



# Maple syrup urine disease

Maple syrup urine disease (MSUD) är en ärftlig ämnesomsättningsjukdom som orsakas av en bristande funktion hos enzymet BCKD. Det gör att ämnen som skulle ha brutits ned istället ansamlas i kroppen, vilket framför allt påverkar hjärnan. Namnet kommer av att urinen hos de som har sjukdomen får en lukt av lönsirap.

MSUD ingår sedan november 2010 i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige.

I Sverige beräknas sjukdomen förekomma hos omkring 1 per 100 000 födda.

## Symtom

Sjukdomens svårighetsgrad bestäms i första hand av funktionsgraden hos enzymkomplexet BCKD.

Sjukdomen visar sig vanligen i attacker som brukar inledas med illamående och kräkningar och som kan fortsätta med muskelslapphet, svårigheter att samordna rörelser, medvetandarubbning och epileptiska anfall.

Obehandlade kan attackerna leda till hjärnödem, som är livshotande. Attackerna kan ge bestående hjärnskador. Även utan akuta attacker kan sjukdomen ge upphov till rörelseavvikelse, epilepsi och intellektuella och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar. Panikångest och depression förekommer.

Man brukar dela in MSUD i olika sjukdomsformer:

**Klassisk** (svår). Barn som har den klassiska formen kan få livshotande symtom redan dagarna efter födseln. Den klassiska formen är vanligast.

**Intermediär** (mindre svår). Den intermediära formen är ovanligare och debuterar från att barnet är någon månad upp till vuxen ålder.

**Intermittent** (attackvis återkommande). Denna form är mycket sällsynt och kan debutera under det första året men också i vuxen ålder.

**Tiamin-svarande.** Detta är en mycket ovanlig form där enzymfunktionen kan återskapas om vitaminet tiamin (B1) tillförs.

## Orsak

Sjukdomen är ärftlig och orsakas av varianter i en av flera gener som medverkar vid kroppens produktion av enzymkomplexet BCKD. BCKD deltar i nedbrytningen av grenade aminosyror.

## Behandling

Det är mycket viktigt att sjukdomen upptäcks tidigt, behandlas korrekt och att det finns en beredskap att ta hand om akuta attacker.

Vid akuta attacker försöker man sänka halten av anhopade, skadliga ämnen i blodet, förhindra fortsatt nedbrytning av protein och behandla hjärnödem.

Som förebyggande behandling ges kostbehandling som syftar till att begränsa intaget av protein och särskilt grenade aminosyror.

I vissa fall kan levertransplantation övervägas. En transplantation kräver livslång behandling för att förebygga avstötning av levern.

Personer med sjukdomen bör alltid bära med sig detaljerad information om vilken behandling som behövs vid akuta tillstånd samt kontaktuppgifter till behandlande läkare.

## Resurser

Specialistteam för medfödda metabola sjukdomar, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling, finns vid flera av universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad december 2021.