

# TEMPLE



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

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group

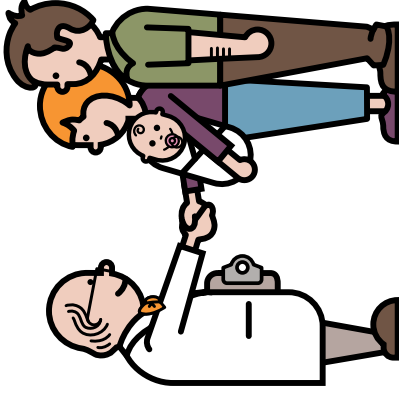


BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL  
VERSION 2, FEBRUAR 2017

IWA

Støttet av **NUTRICIA**

# IWA



**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

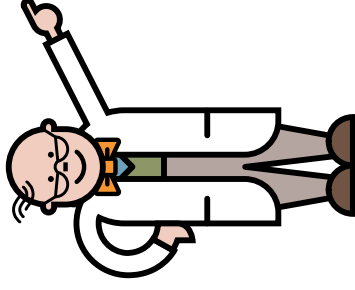


Støttet av **NUTRICIA**

## Hva er IVA?

IVA står for Isovaleric Acidaemia (isovaleriansyreemi)

IVA er en arvelig, medfødt stoffskiftesydom



**I**so**V**aleric **A**cidaemia

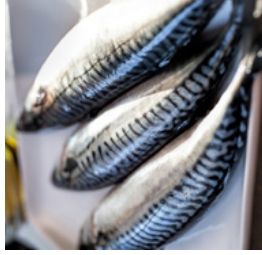
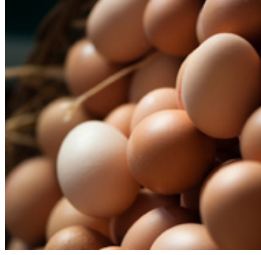
**IVA**

# IVA og protein

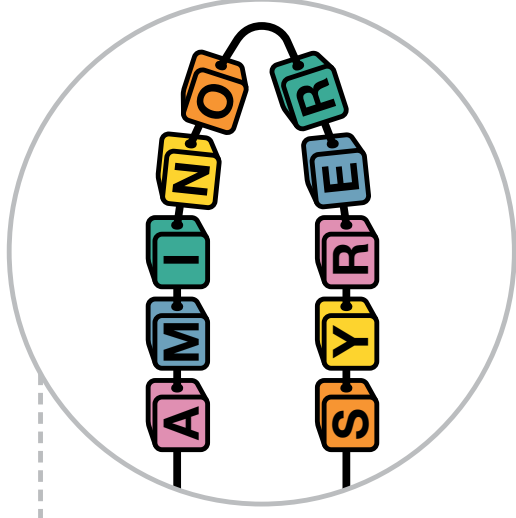
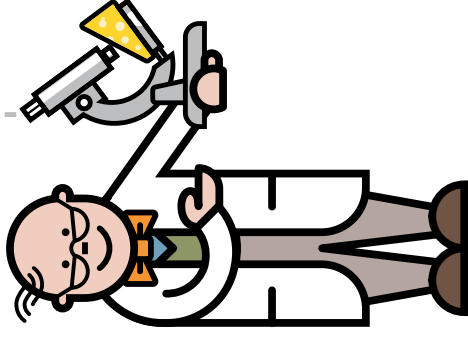
IVA påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



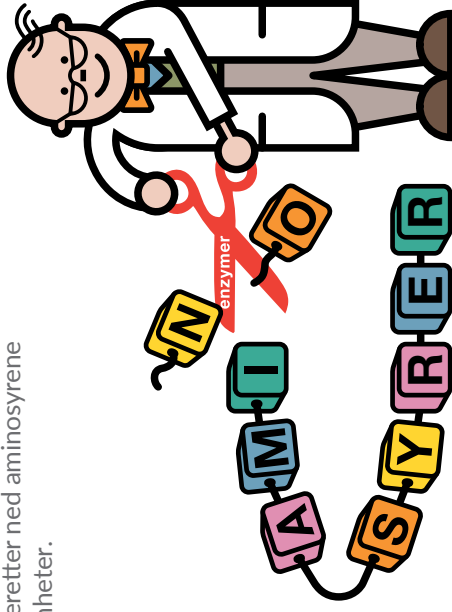
Hva er protein?



# Protein og enzymer

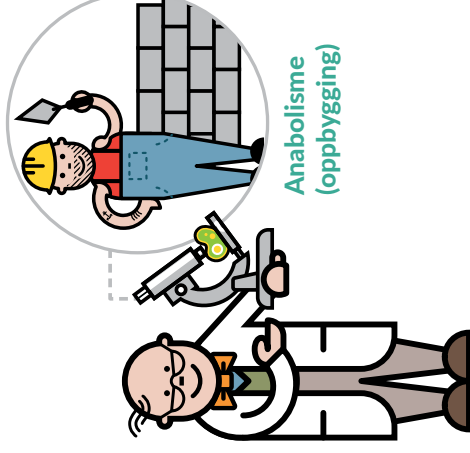
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.



# Proteinstoffskiftet

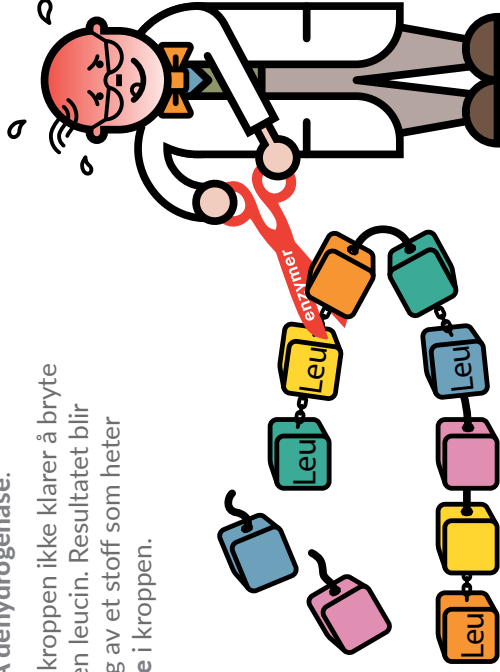
Stoffskiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



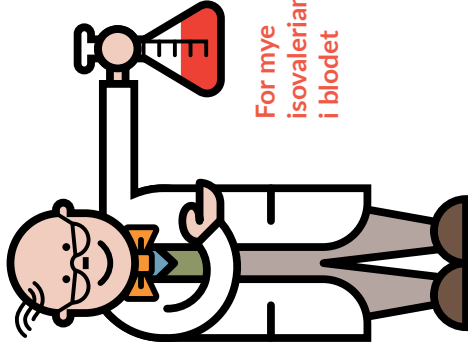
## Hva skjer ved IVA?

Ved IVA mangler kroppen et enzym som kalles **isovaleryl-CoA dehydrogenase**.

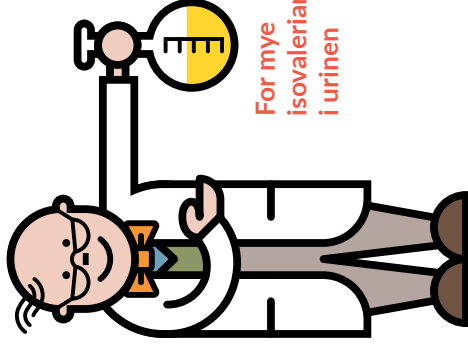
Dette fører at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyren leucin. Resultatet blir en opphopning av et stoff som heter **isovaleriansyre** i kroppen.



## Hva fører det til?



For mye  
isovaleriansyre  
i blodet



For mye  
isovaleriansyre  
i urinen

## Hvordan diagnostiseres IVA?

IVA diagnostiseres ved nyfødtscreening.  
Høye nivåer av isovaleriansyre oppdages i blodet.

## Hva er symptomene ved ubehandlet IVA?

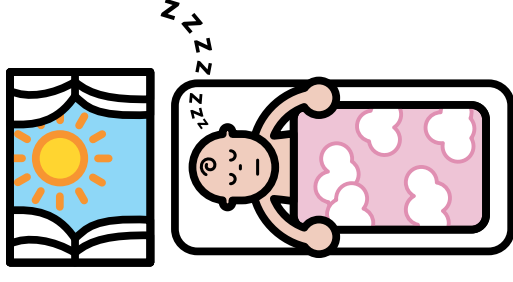
Noen barn med IVA blir syke allerede de første dagene etter fødsel - før nyfødtscreening.

Symptomer:

- spiser dårlig
- oppkast
- dehydrering (mangel på kroppsvæske)
- slapphet (hypotoni)
- mye søvn
- anfall
- rask pust

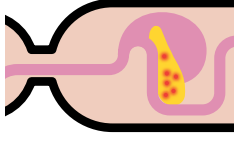
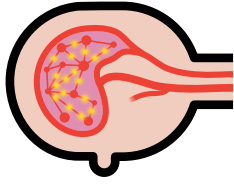
**Effektene av IVA kan raskt bli livstruende dersom barnet ikke får behandling.**

Ubehandlet utvikler noen barn symptomer senere, for eksempel lærevansker.

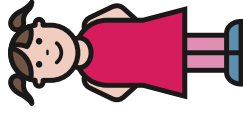
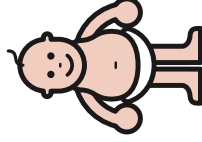
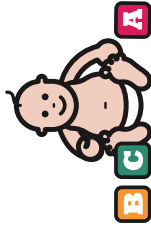


## Hva kan gå galt ved ubehandlet IVA?

Opphopning av skadelige stoffer kan føre til skade på hjernen og andre organer.



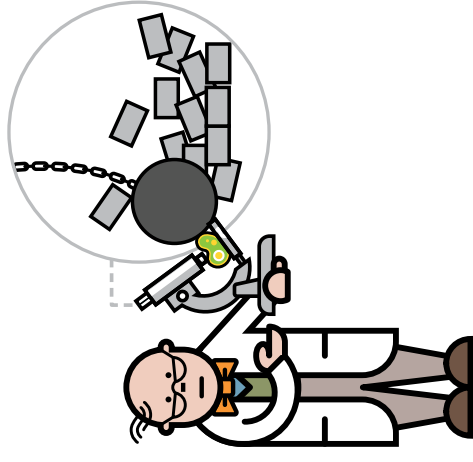
Normal utvikling kan bli forsinket, f.eks. språk og bevegelse.



## Hva annet skjer ved IVA?

Dersom kroppen ikke får nok mat, f.eks. ved sykdom, kan det oppstå mangel på energi.

Dette fører til en tilstand som kalles **katabolisme**, som er en nedbrytning av kroppsprotein og kan føre til en metabolsk krise.



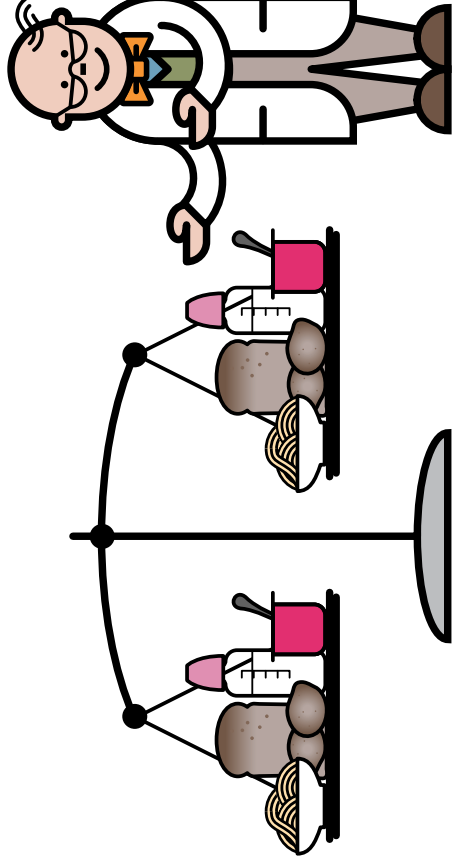


## Metabolsk krise

- Ved en **metabolsk krise** vil det oppstå en opphopning av isovaleriansyre og andre skadelige stoffer
- Den forårsakes vanligvis av en infeksjon eller virus hos barnet, f.eks. oppkast og diaré eller for lang faste
- Det er svært viktig å unngå en metabolsk krise
- Start SOS regimet så raskt som mulig

## Proteinbalanse er nødvendig ved IVA

Ved IVA er det viktig å gi nok protein til vekst og utvikling, ...men ikke for mye slik at skadelige stoffer dannes.



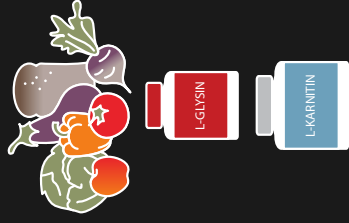
## Hvordan behandles IVA?

IVA behandles med:

En proteinbegrenset kost

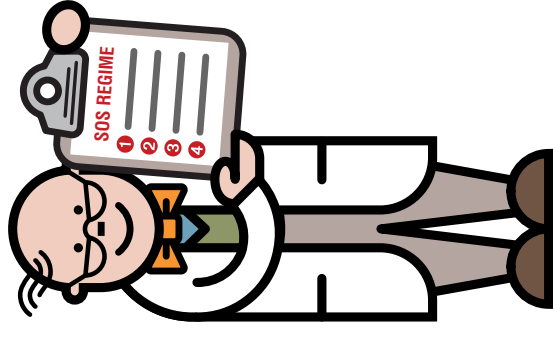
Glysin

Karnitintilskudd

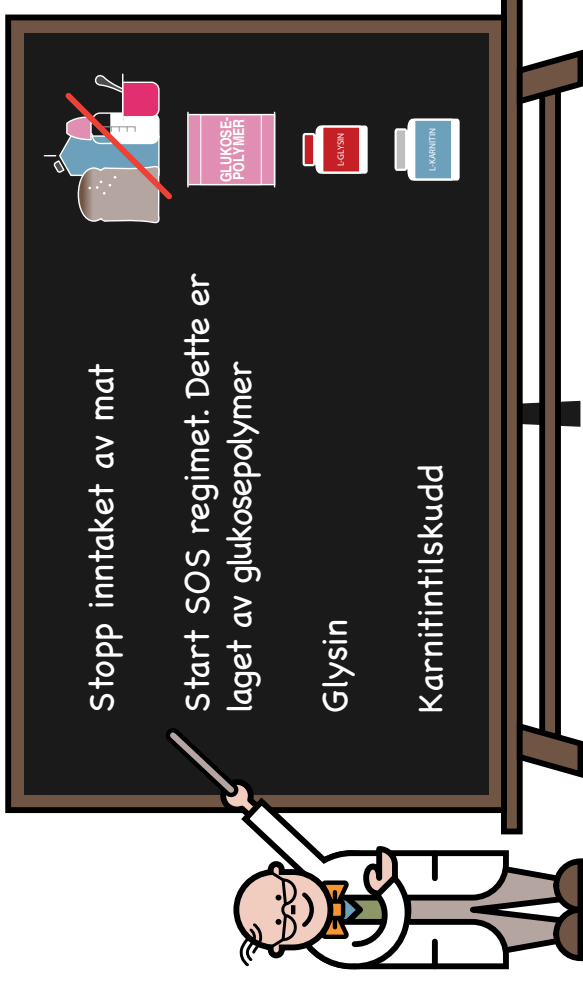


## IVA ved sykdom

- Ved sykdom hos barnet må det brukes et SOS regime
- Dette er for å unngå mangel på energi og forebygge opphopning av skadelige stoffer som kan føre til en metabolsk krise



## IVA ved sykdom

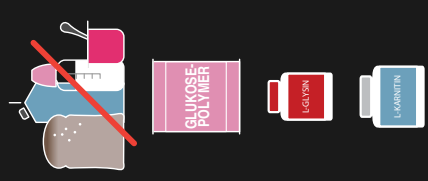


Stopp inntaket av mat

Start SOS regimet. Dette er laget av glukosepolymer

Glysin

Karnitintilskudd



## Huskeliste ved sykdom



Bruk alltid SOS regime som anbefalt

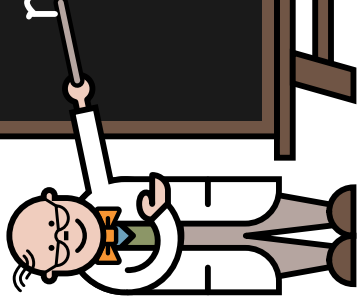
Dersom symptomene vedvarer og/eller du er bekymret, dra til sykehuset

Hold helsepersonell jevnlig oppdatert på situasjonen



## Hovedbudskap

Det er viktig at SOS  
regimet startes opp  
**umiddelbart!**



## Hvordan følges IVA?

Jevnlige blodprøver for å  
sjekke nivået av aminosyrer,  
næringsstoffer og stoffskifteprodukter

Høyde og vekt

Undersøkelse av barnets utvikling

Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og  
blodverdiene



# Kromosomer, gener og mutasjoner

# Arv



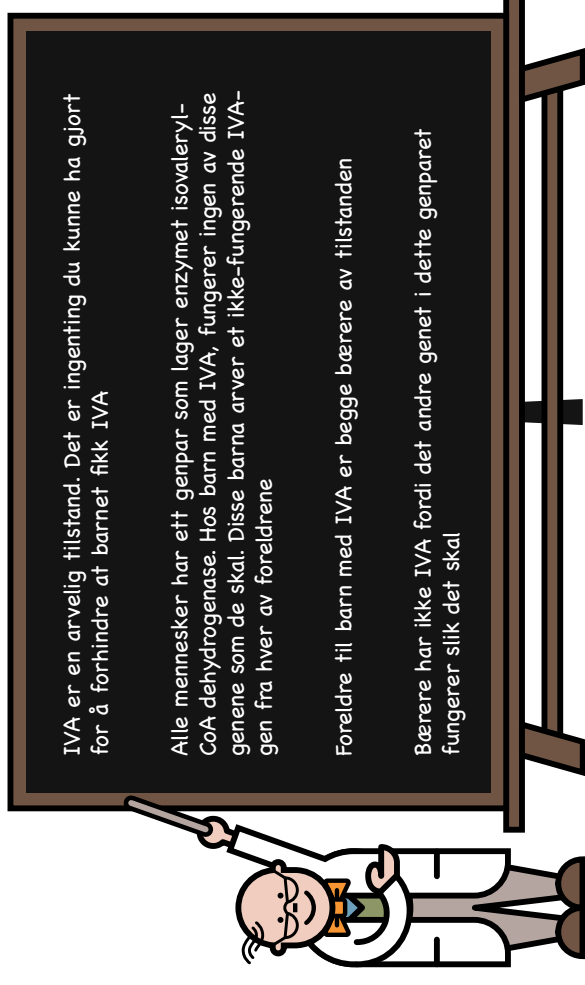
Mennesker har kromosomer som består av DNA

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 kjønnetegn, som er en kombinasjon av foreldrene



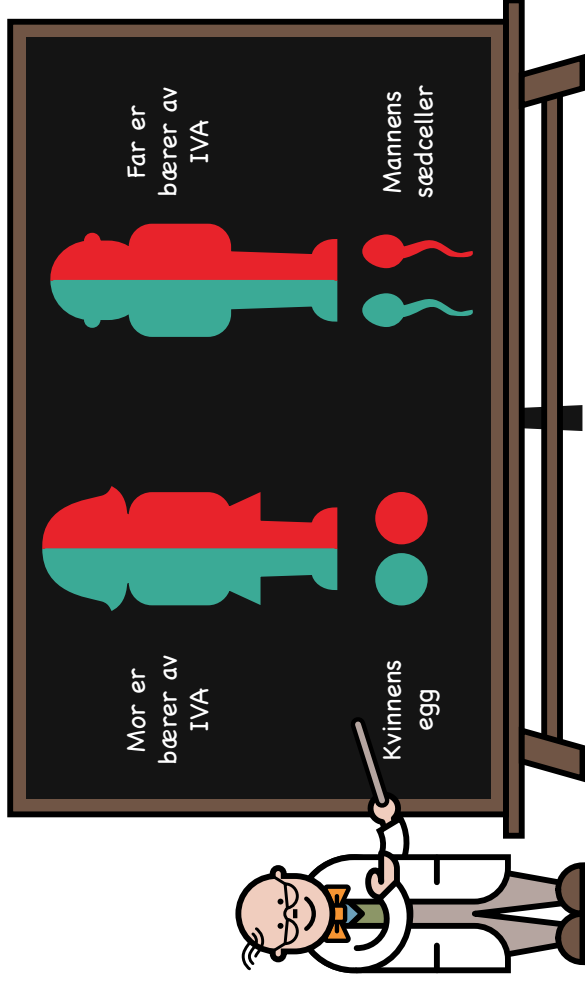
IVA er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk IVA

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet isovaleryl-CoA dehydrogenase. Hos barn med IVA, fungerer ingen av disse genene som de skal. Disse barna arver et ikke-fungerende IVA-gen fra hver av foreldrene

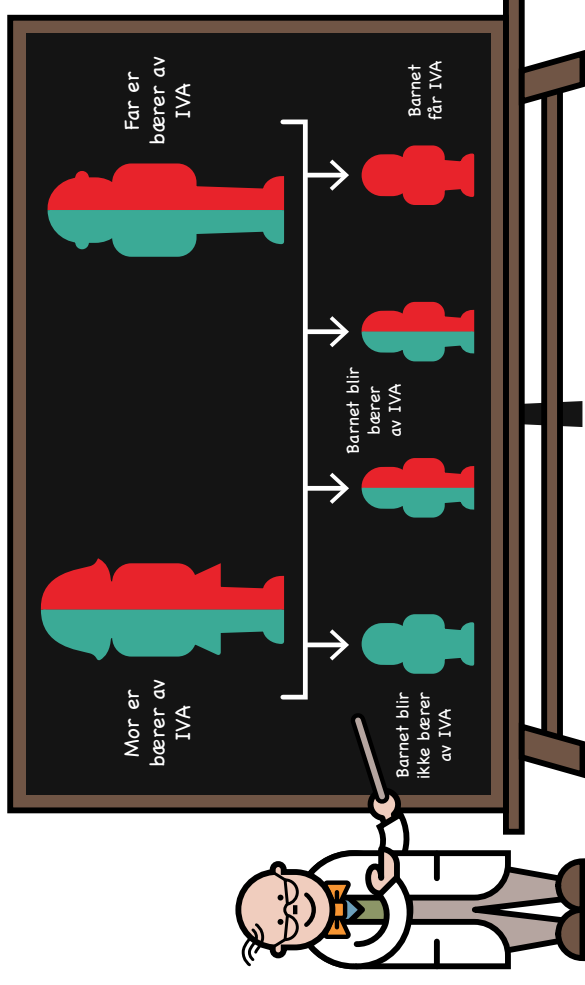
Foreldre til barn med IVA er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke IVA fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

## Arv – Autosomal recessiv (bærer av IVA)



## Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



## Fremtidige graviditeter

Når begge foreldrene er bærere, er risikoen for at barnet i hver graviditet som følger:

25% risiko (1 av 4) for at barnet får IVA

50% risiko (1 av 2) for at barnet blir bærer av IVA

25% risiko (1 av 4) for at barnet har to fungerende gener og får verken IVA eller blir bærer

## HUSK!

IVA er en alvorlig stoffskiftesykdom som kan føre til alvorlig hjerneskade

Tilstanden behandles med en proteinbegrenset kost, glysin og karnitin

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

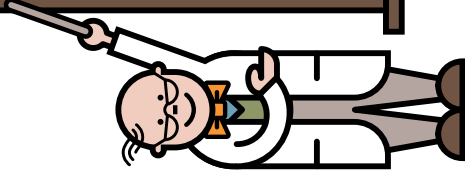
## Noen gode råd med på veien

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



## Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:



Besøk [www.lowproteinconnect.com](http://www.lowproteinconnect.com)  
og registrer deg for å få tilgang til støtte  
og praktiske råd.

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



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group

[www.bimdg.org.uk](http://www.bimdg.org.uk)



[www.nutricia.no](http://www.nutricia.no)