



GEMENSAM INFORMATION FÖR SJUKDOMAR I FETTSYRACYKELN (β oxidationen)

Börja med att läsa dokumentet "Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd".

Detta dokument är diagnosspecifik information för att använda i handläggningen av anestesi/graviditet/förlossning av patienter med Sjukdomar i fettsyrcykeln (β oxidationen). Informationen är baserad på genetisk patofysiologisk kunskap samt klinisk erfarenhet, när sådan finns dokumenterad. Några kontrollerade studier finns inte. Alla situationer kan inte förutses. De slutliga bedömningarna och besluten måste fattas av ansvarig läkare ofta i samråd med andra specialiteter och patienten och med hänsyn tagen till den kliniska situationen.

Råd att använda i mycket akuta sammanhang, när det är fara i dröjsmål, finns på sidan 2 = Akutsida i dokumentet MITOKONDRIESJUKDOMAR ÖVERSIKT OCH ALLMÄNNA RÅD

Hoppas dessa råd kan vara till hjälp

Gunilla Islander (Anestesi o Intensivvård)

Överläkare emerita, docent, Skånes Universitetssjukhuset, Lund

2023-11-18

Det finns ett flertal sjukdomar i fettsyrcykeln (β oxidationen) och de har mycket gemensamt. Felen sitter en central del av cellernas energiomsättning – fettsyrcykeln (β oxidationen). Komplikationer kan uppstå under anestesi graviditet och förlossning.

Första delen "Gemensam text" beskriver övergripande information om sjukdomar med fel i fettisyremetabolismen samt råd vid anestesi graviditet och förlossning. Andra delen har diagnosspecifik information.

Diagnoser

Namnet på sjukdomarna är akronymen för det patofysiologiska felet. Ofta lägger man till ordet deficiency eller brist. Ibland används akronymen.

Notera att alla diagnoser inte är med.

Förkortning	Namn	Gen
*VLCAD	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	<i>ACADVL</i>
*LCHAD	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	<i>HADHA, HADHB</i>
TFP brist	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	
*MCAD	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	<i>ACADM</i>
*MADD	Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	<i>ETFDH, ETFA, ETFB</i>
*CPT 1	Carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency	<i>CPT 1</i>
*CPT 2	Carnitine palmitoyl transferase 2 deficiency	<i>CPT 2</i>
*CACT	Carnitin- acylkarnitintranslocas brist	<i>SLC25A20</i>

Alla har autosomal recessiv nedärvning

* Neonatal screening görs för MCAD, MADD, LCHAD, VLCAD, CPT 1 o 2 brist och CACT



Glöm inte att det finns människor i populationen som inte är screenade (ffa de som är födda före 2010 när screeningen startade) och även optimalt behandlade personer blir sjuka, gravida och behöver kirurgi vilket innebär en metabol belastning och risk för symtom.

Referens Sörensen

Första delen av dokumentet innehåller övergripande information om sjukdomsgruppen
Länkar till diagnosspecifik information som finns längre ner i dokumentet. ([LÄNK](#))

Prevalens Patofysiologi och Ärftlighet

Prevalens Osäkra siffror ~18/100 000

Patofysiologi Fett kan inte omvandlas till energi på ett normalt sätt. En oförmåga att metabolisera fettsyror, vilket leder till en ackumulering av fett i levern. Symtom liknande Reyes syndrom, är rapporterat för de flesta av diagnoserna.
[LÄNK](#) till info om Reyes syndrom

Ärftlighet Minst 10 gener. Autosomt recessiv nedärvning.

Symtom

Sjukdomarna har ett mycket stort spektrum från neonatal död till symptomfria anlagsbärare. Triggande faktorer är t.ex. fasta, infektionssjukdomar, feber, trauma anestesi/graviditet/förlossning, etc.

Exempel på symtom

Metabolism	Hypoketotisk hypoglykemi , Reye's liknande symtom
CNS	Metabol encefalopati, letargi, epileptiska anfall , koma
Lever	Leverpåverkan/leversvikt
Muskel	Rhabdomyolys, myopati, muskelsvaghet
Cirkulation	Kardiomyopati arytmier
Graviditet	AFLP, HELLP, förlossningskomplikationer
Lab	CK↑, Glukos ↓ Diagnostiskt: p-acylkarnitiner (görs i Gbg och Sthlm)
Plötslig död	I vuxen ålder och även SIDS

Anestesi

Vg använd dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#)

Fel i fettsyrcykeln: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här.

Preoperativt

Preop

Fastetider skall respekteras, samtidigt som hypoglykemi till varje pris skall undvikas. Sätt Glukos 10% med elektrolyter iv så fort fastan börjar (2 tim preop) alternativt glukos med elektrolyter över natten innan op. Bör gå först på programmet.

Referens Allen, Berselaar

Propofol

- En induktionsdos propofol bedömes i litteraturen som säkert för patienter med mitokondriesjukdom men använd **inte** propofolinfusion.
- Det är dock rimligt att anta att patienter med sjukdomar i fettsyrcykeln är **extra känsliga** för propofol.
- Om patienten är kliniskt påverkad eller metabolt derangerad inför operation och tid saknas för att åtgärda det, då är det denna författares åsikt att det är klokt att överväga att inte använda propofol utan annat induktionsmedel t.ex. tiopental.

Referens Berseelar, NC A

Graviditet.

Vg använd dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#)

Sjukdomar i fettsyrcykeln: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Varje graviditet måste betraktas som riskgraviditet, både hos mamma med manifest sjukdom och anlagsbärare. En multidisciplinär planering för både mor och barn skall göras i god tid.

Riskerna för AFLP* och HELLP*) är signifikant ökade, ffa vid LCHAD/TFP

*AFLP =Acute Fatty Liver during Pregnancy.

*HELLP= Hemolysis, Elevated Liver enzymes and Low Platelets)

(eventuell ytterligare information finns under respektive sjukdom)

- Vid en graviditet har mor och foster en gemensam ”metabol enhet” för omsättningen av fettsyror via placenta. Mamman förser fostret med fettsyror via placenta. Fettsyror som det sjuka fostret inte kan metabolisera kommer att ”skickas tillbaka”ackumuleras i mammans lever och orsaka leverskada. Detta kan orsaka AFLP eller HELLP syndrom. Det finns sannolikt ökad risk för preklampsi etc.
- Enda effektiva behandlingen av AFLP är att förlösa mamman oavsett graviditetsvecka. Tillståndet brukar då avklinga snabbt.
- En frisk anlagsbärande mamma har ökad risk för AFLP och HELLP om barnet är sjukt.

Referens: Anon, lbdah, Natarajan, Nelson, Santos,



Förlossning

- **Glukos 10% med elektrolyter** bör gå under förlossningen och eventuellt även en tid postpartum. Förlossningen innebär kraftigt muskelarbete och ökat cardiac output. Energi måste finnas.
- Kontrollera blodsocker och temperatur under förlossningen
- Viktigt att hålla mor och barn normoterma.

Referens Creanza, Ituk, vanEerd



Förlossningsanalgesi Sektio

Förlossningsanalgesi

EDA eller spinal kan användas om inga kontraindikationen föreligger.

Sektio

Spinal. Förstahandsval men kontraindikation kan finnas vid AFLP eller HELLP med koagulationrubbning och/eller hjärnödem

Om generell anestesi

Induktion Tiopental. om ”frisk” mamma kan propofol eventuellt övervägas,

Relaxation Rokuron. Reversera med sugammadex

Underhåll Sevofluran (lustgas går också att använda.) fentanyl/remifentanyl

LÄNKAR till diagnosspecifik information.

Klicka nedan till varje diagnos



[VCLAD/LCAD](#)

[CPT 1](#)

[LCHAD/TFP](#)

[CPT 2](#)

[MCADD](#)

[CACT](#)

[MADD](#)

VLCAD och LCAD

Andra namn: Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD)

Prevalens

1/42 000 i Sverige

Sjukdomen ingår i nyföddhetscreeningen i Sverige.

Referens Sörensen

Symptom

T.ex. kardiomyopati, hypoglykemi, rabdomyolys.

Anestesi

Vg se dokumentet ”*Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd*” [LÄNK](#) samt i inledningen av detta dokument.

Diagnosspecifik information om VLCAD och LCAD finns nedan

Kommentarer VLCAD och LCAD

- Dödsfall beskrivet hos 3 årig flicka sannolikt orsakat av lång fastetid. Döden ”debutsymtom”.
- Rabdomyolys peroperativt beror framför allt på otillräcklig energitillförsel och **inte** beroende på inhalationsanestetika.
- Av de få fallbeskrivningar som finns beskriver gasinledning, tiopental eller bensodiazepiner. Propofol induktion endast i ett fall.
 - Sevofluran desfluran lustgas remifentanil och dexmedetomidin har använts mest.
- Alla i befolkningen är inte screenade

Referenser Hess, Redshaw, Roe, Sörensson, Welsink-Karssieset, Yuasa

Graviditet och förlossning

[LÄNK](#) till inledning av detta dokument. Se även ”*Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd*”

Diagnosspecifika synpunkter från litteraturen se nedan.

Nutrition av fundamental betydelse.

Referens Yamamoto, Yuasa

LCHAD och TFP

Long Chain 3 Hydroxyacyl, CoA Dehydrogenas deficiency Mitochondrial Trifunctional Protein deficiency

Prevalens

LCHAD och TFP 1/80 000 i Sverige.

LCHAD och TFP ingår i nyföddhetscreeningen i Sverige.

Referens Sörensen,

Symptom

Sjukdomen debuterar oftast under tidig barndom. Kan även debutera vid anestesi och under graviditet.

- Leverpåverkan, kardiomyopati, encefalomyopati, neuropati, myopati rabdomyolys hypoketotisk hypoglykemi, metabol acidosis
- Plötslig död beskrivet.

Referens, Martin, Nataraja, Ronen Orphanet, Medline plus

Anestesi

Vg se dokumentet ”Mitochondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#) samt i inledningen av detta dokument.

Diagnosspecifik information om LCHAD och TFP finns nedan

- Fjorton barn diagnostiserade och behandlade samt i stabilt status sederades komplikationsfritt med propofol ERG (n=14 patienter, totalt 39 sederingar
- Glukos med elektrolyter och kontroll av blodsocker är viktigt.

Referens Martin

Graviditets och Förlossning

[LÄNK](#) till inledning av detta dokument. Se även dokumentet ”Mitochondriesjukdomar översikt och allmänna råd”
Diagnosspecifika kommentarer för LCHAD och TFP finns nedan

Ökad risk för AFLP och HELLP både vid kliniskt respektive genetiskt fastställd diagnos. Högre risk även för övriga graviditets-komplikationer.

Det är mycket viktigt med anpassad kaloritillförsel/nutrition under graviditet och förlossning.

En frisk anlagsbärande mamma med ett sjukt barn löper signifikant risk att drabbas av AFLP

Graviditet med gott utfall är beskrivet hos kvinna med LCHAD är beskrivet.

Graviditetsutfall

Referens Tyni								
Sjukt barn n=29 friskt barn n=34 Totalt 63 grav	Preekl	HELLP	AFLP	PIH	Ett eller flera av: Preekl, HELLP, AFLP, PIH, intrahep kolestas	Prematur (SGA)	Asfyxi	Foster- död
Sjukt barn	17%	28%	3%	10%	52%	40% (47%)	30%	7%
Friskt barn	0	0	0	3%	3%	0 (17%)	3%	0

Graviditetesutfall sjukt barn

Referens Karall n=14							
Prematur	IRDS	HELLP	Preeklampsi	Sektio	Placentainsuff	Hepatopati	Kardiomyopati/
64%	43%	29%	7%	70%	14%	36%	50%
Långtidsutfall för barnen bedömdes vara bra							

Förkortningar, AFLP *Acute fatty liver during pregnancy*, DIC *Disseminated intravascular coagulation*, HELLP *hemolysis, elevated liver enzymes and low platelet count* IRDS *Infant Respiratory Distress Syndrome* PIH *pregnancy-induced hypertension* Preekl *Preeclampsia* SGA *Small for Gestational Age*

Referens Ibdah Karall, Kobayashi Natarajan, Rononen, Tyni, ORPHANET, van Eerd

MCADD

Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency

Prevalens

1/17 000 nyfödda.

Sjukdomen ingår i nyföddhetscreeningen i Sverige.

Referens Sörensen

Symtom

Symptom från livshotande symptom tidigt i livet till symptomfrihet.

Sjukdomen debuterar oftast med hypoketotisk hypoglykemi som snabbt progredierar till koma och eventuellt död. När diagnosen väl är ställd och kostbehandling insatt så är prognosen god.

Symtom

Metabolism	Hypoglykemi , Metabol kris speciellt farligt efter alkoholintag
Lever	Leversvikt
Hjärta	Arytmier
CNS	Reyeliknande symtom. Uteslut MCAD hos patienter med Reyes liknande symtom
Mors subita SIDS	Plötslig död kan vara debutsymtom i alla åldrar. Mortaliteten för metabol kris hos små barn är 25% men mortaliteten vid första symtom i vuxen ålder är 50%. Högst risk vid fasta och/eller alkoholintag.

Nyföddhetscreeningen har lett till att behandling numera sätts in mycket tidigt.

Referens Allen, Anon, Lang, Mason, Nelson, GARD Orphanet

Anestesi

Vg se dokumentet ”*Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd*” [LÄNK](#) samt översikten i början av detta dokument

Specifika kommentar för MCADD finns nedan

- Kirurgi fasta och anestesi kan trigga en metabol dekomensation.
- Propofol är potentiellt farligt.
- Glukos med elektrolyter är viktigt för att förebygga hypoglykemi och metabol dekomensation. Kontroll av blodsocker viktigt då hyperglykemi är vanligt.

Referens Allen

Graviditet och förlossning

[LÄNK](#) till inledning av detta dokument. Se även Diagnosspecifika kommentarer se nedan ”*Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd*”

Ökad risk för AFLP och HELLP.

Akut leversvikt under graviditet är beskrivet som ”debut” symtom

Referens Santos

MADD

Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Glutaric Aciduria Type II Andra namn: GA II, glutaric acidemia type 2, glutaric aciduria, type 2, Electron transfer flavoprotein deficiency, m.m.

Prevalens

1/17 000 nyfödda.

Sjukdomen ingår i nyföddhetscreeningen i Sverige.

Referens Sörensen

Symptom

Stor bredd på symtom alltifrån neonatal död till diagnos i vuxen ålder.

MAD	Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
Typ 1 MAD-S (S =severe)	•Neonatal debut med missbildningar •Död inom någon vecka
Typ 2 MAD-S	•Neonatal debut utan missbildningar •Död inom några veckor
Typ 3 Mild (late onset) MAD	• Episodisk metabol dekomponation. •Muskelsvaghet myalgi. •Rabdomyolys. •Hjärtpåverkan, •Reye-liknande symtom. •Myopati som kan svara på riboflavin = rr-MAD

Referens GARD OMIM

Behandling/Läkemedel

Kost: täta måltider, mycket kolhydrater, lite protein, lite fett. Individuell behandling t.ex karnitin, Vissa med MAD Typ 3 som svarar utmärkt på riboflavin (rr-MAD)

Anestesi.

Vg se dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#) samt översikten i detta dokument.

Diagnosspecifik kommentarer om MADD finns nedan

Två fallbeskrivningar.

Pojke 8 mån kraftiga kräkningar. CVK inläggning i narkos sevoran och propofol, efter 10 min hjärtstillestånd bärande fick aldrig bärande cirkulation trots HLR;

Flicka 10 år VSD Sövd ketamin, fentanyl/remifentanyl, N₂O. Komplikationsfritt

Referens Bas, Farag

Intensivvård

- Man 46 år. Efter feber och diarréer påverkat medvetande och metabol derangerad. Respiratorvård och CVVHD. Vårdtid på IVA 38 dygn och total vårdtid 118dygn. Råd för behandling finns i Prasuns artikel

Referens Di Giacinto, Prasun

Graviditet och förlossning

[LÄNK](#). Till inledningen av detta dokument

Se även dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd”. Diagnosspecifika kommentarer nedan.

Kommentar för denna diagnos ↓

Kvinna 19 år. Diagnos känd sedan tidigare. Anamnes på rabdomyolys. Mycket noggrann planering av diet. Elektivt sektio pga. man bedömde risk för metabol dekomponation. Frisk pojke.

Referens Creanza



CPT I Deficiency

Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 1

Incidens

1/200 000

Sjukdomen ingår i nyföddhetscreeningen i Sverige.

Referens Sörensen

Symtom kompletterande info

Symtomen varierar stort. Symtom som vid Reyes syndrom beskrivet.

Referens symtom: Brivet, Bellusci, Gard

Anestesi

Vg se dokumentet ”*Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd*” [LÄNK](#).

Diagnosspecifik information om CPT I finns nedan

Graviditet och förlossning

[LÄNK](#) Till inledningen av detta dokument

Se även dokumentet ”*Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd*”. Diagnosspecifika kommentarer se nedan.

Speciella råd för hur anestesi och graviditet skall hanteras saknas för CPT, följ de allmänna råden,

Referenser Bennet, Liu, Phowthongkum, Ronen

CPT II brist

Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2

Incidens

CACT + CPT 2 1/330 000 i nyföddhetscreeningen i Sverige

Sjukdomen ingår i nyföddhetscreeningen i Sverige

Referens Sörensen

Symptom

Symptom från livshotande sjukdom neonatalt till muskelsvaghet i vuxen ålder.

A. Myopatisk variant 86% av patienterna	<ul style="list-style-type: none">• Muskelsvaghet• Intermittent rabdomyolys• God prognos
B. Infantil variant 8%	<ul style="list-style-type: none">• Leverpåverkan, illamående, hepatomegali,• Medvetandepåverkan, Reye liknande smpt• Hjärtförstoring, arytmier som kan orsaka tidig död
C. Letal neonatal variant 6%	

Referens Gentili, Ivin, SoS

Läkemedel

Läkemedel Vissa läkemedel som valproat, ibuprofen och diazepam i höga doser har rapporterats kunna utlösa symptom hos personer med CPT 2-brist

Referens SoS

Anestesi

Vg se dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#) samt översikten i början av detta dokument

Specifika kommentarer för CPT II brist finns nedan.

Graviditet och förlossning

[LÄNK](#) Till inledningen av detta dokument

Se även dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd”. Diagnosspecifika kommentarer se nedan.

Fem okomplicerade graviditeter med partus normalis beskrivna. Alla fick glukos iv under partus och 80% utvecklade CK stegring postpartum.

Sannolikt ökad risk för hypoglykemi och rabdomyolys under graviditet.

Förlossning:

- Glukos med elektrolyter gående under förlossning.
- Hypoglykemi beskrivet post partum

Referens Lilker, roe

CACT Carnitine-AcylCarnitine Translocase deficiency

CACT brist orsakar en defekt i β oxidationen.

Prevalens

Se CPT 2

Symtom

Den vanligaste kliniska bilden är allvarliga symptom som debuterar under de första levnadsdagarna

Symtom: hypoketotisk hypoglykemi, hypotoni, hjärtsvikt arrytmier, hjärnskada tidigt etc.

Mildare former som debuterar senare förekommer.

Vg se dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#) samt översikten i början av detta dokument. Specifika kommentarer för CACT finns nedan

Anestesi

Ny litteratur poängterar vikten av glukostillförsel vid anestesi och fasta. Fallbeskrivningar saknas

Referens Morales

Graviditet förlossning

[LÄNK](#) Till inledningen av detta dokument

Se även dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd”. Diagnosspecifika kommentarer se nedan.

Fyra fall av SIDS/neonatal död respektive ett fall av preeklampsi hos mamma rapporterat.

Referens Morales, Tran

Referenser

- **Allen C** et al. A retrospective review of anesthesia and perioperative care in children with medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Paediatr Anaesth.* 2017 Jan;27(1):60-65.
- **Ames W** et al. Perioperative management of a pediatric patient with short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Clin Anesth.* 2012 Jun;24(4):349
- **Anon B** et al. [Acute fatty liver of pregnancy and mitochondrial fatty acid oxidation. Consequences for the offspring] [Article in French] *Arch Pediatr* 2017 Aug;24(8):777-782
- **Baş** et al. Sudden cardiac arrest during induction of anaesthesia in paediatric patient with glutaric aciduria type II. *Sudan J Paediatr.* 2020;20(1):58-61.
- **Bellusci** et al. Carnitine palmitoyltransferase 1A deficiency: abnormal muscle biopsy findings in a child presenting with Reye's syndrome. *J Inherit Metab Dis* 2017 Sep;40(5):751-752. doi: 10.1007/s10545-017-0041-7. Epub 2017 May 2.
- **Bennett** et al. Carnitine Palmitoyltransferase 1A Deficiency. 2005 Jul 27 [Updated 2016 Mar 17]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1527/>.
- **Berselaar** et al. European Neuromuscular Centre consensus statement on anaesthesia in patients with neuromuscular disorders. *Eur J Neurol.* 2022 Dec;29(12):3486-3507.
- **Brivet** et al. Defects in activation and transport of fatty acids. *J Inherit Metab Dis.* 1999 Jun;22(4):428-41
- **Chalmers** et al. Mitochondrial carnitine-acylcarnitine translocase deficiency presenting as sudden neonatal death. *J Pediatr.* 1997 Aug;131(2):220-5.
- **Creanza A** et al. Successful Pregnancy in a Young Woman with Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. *MD Rep.* 2018;39:1-6.
- **Di Giacinto** et al. Multiple acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency: diagnosis in adulthood, intensive care management and sequelae. *Minerva Anesthesiol.* 2014 Oct;80(10):1145-6
- **Farag E** et al. The anesthetic management of ventricular septal defect (VSD) repair in a child with mitochondrial cytopathy *Can J Anaesth.* 2002 Nov;49(9):958-62.
- **Gentili** et al. Rhabdomyolysis and respiratory failure: rare presentation of carnitine palmitoyl-transferase II deficiency. *Minerva Anesthesiol.* 2008 May;74(5):205-8
- **Geven** Pre-eclampsia in a woman whose child suffered from lethal carnitine-acylcarnitine translocase deficiency. *BJOG.* 2007 Aug;114(8):1028-30
- **Goel** et al. Pregnancy-related liver disorders. *J Clin Exp Hepatol.* 2014 Jun;4(2):151-62.

- **Hess et al.** Volatile anesthesia for a pediatric patient with very long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency: A case report. *Paediatr Anaesth.* 2018 Mar;28(3):296-297
- **Ibdah et al.** Acute fatty liver of pregnancy: an update on pathogenesis and clinical implications. *World J Gastroenterol.* 2006 Dec 14;12(46):7397-404.
- **Ituk et al.** The peripartum management of a patient with glutaric aciduria type 1. *J Clin Anesth.* 2013 Mar;25(2):141-5
- **Ivin N et al.** Rhabdomyolysis caused by carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency: A case report and systematic review of the literature. *J Intensive Care Soc.* 2020 May;21(2):165-173
- **Karall et al.** Clinical outcome, biochemical and therapeutic follow-up in 14 Austrian patients with Long-Chain 3-Hydroxy Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHADD) Orphanet. *J Rare Dis.* 2015 Feb 22;10:21.
- **Ko H et al.** Acute fatty liver of pregnancy. *Can J Gastroenterol.* 2006 Jan; 20(1): 25–30.
- **Kobayashi et al.** Acute fatty liver of pregnancy associated with fetal mitochondrial trifunctional protein deficiency. *J Obstet Gynaecol Res.* 2015 May;41(5):799-802.
- **Lang TF.** Adult presentations of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD). *J Inherit Metab Dis.* 2009 Dec;32(6):675-683.
- **Liu et al.** Acute Fatty Liver Disease of Pregnancy: Updates in Pathogenesis, Diagnosis, and Management. *Am J Gastroenterol.* 2017 Jun;112(6):838-846
- **Lilker S et al.** Anesthetic management of a parturient with carnitine palmitoyltransferase II deficiency. *Can J Anaesth.* 2006 May;53(5):482-6
- **Martin JM et al.** Use of propofol for short duration procedures in children with long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) or trifunctional protein (TFP) deficiencies. *Mol Genet Metab.* 2014 Jun;112(2):139-42
- **Mason et al.** Medium-chain Acyl-CoA dehydrogenase deficiency: Pathogenesis, diagnosis, and treatment. *Endocrinol Diabetes Metab.* 2023 Jan;6(1):e385
- **Corado et al.** Carnitine-Acylcarnitine Translocase Deficiency.Synonym: CACT Deficiency *GeneReviews® [Internet].* <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK582032/>
- **Natarajan et al.** Role of 3-Hydroxy Fatty Acid-Induced Hepatic Lipotoxicity in Acute Fatty Liver of Pregnancy. *Int J Mol Sci.* 2018 Jan 22;19(1):322.
- **NC A** Newcastle Mitochondrial Disease Guidelines Anaesthesia & Peri-Operative Care in Adult Patients: Screening and Subsequent Management <https://www.newcastle-mitochondria.com/wp-content/uploads/2016/03/Anaesthesia-Peri-Operative-Care-Guidelines.pdf>
- **Nelson et al.** Acute Fatty Liver of Pregnancy. *Clin Obstet Gynecol.* 2020 Mar;63(1):152-164.
- **Prasun.** Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. 2020 Jun 18. In: *Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington* <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558236>
- **Phowthongkum et al.** Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency in an adult with recurrent severe steato hepatitis aggravated by high pathologic or physiologic demands: A roller-coaster for internists. *Clin Mol Hepatol.* 2019 Dec;25(4):412-416
- **Redshaw et al.** Anesthetic agents in patients with very long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency: a literature review. *Paediatr Anaesth.* 2014 Nov;24(11):1115-9.
- **Roe et al.** Death caused by perioperative fasting and sedation in a child with unrecognised very long chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency. *J Pediatr* 2000; 136: 397–399
- **Ronen et al.** Acute Fatty Liver of Pregnancy: A Thorough Examination of a Harmful Obstetrical Syndrome and Its Counterparts. *Cureus.* 2018 Feb 6;10(2):e2164.
- **Santos et al.** Acute liver failure in pregnancy associated with maternal MCAD deficiency. *J Inherit Metab Dis.* 2007 Feb;30(1):103.
- **Slater et al.** Labour management of a woman with carnitine palmitoyl transferase type 2 deficiency. *Anaesth Intensive Care* 2009; 37: 305-308
- **Sörensen et al.** Expanded Screening of One Million Swedish Babies with R4S and CLIR for Post-Analytical Evaluation of Data. *Int J Neonatal Screen.* 2020 May 27;6(2):42
- **Tran et al.** Whole exome sequencing analysis in a couple with three children who died prematurely due to carnitine-acylcarnitine translocase deficiency. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2022 Jan;61(1):153-156
- **Turpin et al.** Perioperative management of a child with short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Paediatr Anaesth.* 2005 Sep;15(9):771-7
- **Tyni et al.** Pregnancy complications are frequent in long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency. *Am J Obstet Gynecol.* 1998 Mar;178(3):603-8.
- **van Eerd et al.** Management of an LCHADD Patient During Pregnancy and High Intensity Exercise. *JIMD Rep.* 2017;32:95-100
- **Welsink-Karssies et al.** Very Long-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency and Perioperative Management in Adult Patients. *JIMD Rep.* 2017;34:49-54
- **Yamamoto H et al.** Successful management of pregnancy with very-long-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency. *J Obstet Gynaecol Res.* 2015 Jul;41(7):1126-8. .
- **Yuasa H et al.** Anesthesia management in a patient with very long-chain acyl-Coenzyme A dehydrogenase deficiency *JA Clin Rep.* 2020 Sep 16;6(1):72.
- **GARD CPT 1** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/1120/carnitine-palmitoyl-transferase-1-deficiency>
- **GARD CPT 2** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/1121/carnitine-palmitoyltransferase-2-deficiency>



- **GARD MCAD** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/540/medium-chain-acyl-coenzyme-a-dehydrogenase-deficiency>
- **GARD SCAD** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4822/short-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency>
- **GARD VLCAD** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5508/vlcad-deficiency>
- **GARD VLCAD** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5508/vlcad-deficiency>
- **Medlineplus MCAD** <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/medium-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency.pdf>
- **Medlineplus MAD** <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/glutaric-acidemia-type-ii.pdf>
- **Medlineplus SCAD** <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/short-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency.pdf2>
- **Medlineplus VLCAD** <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/very-long-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency.pdf>
- **ORPHANET CPT 2** www.orphanet.net ORPHA code 157
- **ORPHANET CACT** orpha.net ORPHA code 159
- **ORPHANET CPT 2A** www.orphanet.net ORPHA code 156
- **ORPHANET LCHAD** www.orpha.net Orphacode 5
- **ORPHANET MCAD** www.orpha.net Orphacode 42
- **ORPHANET SCAD** www.orphanet.net Orphacode: 26792
- **ORPHANET VCLAD** www.orphanet.net ORPHAcode 26793
- **SoS Socialstyrelsen sällsynta diagnoser** <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halstillstand/>
Sökterm CPT 1A
- **SoS Socialstyrelsen sällsynta diagnoser** <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halstillstand/>
Sökterm CPT 2
-

Reyes syndrom

- Drabbar barn. Patofysiologisk orsak oklar.
- Uppträder i konvalescensfasen av virussjukdomar.
- I allra flesta fall har acetylsalicylsyra givits.
- Mortaliteten är 30-50%.

Symtom.

- Allvarligast är hjärnödem och leverpåverkan
- Kräkningar
- CNS påverkan
- Delirium
- Kramper