

TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



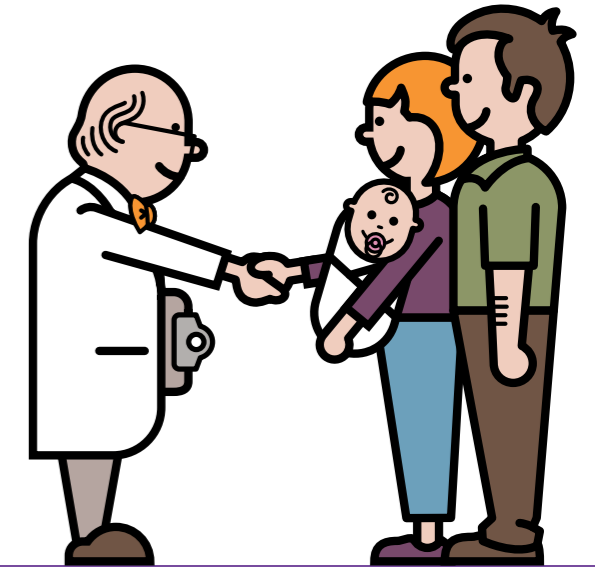
BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

MSUD

Støttet av  **NUTRICIA**

MSUD



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017

TEMPLE

Tools Enabling Metabolic Parents Learning

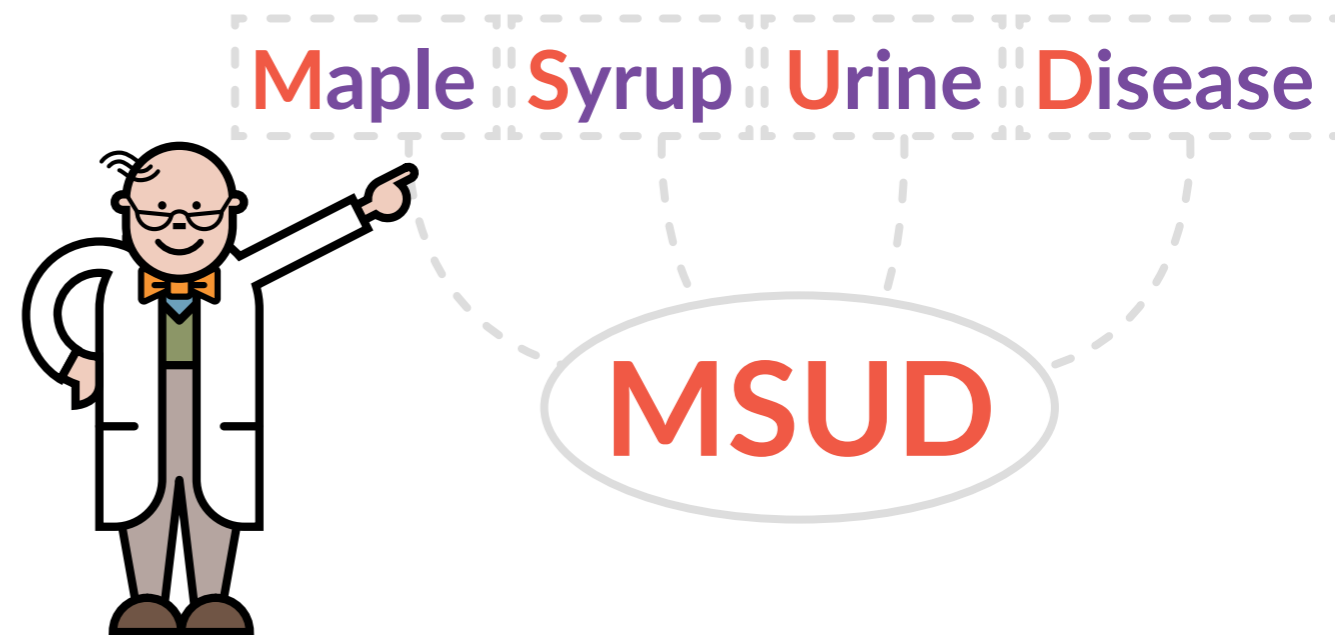


Støttet av **NUTRICIA**

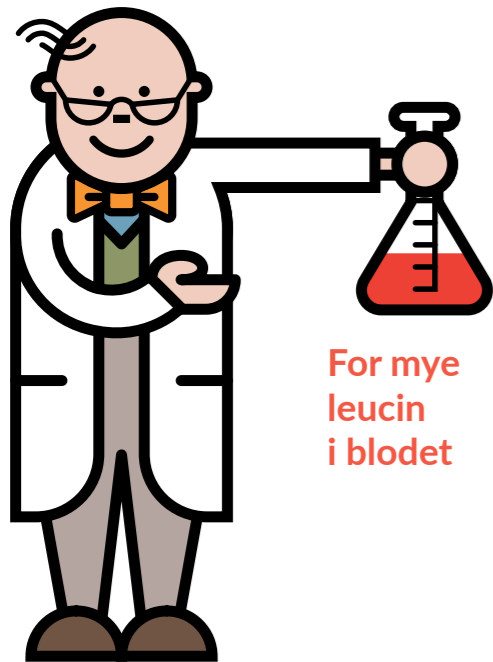
Hva er MSUD?

MSUD står for Maple Syrup Urine Disease

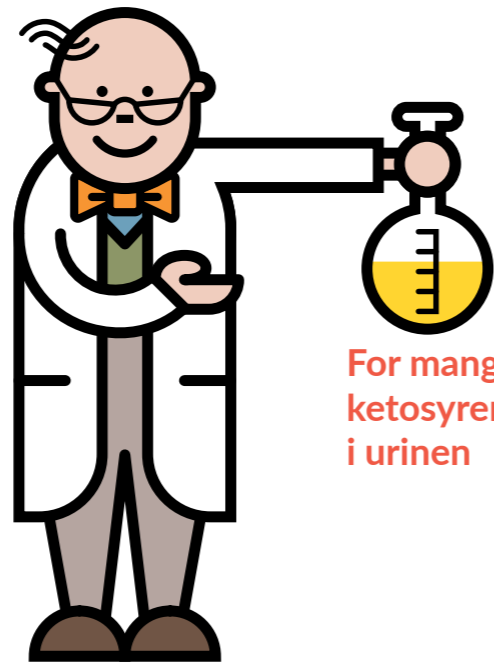
MSUD er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



Hva er MSUD?



For mye
leucin
i blodet



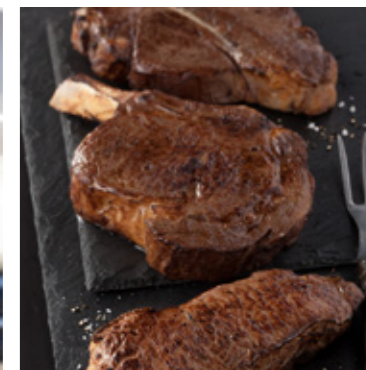
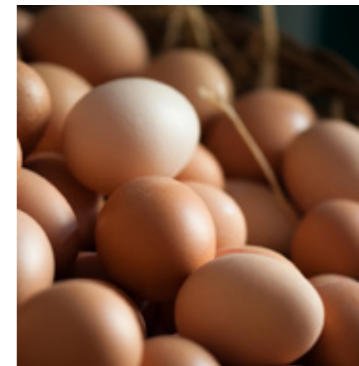
For mange
ketosyrer
i urinen

MSUD og protein

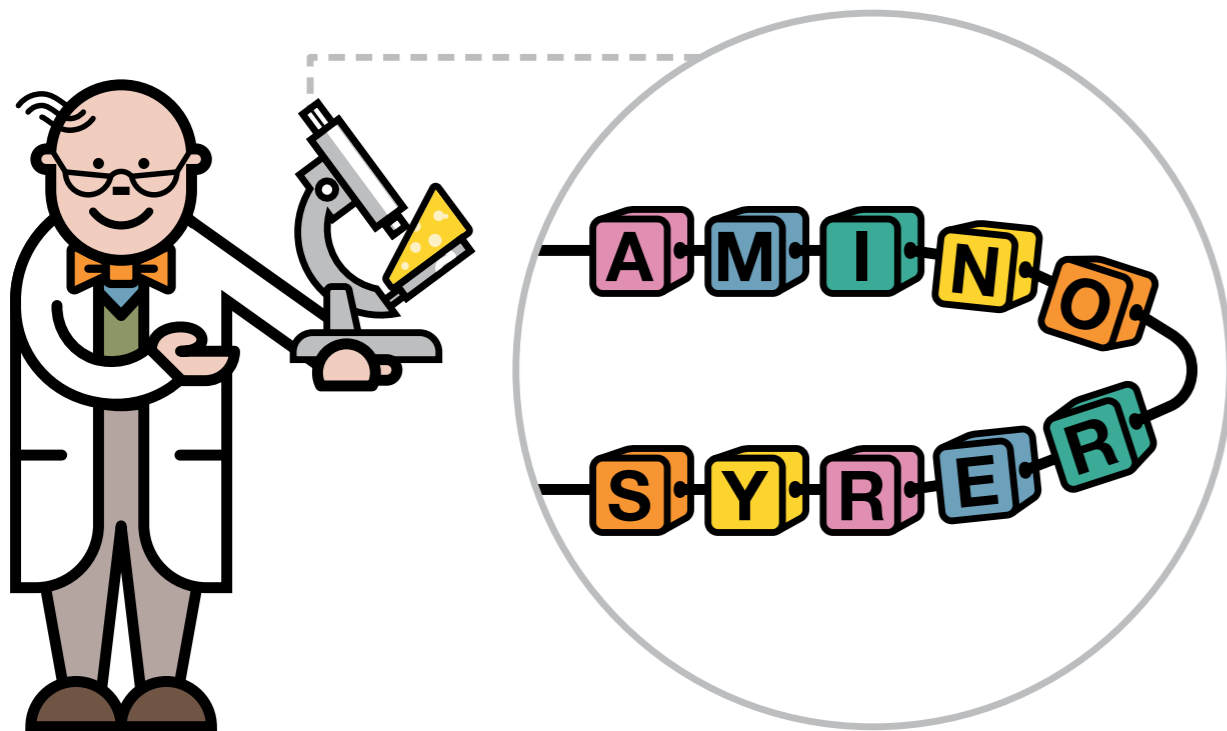
MSUD påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



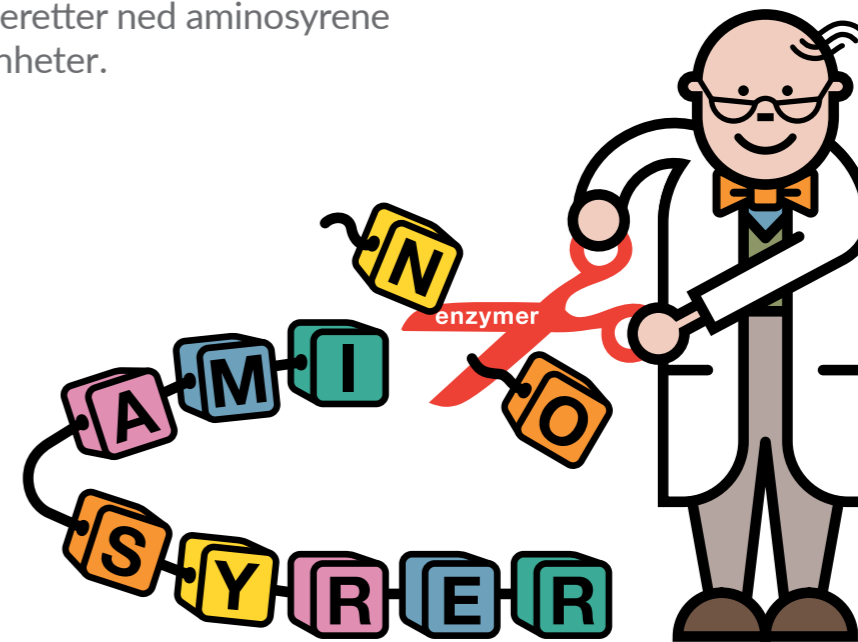
Hva er protein?



Protein og enzymer

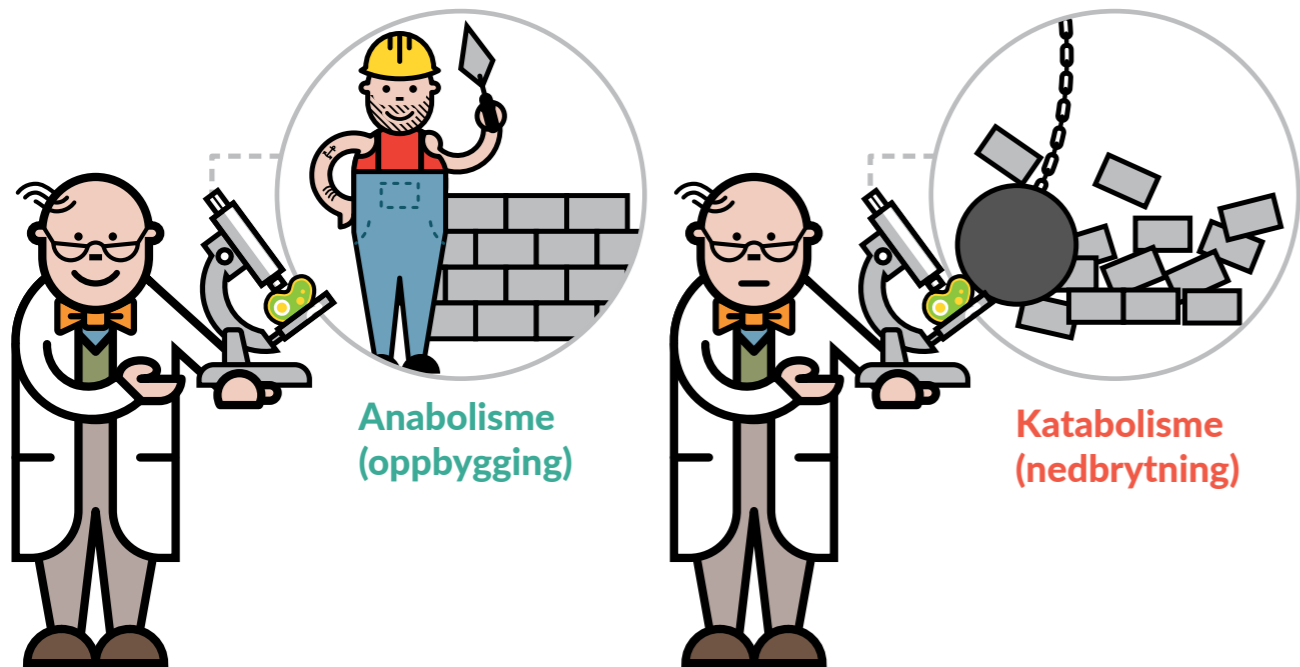
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.



Proteinstoffskiftet

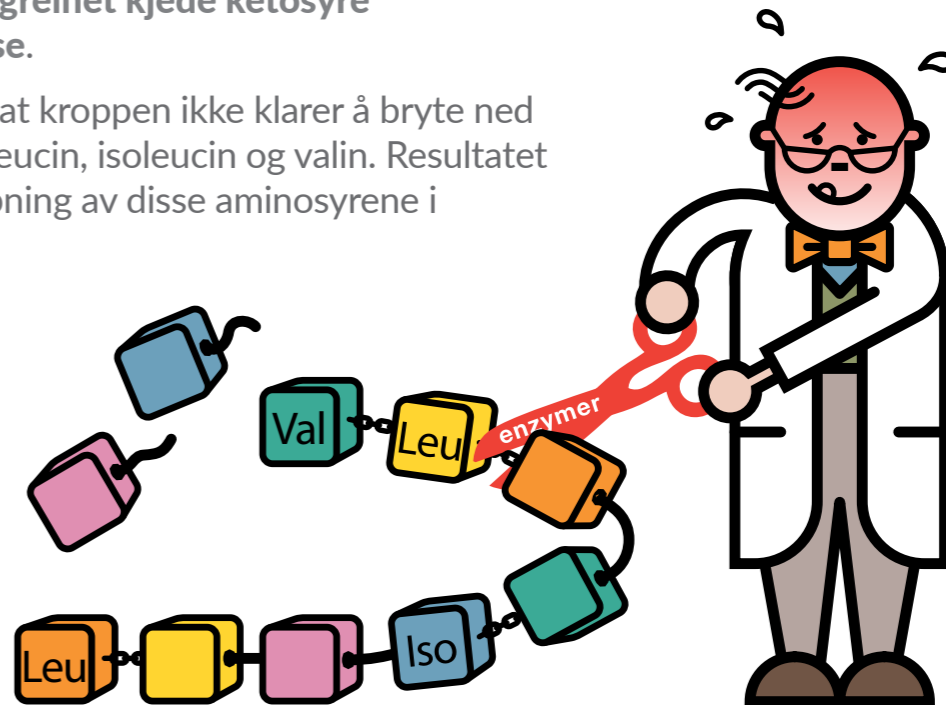
Stoffskiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



Hva skjer ved MSUD?

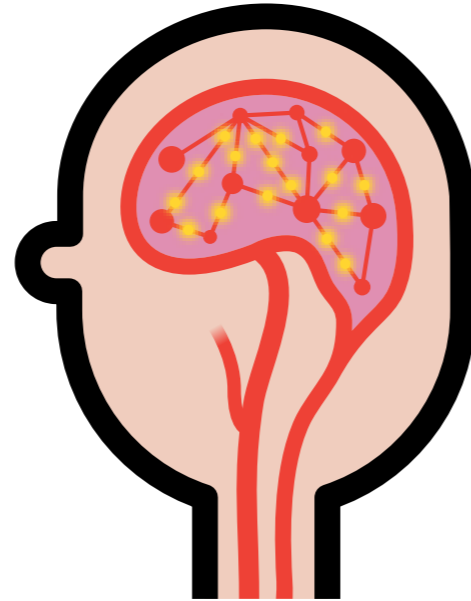
Ved MSUD mangler kroppen et enzym som kalles **forgreinet kjede ketosyre dehydrogenase**.

Dette fører til at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyrene leucin, isoleucin og valin. Resultatet blir en opphopning av disse aminosyrene i kroppen.



Hva kan gå galt ved ubehandlet MSUD?

Opphopning av aminosyrene leucin, isoleucin og valin kan føre til skader på hjernen og forsinket utvikling.



**Tidlig behandling
forebygger hjerneskade og
lærevansker**

Hva er symptomene ved ubehandlet MSUD?

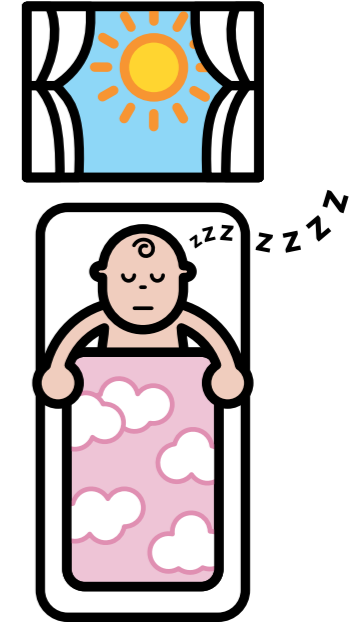
Noen barn med MSUD blir syke allerede de første dagene etter fødsel - før nyfødtscreening.

Symptomer:

- spiser dårlig
- oppkast
- dehydrering (mangel på kroppsvæske)
- slapphet (hypotoni)
- mye søvn
- anfall
- rask pust
- urin med søtlig lukt (lukter som lønnesirup)

Effektene av MSUD kan raskt bli livstruende dersom barnet ikke får behandling.

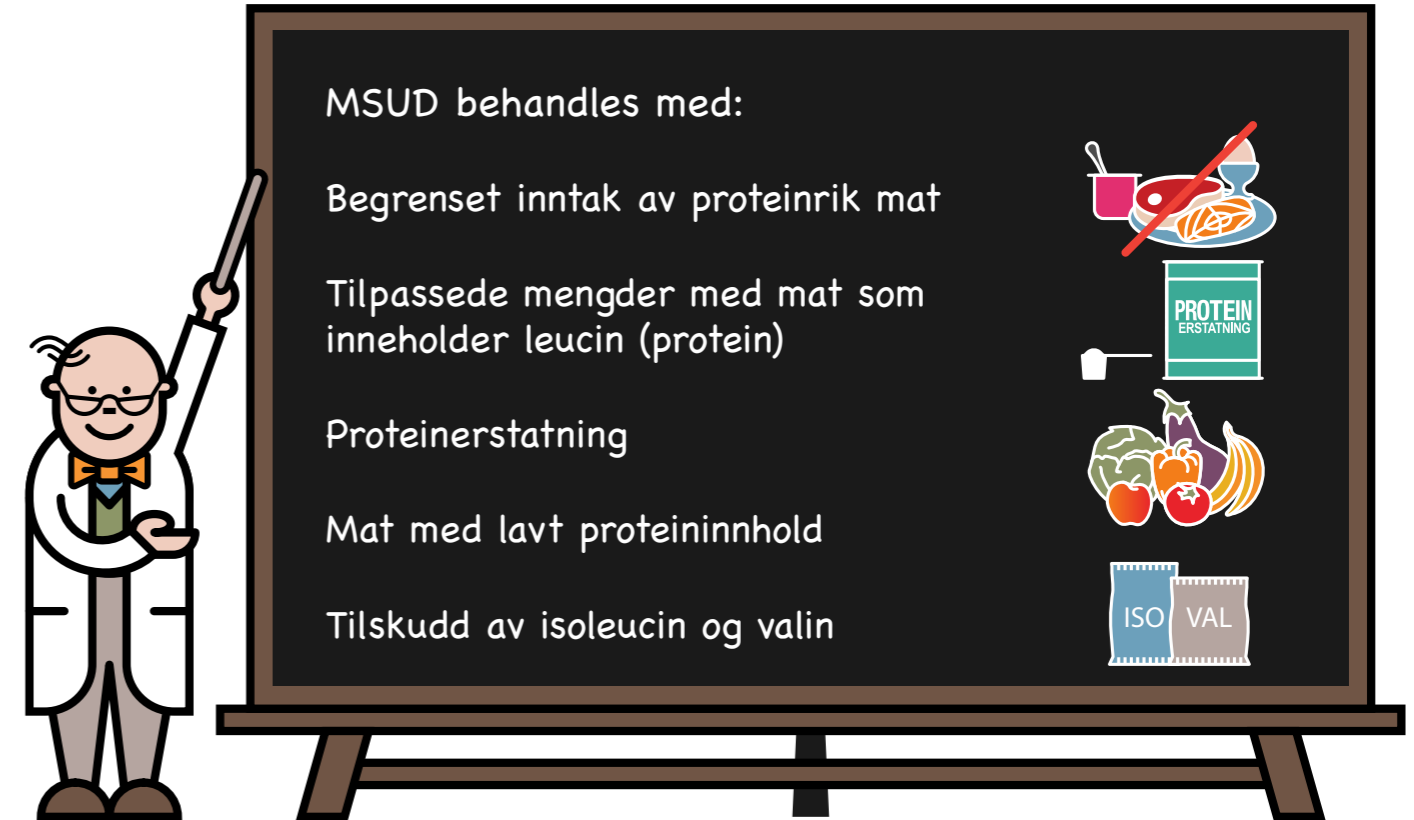
Ubehandlet utvikler noen barn symptomer senere når de viser lærevansker eller ved akutt sykdom.







Hvordan diagnostiseres MSUD?

MSUD diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av leucin oppdages i blodet.

Hvordan behandles MSUD?



MSUD behandles med:

- Begrenset inntak av proteinrik mat 
- Tilpassede mengder med mat som inneholder leucin (protein) 
- Proteinerstatning 
- Mat med lavt proteininnhold
- Tilskudd av isoleucin og valin 

Mat med høyt proteininnhold

Disse matvarene har et høyt innhold av leucin (protein) og må unngås: **kjøtt, fisk, egg, ost, brød, pasta, nøtter, frø, soya og tofu.**



Oppmålt leucininntak

Spedbarn får en tilpasset mengde proteinerstatning og kan deretter ammes fritt til hvert måltid.

Hvis barnet ikke ammes får det en tilpasset mengde vanlig morsmelkerstatning etterfulgt av fri mengde proteinerstatning.

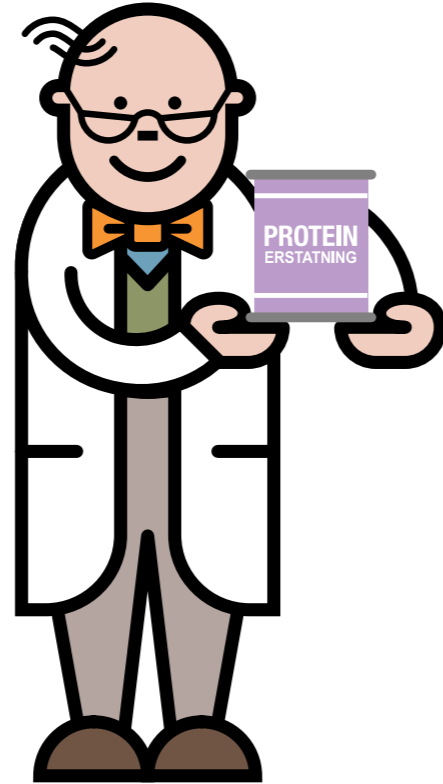
Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

Proteinerstatning

Proteinerstatning er svært viktig for god metabolsk kontroll.

Den vil bidra til at spedbarnet får dekket behovet for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning er tilgjengelig på blå resept.

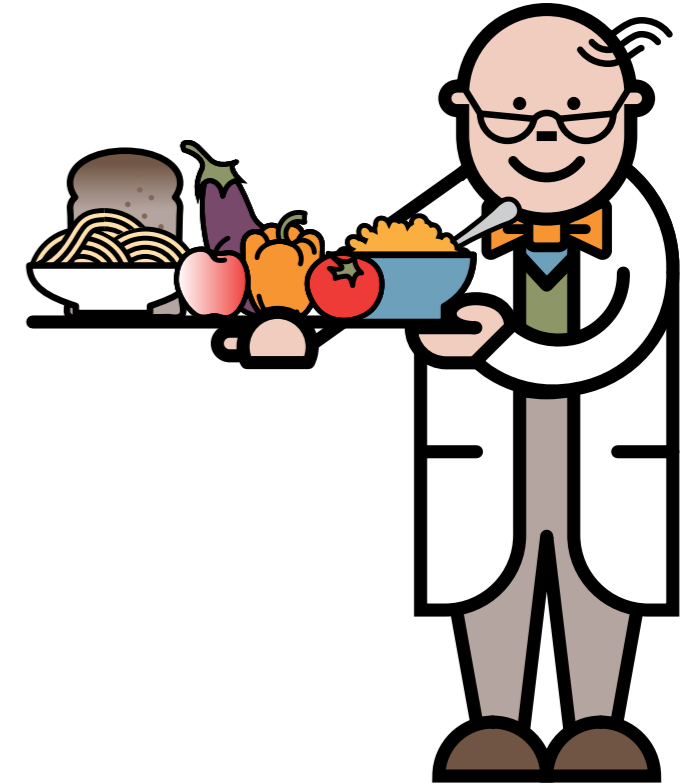


Mat med lavt proteininnhold

Mange matvarer har et lavt proteininnhold, som f.eks. frukt og mange grønnsaker. I tillegg finnes det lavproteinvarer som brød og pasta.

De gir:

- energi
- variasjon i kosten

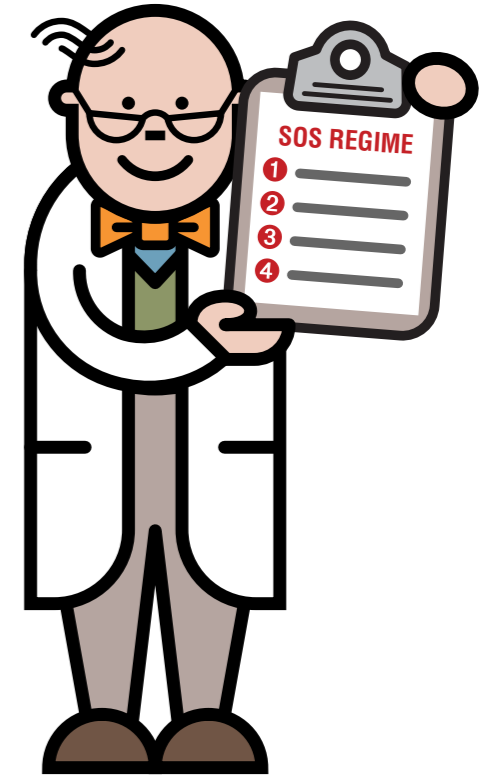


Metabolsk krise

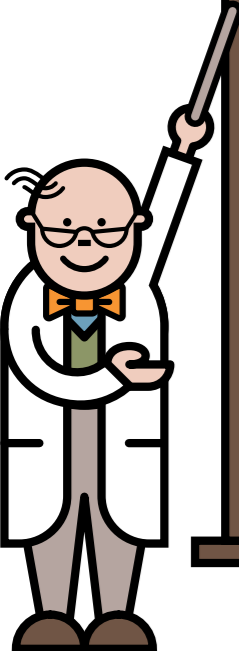
- En '**metabolsk krise**' fører til opphopning av leucin og andre skadelige stoffer
- Den forårsakes vanligvis av en infeksjon eller virus hos barnet som fører til feber, oppkast og diaré
- Det er svært viktig å unngå en metabolsk krise
- Start SOS regime så raskt som mulig

MSUD ved sykdom

- Ved sykdom hos barnet må det brukes et SOS regime
- Sykdom kan føre til katabolisme eller proteinnedbrytning
- Dette kan føre til opphopning av leucin og sette i gang en metabolsk krise



MSUD ved sykdom







Stopp inntaket av mat

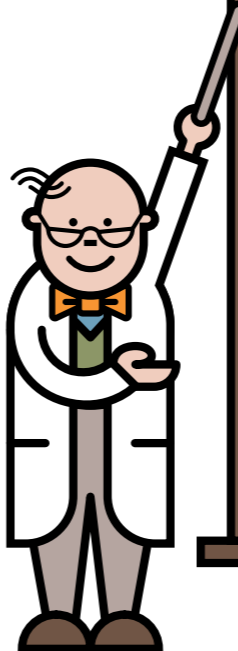
Start SOS regimet. Dette er laget av proteinerstatning og glukosepolymer

Fortsett med tilskudd av isoleucin og valin

Ta en blodprøve og kontakt helsepersonell






Huskeliste ved sykdom



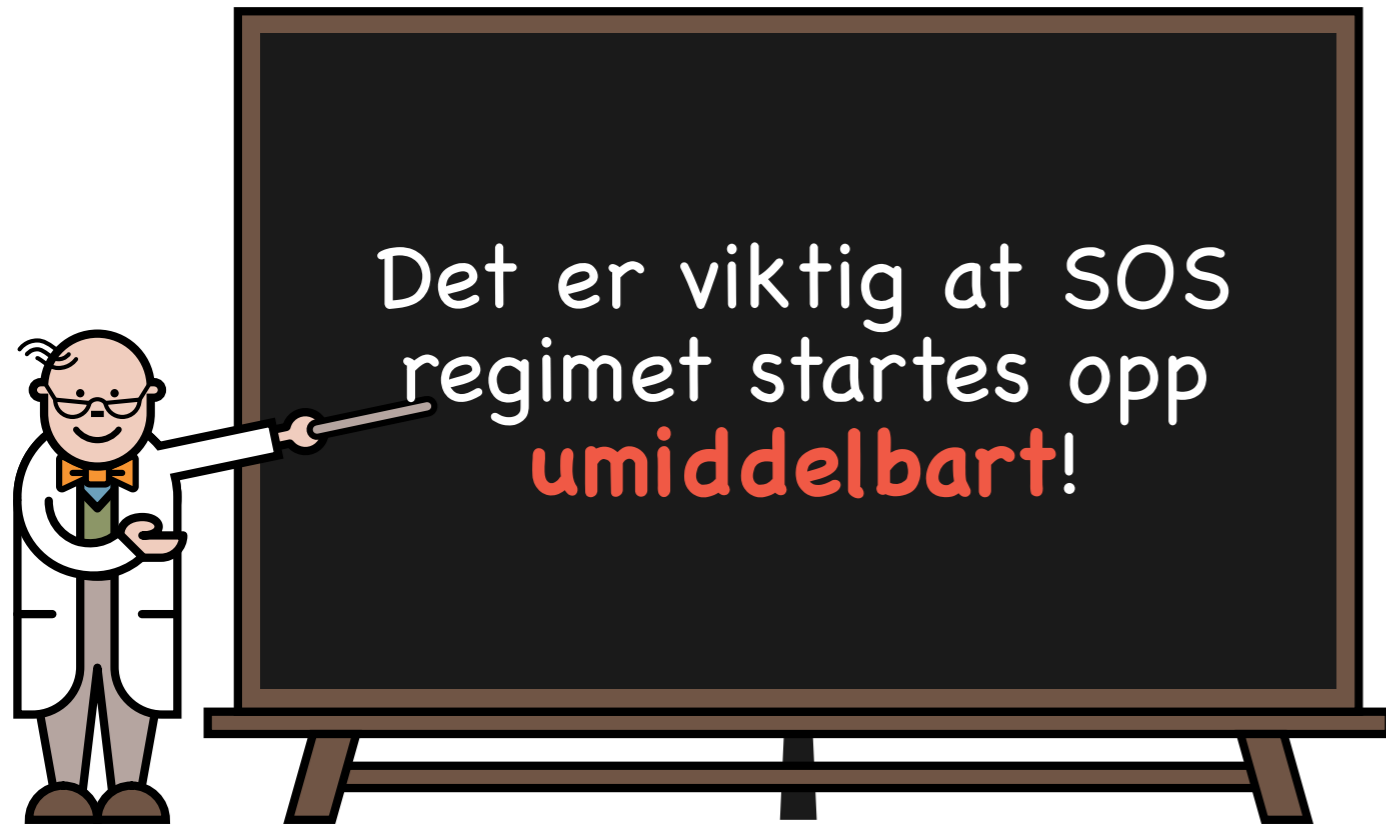
Bruk alltid SOS regime som anbefalt

Dersom symptomene vedvarer og/eller du er bekymret, dra til sykehus

Hold helsepersonell jevnlig oppdatert på situasjonen



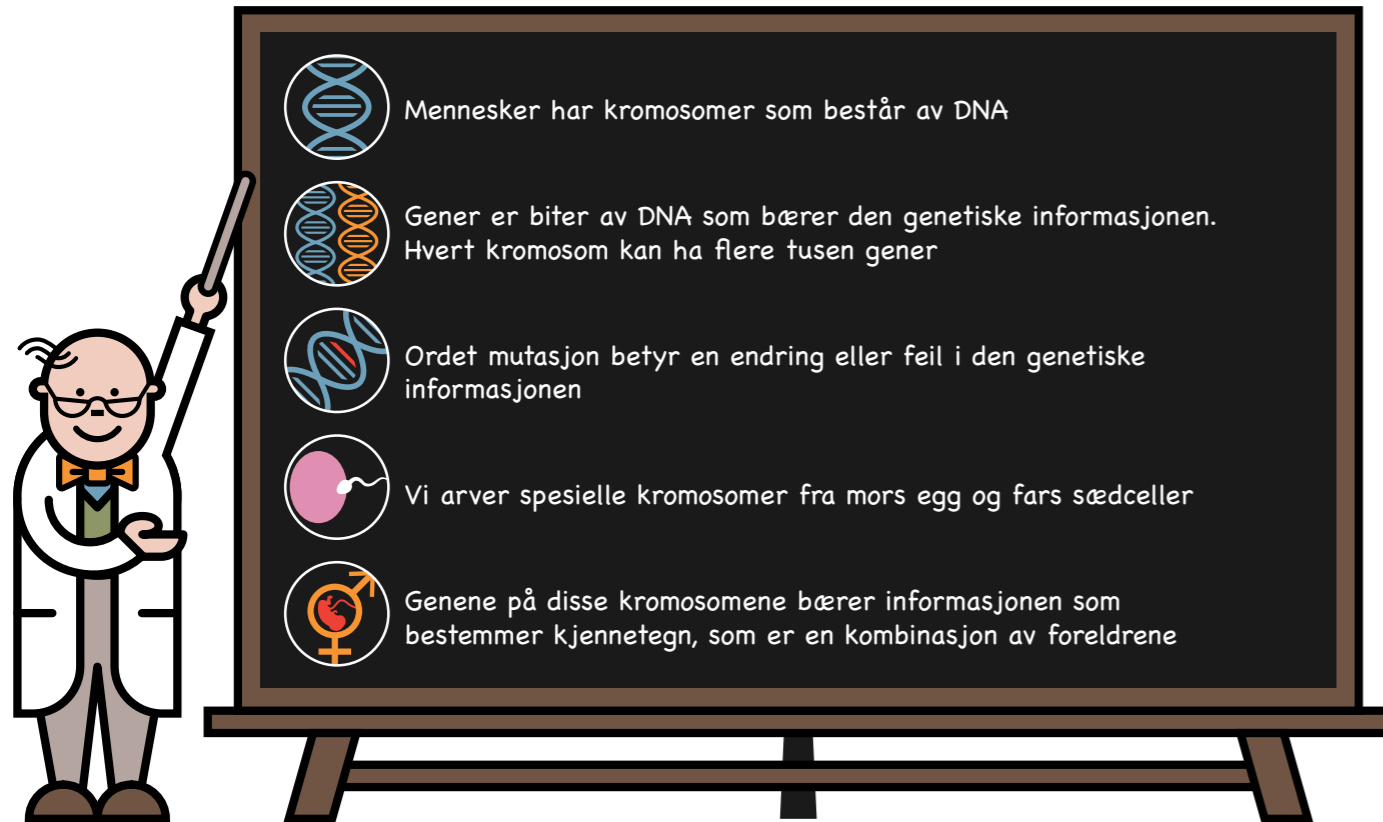
Hovedbudskap



Hvordan følges MSUD?



Kromosomer, gener og mutasjoner



Mennesker har kromosomer som består av DNA

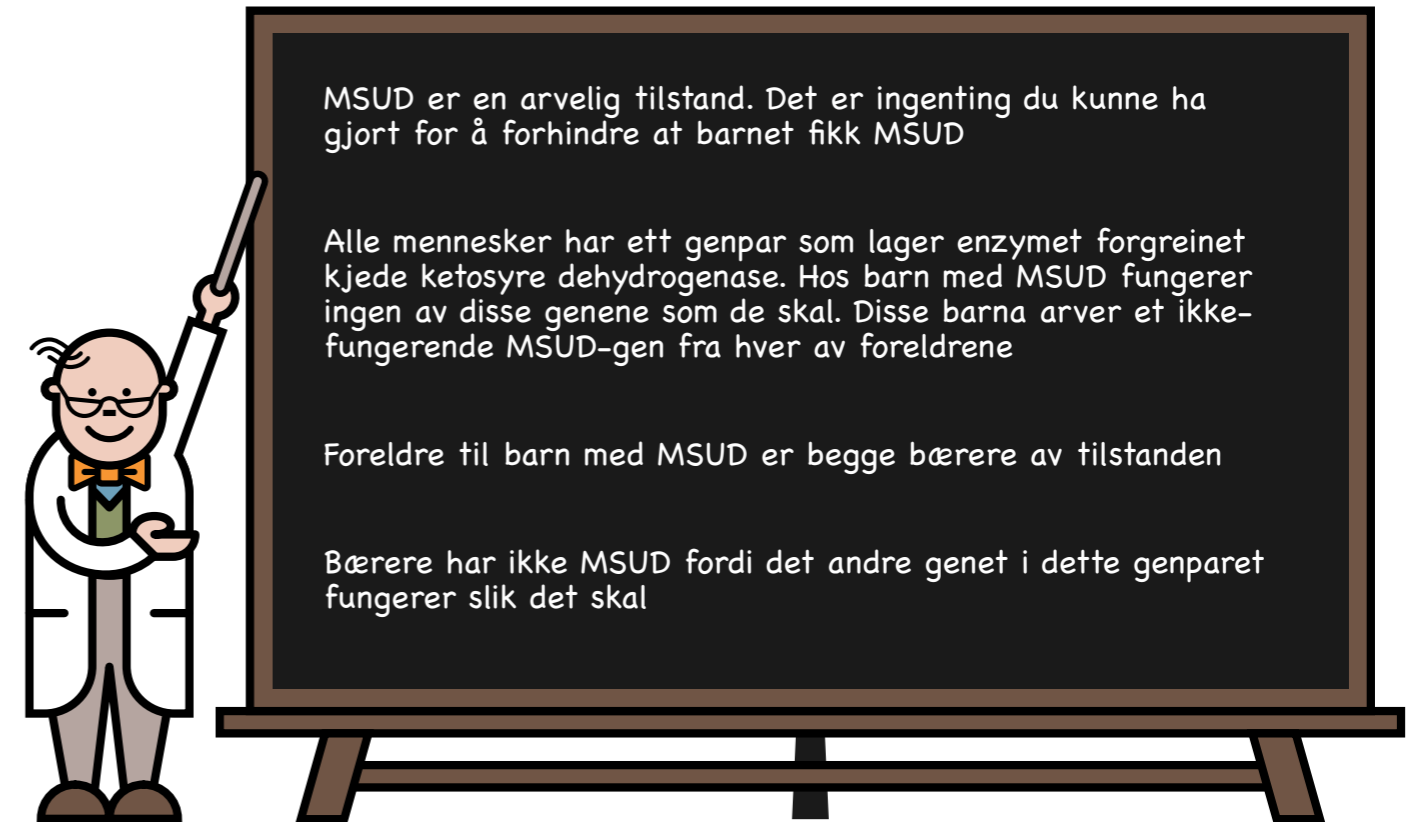
Gener er biter av DNA som bærer den genetiske informasjonen. Hvert kromosom kan ha flere tusen gener

Ordet mutasjon betyr en endring eller feil i den genetiske informasjonen

Vi arver spesielle kromosomer fra mors egg og fars sædceller

Genene på disse kromosomene bærer informasjonen som bestemmer kjennetegn, som er en kombinasjon av foreldrene

Arv



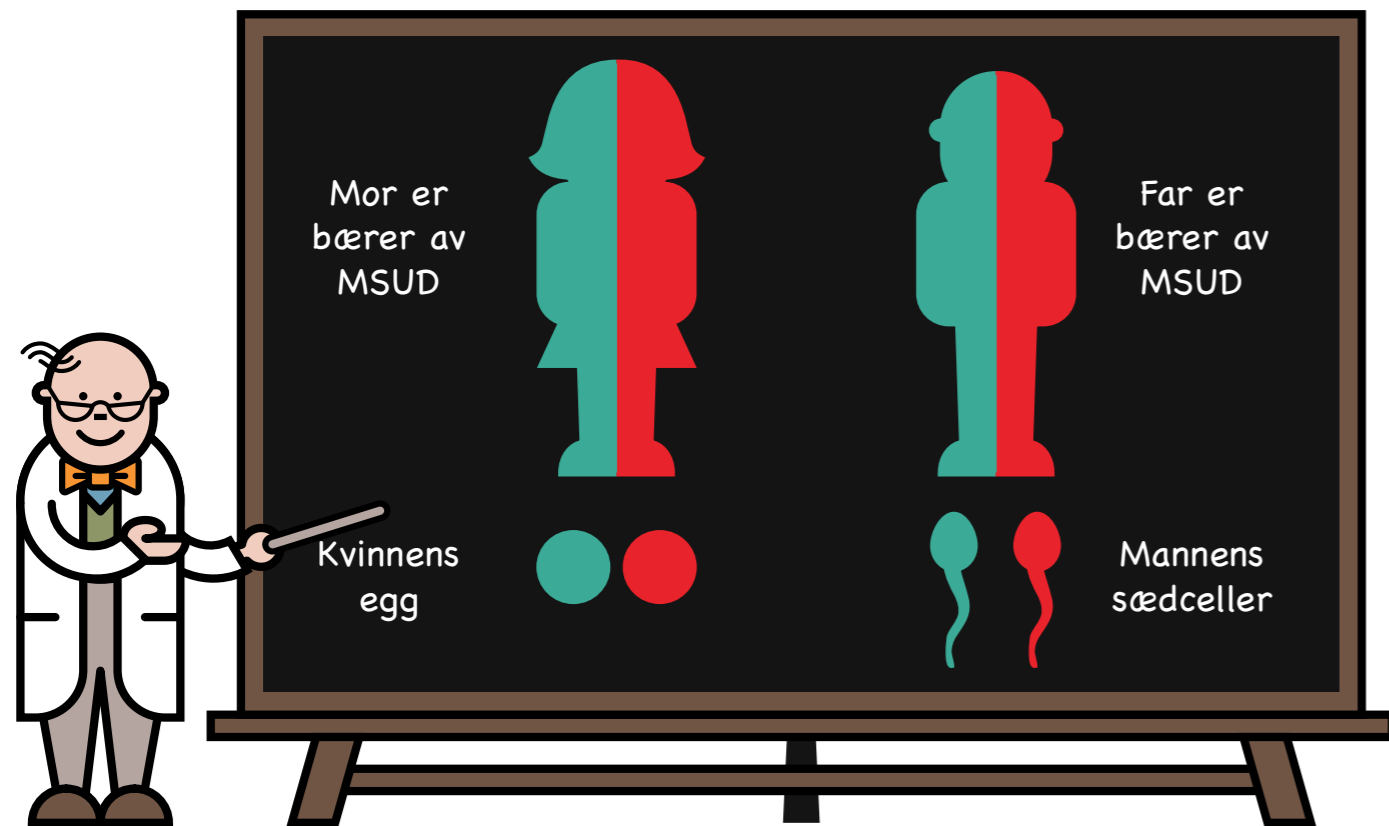
MSUD er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk MSUD

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet forgreinet kjede ketosyre dehydrogenase. Hos barn med MSUD fungerer ingen av disse genene som de skal. Disse barna arver et ikke-fungerende MSUD-gen fra hver av foreldrene

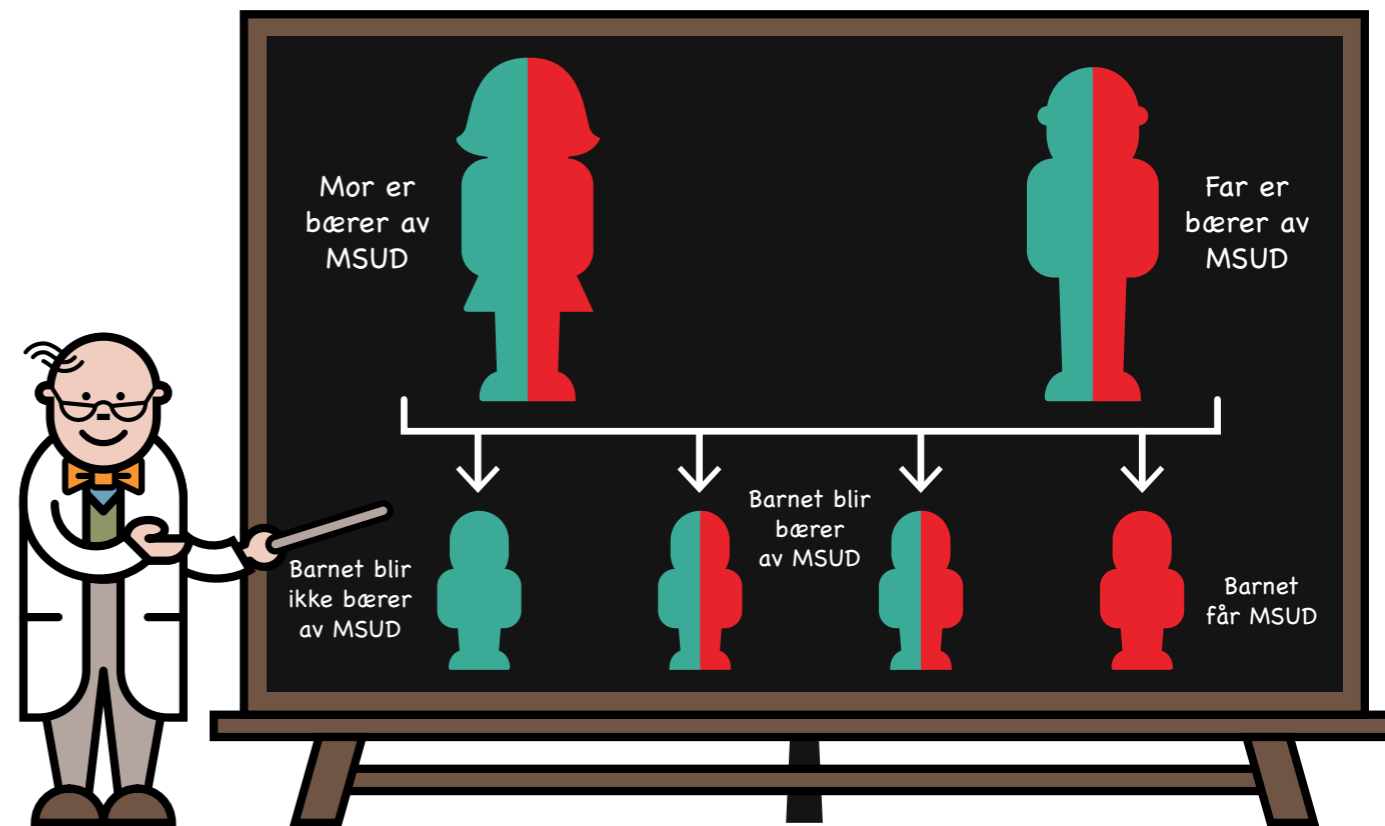
Foreldre til barn med MSUD er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke MSUD fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

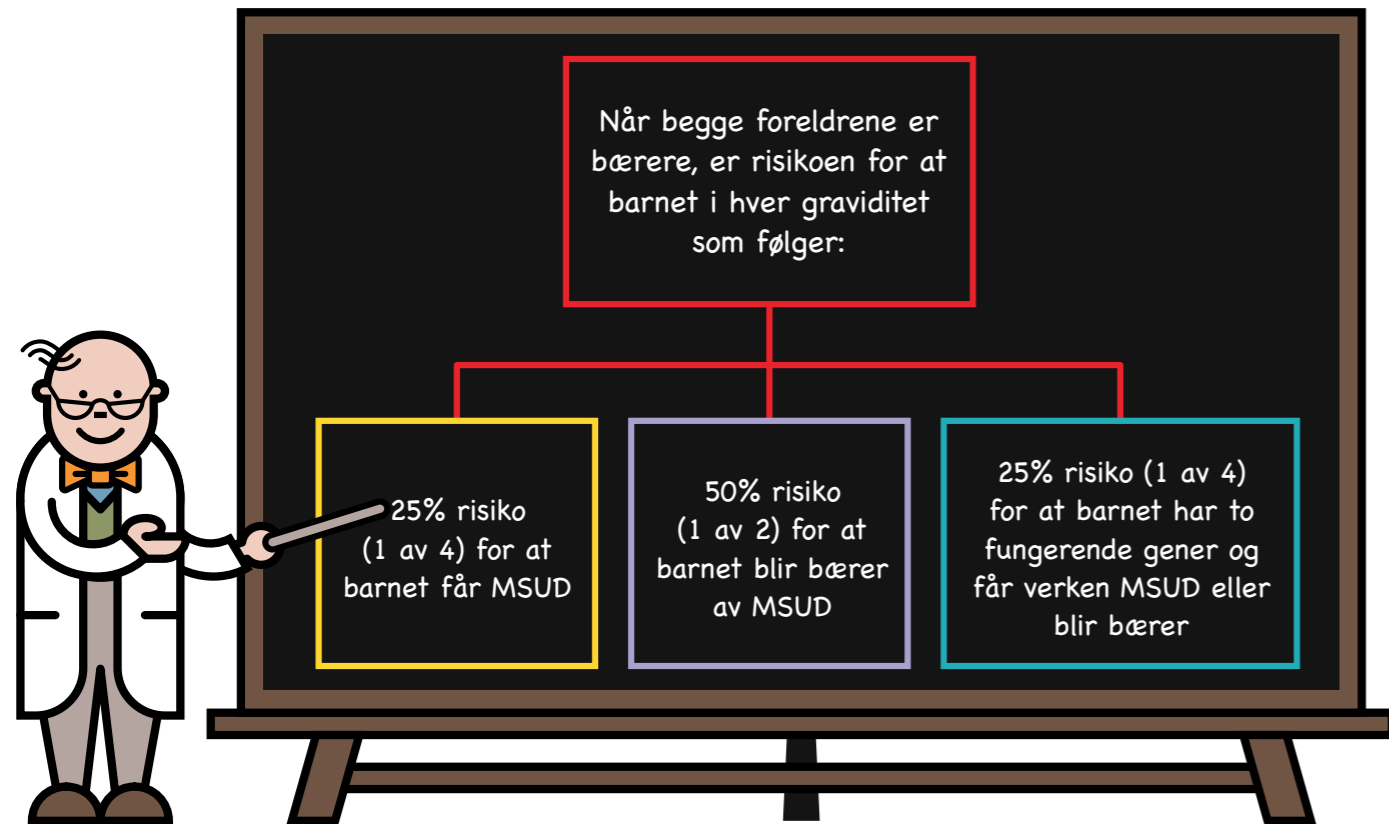
Arv – Autosomal recessiv (bærer av MSUD)



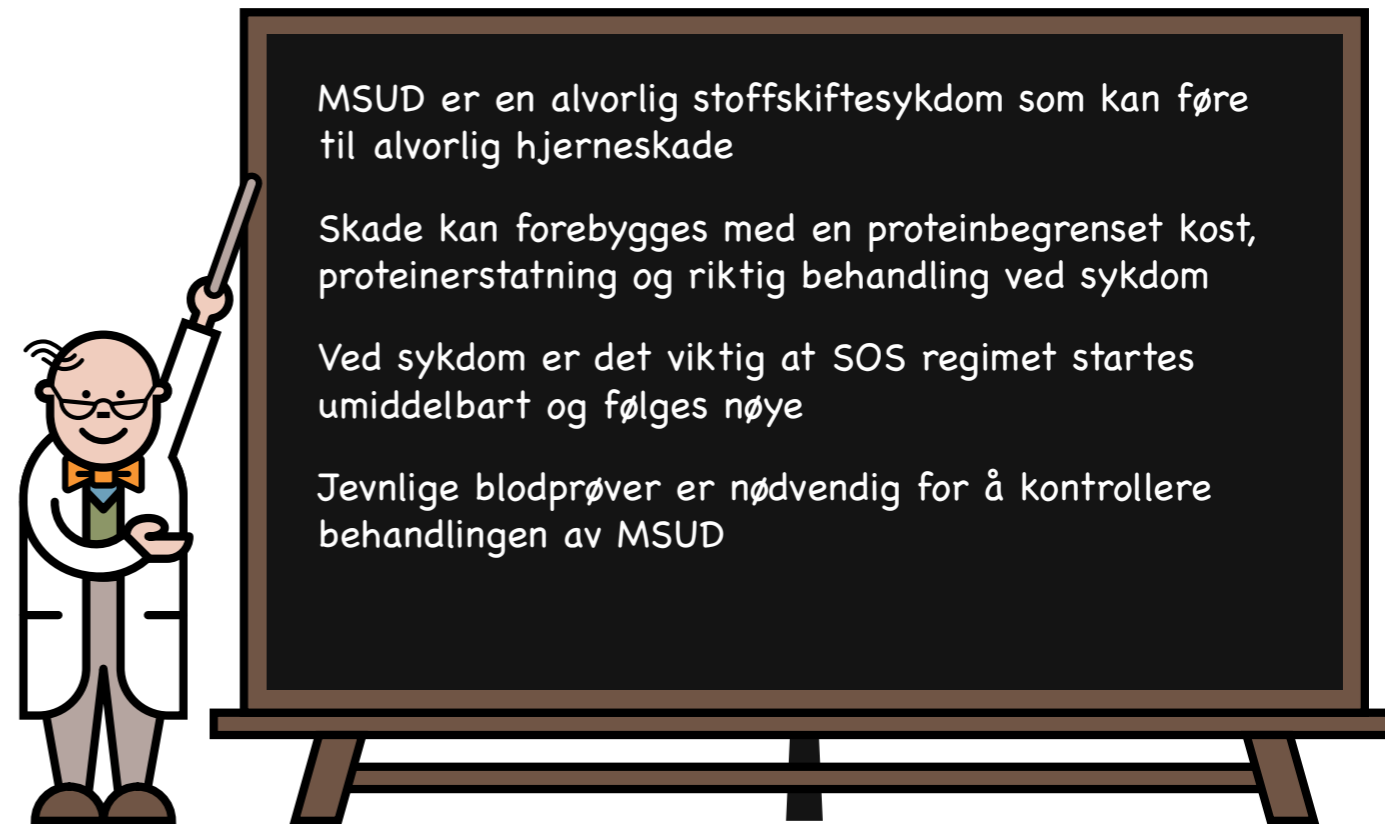
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



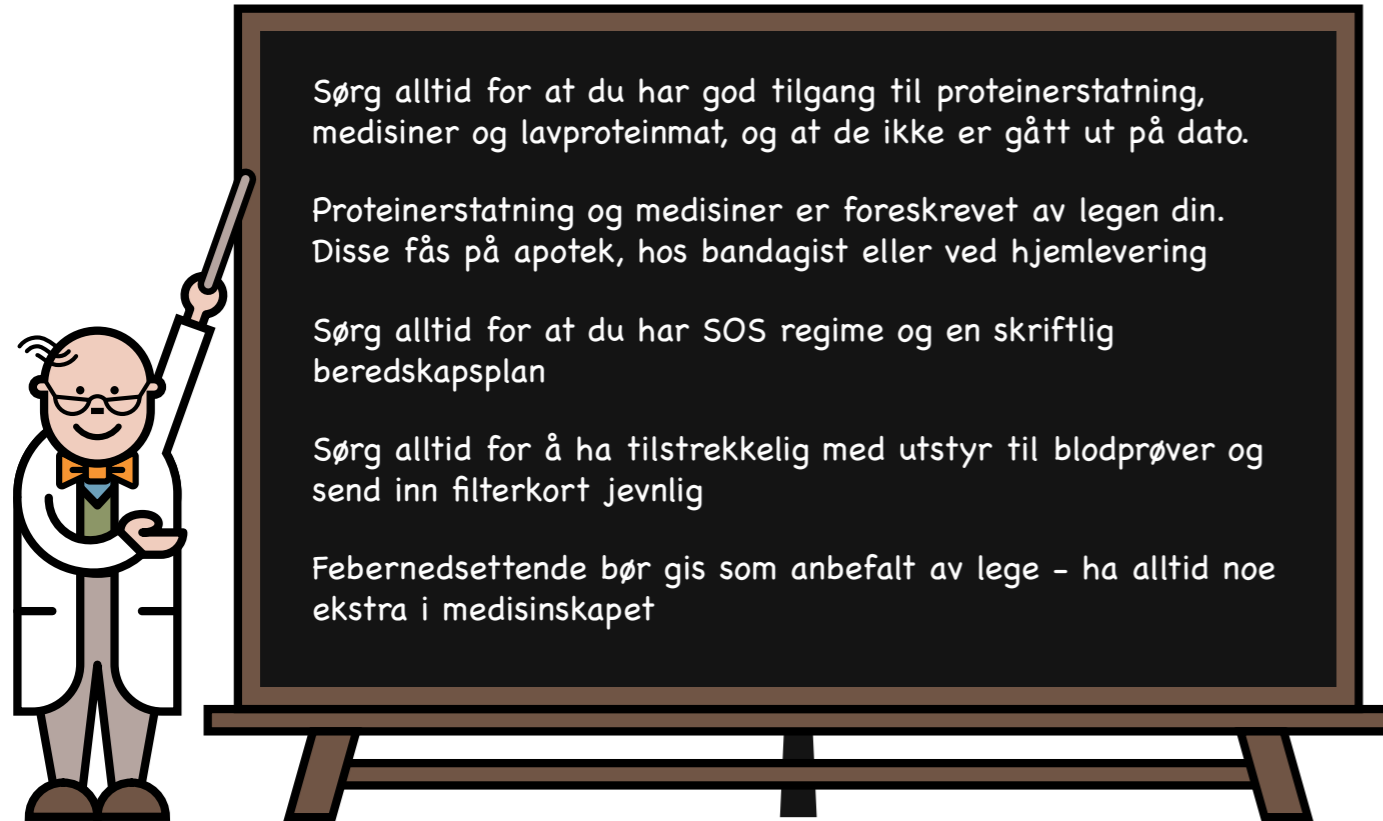
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Noen gode råd med på veien



Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Besøk www.lowproteinconnect.com
og registrer deg for å få tilgang til støtte
og praktiske råd.



Innholdet er oversatt til
norsk, tilpasset norsk
behandlingspraksis og validert
av Nutricia i samarbeid med
helsepersonell ved Oslo
Universitetssykehus.



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

www.nutricia.no

www.bimdg.org.uk