

# TEMPLE



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

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group

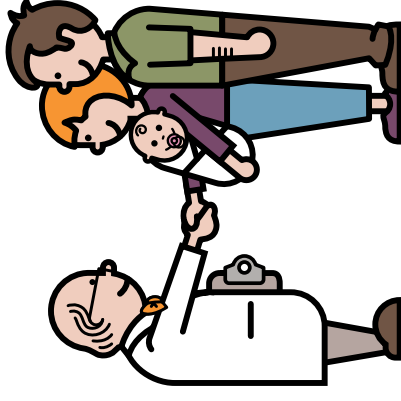


BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL  
VERSION 2, FEBRUAR 2017

# MINMA/PA

Støttet av  **NUTRICIA**

# MMA/ PA



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



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



**TEMPLE**

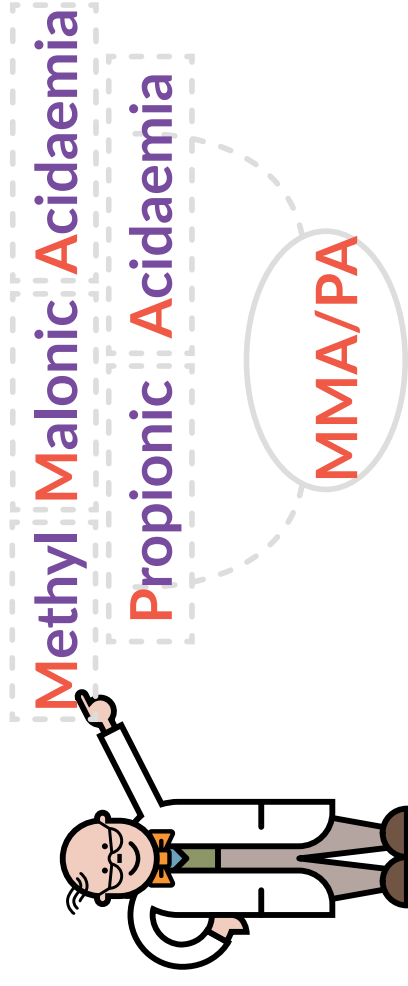
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet av **NUTRICIA**

## Hva er MMA/PA?

MMA/PA står for Methyl Malonic Acidaemia (methylmalonsyreemi) / Propionic Acidaemia (propionsyreemi)

MMA og PA er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer. De har mange likhetstrekk og er samlet i en brosjyre.

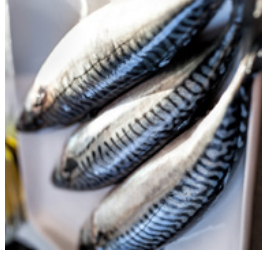
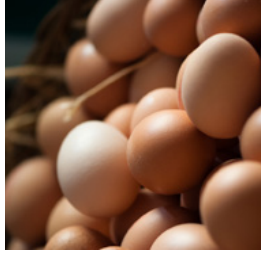


# MMA/PA og protein

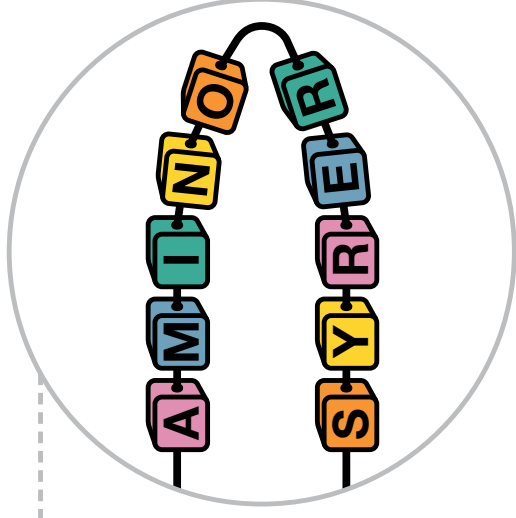
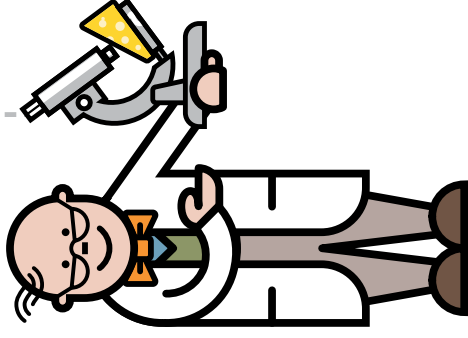
MMA/PA påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



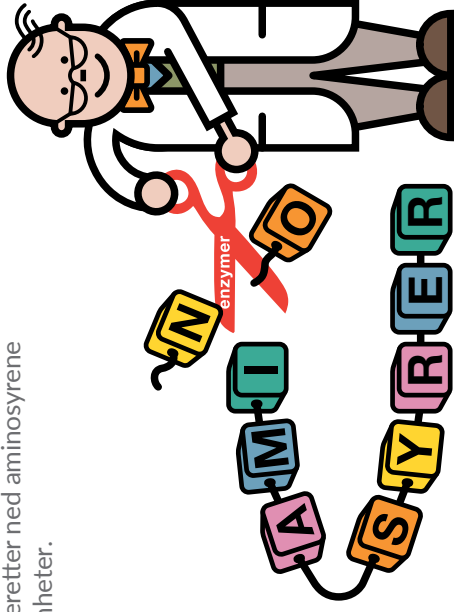
Hva er protein?



## 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.



## Hva skjer ved MMA/PA?

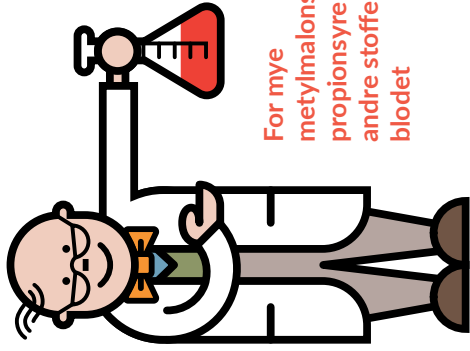
Ved MMA og PA mangler kroppen et enzym som kalles hhv. **metylmalon-CoA mutase** og **propionyl-CoA karboksylase**.

Begge tilstandene fører til at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyrene valin, isoleucin, treonin og metionin.

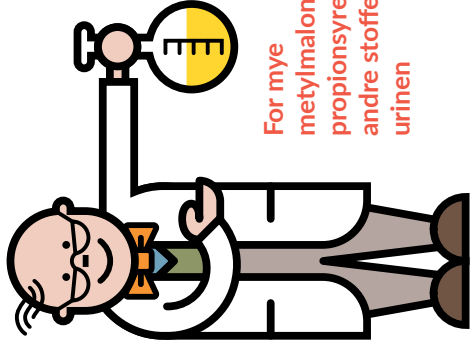
Ved MMA blir resultatet en opphopning av et stoff som heter **metylmalonsyre**. Ved PA blir resultatet en opphopning av et stoff som heter **propionsyre** i kroppen.



## Hva fører det til?



For mye  
metylmalonsyre/  
propionsyre og  
andre stoffer i  
blodet

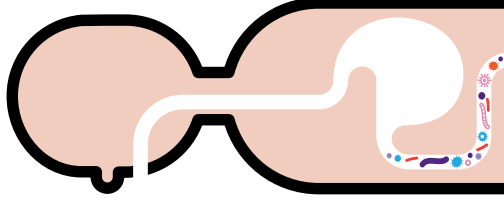


For mye  
metylmalonsyre/  
propionsyre og  
andre stoffer i  
urinen

## Andre kilder til metylmalonsyre/propionsyre

Metylmalonsyre og propionsyre kommer også fra:

- Nedbrytningen av enkelte fettsyrer. Kroppen bruker disse til energi når den har gått lenge uten mat
- Tarmbakterier



## Hvordan diagnostiseres MMA/PA?

MMA/PA diagnostiseres ved nyfødtscreening.

Høye nivåer av metylmalonsyre/propionsyre oppdages i blodet.

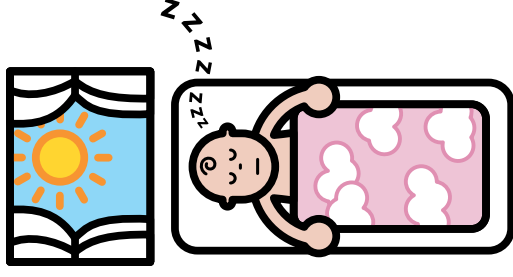
## Hva er symptomene ved ubehandlet MMA/PA?

Noen barn med MMA/PA blir syke allerede de første dagene etter fødsel - før nyfødtscreening.

Symptomer:

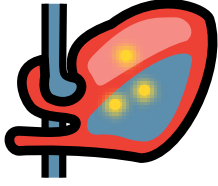
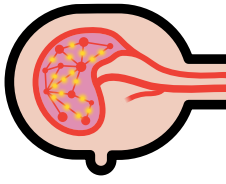
- spiser dårlig
- oppkast
- dehydrering (mangel på kroppsvæske)
- slapphet (hypotoni)
- mye søvn
- anfall
- rask pust

**Effektene av MMA/PA kan raskt bli livstruende dersom barnet ikke får behandling.**

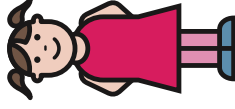
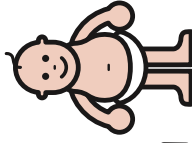


## Hva kan gå galt ved ubehandlet MMA/PA?

Opphopningen av skadelige stoffer kan skade hjernen og nyrene og føre til problemer også med andre organer i kroppen.



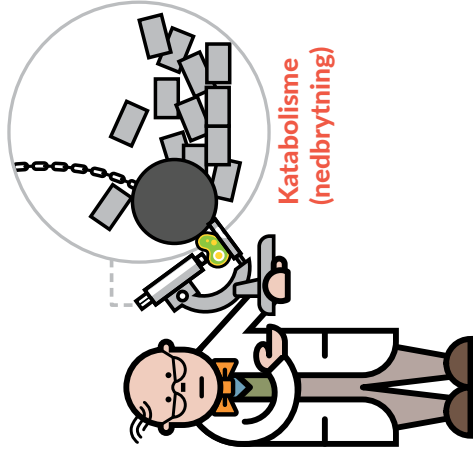
Normal utvikling kan bli forsinket.



## Hva annet skjer ved MMA/PA?

Dersom kroppen ikke får nok mat, f.eks. ved sykdom eller at kroppen har gått for lenge uten mat, 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.



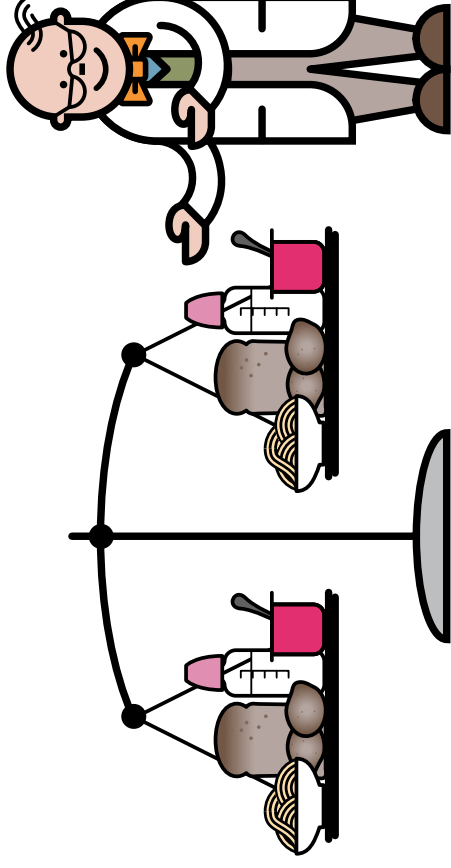


## Metabolsk krise

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

## Proteinbalanse er nødvendig ved MMA/PA

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



## Hvordan behandles MMA/PA?

MMA/PA behandles med:

En proteinbegrenset kost

Tilstrækkelig tilførsel av energi



## Hvordan behandles MMA/PA?

Regelmessige måltider og rikelig med væske



Karnitintilskudd



Antibiotika for å kontrollere tarmbakteriene

Andre medisiner kan være nødvendige

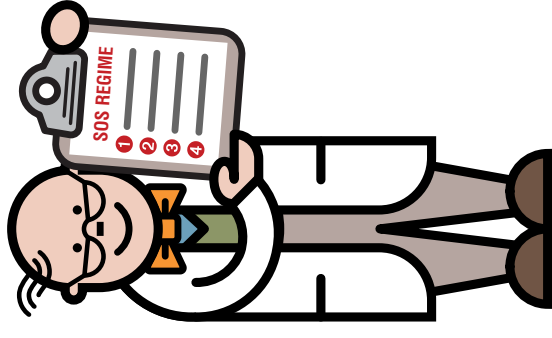


## Er sondemat nødvendig?

Sondemat kan være nødvendig for å gi regelmessige måltider. Dette vil sikre at behovet for energi, næringsstoffer og væske dekkes og kan bidra til å redusere dannelsen av skadelige stoffer i kroppen.

## MMA/PA 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

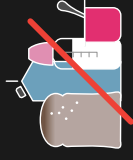


## MMA/PA ved sykdom

Stopp inntaket av mat

Start SOS regimet. Dette er laget av glukosepolymer

Fortsett med medisiner som foreskrevet



## Huskeliste ved sykdom

Bruk alltid SOS regime som anbefalt

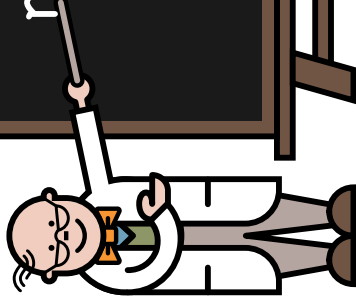
Dersom symptomene vedvarer og/eller du er bekymret, dra til sykehus

Hold helsepersonell jevnlig oppdatert på situasjonen



## Hovedbudskap

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



## Hvordan følges MMA/PA?

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  
blodets innhold av kjemiske stoffer



# Kromosomer, gener og mutasjoner

# Arv



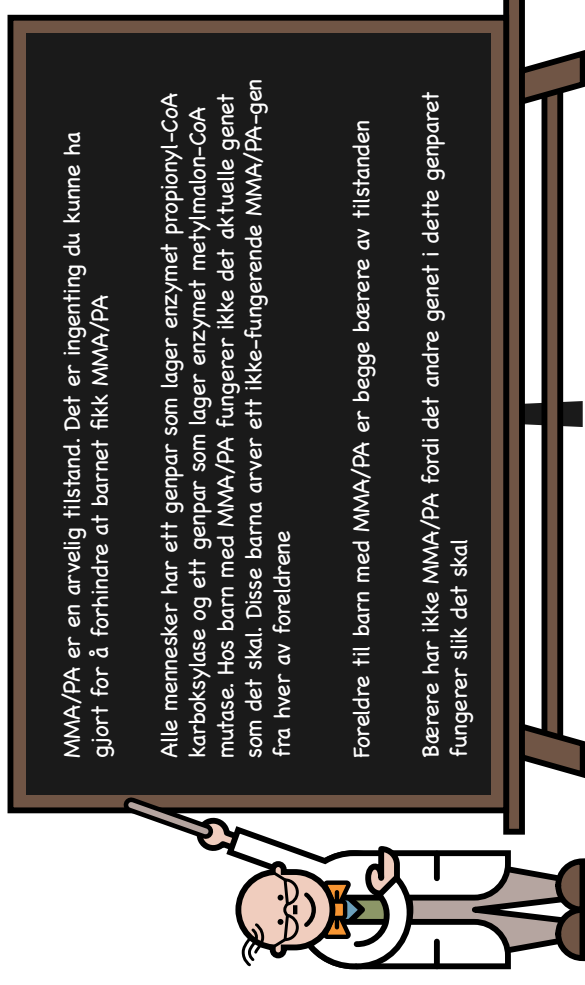
Mennesker har kromosomer som består av DNA

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 kjennetegn, som er en kombinasjon av foreldrene



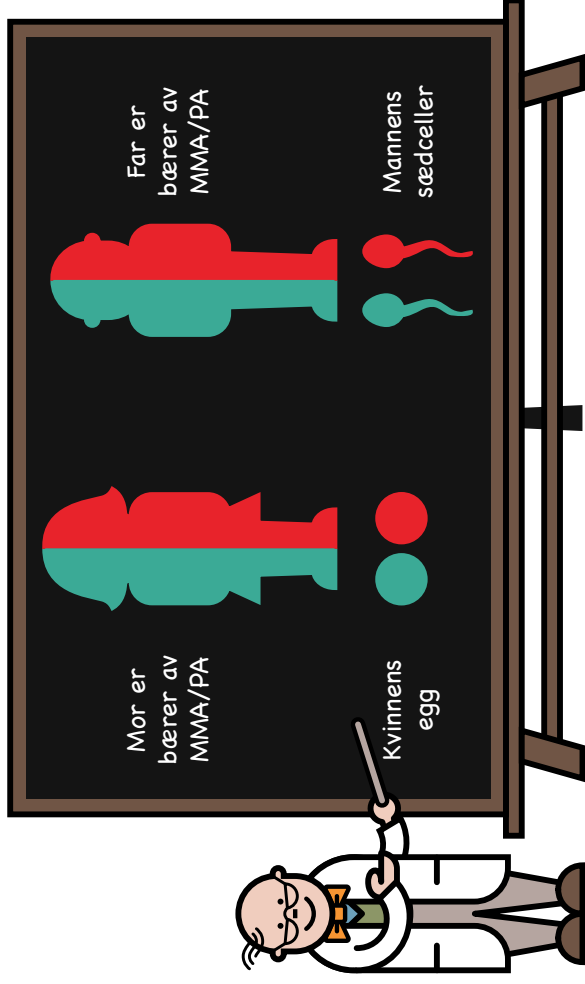
MMA/PA er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk MMA/PA

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet propionyl-CoA karboksylase og ett genpar som lager enzymet metylmalon-CoA mutase. Hos barn med MMA/PA fungerer ikke det aktuelle genet som det skal. Disse barna arver ett ikke-fungerende MMA/PA-gen fra hver av foreldrene

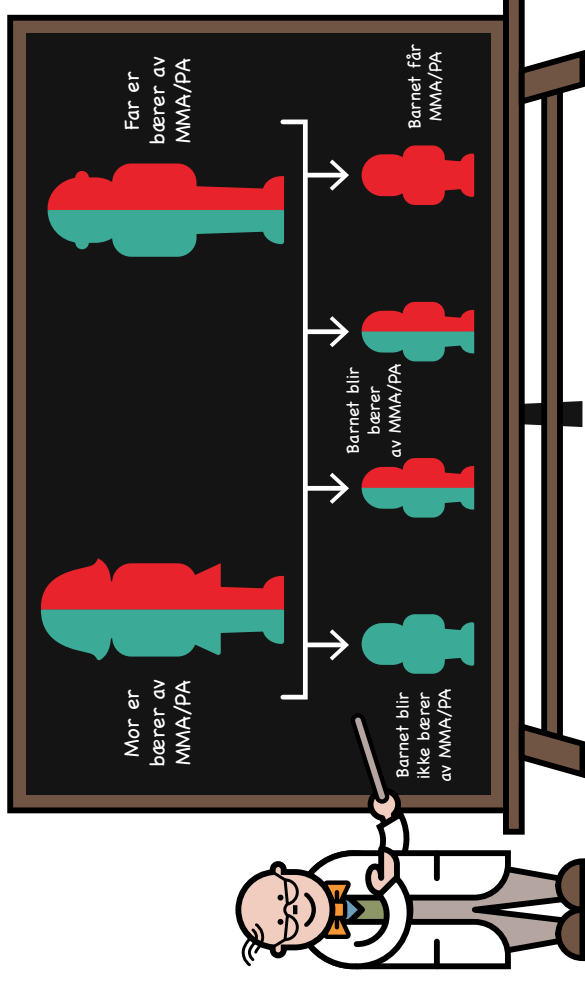
Foreldre til barn med MMA/PA er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke MMA/PA fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

## Arv – Autosomal recessiv (bærer av MMA/PA)



## 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 MMA/PA

50% risiko (1 av 2) for at barnet blir bærer av MMA/PA

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

## HUSK!

MMA/PA er arvelige stoffskiftesykdommer som kan føre til alvorlige problemer

Tilstanden behandles med en proteinbegrenset kost, regelmessige måltider og medisiner

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



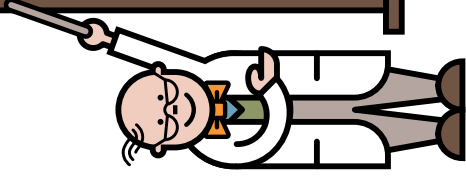
## Noen gode råd med på veien

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:

Notater

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Notater

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

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)



**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

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