



Ahornsirup-Erkrankung (MSUD)

Stand: 26.08.2024

Klinik:	<u>schwere Form:</u> Enzephalopathie, Lethargie, Trinkschwäche, Somnolenz, Koma, Zeichen eines Hirnödems, hypertone Episoden mit Opisthotonus, rezidivierende Box- und Tretbewegungen <u>milde Form:</u> Entwicklungsverzögerung, fluktuierende und progrediente neurologische Symptome, charakteristischer Geruch des Urins, rezidivierende ketoazidotische Dekompensation
Biochemisch:	Aminosäuren (Serum/Plasma): Valin (+), Leucin (++), Isoleucin (+), allo-Isoleucin (beweisend) Urin: verzweigtkettige Oxo-/Hydroxysäuren (+)
Hinweis:	5 klinische Untertypen bekannt: klassisch, intermittierend, intermediär, Thiamin-responsiv, E3-Mangel
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leukozyten, Fibroblasten), Gen: 1. BCKDHA-Gen auf Chromosom 19q13, BCKDHB-Gen auf Chromosom 6q14, 3. DBT-Gen auf Chromosom 1p21
Prognose:	Bei rascher (Beginn vor dem 5. Lebenstag) Diagnose und konsequenter Therapie befriedigend

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, Thieme Stuttgart 2021, auch online

<http://evm.health2media.com/#/menu>

Metagene: <http://www.metagene.de/>

IEMbase: <http://www.iembase.org>

OMIM: <https://omim.org/entry/615135>

<https://omim.org/entry/248600>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/511>