

# TEMPLE



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

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group

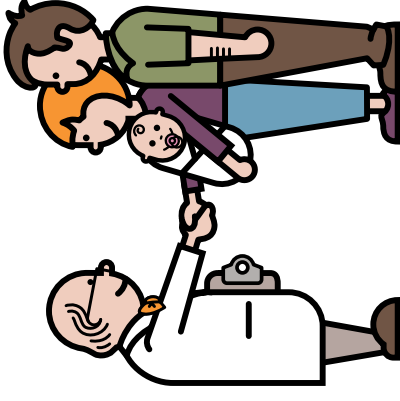


BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL  
VERSION 2, FEBRUAR 2017

# MSSUD

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**

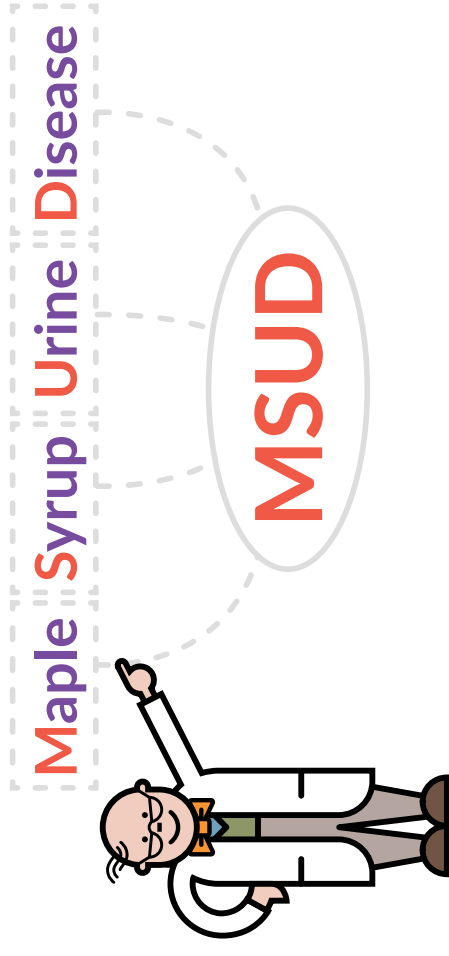
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet av **NUTRICIA**

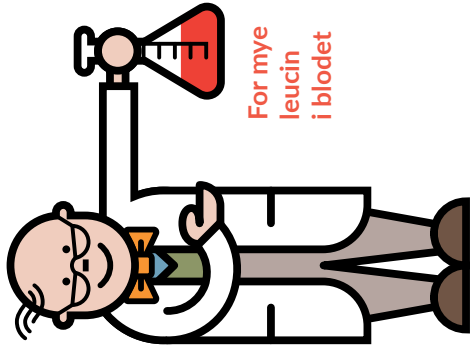
## Hva er MSUD?

MSUD står for Maple Syrup Urine Disease

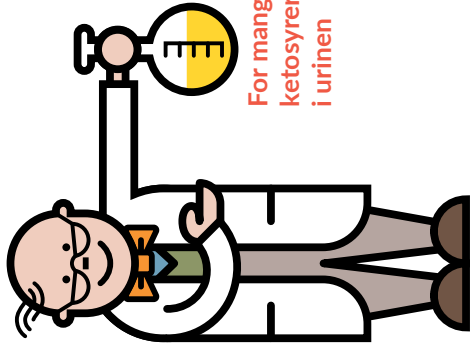
MSUD er en arvelig, medfødt stoffskiftesydom



## Hva er MSUD?



For mye  
leucin  
i blodet



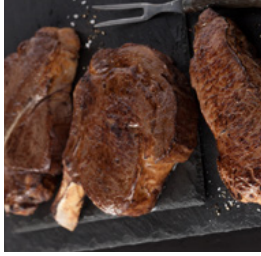
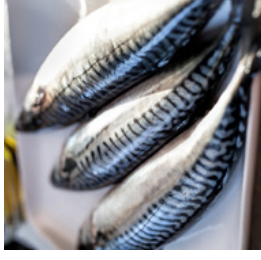
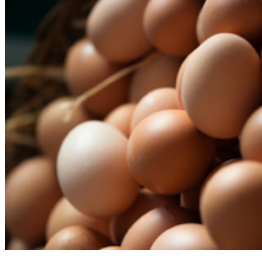
For mange  
ketosyrer  
i urinen

## MSUD og protein

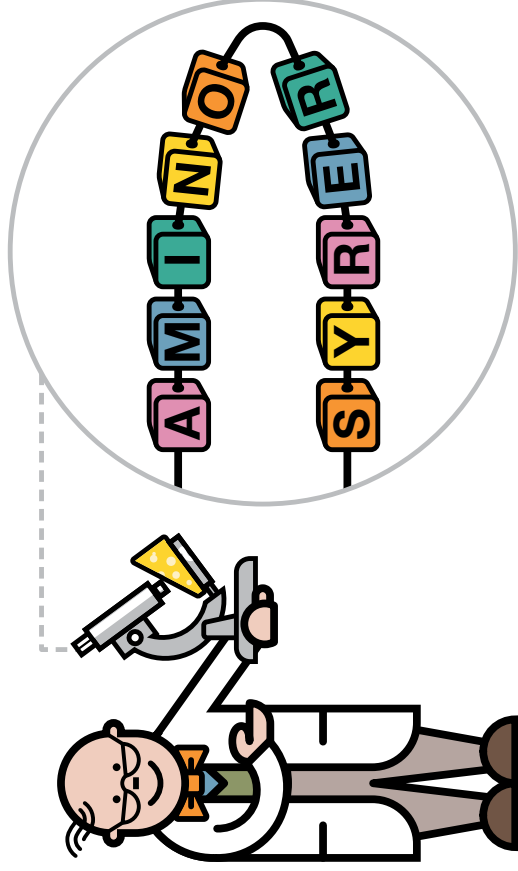
MSUD påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



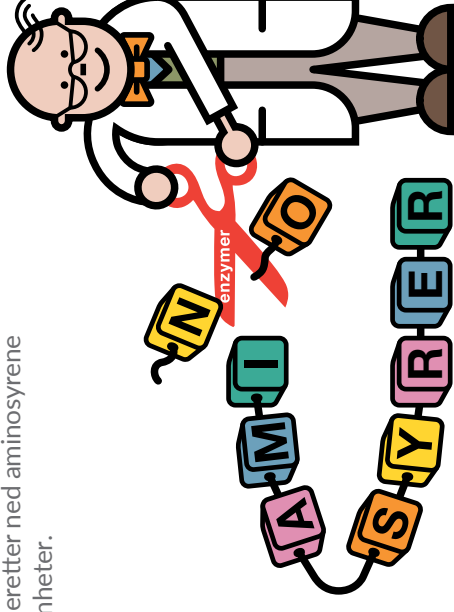
Hva er protein?



Protein og enzymer

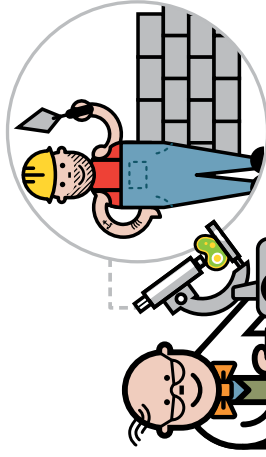
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.

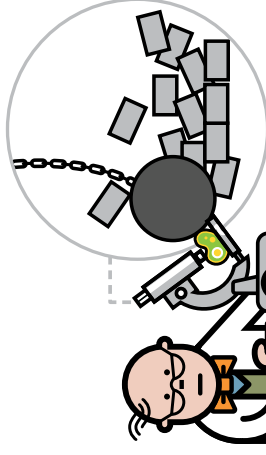


## Proteinstoffskiftet

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



Anabolisme  
(oppbygging)

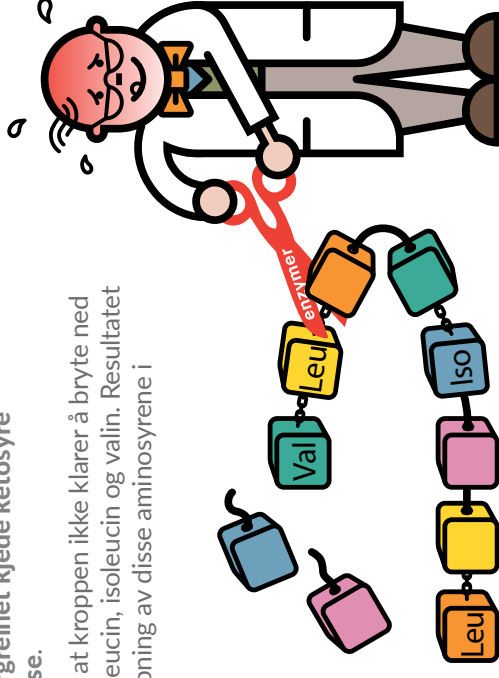


Katabolisme  
(nedbrytning)

## Hva skjer ved MSUD?

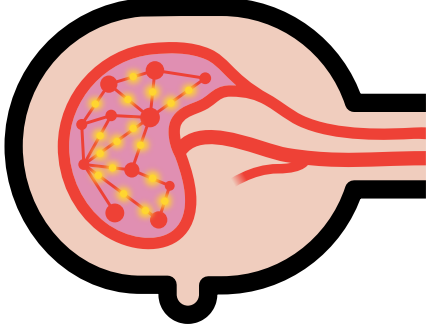
Ved MSUD mangler kroppen et enzym som kalles **forgrøinet kjede ketosyre dehydrogenase**.

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?

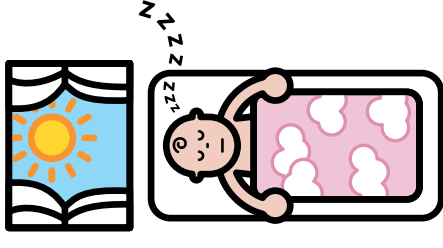
Noen barn med MSUD blir syke allerede de første dagene etter fødsel - før nyfødtsscreening.

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.

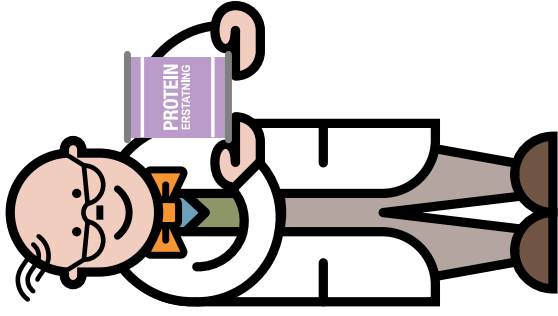
Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

## 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.

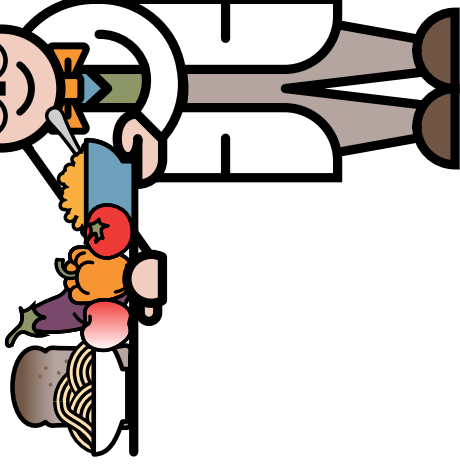


## Mat med lavt proteininnhold

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

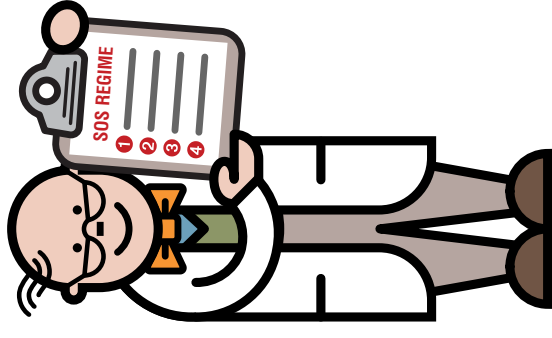


## Metabolsk krise

- 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

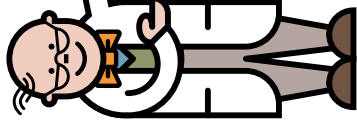
Dersom symptomene vedvarer og/eller du er bekymret, dra til sykehus

Hold helsepersonell jevnlig oppdatert på situasjonen



## Hovedbudskap

Det er viktig at SOS  
regimet startes opp  
**umiddelbart!**



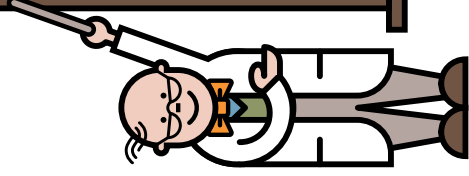
## Hvordan følges MSUD?

Jevnlige blodprøver for å sjekke nivået av leucin, isoleucin og valin

Høyde og vekt

Undersøkelse av barnets utvikling

Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og blodverdiene



# Kromosomer, gener og mutasjoner

## Arv



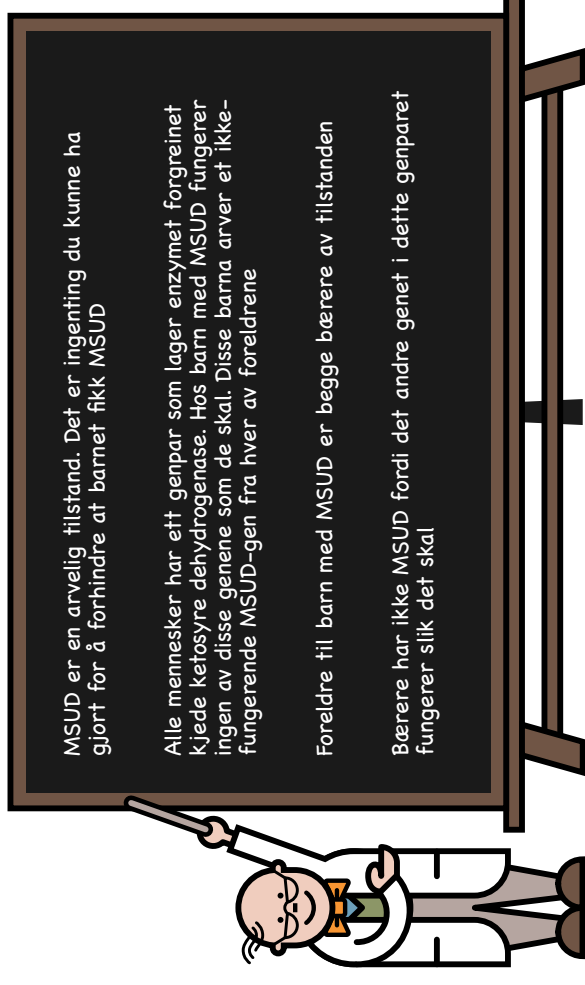
Mennesker har kromosomer som består av DNA

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



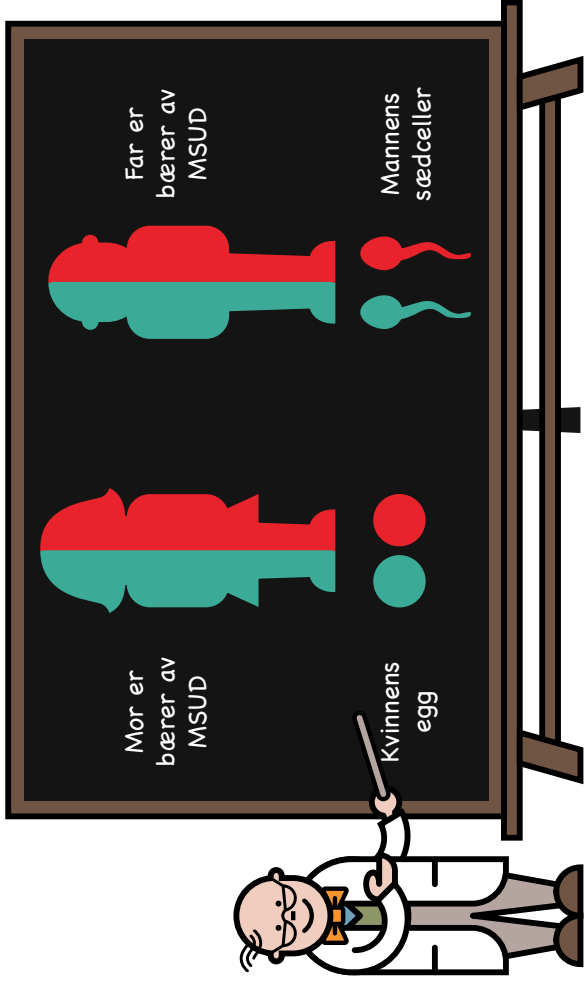
MSUD er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk MSUD

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

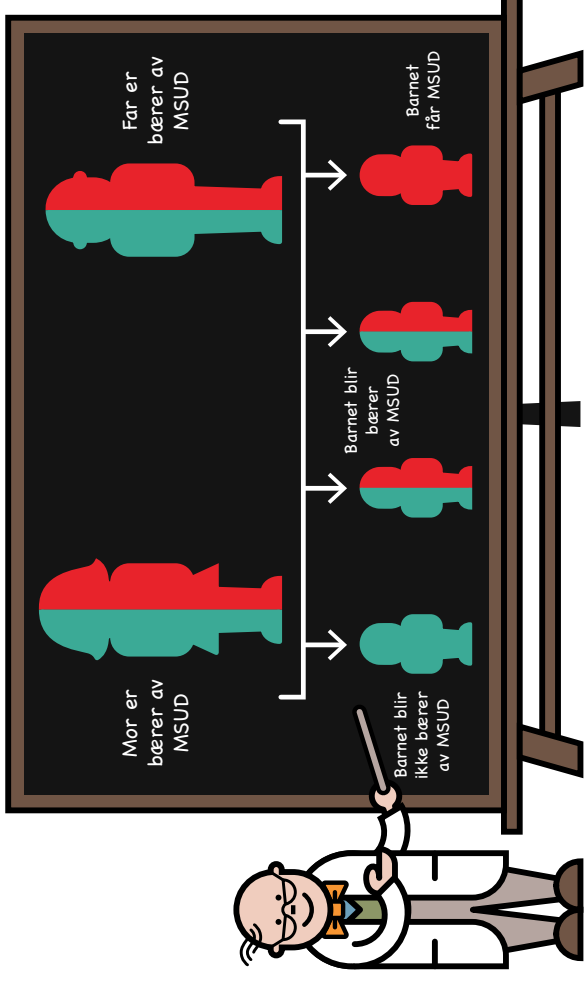
Foreldre til barn med MSUD er begge bærere av tilstanden

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

## Arv – Autosomal recessiv (bærer av MSUD)

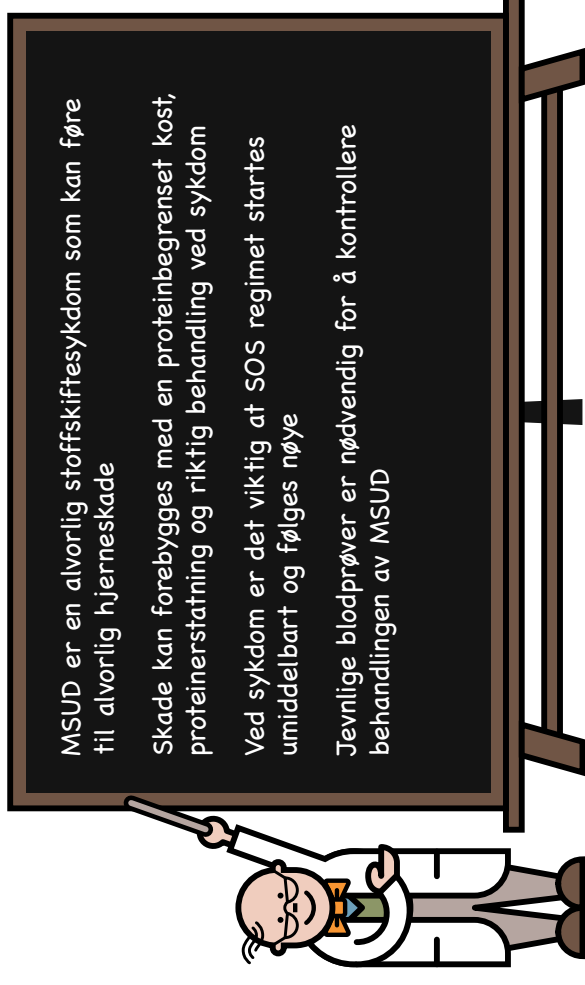
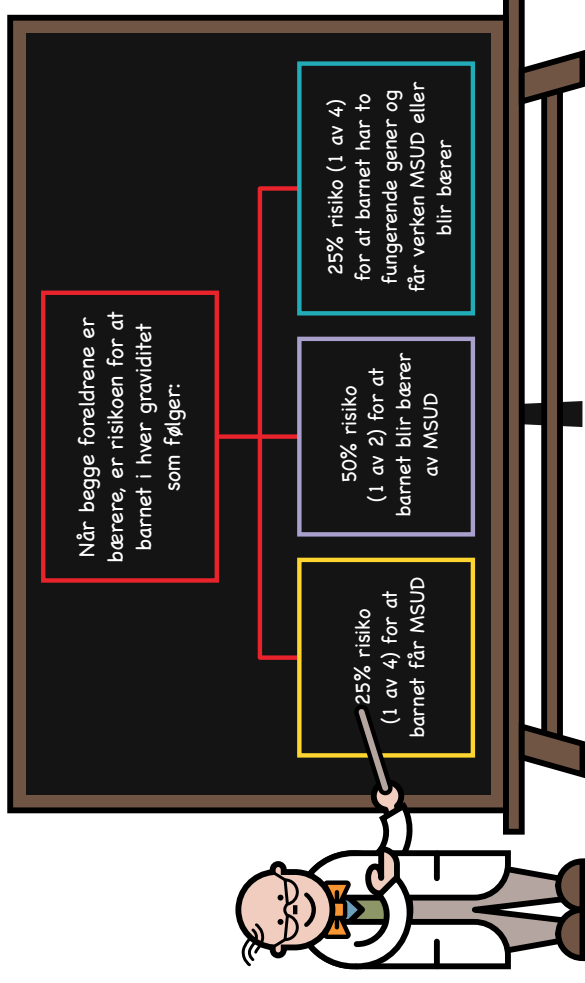


## Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



## Fremtidige graviditeter

HUSK!





## Noen gode råd med på veien

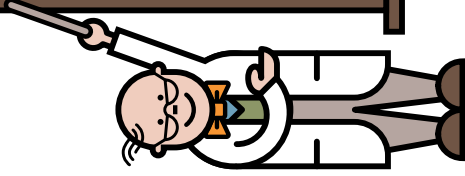
Sørg alltid for at du har god tilgang til proteinerstatning, medisiner og lavproteinmat, og at de ikke er gått ut på dato.

Proteinerstatning og medisiner er foreskrevet av legen din. Disse fås på apotek, hos bandagist eller ved hjemlevering

Sørg alltid for at du har SOS regime og en skriftlig beredskapsplan

Sørg alltid for å ha tilstrekkelig med utstyr til blodprøver og send inn filterkort jevnlig

Febernedsettende bør gis som anbefalt av lege - ha alltid noe ekstra i medisinskapet



## Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:



Besøk [www.lowproteinconnect.com](http://www.lowproteinconnect.com)  
og registrer deg for å få tilgang til støtte  
og praktiske råd.

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

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group

[www.bimdg.org.uk](http://www.bimdg.org.uk)



**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

[www.nutricia.no](http://www.nutricia.no)