

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

GA1

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.

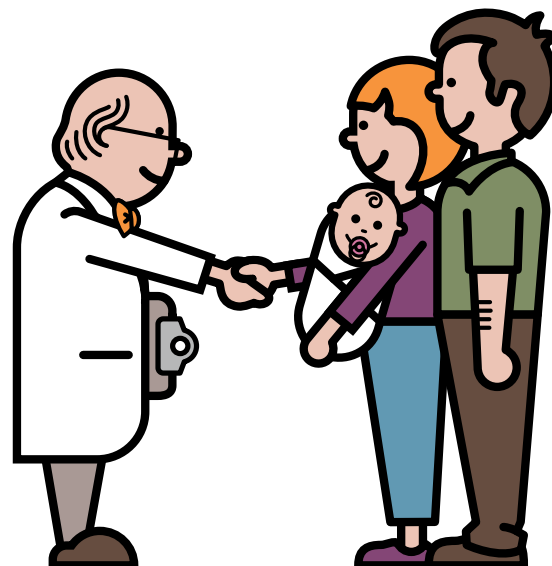
Materialet har utvecklats av en grupp erfarna forskare och kliniker inom näringsfysiologi i Storbritannien, som är medlemmar i British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG).

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.

GA1

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



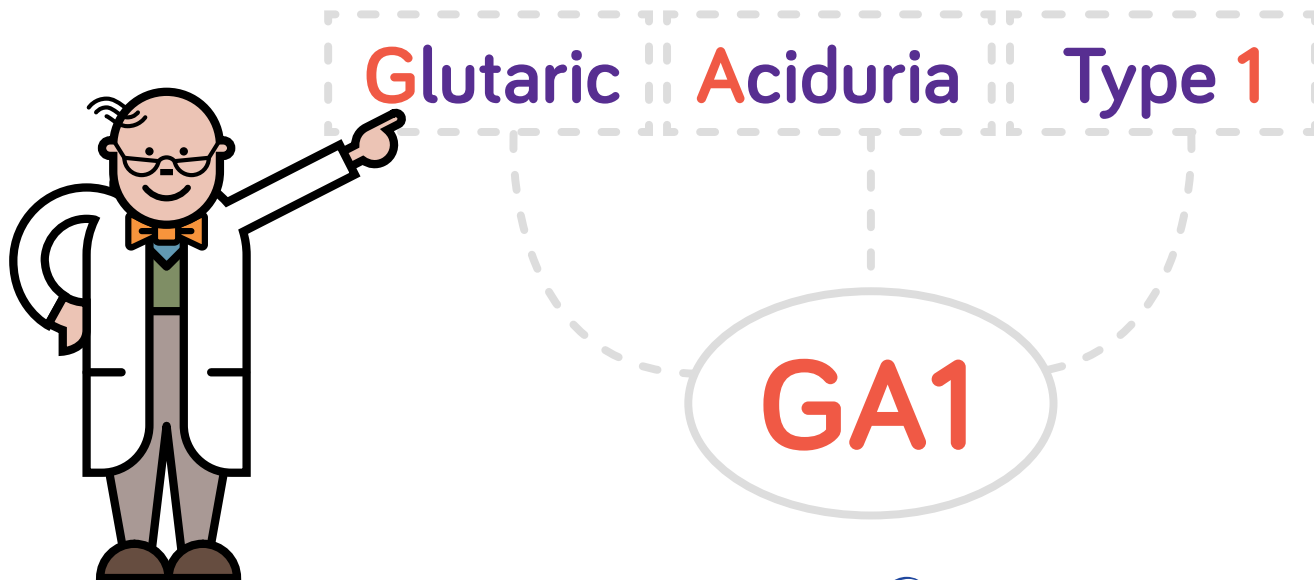
Med stöd från **NUTRICIA**
i syfte att främja den metabola vården



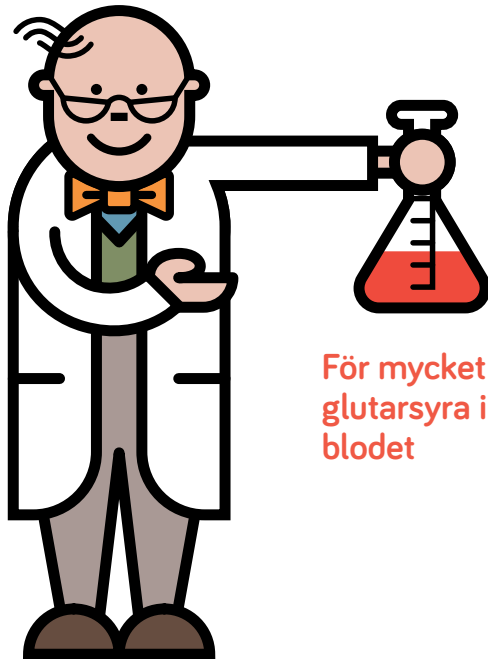
Vad är GA1?

GA1 står for Glutaric Aciduria (glutarsyreuri) Type 1

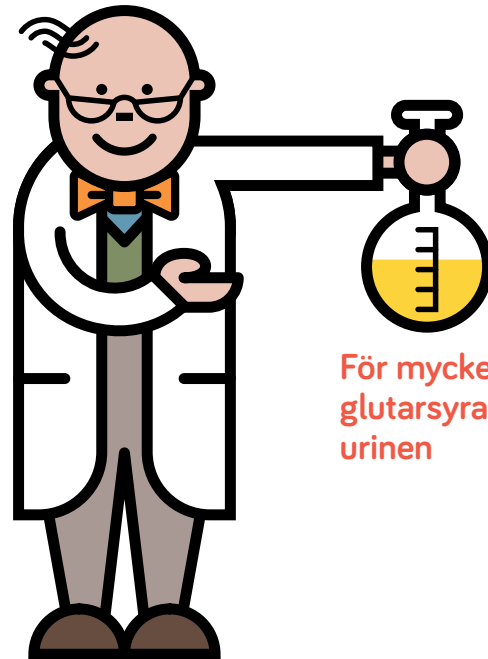
GA1 är en allvarlig, medfödd metabol sjukdom.



Vad är GA1?



För mycket
glutarsyra i
blodet



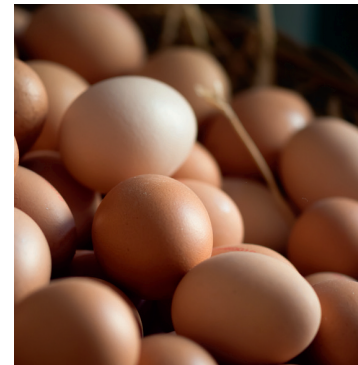
För mycket
glutarsyra i
urinen

GA1 och protein

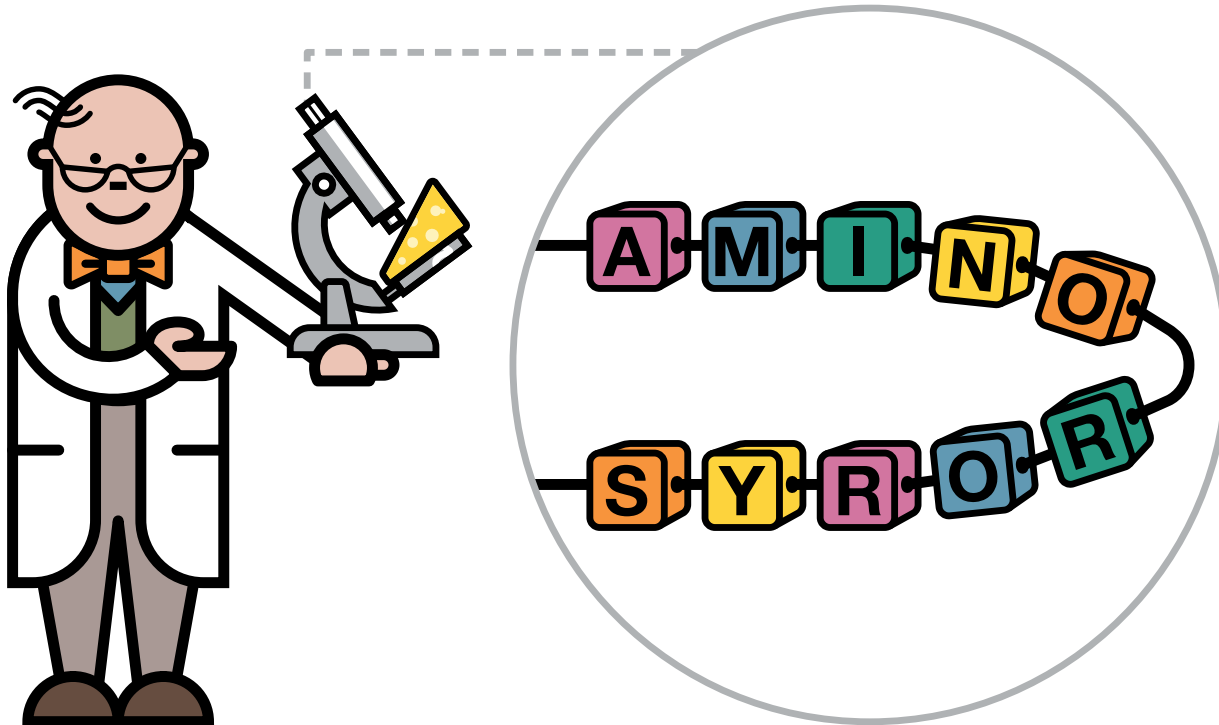
GA1 påverkar hur ditt barn bryter ner protein.

Mycket av vår mat innehåller protein.

Kroppen behöver protein för tillväxt och reparationer.



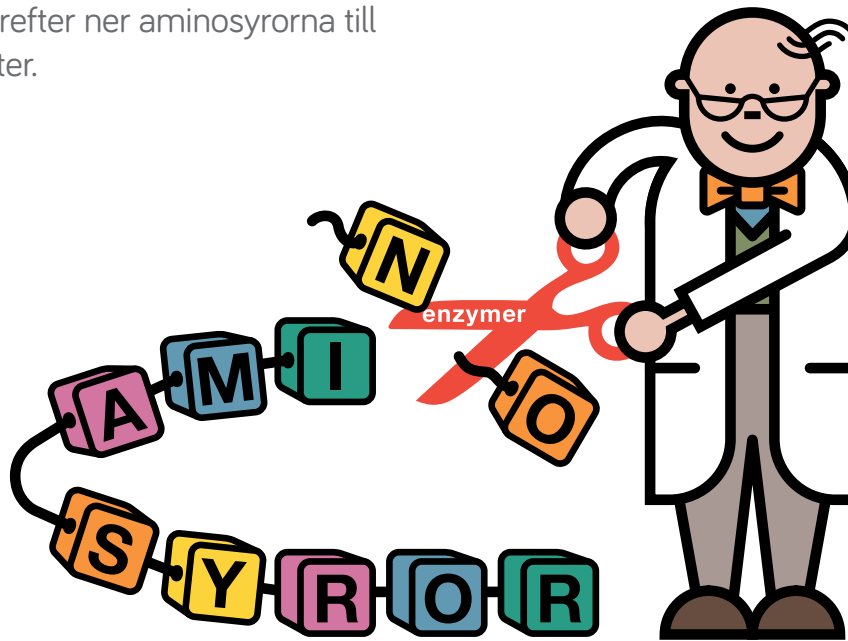
Vad är protein?



Protein och enzymer

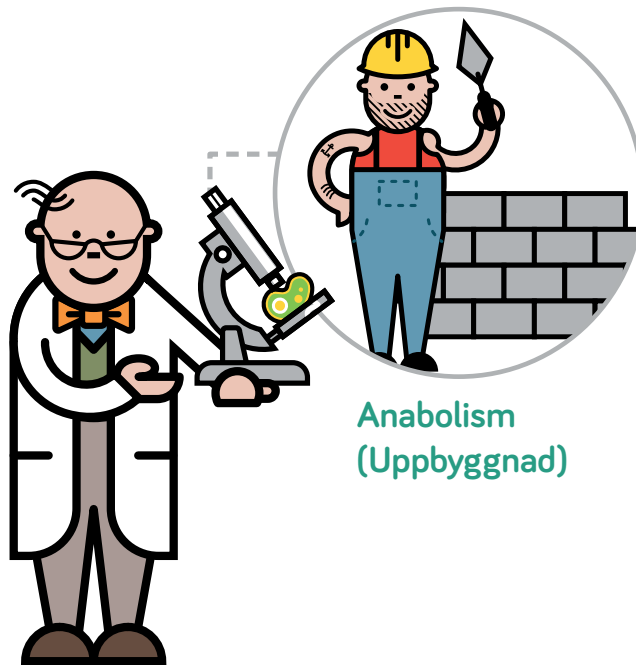
Protein bryts ner till aminosyror (byggstenar till protein) av enzymer (som fungerar som kemiska saxar).

Enzymer bryter därefter ner aminosyrorna till ännu mindre enheter.

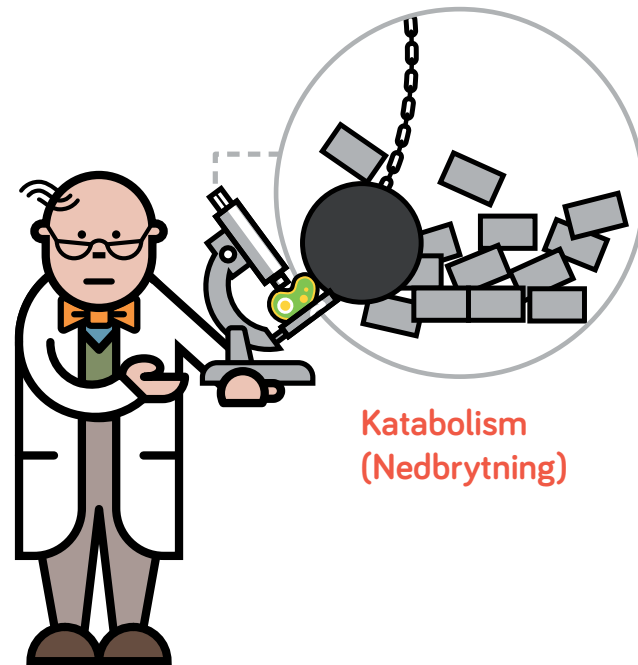


Proteinmetabolism

Metabolism är en kemisk process som sker inuti kroppens celler.



Anabolism
(Uppbyggnad)

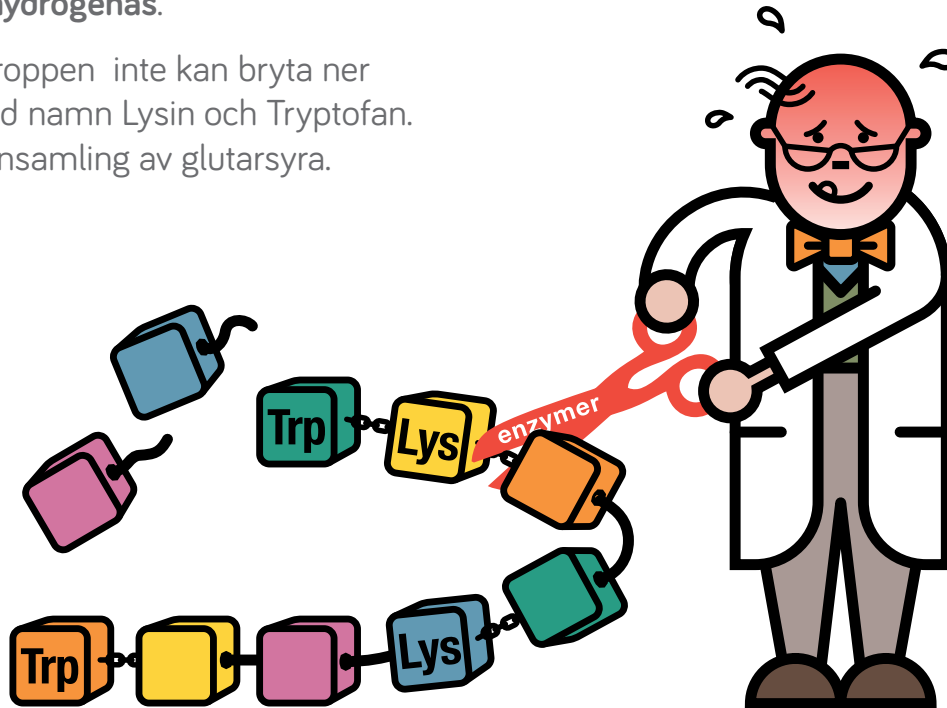


Katabolism
(Nedbrytning)

Vad händer vid GA1?

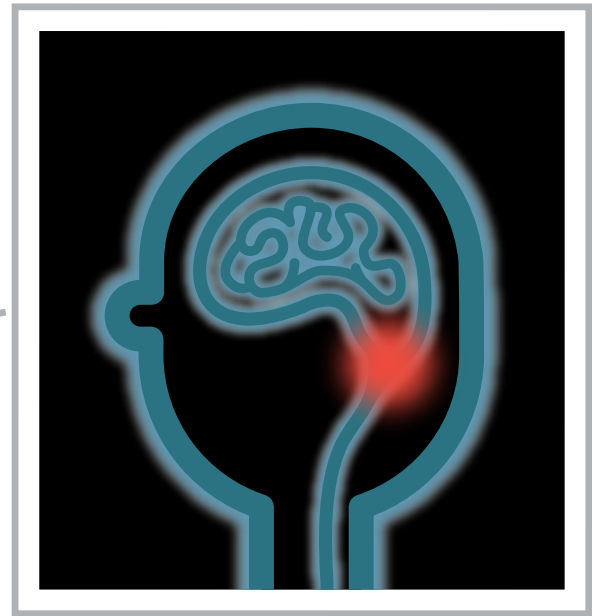
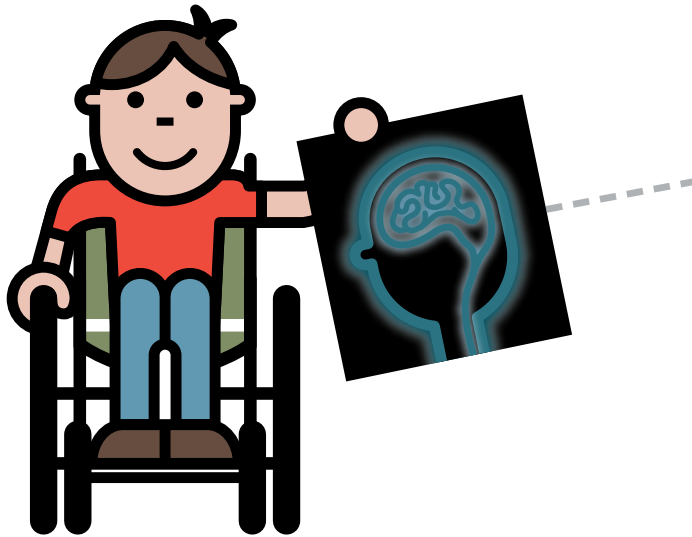
Vid GA1 saknar kroppen ett enzym som heter **glytaryl-CoA dehydrogenas**.

Det betyder att kroppen inte kan bryta ner två aminosyror vid namn Lysin och Tryptofan. Det leder till en ansamling av glutarsyra.



Vad kan gå fel vid GA1?

I hjärnan är det basala ganglierna som styr kroppens rörelser. Ansamling av glutarsyra skadar de basala ganglierna och leder till problem med att röra kroppen.



Metabol kris

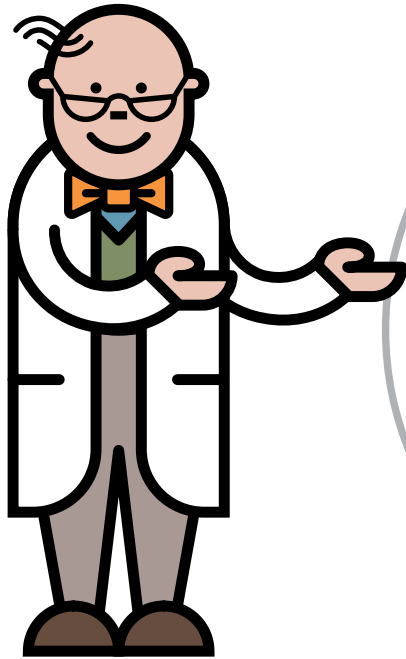
- En **metabol kris** kan utlösa rörelseproblem eftersom glutarsyra och andra giftiga ämnen ansamlas.
- Det orsakas vanligen av infektion eller virus hos barnet som ger feber, kräkningar och diarré.
- Att undvika en metabol kris är av yttersta vikt.



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

Vad är symtomen vid GA1?

Spädbarn med GA1 är vanligtvis friska vid födseln även om många föds med ett huvudomfång som är större än normalt.



Hur diagnostiseras GA1?

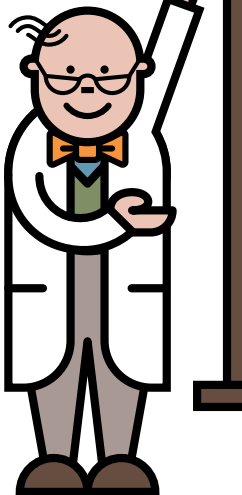
GA1 Diagnostiseras genom nyföddhetsscreeningen.
Höga nivåer av glutarsyra kan ses i blodet.



Hur behandlas GA1?

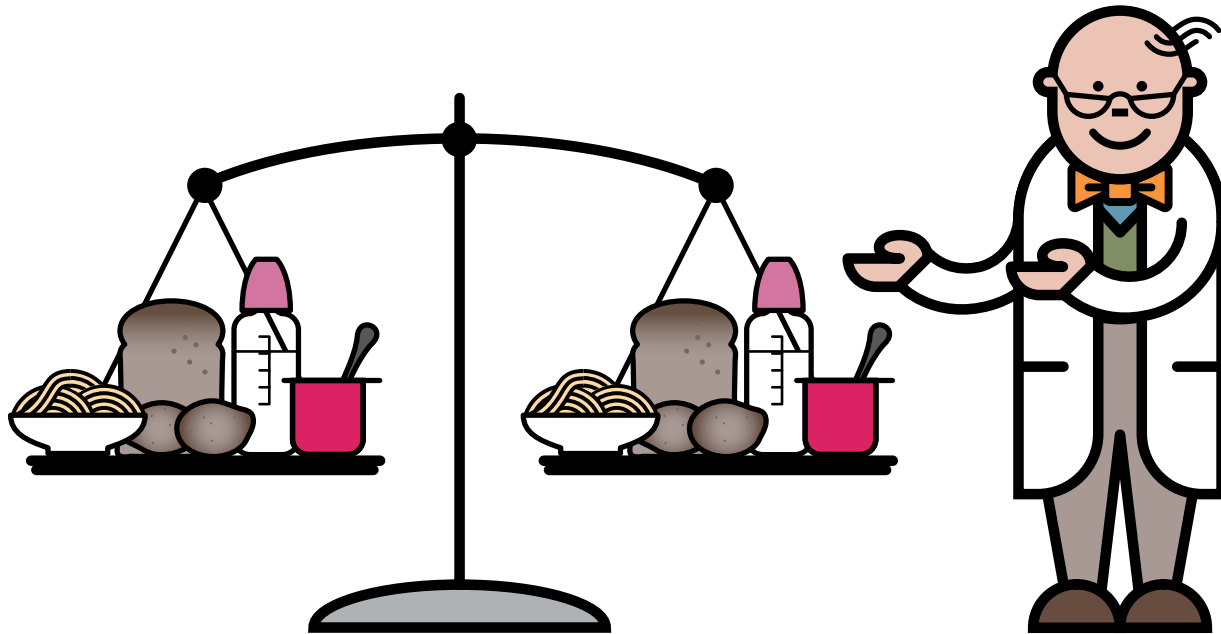
GA1 behandlas med följande specialkost och medicin:

- En proteinbegränsad kost
- Proteinersättning
- Karnitintillskott



Proteinbalans är nödvändigt vid GA1

Vid GA1 är det viktigt att tillräckligt med protein ges för tillväxt...
men inte så mycket att giftiga ämnen ska kunna bildas.



Uppmätt proteinmängd

Hos spädbarn ges en begränsad mängd naturligt protein i form av bröstmjolk eller uppmätt mängd bröstmjölksersättning.

Hur mycket som ska ges övervakas av din metabola dietist.

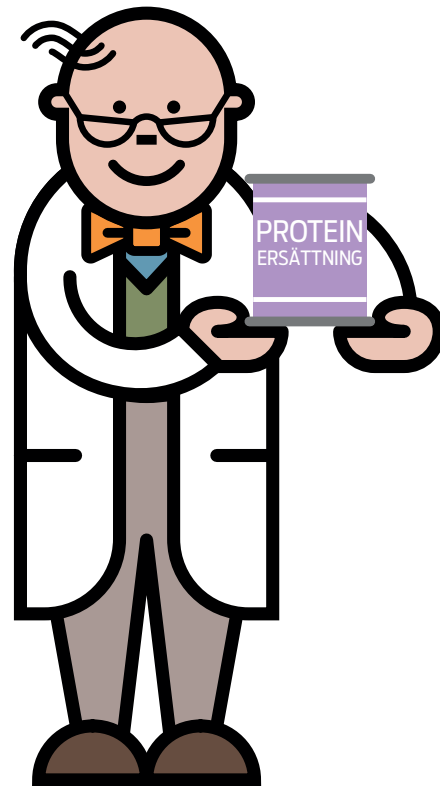


Proteinersättning

Proteinersättningen är mycket viktig för att bibehålla metabol kontroll.

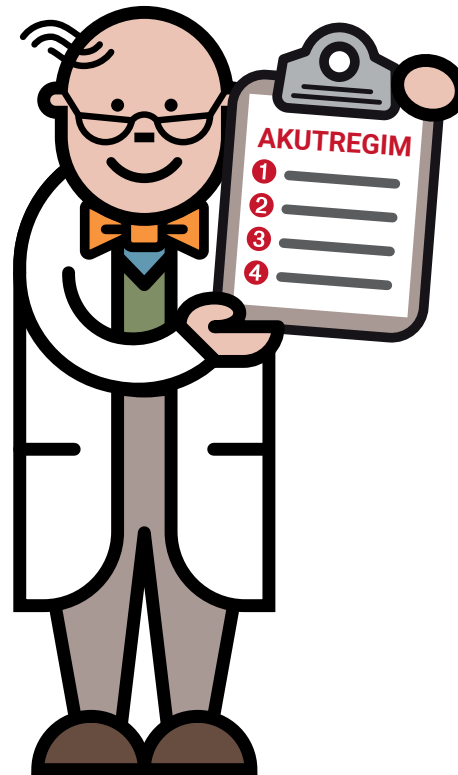
Med hjälp av den täcks ditt barns behov protein, energi, vitaminer och mineraler.

Denna är tillgänglig på recept från sjukvården.

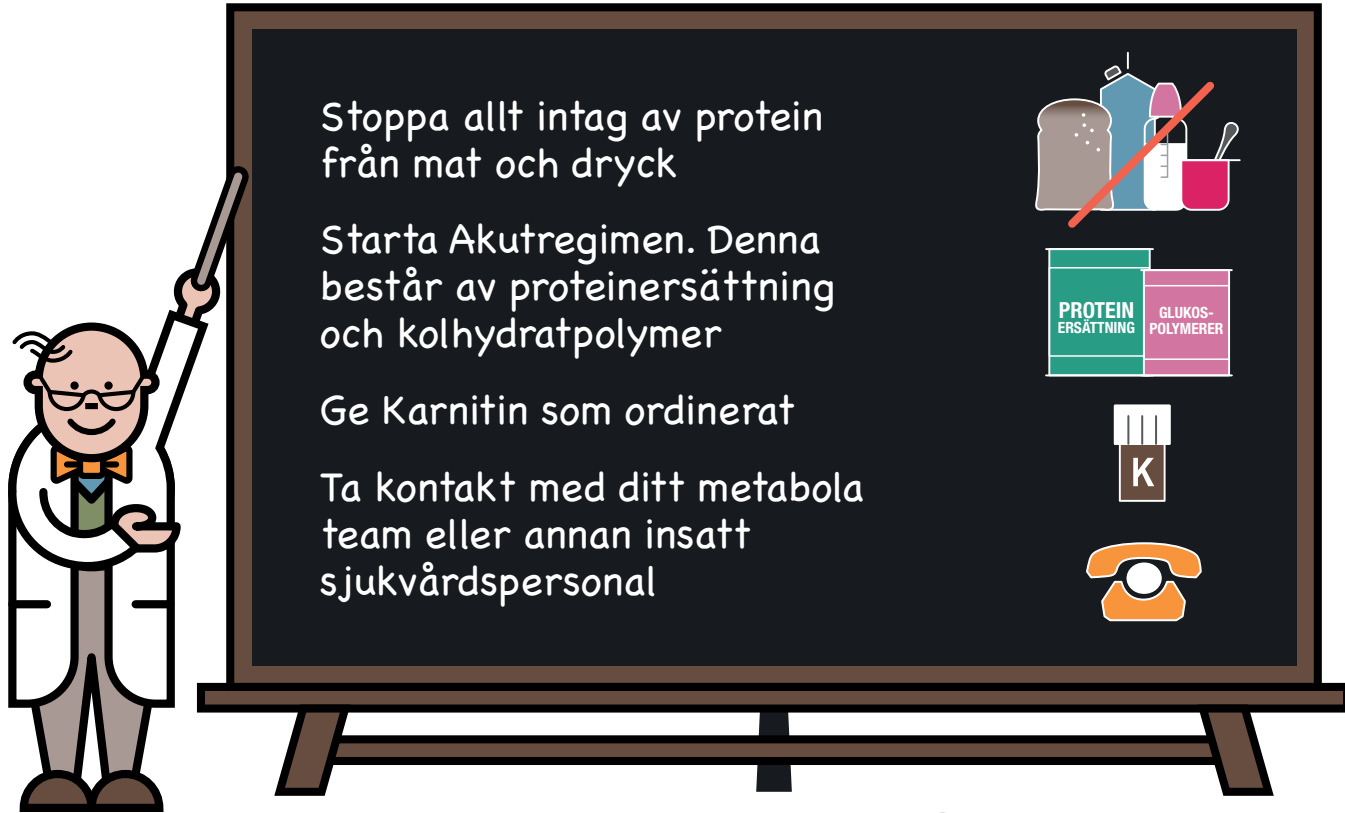


GA1 vid sjukdom

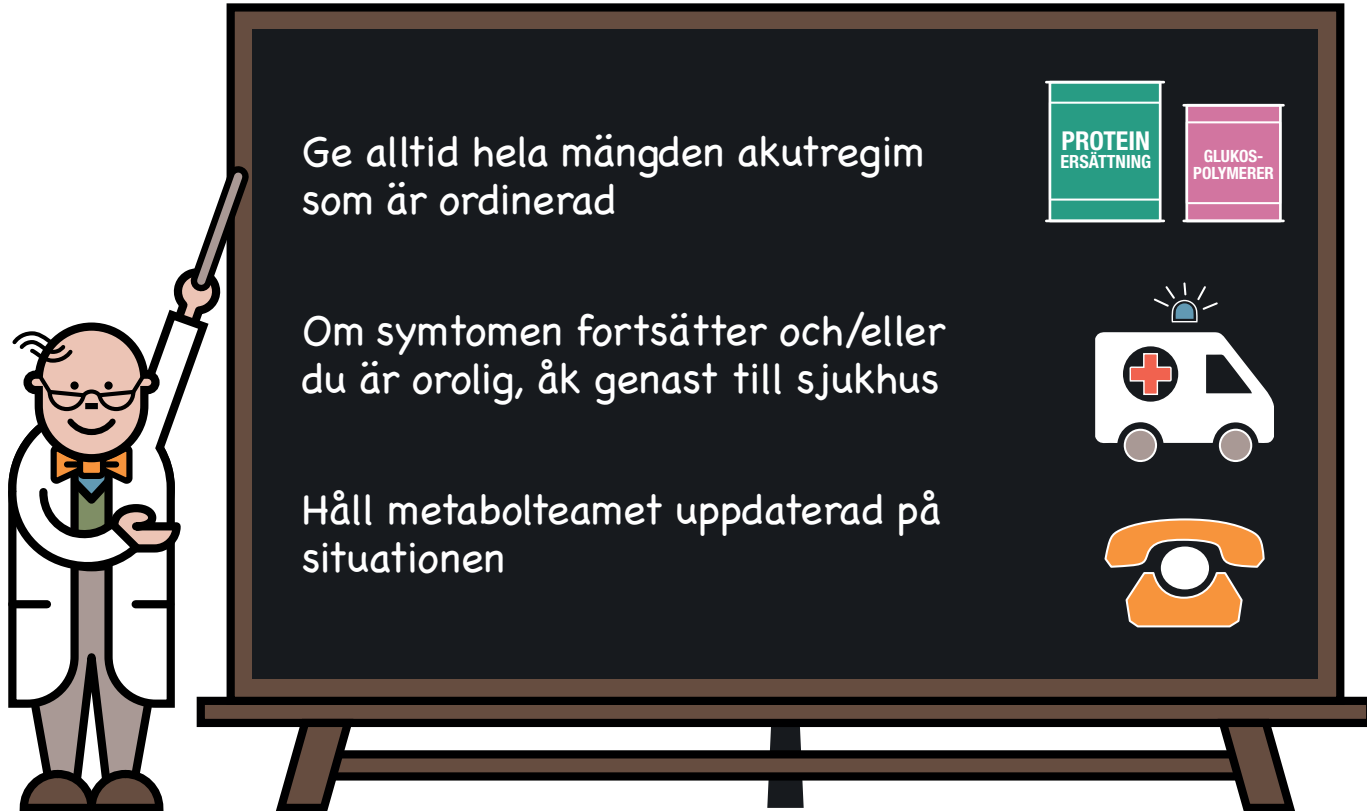
- Då barnet är sjukt ska en Akutregim ges.
- Sjukdom kan leda till katabolism och proteinnedbrytning.
- Detta leder i sin tur till en ansamling av glutarsyra och kan därmed orsaka en metabol kris.



GA1 vid sjukdom



Checklista vid sjukdom



Huvudbudskap



Hur följs GA1?

Regelbundna blodprover för att kontrollera aminosyror och näringsämnen



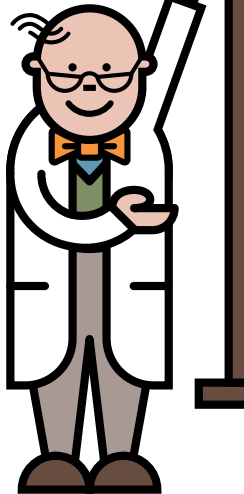
Längd och vikt



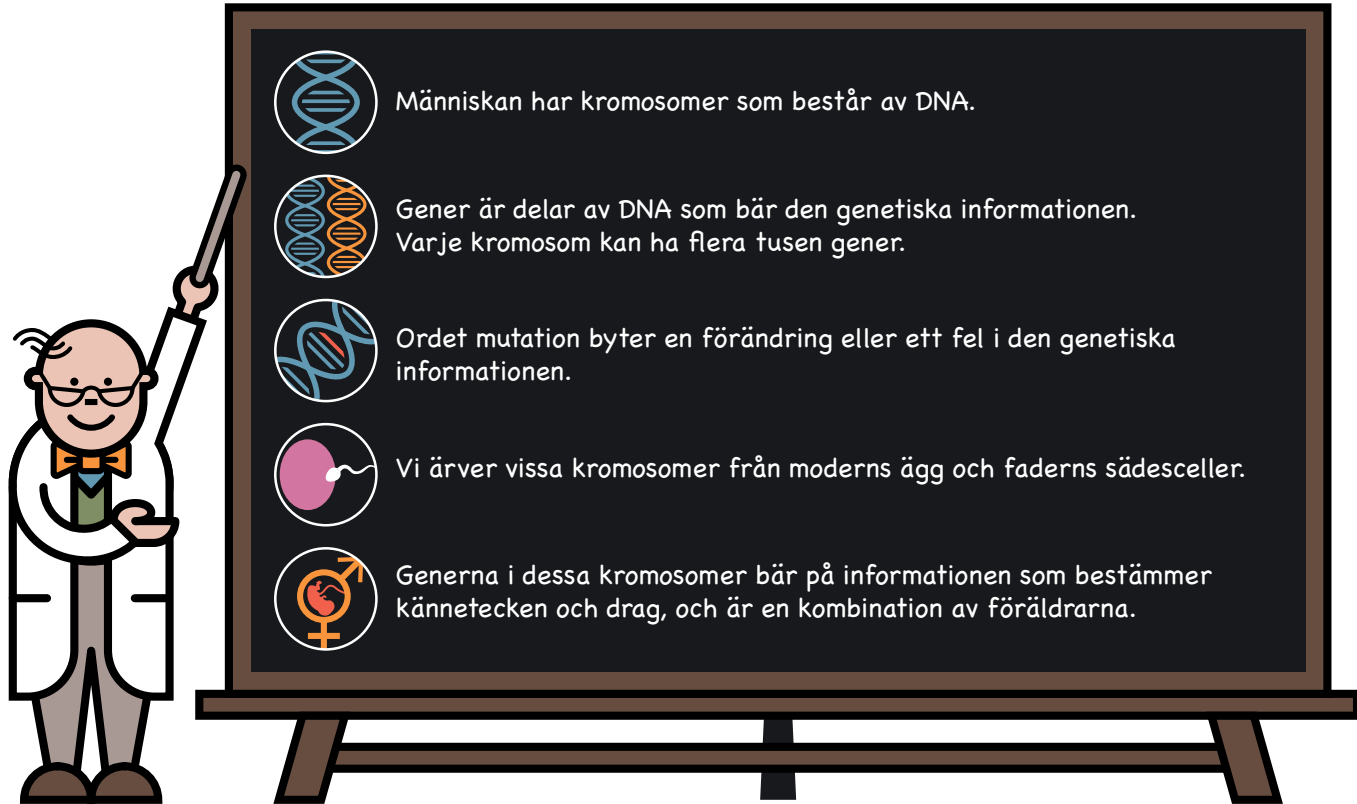
Bedömning av barnets utveckling



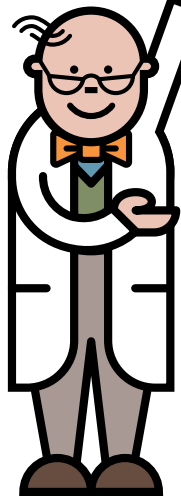
Kost och mediciner justeras och anpassas utifrån ålder, vikt och blodprov



Kromosomer, gener och mutationer



Arv



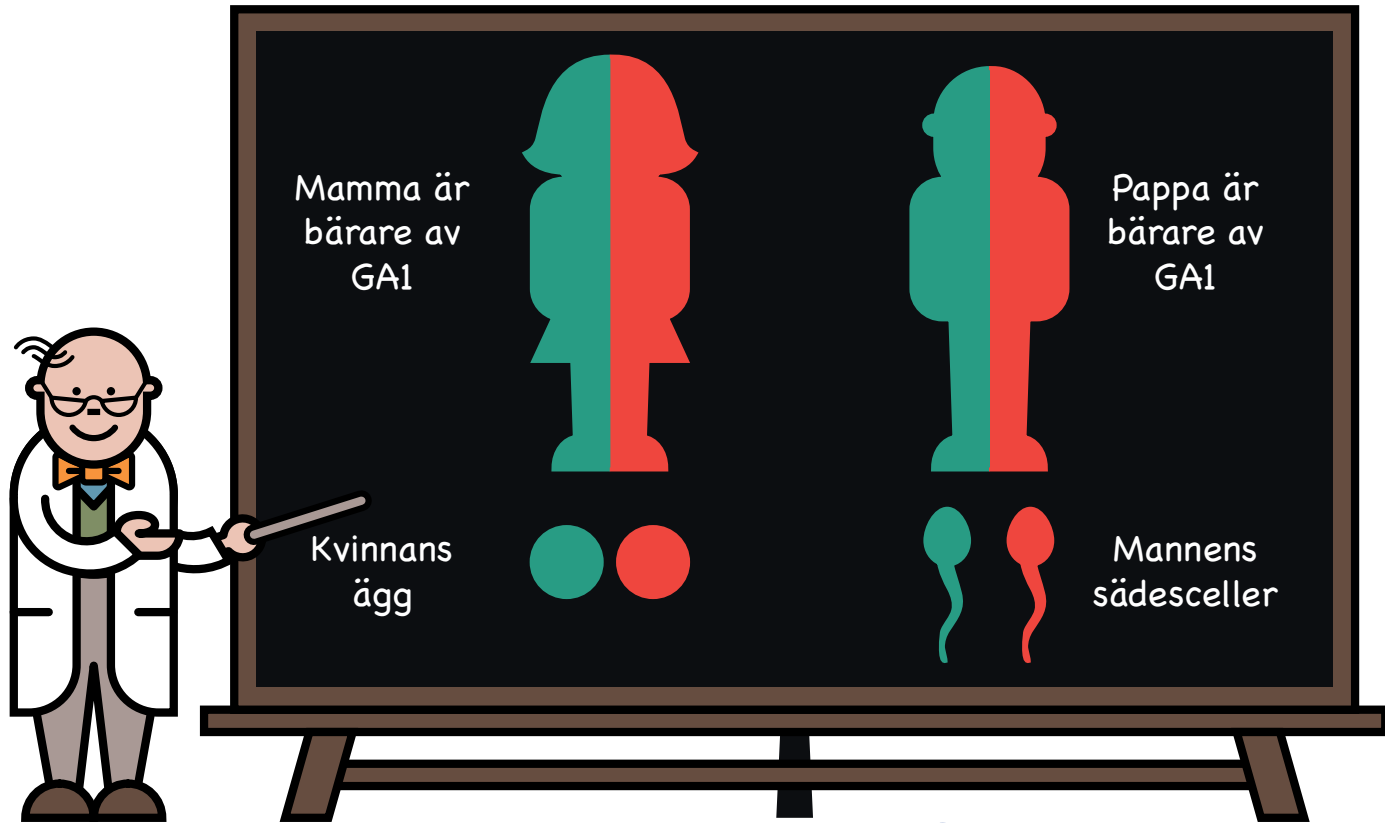
GA1 är ett ärftligt tillstånd. Det finns inget du hade kunnat göra för att förhindra att ditt barn fick GA1.

Alla har ett genpar som tillverkar enzymet glytaryl-CoA dehydrogenas. Hos barn med GA1 fungerar inget av dessa gener som det ska. Dessa barn har ärvt en icke-fungerande GA1 gen från åda föräldrarna.

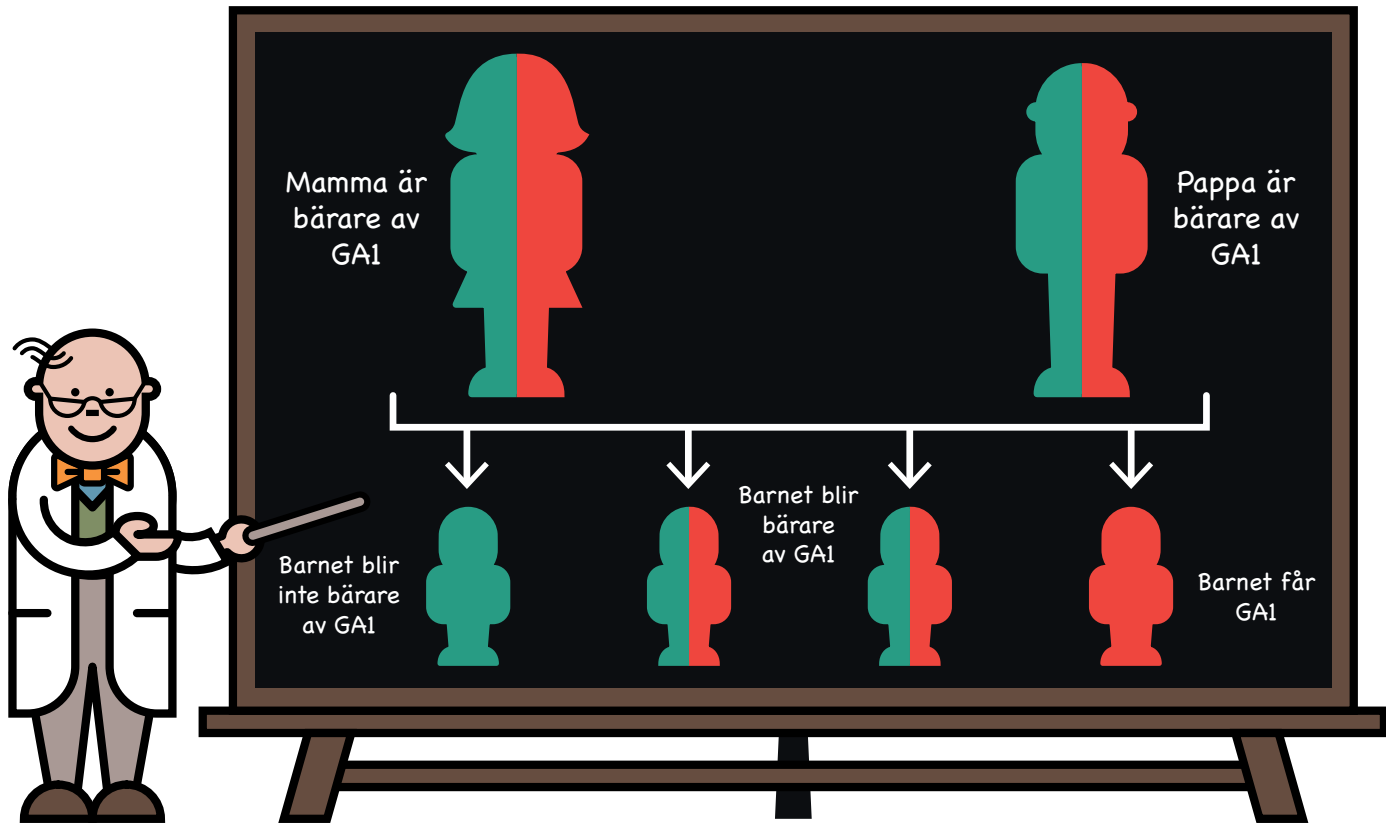
Föräldrar till ett barn med GA1 är bärare av sjukdomen.

Bärare har inte GA1 eftersom den andra genen i genparet fungerar som den ska.

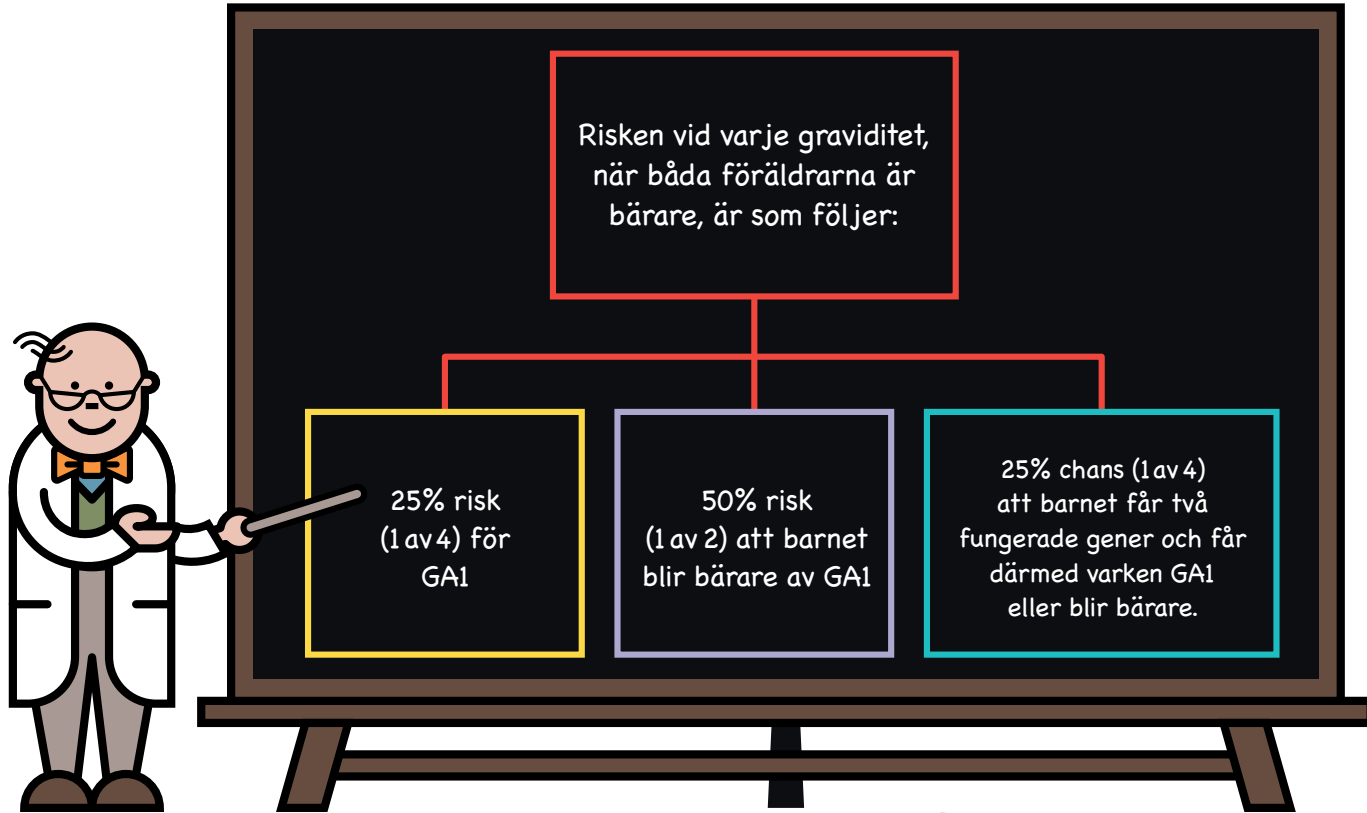
Arv – Autosomt recessivt (bärare av GA1)



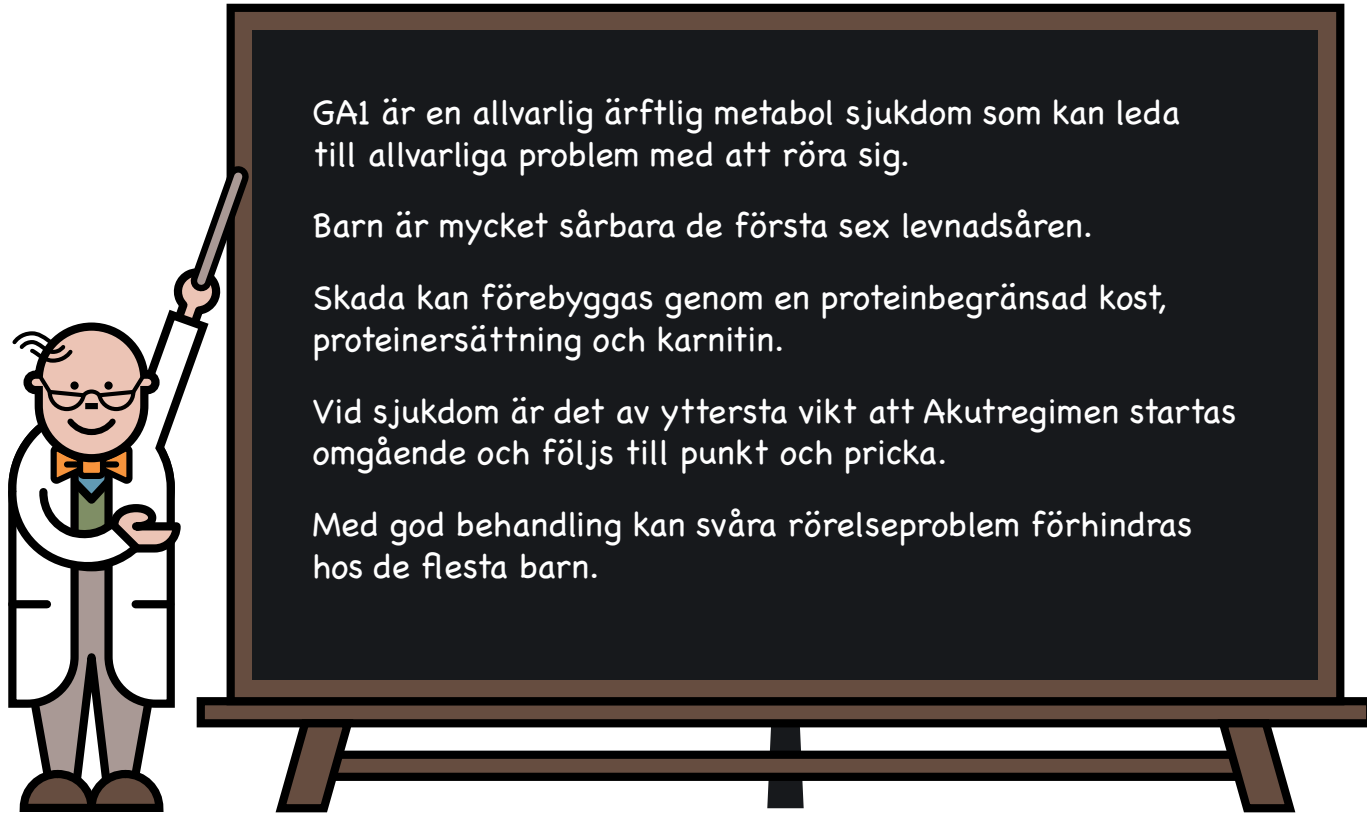
Arv – Autosomt recessivt (bärare av GA1)



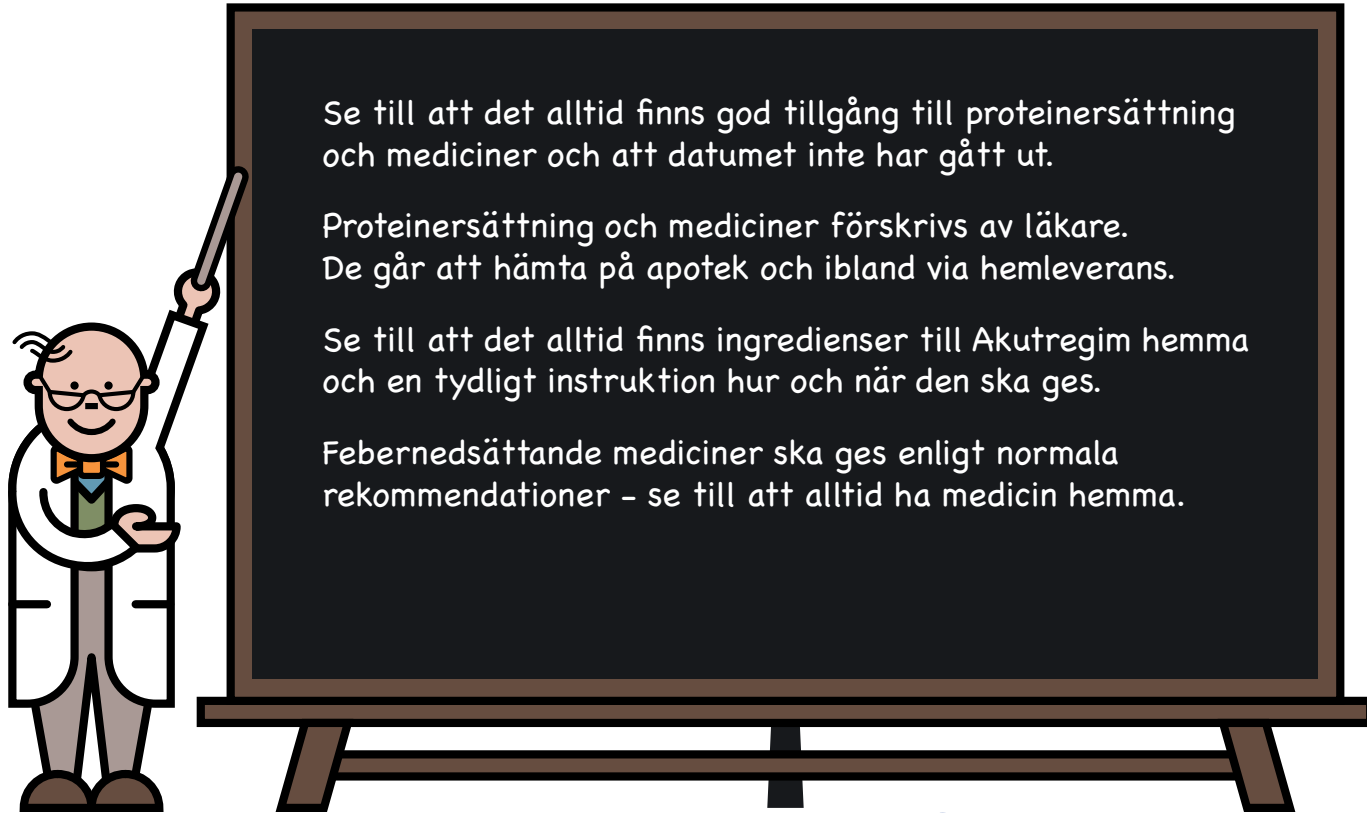
Framtida graviditeter



Kom ihåg!



Goda råd på vägen



Se till att det alltid finns god tillgång till proteinsättning och mediciner och att datumet inte har gått ut.

Proteinsättning och mediciner förskrivs av läkare. De går att hämta på apotek och ibland via hemleverans.

Se till att det alltid finns ingredienser till Akutregim hemma och en tydligt instruktion hur och när den ska ges.

Febernedsättande mediciner ska ges enligt normala rekommendationer – se till att alltid ha medicin hemma.

Kontaktpersoner

DIETISTER

.....

SJUKSKÖTERSKOR

.....

LÄKARE

.....

KONTAKTINFORMATION, ADRESS, FOTON

.....

.....

Anteckningar

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