

Generel vejledning for behandling af børn med kort-kædet acyl-CoA dehydrogenase defekt (SCADD) under sygdom og ved akutte stofskiftekriser

SCADD er en benign tilstand i forbrændingen af fedt og er forårsaget af defekt beta-oxidation af kort-kædede fede syrer.

Langtidsbehandling: Patienterne behøver i det daglige ingen speciel diæt eller anden behandling.

Akutbehandling: Enkelte, meget sjældne patienter kan udvikle akutte symptomer. Infektion, opkastning og faste kan lede til svær sygdom med bevidsthedspåvirkning og risiko for pludselig død pga. ophobning af toksiske biprodukter fra den defekte beta-oxidation og energimangel med hypoketotisk hypoglykæmi (et sent og alvorligt symptom). Behandlingens mål er at minimere mobilisering af fedt ved at tilbyde rigeligt glukose, enteralt eller IV:

- minimere fedt indtag = *fjerne/minimere fedt i barnets mad*
- forhindre katabolisme, herunder mobilisering af fedt = *give ekstra energi i form af glukose (akutregime)*
- evt. øge udskillelsen af toksiske biprodukter = *give karnitin (kun i meget alvorlige tilfælde)*

Hvis en familie kontakter hospitalet pga. barnets sygdom er det vigtigt at sikre at:

- hjemmeakutregime er startet
- familien hurtigt kommer til hospitalet, hvis hjemmeakutregime ikke kan gennemføres
- de medbringer al evt. barnets medicin og hjemmeakutregime fra Børneernæringsenheden

Behandling i hjemmet med akutregime (se også akutregime fra Børneernæringsenheden)

Hjemmeakutregime startes på forældrenes vurdering af barnets symptomer. Symptomer på SCADD er uspecifikke og varierer fra barn til barn. Bevidsthedspåvirkning, gentagne opkastninger, temperatur over 38,5°C og vedvarende spisevægring fører altid til opstart af akutregimet.

Akutregime: Al barnets almindelige mad stoppes. Der gives akutregimedrik (se skema) i følgende stadier:

- Stadie 1. Giv barnet akutregimedrikken hver 2. time i 4 – 6 timer. Hvis barnet har fået det godt på det tidspunkt, får det igen sædvanlig diæt, og akutregimet er slut. Ved fortsat sygdom fortsættes til stadie 2
- Stadie 2. Fortsæt akutregimedrikken hver 2. time dag og nat i maksimalt 2 døgn. Såfremt barnet ikke får det bedre, ikke vil acceptere akutregimet, kaster alt op, har svær diarré eller hvis varighed af akutregimet er over 2 døgn, fortsættes til stadie 3
- Stadie 3. Lokalt hospital (eller kontaktlæge/-diætist på Rigshospitalet) kontaktes mhp. vurdering.

Akutregimedrikken (glukose polymer) kan gives oralt eller via sonde. Mængder: Se tabellen.

Glukose polymer er markedsført under flere navne, f.eks. Maxijul eller Fantomalt.

Se akutregime fra Børneernæringsenheden.

AKUTREGIMEDRIKKEN EFTER ALDER (oralt/sonde regime)		
Alder (år)	Glukose polymer koncentration (g/100ml)	Totalt dags volumen
0-½	10 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	150 ml/kg
½-1	10 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	120 ml/kg
1-2	15 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	95 ml/kg
2-6	20 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	1200 ml
6-10	20 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	1500 ml
>10	25 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	2000 ml

Behandling på hospital

1. Børn med symptomatisk SCADD bør have direkte adgang til en børnemodtagelse (BMT). En henvendelse bør altid tages alvorligt og barnet bør vurderes klinisk og biokemisk, såfremt forældrene er bekymrede for det.

2. Henvendelserne kan være ”profylaktiske” eller vedrøre et barn i stofskiftekrise:

- **Profylaktiske henvendelser.** De fleste henvendelser er ”profylaktiske” og sigter på at undgå, at barnet udvikler en stofskiftekrise. Behandlingen er derfor mindre intensiv end for et barn i krise. Problemet kan f.eks. være, at barnet ikke vil spise, har haft få opkastninger, lette-moderate tegn på infektion og er uden bevidsthedspåvirkning. IV behandling behøves ikke altid, og barnet kan behandles som ved hjemmeakutregimet oralt eller via sonde og observeres i BMT. For nogle børn er det nemmere at give IV-behandling, hvilket gives efter nedenstående retningslinjer (punkt 4). Der tages altid blodprøver (punkt 3), men ved normal initial biokemi gentages blodprøver kun ved klinisk forværring.
- **Stofskiftekrise.** Ved bevidsthedspåvirkning, gentagne opkastninger, svære infektionstilstande eller svær påvirkning af anden årsag, herunder biokemiske tegn på dekomensation med hypoglykæmi, er risikoen for en stofskiftekrise høj og der iværksættes behandling som nævnt under punkt 4.

3. Biokemisk vurdering ved begge typer af henvendelser: Syre-base status, glukose, karbamid, elektrolytter, leverenzymmer, infektionstal. Er barnet dårligt tillægges måling af ammonium. Glukose vil i tidlige faser være normal og behandlingen baserer sig derfor på en klinisk vurdering. Konferer altid så tidligt som muligt barnet med ekspert i pædiatrisk metabolisme.

4. Diætetisk, væskemæssig og medikamentel behandling under akutregimet

4.1. Diæt

- Stop indtag af almindelige fødevarer
- Barnet kan evt. tilbydes glukoseholdige drikke

4.2. Væsker. Der opstartes følgende IV væsker i angivne rækkefølge:

- Giv bolus glukose 200 mg/kg (2ml/kg af glukose 10% eller 1 ml/kg af glukose 20%) over 10 minutter
- Giv bolus isoton NaCl 10 ml/kg over 10 minutter
- Giv glukose 10% i følgende mængder:

Alder (år)	Vægt (kg)	IV infusion af 10% glukose
0-2		150 ml/kg/dag
2-6		120 ml/kg/dag
>6	<30	90 ml/kg/dag
>6	30-50	67 ml/kg/dag
>6	>50	45 ml/kg/dag

4.3. Medikamina, elektrolytter

Karnitin	Oftest ikke indiceret
	Hvis barnet er dårligt opstartes karnitin 200 mg/kg/dag givet IV som Nefrocarnit® som langsom infusion over 15 min efter fortynding i glukose 10% til maximum 100 mg/ml, i minimum 4 daglige doser eller kontinuert (fx opblandet i ovenstående glukose/NaCl blanding).
Zofran 0,15 mg/kg hver 6.-8. time ved kvalme/opkastning, PO eller IV	
Na⁺/K⁺ Tjek elektrolytter regelmæssigt ved langvarige forløb og giv tilskud efter vanlige retningslinjer	
Acidose korrigeres med bikarbonat efter gængse principper	
Hyperglykæmi >12 mM: Giv insulin efter lokal instruks - reducer <u>ikke</u> i glukose infusionen	

5. Monitorering

Monitorering er primært klinisk. Kun såfremt barnet er i krise bør følgende tjekkes: Glukose, elektrolytter, og syre-base status hver 6. time. Ved forværring tillægges måling af ammonium. Altid monitorering af bevidsthedsniveau (Glasgow Coma Scale).

6. Overgang til vanlig diæt og medicin

Intet barn bør tilbydes udelukkende glukose mere end 2 døgn; herefter bør man opstarte mad sv.t. 1/3 af barnets sædvanlige diæt; akutregimevæsken reduceres sv.t. den væske, som barnet nu får via maden. Barnet forbliver på denne kombination af akutregimevæske og mad, indtil det er rask. Når barnet er rask, øges mad til 2/3 af barnets vanlige diæt med samtidig tilsvarende reduktion af akutregimevæsken gennem 1 døgn, hvorefter vanlig diæt introduceres i fuld almindelig mængde.

Såfremt akutregimet har været mindre end 2 døgn, og barnet er blevet rask, kan barnet overgå til almindelig diæt hurtigere og alt efter klinisk status og tolerance.

Såfremt forløbet har været langt og PO protein ikke kan gives, kan protein gives IV (Vamin, 18 g N pr liter; 0,3 g/kg/dag = 3,2ml/kg/dag fortyndet i glukose 10 %).