



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

MSUD

Maple Syrup Urine Disease



Maple syrup urine disease er en arvelig stoffskiftesykdom. En enzymsvikt hemmer nedbrytingen av tre ulike aminosyrer. Dette resulterer i skadelig opphopning av disse aminosyrene i blodet.

Det finnes flere varianter av sykdommen. Det er viktig å få stilt diagnosen raskt slik at varige skader kan forebygges. Behandlingen består av en diett som skal gjøre mengden aminosyrer i blodet så normal som mulig. Hvis mengden av aminosyrer likevel øker, settes det inn ytterligere behandling. MSUD rammer personer av begge kjønn.

Maple Syrup Urine Disease ble første gang beskrevet i 1954. Når mengden av aminosyrer stiger i blodet skiller det ut et stoff som lukter lønnesirup gjennom urinen.

Forekomst

På verdensbasis er det store forskjeller i forekomsten, og noen små, isolerte befolkningsgrupper kan ha større forekomst enn befolkningen generelt. I Norge vet vi om fire personer som har MSUD. I Danmark og Sverige har til sammen ca. ti personer fått diagnosen de siste 25 årene.

Årsaker

Ved MSUD vil en del av enzymkomplekset "Branched Chain Keto Acid Dehydrogenase" (BCKAD) ikke fungere tilfredsstillende. Enzymkomplekset finnes i mange vev i kroppen, men er mest aktivt i leveren. Disse enzymenes oppgave er å bryte ned de tre aminosyrene leucin, isoleucin og valin. Alle tre er livsnødvendige aminosyrer som må tilføres gjennom mat. Aminosyrene inngår i alle kroppens proteiner. Ved svikt i enzymkomplekset BCKAD stiger mengden av leucin, isoleucin og valin til giftige mengder i blodet. Dette medfører akutt

sykdom som uten behandling kan gi varig hjerneskade. Arvegangen ved MSUD er autosomal recessiv, det vil si at når et barn blir født med MSUD har begge foreldrene arveanlegget. Foreldrene har selv ingen tegn på at de selv er bærere av sykdommen. (Se kapittelet om "Genetikk og arv")

Tegn og symptomer

De første symptomene kan oppstå i barnets første levedager. Milde former for MSUD vises først senere, ofte i forbindelse med en infeksjon. Barnet blir passivt og slapt, spedbarn orker ikke å suge, kaster opp og muskelspenning kan variere og krampes oppstå. Lønnesiruplukten av urinen merkes når mengden av aminosyrene stiger i blodet.

Hos alle med MSUD kan vanlige sykdommer, infeksjoner eller andre situasjoner som stresser kroppen fysisk, som for eksempel en operasjon, skade eller langvarig faste av ulik årsak føre til store mengder aminosyrer i blodet. Omgangssyke med oppkast og lite matinntak er spesielt risikabelt. Dette kan skje selv om behandlingen følges til daglig. Nedsatt allmenntilstand, adferdsendringer, dårlig appetitt og koordinasjonsforstyrrelser med ustødig gange, er vanlige tegn på høye aminosyrenivå etter spedbarnsalder. Dette er en alvorlig situasjon som krever umiddelbar korrekt behandling. Etter småbarnsalderen vil kroppen imidlertid tåle stresssituasjonene bedre, og akutte symptomer opptrer sjeldnere.

Den medisinske litteraturen skiller mellom flere typer av MSUD:

Klassisk MSUD

Denne typen gir symptomer alt i de første leveuker. Med rask diagnose og behandlingsstart, kan varige hjerneskader unngås. Uten behandling vil barnet dø innen få uker eller få alvorlig mentale og neurologiske skader.

Intermediær MSUD

Denne varianten er mildere og symptomene opptrer vanligvis første gang i forbindelse med en vanlig infeksjon i spedbarnsalder eller barneårene. I noen tilfelle oppdages sykdommen ved at barnet har forsinket utvikling og sviktende koordinasjon av bevegelser.

Periodisk (intermitterende) MSUD

Barnet utvikles normalt, men sykdom og stressituasjoner kan utløse symptomer. Dette kan oppstå allerede første leveår, i barneårene eller til og med først i voksen alder.

Tiaminresponderende MSUD

Denne varianten lar seg behandle med store tilskudd av vitamin B1, *Tiamin*. Symptomene opptrer oftest første gang i forbindelse med en infeksjon i spedbarnsalderen. Denne formen er sannsynligvis ekstremt sjelden.

Diagnosen bekreftes ved undersøkelse av blod eller urin.

Oppfølging og behandling

Akuttbehandling og SOS-regime

Mat med naturlig protein må ikke spises i SOS-regimet. Om nødvendig følges behandlingen opp på sykehus.

Ved mistanke om at de skadelige stoffene i blodet øker, må behandlingen settes i gang raskt, og behandlende lege/sykehus må kontaktes. Det er viktig at retningslinjer om akuttbehandling finnes i personens nærmiljø og ved behandlende sykehus. Ved mistanke om sykdom startes akuttbehandlingen hjemme ved at det gis ekstra energi i form av glukosepolymer og protein-erstatning uten leucin, isoleucin og valin. Det kan i slike situasjoner bli nødvendig å gi glukose og aminosyreoppløsning uten leucin, isoleucin og valin intravenøst.

Diettbehandling

Ved MSUD er målet å få aminosyrenivået i blodet så normalt som mulig. Dette gjøres med individuelt tilpasset diett der inntaket av naturligt protein fra mat begrenses. Proteinfrie matvarer og spesialprodukter er nødvendig for å dekke energibehovet. En proteinerstatning (aminosyreblending) uten leucin, isoleucin og valin sikrer inntaket av andre aminosyrer, samt vitaminer og mineraler. Ved lettere former for MSUD er ikke proteinerstatning nødvendig til daglig. Veiledning fra klinisk ernæringsfysiolog er vesentlig. Diettbehandlingen styres av regelmessige målinger av aminosyrene i blodet.

Behovet for annen behandling og oppfølging må utredes etter den enkeltes behov. Det er viktig med jevnlig oppfølging ved sykehus. Hyppig kontroll og forebyggende behandling hos tannlege/tannpleier er nødvendig, da dietter med mye sukker og proteinrestriksjoner øker faren for tannrøte.

Graviditet: Ved graviditet må sykdommen følges spesielt nøye for å ivareta moren og fosteret best mulig. For kvinner med MSUD er graviditet en stor påkjenning.

Lærevansker: Litteraturen viser at minst to av tre personer med MSUD utvikler seg normalt evnemessig.

November 2008

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Telefon 23 07 53 40

Telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710