

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

MMA/PA

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.

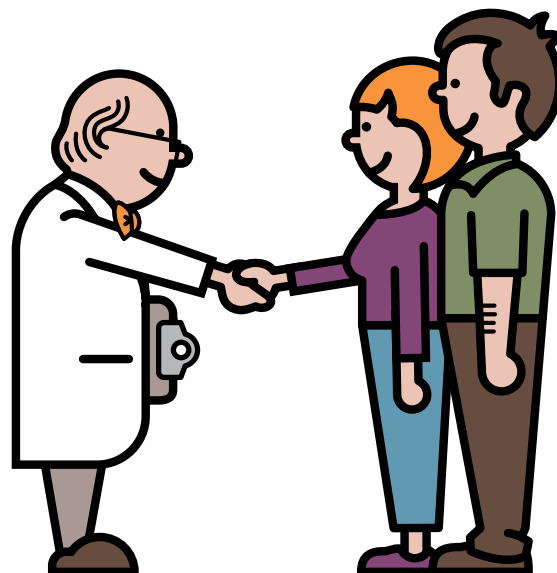
Materialet har utvecklats av en grupp erfarna forskare och kliniker inom näringsfysiologi i Storbritannien, som är medlemmar i British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG).

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.

MMA/PA

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



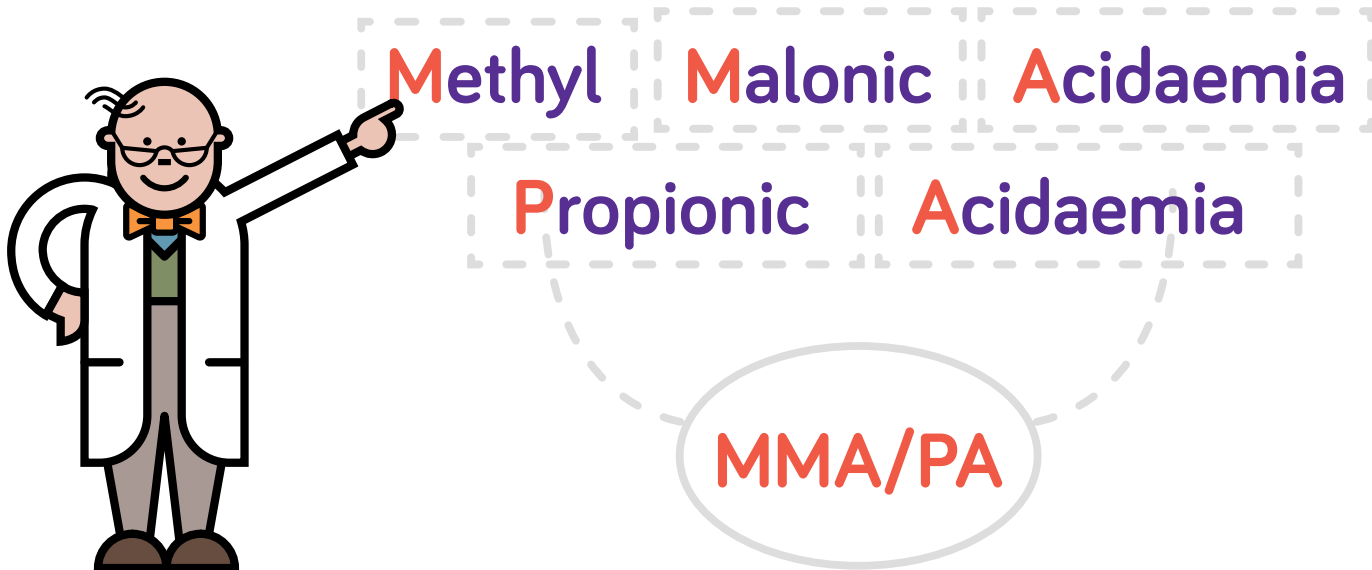
Med stöd från **NUTRICIA**
i syfte att främja den metabola vården



Vad är MMA/PA?

MMA/PA står för Methyl Malonic Acidaemia (Metylmalonsyraemi)/
Propionic Acidaemie (Propionsyraemi).

MMA och PA är allvarliga, medfödda metabola sjukdomar.
Sjukdomarna har många likheter och är därför samlade i en broschyr.



MMA/PA och protein

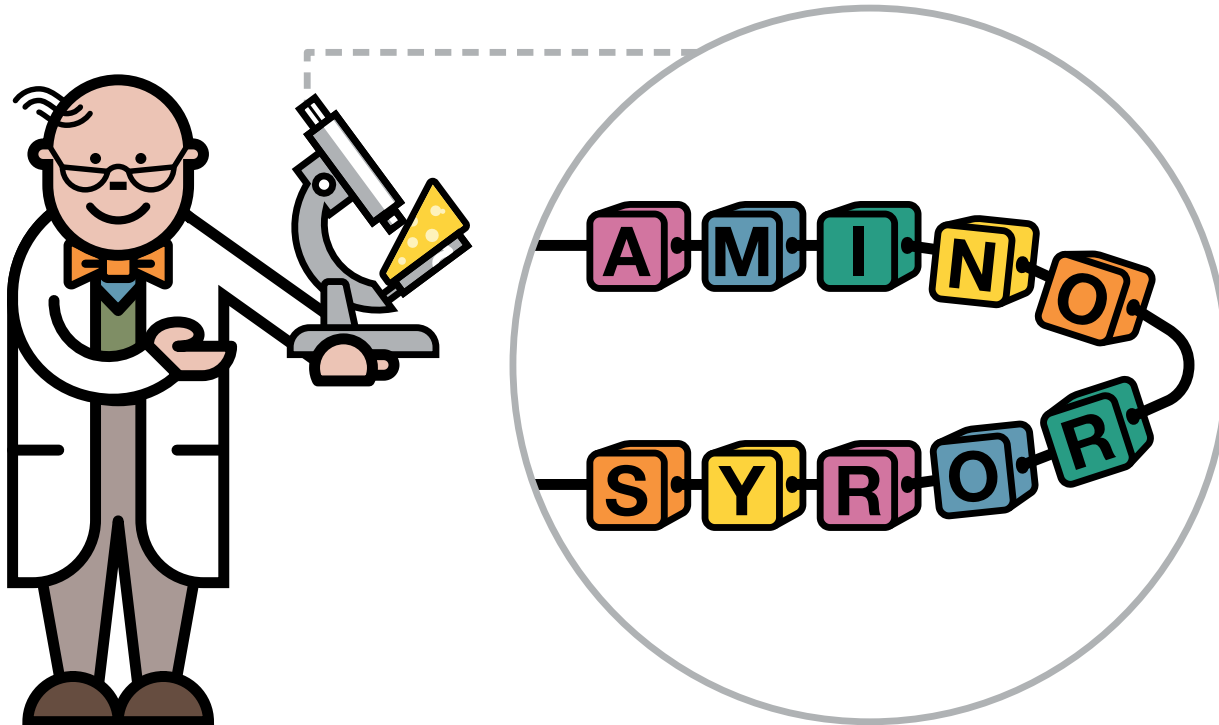
MMA/PA påverkar hur barnet bryter ner protein.

Många livsmedel innehåller protein.

Kroppen behöver protein för tillväxt, underhåll och reparationer.



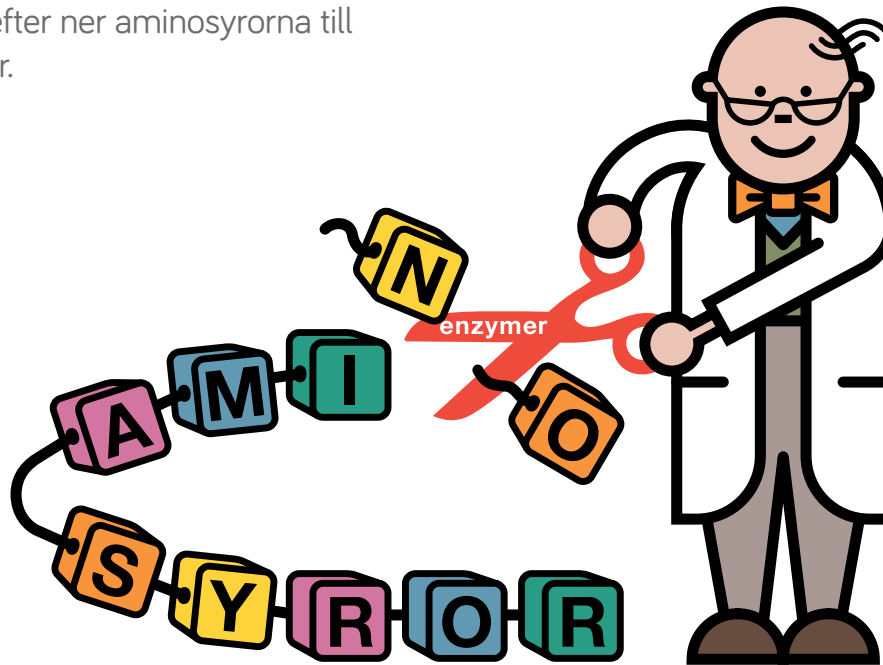
Vad är protein?



Protein och enzymer

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

Enzymer bryter därefter ner aminosyror till
ännu mindre enheter.

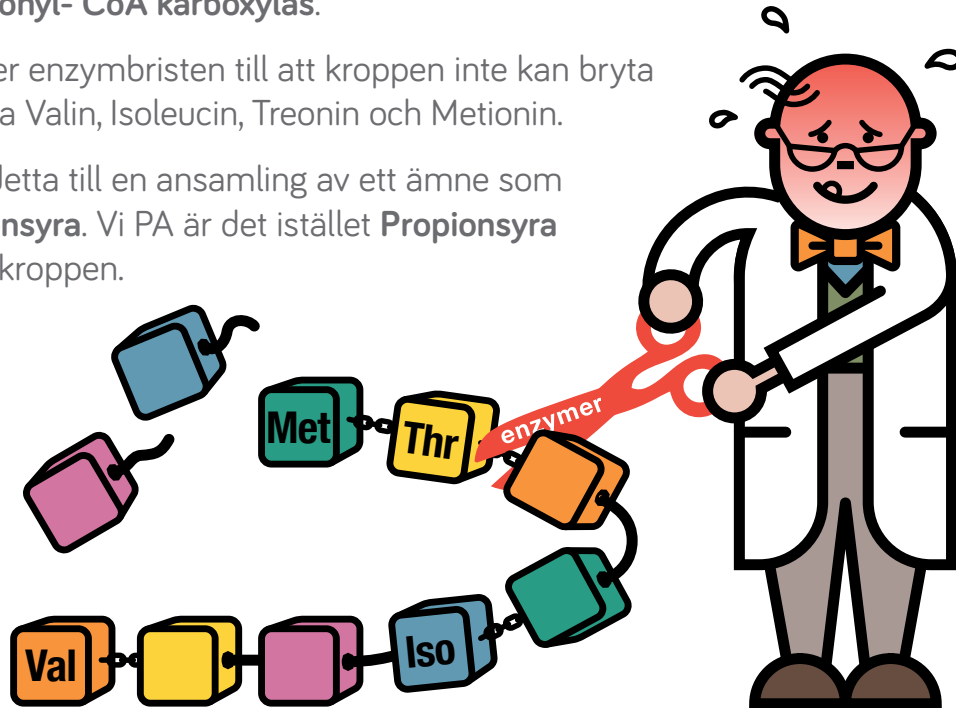


Vad händer vid MMA/PA?

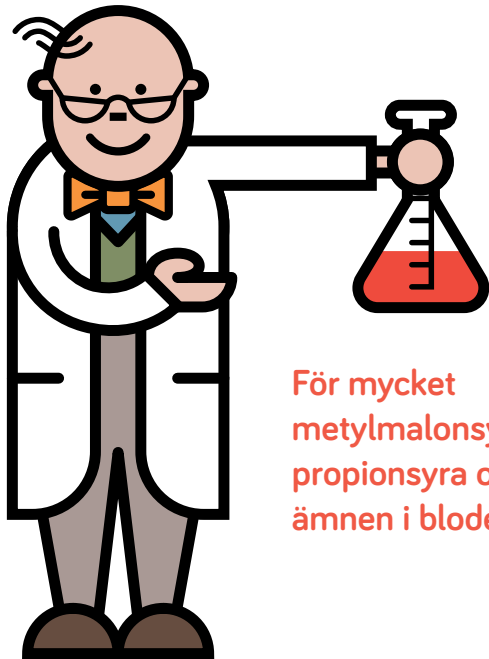
Vid MMA och PA saknar kroppen enzymerna **metylmalon-CoA mutas** och **propionyl- CoA karboxylas**.

I båda fallen leder enzymbristen till att kroppen inte kan bryta ner aminosyrorna Valin, Isoleucin, Treonin och Metionin.

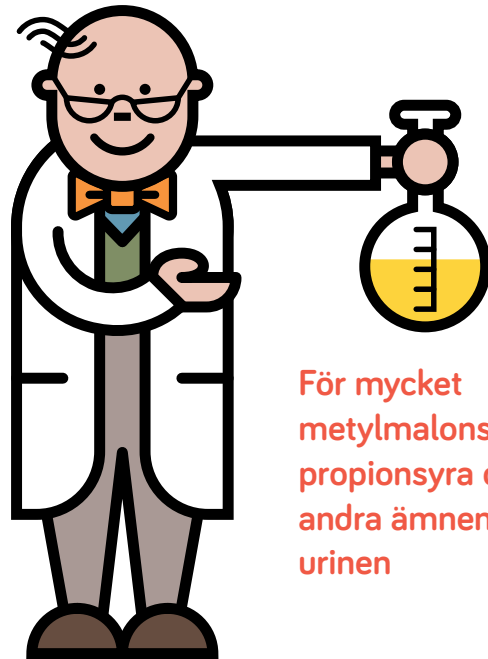
Vid MMA leder detta till en ansamling av ett ämne som heter **Metylmalonsyra**. Vi PA är det istället **Propionsyra** som ansamlas i kroppen.



Vilka konsekvenser får det?



För mycket
metylmalonsyra/
propionsyra och andra
ämnen i blodet

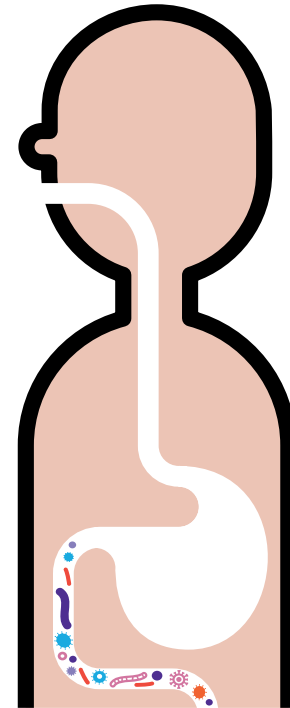


För mycket
metylmalonsyra/
propionsyra och
andra ämnen i
urinen

Andra källor till metylmalonsyra/propionsyra

Metylmalonsyra och propionsyra kommer också från:

- Nedbrytningen av korta fettsyror. Kroppen använder dessa som energi när det har gått lång tid sedan senaste måltid.
- Tarmbakterier



Hur diagnostiseras MMA/PA?

MMA/PA diagnostiseras vid nyföddhetsscreeningen.
Höga nivåer av metylmalonsyra/propionsyra kan ses i blodet.



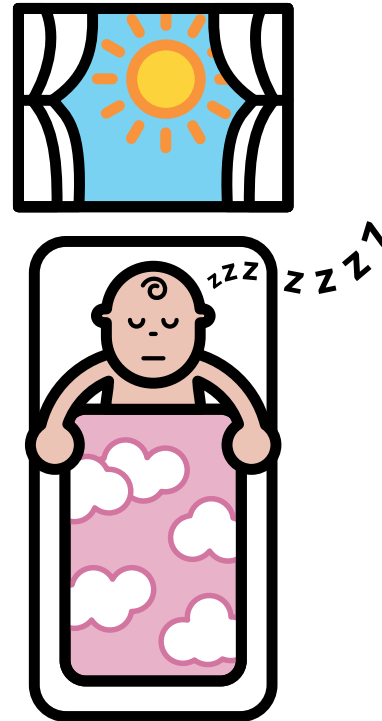
Vilka är symtomen vid obehandlad MMA/PA?

Några barn med MMA/PA blir sjuka de allra första dagarna efter födseln – före nyföddhetsscreeningen.

Symtom:

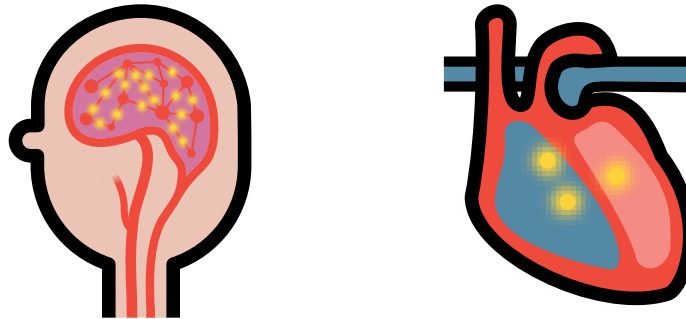
- Dålig aptit
- Kräkningar
- Uttorkning
- Slapphet (hypotoni)
- Uttalad, överdriven trötthet
- Krampanfall
- Snabb andning

Effekterna av MMA/PA kan snabbt bli livshotande om barnet inte får behandling.

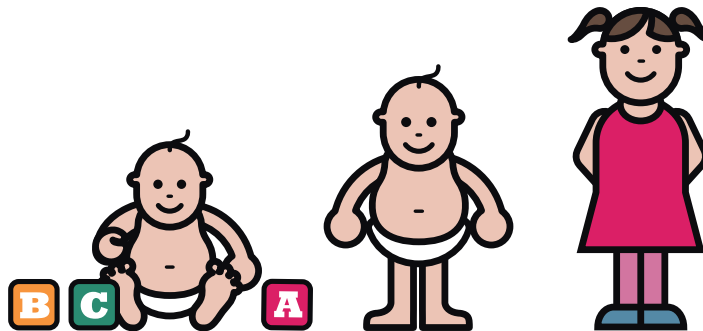


Vad kan hända vid obehandlad MMA/PA?

En ansamling av skadliga ämnen kan skada hjärnan och njurarna och också leda till problem med andra delar av kroppen.



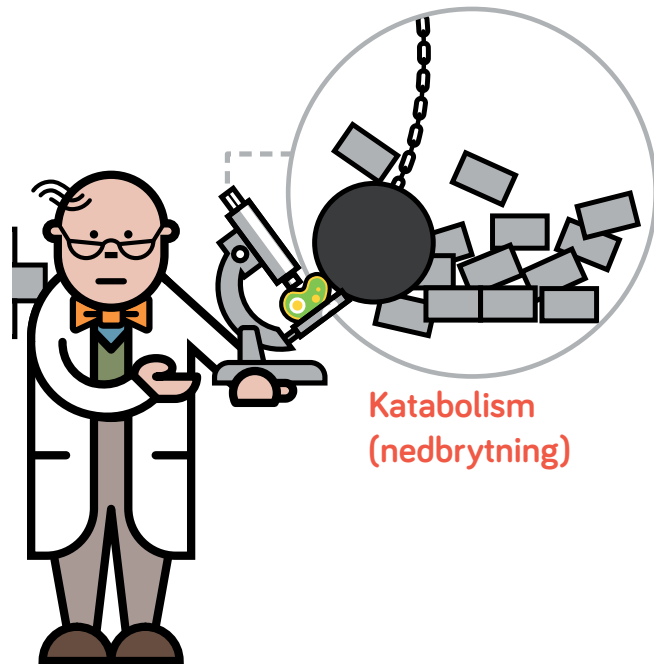
Barnets normala utveckling kan bli försenad.



Vad mer sker vid MMA/PA?

Om kroppen inte får tillräckligt med mat, till exempel vid sjukdom eller att det går för lång tid mellan måltiderna, kan det uppstå energibrist.

Det uppstår ett tillstånd som kallas för **katabolism** som bland annat innebär nedbrytning av kroppseget protein och kan leda till en metabol kris.



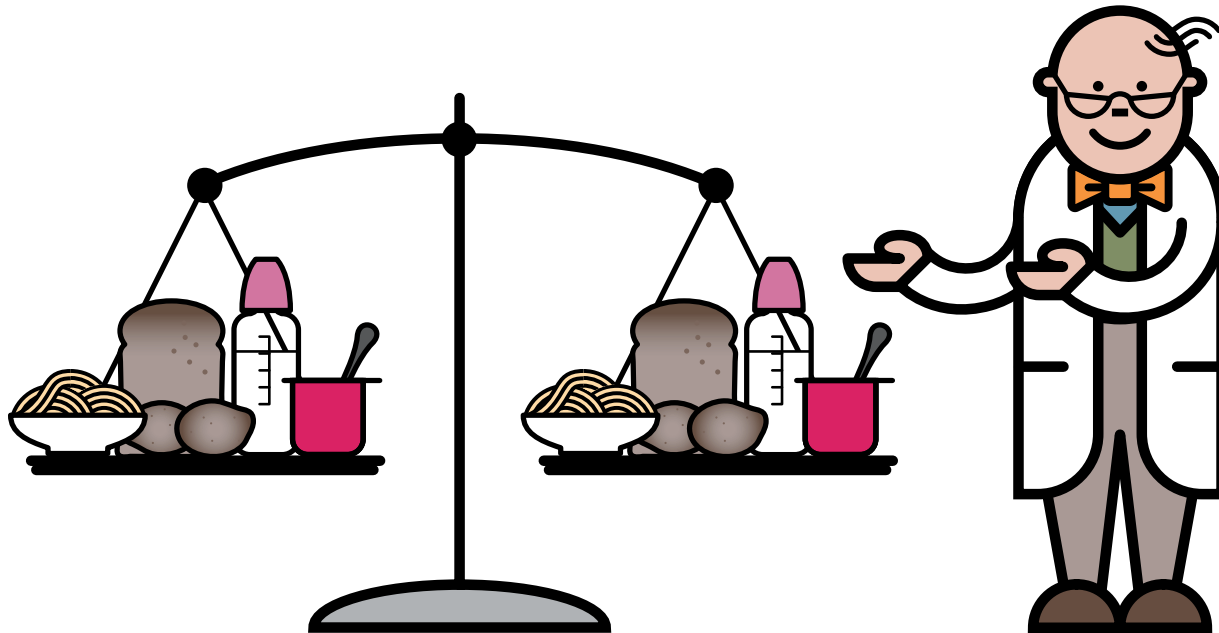
Metabol kris

- Vid en metabol kris uppstår en ansamling av metylmalonsyra/propionsyra och andra skadliga ämnen som till exempel Ammoniak.
- Den orsakas vanligen av en infektion. eller ett virus hos barnet med till exempel kräkningar och diarré eller för lång fasta.
- Det är mycket viktigt att undvika en metabol kris.
- Starta Akutregimen så snart som möjligt.



Proteinbalans är nödvändigt vid MMA/PA

Vid MMA/PA är det viktigt att ge nog med protein för tillväxt och utveckling,
... men inte för mycket för att skadliga ämnen ska kunna bildas.

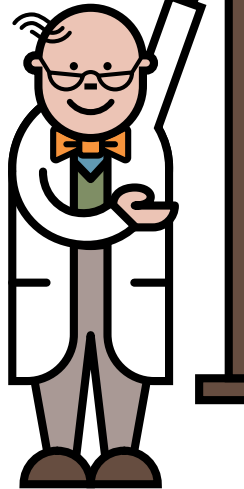


Hur behandlas MMA/PA?

MMA/PA behandlas med:

En proteinbegränsad kost

Tillförsel av tillräckligt
med energi

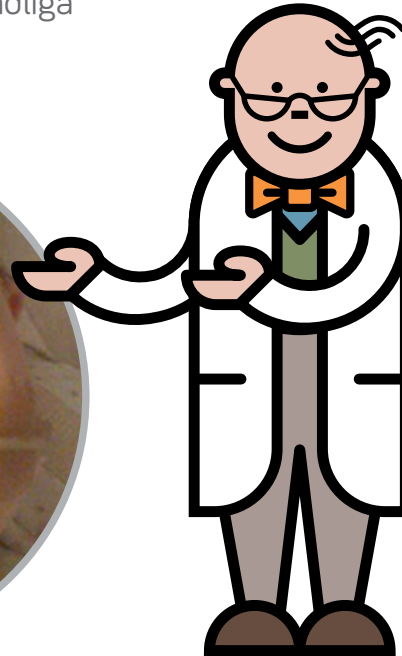


Hur behandlas MMA/PA?



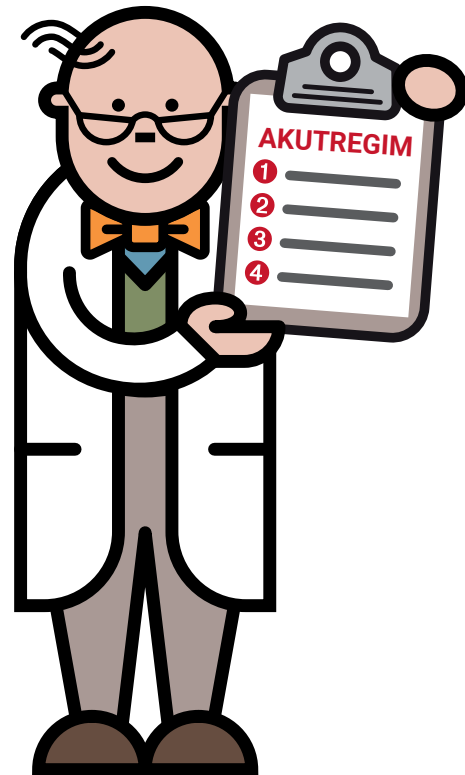
Är sondmat nödvändigt?

Sondmat kan vara nödvändigt för att få till regelbundna måltider. Det säkrar behovet av energi, näringsämnen och vätska och kan hjälpa till att minska bildandet av skadliga ämnen i kroppen.

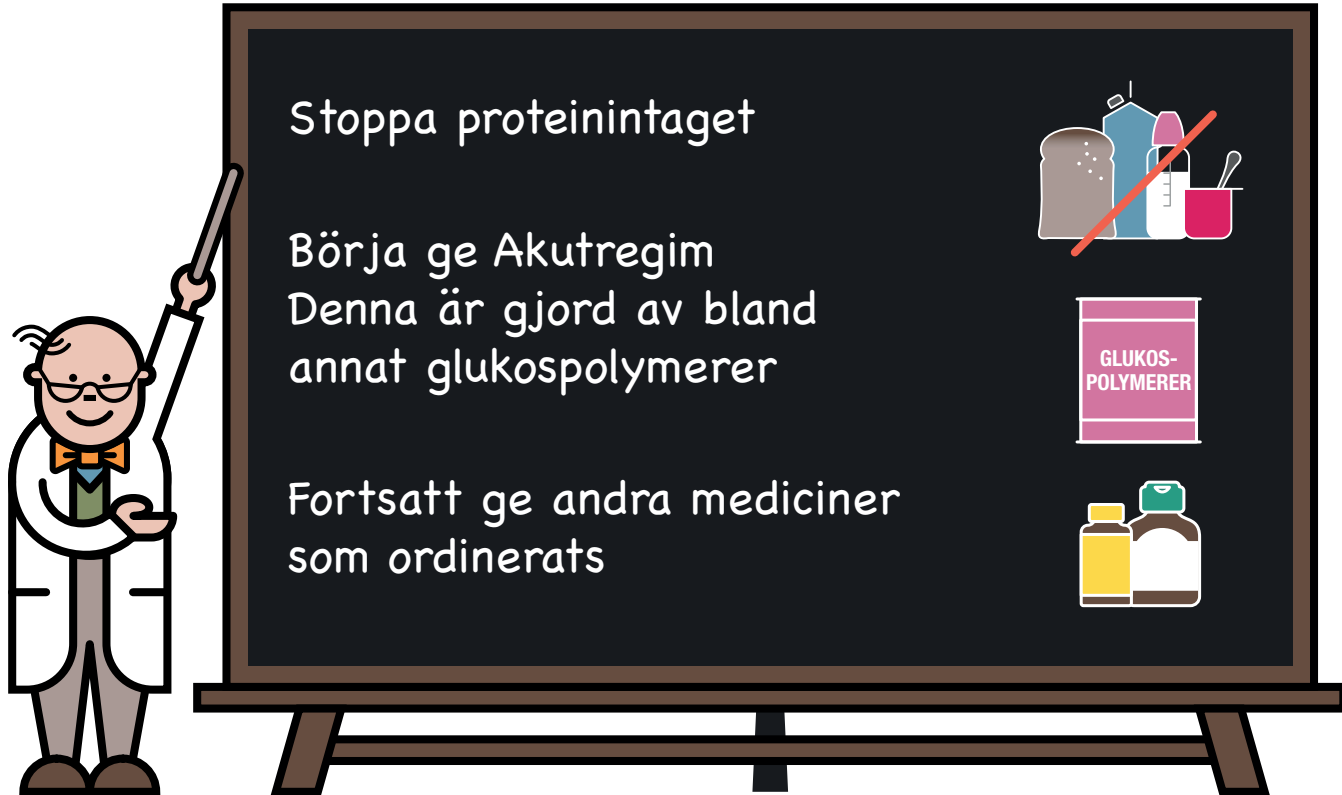


MMA/PA vid sjukdom

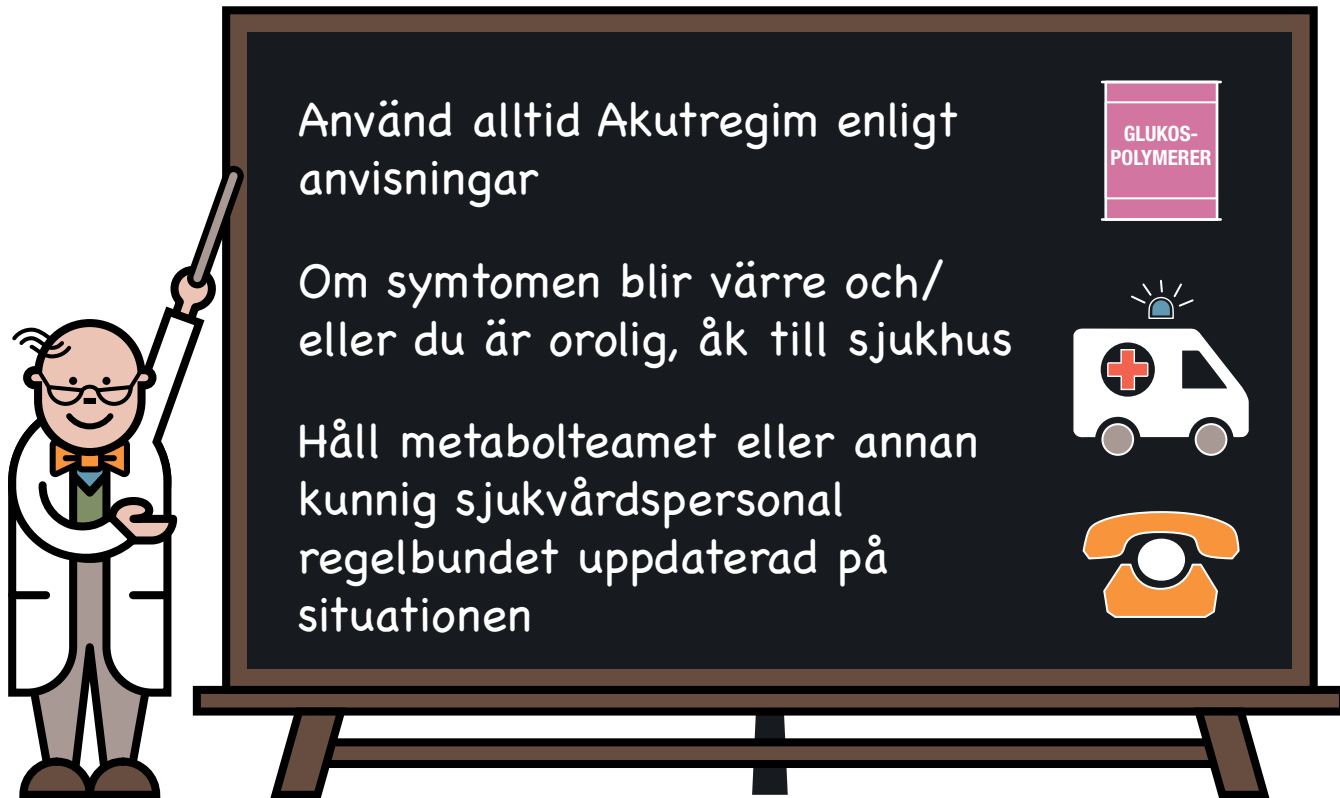
- Vid sjukdom hos barnet ska Akutregimen användas.
- Detta för att undvika energibrist och minimera bildandet av skadliga ämnen som kan leda till en metabol kris.



MMA/PA vid sjukdom



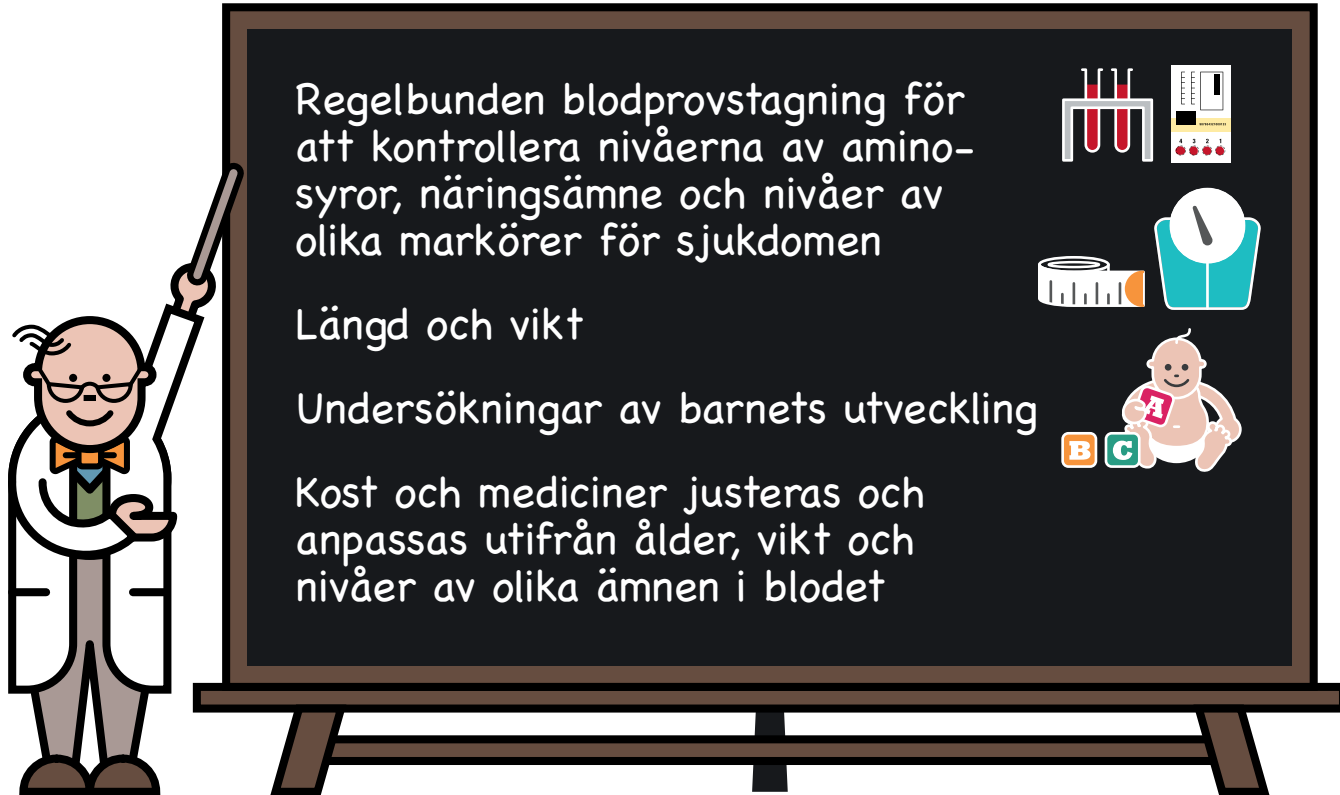
Kom-ihåg-lista vid sjukdom



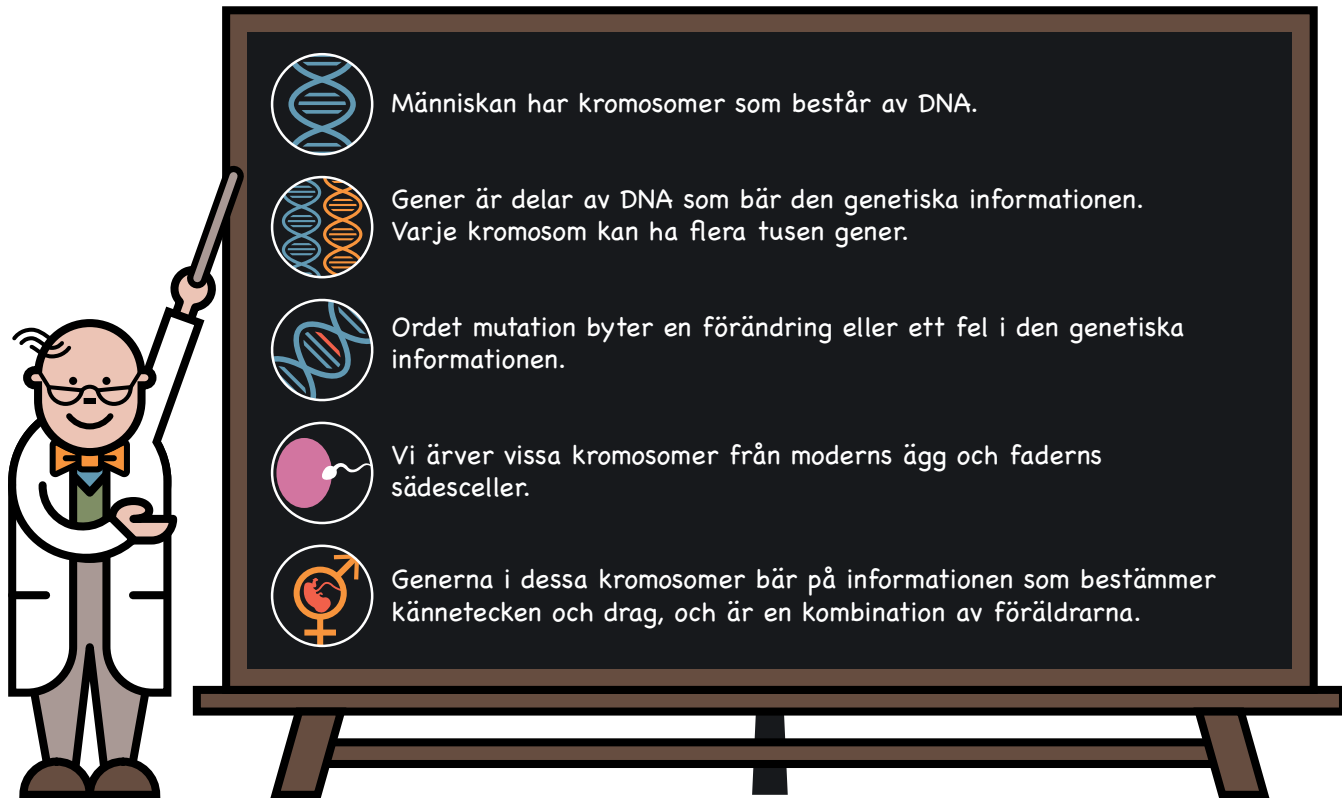
Huvudbudskap



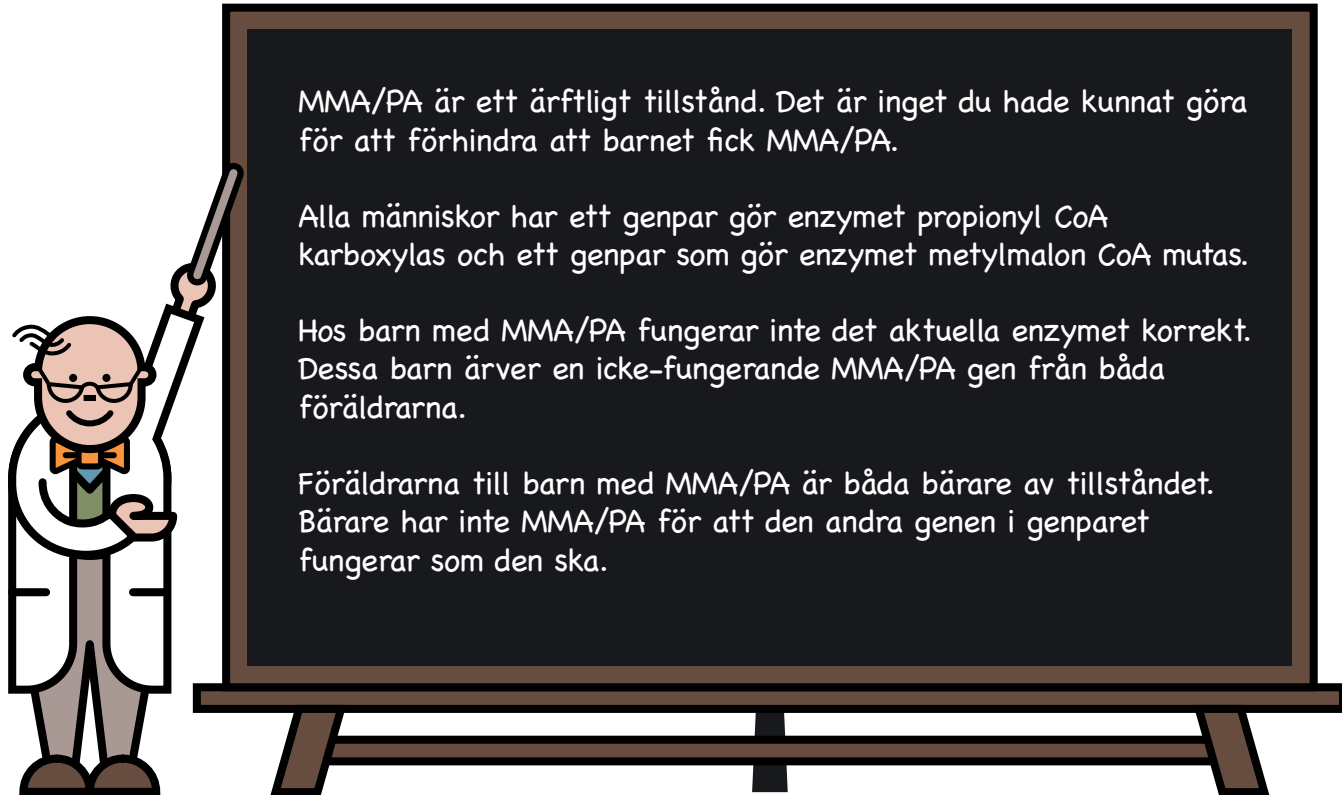
Hur följs MMA/PA?



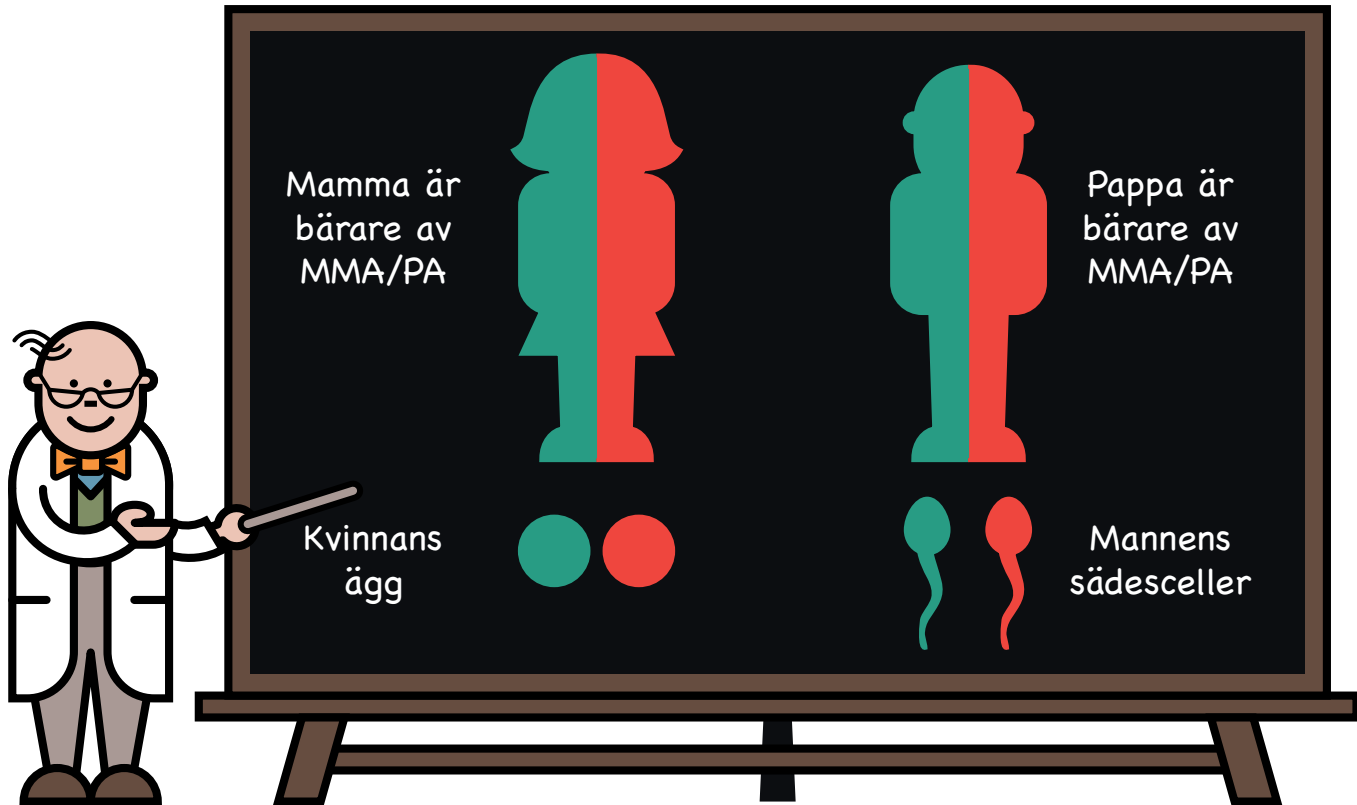
Kromosomer, gener och mutationer



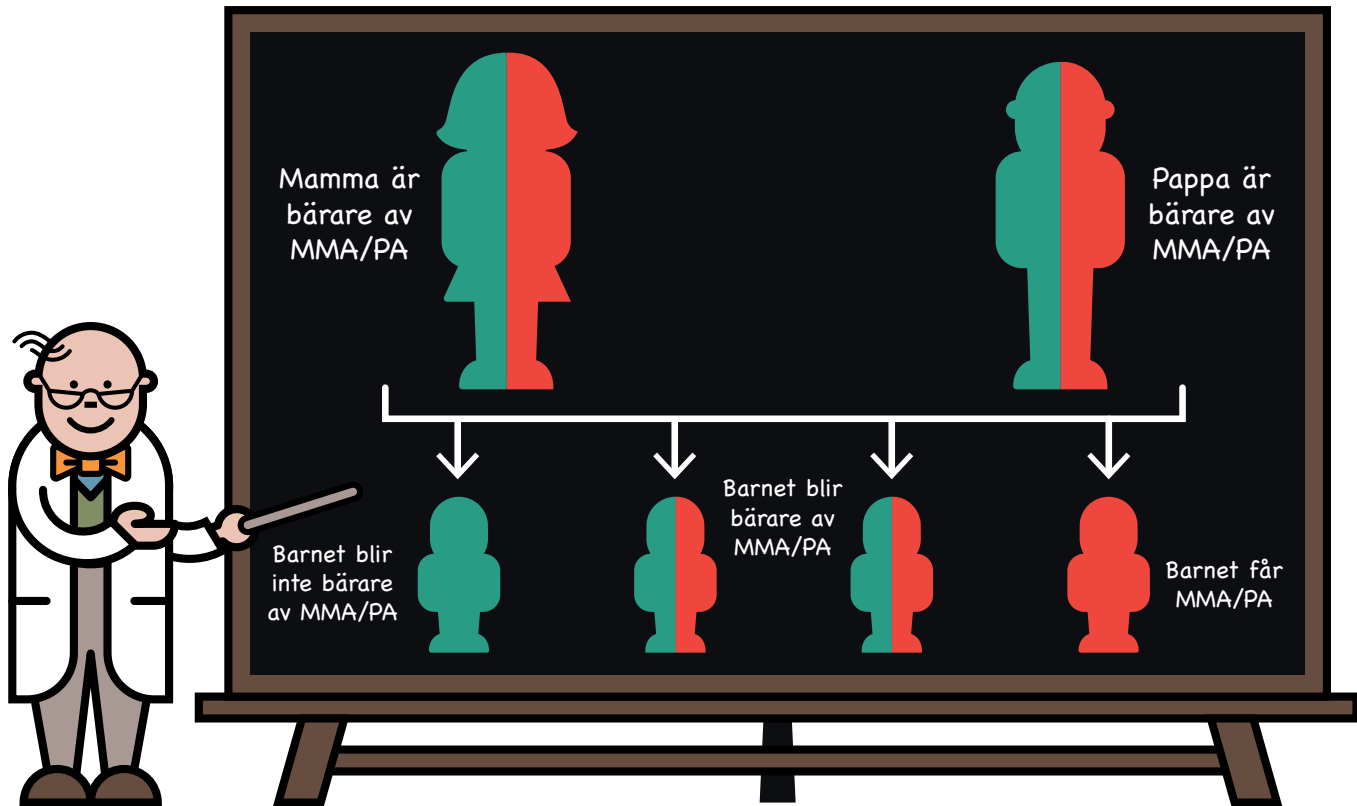
Arv



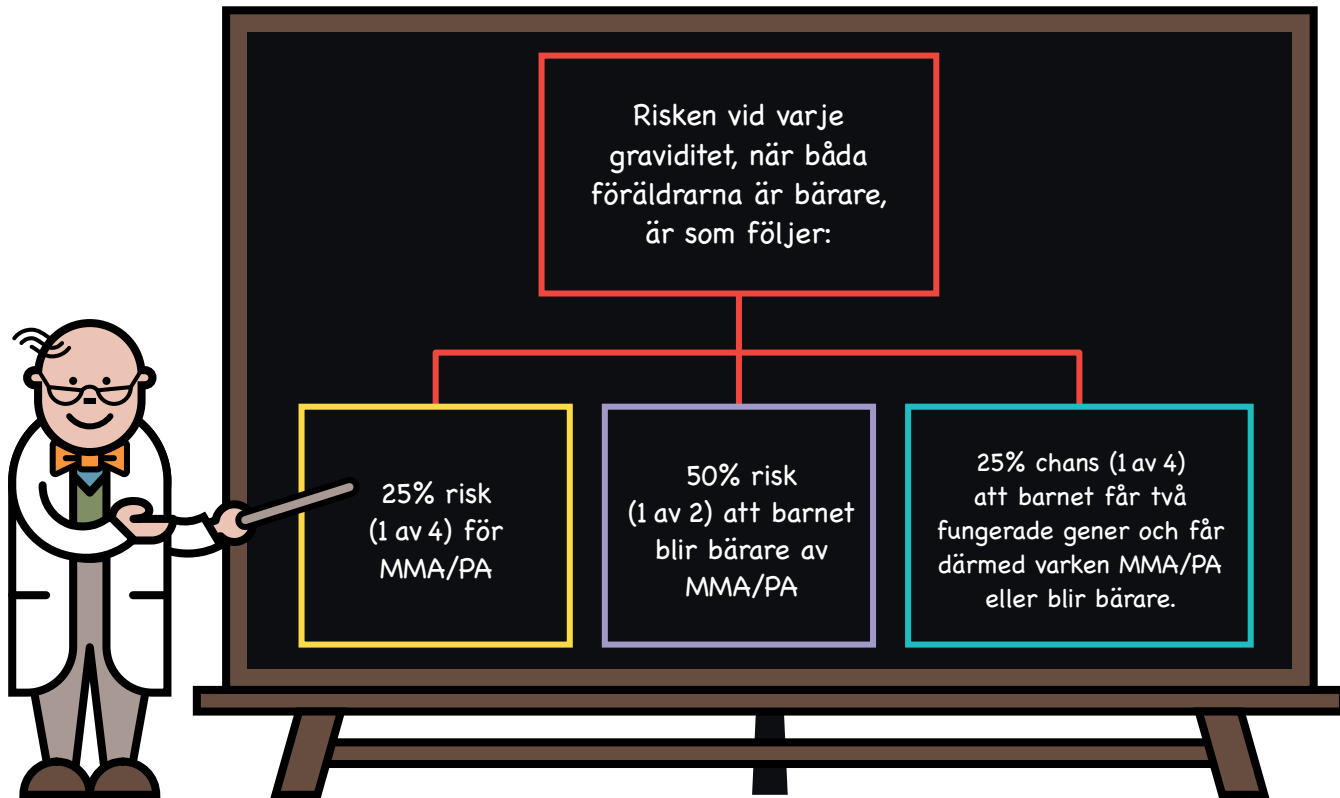
Arv — Autosomal recessiv (bärare av MMA/PA)



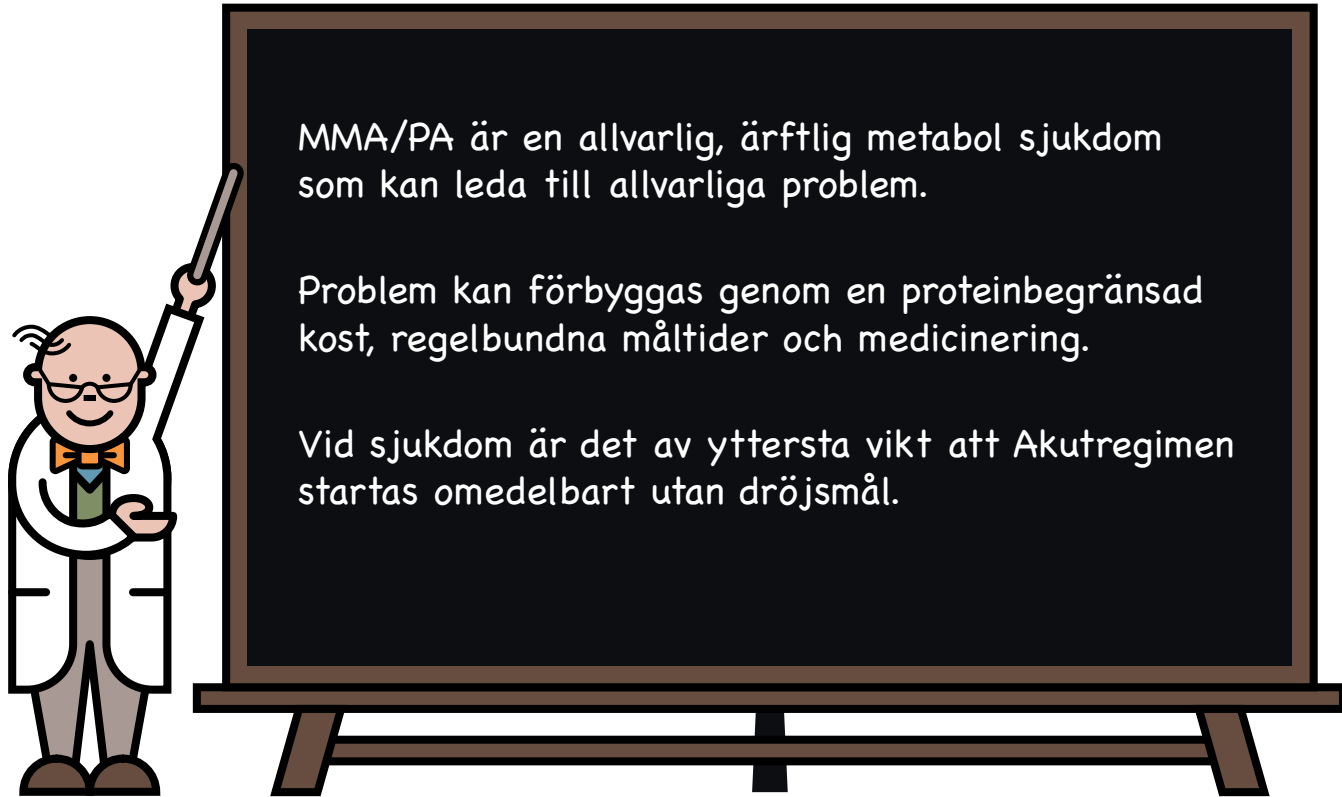
Arv — Autosomal recessiv (bärare av MMA/PA)



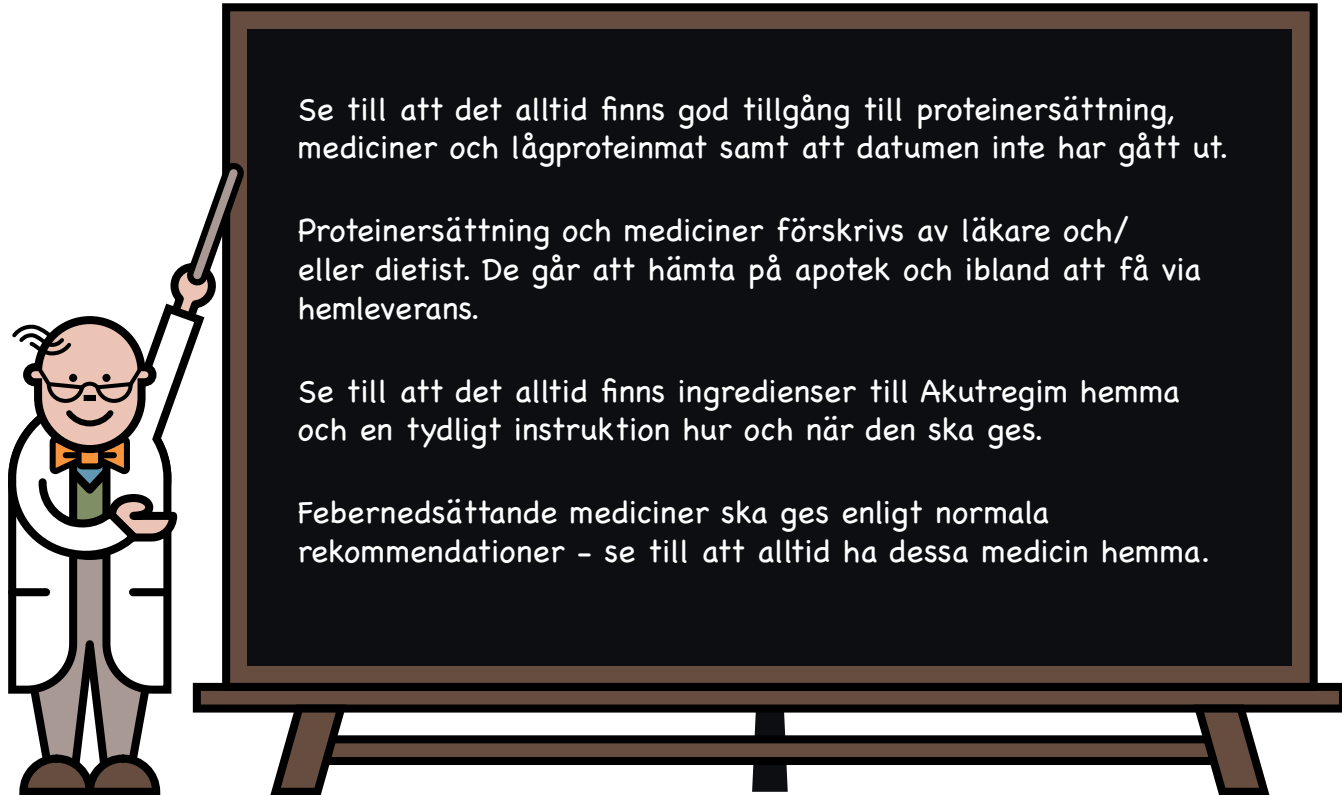
Framtida graviditeter



Kom ihåg!



Några goda råd på vägen



Kontaktpersoner

DIETISTER

.....

SJUKSKÖTERSKOR

.....

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