

MELLEMKÆDET ACYL-CoA DEHYDROGENASE MANGEL (MCADD)

Ætiologi: Autosomal recessivt arvelig defekt i enzymet mellemkædet acyl-CoA dehydrogenase (MCAD), som katalyserer den mitokondrielle β -oxidation af mellemkædede fedtsyrer. Defekt i dette enzym medfører ophobning af mellemkædede acylkarnitiner og defekt energidannelse.

Incidens: Blandt screenede ses incidens på 1:10.000 nyfødte i Danmark.

Klinik uden neonatal screening: Børn med defekten er raske ved fødslen og kan debutere akut i alle aldre, især i de første leveår og ofte i tilslutning til infektionssygdom og faste. Symptomer er sløvhed progredierende til koma, kramper, hjerte og leversymptomer. Der kan ses hypoglykæmi. Dødeligheden er 20-30% og 20-30% af overlevende har neurologisk skade.

Klinik med neonatal screening: Neonatal screening medfører, at behandling kan iværksættes før symptomdebut, og sådant behandlede børn vokser og udvikler sig normalt.

Behandling: Langtidsbehandling består i hyppige måltider og begrænset fastetid alt efter alder. Børnene kan, når de har det godt, spise normal kost med 30E% fedt. P-karnitin bør undersøges jævnligt, og ved lave værdier gives tilskud af karnitin. Når barnet ikke har det godt, fx ved infektioner, behandles det med store mængder glukose i form af akut regime.

Forløb efter fund af barn, der er screen-positivt for MCADD

- Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CIMD) på Rigshospitalet kontakter lokale børneafdeling.
- Lokale børneafdeling indkalder familien til information (herunder henvisning til MCADD-foreningens hjemmeside, www.mcadd.dk) og til opfølgende prøver:
 - P-acylkarnitin: 1 ml EDTA-plasma
 - Prøverne skal fremsendes som **hastep prøver** til CIMD, RH 4061. **Prøverne opbevares/fremsendes frosne** ^{note}
- Håndtering af upåvirket barn er som ved normalt barn, dog max fastetid 3 timer. Er der tvivl om barnets tilstand eller er barnet sygt, konfereres barnet med CIMD ved Allan M Lund, Sabine Grønborg eller Mette Ørngreen, og der opstartes udredning og behandling som angivet i akut behandlingsvejledning for MCADD (se LINK nedenfor).
- Diagnosen stilles ved påvisning af forhøjede mellemkædede P-acylkarnitiner og ved mutationsanalyse (SSI sender prøve fra PKU-kort til Molekylær-Medicinsk Forskningsenhed, Skejby). CIMD udfærdiger samlet svar til lokale børneafdeling med kopi til SSI. CIMD svarer kun skriftligt om falsk positive, mens svar afgives både mundtligt og skriftligt om sandt positive.
 - Kan diagnosen ikke bekræftes, informerer lokale børneafdeling familien om at barnet er rask.
 - Bekræftes diagnosen, informerer lokale børneafdeling snarest familien. Behandling opstartes i samråd med CIMD. CIMD indkalder familien akut eller efter højst 2 uger alt efter barnets klinik. Efterfølgende kontrol foregår i samarbejde mellem CIMD og lokale børneafdeling.

Information til forældre: Medfødt fejl i forbrændingen af fedt. Ubehandlet er der stor risiko for død eller udviklingshæmning. Behandlingen er livslang og består hovedsageligt i at undgå lange fasteperioder, at give hyppige måltider og evt. at give tilskud af karnitin. Behandlingen sikrer normal vækst og udvikling.

OMIM-Link: 201450

Akut behandlingsvejledning: <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/boerne-unge-klinikken/center-for-sjaeldne-sygdomme/CMS/klinisk-og-diagnostisk-behandling/Sider/default.aspx>

^{Note}) I de tilfælde hvor prøven med sikkerhed er CIMD i hænde maks. 12 timer efter prøvetagning (og indenfor CIMD's åbningstid) kan prøven opbevares/sendes på køl.