

Definition af MCADD

Sygdommen nedarves ved såkaldt skjult arv. For at blive syg skal man have to sygdomsgener, et fra hver af forældrene. Dvs. begge forældre skal være bærere af sygdomsgenet. Dette betyder i praksis, at der ved hver graviditet er 25% sandsynlighed for, at barnet arver sygdommen. Der er 50% sandsynlighed for, at barnet kun arver det ene sygdoms-gen og derved bliver bærer af sygdommen uden selv at have symptomer (ligesom forældrene). Der er 25% sandsynlighed for, at barnet ikke arver noget sygdoms-gen.

MCADD er en arvelig sygdom forårsaget af en ændring i genet ACADM på kromosom 1.

Forkortelsen står for Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, dvs. mellemkædet acyl-CoA dehydrogenase defekt.

Med mere danske ord er der tale om en defekt i forbrændingen af mellemkædet fedt.

Baggrund

Problemer med at omdanne fedt til energi

Børn og voksne med MCADD har en defekt i MCAD enzymet som gør, at kroppen har problemer med at omsætte fedt til energi. Enzymer virker i kroppen ved at fremme omdannelsen af visse stoffer, fx er nogle enzymer vigtige ved omdannelsen af næringsstoffer fra maden til energi. Enzymet MCAD har til opgave at lave energi fra fedt. Der er mange enzymer, der virker sammen om at danne energi fra fedt. MCAD tager sig kun af den del af fedtet, som vi kalder mellemkædet fedt (MCT) dvs. det fedt, som indeholder fra 6-12 kulstofatomer. Andet fedt kaldes f.eks. langkædet fedt og har længere kæder af kulstofatomer, som omsættes af andre enzymer. Når enzymet MCAD er defekt, kan mellemkædet fedt ikke omsættes til energi, og i stedet ophobes såkaldte mellemkædede acyl-CoA forbindelser i kroppen.

Det mellemkædede fedt, som MCAD enzymet normalt skal omdanne, kommer fra 2 kilder:

- Fedt i maden
- Fedt fra kroppens depoter

*Mellemkædet fedt
forkortes MCT*

Konsekvenserne af et defekt MCAD enzym er:

- Dårlig dannelse af energi med risiko for lavt blodsukker
- Ophobning af mellemkædede acyl-CoA forbindelser medfører at energidannelsen besværliggøres yderligere og samtidig mistes stoffet karnitin. Man taber karnitin, fordi kroppen prøver at afgifte sig selv for mellemkædede acyl-CoA forbindelser, og til denne proces forbruges karnitin. Mangler man karnitin dannes der mindre energi.

- Nogle MCADD patienter har også brug for ekstra stivelse i forbindelse med fysisk aktivitet.

Metaboliske kriser

Hvis en MCADD patient ikke får den rette behandling **er der risiko for, at patienten udvikler en metabolisk krise**. Ved metaboliske kriser vil der være hurtigt fremadskridende påvirkning af hjernen med sløvhed, bevidstløshed samt risiko for koma og dødelig udgang. Herudover kan man have væskeforstyrrelser og lavt blodsukker.

Ubehandlet medfører de metaboliske kriser medføre død hos 25%, og ud af de som overlever, vil 25% have hjerneskade.

En metabolisk krise kan bl.a. udløses af:

- Opkast
- Diarré
- Faste
- Feber (over 38,5°C), f.eks. ved lungebetændelse og mellemørebetændelse

Under ovenstående omstændigheder har kroppen et større energibehov end normalt og forsøger derfor at forbrænde fedt. For at gøre dette frigøres fedt fra kroppens fedtdepoter, og da MCT ikke kan omsættes, ophobes det i stedet. Det er denne ophobning sammen med energimanglen, der udløser den metaboliske krise.

Velbehandlede børn, som er sat i behandling, før de får en metabolisk krise, har god prognose

- Næsten alle børn med MCADD i Danmark findes ved screening og bliver behandlet, før de udvikler en metabolisk krise. Tæt på 100% af disse børn har normal levelængde, udvikler sig normalt og har fremtidsudsigter som andre børn.

I dagligdagen, når man som MCADD patient har det godt, består behandlingen i ovenstående ganske få, relativt simple forholdsregler. Ved sygdom skal man behandles med et såkaldt akut regime.

Akut regime

Tag alle sygdomme og infektioner alvorligt. Enhver sygdom er alvorlig og skal straks behandles for at undgå en metabolisk krise

- Er barnet under 6 måneder, skal du altid tage på hospitalet mhp. evt. behandling med glukose (sukker) enten via sonde eller direkte ind i en blodåre.
- Ved sygdom hos MCADD patienter er det vigtigt at overholde akut regimet. Princippet ved akutregimet er, at der hver 2. time, dag og nat, indtages glukose (sukker) holdige fødeemner for, at forhindre energimangel og forbrænding af fedt.
- Er man i behandling med karnitin, fordobles dosis af karnitin under sygdommen
- MCADD patienter bør under alle omstændigheder have åben adgang til en akut modtagelse på det lokale sygehus uden om skadestuen og vagtlægesystemet

Specielle forhold

Karnitin niveauet i blodet bliver fulgt regelmæssigt med blodprøve

- Lægerne holder øje med niveauet. Er niveauet i blodet for lavt får MCADD patienter karnitin som mixtur i en begrænset periode (oftest 2 måneder) med efterfølgende måling af karnitin niveauet i blodet, ved næste planlagte kontrol i ambulatoriet.

Vaccinationer

Børn med MCADD bør gennemføre vaccinationer som andre børn

- Efter en vaccination kan nogle børn få lette symptomer på den sygdom, der vaccineres imod, herunder feber. Derfor skal barnet have febernedsættende medicin 1 time før vaccinationen og hver 6. time efter vaccinationen gennem i alt 2 døgn.

Bedøvelse

Enhver procedure, der kræver bedøvelse bør planlægges nøje

- MCADD patienter bør ikke faste for længe og helst (og altid ved længerevarende procedurer) have glukose direkte ind i en åre før-, under- og efter proceduren.
- MCADD patienter bør placeres først på dagens operationsprogram for at minimere risikoen for udsættelser.