

Göteborg 2012-06-21

Emil Petersson, [REDACTED]

Emil har en defekt i fettmetabolismen, CPT1 (carnitin palmityl transferasbrist). Sjukdomen innebär att Emil har svårt att tillgodogöra sig energin från fettsyror. I samband med svält eller svåra infektioner/gastroenteriter kan Emil bli livshotande sjuk.

OBS: Barn med denna sjukdom skall tas om hand **omedelbart** på akutmottagningen. Hon/han får inte sitta och vänta. Föräldrarna är de som bäst kan bedöma om barnet har en pågående försämring av sin sjukdom.

Behandling:

Barnet tål inte mer än 2-3 timmars fasta vid akut sjukdom. Fasta förstärker toxiska symtom eftersom kroppens eget fett då bryts ned.

Vid akut sjukdom ökar risken för katabolism och kräkningsbenegenheten ökar. Påbörja omedelbart behandling enligt nedan:

I Det är mycket viktigt att barnet **omedelbart** tas omhand då man söker vård. OBS Graden av fasta går inte att värderas genom mätning av ketoner. Frikostig inläggning om hon/han inte kan/vill försörja sig per os. Starta med 10% glukos med elektrolyter i.v. (6 ml/kg/timme), minska försiktigt om P-glu överstiger 8-12 mmol/L.

Följande mängder rekommenderas:

Age (years)	Weight (kg)	Glucose to be provided	10% glucose infusion rate
0-2		10 -14 mg/kg/min	150 – 200 ml/kg/day
2-6		8 - 10 mg/kg/min	115 - 150 ml/kg/day
>6	<30	6 mg/kg/min	90 ml/kg/day
>6	30-50	4.5 mg/kg/min	67 ml/kg/day
>6	>50	3 mg/kg/min	45 ml/kg/day

Cave Intralipid, paracetamol

Brufen tolereras.