

# Varför är metabola sjukdomar så viktiga?



VÄSTRA  
GÖTALANDSREGIONEN  
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

# Fall 1.

- Pojke, 2 år gammal

# Fall 1.

- Pojke, 2 år gammal
- På morgonen kallsvettig, trött, vinglig

# Fall 1.

- Pojke, 2 år gammal
- På morgonen kallsvettig, trött, vinglig
- Till akuten

- A

- B

- C

- **A** fri luftväg, mumlar, V på AVPU-skala, RLS 2
- **B** AF 20 min, pox 96%, inga biljud
- **C** RR, 120/min, inga biljud, varm perifert, KÅ 2 sek

• D E F G

• **D**<sub>ont</sub>    **E**<sub>ver</sub>    **F**<sub>orget</sub>    blood **G**<sub>lucose</sub>



# Fall 1.

- Pojke, 2 år gammal
- På morgonen kallsvettig, trött, vinglig, svårväckt
- Till akuten
- B-glc 2,0

# Hypoglykemi på akuten



VÄSTRA  
GÖTALANDSREGIONEN  
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

# Symtom

# Symtom

- Autonoma
- Kallsvett
- Blek
- Skakar
- Hjärtklappning

- Neurologiska
- Irriterad
- Förvirrad
- Slö
- Krampanfall
- Koma

# Hur upprätthålls blodsocker?

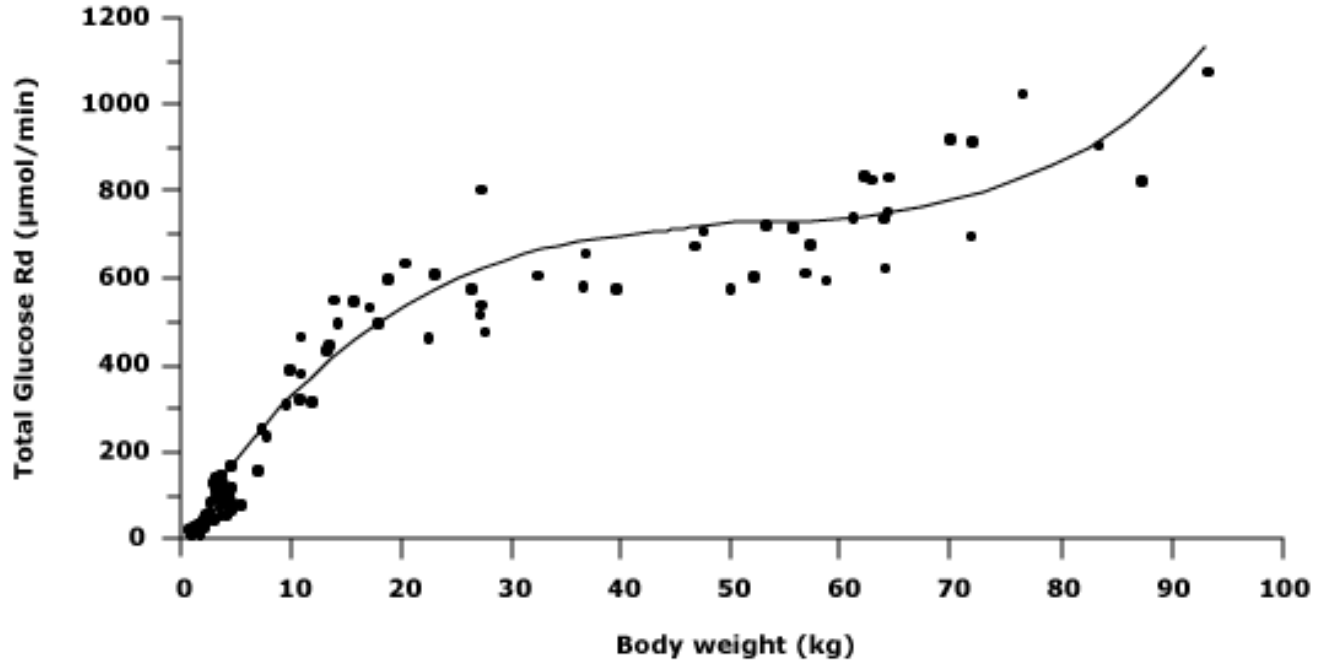
# Hur upprätthålls blodsocker?

- Mat
- Glykogen
- Glukoneogenes

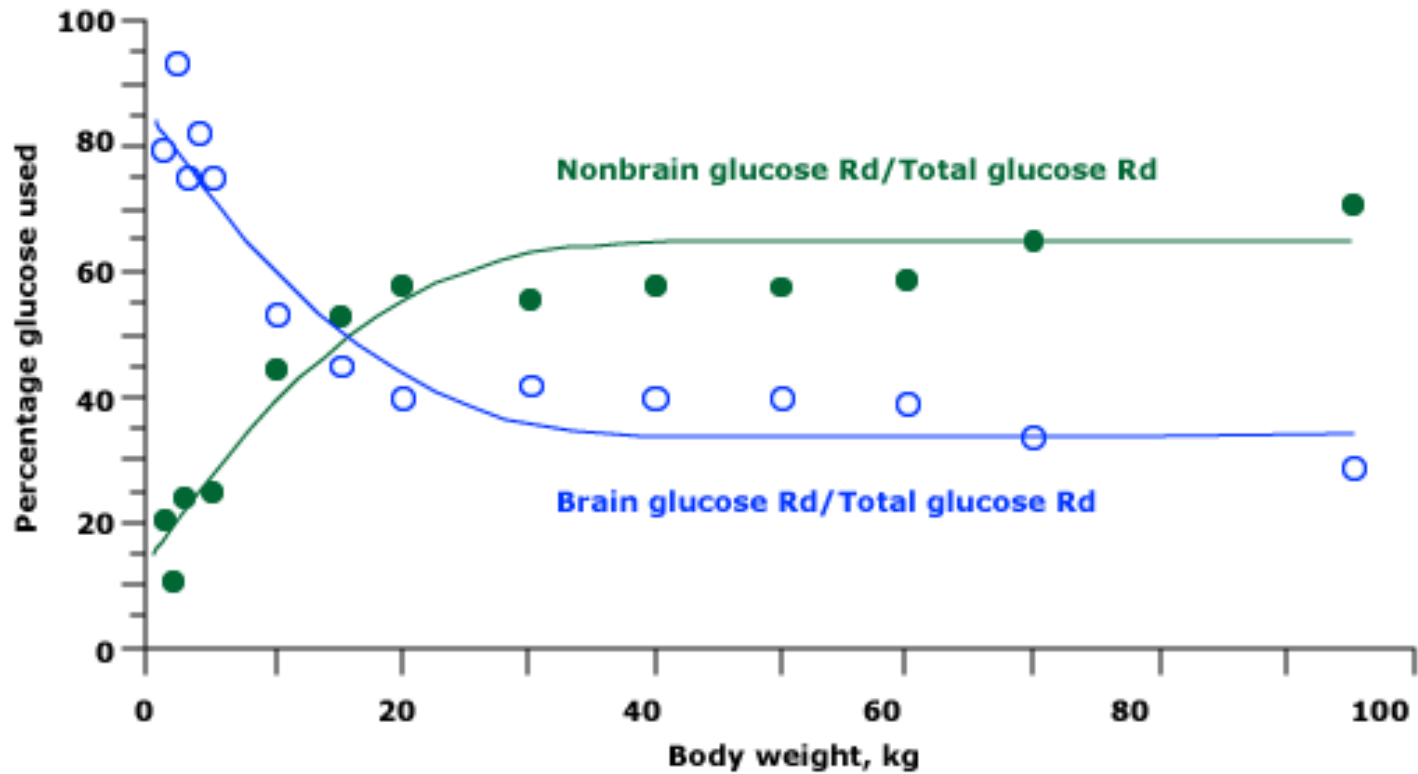
- Bolus 2 ml/kg 10 % glukos 120 Na 20 K
- Följt av 5 ml/kg/h 10% glukos 120 Na 20 K

# Kahoot 3





Newborns (24-40 weeks)      1      6      9      12      14  
Approximate Age for Weight (yrs)



# Vad kan orsaka en hypoglykemi?

- Minskad produktion – ökad användning
- Kolhydratmetabolism
- Fett
- Protein



# Fett

- MCAD
- LCHAD
- CPTI/CPTII

# Protein

- Metylmalonsyremi
- Propionsyremi
- Isovaleriansyremi
  
- Tyrosinemi
- Phenylketonuri (PKU)

# Ökad användning glukos

- Hyperinsulinism
- Diabetes - insulin

# Andra orsaker

- Ketotisk hypoglykemi

Ätit middag? Slutat med nattmål? Semester/söndag?

- Hormonbrist (GH, kortisolbrist)

Tillväxtkurva, utveckling

- Intox (po diabetesmediciner, alkohol, salicylsyra, betablockare)



# Förslag provtagning

- Första gången jmf upprepade hypoglykemier
- Första linjens:  
B-glukos, B-ketoner, blodgas, U-ketoner,  
P-ammonium, S-insulin
- Andra linjens:  
S-acylkarnitiner, P-aminosyror, U-organiska syror

## Fall 2.

- 2 v gammal flicka. Fv 3380 g.

## Fall 2.

- 2 v gammal flicka. Fv 3380 g.
- 19/7 3380 g. Slö.

## Fall 2.

- 2 v gammal flicka. Fv 3380 g.
- 19/7 3380 g. Slö. Amningsvägs.
- 20 /7 3410 g. Perm.

## Fall 2.

- 2 v gammal flicka. Fv 3380 g.
- 19/7 3380 g. Slö. Amningsvägs.
- 20 /7 3410 g. Perm.
- Åter in – sepsis?

## Fall 2.

- 2 v gammal flicka. Fv 3380 g.
- 19/7 3380 g. Slö. Amningsvägs.
- 20 /7 3410 g. Perm.
- Åter in – sepsis?
- 21/7 Nan.

## Fall 2.

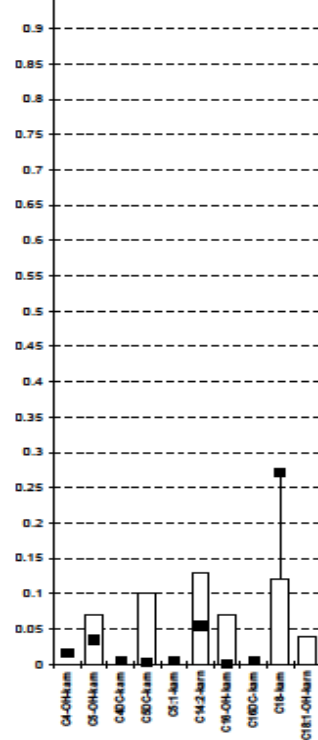
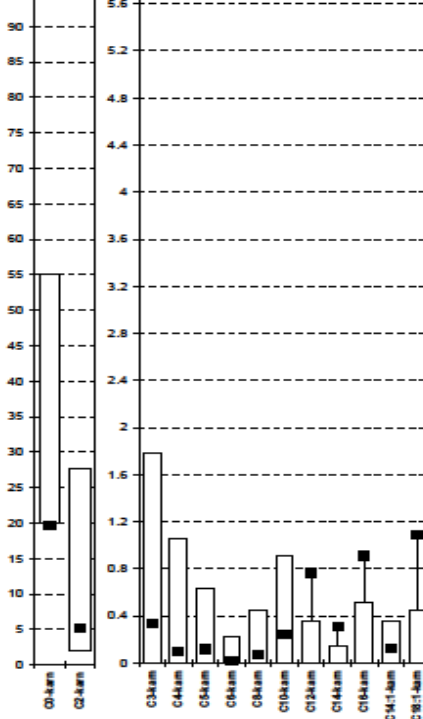
- 2 v gammal flicka. Fv 3380 g.
- 19/7 3380 g. Slö. Amningsvägs.
- 20 /7 3410 g. Perm.
- Åter in – sepsis?
- 21/7 Nan.
- 22/7 3600 g. Utskriven.

## Fall 2.

- 2 v gammal flicka. Fv 3380 g.
- 19/7 3380 g. Slö. Amningsvägs.
- 20 /7 3410 g. Perm.
- Åter in – sepsis?
- 21/7 Nan.
- 22/7 3600 g. Utskriven.
- 23/7 åter in.



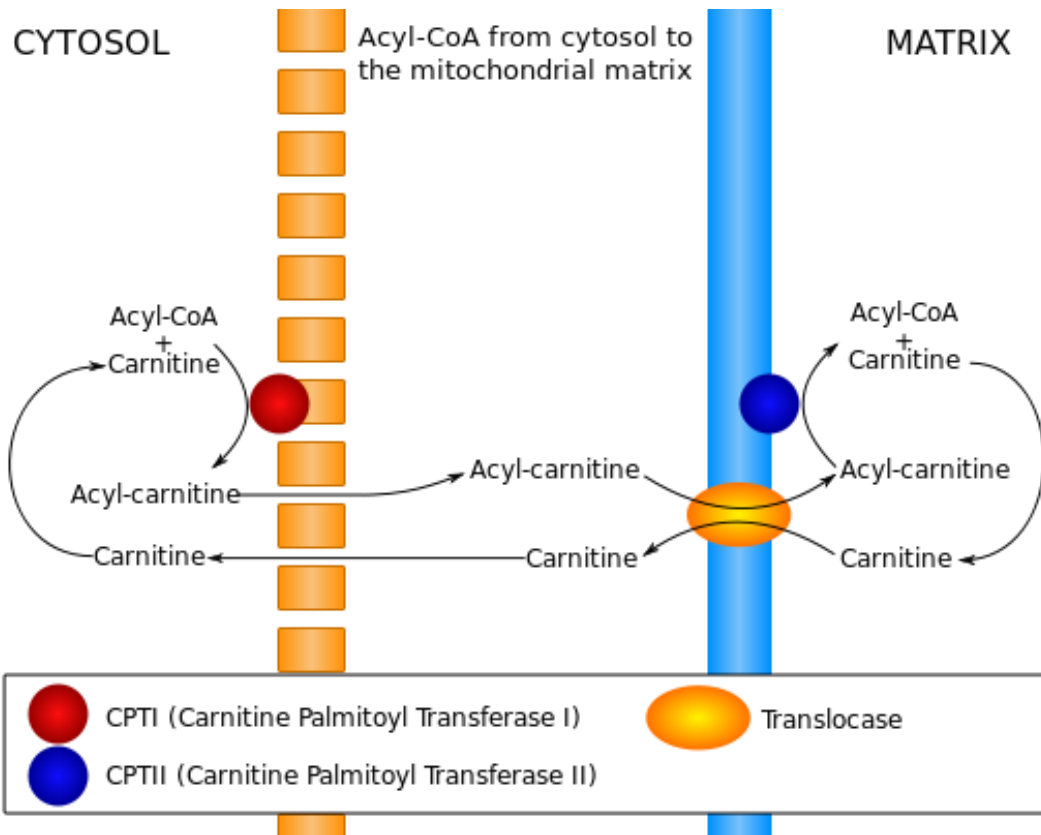
C0-kam	20
C2-kam	5.2
C3-kam	0.34
C4-kam	0.099
C5-kam	0.12
C6-kam	<-0.04
C8-kam	0.074
C10-kam	0.24
C12-kam	0.77
C14-kam	0.30
C16-kam	0.91
C4-OH-kam	<-0.02
C5-OH-kam	0.034
C4DC-kam	<-0.02
C5DC-kam	<-0.02
C5:1-kam	<-0.02
C14:1-kam	0.13
C14:2-kam	0.055
C16-OH-kam	<-0.01
C16DC-kam	<-0.02
C18-kam	0.27
C18:1-kam	1.1
C18:1-OH-kam	<-0.02



**Kommentar:**

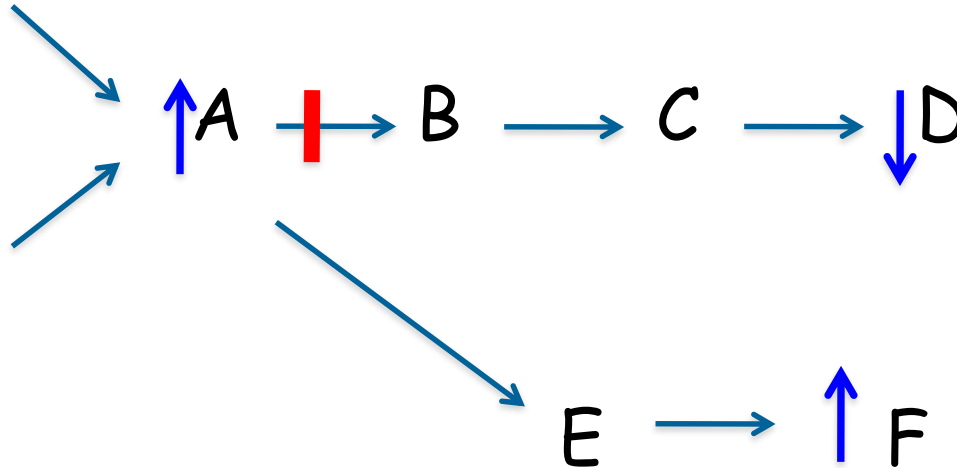
Ökad koncentration av C12-, C14-, C16-, C18- och C18:1- acylkarnitiner samt relativt låg koncentration av acetylkarnitinin (C2). Detta mönster talar för CPT-II-brist (carnitine palmitoyltransferase II deficiency) eller CACT-brist (carnitine acylcarnitine translocase deficiency).

Jordi Asin Cayuela, spec. läkare



# Kahoot 4

## Vad är en metabol sjukdom?



1. Intoxikation

2. Energi/substratbrist

3. Inlagring av stora molekyler

# MCAD brist

- Vanligaste fettoxidationsdefekten
- Avsaknad av enzym som bryter ner medellånga fettsyror
- Energibrist/hypoglykemi
- Toxisk effekt av anhopade metaboliter
- God prognos om man vet att man har sjukdomen: **Undvik svält!**

# LCHAD brist

- Oförmåga att bryta ner långa fettsyror - ge aldrig intralipid.
- Känsliga för svält. Kan inte bilda ketoner som annars kan utgöra substrat för hjärnan.
- Andra toxiska ämnen bildas också vid svält och infektioner.
- Kriser ger kardiomyopati, leversvikt, rhabdomyolys
- Skelettmuskelpåverkan (svaghet) – akut och kronisk
- Ofta svår hjärnskada i samband med sjukdomsdebut.

# Fel i fettmetabolismen

- Akut behandling:
- Stoppa katabolism;  
10% glukos
- Röd/orange

OBS Hypoglykemi är ofta ett sent fynd vid dessa sjukdomar

# Fall 3.

Flicka 3 år

Mycket trött och betett sig "konstigt".

Hon vill inte gå och när hon tvingas till det är hon vinglig.

Kräkts, inga diarréer. Ingen feber.

I samband med tidigare infektioner, upplevt att hon blivit mycket mer påverkad än sina syskon

Vuxit bra och går på dagis.

Vill inte dricka mjölk och vill inte ha kött.

Älskar hon pommes frites med lingonsylt



- Avvikande beteende
- Ostadig gång
- Påverkad vid tidigare sjukdomstillfällen
- Undviker proteinrika livsmedel
- Lingonsylt

# Kahoot 5

# Hyperammonemi

- "Fritt intervall"
- Sugslö, kräkningar
- Andningspåverkan
- Trötthet/somnolens/coma
- Irritabilitet/kramper/encefalopati
- Sepsisliknande bild, ofta med alkalos
- Leverpåverkan

# Behandling hyperammonemi

- Sätt ut mat
- Ge glukos
- Na-fenylbuturat/na-fenylacetat, Na-benzoat, Arginin,
- Ev dialys

# Medfödda metabola sjukdomar



VÄSTRA  
GÖTALANDSREGIONEN  
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

# Vad är en medfödd metabol sjukdom?

## Protein

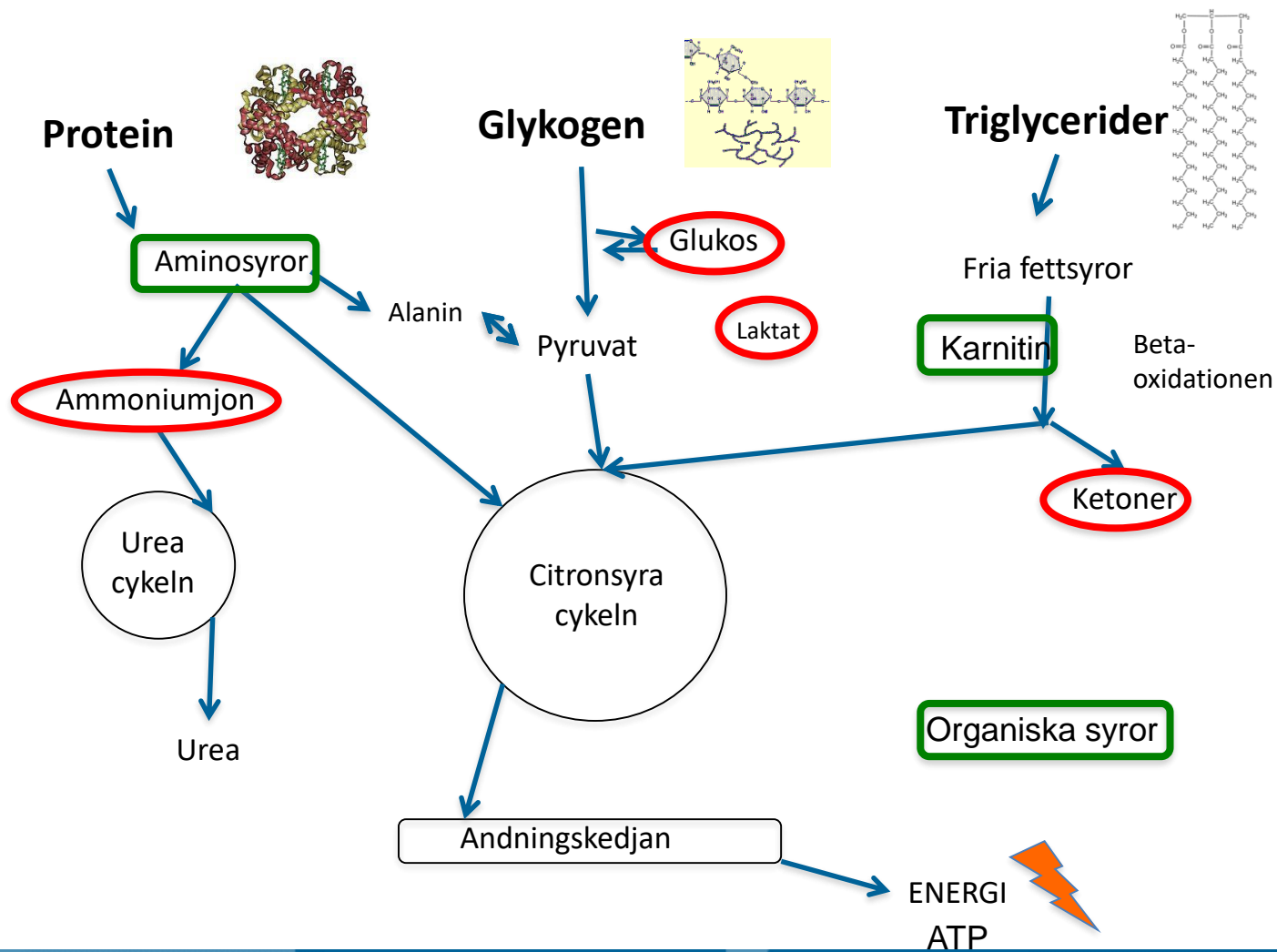


## Kolhydrater



## Fett







# Nyföddhetscreening

- Start 1965 med PKU
- **2010 utvidgad screening, nu 24 sjukdomar**

# Nyföddhetscreeningen

- Endokrina sjukdomar (KH, CAH) 50-60 st/år
- Fel i nedbrytningen eller metabolismen av fettsyror, betaoxidationsdefekter (MCAD, LCHAD, VLCAD) 7, 1, 2/år
- Fel i karnitinsystemet (CPT I, CPT II, CACT, CUD) 1-2/år
- Organiska acidurier (IVA, PA, MMA, MADD, GA-1, BKT ) 1-4/år
- Fel i ureacykeln (CIT, ASA, ARG) 2-3/år
- Andra fel i omsättningen av aminosyror (PKU, MSUD, TYR, HCY) 5,1,2,2
- Andra sjukdomar (BIOT, galaktosemi)1-2/år

# Medfödda metabola sjukdomar som rör omsättning av

## KOLHYDRATER

Galaktosemi

## FETT

MCAD  
LCHAD  
VLCAD

CPTI  
CPTII  
CACT

CUD

## PROTEIN

MMA  
PA  
IVA  
MADD  
BKT  
PKU  
TYR-1  
HCY  
GA-1  
MSUD  
CIT  
ASA  
ARG

+ en hel del andra som vi inte kan screena för och som kanske inte syns hos nyfödd

# Behandling

- 1. Uteslut/minska ur kosten det de inte tål  
+ tillägg av ex aminosyror, MCT fett



- 2. Ge **akutbehandling** vid katabola tillstånd



# Ett nyfött barn med PKU

- Detta barn kan inte bryta ner aminosyran Fenylalanin. Hen behöver en daglig mängd som täcker behovet i kroppen, allt överskott ska tas bort ut maten.
- Mat: Bröstmjolk eller ersättning + en fenylalaninfri modersmjölksersättning.
- Tät regelbunden provtagning för att kontrollera fenylalaninvärdet i blodet. Maten regleras därefter.
- **PKU-barn behöver ingen akutregim**



# Det äldre barnet och vuxna

- Allt eftersom barnet växer byter man till andra åldersanpassade fenylalaninfria produkter.
- Dessa produkter ersätter kött, fisk, ägg, mjölkprodukter, bröd, linser, bönor och andra proteinrika livsmedel. De är oftast berikade med vitaminer, mineraler och i många fall essentiell fiskolja.
- Intas i samband med måltid och fördelas jämnt över dagen.



# Maten på tallriken

- Man kan äta ganska fritt av frukt, de flesta grönsaker och ingen begränsning av rent fett.
- De proteinrika livsmedlen som tas bort helt eller äts i ytterst små mängder ersätts med specialprodukter. Vissa kan köpas i mataffär men de flesta får man på förskrivning.



# ESS 155

## RETTS Version 2020 arbetsmaterial

- Diabetes, (DM) TILLÄGGS-ALGORITM, barn skall även triageras utifrån sökorsak
- Metabola sjukdomar, TILLÄGGS-ALGORITM, barn skall även triageras utifrån sökorsak

- Vid hyperglykemi/högt blodsocker se även ESS 149
- Vid hypoglykemi/lågt blodsocker se även ESS 150

### Förberedande åtgärder

- B-ketoner
- P-glucos

### Röda symptom

- B-Ketoner >2,5 mmol/L (DM)
- P-glukos <4,0 mmol/L
- Feber och metabola sjukdomar (se ESS-vägledning)
- Kräkningar samt metabola sjukdomar (se ESS-vägledning)

### Orange symptom

- B-Ketoner 1,0-2,5 mmol/L
- Metabola sjukdomar (se ESS-vägledning)

### Gula symptom

### Gröna symptom

- B-Ketoner <1,0 mmol/L (DM)

### Blåa symptom

- Efter undersökning och bedömning inget omedelbart behov av sjukvård

### RETTS processåtgärder

- ➔ P-glukos minst 1 gång/timme. Får tas av förälder.
- ➡ P-glukos minst 1 gång/timme. Får tas av förälder.
- ➡ P-glukos minst 1 gång/timme. Får tas av förälder.
- ➡ P-glukos minst 1 gång/timme. Får tas av förälder.

### RETTS faktaruta

#### ESS-VÄGLEDDNING;

Metabola sjukdomar omfattar;

Betaoxidationsstörningar: MCAD,LCHAD,VLCAD,CPT.

Aminocidurier: MMA, PA, MSUD, Glutarsyruri.

Ureacykeldefekter: OTC, ASL, IVA.

Övrigt: GSD (glykogen storage disease, glycogenos), hyperinsulinemi, fruktos-1,6 bisfosfatfatsbrist, PDHD (pyruvate dehydrogenase deficiency), GLUT-1-brist.

Denna ESS är en tilläggs ESS för patienter som har diabetes/metabola sjukdomar men söker för andra symptom.

Oavsett vad en patient med diabetes söker för finns risk för störning i kroppens glukoshantering. T.ex genom magsjuka med dåligt energiintag, genom påfrestning pga feber/infektion, genom väntetider eller kirurgiska åkommor som innebär fasta m.m. Det är därför viktig med initial och regelbunden metabol kontroll på akutmottagningen för att upptäcka hypo- eller hyperglykemi.

En rad metabola sjukdomar kan vid sjukdom bli katabola och därmed triggas produktion av skadliga metaboliter och barnen kan fort bli väldigt sjuka.

Undantaget PDHD och GLUT-brist som står på ketogen kost, behöver övriga metabola tillstånd snabbt tillföras glukos intravenöst för att bryta nedbrytningen av kroppens egna fetter och aminosyror. Vid PDHD och GLUT-1 brist styr P-glukos behovet av glukos.





VÄSTRA  
GÖTALANDSREGIONEN  
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET