

# TEMPLE



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

BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE  
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER  
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, OKTOBER 2020

# GA1

Støttet af **NUTRICIA**  
som en service til metabolisk behandling

# GA1



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE  
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER  
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, OKTOBER 2020

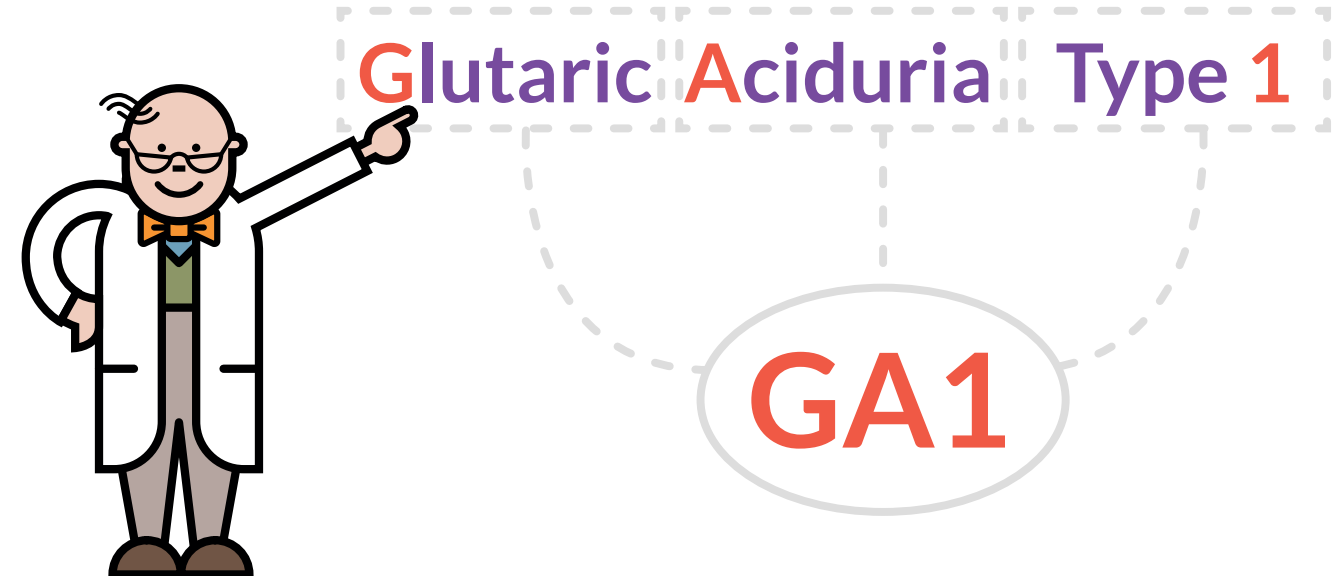
TEMPLE   
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

Støttet af  NUTRICIA  
som en service til metabolisk behandling

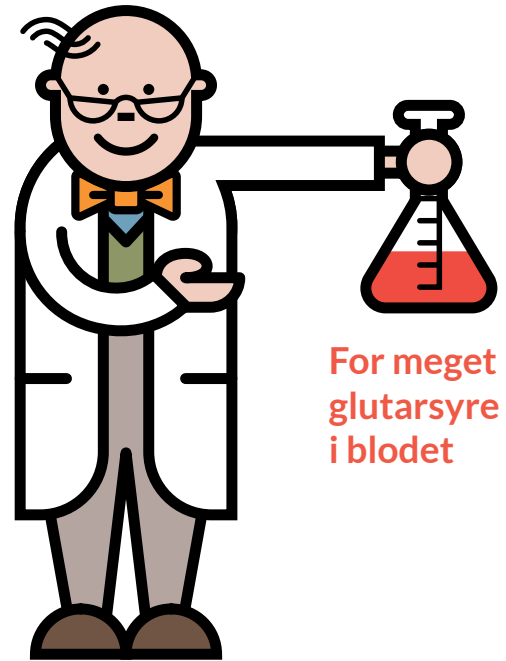
# Hvad er GA1?

GA1 står for Glutaric Aciduria (glutarsyreuri) Type 1  
(det udtales glu-tar-syre-uri Type 1).

**GA1 er en arvelig medfødt stofskiftesygdom.**



## Hvad er GA1?



For meget  
glutarsyre  
i blodet



For meget  
glutarsyre  
i urinen

## Hvordan diagnosticeres GA1?

GA1 diagnosticeres ved hælblodprøve af nyfødte.  
Høje niveauer af glutarsyre opdages i blodet.



# GA1 og protein

GA1 påvirker kroppens nedbrydning af protein.

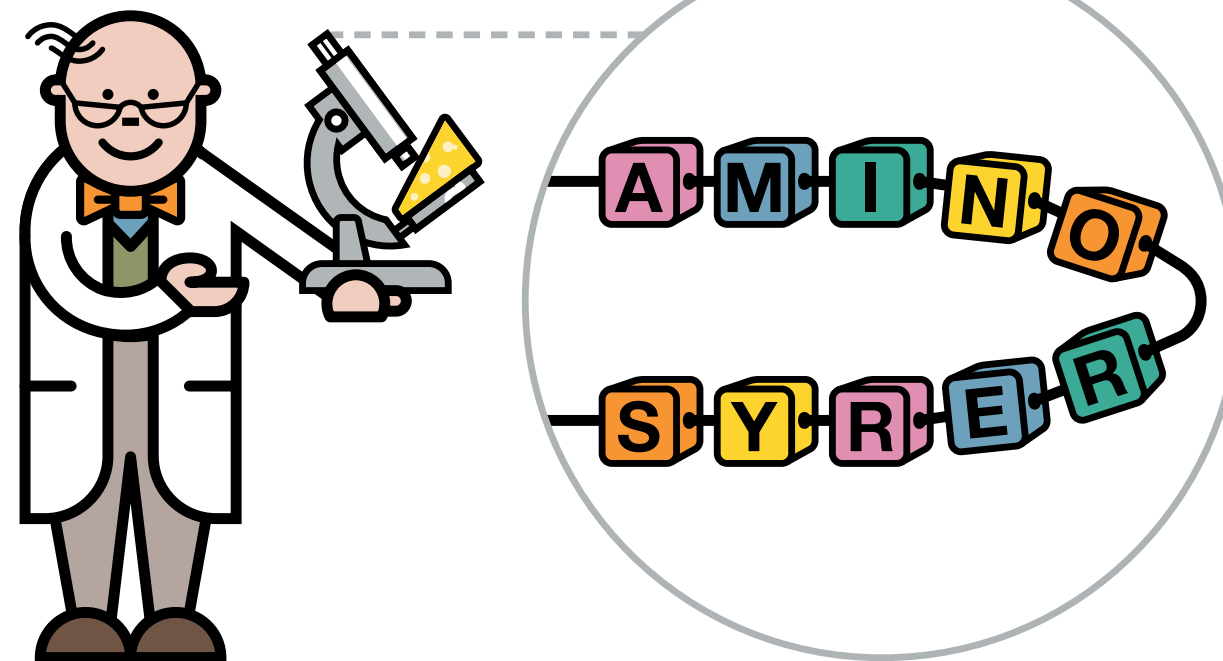
Mange fødevarer indeholder protein.

Kroppen har brug for protein til vækst, vedligeholdelse og reparationer.



## Hvad er protein?

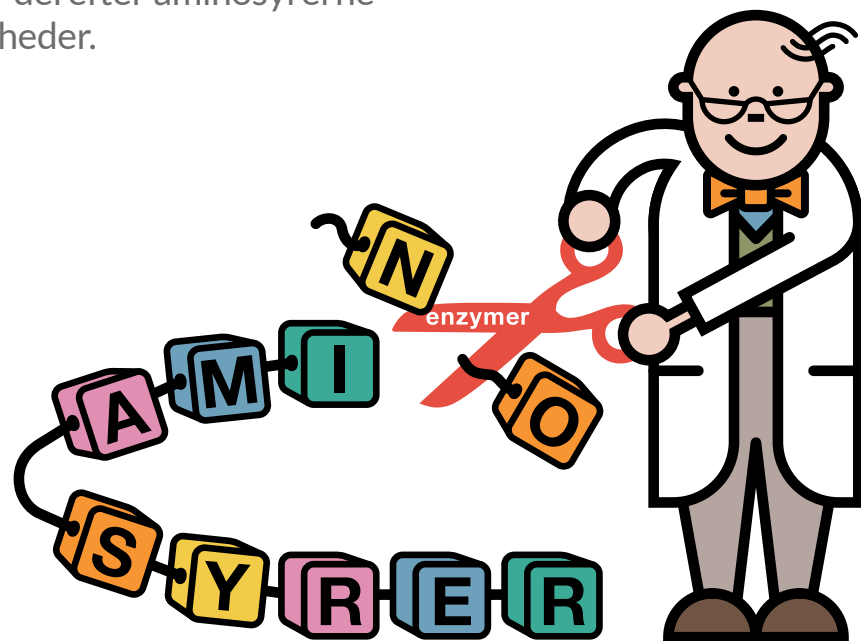
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



# Protein og enzymer

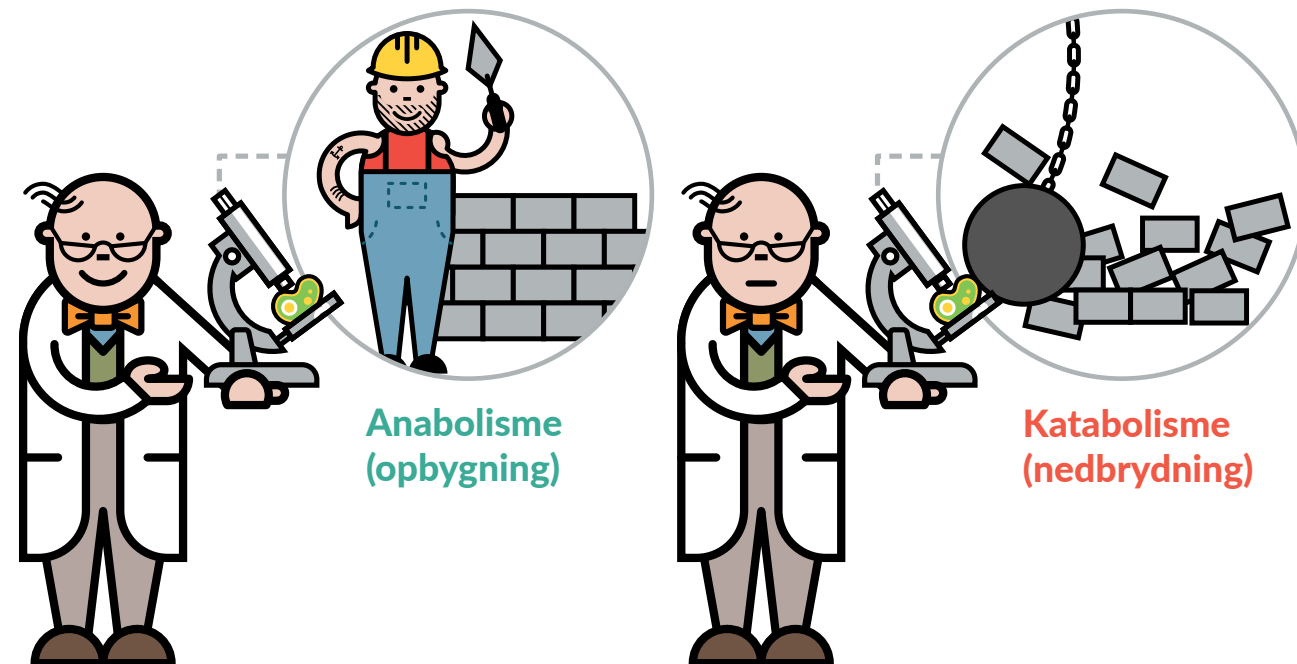
Protein nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



# Proteinstofskiftet

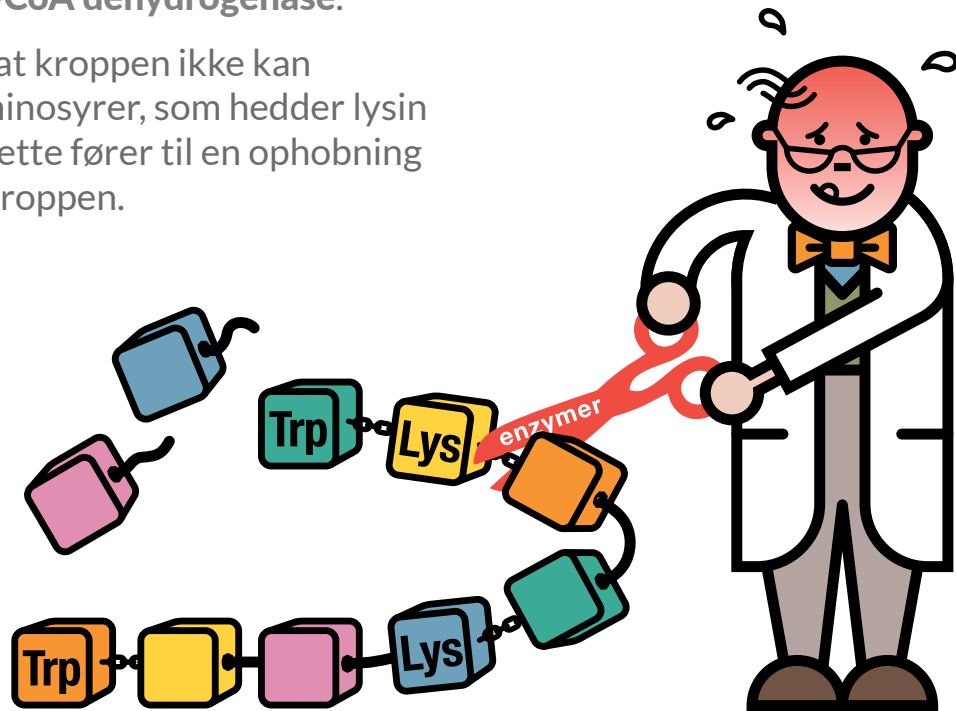
**Stofskiftet** er en kemisk proces som foregår inde i kroppens celler.



## Hvad sker der ved GA1?

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

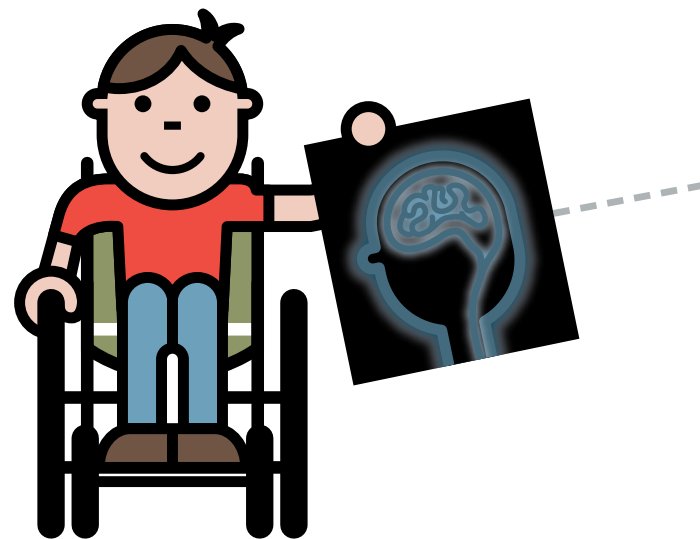
Dette betyder, at kroppen ikke kan nedbryde to aminosyrer, som hedder lysin og tryptofan. Dette fører til en ophobning af glutarsyre i kroppen.



## Hvad kan gå galt ved ubehandlet GA1?

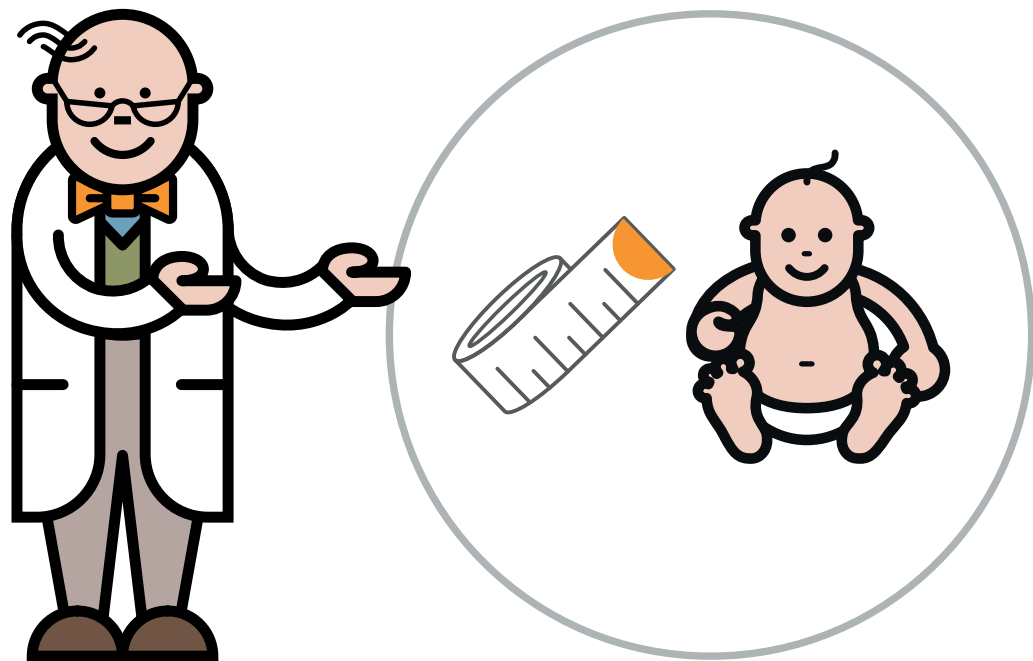
I hjernen er det basalganglierne, som styrer kroppens bevægelser.

Ophobning af glutarsyre skader basalganglierne og fører til bevægeforstyrrelser.



## Hvad med andre symptomer ved GA1?

Spædbørn med GA1 er ofte raske ved fødslen, selvom mange er født med en større gennemsnitlig hovedomkreds end andre nyfødte.



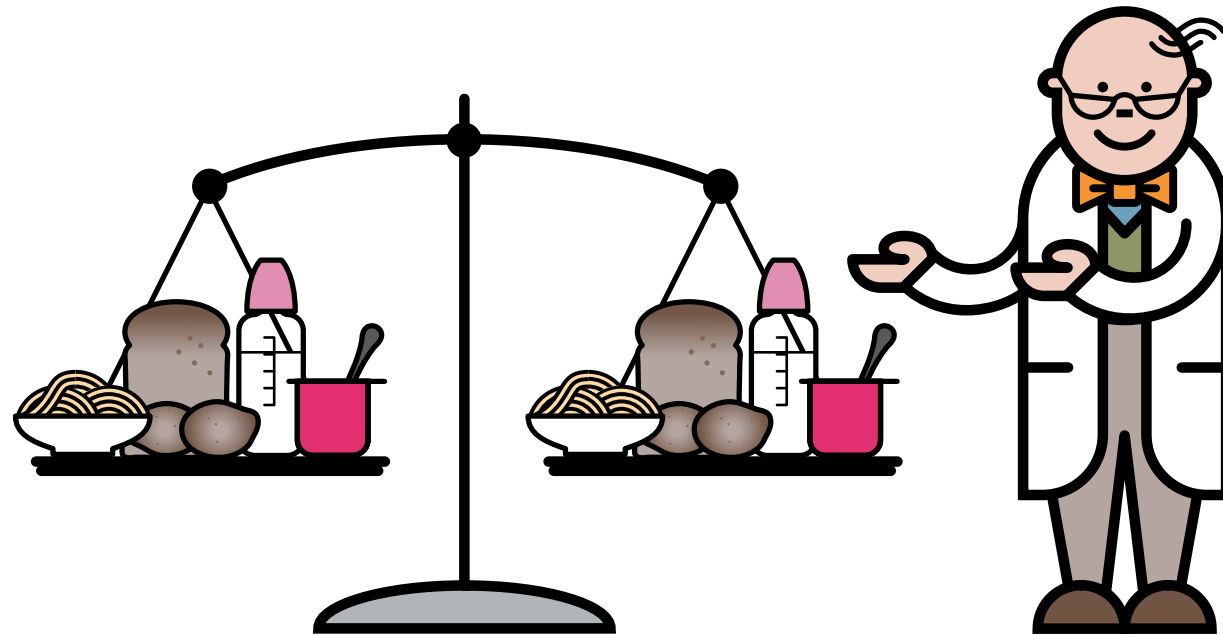
## Hvordan behandles GA1?





# Proteinbalance er nødvendig ved GA1

Ved GA1 er det vigtigt, at barnet får tilstrækkelig protein til vækst ...  
men ikke for meget, så der dannes skadelige stoffer.



## Mad med højt indhold af protein

Disse fødevarer har et højt indhold af protein og skal undgås:  
**Kød, fisk, æg, ost, soja og tofu.** Dertil  
en begrænsning af bl.a. brød, pasta,  
nødder og kerner.

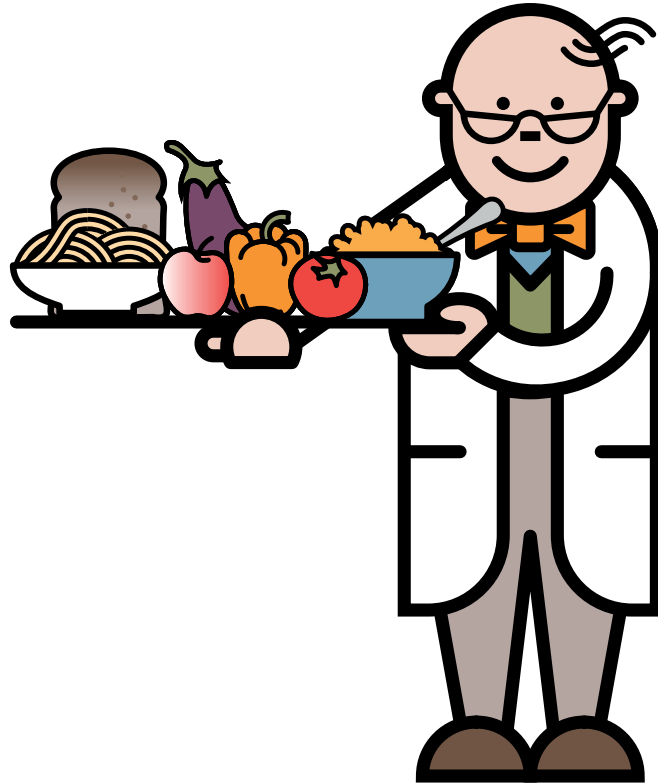


## Mad med lavt indhold af protein

Mange fødevarer har et lavt indhold af protein, som fx frugt og mange grøntsager. Desuden findes der lavproteinvarer, såsom brød og pasta.

De giver:

- energi
- variation i kosten



## Proteinerstatning

Proteinerstatning er meget vigtig for en god metabolisk kontrol.

Det vil bidrage til, at spædbarnet får dækket sit behov for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning fås på grøn recept.



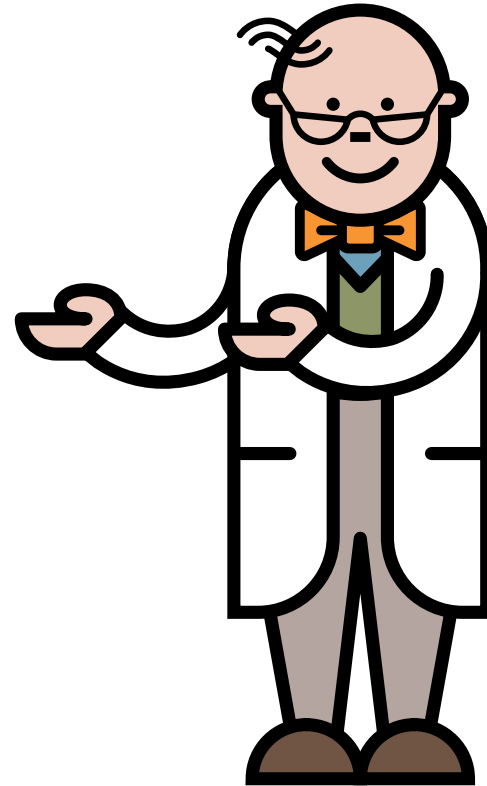
# Rækkefølgen af måltidet

Spædbørn får en specifik mængde proteinerstatning og kan derefter ammes efter aftale med diætisten.

1. Beregnet mængde proteinerstatning
2. Amning eller modernælkserstatning
3. Ved sult evt. mere proteinerstatning eller vand

Hvis barnet ikke ammes, får det en beregnet mængde almindelig modernælkserstatning.

Mængden af protein, der gives, skal følges regelmæssigt af læge eller diætist.



# GA1 ved sygdom

- Ved sygdom hos barnet startes akutregimet
- Sygdom kan føre til katabolisme eller proteinnedbrydning
- Dette kan føre til ophobning af glutarsyre, som kan føre til en metabolisk krise



# Metabolisk krise

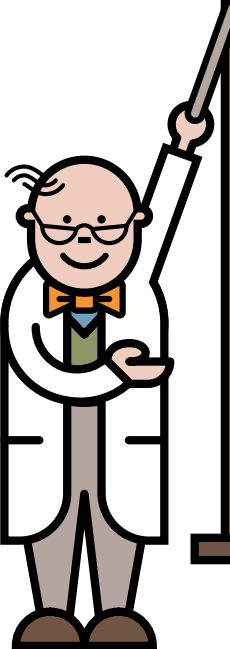
- En **metabolisk krise** kan udløse **bevægeforstyrrelser**. Dette skyldes ophobning af glutarsyre og andre skadelige stoffer
- Krisen forårsages oftest af for lang faste eller en infektion, som fx kan give opkastninger eller diarré
- Det er meget vigtigt at undgå en metabolisk krise, og derfor skal akutregimet opstartes hurtigst muligt



# Akutregime



## Huskeliste ved sygdom



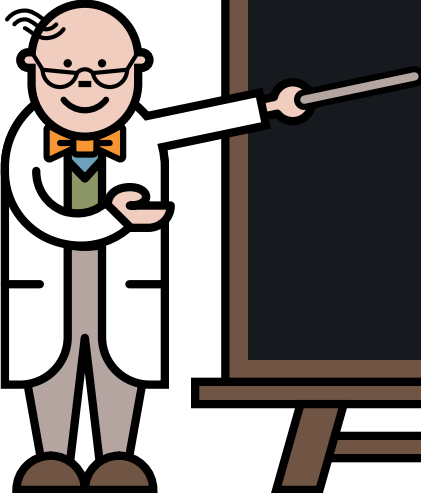
Brug altid akutregimet som anbefalet ved feber, opkast eller diarré

Hvis symptomerne fortsætter, og du er bekymret, kontakt hospitalet

Informér sundhedspersonalet om situationen

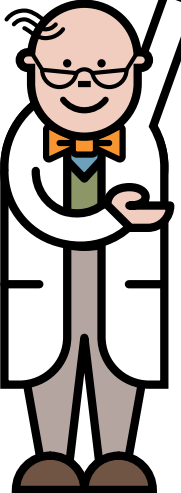


## Hovedbudskab



Det er vigtigt, at akutregimet startes op **straks!**

## Hvordan følges GA1?



Jævnlig blodprøver for at tjekke  
niveauet af aminosyrer og  
næringsstoffer

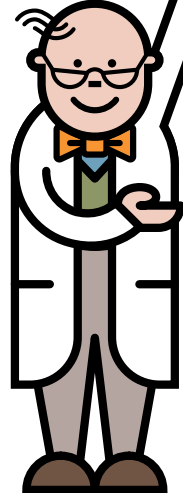
Højde og vægt

Undersøgelser af barnets udvikling

Diæt og medicin tilpasses alder,  
vægt og blodprøver

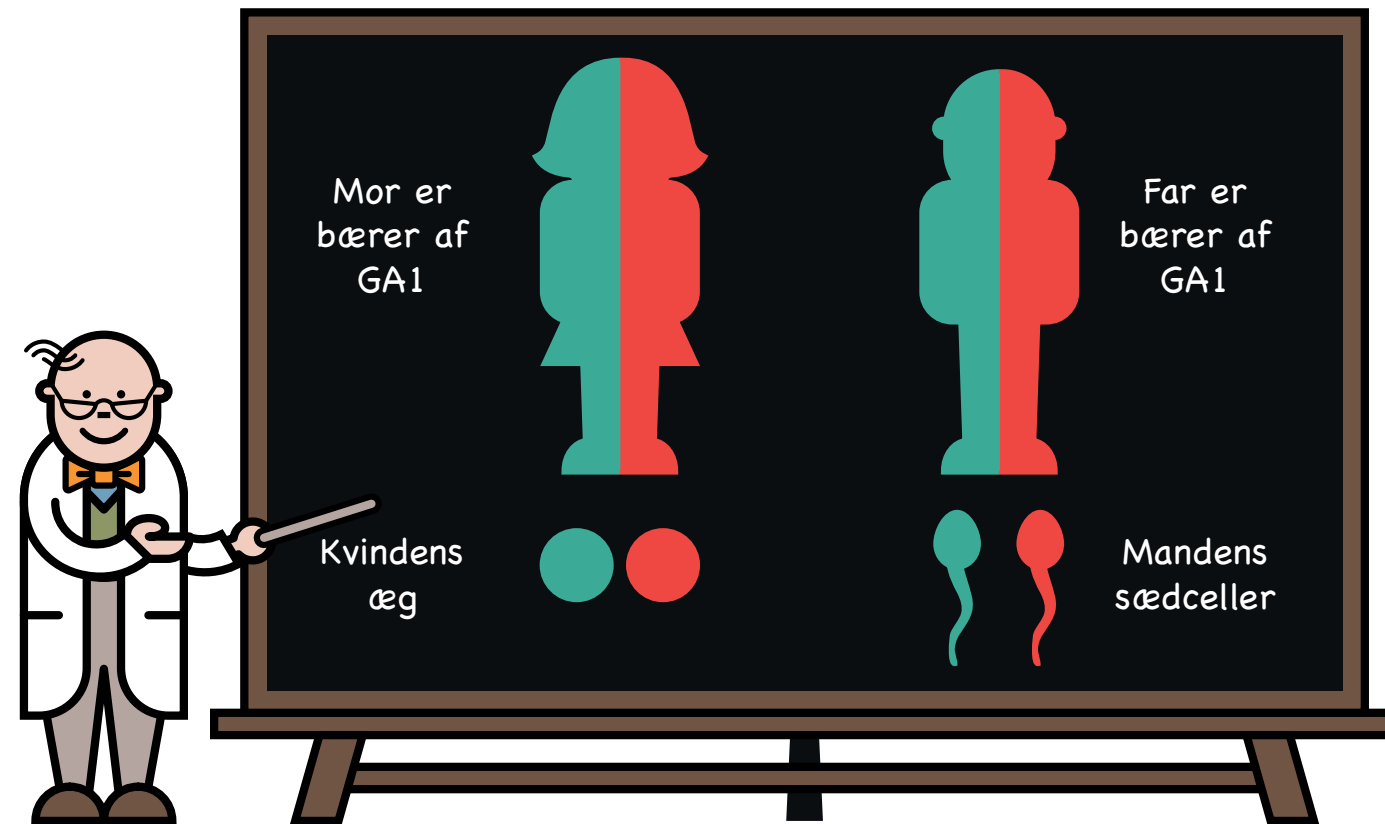
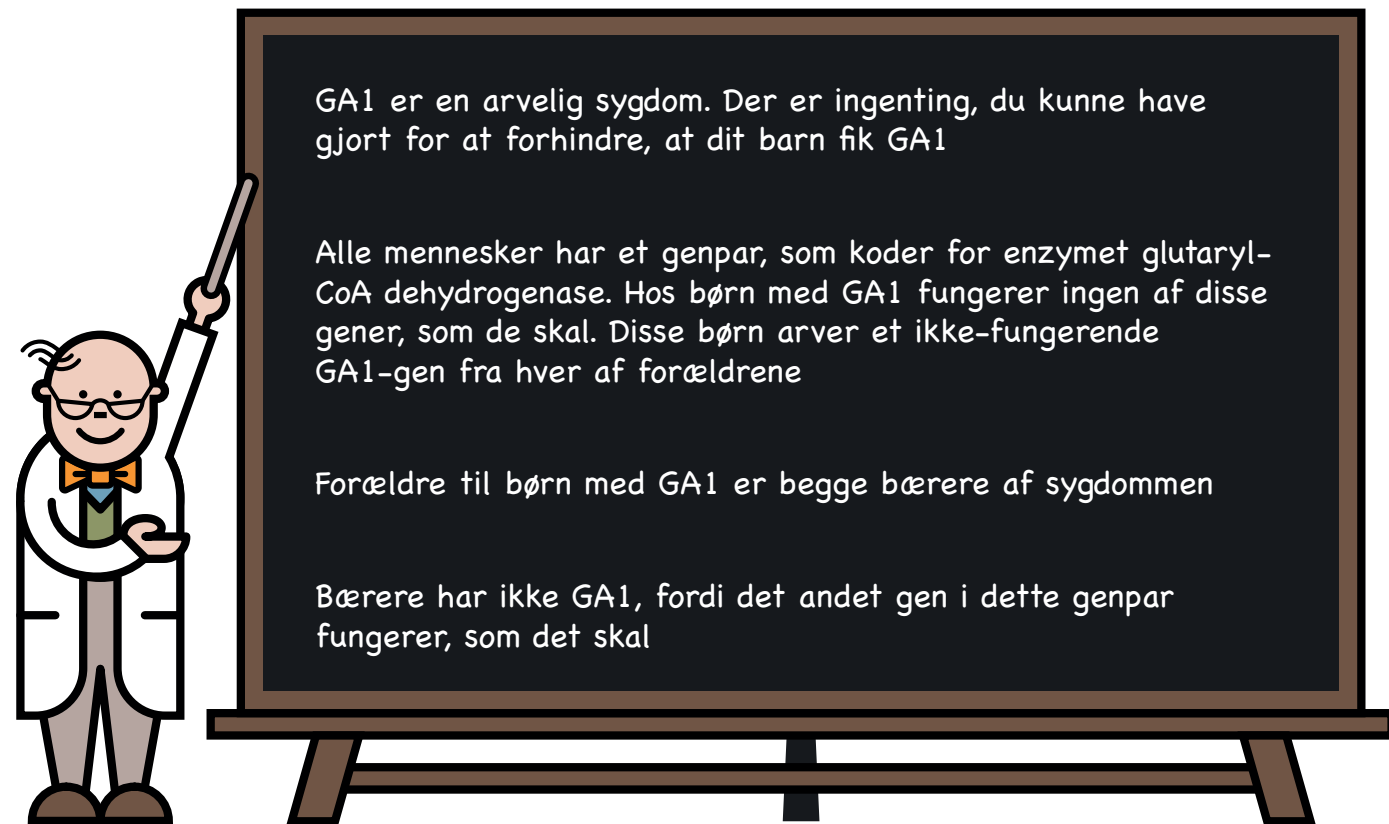


## Kromosomer, gener og mutationer

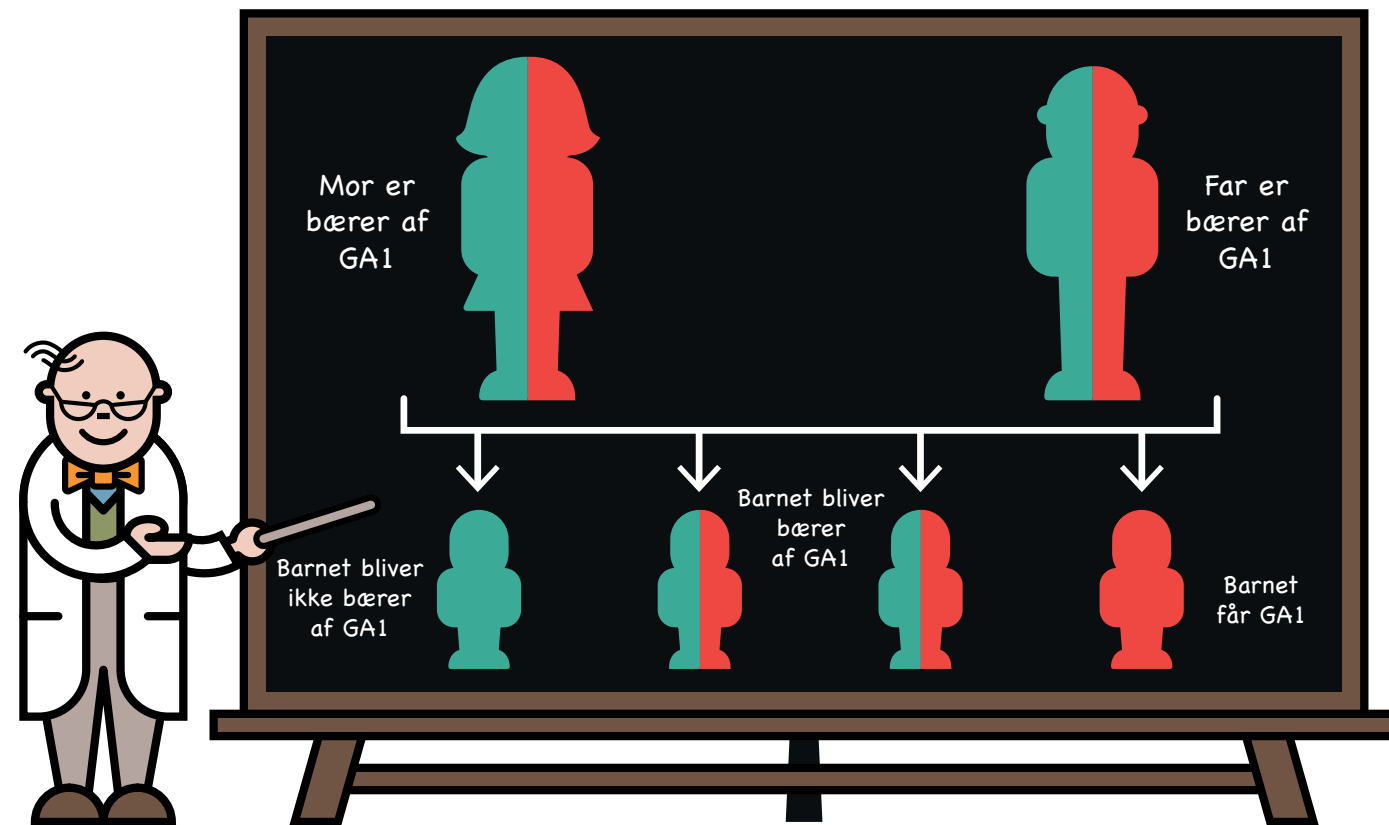


-  Mennesker har kromosomer, som består af DNA
-  Gener er stykker af DNA, som bærer den genetiske information. Hvert kromosom kan have flere tusinde gener
-  Ordet mutation betyder en ændring eller fejl i den genetiske information
-  Vi arver kromosomer fra mors æg og fars sædceller
-  Generne på disse kromosomer bærer information, som bestemmer kendetegn, der er en kombination af forældrenes

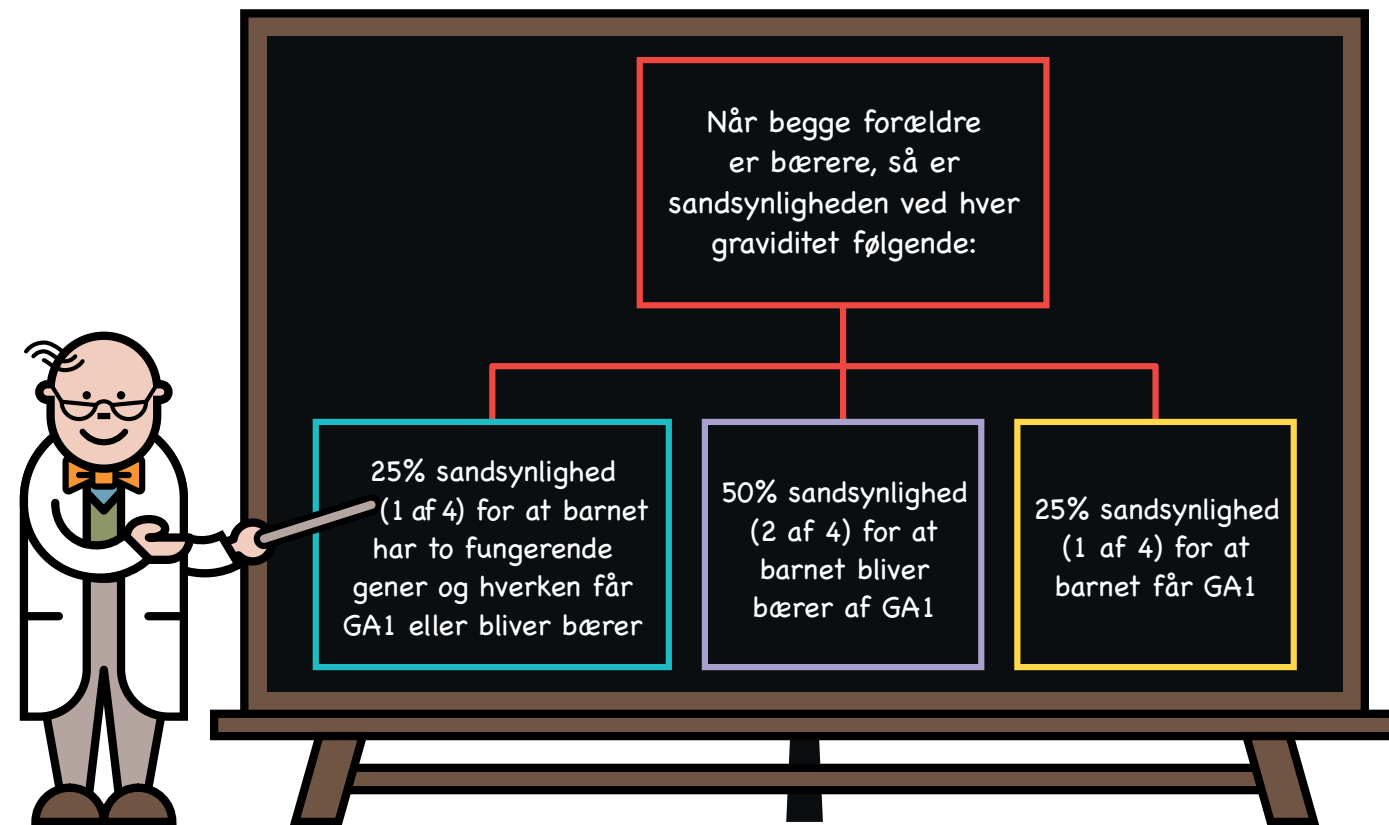




## Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer

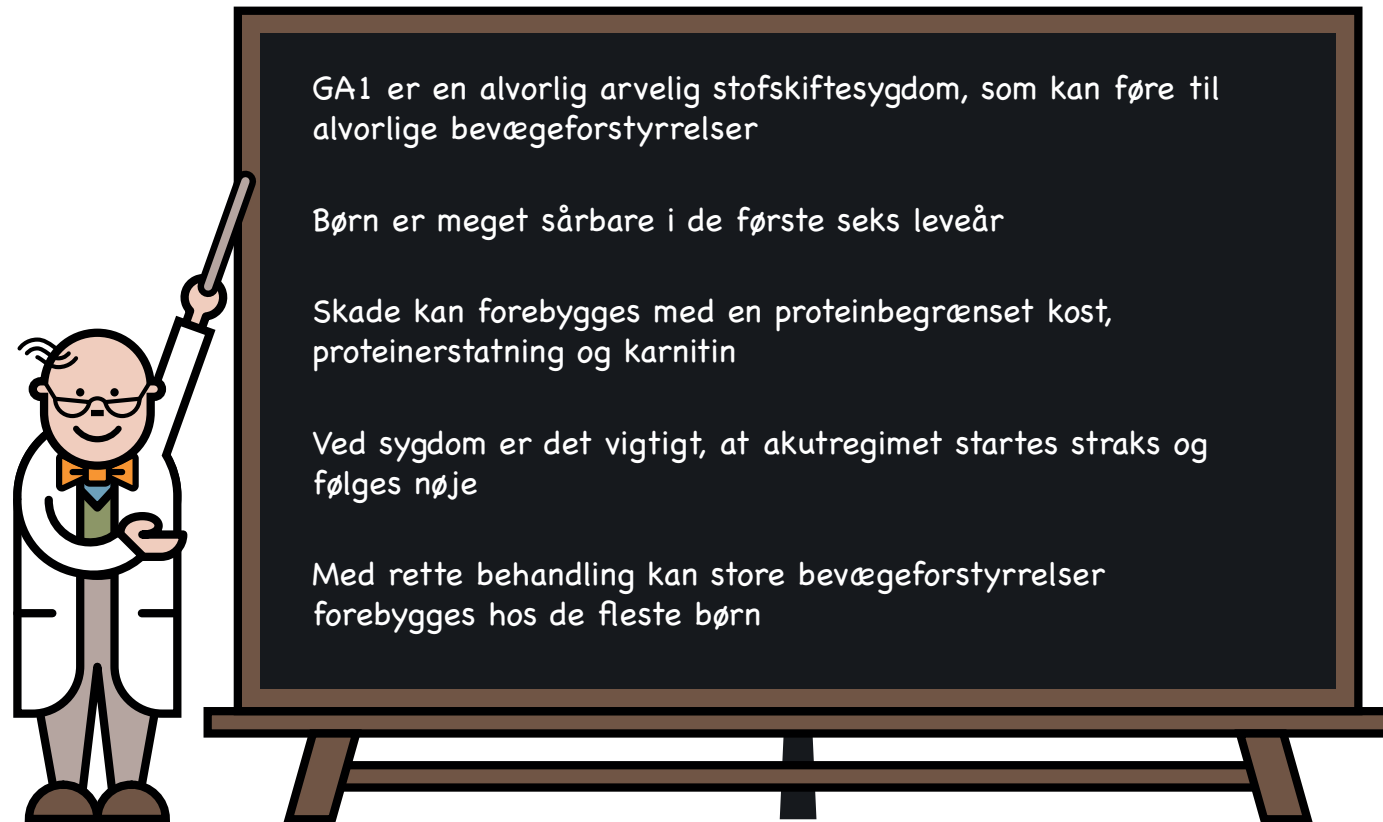


## Fremtidige graviditeter

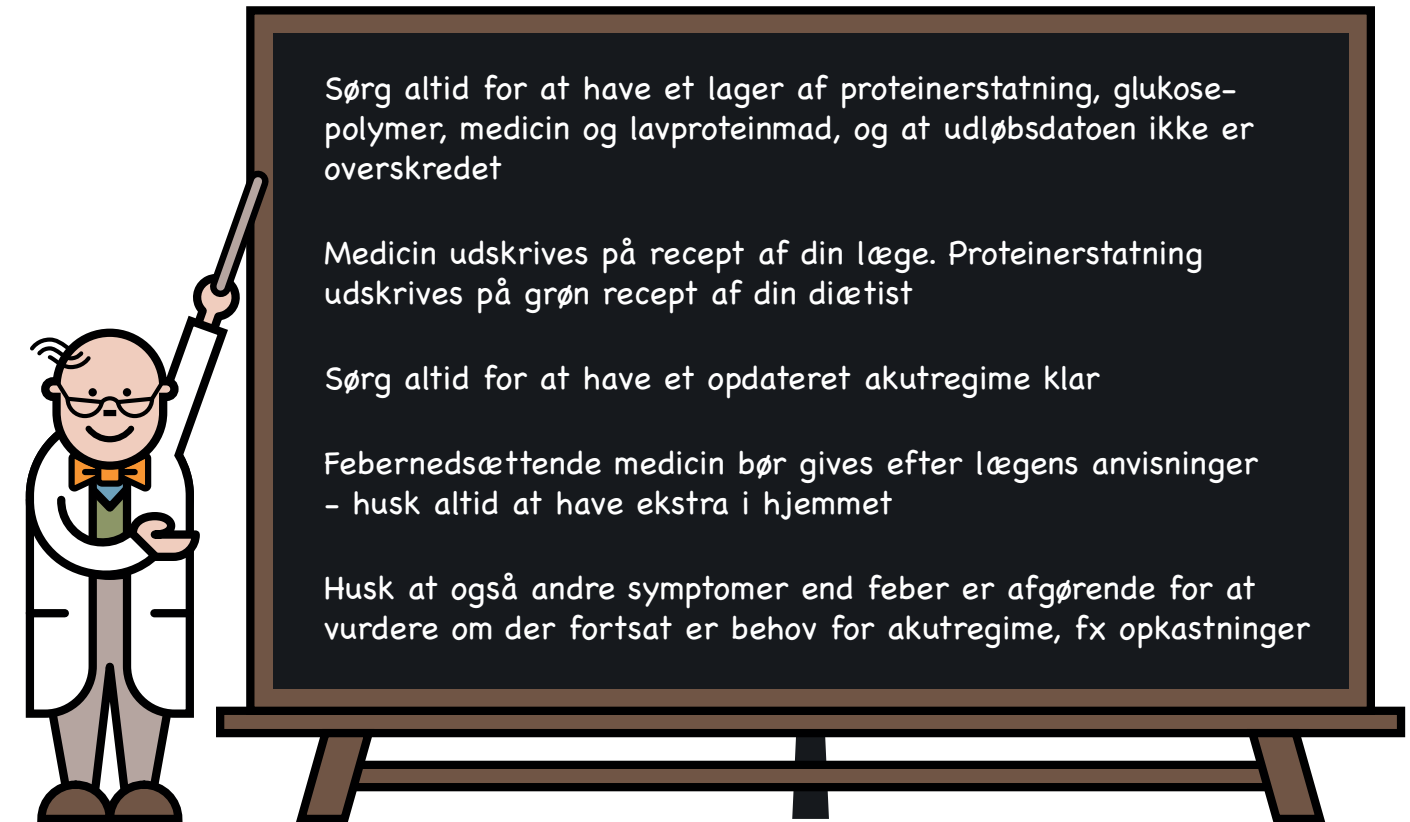




# HUSK!



# Gode råd



## Kontaktinformation

- Diætist:
- Sygeplejerske:
- Læge:

## Noter

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Læs mere her:

[www.nutricia.dk/sjaeldne-medfoedte-metabolske-sygdomme](http://www.nutricia.dk/sjaeldne-medfoedte-metabolske-sygdomme)

Indholdet i denne brochure er oversat til dansk, tilpasset dansk behandlingspraksis og valideret af Nutricia i samarbejde med de metaboliske diætister på Rigshospitalet.

