

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

MCADD er den hyppigste arvelige stofskiftesygdom i forbrændingen af fedt og er forårsaget af defekt beta-oxidation af mellem-kædede fede syrer.

Langtidsbehandling: Patienterne behøver ingen speciel diæt udover at fedtindtaget skal være på $\leq 30E\%$. Enkelte patienter får i perioder karnitin tilskud (100 mg/kg/døgn). Kosten skal gives regelmæssigt med overholdelse af fastsatte grænser for faste.

Akutbehandling: Infektion, opkastning og faste kan lede til svær sygdom med bevidsthedspåvirkning og risiko for pludselig død pga. ophobning af toksiske biprodukter fra den defekte beta-oxidation og energimangel med hypoketose og hypoglykæmi (et sent og alvorligt symptom). Behandlingens mål er at minimere mobilisering af fedt ved at tilbyde rigeligt glukose, enteralt eller IV:

- minimere fedt indtag = *fjerne/minimere fedt i maden*
- forhindre katabolisme, herunder mobilisering af fedt = *give ekstra energi i form af glukose*
- evt. øge udskillelsen af toksiske biprodukter = *give karnitin (kun i meget alvorlige tilfælde)*

Hvis en familie/patient kontakter hospitalet pga akutte symptomer er det vigtigt at sikre at:

- hjemmeakutregime er startet
- patienten hurtigt kommer til hospitalet, hvis hjemmeakutregime ikke kan gennemføres
- patienten medbringer al medicin, specielle diætprodukter og hjemmeakutregime fra Børneernæringsenheden

Behandling i hjemmet med akutregime (se også akutregime fra Børneernæringsenheden)

Hjemmeakutregime startes på patientens/familiens vurdering. Symptomer på MCADD er uspecifikke og varierer fra patient til patient. Bevidsthedspåvirkning, gentagne opkastninger, temperatur over 38.5°C og vedvarende manglende fødeindtag fører altid til opstart af akutregimet.

Akutregime: Al almindelige mad stoppes. Såfremt patienten får karnitin fordobles dosis ved at halvere intervallet mellem doseringer. Der gives akutregimedrik (se skema) i følgende stadier:

- **Stadie 1.** Giv akutregimedrikken hver 2. time i 4 – 6 timer. Hvis patienten har fået det godt på det tidspunkt, opstartes sædvanlig diæt igen, og akutregimet er slut. Ved fortsat sygdom fortsættes til stadie 2
- **Stadie 2.** Fortsæt akutregimedrikken hver 2. time dag og nat i maksimalt 2 døgn. Såfremt patienten ikke får det bedre, ikke kan tage akutregimet, kaster alt op, har svær diarré eller hvis varighed af akutregimet er over 2 døgn forsættes til stadie 3
- **Stadie 3.** Lokalt hospital (eller kontaktlæge/-diætist på Rigshospitalet) kontaktes mhp. vurdering.

Akutregimedrikken (glukose polymer) kan gives oralt eller via sonde. Mængder: se tabellen.

Glukose polymer kan være Maxijul, Fantomalt, Polycal, Energi Plus eller lignende.

AKUTREGIMEDRIKKEN (oralt/sonde regime)		
Alder/vægt	Glukose polymer koncentration (g/100ml)	Totalt dags volumen
>16 år eller >40 kg	25 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	2400 ml

Behandling på hospital

1. Patienter med MCADD bør have direkte adgang til en medicinsk akut-modtagelse. En henvendelse bør altid tages alvorligt og patienten bør omgående vurderes klinisk og biokemisk.

2. Henvendelserne kan være ”profylaktiske” eller vedrører en patient i stofskiftekrise:

- **Profylaktiske henvendelser.** De fleste henvendelser er ”profylaktiske” og sigter på at undgå, at patienten udvikler en stofskiftekrise. Behandlingen er derfor mindre intensiv end for en patient i krise. Problemet kan fx være, at patienten ikke indtager sufficient mængde føde, har haft få opkastninger, lette-moderate tegn på infektion og er uden bevidsthedspåvirkning. IV behandling behøves ikke altid og patienten kan behandles som ved hjemmeakutregimet oralt eller via sonde og observeres i modtagelsen. Såfremt patienten får karnitin fordobles dosis ved at halvere intervallet mellem doseringer. For nogle patienter er det nemmere at give IV-behandling, hvilket gives efter nedenstående retningslinier (punkt 4). Der tages altid blodprøver (punkt 3), men ved normal initial biokemi gentages blodprøver kun ved klinisk forværring.
- **Stofskiftekrise.** Ved bevidsthedspåvirkning, gentagne opkastninger, svære infektionstilstande eller svær påvirkning af anden årsag, herunder biokemiske tegn på dekomensation med hypoglykæmi, er risikoen for en stofskiftekrise høj og der iværksættes behandling som nævnt under punkt 4.

3. Biokemisk vurdering ved begge typer af henvendelser: syre-base status, glukose, karbamid, elektrolytter, leverenzymmer, infektionstal. Er patienten dårlig tillægges måling af ammonium. Glukose vil i tidlige faser være normal og behandlingen baserer sig derfor på en klinisk vurdering. Konferer altid så tidligt som muligt patienten med ekspert i metabolisme.

4. Diætetisk, væskemæssig og medikamentel behandling under akutregimet

4.1. Diæt

- Stop indtag af almindelige fødevarer
- Patienten kan evt. tilbydes fødevarer med en minimal mængde fedt, såfremt dette er nævnt i akutregime fra Børneernæringsenheden eller nedenfor

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

- Såfremt patienten er dehydreret korrigeres dette først med 0,9% NaCl efter lokal instruks, hvis ikke gås direkte til punkt b
- Glucose 10% opstartes så hurtigt som muligt med infusionshastighed på 2 ml/kg/time

4.3. Medikamina

Karnitin	Hvis patienten er i karnitin behandling ved henvendelsen fordobles dosis (dog max. 200 mg/kg/dag)
	Hvis patienten ikke er i karnitinbehandling ved henvendelsen og er dårligt opstartes karnitin 200 mg/kg/dag givet IV som Nefrocarnit [®] som langsom infusion over 15 min efter fortynding i glukose 10% til maximum 100 mg/ml, i minimum 4 daglige doser eller kontinuert (fx opblandet i ovenstående glukose/NaCl blanding).
Zofran , 0.15 mg/kg hver 6.-8. time ved kvalme/opkastning, PO eller IV	
Acidose korrigeres med bikarbonat efter gængse principper	
Hyperglykæmi >12 mM: giv insulin efter lokal instruks - reducer <u>ikke</u> i glukose infusionen	

5. Monitorering

Monitorering er primært klinisk. Kun såfremt patienten er i krise bør følgende checkes: glukose, elektrolytter, og syre-base status hver 6. time. Ved forværring tillægges måling af ammonium. Altid monitorering af bevidsthedsniveau (Glasgow Coma Scale).

6. Overgang til vanlig diæt og medicin

Patienten kan spise og drikke, når han/hun har lyst og ikke kaster op. Når patienten med sikkerhed tolererer PO føde, kan IV væske seponeres. Ingen patient bør udelukkende tilbydes glukose mere end 2 døgn; herefter skal en minimal mængde anden mad tilbydes. Vejledende kan opstartes mad svt. 1/3 af sædvanlig diæt på dag 1; 2/3 på dag 2 og kost i sædvanlig mængde på dag 3.

HJÆLP: Allan M Lund (AL) 35453887 eller 35451303; Christine i Dali (CiD) 35451302; Flemming Skovby (FS) 35454062. Udenfor dagtid pædiatrisk forvagt (35451358) eller bagvagt (35451350), som så vil kunne kontakte AL eller FS