



Maple Sirup Urine Disease (MSUD)

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind, bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind bloed geprikt.

Na onderzoek in het laboratorium blijkt dat uw kind misschien de ziekte maple sirup urine disease (MSUD) heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is MSUD?

MSUD is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij MSUD worden de aminozuren (bouwstenen van eiwit) leucine, isoleucine en valine niet goed afgebroken. Deze aminozuren komen voor in de voeding (onder andere in vlees, vis en melk). Normaal worden deze aminozuren in het lichaam gebruikt om weefsels op te bouwen of ze worden omgezet in andere stoffen. Dit gebeurt in stappen. Voor elke stap is een speciaal eiwit (enzym) nodig. Bij MSUD werkt het enzym vertakt-keten ketozuur (branched-chain ketoacid) dehydrogenase niet goed. Dit leidt tot een teveel aan leucine, isoleucine en valine in het lichaam. Hierdoor verzuurt het lichaam en kan schade aan de hersenen ontstaan. Een mildere vorm komt ook voor.

Een kind met MSUD lijkt gezond. Zonder behandeling ontstaat meestal in een periode van slecht eten en koorts een sterke verhoging van de aminozuren door afbraak van de eiwitten in het

eigen lichaam. Hierdoor kan het kind suf worden of stuipen krijgen en er kan forse hersenschade ontstaan.

Bij de ernstige vorm wordt het kind al een paar dagen na de geboorte ziek. Een aantal kinderen zal al ziek zijn op het moment van de hielprik. Bij de milde vorm kan zonder behandeling na een periode van ziek zijn en braken een achterstand in ontwikkeling ontstaan.

MSUD is een goed te behandelen ziekte. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

Hoe vaak komt MSUD voor?

MSUD komt in Nederland bij 1 op de 200.000 pasgeborenen voor. Dat wil zeggen dat er per jaar ongeveer 1 kind met MSUD geboren wordt. Door screening worden nu ook kinderen met een milde vorm gevonden. Hoe vaak deze vorm voorkomt is nog niet bekend.

Behandeling van MSUD

Met een sterk eiwit beperkt dieet kan schade aan de hersenen worden voorkomen. In plaats van normaal eiwit wordt voeding op basis van aminozuren gebruikt, want het lichaam heeft eiwit nodig om te kunnen groeien. Het advies is het dieet het hele leven aan te houden. U wordt hierin begeleid door uw arts en diëtist. Daarnaast zal uw kind een medicijn (carnitine) krijgen. Als uw kind ziek wordt, moet extra energie in de vorm van suikers

(koolhydraten) gegeven worden. Hiervoor wordt het dieet aangepast en krijgt uw kind minder eiwit. Soms moet uw kind opgenomen worden in het ziekenhuis voor een infuus.

MSUD is erfelijk

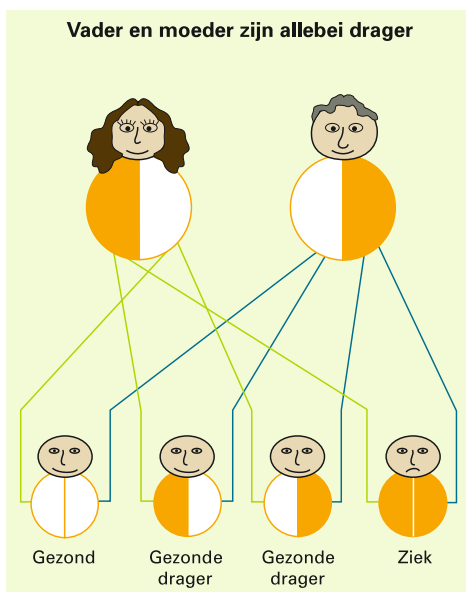
MSUD is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind MSUD heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

Dragerschap

Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Draggers van MSUD zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader én één van moeder dan heeft het kind MSUD. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van MSUD.

Vader en moeder zijn allebei drager van MSUD.
Ze kunnen een kind krijgen met MSUD.



U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl
www.rivm.nl/hiehprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met MSUD. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen door u te laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal een paar keer per jaar door een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een UMC gezien worden. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Daarnaast kunt u bij de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) terecht voor uitleg en contact met lotgenoten. Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl/vks of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO Kwaliteit van Leven (TNO-KvL). Deze registratie betreft de uitslagen van de hiehprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-RCP en de behandelend kinderarts. Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken. Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website: www.rivm.nl/hiehprik/zo_werkt_het/vervolgonderzoek

Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is samen met de Adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de Commissie deskundigheidsbevordering PNHS gemaakt. Het RIVM besteedt uiterste zorg om de inhoud van deze informatie zo correct, helder en compleet mogelijk te houden. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.
©RIVM, januari 2012