

## MCADD Årsmøde 2018



Ti års jubilæum!

# TILLYKKE!

Allan M Lund  
Center for Medfødte Stofskiftesygdomme  
Rigshospitalet

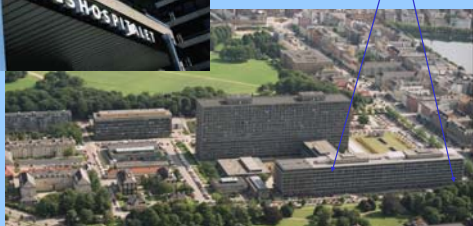
## MCADD Årsmøde 2018



- Nyt om CIMD
- MCADD baggrundsviden
- Danmarks MCADD population
- Akut regimer
- Daglig mad og rekommendationer
- ..... og andet, fx noget om transition ???
  
- Faktisk kan I bare forme det, som I vil!



BørneUngeKlinikken  
Center for Medfødte Stofskifte-  
Sygdomme (CIMD)



## MCADD i CIMD

### Centrets funktioner



- Udredning af screen-positive i neonatale screening, herunder MCADD
- Opfølgning af alle med bekræftet diagnose (jævnfør SST specialevejledning)
  - Lægelig rådgivning, incl. genetisk rådgivning
  - Diætvejledning
  - Barnets trivsel, vækst, udvikling osv
  - Biokemisk kontrol
  - Sociale og psykologiske aspekter
  - Samarbejde med lokale læger
  - Samarbejde med patientforening
- Videns/forskningscenter

## Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CIMD) - personale



- Diætister
  - Helle Vestergaard
  - Mette Mortensen
  - Camilla Carao
- Sygeplejersker
  - Ea Lilleås
  - Bolette Pedersen
  - Annette Biller
- Socialrådgiver
  - Vakant – vikar er Pernille Rasmussen
- Sekretærer
  - Mercedes R Sanchez
  - Tine N Nielsen
- Læger
  - Allan Lund
  - Sabine Grønberg
  - Mette Ørngreen
- Laboratorium
  - Mette Christensen
  - Flemming Wibrand
  - Rie Jæpelt
  - Morten Duno



**What?**

Networks of healthcare providers aiming at **improving quality and safety and access to highly specialised healthcare**

Patients affected by rare or low prevalence and complex diseases

Added value at EU level

Multidisciplinary approach (different specialities/areas of knowledge)

Need of cooperation:

- Scarcity knowledge
- Need education
- Complexity / high cost
- Effectiveness in the use of resources

## Europæiske Reference Netværk

- Nyt EU initiativ:
  - Dannelse af ca. 22 Reference Netværk i Europa
  - Man ønsker at styrke grundlaget for at dele den Europæisk ekspert viden om sjældne sygdomme
- MetabERN
  - Netværk for metaboliske sygdomme
    - 69 Europæiske stofskiftecentre.
    - Center for Medfødte Stofskiftesygdomme deltager

## RARE INHERITED METABOLIC DISEASES: MetabERN

Coordinator  
Prof. Maurizio Scarpa MD PhD  
Helios Dr. Horst Schmidt Klinik Wiesbaden, Germany

69 HCPs from 18 COUNTRIES

The MetabERN is endorsed by and partners with the Society for the Study of the Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

BE	BG	CZ	DE	DK	ES	FR	HR	HU	IT	LT	NL	NO	PL	PT	SE	SI	UK
6	1	1	10	1	5	9	1	1	11	1	5	2	1	5	2	1	6

## Europæisk Reference Netværk for metaboliske sygdomme - MetabERN

## MetabERN Multidisciplinary Team (MDT)

MDT composed of

- 871 Specialized Medical Doctors
- 188 Biochemists/Biologists
- 184 Nurses
- 121 Dietician/Nutritionist
- 76 Physical therapists/Rehab
- 73 Psychologist
- 49 Social worker
- 34 Pharmacists
- 34 Coordinator/Medical Secretary
- 13 Expert in Palliative care/Pain management
- 10 PHD/student
- 28 Other

a Total of **1681** Experts

## Collaboration with Patients Organizations

- The patients and patients' empowerment are at the center of the interests of the MetabERN.
- We have mapped POs at national and international level
- We have a formal proactive collaboration with EURORDIS to facilitate the collaboration
- The PO will be involved in the different activities of the MetabERN
- The PO will participate to the governance, ethics, care, research, evaluation of the MetabERN (*Lut de Baere will explain*).

**Er MCADD foreningen blevet kontaktet?**

## MCADD baggrundsviden

### Energi og kilder til energi

**FEDT**  
Fat from food and/or the body

**SUKKER**  
Carbohydrates from food and/or the body

**PROTEIN**  
Protein from food and/or the body

Cofactor  
Enzyme(s)

Normal pathway

**ENERGI**

## Fats

A triglyceride is made up of glycerol and three fatty acids.

...contains molecules called triglycerides.

Fat in food and in our bodies...

En af energikilderne er **fedt**  
Alt efter længden opdeles **fatty acids** i korte, mellemlange og lange.  
De tilsvarende fedttyper (**triglycerider**) kaldes **SCT, MCT og LCT**

## Enzymer omsætter Substraterne (altså energikilderne) fx **fedtsyrer**, herunder **MCT**

Genes

A Enzyme B C D E F

Cofactor

**ENERGI**

## Stofskiftesygdomme opstår, når et enzym er defekt

Genes

A Enzyme B C D E F

Cofactor

**TOXIC**

**DEFEKT ENZYM**

1) Ophobning af substrat  
2) Mangel på produkt/energi

**SYGDOM**

## Enzymet mellemkædet acyl CoA Dehydrogenase (MCAD)

**MCAD**

**Fedt**

**Energi**

**Energi**

MCAD omsætter fedt til **Energi**

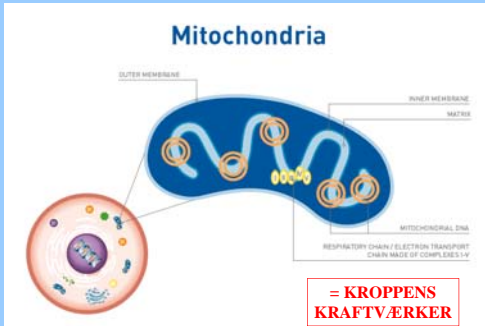
## Når MCAD er defekt

ophobes **FEDT-PRODUKTER** OG

FOR LIDT **ENERGI** dannes .....

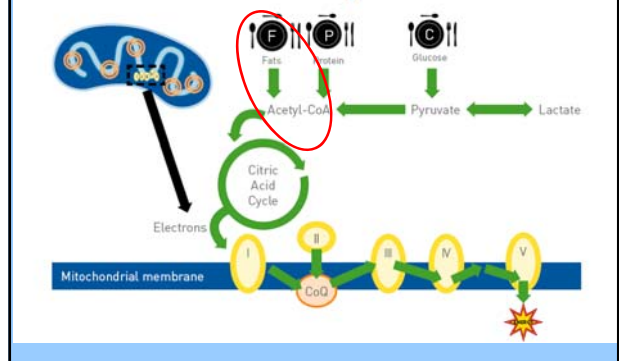
..... **MCAD** udvikles

## Fedtnedbrydning og energidannelse foregår i



## Electron Transport Chain

Occurring across most tissues...

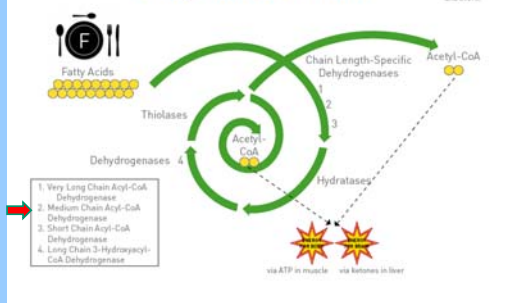


## FORBRÆNDING AF FEDT



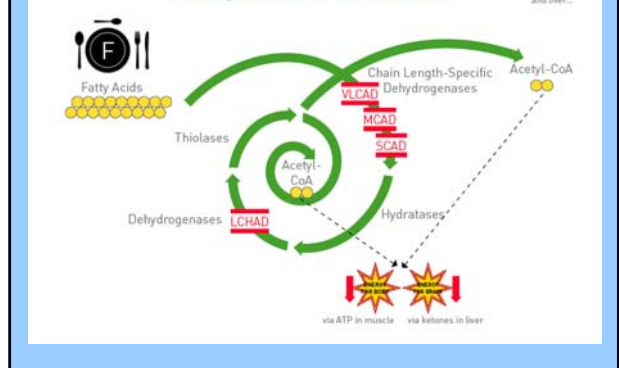
### Fatty Acid Oxidation

Occurring mainly in the heart, muscle, and liver...

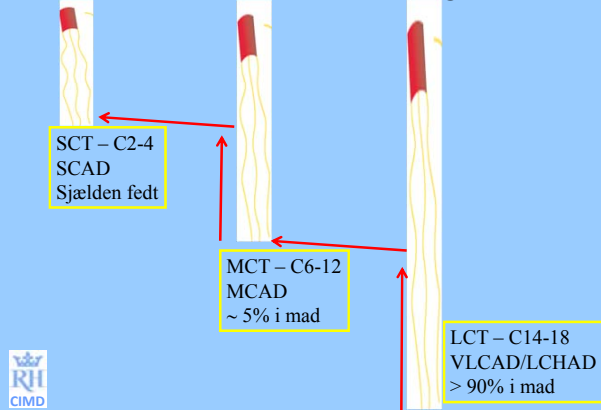


## Fatty Acid Oxidation

Occurring mainly in the heart, muscle, and liver...



## Kortkædet – mellemkædet - langkædet fedt



## Mangel på **ENERGI** ved MCADD?



- Nedsat dannelse af **ENERGI** fra fede syrer
  - Kun ca. halvdelen fra LCT og slet ikke fra MCT
- Ophobning af giftige forbindelser
  - Hæmmer dannelse af **ENERGI** – og giver sløvhed
- Reduceret mængde karnitin – transporterer fedt til mitochondrier
- Nedsat ketonstofdannelse
  - endnu et **Energi**-stof mangler



## Mangel på **ENERGI** ved MCADD? **Betydning?**

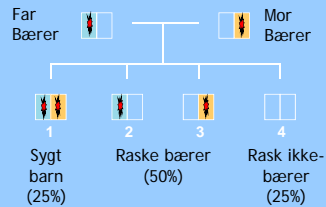


- **I det daglige er bidraget fra den halve forbrænding af langkædet fedt OK**
  - “Vi lever (fint) med MCAD”
- **FASTE, SYGDOM, vaccination, fysisk aktivitet**
  - **FOR LIDT ENERGI**
  - **PROBLEMER – mere om dem senere**

## MCAD er arvelig



- Alle mennesker bærer på flere autosomt recessive sygdomsgener – vi ved det ikke og de generer os ikke, før vi møder en partner med samme sygdomsgen .....



- Risikoen er lille, fordi antallet af bærere er få
  - Sygdomshyppighed = 1:10000 dvs bærerhyppighed ca. 1:50

## Julie med opkastninger



- Netop haft 1 års fødselsdag
- Kaster op, diarre, holder tisset i sig, falder i søvn
- Findes bevidstløs i sin seng næste morgen
- Indlægges på børne-intensiv afsnit
  - Lavt blodsukker
  - Komatos
  - Kramper
- Overlever med hjerneskade og epilepsi
- Biokemiske undersøgelser viser MCADD
  - +
- **Fem år senere**
  - Lillebror fødes med samme sygdom
  - Behandles fra fødslen
  - Starter i børnehaveklasse til normal tid

## I dag kan vi betro kommende forældre, at



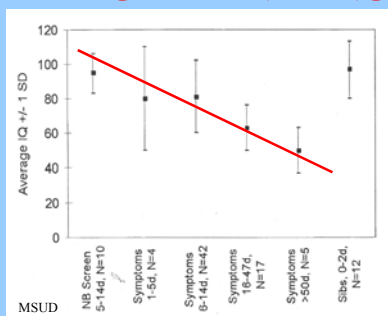
- Børn med MCADD og lignende sygdomme ikke får et liv med hjerneskade og epilepsi
- **Fordi vi har indført screening for 17 sygdomme af samme type som Julies**

– Hvorfor neonatal screening??



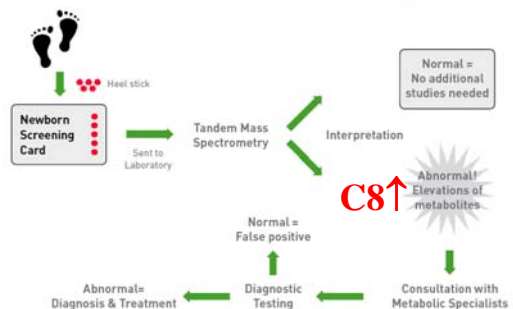
Skal man sige én vigtig faktor om behandling af IEM er det

## ! TIDLIG BEHANDLING !

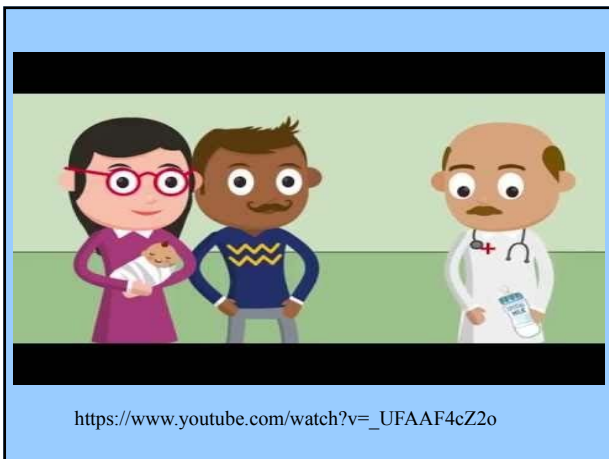


Samme gælder for næste alle stofskiftesygdomme (og sjældne sygdomme)  
**Neonatal screening sikrer rettidig diagnostik - bør være en sundhedspolitisk satsning**

## Newborn Screening







## Neonatal screening

- Hvad hører I fra forældre?
- Er I tilfredse?
- Procedurer vi skal ændre?
- Har I hørt fra forældre til falsk positive nyfødte?

## Lavt niveau af falsk positive i DK

- Ca. 1:2500 og PPV aktuelt 75% - ret flot!
- PPV på MCADD er endnu højere: 88%
- Begrænset viden om, hvordan FP-familier har det
  - Er disse nyfødte alle reelt falsk positive?
  - Hvordan er den psykologiske påvirkning?
    - Påvirket forældre-barn relation?
    - Vulnerabelt barn – mange læge-henvendelser?

Forældre-effekt

Læge-effekt

Karacoger 2016

- Udenlandske studier peger dog på, at stress hurtigt reduceres; afhænger af god information (Prosser 2008 og Lipstein 2009)
  - Fra læger, patientforeninger

## DK MCADD population

- 19 patienter fundet, før vi startede screening i 2002 (1:39.000)
  - Dødelighed **28%**
  - Hjerneskader blandt overlevende **21%**
- Høj pris betalt af ca. halvdelen af patienterne
- **Det skal vi hindre aldrig sker igen!**

## DK MCADD population

- 96 nyfødte fundet ved screening siden 2002 (ca. 1:9000)
  - Indtægt
    - Ingen døde og ingen har alvorlige neurologiske skader
    - Gode liv
  - Pris
    - Nogle psykologiske konsekvenser, fx spisevægring
    - En del akut regime behandlinger hjemme og under indlæggelser – giver også psykologiske udfordringer
    - For mange patienter (fra 1:39.000 til 1:9.000) ???

## Hvorfor finder vi flere efter neonatalscreening?

Fra 1:39.000 til 1:9.000

- Nogle er døde uden diagnose før 2002
- Ændrede mutationer ⚡:
  - Før screening: klassiske 985-mutation hos 80%
  - Efter screening: 985-mutation hos 60% - flere har milde mutationer?
    - Måske, men 80% har sikkert sygdomsfremkaldende mutationer
- Kan vi bruge viden om mutationer til noget?
  - 985-mutationen: *hele kliniske spektrum set*
  - Mange milde mutationer: *hele kliniske spektrum set*
    - Hvad med 127- og 199- mutationerne?
      - » Mildere – ja - men de kan give alvorlig sygdom hos nyfødte
      - » Vi oplyser om “mild sygdom”, men behandler ens
  - Høj C8 og tilstedeværelse af 985-mutation korrelerer med
    - Symptomer hos nyfødt, abnorm biokemi, tidligere kontakt til sundhedsvæsen

Bentler 2017

## MCADD – Behandling Ingredienser



- Stort set normal kost
- Regelmæssige måltider
- Regler om fastetider
- Periodevis karnitin tilskud
- AKUTREGIME
  
- Generel europæisk enighed
  - Vi har screenet i flere år nu og vi kan se, det går godt: *derfor grund til at fortsætte, men også hindre overbehandling*

## Kost rekommendationer ved MCADD



- Fedt: max 30E% fra fedt hele livet
  - DVS = **normalt indtag af fedt** = Sundhedstyrelsens rekommendation for fedt
- > 90% af MCADD familier overholder det flot og det er meget sjældent, at MCADD familier ligger >30E%
- En del familier ligger under (10 til 30%)
  - Det er OK og kan opfattes som en familiær vane

## Fedt rekommendationer ved MCADD



- CIMD tilstræber en normal kost, men ønsker heller ikke at bryde for meget ind i familiens vaner og pædagogik
- **MEN Behandling af MCADD er ikke bedre desto lavere fedt-Energi procenten er**
  - Vi forstår, at forældre gerne vil gøre noget og tit tror man, at det gavner at være lidt mere striks
  - Det er der ingen data, der underbygger, og husk
    - Det kan afgive behov for tilskud af essentielt fedt og øger monitoreringsbehov (fx kostregistrering og blodprøver)
    - Det kan give spiseproblemer, spisevægring og psykosociale problemer for barnet/familien

"The day-to day dietary management regimens were commonly more stringent than those in the national guidelines and collectively reflect a risk-averse approach"  
"Feeding management decisions were designed ..... to protect parents from their own persistent fears..."  
Percy 2017

## Amning



- Tillades i fuldt omfang, men
  - Amning fra fødsel er forbundet med øget risiko for tidlige symptomer, herunder hypoglykæmi og hjertestop (Ahrens-Nicklas 2016)
  - Et andet studie fra 2015 viste at lavt energi indtag var en af flere tiggere for neonatal symptomer
  
- **Derfor er early feeding vigtig ved MCADD**

"Victoria skal til børnefødselsdag, hvor de bla skal have slik. Dumleslikkepinde. De indeholder palmefedt. Som jo kan være kokos eller palmekerneolie. Sker der noget ved at hun spiser sådan en slikkepind? Hvor forskrækket skal jeg være mht. palmefedt, så længe der ikke står specificeret, hvad det er?" (email 6/9-2018 fra far til MCADD-børn)



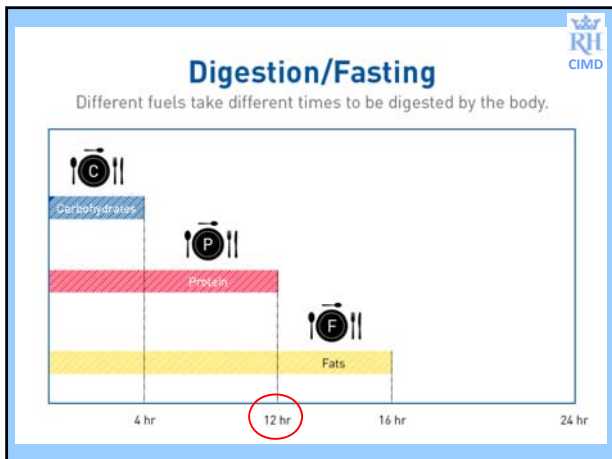
- Kokos er begyndt at fylde alt for meget
  - Kokos bruges måske lidt mere, men vigtigst er
    - At flere deklarerer kokos - det har altid været der – bare deklareret som vegetabilsk fedt
  - Vi kan ikke angive en meningsfuld tilladt mængde
- Vi har besluttet: **Det er KUN madvarer med SYNLTIGT kokos, der skal undgås**



## Fastetider ved MCADD



- 3-4 timer indtil 6 måneders alder
- 6 timer fra 6 mån. og tillæg af 1 time pr. måned efter 6 mån. alder
- Max. 12 timers faste efter 12 mån. alder
  
- DVS barnet >1 år/den voksne skal have morgen + aftenmåltid og regelmæssige måltider i løbet af dagen



### Ekstra energi ved fysisk aktivitet

Nogle – især unge og voksne - med MCADD udvikler mavesmerter, andre måske muskel smerter (?) ved fysisk aktivitet – EKSTRA ENERGI KLARER PROBLEMET

VI VIL KLART ANBEFALE NORMAL FYSISK AKTIVITET HOS ALLE!

- ### FOREBYGGELSE
- Forebygge banale sygdomme
    - Vaccinationer
    - Pasningsorlov (op til 2 års-alder afhængig af familie og barn)
    - Små institutioner med gode vaner
  - Sørg for nok energi - beregn kalorieindtag og sammenhold med barnets vækst, pubertet, aktivitet etc
    - Dvs. vurdering ved spec.klinisk diætist årligt, incl. kostregistrering
  - Følge P-karnitin regelmæssigt; giv ekstra, hvis fri fraktion under 12 micromol/l, ca. 30% i DK
  - Planlægge operative indgreb nøje
  - **Grundig og gentagen information** om kronisk såvel som akut behandling til familien
    - Fokus på transitioner - overgange

- ### Transitioner
- Nyfødthedsperioden
  - Overgangskost
  - Starte i institution
  - Starte i skole
  - Pubertet/teenageår
  - Unge voksne
  - Voksne
    - **Transitioner er de mest angstprovokerende perioder**

### Transitioner

- Nyfødthedsperioden
- Overgangskost
- Starte i institution
- Starte i skole
- Pubertet/teenageår
- Unge voksne
- Voksne
  - **Transitioner er de mest angstprovokerende perioder**

### Transitioner

- Nyfødthedsperioden
- Overgangskost
- Starte i institution
- Starte i skole
- Pubertet/teenageår
- Unge voksne
- Voksne
  - .... Også noget om gradvis at give slip og have tiltro til børnene og andre mennesker omkring dem



## MCADD Forældre erfaringer

Piercy 2017



- Dagligdags behandling
  - Energi i maden og fastetider
- Akut regime behandling
- Generelle konklusioner
  - Handlemønstre er karakteriseret ved udtalt kontrol, forsigtighed, bekymring og manglende tiltro til andre
  - Størst stress ses i transitionsperioder, specielt i tidlige liv

## MCADD Forældre erfaringer

Dagligdags behandling Piercy 2017



- "Intellectually easy to manage: feed and keep fed!", but ....
  - Spædbørn: bekymring om barnet får nok; tvangsfodring; oppe om natten; dårlige kommentarer fra familie: "... Well she is clearly not hungry?"; ængstelse ved øgning af fastetid, som udsættes; er barnet nu OK – tjekkes hele tiden;
  - Småbørn/skolebørn: bekymring mindre, men svært at få børn, der ikke vil spise til at spise; får barnet nok? Fysisk aktivitet – hvor meget kræver det? Brug for konstant at have høj-kalorie produkter i nærheden; bekymring for om man giver for meget sukker .....
  - Svært at give ansvar fra sig, svært at forklare andre – misforståelser og mistro
  - Bekymring for ungeliv, deres søvn/handlemønstre og alkohol; bekymringen er der fra tidlige børneliv

## MCADD Forældre erfaringer



- Date underbygges af Gramer et al. 2014, som undersøgte 187 børn med metaboliske sygdomme, 25% med MCADD:
  - 75% følte betydelig byrde ved sygdomme, 56% mild-moderat, 19% svær
  - Familierne som følte svær byrde var især dem med metaboliske sygdomme som giver risiko for akutte metaboliske kriser

## MCADD Forældre erfaringer

Akut sygdom, indlæggelse Piercy 2017



- Oplevelse af manglende viden og forståelse i sundhedsvæsen
  - Forældre må være forberedt på at tage sagen i egen hånd
  - Opleves som stressfyldt og alt for ansvarskrævende
  - "when he's unwell everything just goes out of the window ...."
    - Pædagogik, selvkontrol
- Som barnet bliver ældre vælger forældrene bevidst hjemmebehandling – man går langt for at undgå hospitalet og de konflikter der opstår der
- Svarer vist meget godt til danske erfaringer

## Akut regimer



- Nogle har svært ved at få gennemført korrekt akutregime på lokal sygehus
  - I er som forældre ekspert på jeres barns sygdom
    - Det prøver jeg, at fortælle lokale læger, at de skal være ydmyge overfor
  - På samme måde kan en vis ydmyghed overfor den lokale lægelige vurdering være på sin plads
    - Det er bestemt ikke altid, at den fulde version af akut regimet skal udføres – fx ved profylaktiske henvendelser
    - Familier er forskellige og tolker situationen forskelligt
      - nogle overfortolke situationen og andre kommer desværre for sent

## Transition børn-unge/voksne



- Schatz et al. "As they appear entirely healthy, despite having a risk of disease, this risk and the need for preventive measures may be easily undervalued and forgotten about by the adolescent and young adult"
- **REGELMÆSSIGE KONTROLLER ER ESSENTIELLE**
  - Fortsat uddannelse, check af forståelses-niveau, sikre at der i familien er lagt plan for, hvordan barnet langsomt kan få mere ansvar (og forældrene give mere og mere slip)
  - Alkohol, narkotika, faste, fysisk aktivitet, vægttab, graviditet, operationer
    - ALKOHOL ?
    - FYSISK AKTIVITET ?
    - VÆGT TAB ?
  - Akut regime opdatering

## PROGNOSE EFTER SCREENING



- Normal fysisk udvikling
- Normal psykisk udvikling
  - (MEN nogen psykisk belastning af familier)
- Ingen egentlige kriser
  - Blandt 2 ikke-screenede var 3 kriser
  - Enkelte har symptomer FØR screening – 4 i Danmark
- Ingen dødsfald i Danmark
  - Det er der i andre lande
    - » .... VED SVIGT I AKUT REGIME BEHANDLING
    - » **HUSK AKUT REGIME BEHANDLING**

## Nødvendige tiltag for at undgå alvorlige kriser ved MCADD



- Information, opdatering af akut regimer, check af at de forstås – en lille eksamen hver gang
- Regelmæssig kontrol i metabolisk center med gentagelse af information
- Psykosocial evaluering af familierne
  - Opsøgende aktivitet fra det metaboliske center til ressourcetsvage familier
- Information til lokale hospitaler om nødvendigheden af prompte vurdering/behandling af syge børn

## Akut regimer



- Princip ved MCADD
  - Tilføje en maximal mængde kalorier i form af sukker
  - Slukke for fedtforbrænding ved at give sukker
    - » Minimerer såkaldt katabolisme
- Hjemmeakutregime
  - Give kulhydratdrik (Maxijul eller Fantomalt) hver anden time dag og nat
  - 3 stadier:
    - 1) Opstart akut regime og giv 3-6 drikke og revurder effekt. Er barnet OK afsluttes akutregimet, ellers gås til studie 2
    - 2) Fortsæt akut regime drikken hver anden time til max 2 døgn. Hvis barnet bliver dårligere, ikke accepterer regimet, kaster op eller varighed af akut regime er > 2 døgn gås til studie 3
    - 3) Barnet tages på hospital eller konfereres på hospital

## Akut regime - hospital



- Der skelnes mellem ”profylakse” henvendelser og ”kriser” henvendelser
  - Lægelig og biokemisk vurdering gøres altid ved begge typer henvendelser ved henvendelsen (basis måling)
- Profylakse (> 90% af henvendelser i DK)
  - Barnet vil ikke spise, har haft få opkastninger, lette tegn på infektion, er uden bevidsthedspåvirkning og uden biokemiske tegn på stofskiftemæssig uligevægt
    - » Forsøg at gennemføre oralt regime eller via sonde
    - » Biokemisk monitoring udover basisvurdering er ikke nødvendig
- Kriser
  - Barnet er bevidsthedspåvirket eller haft gentagne opkastninger eller har svær infektion eller biokemiske tegn på stofskiftemæssig uligevægt
    - » Opstart glukose 10% iv
    - » Biokemisk monitoring afhængig af situation og udgangsværdier

### Generel vejledning for behandling af børn med mellem-kædet acyl-CoA dehydrogenase defekt (MCADD) under interkurrent sygdom og ved akutte stofskiftkriser.

MCADD er den hyppigste arvelige stofskiftesyge i forbrændingen af fedt og er forårsaget af defekt beta-oxidation af mellem-kædede fede syrer. Langtidsbehandling: Patienterne behøver ingen special diæt ulover at fedtdagligt skal være på  $\leq 30E\%$ . Enkelte patienter får i perioder karmitin tilskud (100 mg/kg/døgn). Kostten skal gives regelmæssigt med overholdelse af fastsatte grænser for faste. Akutbehandling: Infektion, opkastning og faste kan føre til svær sygdom med bevidsthedspåvirkning og risiko for pludselig død pga. opbygning af toksiske biprodukter fra den defekte beta-oxidation og energimangel med hypokæose og hypoglykæmi (et sent og alvorligt symptom). Behandlingsmål er at minimere mobilisering af fedt ved at tilbyde rigeligt glukose, eventuelt eller IV:
 

- ☐ minimere fedt indtag = *forminimere fedt i barnets mad*
- ☐ forhindre katabolisme, herunder mobilisering af fedt = *give ekstra energi i form af glukose*
- ☐ evt. øge udskillelsen af toksiske biprodukter = *give karmitin (kun i meget alvorlige tilfælde)*

Hvis en familie kontakter hospitalet pga barnets interkurrente sygdom er det vigtigt at sikre at
 

- ☐ hjemmeakutregime er startet
- ☐ familien hurtigt kommer til hospitalet, hvis hjemmeakutregime ikke kan gennemføres
- ☐ de medbringer al barnets medicin, speciale diætprodukter og hjemmeakutregime fra Børnecenteret/Børnecenteret

Behandling i hjemmet med akutregime (se også akutregime fra Børnecenteret/Børnecenteret)
 

- ☐ Hjemmeakutregime startes på forældrenes vurdering af barnets tilstand. Symptomer på MCADD er uspecifikke og varierer fra barn til barn. Bevidsthedspåvirkning, gentagne opkastninger, temperatur  $< 38.5C$  og velværende spisvæbning fører altid til opstart af akutregime.
- ☐ Akutregime: Al barnets almindelige mad stoppes. Hvis barnet får karmitin fordobles dosis ved at halvere intervallet mellem doseringer. Der gives akutregime i (se skema) i følgende stadier:
  - Stadie 1, Giv barnet akutregime i 2 timer 14-6 timer. Hvis barnet har fået det godt på det tidspunkt, får det igen sædvanligt diæt, og akutregimet er skat. Ved fortsat sygdom fortsæt til studie 2
  - Stadie 2, Fortsæt akutregime hver 2. time dag og nat i maksimalt 2 døgn. Silfent barnet ikke får det bedre, ikke vil acceptere akutregimet, kaster alt op, har svær diarré eller varighed af akutregimet er over 2 døgn forsanes til studie 3
  - Stadie 3, Læg barnet (eller kontaktfølge/diætist på Rigshospitalet) kontaktes mhp. vurdering.

Akutregimeblandingen (glukose polymer) kan gives oralt eller via sonde. Mangler: se tabellen. Glukose polymer kan være Maxijul, Fantomalt, Polycal, Energi Plus eller lignende. Nogle børn foretrækker mere fast, sukkerholdig føde – se akutregime fra Børnecenteret/Børnecenteret. AKUTREGIMEDRIKKEN EFTER ALDER (oralt/sonde regime)

Allder (år)	Glukose polymer koncentration (g/100ml)	Totalt dags volumen
0-½	10 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	200 ml/kg
½-1	10 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	150 ml/kg
1-2	15 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	95 ml/kg
2-6	20 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	1200 ml
6-10	20 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	1500 ml
>10	25 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	2000 ml

3. Biokemisk vurdering ved begge typer af henvendelser: syre-base status, glukose, karbamid, elektrolytter, leverenzym, mælkesyre. Et barn der får tillægges måling af ammonium. Glukose vil i tidlige faser være normal og behandlingen baseres sig derfor på en klinisk vurdering. Konferer altid så tidligt som muligt barnet med ekspert i pædiatrisk metabolisme.

### 4. Diætetisk, væskemæssig og medikamentel behandling under akutregimet

4.1. Diæt
 

- Stop indtag af almindelige fødevarer
- Barnet kan evt. tilbydes fødevarer med en minimal mængde fedt, såfremt dette er nævnt i akutregime fra Børnecenteret/Børnecenteret eller nedentfor

### 4.2. Væsker. Der opstartes følgende IV væsker i angivne rækkefølge:

a) Giv en-gangbolus glukose 200 mg/kg (2ml/kg af glukose 10% eller 1 ml/kg af glukose 20%) over 10 minutter  
 b) Giv en-gangbolus isoton NaCl 10 ml/kg (eller evt. 20 ml/kg) for at opretholde cirkulationen over 10 minutter  
 c) Giv glukose 10% med 0,45% NaCl (blanding: 48 ml NaCl koncentrat (100g/l) i 1000 ml glukose 10%) i følgende mængder:

Allder (år)	Vægt (kg)	IV infusion
0-2	10% glukose med 0,45% NaCl	100 ml/kg/dag
2-6	120 ml/kg/dag	
>6	30-40 ml/kg/dag	
>6	90 ml/kg/dag	
>6	67 ml/kg/dag	
>6	45 ml/kg/dag	

### 5. Monitoring

Monitoring er primært klinisk. Kun såfremt barnet er i krise bør følgende checks: glukose, elektrolytter, og syre-base status hver 6. time. Ved forværing tillægges måling af ammonium. Altid monitoring af bevidsthedsniveau (Glasgow Coma Scale).

### 6. Overgang til sædvanligt diæt og medicin

Barnet kan spise og drikke, når det har lyst og ikke kaster op. Når barnet med sikkerhed tolererer PO føde, kan IV væske seponeres. Intet barn bør udelukkende tilbydes glukose mere end 2 døgn; herefter skal en minimal mængde anden mad tilbydes. Vejledende kan opstartes med sv. 1/3 af sædvanligt diæt på dag 1; 2/3 på dag 2 og rest af sædvanligt mængde på dag 3. Er barnet ikke rask kan fortsættes på 1/3 i flere dage.

Tak for jeres  
opmærksomhed!