

Generel vejledning for udredning og behandling af nyfødte, hvis bror eller søster er diagnosticeret med mellem-kædet acyl-CoA dehydrogenase defekt (MCADD)

MCADD er den hyppigste arvelige stofskiftesygdom i forbrændingen af fedt og er forårsaget af defekt beta-oxidation af mellem-kædede fede syrer. Patienterne behøver ingen speciel diæt udover, at fedtindtaget skal være på ≤ 30 E%. Enkelte patienter får i perioder karnitin tilskud (100 mg/kg/døgn). Kosten skal gives regelmæssigt med overholdelse af fastsatte grænser for faste.

Akutbehandling: 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*
- evt. øge udskillelsen af toksiske biprodukter = *give karnitin (kun i meget alvorlige tilfælde)*

Symptomer på MCADD kan vise sig i nyfødthedsperioden fx ved hypoglykæmi eller kardiomyopati/arytmier, og der skal iværksættes diagnostiske og behandlingsmæssige tiltag umiddelbart efter fødslen. Behandlingen opretholdes indtil diagnosen er afklaret.

Udredning

Der tages følgende prøver, når barnet er 24 timer gammelt:

- P-acylkarnitiner
- U-organiske syrer
- Evt. DNA til molekylærgenetisk udredning

Behandling

Det er vigtigt, at barnet fra umiddelbart efter fødslen indtil modermælken er løbet til tilbydes modersmælkserstatning hver 3. time. Når mælken er løbet til skal barnet ammes hver 3. time, indtil diagnosen er afklaret.

Optræder kliniske symptomer på MCADD, eller hvis barnet ikke vil tage sin mad, skal barnet indlægges på neonatal afdeling. Her skal det vurderes om akutregimebehandling skal opstartes. Akutregimebehandling inkluderer:

- a) Giv glukose 200 mg/kg (2ml/kg af glukose 10% eller 1 ml/kg af glukose 20%) over 10 minutter
- b) Giv glukose 10%, 150 ml/kg/dag eller i henhold til lokal instruks for væskeindtag hos nyfødte.

HJÆLP:

Kontakt CIMD ved Allan M Lund, Sabine Grønberg eller Mette Ørngreen. Udenfor dagtid kontaktes Børnemodtagelsen på Rigshospitalet, tlf. 35455062, som så vil kunne vejlede og kontakte læge fra CIMD

AM LUND/2020