

# **Livskvalitet hos barn og unge med fettsyreoksidasjonsdefekter og deres foreldre.**

## **Bakgrunn for prosjektet**

Fettsyreoksidasjonsdefekter er sjeldne medfødte stoffskiftesykdommer (1:20.000-1:100.000 eller sjeldnere) som medfører manglende eller redusert evne til å omsette fett fra maten samt manglende/reduert evne til å omsette eget kroppsfett til energi under faste. De første fettsyreoksidasjonsdefektene i Norge ble diagnostisert på 1980 tallet i Norge.

Fettsyreoksidasjonsdefektene likner på hverandre og har til dels lik behandling men varierer fra alvorlige sykdommer til milde former hvor barnet/personen kan få et helt normalt liv forutsatt at visse forhåndsregler følges: Ved defekter i omsetning av fett vil det (særlig under faste og feber) hopes opp giftige stoffskifteprodukter og samtidig medføre mangel på energi for kroppens organer (særlig hjerne, hjerte og muskler) når pasientene utsettes for "stress" slik som langvarig faste og/eller infeksjon med feber: Barnet må i større eller mindre grad spise fettreduert kost, alle må spise regelmessige måltider inkludert mat om natten for flere av tilstandene og unngå langvarig faste som ellers kan lede til "metabolske kriser" som kan gi varig hjerneskade om de ikke behandles korrekt. Under sykdom og feber må barna ernæres med karbohydrat (nødregime/SOS regime) dag og natt hver 2. til 3 time for å forebygge metabolsk krise. Disse "levereglene" kan begrense livsutfoldelse særlig hos foreldre i barnets første leveår og senere for barnet/de unge selv som er rammet av tilstandene. Foreldre og barn vil livslangt måtte bære på bekymringen for og muligheten for en metabolsk krise hengende over seg. Det er aldri gjort noen oppfølgingsundersøkelse av disse tilstandene i Norge tidligere og det er derfor viktig å undersøke kvaliteten på den helsehjelpen som tilbys ved å undersøke livskvalitet.

## **Hensikten med prosjektet**

Målet med studien er å kartlegge livskvalitet hos foreldre og deres barn og unge med diagnose innenfor sykdoms- kategorien fettsyreoksidasjonsdefekter ved å bruke spørreskjema både hos barna og foreldrene. Vi vil sammenlikne livskvaliteten med barn/unge og deres foreldre som ikke har noen begrensinger i fastetid/type mat de spiser( friske kontroller). Skjemaene for livskvalitet og psykososial fungering er brukt i mange ulike tverrfaglige studier ved Oslo Universitetssykehus i de senere år. Skjemaene for livskvalitet

er de internasjonalt mest brukte og er oversatt og validert for norske forhold. Vi ønsker å bruke resultatene som et utgangspunkt for å bedre kunnskap, behandling og oppfølgingen av barn, unge og deres familier som rammes av fettsyreoksidasjonsdefekter.