

TEMPLE



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

BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

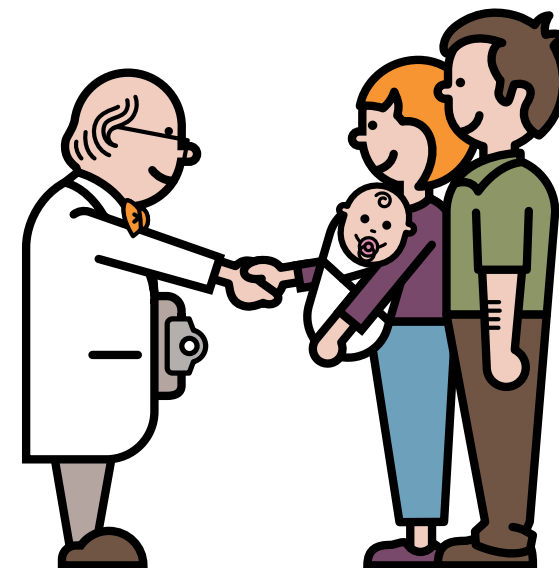
TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

MMA

Støttet af 
som en service til metabolisk behandling

MMA/ PA



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

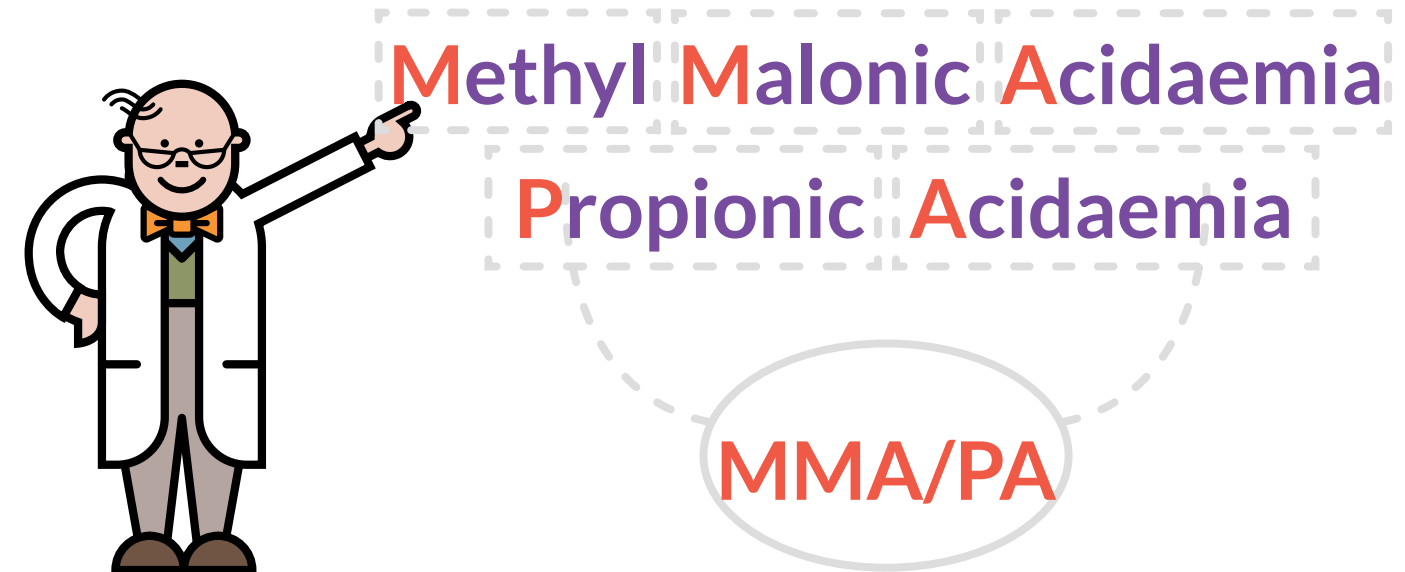


Støttet af **NUTRICIA**
som en service til metabolisk behandling

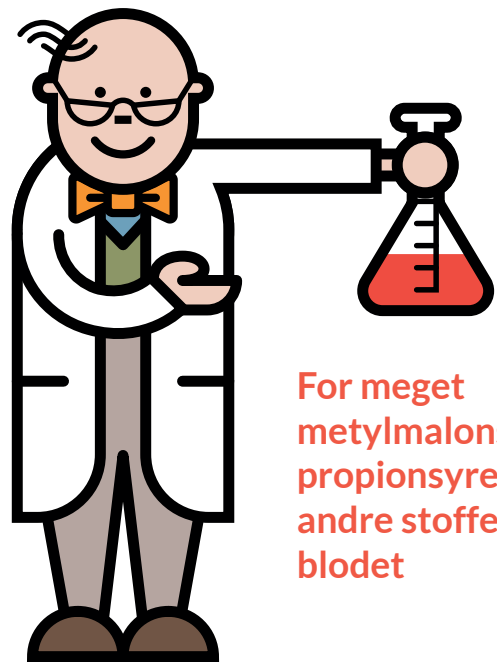
Hvad er MMA/PA?

MMA/PA står for Methyl Malonic Acidemia/Propionic Acidemia (MMA udtales metyl-malon-syre-æmi og PA udtales pro-pion-syre-æmi).

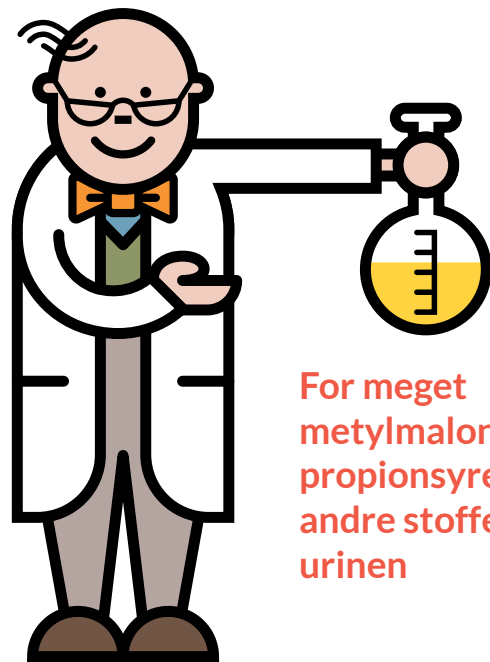
MMA og PA er arvelige, medfødte stofskiftesygdomme. De har mange lighedstræk og er derfor samlet i én brochure.



Hvad er MMA/PA?



For meget
metylmalonsyre/
propionsyre og
andre stoffer i
blodet



For meget
metylmalonsyre/
propionsyre og
andre stoffer i
urinen

Hvordan diagnosticeres MMA/PA?

MMA/PA diagnosticeres oftest ved hælblodprøve af nyfødte.

Høje niveauer af metylmalonsyre/propionsyre opdages i blodet.



MMA/PA og protein

MMA/PA påvirker kroppens nedbrydning af protein.

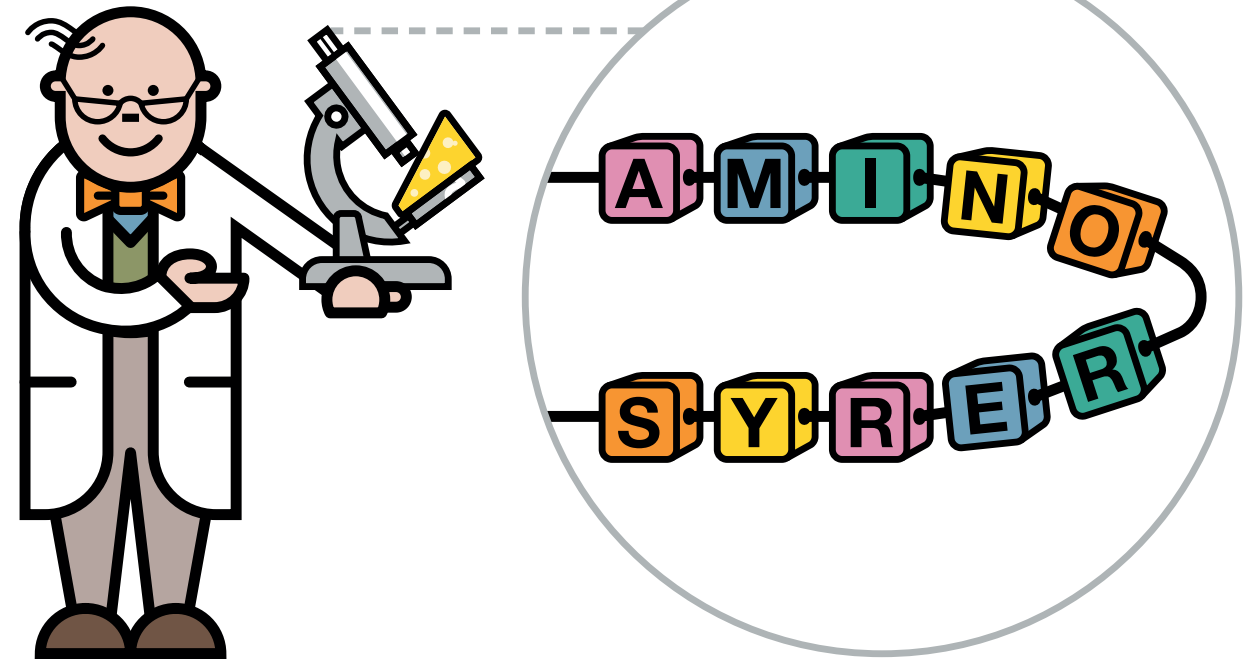
Mange fødevarer indeholder protein.

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



Hvad er protein?

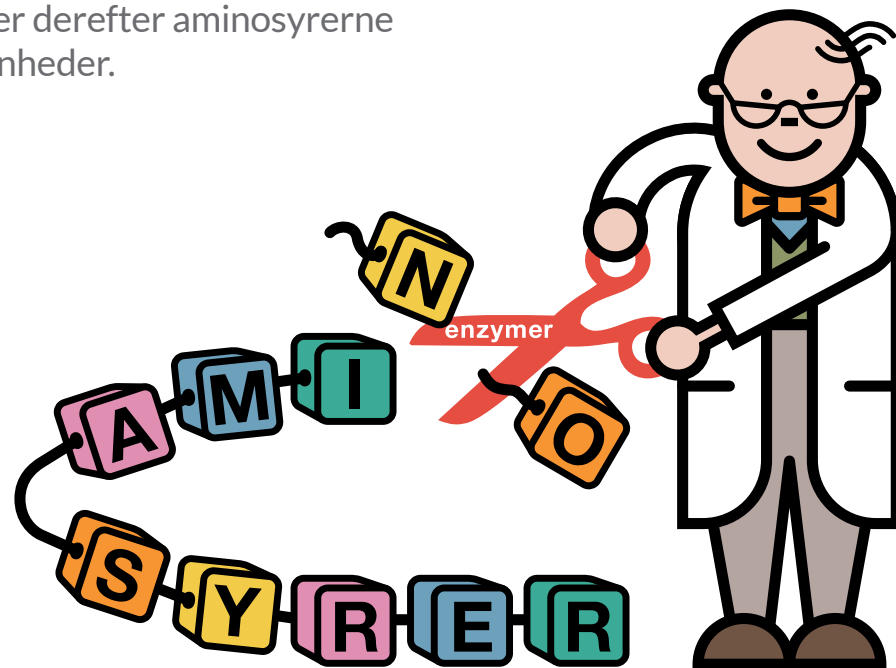
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



Protein og enzymer

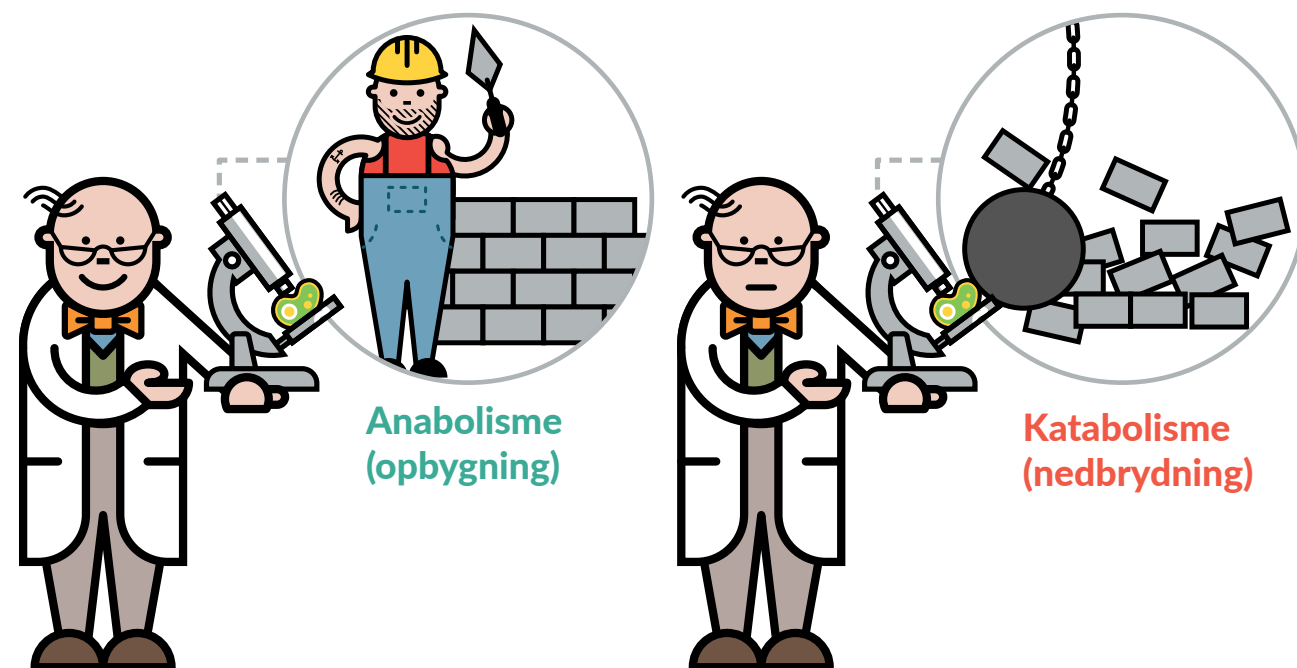
Protein nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



Proteinstofskiftet

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

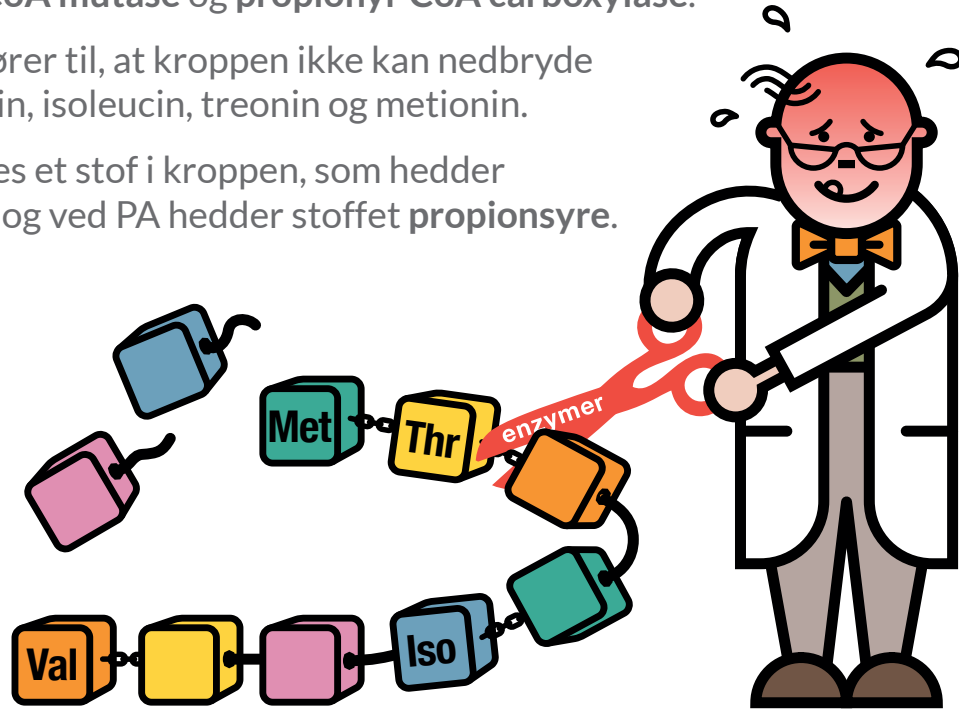


Hvad sker der ved MMA/PA?

Ved MMA og PA mangler kroppen et enzym, som kaldes hhv. **methylmalonyl-CoA mutase** og **propionyl-CoA carboxylase**.

Begge tilstande fører til, at kroppen ikke kan nedbryde aminosyrerne valin, isoleucin, treonin og metionin.

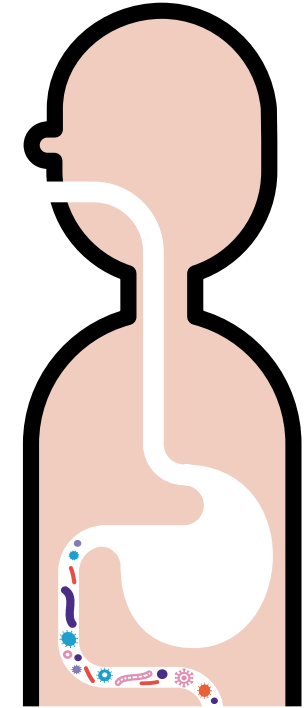
Ved MMA ophobes et stof i kroppen, som hedder **metylmalonsyre**, og ved PA hedder stoffet **propionsyre**.



Andre kilder til metylmalonsyre/propionsyre

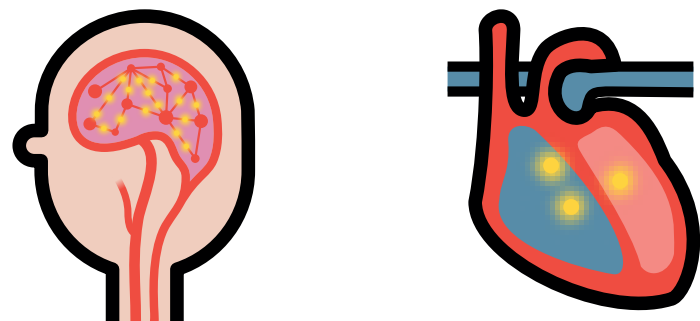
Metylmalonsyre og propionsyre kommer også fra:

- Nedbrydning af enkelte fedtsyrer. Kroppen bruger disse til energi, når den har gået længe uden mad
- Tarmbakterier

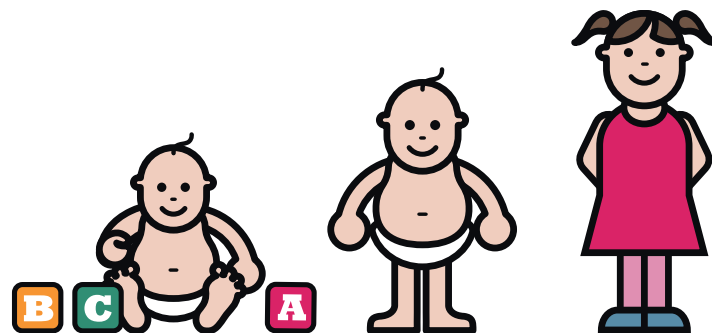


Hvad kan gå galt ved ubehandlet MMA/PA?

Ophobning af skadelige stoffer kan skade hjernen, nyrerne og andre organer i kroppen



Normal udvikling kan blive forsinket



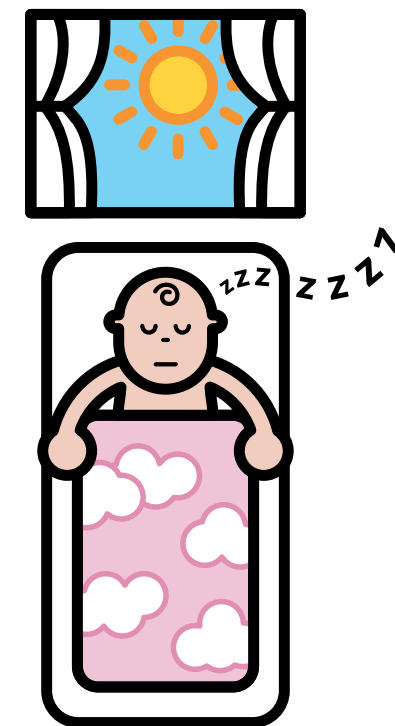
Hvad er symptomerne ved ubehandlet MMA/PA?

Nogle børn med MMA/PA bliver syge allerede de første dage efter fødslen – før resultatet af hælblodprøven kendes.

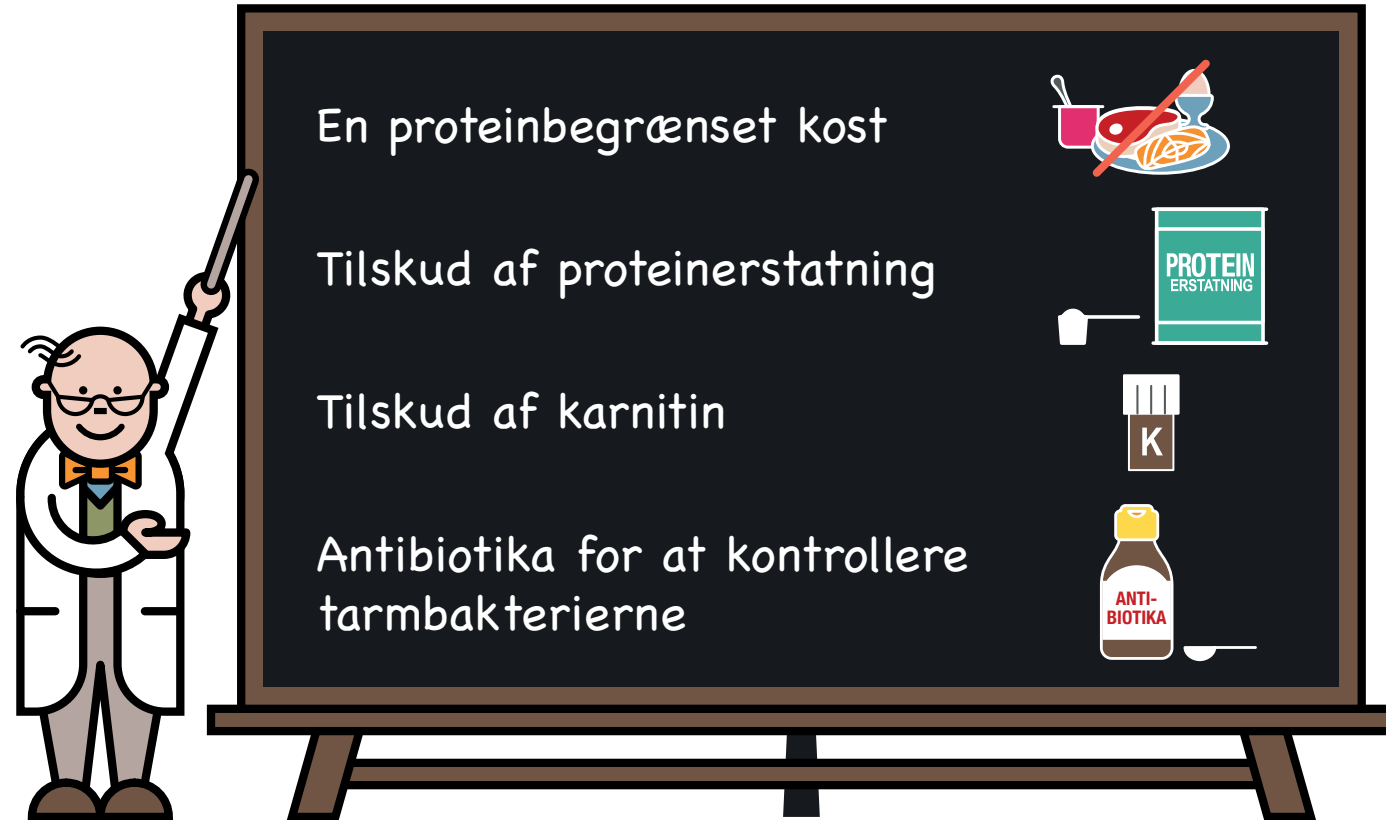
Symptomer:

- nedsat appetit
- opkastning
- væskemangel (dehydrering)
- muskelslaphed (hypotoni)
- sover meget
- kramper
- hurtig vejrtrækning

Ubehandlet MMA/PA kan hurtigt føre til en livstruende situation for barnet.

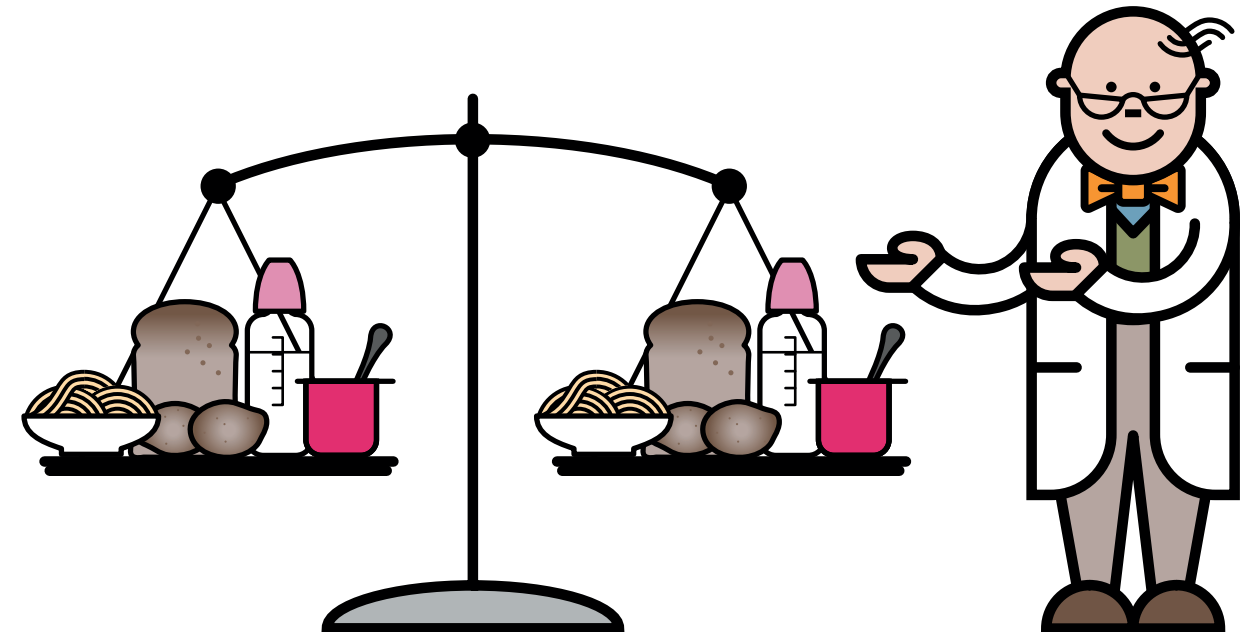


Hvordan behandles MMA/PA?



Proteinbalance er nødvendig ved MMA/PA

Ved MMA/PA er det vigtigt at give nok protein til vækst og udvikling... 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.

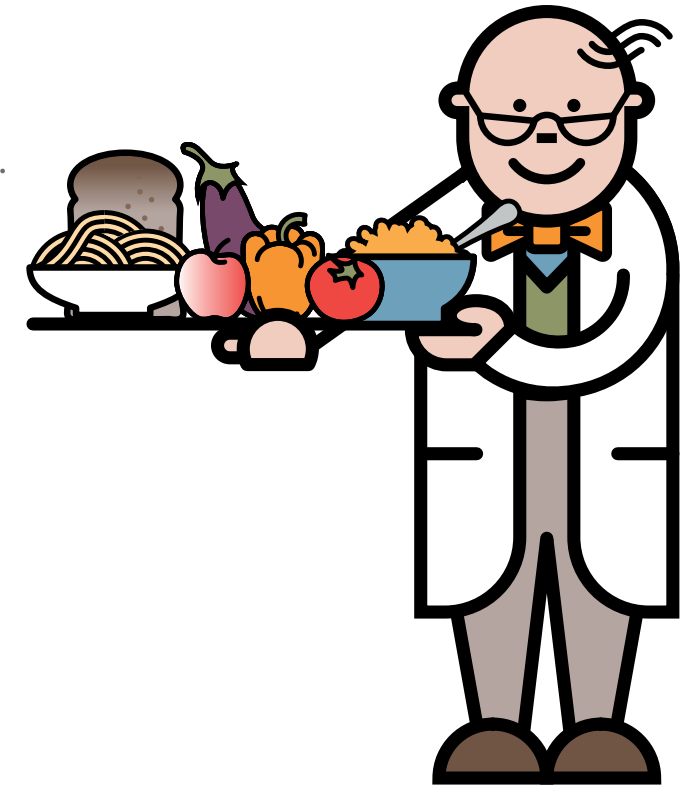


Mad med lavt indhold af protein

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.

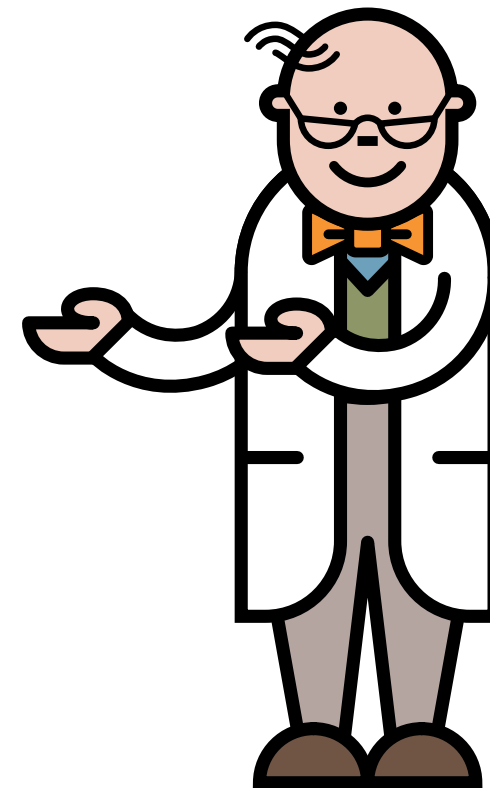


Rækkefølgen af måltidet

Spædbørn får en specifik mængde proteinerstatning og modermælkserstatning.

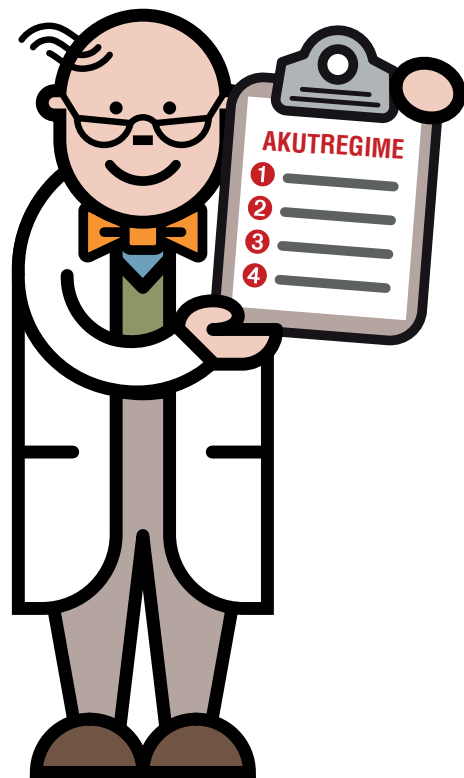
1. Beregnet mængde proteinerstatning
2. Beregnet mængde modermælkserstatning
3. Ved sult evt. mere proteinerstatning eller vand

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



MMA/PA ved sygdom

- Opstår der sygdom hos barnet, følges akutregimet
- Dette er for at undgå mangel på energi og forebygge ophobning af skadelige stoffer, som kan føre til en metabolisk krise

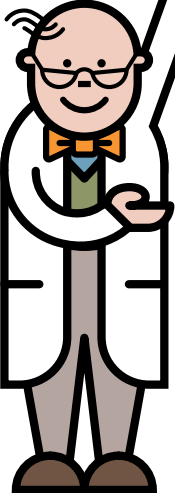


Metabolisk krise

- Ved en metabolisk krise vil der ske en ophobning af propionsyre og andre skadelige stoffer, fx ammoniak
- 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



Stop indtag af mad

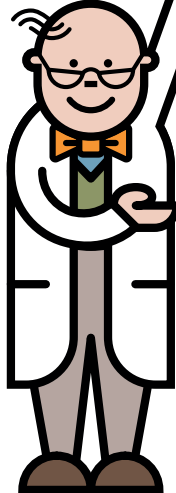
Start akutregimet (glukosepolymer og evt. proteinerstatning)

Fortsæt den receptpligtige medicin

Kontakt sundhedspersonalet



Huskeliste ved sygdom



Brug altid akutregimet som anbefalet ved feber, opkast eller diarré

Hvis symptomerne fortsætter, og du er bekymret, kontakt hospitalet

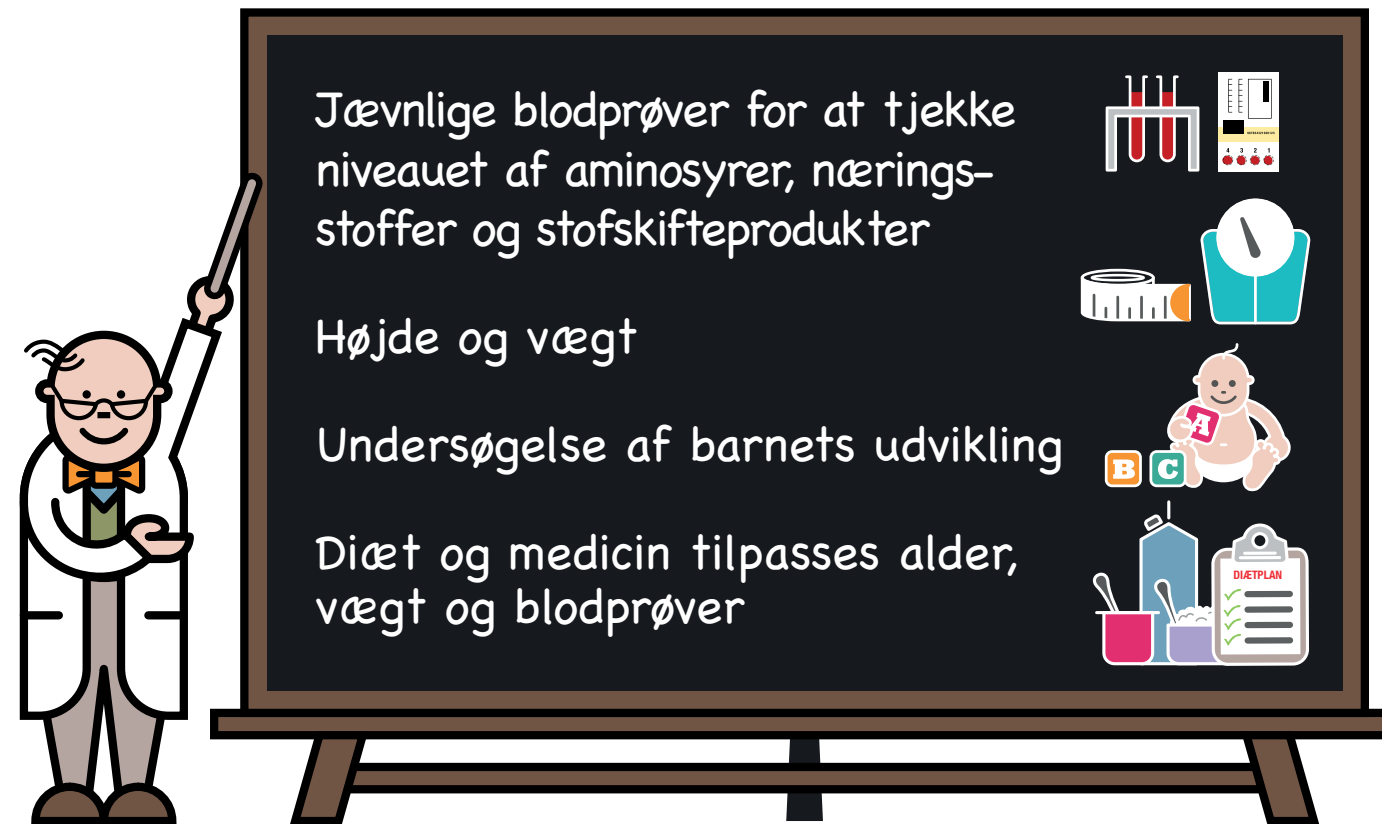
Informer sundhedspersonalet om situationen



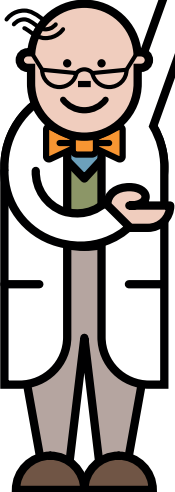
Hovedbudskab



Hvordan følges MMA/PA?



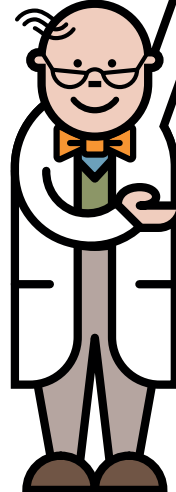
Kromosomer, gener og mutationer



A cartoon scientist with glasses and a bow tie, holding a pointer stick, stands next to a chalkboard. The chalkboard contains five bullet points, each with a circular icon.

-  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



A cartoon scientist with glasses and a bow tie, holding a pointer stick, stands next to a chalkboard. The chalkboard contains three paragraphs of text.

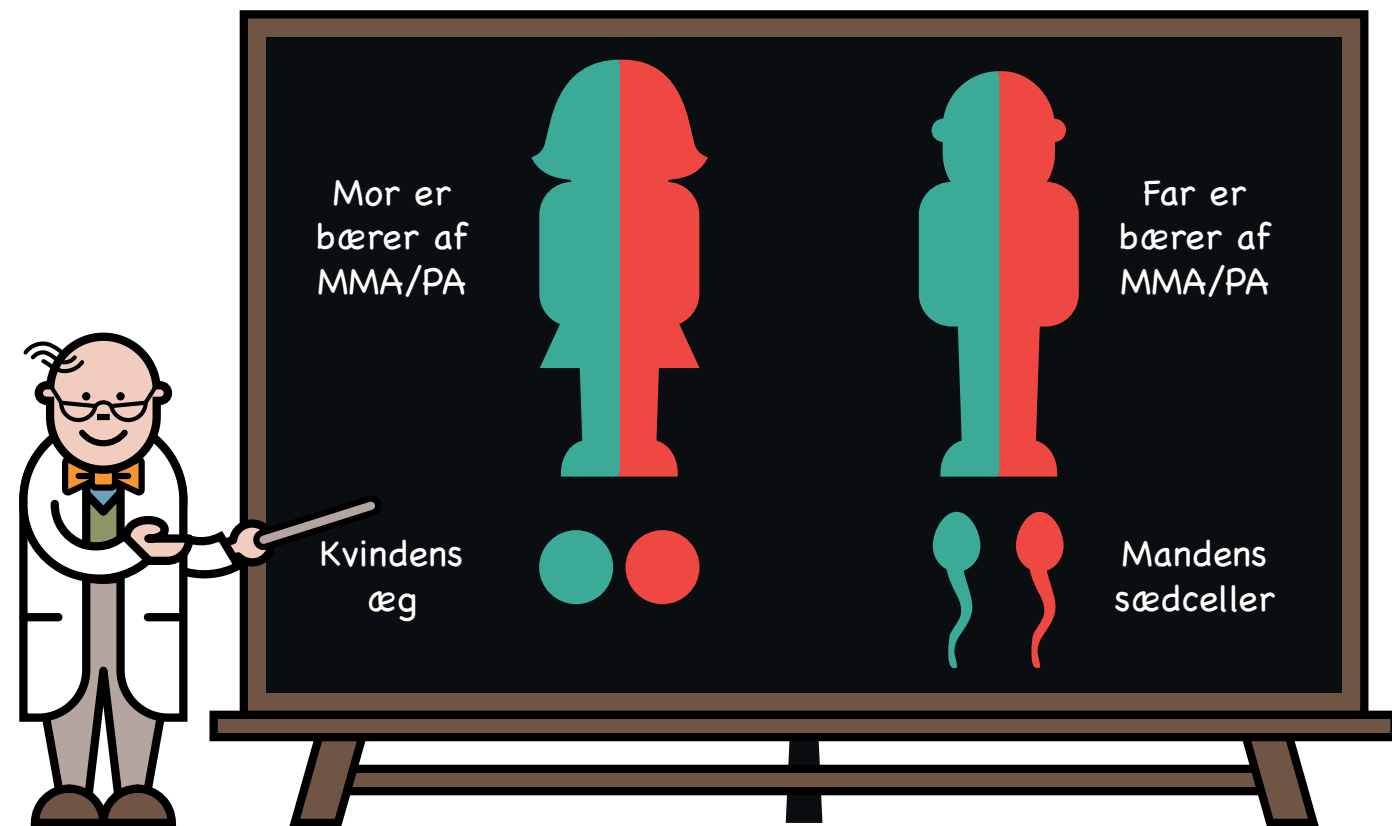
MMA/PA er en arvelig sygdom. Der er ingenting, du kunne have gjort for at forhindre, at dit barn fik MMA/PA

Alle mennesker har et genpar, som koder for enzymet propionyl-CoA carboxylase og et genpar, som lagrer enzymet metylmalon-CoA mutase. Hos børn med MMA/PA fungerer det aktuelle gen ikke, som det skal. Disse børn arver et ikke-fungerende MMA/PA-gen fra hver af forældrene

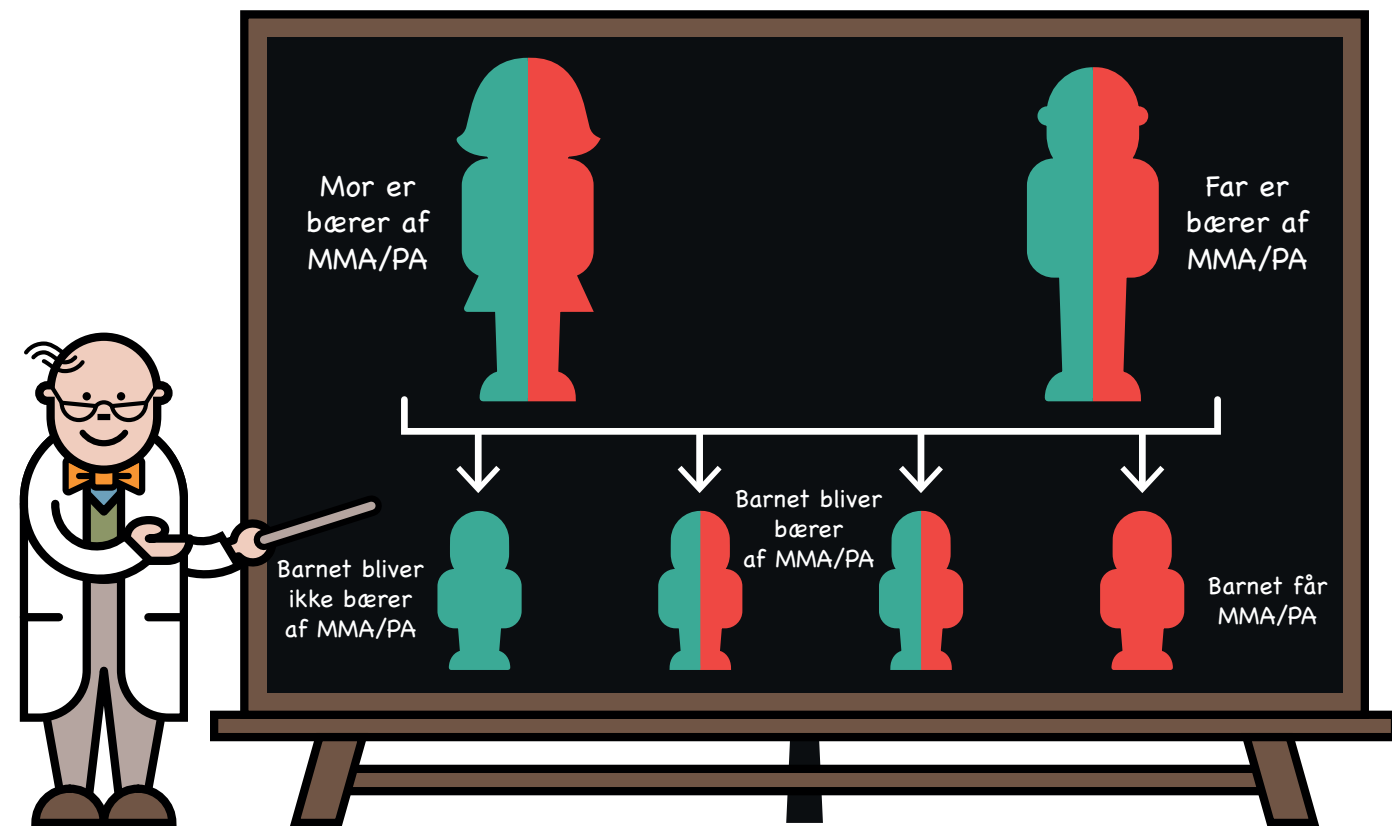
Forældre til børn med MMA/PA er begge bærere af sygdommen

Bærere har ikke MMA/PA, fordi det andet gen i dette genpar fungerer, som det skal

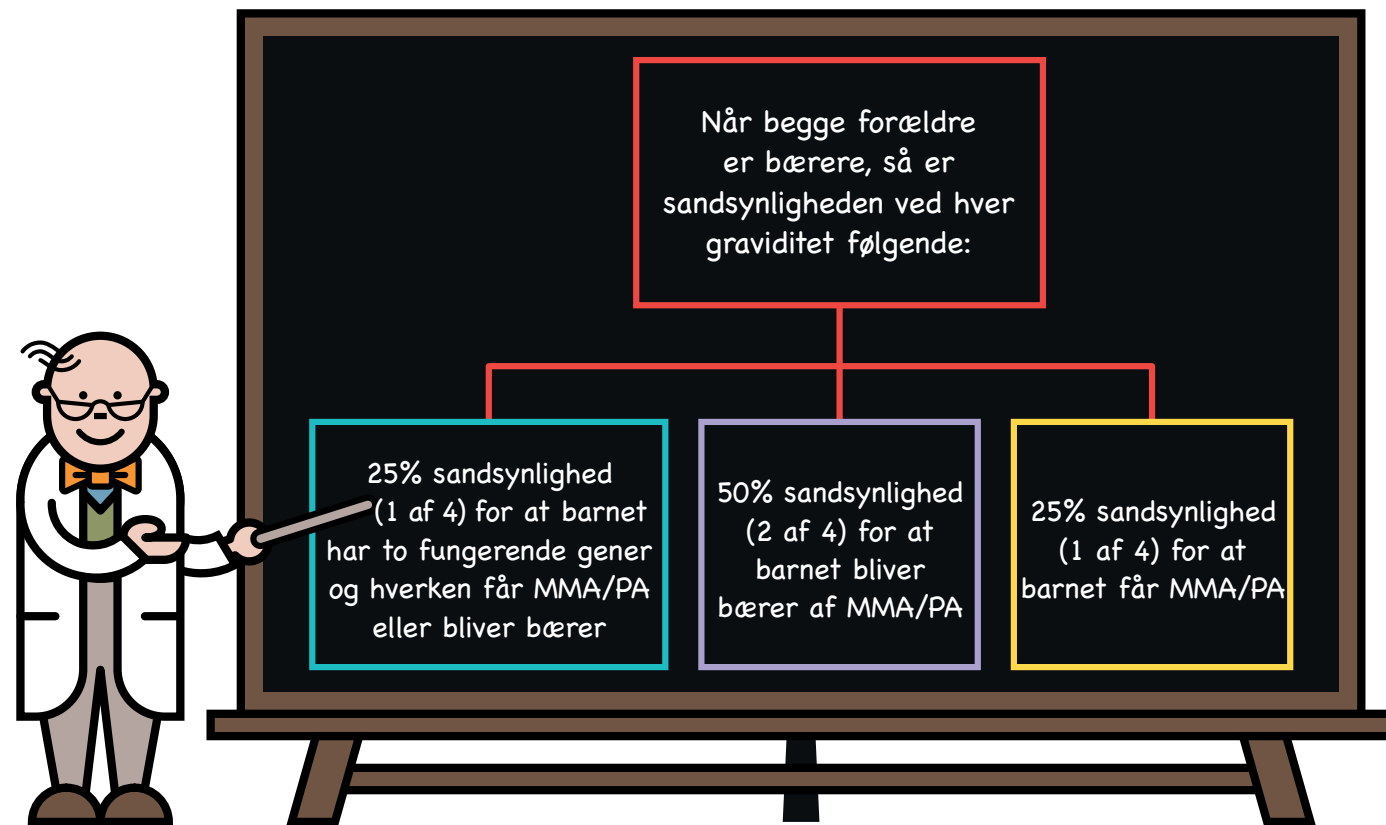
Arv – Autosomal recessiv (bærer af MMA/PA)



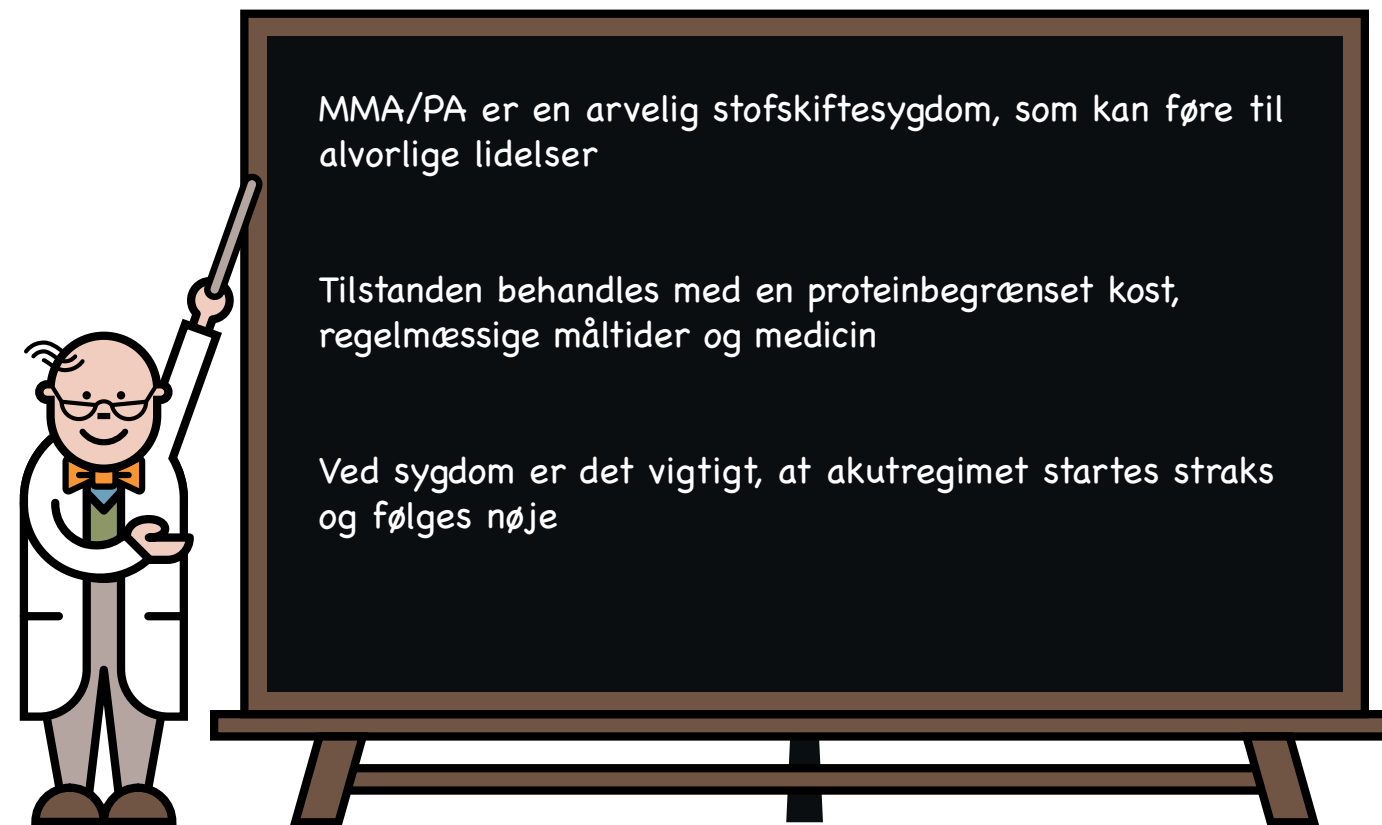
Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer



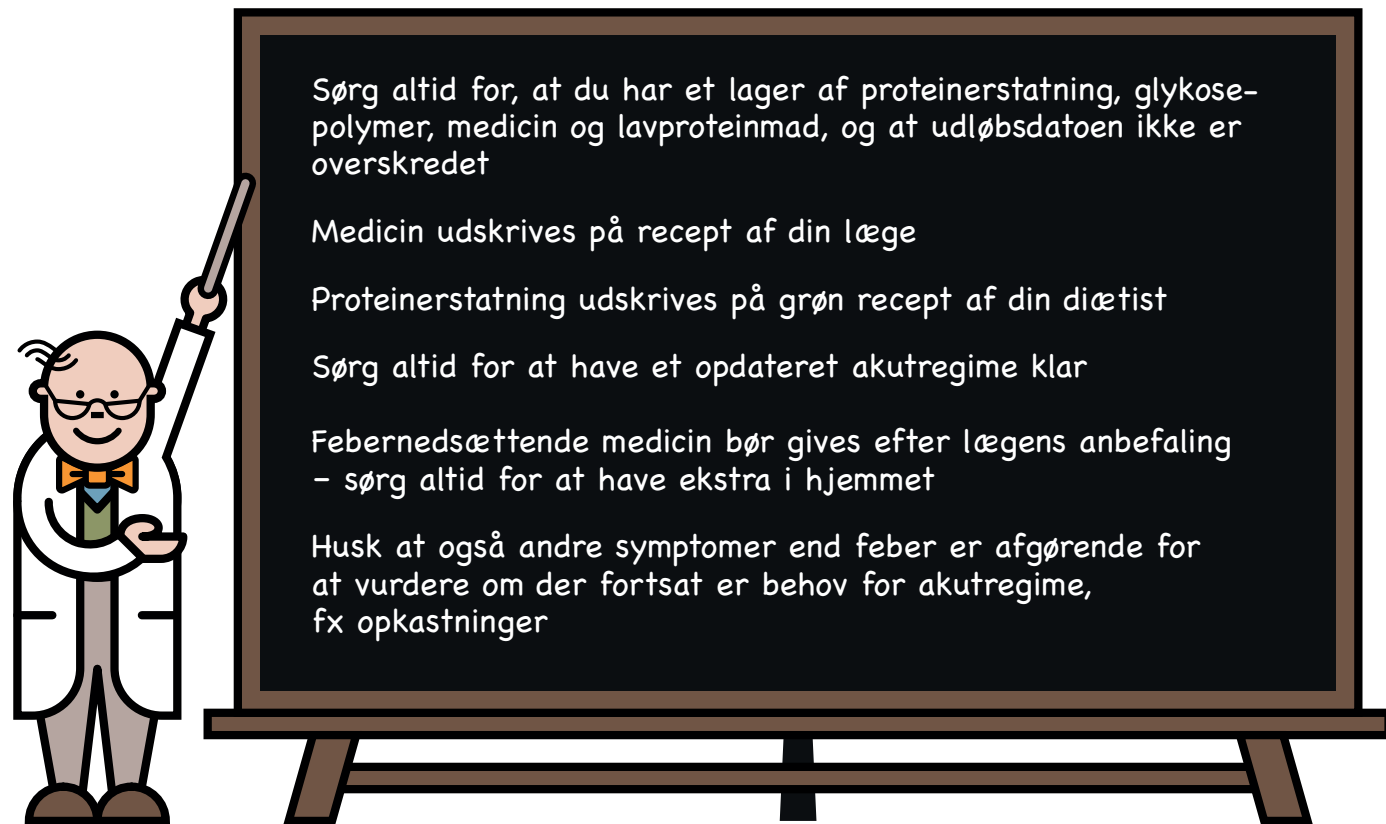
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Gode råd



Kontaktinformation

- Diætist:
- Sygeplejerske:
- Læge:

Læs mere her:

www.nutricia.dk/sjaeldne-medfoedte-metaboliske-sygdomme

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



www.nutricia.dk