

TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group

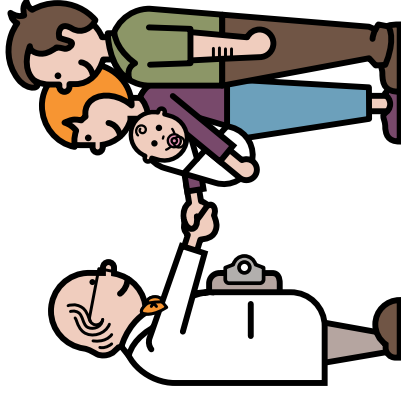


BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017

GAI1

Støttet av  **NUTRICIA**

GAI1



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017

TEMPLE
Tools Enabling Metabolic Parents Learning



Støttet av **NUTRICIA**

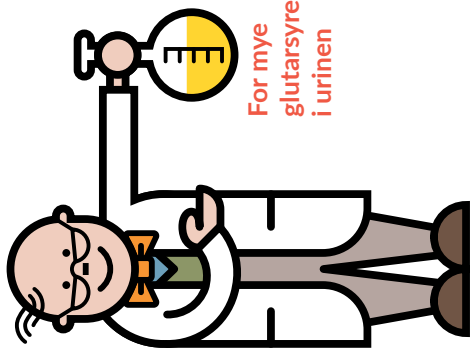
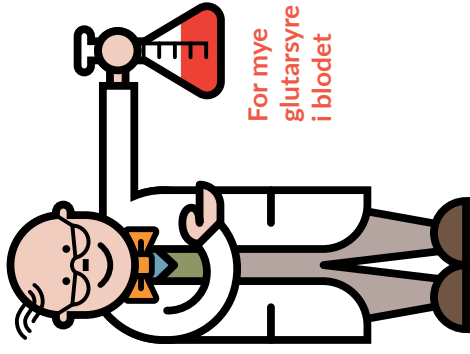
Hva er GA1?

GA1 står for Glutaric Aciduria (glutarsyreuri) Type 1

GA1 er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



Hva er GA1?

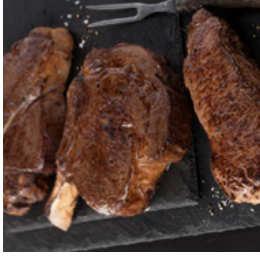
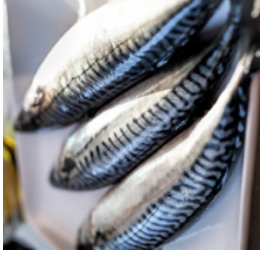
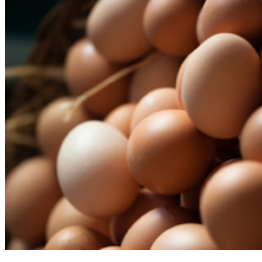


GA1 og protein

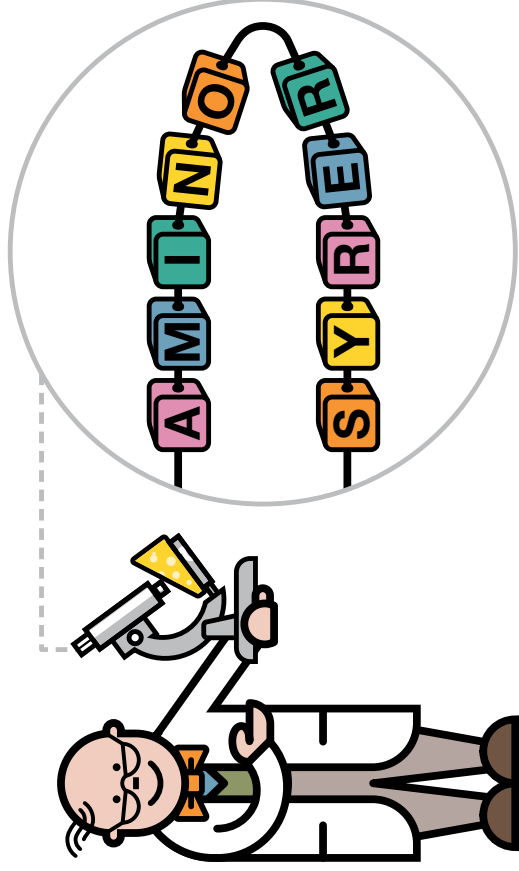
GA1 påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



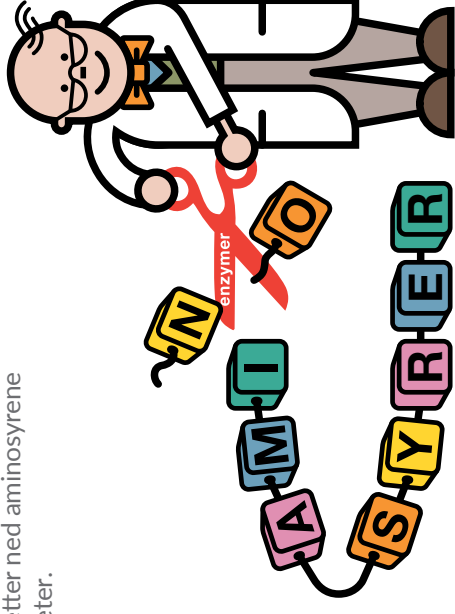
Hva er protein?



Protein og enzymer

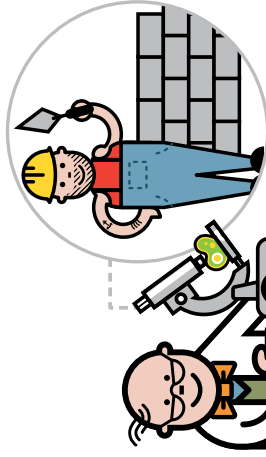
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.

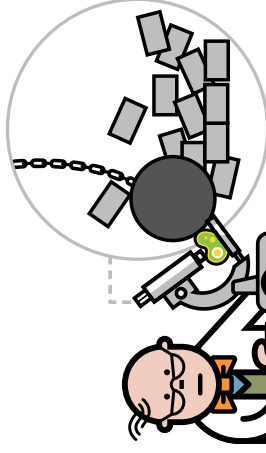


Proteinstoffsiftet

Stoffsiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



Anabolisme
(oppbygging)

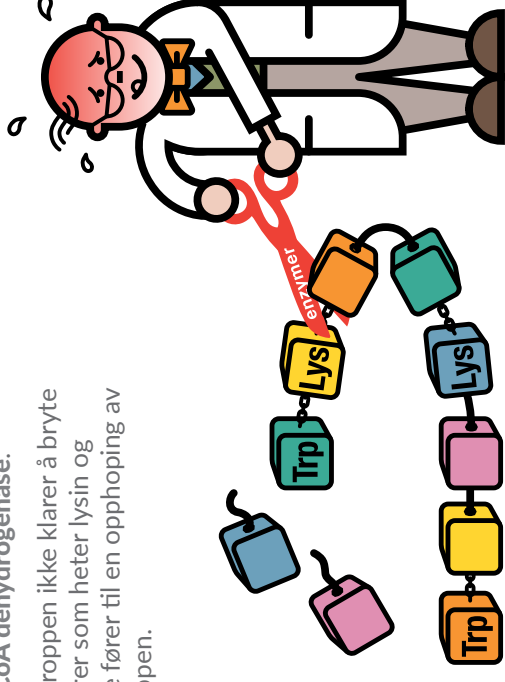


Katabolisme
(nedbrytning)

Hva skjer ved GA1?

Ved GA1 mangler kroppen et enzym som kalles **glutaryl-CoA dehydrogenase**.

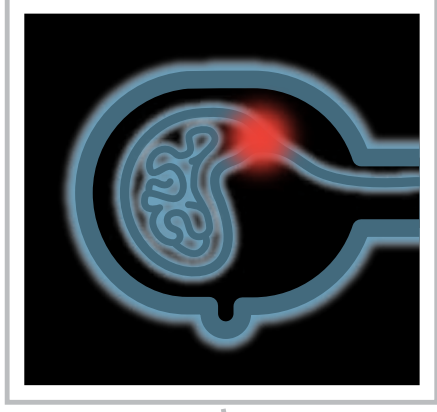
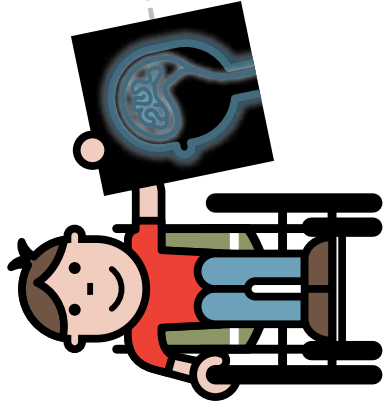
Dette betyr at kroppen ikke klarer å bryte ned to aminosyrer som heter lysin og tryptofan. Dette fører til en opphoping av glutarsyre i kroppen.



Hva kan gå galt ved GA1?

I hjernen er det basalgangliene som styrer kroppens bevegelser.

Opphopning av glutarsyre skader basalgangliene og fører til bevegesproblemer.



Metabolsk krise

- En **metabolsk krise** kan utløse **bevegesproblemer**. Dette skyldes opphopningen av glutarsyre og andre skadelige stoffer.
- Den forårsakes vanligvis av en infeksjon eller virus hos barnet som fører til feber, oppkast og diaré
- Det er svært viktig å unngå en metabolsk krise.
- Start SOS regime så raskt som mulig.

Hva med andre symptomer ved GA1?

Spedbarn med GA1 er vanligvis friske ved fødsel selv om mange er født med en større gjennomsnittlig hodeomkrets enn andre nyfødte.

Hvordan diagnostiseres GA1?

GA1 diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av glutarsyre oppdages i blodet.

Hvordan behandles GA1?

GA1 håndteres med kostbehandling og
medisiner:



En proteinbegrænset kost

Proteinerstatning

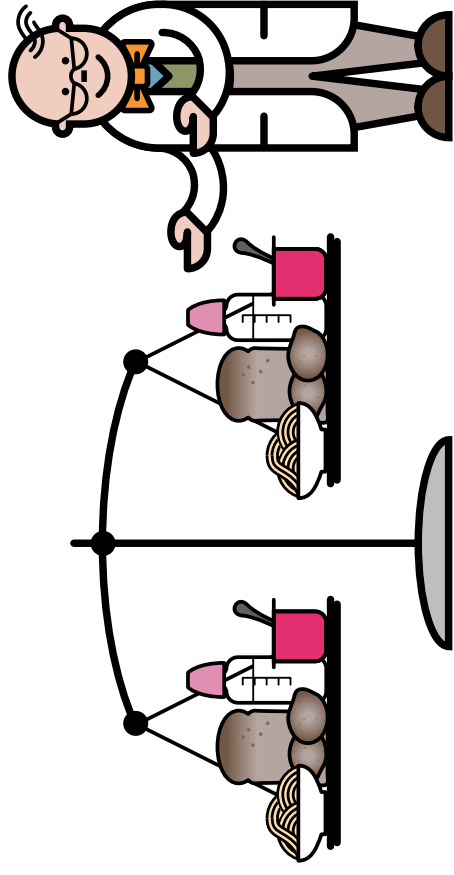


Karnitintilskudd



Proteinbalance er nødvendig ved GA1

Ved GA1 er det viktig at barnet får nok protein for vekst ...
men ikke så mye at det fører til dannelse av skadelige stoffer



Oppmålt proteininntak

Spebarn får en tilpasset mengde proteinerstatning og kan deretter ammes fritt til hvert måltid.

Hvis barnet ikke ammes får det en tilpasset mengde vanlig morsmelkerstatning etterfulgt av fri mengde proteinerstatning.

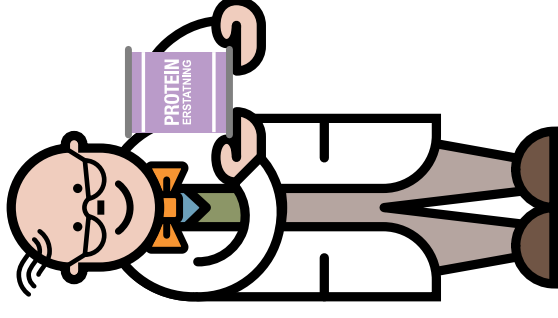
Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

Proteinerstatning

Proteinerstatning er svært viktig for god metabolsk kontroll.

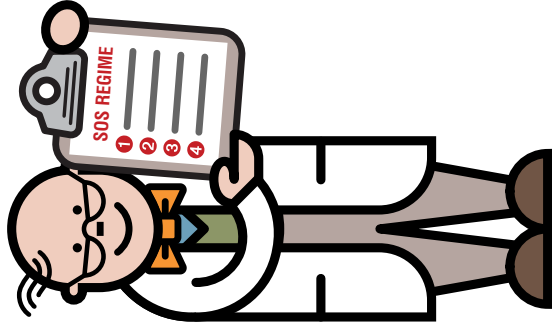
Den vil bidra til at spedbarnet får dekket behovet for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning er tilgjengelig på blå resept.



GA1 ved sykdom

- Ved sykdom hos barnet må det brukes et SOS regime
- Sykdom kan føre til katabolisme eller proteinnedbrytning
- Dette kan føre til opphopning av glutarsyre og sette i gang en metabolsk krise



GA1 ved sykdom

Stopp inntaket av protein fra all mat og drikke

Start SOS regimet. Dette er laget av proteinerstatning og glukosepolymer

Karnitintilskudd som foreskrevet

Ta kontakt med helsepersonell



Huskeliste ved sykdom

Bruk alltid SOS regime som anbefalt

Dersom symptomene vedvarer og/eller du er bekymret, dra til sykehus

Hold helsepersonell jevnlig oppdatert på situasjonen

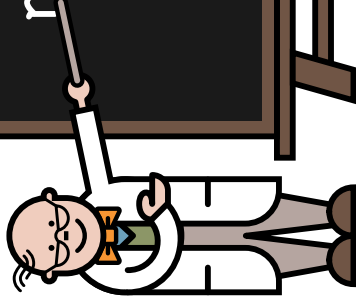
PROTEIN
ERSTATNING

GLUKOSE-
POLYMER



Hovedbudskap

Det er viktig at SOS
regimet startes opp
umiddelbart!



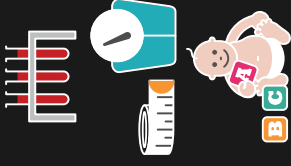
Hvordan følges GA1?

Jevnlige blodprøver for å sjekke nivået av aminosyrer og næringstoffer

Høyde og vekt

Undersøkelse av barnets utvikling

Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og blodverdiene



Kromosomer, gener og mutasjoner

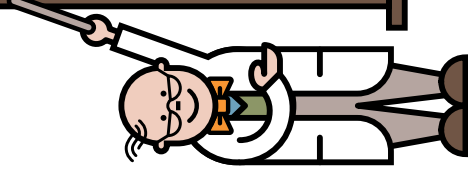
Mennesker har kromosomer som består av DNA

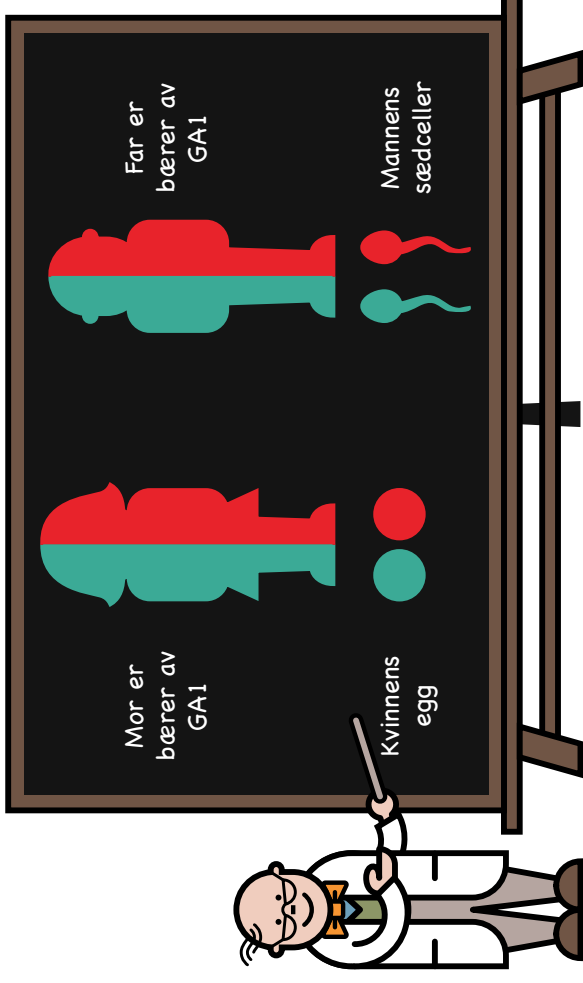
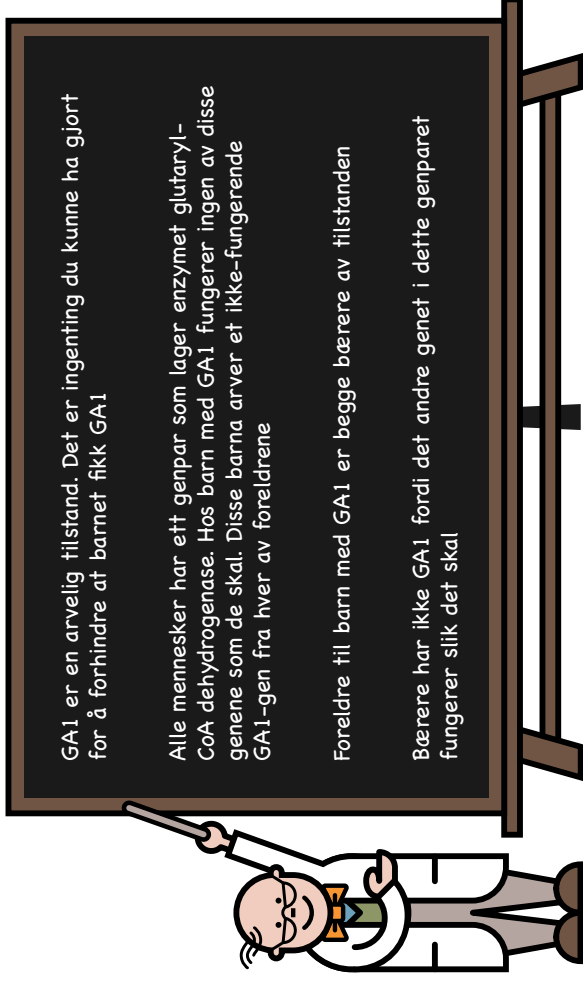
Gener er biter av DNA som bærer den genetiske informasjonen. Hvert kromosom kan ha flere tusen gener

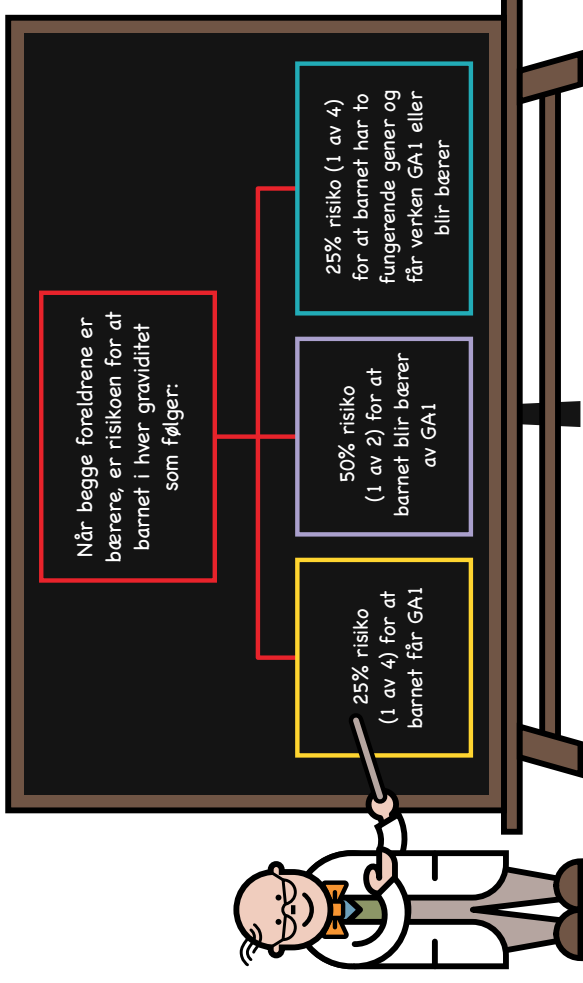
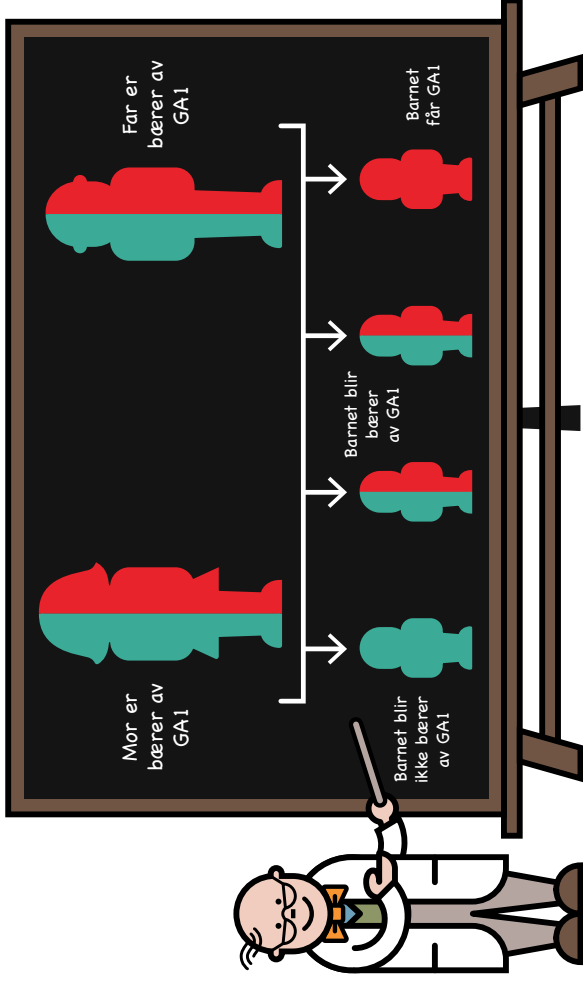
Ordet mutasjon betyr en endring eller feil i den genetiske informasjonen

Vi arver spesielle kromosomer fra mors egg og fars sædceller

Genene på disse kromosomene bærer informasjonen som bestemmer kjennetegn, som er en kombinasjon av foreldrene







HUSK!

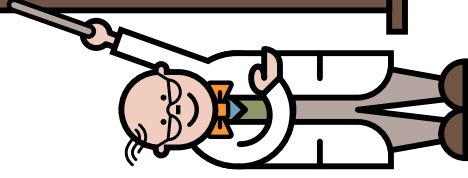
GA1 er en alvorlig arvelig stoffskiftesykdom som kan føre til alvorlige bevegelsesproblemer

Barn er svært sårbare i de første seks leveårene

Skade kan forebygges med en proteinbegrenset kost, proteinerstatning og karnitin

Ved sykdom er det viktig at SOS regimet startes umiddelbart og følges nøye

Med god behandling kan store bevegelsesproblemer forebygges hos de fleste barn



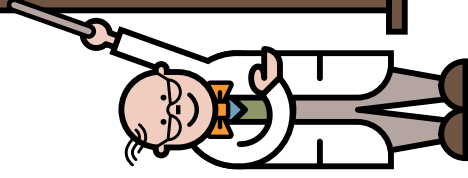
Noen gode råd med på veien

Sørg alltid for at du har god tilgang til proteinerstatning, medisiner og lavproteinmat, og at de ikke er gått ut på dato.

Proteinerstatning og medisiner er foreskrevet av legen din. Disse fås på apotek, hos bandagist eller ved hjemlevering

Sørg alltid for at du har SOS regime og en skriftlig beredskapsplan

Febernedsettende bør gis som anbefalt av lege
- ha alltid noe ekstra i medisinskapet



Besøk www.lowproteinconnect.com
og registrer deg for å få tilgang til støtte
og praktiske råd.

Innholdet er oversatt til
norsk, tilpasset norsk
behandlingsspraksis og validert
av Nutricia i samarbeid med
helsepersonell ved Oslo
Universitetssykehus.

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group

www.bimdg.org.uk



NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

www.nutricia.no