

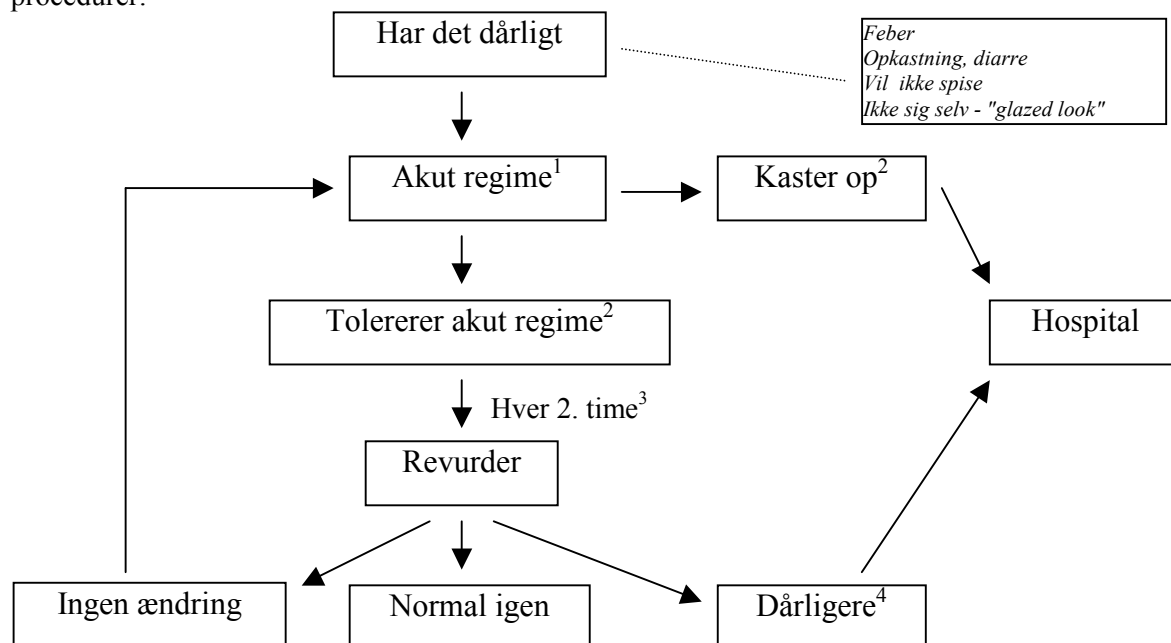
Vejledning for behandling af børn med mellem-kædet acyl-CoA dehydrogenase defekt (MCADD) under interkurrent sygdom.

Baggrund

MCADD er den hyppigste arvelige metaboliske sygdom i forbrændingen af fedt. Det drejer sig om en defekt i forbrændingen af mellem-kædede fede syrer. For det meste er patienterne raske og behøver ingen speciel diæt. Enkelte patienter får karnitin tilskud (100 mg/kg). Infektioner, opkastning og faste kan lede til svær sygdom med encefalopati og risiko for pludselig død. Baggrunden for dette er ophobning af toksiske fede syrer. Hypoglykæmi kan også optræde, men oftest sent, hvorfor det er farligt at basere behandlingen på blod glukose målinger. Behandlingens mål er at minimere mobilisering af fedt ved at tilbyde rigeligt glukose, enteralt eller IV.

Behandling i hjemmet

Alle patienter er udstyret med individuel akut plan og instrueret i at følge følgende procedurer:



Noter:

1. Gives oralt, via næse-sonde eller PEG-sonde. Volumina og koncentrationer af den glukose holdige drik varierer med alder - hvert barn vil have sin egen instruks. Generelle retningslinier gives i tabellen. Glukose polymer kan være Maxijul, Polycal, Fantomalt eller lignende. Barnets normale medicin fortsættes. Hvis barnet får karnitin dosis, fordobles dosis.

Alder (år)	Glukose polymer koncentration (g/100 ml)	Totalt dags volumen*
0-1	10	150-200 ml/kg
1-2	15	95 ml/kg
2-6	20	1200-1500 ml
6-10	20	1500-2000 ml
>10	25	2000 ml

*Volumen for drik givet hver anden time findes ved at dividere med 12.

2. Hvis forældrene er erfarne og trygge ved barnets tilstand, kan de gentage akut regime drikken efter 2 timer, men hvis det mislykkes eller barnet kaster op, må forældrene henvende sig på hospital.

3. Patienterne revurderes og gives akut regime drikken - hver anden time, dag og nat.

4. Ved forværring skal barnet indlægges AKUT, specielt hvis kontakten til barnet er dårlig.

Patient label

Behandling på hospital

1. Børn med MCADD bør have direkte adgang til en børnemodtagelse (BM). Barnet bør indlægges, såfremt forældrene er bekymret for det.
2. Find ud af hvorfor barnet kommer (kaster op, vil ikke spise etc.) og vurder hurtigt barnet. Hvis problemet er, at barnet ikke vil spise eller en enkelt opkastning, og barnet ikke har tegn til encefalopati (normal kontakt, ikke sløv, etc.), kan det gives oral glukose polymer (som ovenfor) og observeres i BM.
3. Hvis barnet er dårligt tages syre-base status, ammonium, glukose, elektrolytter og evt. andre prøver afhængig af situationen. Husk at prøverne i tidlige faser kan være normale, hvorfor tilrettelæggelse af behandlingen baserer sig på en klinisk vurdering. *Konferer så tidligt som muligt barnet med ekspert i pædiatrisk metabolisme.*
4. De fleste børn vil kræve IV infusion af glukose, som opstartes hurtigst muligt i nedennævnte mængder. Start med lille bolus (1 ml/kg af 25% glukose eller 2.5 ml/kg af 10 % glukose) og fortsæt med kontinuerlig infusion af 10% glukose IV.

Alder (år)	Vægt (kg)	Glukose mængde	IV infusion af 10% glukose
0-2		10 mg/kg/min	150 ml/kg/dag
2-6		8 mg/kg/min	120 ml/kg/dag
>6	<30	6 mg/kg/min	90 ml/kg/dag
>6	30-50	4.5 mg/kg/min	67 ml/kg/dag
>6	>50	3 mg/kg/min	45 ml/kg/dag

5. Medikamina: Generelt fortsættes den vanlige medicin

Karnitin , 200 mg/kg/dag (IV (som Nefrocarnitin) eller PO)
Zofran , 0.15 mg/kg hver 6.-8. time ved kvalme/opkastning, PO eller IV
Acidose korrigeres med bikarbonat efter gængse principper
Hyperglykæmi: giv insulin 0.1-0.2 U/kg/dosis - reducer <u>ikke</u> i glukose infusionen
Diurese < 4 ml/kg/time: start furosemid 0.5-1 mg/kg/dosis

6. Monitorering er primært klinisk; check glukose, elektrolytter, ammonium og syre-base status hver 4. time, hvis barnet er stabilt; ellers tages blod glukose hver time og elektrolytter og syre-base status hver 6. time. Registrer neurologiske status. Ved mistanke om cerebralt ødem: reducer væskemængder og giv mere koncentrerede opløsninger centralt.
7. Barnet kan spise og drikke, når det har lyst og ikke kaster op. Når barnet med sikkerhed tolererer PO føde, kan IV væske seponeres.

HJÆLP: I dagtid Allan Meldgaard Lund 35453887 eller 35451303 og udenfor dagtid pædiatrisk forvagt (35451358) eller bagvagt (35451350), som så vil kunne kontakte Allan Meldgaard Lund eller Flemming Skovby.