

## Generel vejledning for behandling af børn med mellem-kædet acyl-CoA dehydrogenase defekt (MCADD) under interkurrent sygdom og ved akutte stofskiftekriser.

MCADD er den hyppigste arvelige stofskiftesygdom i forbrændingen af fedt og er forårsaget af defekt beta-oxidation af mellem-kædede fede syrer.

**Langtidsbehandling:** Patienterne behøver ingen speciel diæt udover at fedtindtaget skal være på  $\leq 30E\%$ . 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 hypoketose og 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)*

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

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

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

Hjemmeakutregime startes på forældrenes vurdering af barnets symptomer. Symptomer på MCADD 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. Såfremt barnet får karnitin fordobles dosis ved at halvere intervallet mellem doseringer. 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 forsættes 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 kan være Maxijul, Fantomalt, Polycal, Energi Plus eller lignende.

Nogle børn foretrækker mere fast, sukkerholdig føde – 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	200 ml/kg
½-1	10 g glukose og fyld op til 100 ml med vand	150 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 MCADD bør have direkte adgang til en børnemodtagelse (BM). 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 vedrører 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 fx 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 BM. Såfremt barnet får karnitin fordobles dosis ved at halvere intervallet mellem doseringer. For nogle børn er det nemmere at give IV-behandling, hvilket gives efter nedenstående retningslinier (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 fødevarer med en minimal mængde fedt, såfremt dette er nævnt i akutregime fra Børneernæringsenheden eller nedenfor

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

- Giv en-gangbolus glukose 200 mg/kg (2ml/kg af glukose 10% eller 1 ml/kg af glukose 20%) over 10 minutter
- Giv en-gangbolus isoton NaCl 10 ml/kg (eller evt. 20 ml/kg ved dårlig perifer cirkulation) over 10 minutter
- Giv glukose 10% med 0,45% NaCl (blanding: 22,5 ml NaCl-koncentrat (200g/l) i 1000 ml glukose 10%) i følgende mængder:

Alder (år)	Vægt (kg)	IV infusion af 10% glukose med 0,45% NaCl
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

<b>Karnitin</b>	Hvis patienten er i karnitin behandling ved henvendelsen fordobles dosis (dog max. 200 mg/kg/dag)
	Hvis patienten ikke er i karnitinbehandling ved henvendelsen og 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).
	<b>Zofran</b> , 0.15 mg/kg hver 6.-8. time ved kvalme/opkastning, PO eller IV
	Acidose korrigeres med <b>bikarbonat</b> efter gængse principper
	Hyperglykæmi >12 mM: giv <b>insulin</b> efter lokal instruks - reducer <u>ikke</u> i glukose infusionen

##### 5. Monitorering

Monitorering er primært klinisk. Kun såfremt barnet er i krise bør følgende checkes: 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

Barnet kan spise og drikke, når det har lyst og ikke kaster op. Når barnet med sikkerhed tolererer PO føde, kan IV væske seponeres. Intet barn bør udelukkende tilbydes glukose mere end 2 døgn; herefter skal en minimal mængde anden mad tilbydes. Vejledende kan opstartes mad svt. 1/3 af sædvanlig diæt på dag 1; 2/3 på dag 2 og kost i sædvanlig mængde på dag 3.

**HJÆLP:** Allan M Lund (AL) 35453887 eller 35451303; Christine i Dali (CiD) 35451302; Flemming Skovby (FS) 35454062. Udenfor dagtid pædiatrisk forvagt (35451358) eller bagvagt (35451350), som så vil kunne kontakte AL eller FS