

Generel vejledning for behandling af voksne med meget lang-kædet acyl-CoA dehydrogenase defekt (VLCADD) under sygdom og ved akutte stofskiftekriser.

VLCADD er en defekt i forbrændingen (beta-oxidation) af langkædede fede syrer. Patienterne debuterer ofte med hypoglykæmi, encefalopati og kardiomyopati tidligt i barndommen. Den juvenile og adulte form har et mildere forløb med sent debuterende myopati.

Langtidsbehandling: Patienternes daglige behandling er en speciel diæt med meget lille indhold af langkædet fedt og højt indhold af mellemkædet fedt (MCT) og glukose. Fastetiden er begrænset. Nogle klarer sig udelukkende med forholdsregler i forbindelse med fysisk aktivitet.

Akutbehandling: Infektion, opkastning, faste og fysisk aktivitet kan lede til svær sygdom med bevidsthedspåvirkning, hypoglykæmi, rhabdomyolyse, kardiomyopati og pludselig død. Baggrunden for dette er ophobning af toksiske biprodukter fra den defekte beta-oxidation og energimangel med hypoketisk 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 langkædet fedt i maden*
- forhindre katabolisme, herunder mobilisering af langkædet fedt = *give ekstra energi i form af glukose (akutregime)*

Hvis en familie/patient kontakter hospitalet pga. akutte symptomer er det vigtigt at sikre at:

- hjemmeakutregime er startet
- patienten hurtigt kommer til hospitalet, hvis hjemmeakutregime ikke kan gennemføres
- patienten medbringer al medicin, specielle diætprodukter og hjemmeakutregime fra Børneernæringsenheden

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

Hjemmeakutregime startes på patientens/familiens vurdering. Symptomer på VLCADD er uspecifikke og varierer fra patient til patient. Bevidsthedspåvirkning, gentagne opkastninger, temperatur over 38,5°C, vedvarende manglende fødeindtag og muskelsmerter og myoglobinuri fører altid til opstart af akutregimet.

Akutregime: Al almindelige mad stoppes. Der kan evt. gives MCT-holdig kost. Der gives akutregimedrik (se skema) i følgende stadier:

- Stadie 1. Giv akutregimedrikken hver 2. time i 4 – 6 timer. Hvis patienten har fået det godt på det tidspunkt, opstartes sædvanlig diæt igen, 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 patienten ikke får det bedre, ikke kan tage 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.

Akutregime drikken (glukose polymer) kan gives oralt eller via sonde. Mængder: se tabellen.

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

Nogle patienter kan fortsætte med mellem-kædet fedt (MCT)-baseret/beriget kost – se akutregime fra Børneernæringsenheden.

AKUTREGIMEDRIKKEN (oralt/sonde regime)		
Alder/vægt	Glukose polymer koncentration (g/100ml)	Totalt dags volumen
>16 år eller >40 kg	25 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	2400 ml

Behandling på hospital

1. Patienter med VLCADD bør have direkte adgang til en medicinsk akut-modtagelse. En henvendelse bør altid tages alvorligt og patienten bør omgående vurderes klinisk og biokemisk.

2. Henvendelserne kan være ”profylaktiske” eller vedrører en patient i stofskiftekrise:

- **Profylaktiske henvendelser.** De fleste henvendelser er ”profylaktiske” og sigter på at undgå, at patienten udvikler en stofskiftekrise. Behandlingen er derfor mindre intensiv end for en patient i krise. Problemet kan fx være, at patienten ikke indtager sufficient mængde føde, har haft få opkastninger, lette-moderate tegn på infektion og er uden bevidsthedspåvirkning. IV behandling behøves ikke altid og patienten kan behandles som ved hjemmeakutregimet oralt eller via sonde og observeres i modtagelsen. For nogle patienter 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, høj kreatinkinase, myoglobinuri og svære muskelsmerter 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, ammonium, karbamid, elektrolytter, leverenzymmer, laktat, acylkarnitiner, kreatinkinase, myoglobin, infektionstal. Prøverne kan i tidlige faser være normale og behandlingen baserer sig derfor på en klinisk vurdering. Konferer altid så tidligt som muligt patienten med ekspert i pædiatrisk metabolisme. Såfremt patienten har tegn på kardiell påvirkning tages EKG og EKKO. Rhabdomyolyse kan være et problem især efter fysisk aktivitet, hvorfor kreatinkinase og nyretal bør vurderes nøje.

4. Diætetisk, væskemæssig og medikamentel behandling under akutregimet

4.1. Diæt

- Stop indtag af almindelige fødevarer
- Patienten kan evt. tilbydes ernæring baseret på mellemkædede fede syrer (MCT)

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

- Såfremt patienten er dehydreret korrigeres dette først med isoton NaCl efter lokal instruks, hvis ikke gå direkte til punkt b
- Glukose 10% opstartes så hurtigt som muligt med infusionshastighed på 2 ml/kg/time

4.3. Medikamina

Karnitin	Som udgangspunkt kontraindiceret
Zofran , 0,15 mg/kg hver 6.-8. time ved kvalme/opkastning, PO eller IV	
Acidose korrigeres med bikarbonat efter gængse principper	
Na⁺/K⁺ , tjek elektrolytter regelmæssigt ved langvarige forløb og giv tilskud efter vanlige retningslinjer	
Hyperglykæmi >12 mM: Giv insulin efter lokal instruks - reducer <u>ikke</u> i glukose infusionen	

5. Monitorering

Monitorering er primært klinisk. Kun såfremt patienten er i krise bør følgende kontrolleres: Kreatinkinase, ammonium, glukose, elektrolytter, og syre-base status hver 6. time. Altid monitorering af bevidsthedsniveau (Glasgow Coma Scale). Ved forhøjet kreatinkinase skal kreatinkinase minimum følges dagligt. Hold øje med evt. kardiomyopati, rhabdomyolyse og nyrepåvirkning.

6. Overgang til vanlig diæt og medicin

Ingen patient bør tilbydes udelukkende glukose mere end 2 døgn; herefter bør man opstarte mad sv.t. 1/3 af patientens vanlige mad; akutregimevæsken reduceres sv.t. den væske, som patienten nu får via maden. Patienten forbliver på denne kombination af akutregimevæske og mad, indtil han/hun er rask, og på det tidspunkt øges mad til 2/3 af patientens vanlige mad med samtidig tilsvarende reduktion af akutregimevæsken gennem 1 døgn, hvorefter vanlig mad introduceres i fuld almindelig mængde.

Såfremt akutregimet har varet mindre end 2 døgn, og patienten er blevet rask, kan patienten 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 evt. gives IV