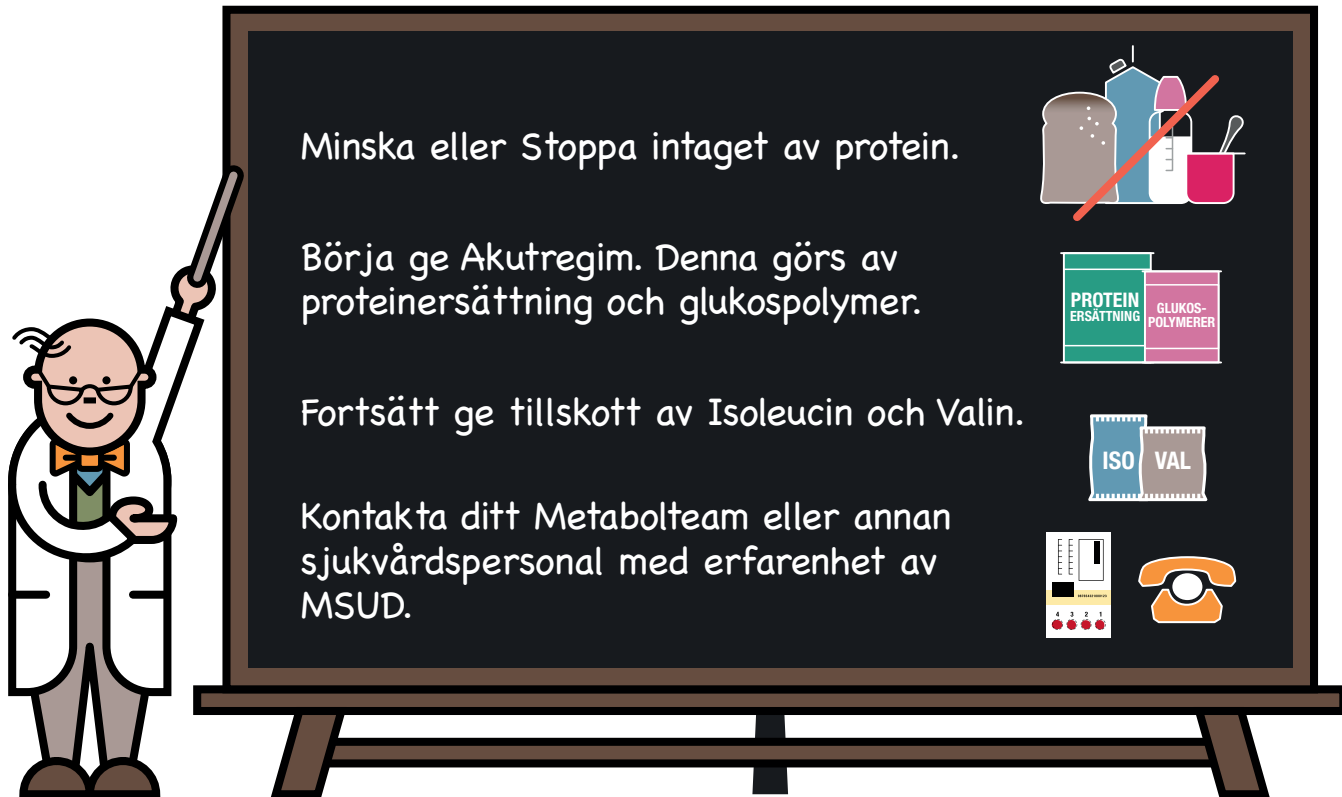


MSUD vid sjukdom

- Vid sjukdom hos barnet ska Akutregim användas.
- Sjukdom kan leda till katabolism eller proteinnedbrytning.
- Detta kan i sin tur leda till ansamling av Leucin och orsaka en metabol kris.



MSUD vid sjukdom



A cartoon doctor with glasses and a bow tie stands to the left of a large chalkboard, pointing at it with a stick. The chalkboard contains four lines of text in Swedish, each accompanied by an icon on the right side.

- Minska eller Stoppa intaget av protein.

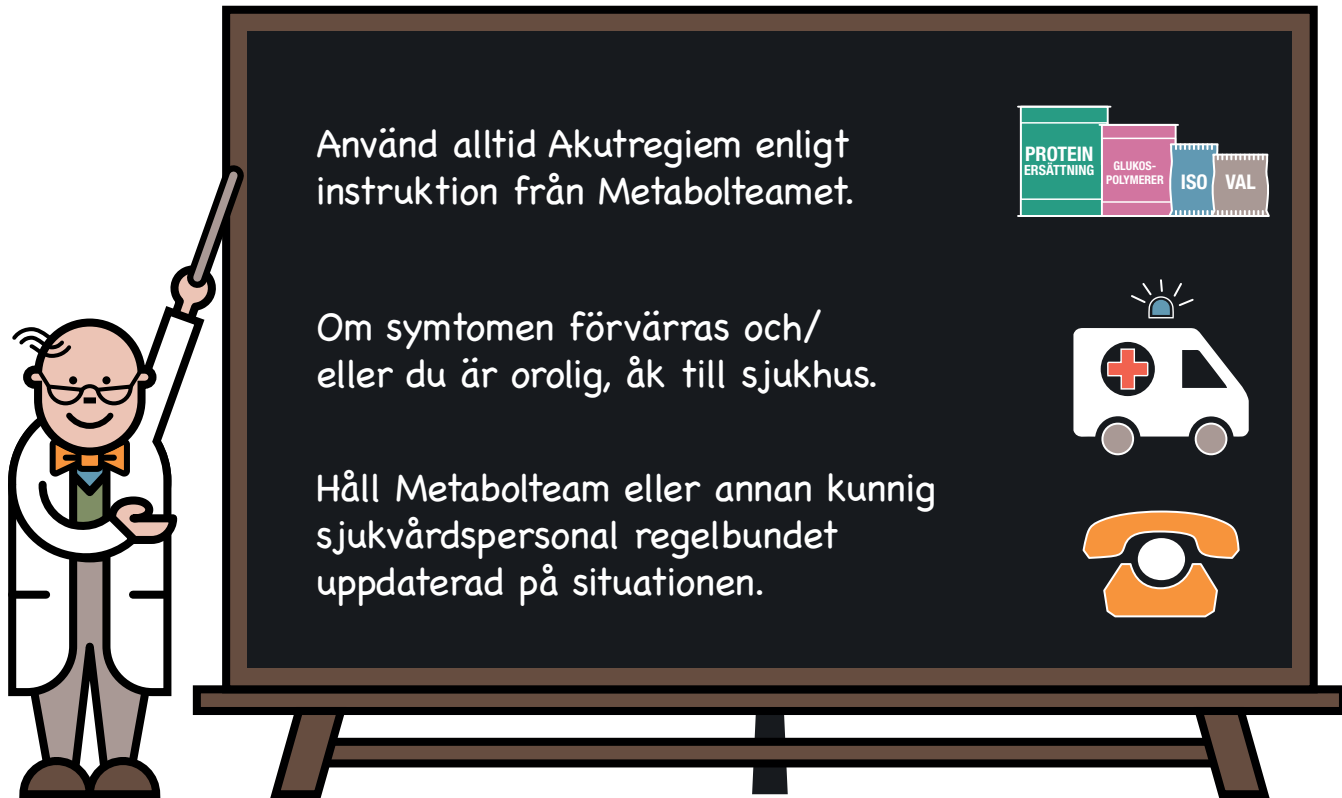

- Börja ge Akutregim. Denna görs av proteinersättning och glukospolymer.


- Fortsätt ge tillskott av Isoleucin och Valin.


- Kontakta ditt Metabolteam eller annan sjukvårdspersonal med erfarenhet av MSUD.



Kom-ihåg-lista vid sjukdom



Använd alltid Akutregiem enligt instruktion från Metabolteamet.

Om symtomen förvärras och/ eller du är orolig, åk till sjukhus.

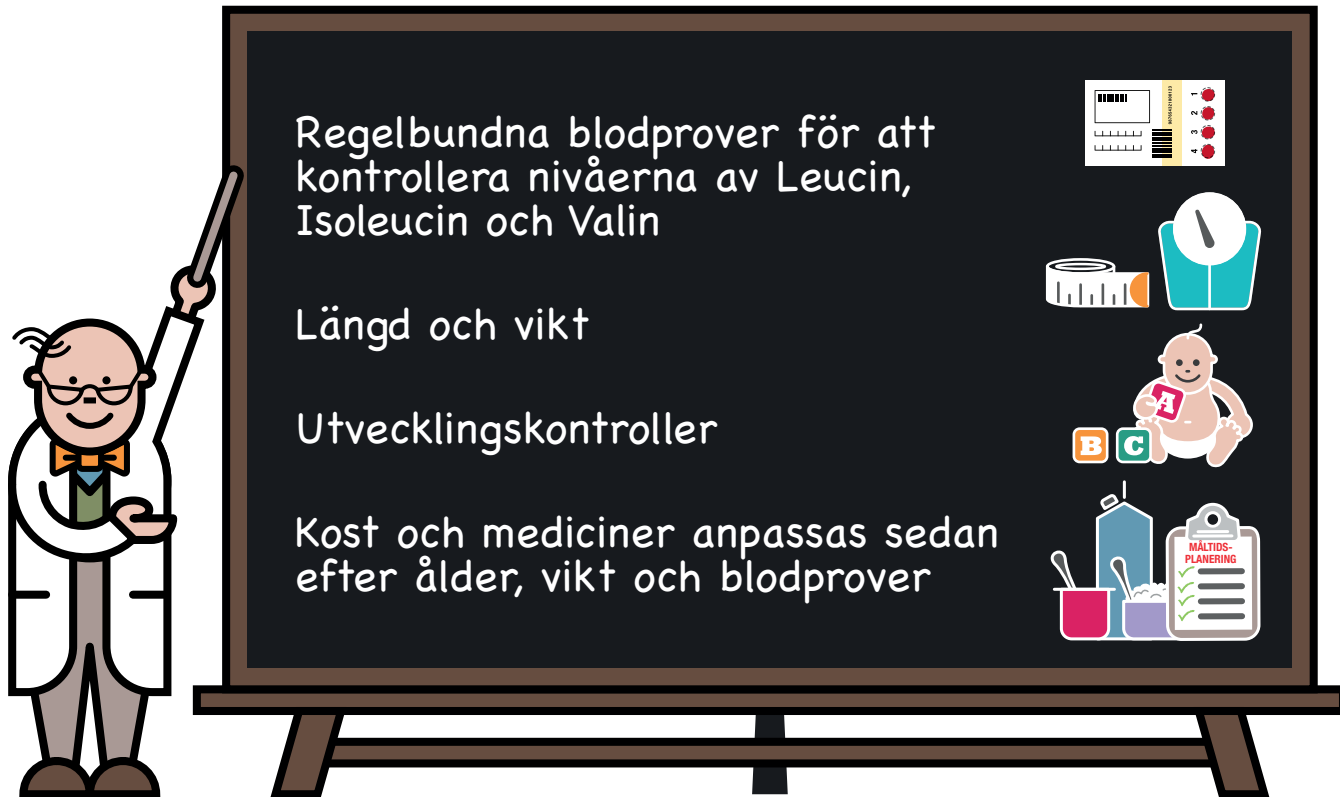
Håll Metabolteam eller annan kunnig sjukvårdspersonal regelbundet uppdaterad på situationen.



Huvudbudskap



Hur följs MSUD?



Regelbundna blodprover för att kontrollera nivåerna av Leucin, Isoleucin och Valin

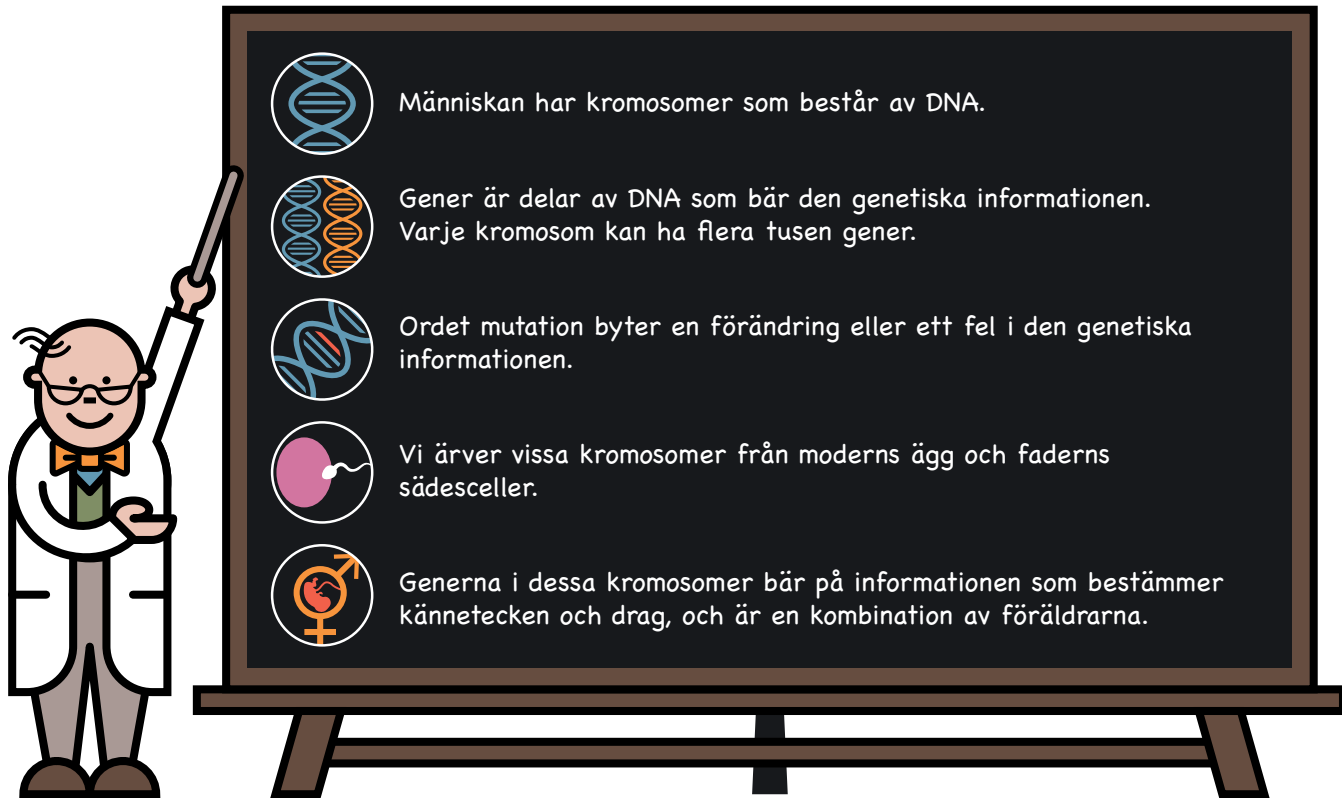
Längd och vikt

Utvecklingskontroller

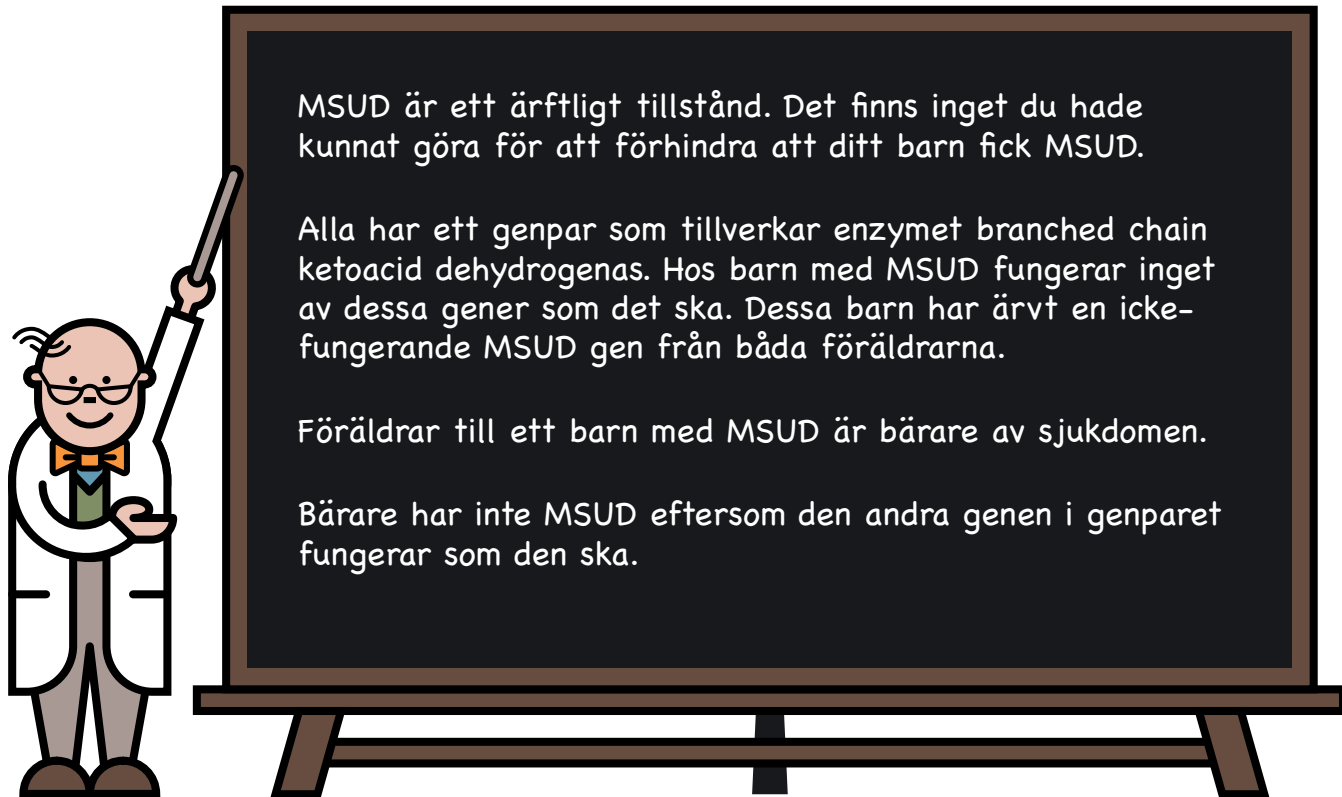
Kost och mediciner anpassas sedan efter ålder, vikt och blodprover

The illustration features a cartoon doctor in a white lab coat and glasses, pointing with a stick at a large black chalkboard. The chalkboard contains four lines of text in white. To the right of the text are several medical and health-related icons: a blood test strip, a measuring tape, a baby scale, a baby holding a block with the letter 'A', three alphabet blocks (A, B, C), a baby bottle, a bowl of food, and a clipboard labeled 'MÄLTIDS-PLANERING'.

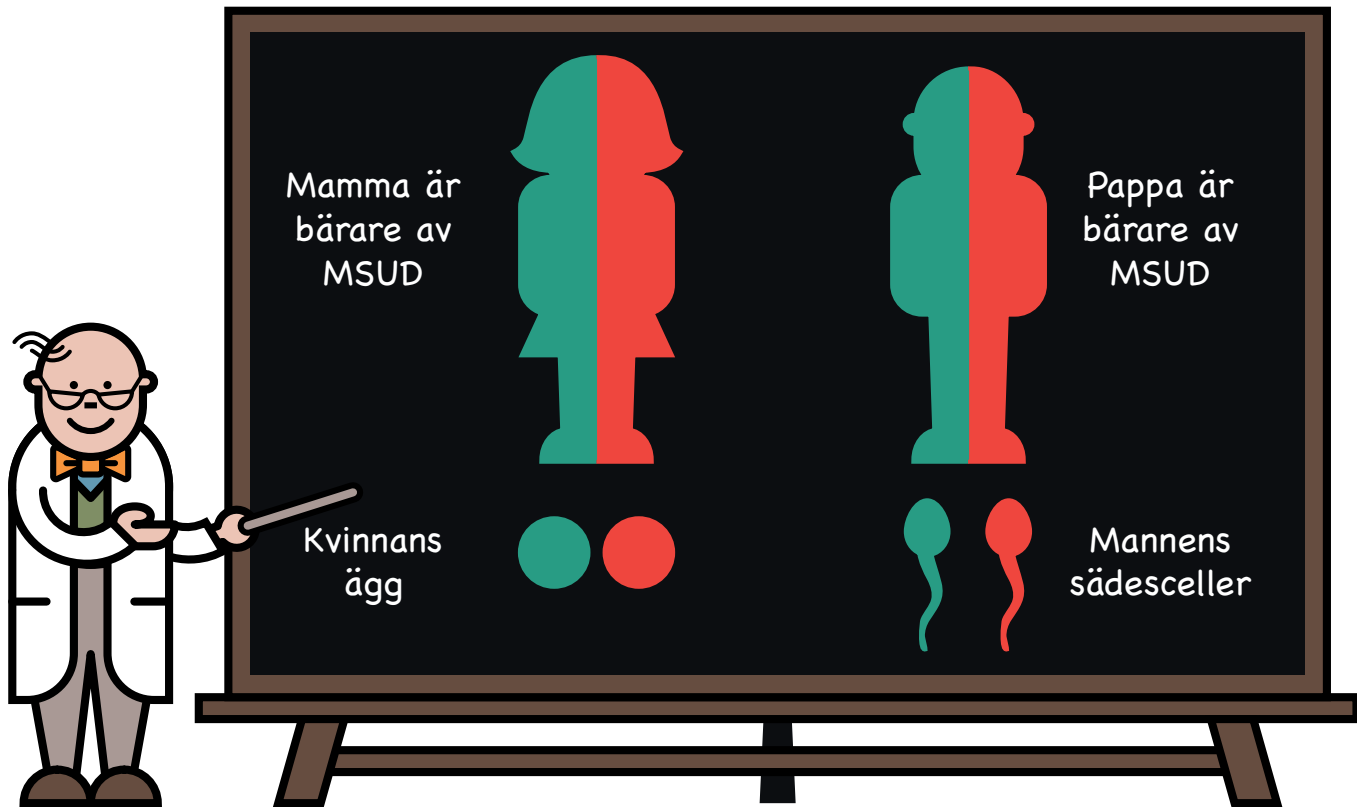
Kromosomer, gener och mutationer



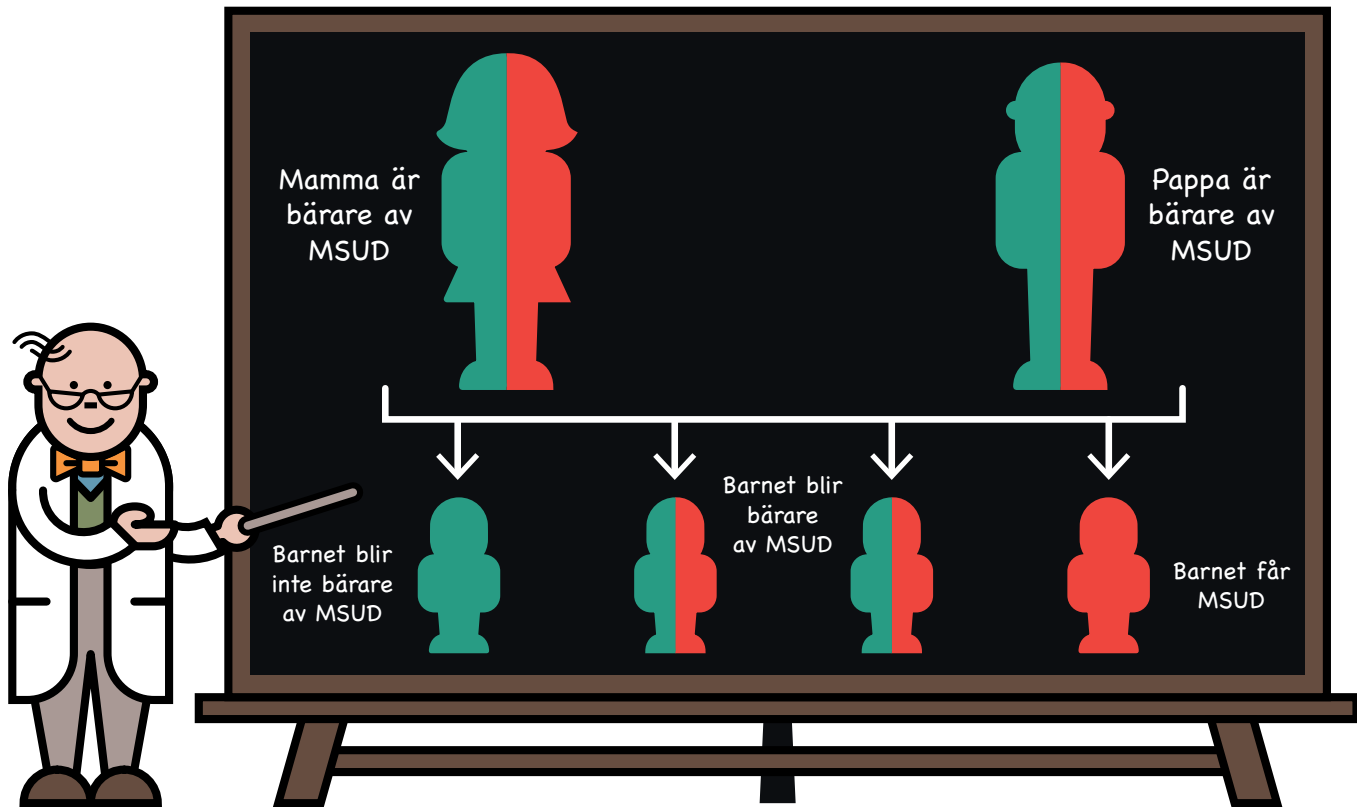
Arv



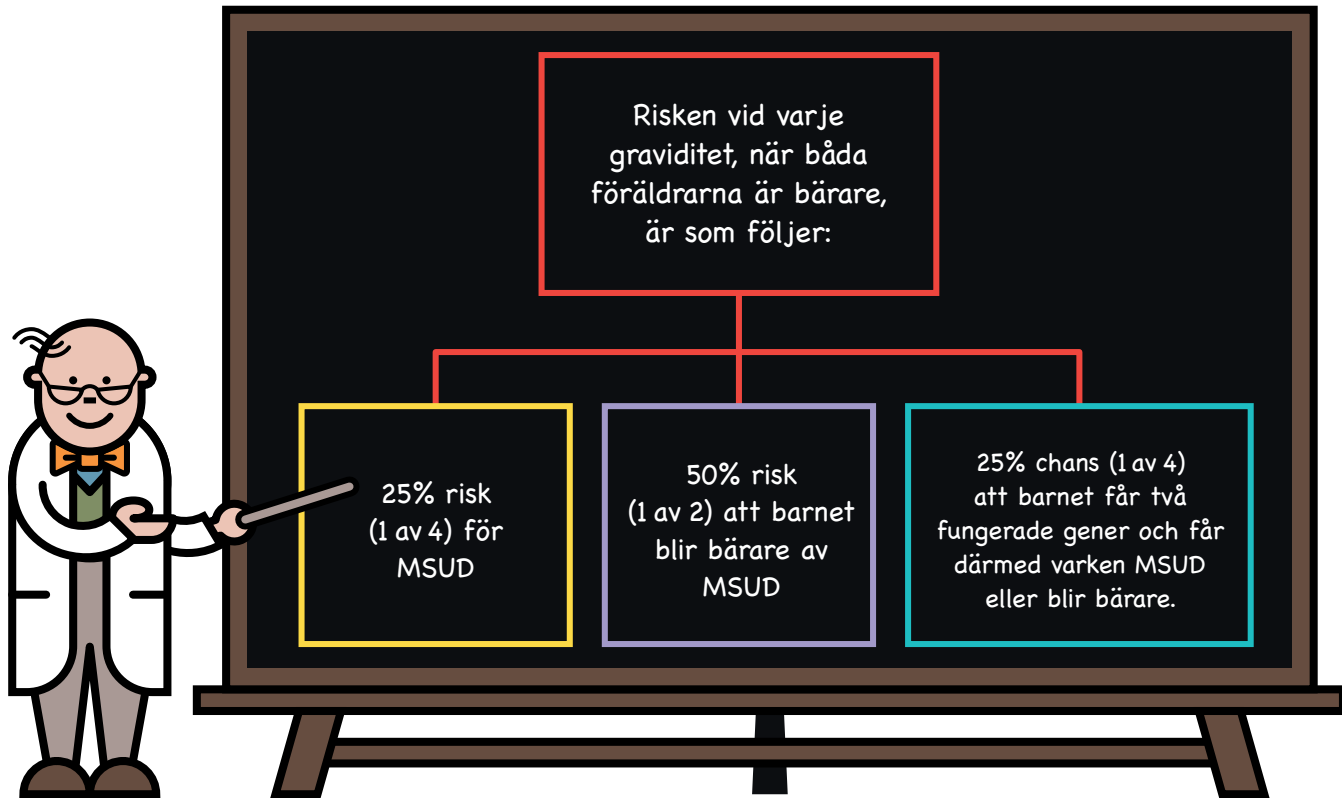
Arv — Autosomal recessiv (bärare av MSUD)



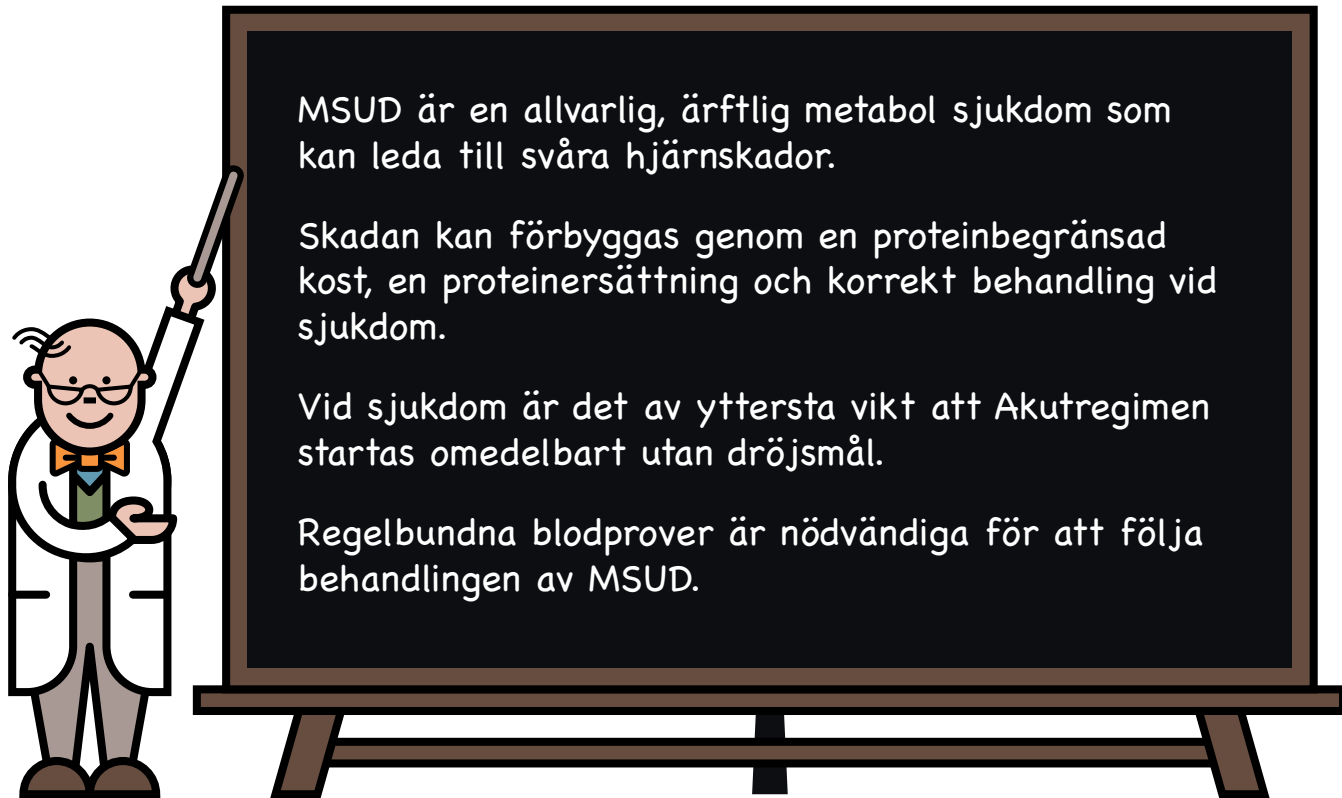
Arv — Autosomal recessiv (bärare av MSUD)



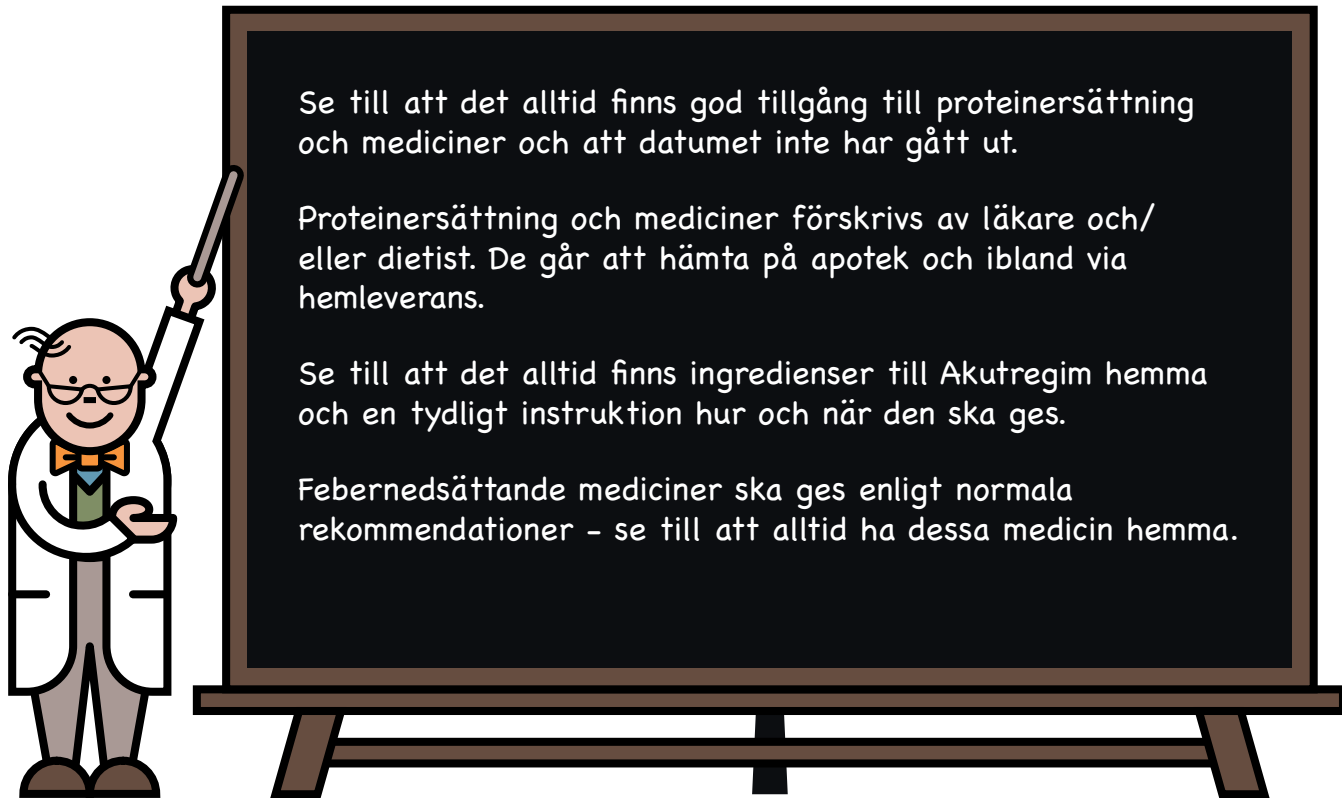
Framtida graviditeter



Kom ihåg!



Några goda råd på vägen



Kontaktpersoner

DIETISTER

.....

SJUUKSKÖTERSKOR

.....

LÄKARE

.....

KONTAKTINFORMATION, ADRESS, FOTON

.....

.....

Anteckningar

Anteckningar

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