

## Retningslinjer for oppstart behandling av Propionsyreemi (PA) med utgangspunkt i et positivt screeningfunn

Medisinsk ansvarlig lege (Nyfødtscreeningen), T: 23075971/23075972/23075969/23075960  
evt. 230700, calling 22791/26923/22753

Etter kl. 1600: Vakthavende barnelege OUS RH. Tlf: 23070000, calling 26870

### **Vakthavende barnelege koordinerer umiddelbart innleggelse av den nyfødte. Ta blod og urinprøve:**

P-Glukose, Hb, CRP, hvite, diff, trc syre/base, laktat, elektrolytter, ASAT/ALAT, kreatinin, albumin bilirubin, ammoniakk. Total-homocystein, metylmalonsyre, vitamin B12, celleindices, folat tar av mor.

Ny filterprøve merket «**kvitteringsprøve**» i kommentarfeltet sendes Nyfødtscreeningen, OUS. Urinstix (ketoner).

### **Sende prøver til Avdeling for Medisinsk Biokjemi, OUS, Rikshospitalet:**

Rekvisisjon finnes her: <https://oslo-universitetssykehus.hn.nhn.no/fag-og-forskning/laboratorietjenester/laboratoriernes-rekvisisjoner>

Acylkarnitiner (0,5 mL EDTA-plasma)

Aminosyrer (0,5 mL heparinplasma)

Fri og total kanitin (0,5 mL serum)

Organiske syrer (5-10 mL urin)

**Det er viktig at blodprøver og (helst) urinprøve tas før oppstart av behandling.** Kontakt laboratoriet hvis behov for rask analyse, 23071048.

**Ved risiko for død/hvis tvil om alle prøver er tatt:** Frys 0,5 mL EDTA-plasma, 0,5 mL serum, 0,5-2 mL EDTA full blod for DNA, 5-10 mL urin. Fibroblastkultur (kan tas post mortem).

**Oppstart behandling:** Generelt: Unngå fast! (måltid hver 3. time)

### **Asymptomatisk nyfødt**

Fortsette morsmelk/morsmelkerstatning hver 3. time (unngå faste) inntil avklaring av diagnose. Årsak kan ofte være maternell vit B12 mangel: Gi B12 depot 1 mg x 1 og avvent respons/prøvesvar, se maternell B12 mangel.

### **Ved sterk mistanke om PA, men asymptomatisk barn**

Reduser morsmelk noe (100-120 ml/kg) og gi resterende kaloribehov (100-120 kcal/kg/d) som proteinerstatning (metionin/treonin/valin/isoleucin – fri morsmelkerstatning= MMA/PA Anamix infant 69 kcal/100ml). Kontakt Nutricia Norge, tlf.: 23002100 som har MMA/PA Anamix. Start karnitin 100 mg/kg/døgn fordelt på 3 doser po, Flagyl 7,5 mg/kg x 3 po, vitamin B12 depot 1 mg x 1 im og Biotin 5 mg x 2 po.

**Symptomatisk – nyfødt (slapphet, oppkast, metabolsk acidose eller ammoniakk >100): Vanligste presentasjonsform!**

Stopp morsmelk/morsmelkerstatning initialt (mor må pumpe seg x5-6/døgn!). Start SOS regime med glykosepolymer po (Energy Resource 10g/100ml, 150-200 ml/kg = 60/80 kcal/kg). Hvis alvorlig syk start iv glucose 15%, 150 ml/kg (90kcal/kg) + Intralipid/clinoleic 2 kg/kg (=18 kcal/kg). Tilstreb 100-120 kcal/kg/døgn. Evt insulin 0,05-0,1 IE/kg/time ved høyt blodsukker, holde blodsukker 6-10 mmol/l. Start Karnitin 50 mg/kg x 4 iv, Flagyl 7,5 mg/kg x 3 po/iv, Vitamin B12 depot 1 mg x 1, Biotin 5 mg x 2.

- Reintroduser noe naturlig protein, for eksempel morsmelk (0,5 g/kg/d= 50 ml/kg/d) etter 36-48 timer. De første levestund tåles ofte 1,5 g/kg/d med naturlig protein. Ernæring/proteintilførsel justeres for øvrig etter klinikk og måling av plasma aminosyrer og konf. MBK
- Carbaglu gis ved høyt ammoniakk > 200 umol/l eller ikke faller til < 100 umol/l ved behandling. Vurder hemodialyse/hemofiltrasjon ved initial ammoniakk > 300 umol/l eller ammoniakk som ikke faller raskt til < 200 umol/l med Cargaglu og øvrig behandling