

www.labor-blessing.de

Institut für Laboratoriumsmedizin
 Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c
 78224 Singen
 email:  Tel.: 07731 - 995 60
 Fax: 07731 - 982 683 1
 info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
 Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
 SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



Ahornsirup-Erkrankung (MSUD)

Stand: 29.06.2018

| | |
|---------------------|---|
| Klinik: | Enzephalopathie, Lethargie, Trinkschwäche, Somnolenz, Entwicklungsverzögerung |
| Biochemisch: | Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Valin (+), Leucin (++) , Isoleucin (+), allo-Isoleucin (beweisend) Urin: verzweigtkettige Keto- / Hydroxysäuren (+) |
| Hinweis: | <i>selten (ca. 1:150.000), klinische Untertypen bekannt: klassisch, intermittierend, intermediär, Thiamin-responsiv, E3-Mangel</i> |
| Bestätigung: | Enzymaktivität (Leukozyten, Fibroblasten), Gen: 1. BCKDHA-Gen auf Chromosom 19q13, BCKDHB-Gen auf Chromosom 6q14, 3. DBT-Gen auf Chromosom 1p21 |
| Prognose: | Klassische Form: Bei rascher Diagnose und konsequenter Therapie befriedigend Milde / intermittierende Form besser, Vitamin B6-responsive Variante beschrieben (→ höhere Leucin-Toleranz) |

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

Vademecum Metabolicum, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 248600 - MSUD klassisch](#), [OMIM 615135 - MSUD, mild](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 511 - MSUD](#)