

TEMPLE



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

BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

MSUD

Støttet af **NUTRICIA**
som en service til metabolisk behandling

MSUD



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

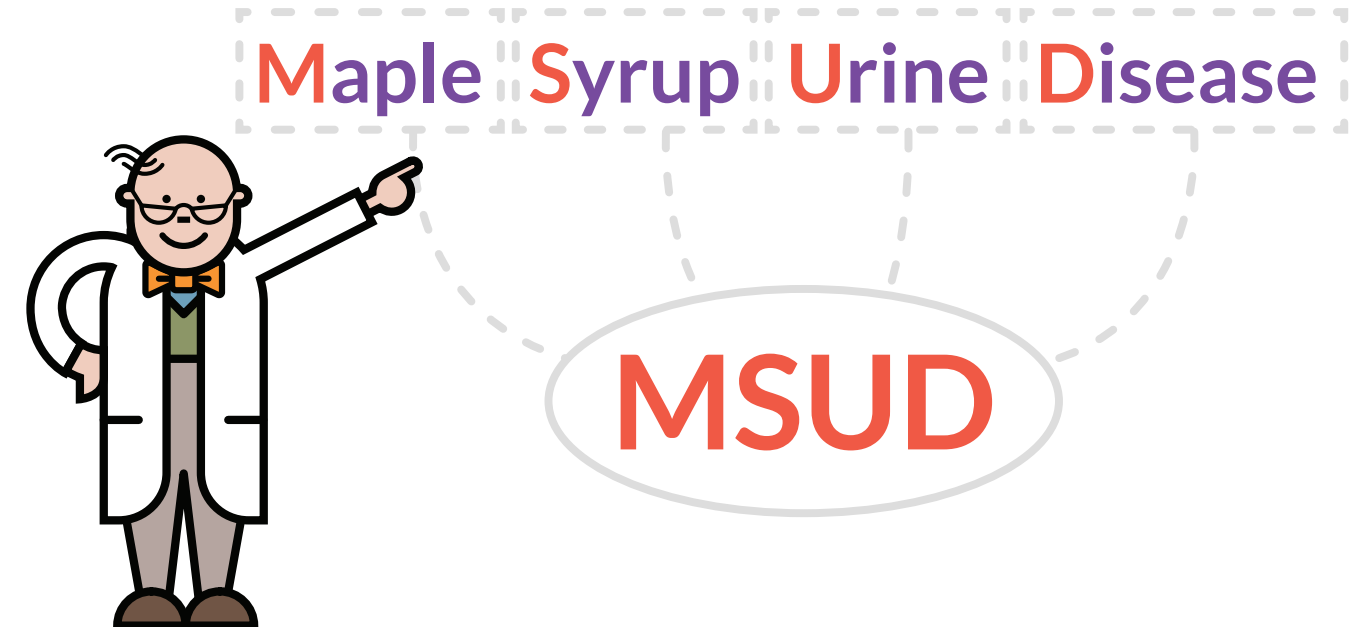
TEMPLE 
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet af  NUTRICIA
som en service til metabolisk behandling

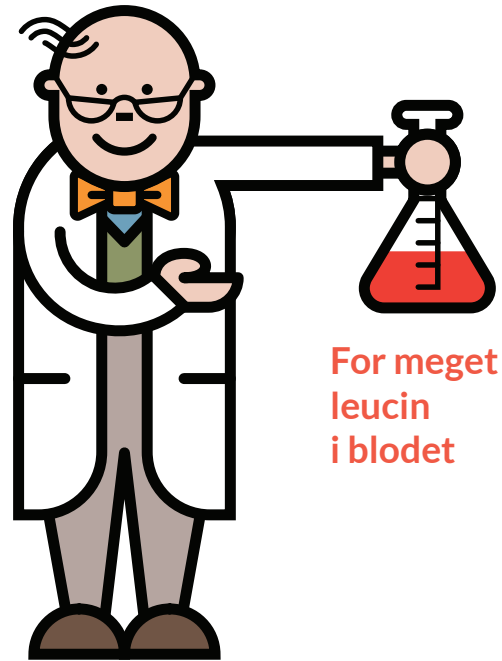
Hvad er MSUD?

MSUD står for Maple Syrup Urine Disease (Ahornsirup-urin sygdom).

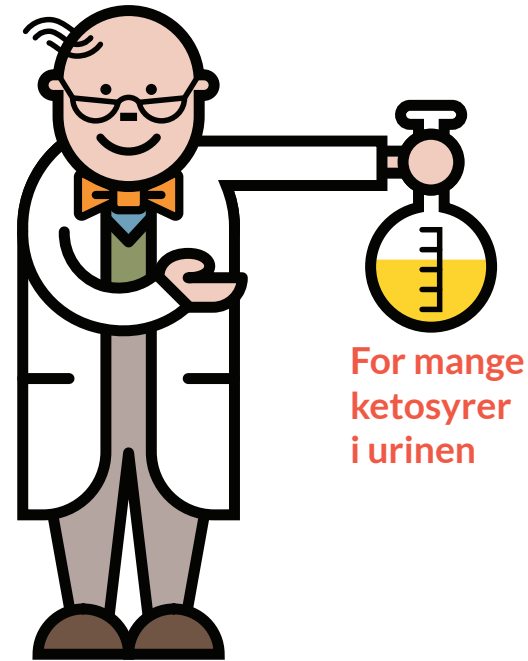
MSUD er en arvelig, medfødt stofskiftesygdom.



Hvad er MSUD?



For meget
leucin
i blodet



For mange
ketosyrer
i urinen

Hvordan diagnosticeres MSUD?

MSUD diagnosticeres ved hælblodprøve af nyfødte.
Høje niveauer af leucin opdages i blodet.



MSUD og protein

MSUD påvirker kroppens nedbrydning af protein.

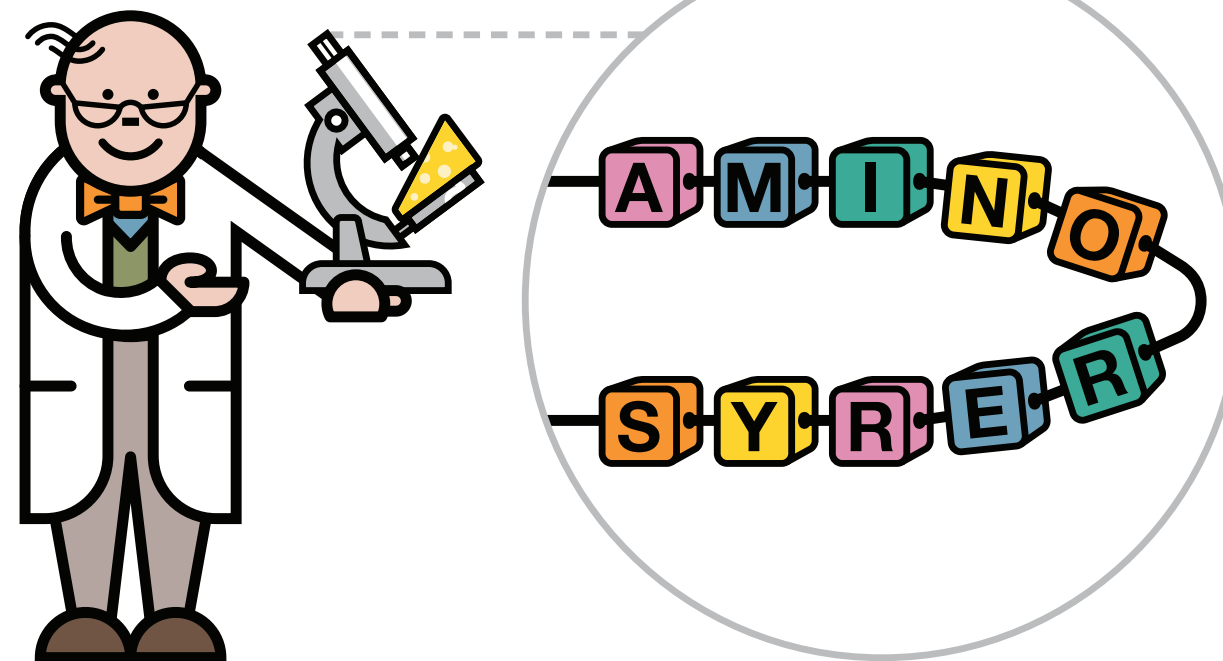
Mange fødevarer indeholder protein.

Kroppen har brug for protein til vækst, vedligeholdelse og reparationer.



Hvad er protein?

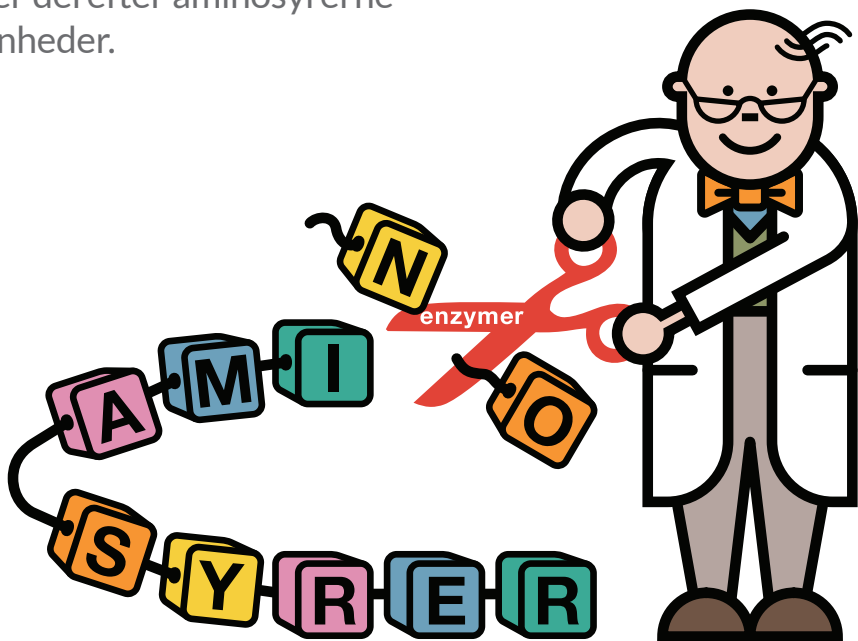
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



Protein og enzymer

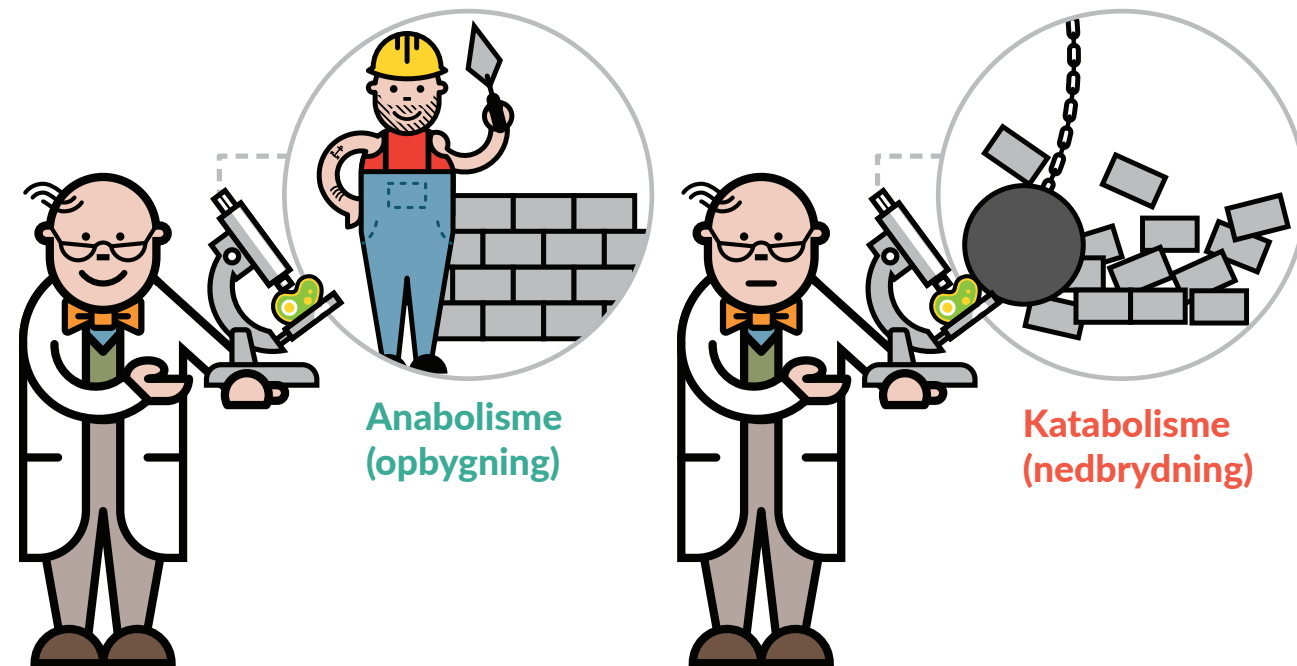
Proteiner nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



Proteinstofskiftet

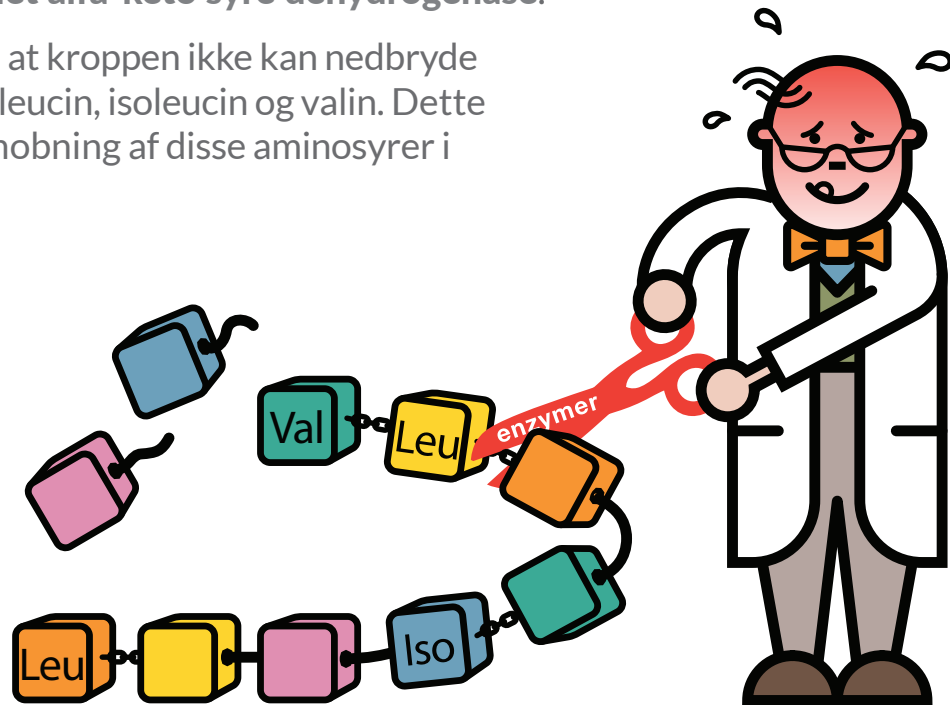
Stofskiftet er en kemisk proces, som foregår inde i kroppens celler.



Hvad sker der ved MSUD?

Ved MSUD mangler kroppen enzymer, som kaldes **forgrenet alfa-keto syre dehydrogenase**.

Dette betyder, at kroppen ikke kan nedbryde aminosyrerne leucin, isoleucin og valin. Dette fører til en ophobning af disse aminosyrer i kroppen.



Hvad kan gå galt ved ubehandlet MSUD?

Ophobning af aminosyrerne leucin, isoleucin og valin kan føre til skader på hjernen og forsinket udvikling.



Tidlig behandling
forebygger hjerneskade og
indlæringsvanskeligheder

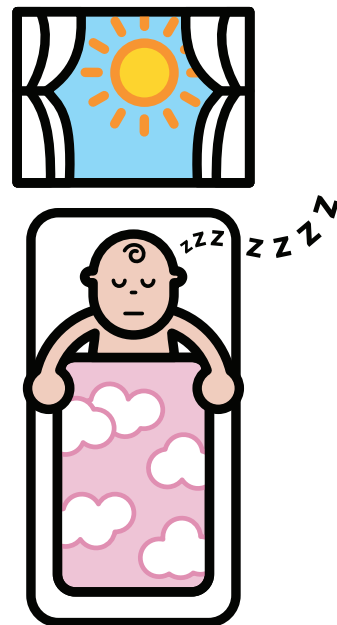
Hvad er symptomerne ved ubehandlet MSUD?

Nogle børn med MSUD bliver syge allerede de første dage efter fødslen – før resultatet af hælblodprøven kendes.

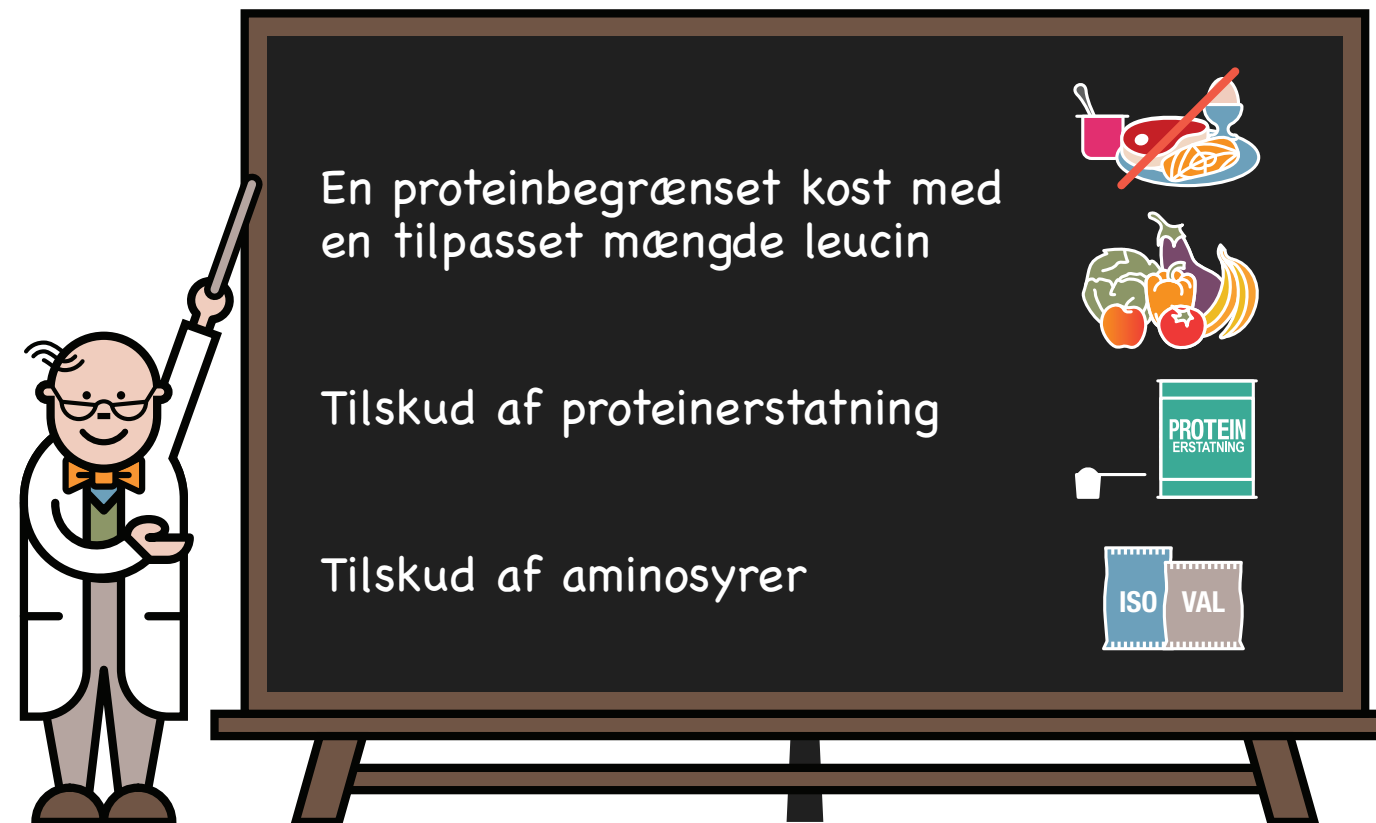
Symptomer:

- nedsat appetit
- opkast
- væskemangel (dehydrering)
- muskelslaphed (hypotoni)
- sover meget
- kramper
- hurtig vejrtrækning
- urin med sødlig lugt (lugter som ahornsirup)

Hvis barnet ikke bliver behandlet, kan sygdommen hurtigt blive livstruende.

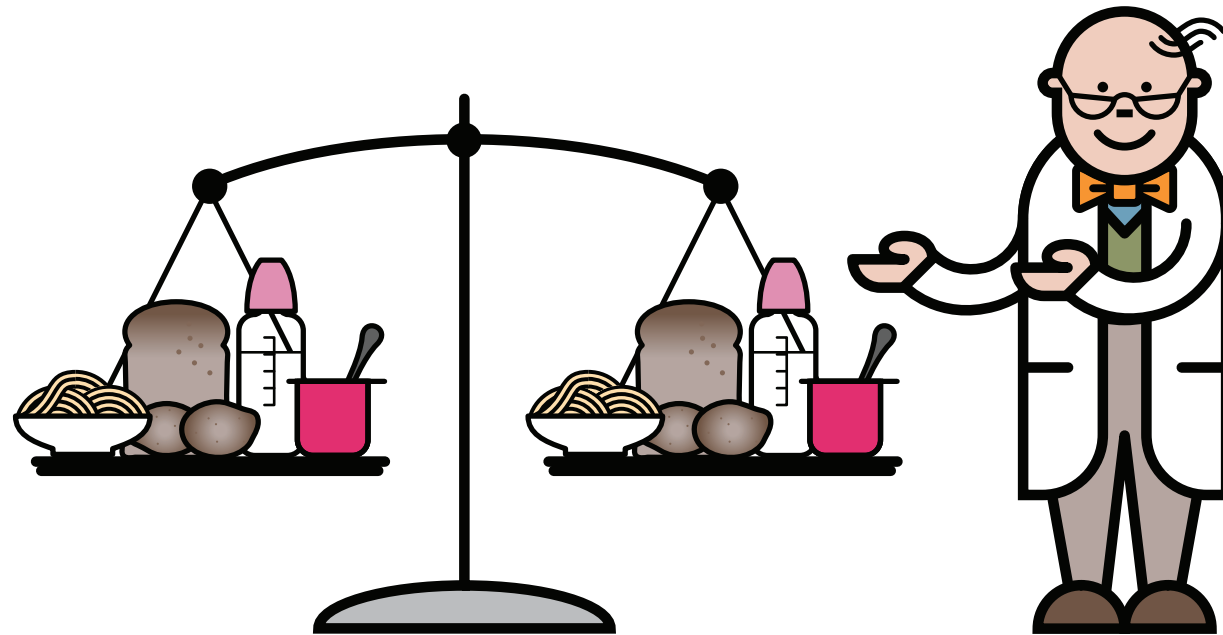


Hvordan behandles MSUD?



Proteinbalance er nødvendig ved MSUD

Ved MSUD er det vigtigt, at barnet får tilstrækkelig protein til vækst ...
men ikke for meget, så der dannes skadelige stoffer.



Mad med højt indhold af protein

Disse fødevarer har et højt indhold af leucin (protein) og skal undgås:
Kød, fisk, æg, ost, soja og tofu. Dertil
en begrænsning af bl.a. brød, pasta,
nødder og kerner.

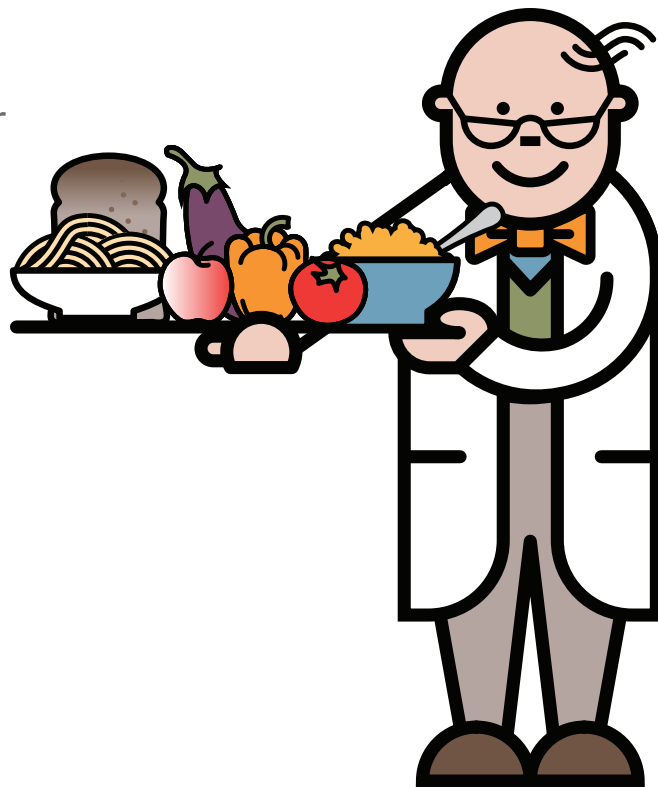


Mad med lavt indhold af protein

Mange fødevarer har et lavt indhold af leucin (protein), som fx frugt og mange grøntsager. Desuden findes der lavproteinvarer, såsom brød og pasta.

De giver:

- energi
- variation i kosten



Proteinerstatning

Proteinerstatning er meget vigtig for en god metabolisk kontrol.

Det vil bidrage til, at spædbarnet får dækket sit behov for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning fås på grøn recept.

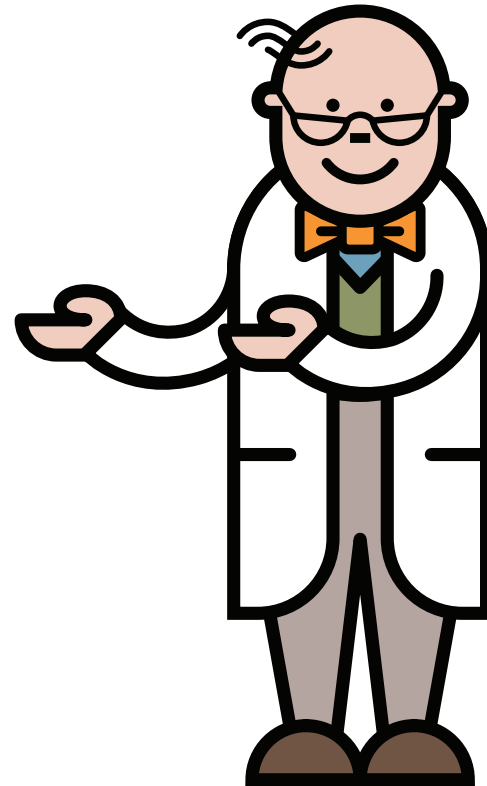


Rækkefølgen af måltidet

Spædbørn får en specifik mængde proteinerstatning og modermælkserstatning.

1. Beregnet mængde proteinerstatning
2. Beregnet mængde modermælkserstatning
3. Ved sult evt. mere proteinerstatning eller vand

Mængden af protein, der gives, skal følges regelmæssigt af læge og diætist.



MSUD ved sygdom

- Ved sygdom hos barnet startes akutregimet
- Sygdom kan føre til nedbrydning af protein i kroppen (katabolisme)
- Dette kan medføre ophobning af leucin og evt. en metabolisk krise



Metabolisk krise

- En **metabolisk krise** fører til ophobning af leucin og andre skadelige stoffer
- Krisen forårsages oftest af for lang faste eller en infektion, som fx kan give opkastninger eller diarré
- Det er meget vigtigt at undgå en metabolisk krise, og derfor skal akutregimet opstartes hurtigst muligt



Akutregime

Stop indtag af mad

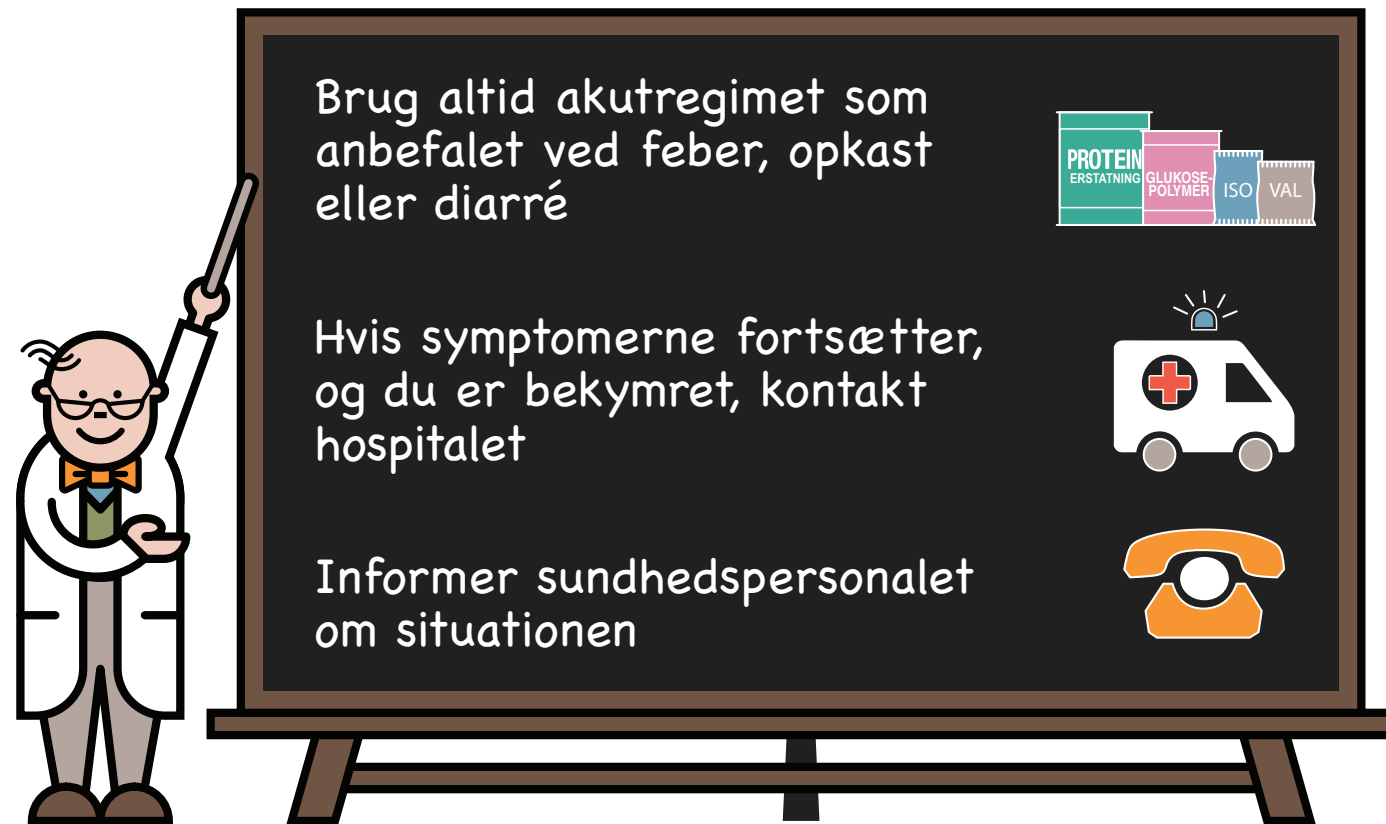
Start akutregimet (protein-
erstatning og glukosepolymer)

Fortsæt med tilskud af aminosyrer

Kontakt sundhedspersonalet
(evt. ny blodprøve)

23

Huskeliste ved sygdom



Brug altid akutregimet som anbefalet ved feber, opkast eller diarré

Hvis symptomerne fortsætter, og du er bekymret, kontakt hospitalet

Informer sundhedspersonalet om situationen

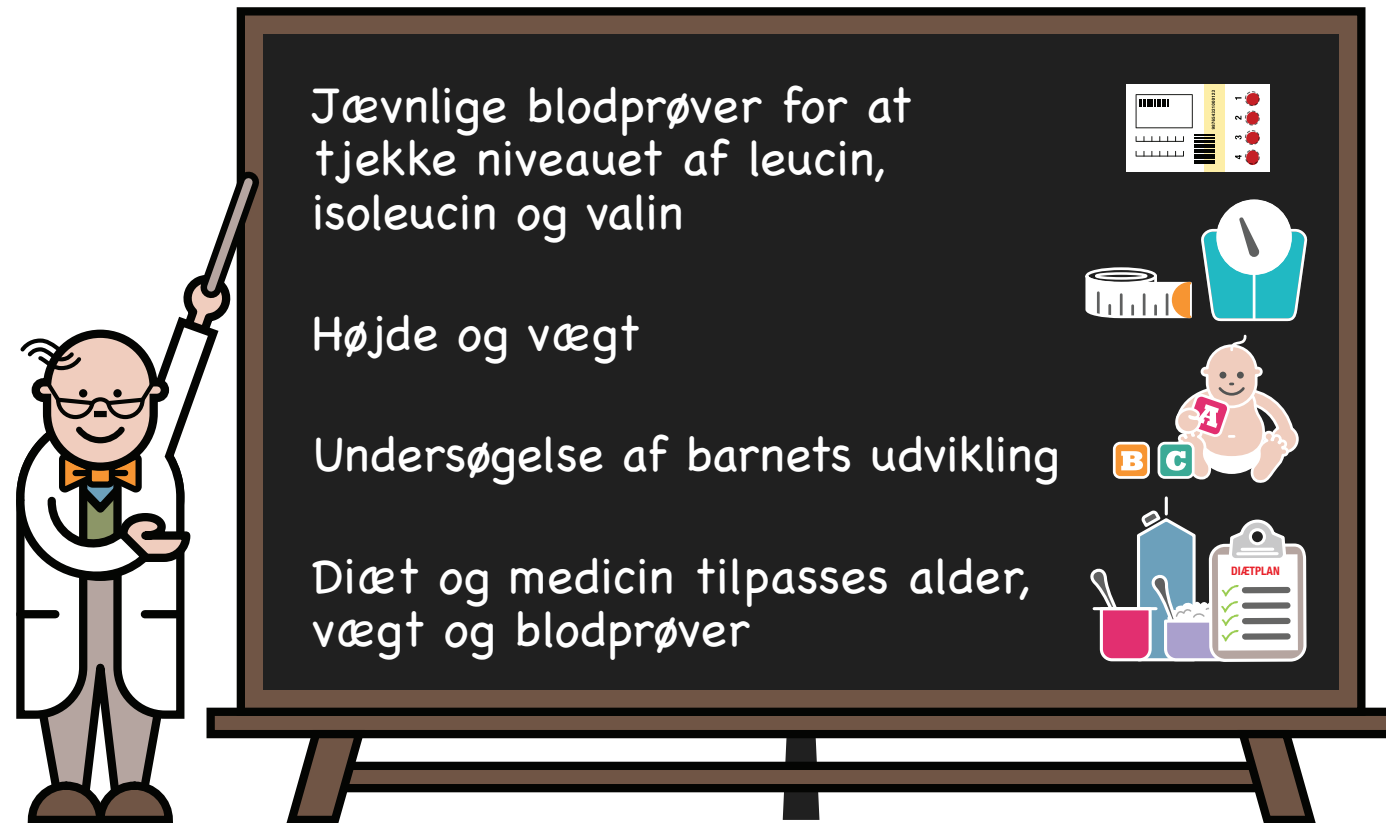


Hovedbudskab



Det er vigtigt, at akutregimet startes op **straks!**

Hvordan følges MSUD?



Jævnlige blodprøver for at tjekke niveauet af leucin, isoleucin og valin

Højde og vægt

Undersøgelse af barnets udvikling

Diæt og medicin tilpasses alder, vægt og blodprøver

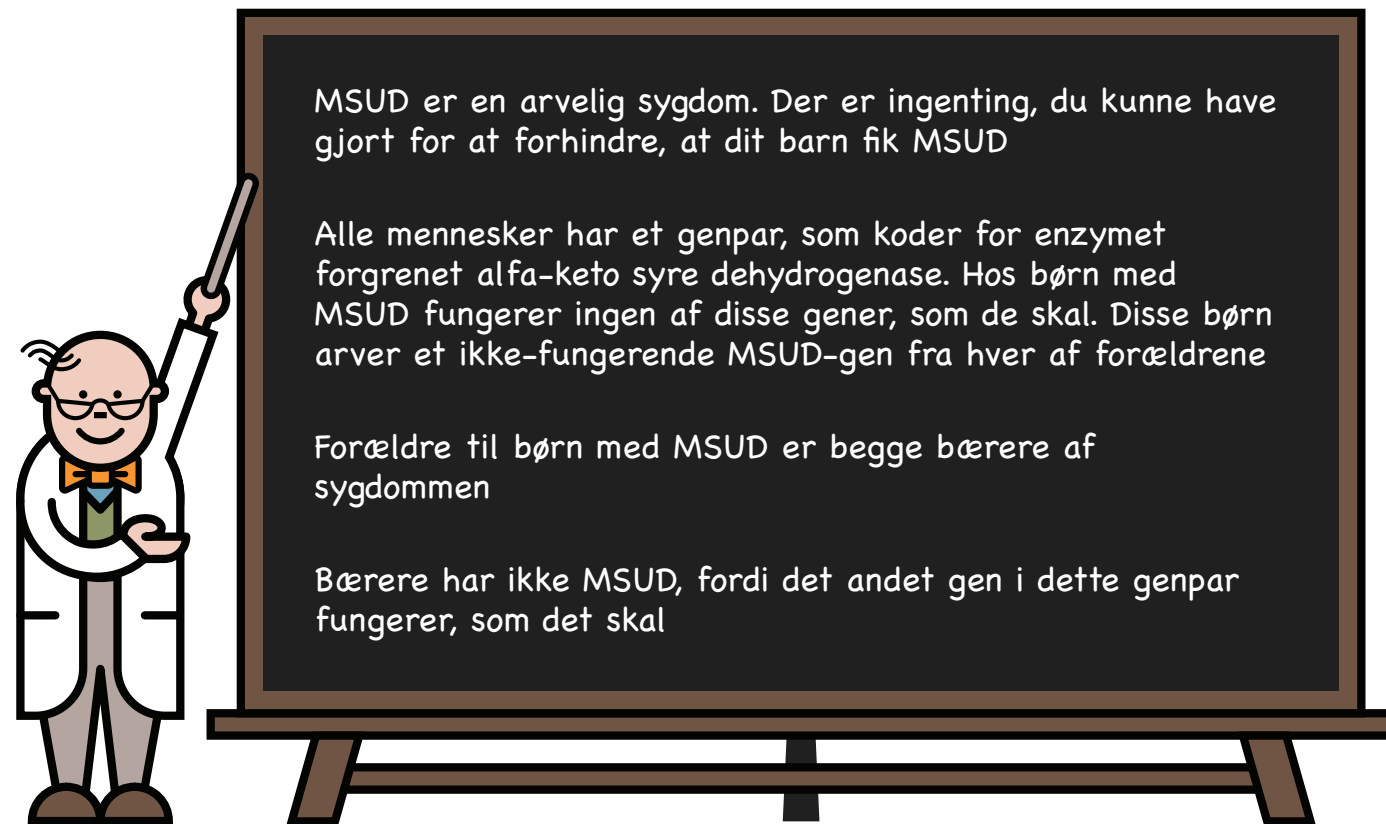


Kromosomer, gener og mutationer

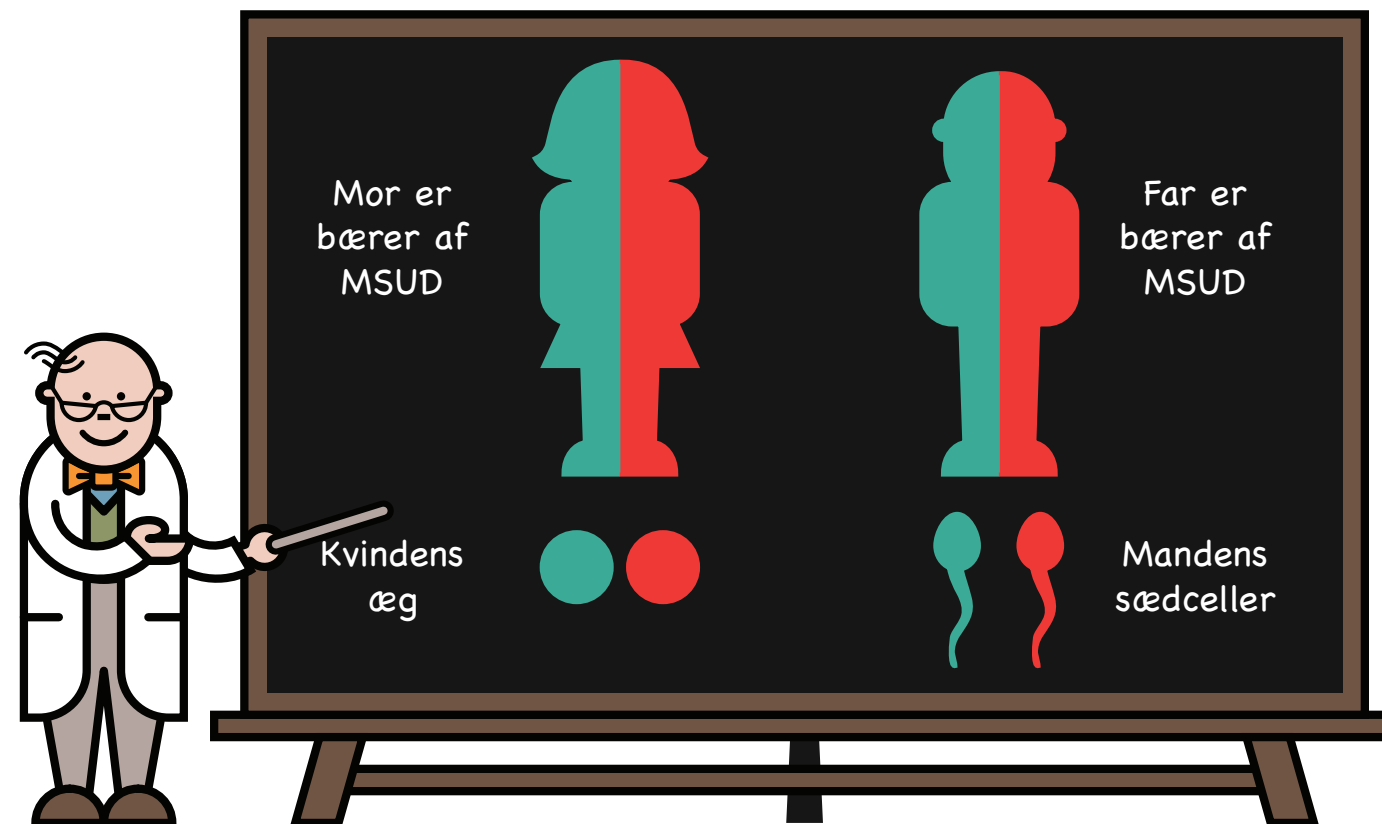


-  Mennesker har kromosomer, som består af DNA
-  Gener er stykker af DNA, som bærer den genetiske information. Hvert kromosom kan have flere tusinde gener
-  Ordet mutation betyder en ændring eller fejl i den genetiske information
-  Vi arver kromosomer fra mors æg og fars sædceller
-  Generne på disse kromosomer bærer information, som bestemmer kendetegn, der er en kombination af forældrenes

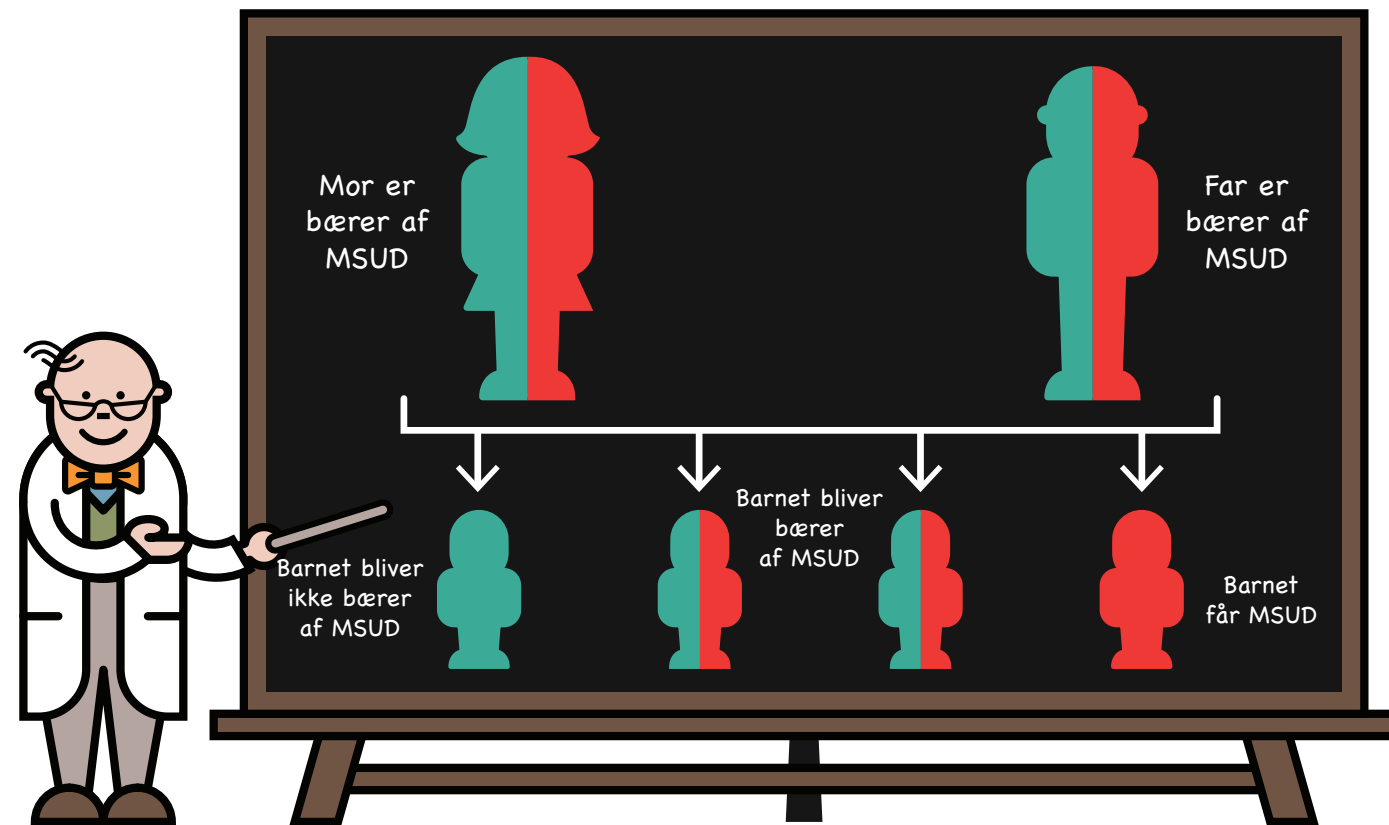
Arv



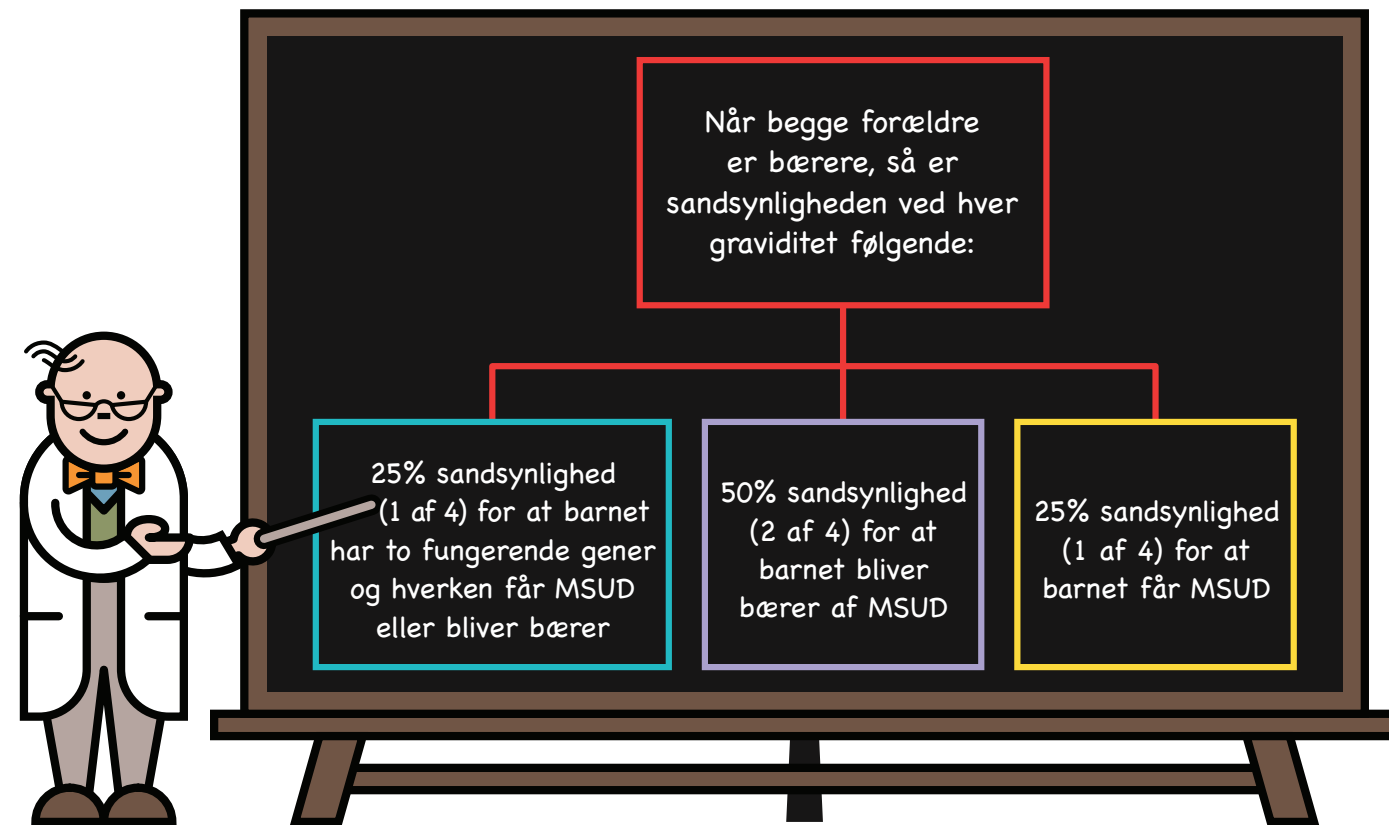
Arv – Autosomal recessiv (bærer af MSUD)



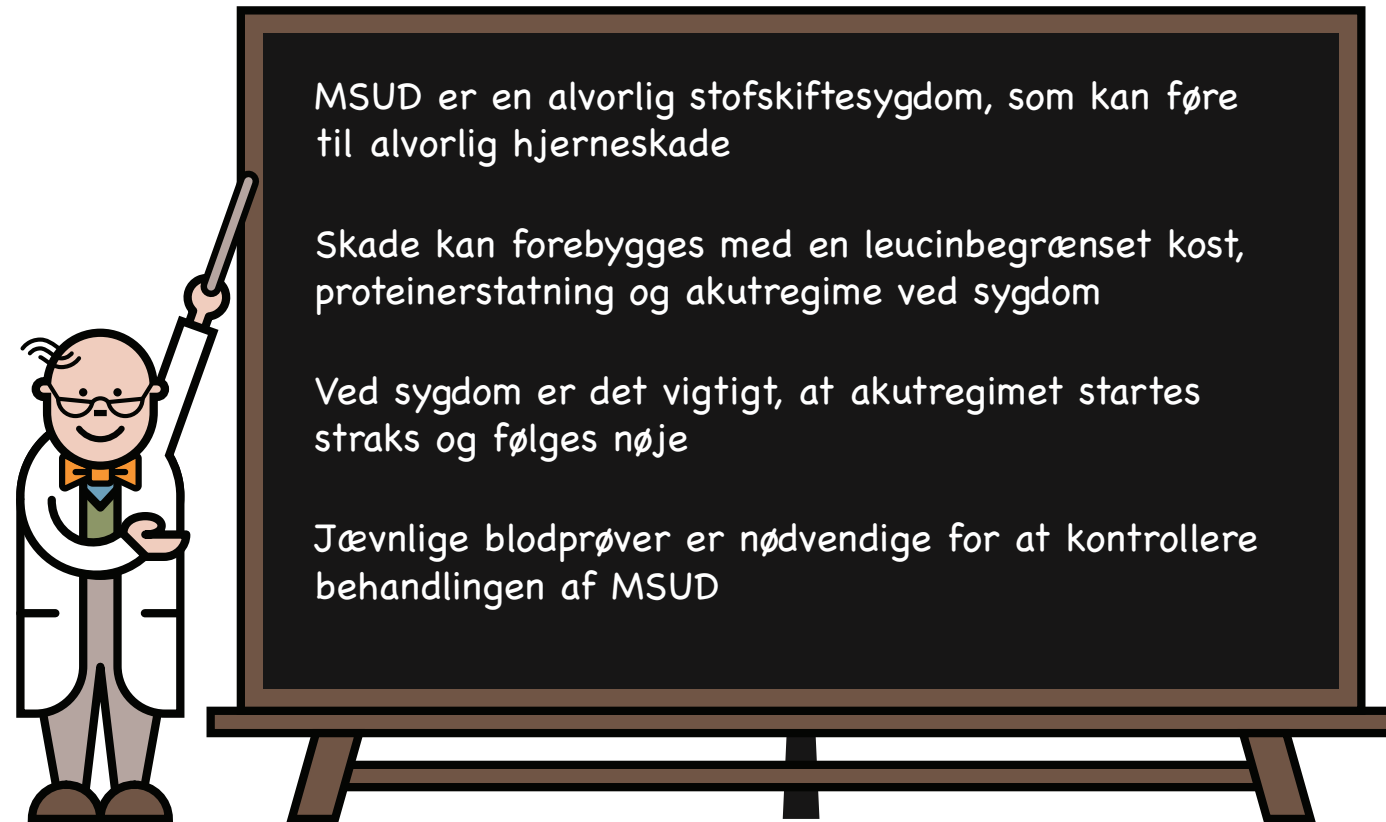
Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer



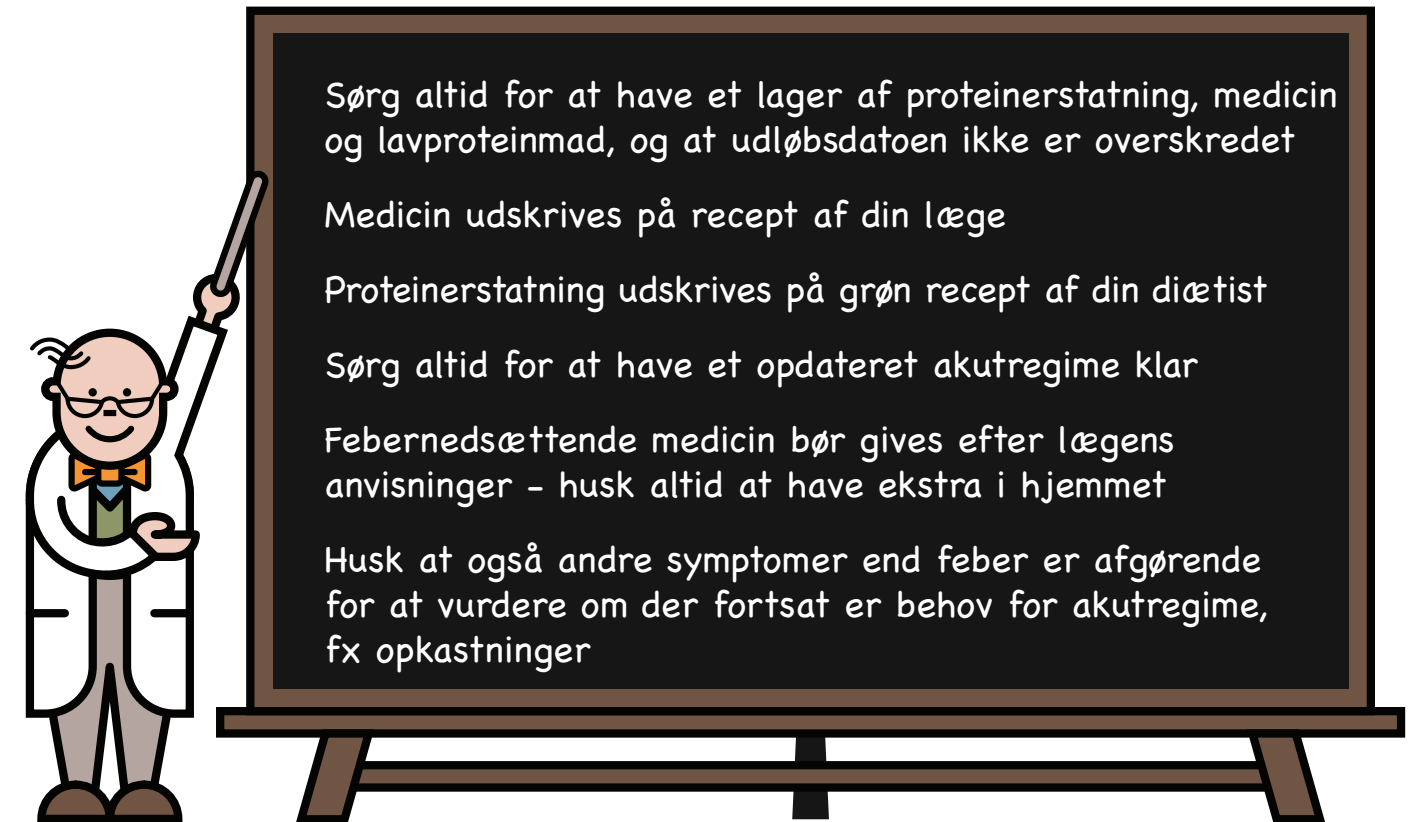
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Gode råd



Kontaktinformation

- Diætist:
- Sygeplejerske:
- Læge:

Noter

Læs mere her:

www.nutricia.dk/sjaeldne-medfoedte-metabolske-sygdomme

Indholdet i denne brochure er oversat til dansk, tilpasset dansk behandlingspraksis og valideret af Nutricia i samarbejde med de metaboliske diætister på Rigshospitalet.

