

:: Leusinoosi

Orpha number: ORPHA511

YHTEENVETO

Leusinoosi (Maple syrup urine disease, MSUD) on perinnöllinen haaraketjuisten aminohappojen aineenvaihdunnan häiriö, joka aiheuttaa pian syntymän jälkeen syömisvaikeuksia, uneliaisuutta, oksentelua ja vaahterasiirapin tuoksun korvavahaan ja myöhemmin virtsaan. Se johtaa hoitamattomana etenevään aivosairauteen ja hengitysvajeeseen. Taudilla on 4 osittain päällekkäistä muotoa.

1. Klassinen, varhain alkava muoto ilmenee ensimmäisinä elinpäivinä syömisvaikeuksina ja uneliaisuutena, joita seuraavat lisääntyvät aivo-oireet, katkonainen hengitys, stereotyyppiset liikkeet ("miekkailu ja polkupyöräily") ja opistotonus. Tajuttomuus ja sentraalinen hengitysvajaus ilmaantuvat 7-10 päivän iässä. Ketoosi on ainoa biokemiallisten tutkimusten poikkeavuus.
2. Subakuutti muoto muistuttaa klassista, mutta se voi alkaa myöhemmin ja oireet ovat vähemmän vaikeat.
3. Intermitttiivassa muodossa potilaat ovat oireettomia syntymän jälkeen, mutta voivat kärsiä äkillisistä toistuvista tautikohtauksista tai heille kehittyä neurologisia oireita ja kehityksen viivästymistä lapsuuden aikana.
4. Tiamiiniherkän muodon taudinkuva on samanlainen kuin subakuutin, jossa tiamiinihoito lisää ravinnon leusiinin sietoa.

MSUD periytyy autosomissa peittyvästi. Se johtuu haaraketjuisten aminohappojen ketohappodehydrogenaasin (BCKAD) E1a, E1b ja E2-alayksikköjä koodaavien geenien mutaatioista. BCKAD on toinen askel haaraketjuisten aminohappojen (leusiini, isoleusiini ja valiini) hajoamisessa. Siinä on neljä alayksikköä E1a, E1b, E2 ja E3, joita koodaavat vastaavasti geenit *BCKDHA*, *BCKDHB*, *DBT* ja *DLD*. Näiden geenien mutaatiot johtavat haaraketjuisten aminohappojen, erityisesti leusiinin, ja niiden alfa-ketohappojen kertymiseen. E3-alayksikön geenin (*DLD*) mutaatiot eivät aiheuta leusinoosia vaan pyruvaatti dehydrogenaasi E3:n puutteen.



Diagnoosi perustuu leusiinin, isoleusiinin ja valiinin kohonneisiin plasma- ja virtsapitoisuuksiin. Perinnöllisyysneuvonta on aiheellista ja sikiödiagnostiikka mahdollista. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/150 000 elävänä syntynyttä.

Asiantuntija:

- Dr. Bridget WILCKEN

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update April 2014

Translation updated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

