

Titel: Maple Syrup Urine Disease (MSUD), Neonatale screening
Onderafdeling: KMB
Auteurs: B. van Maldegem, F. Wijburg
Datum laatste correctie: 1-5-2007

Bij aanmelding door entadministratie (Leucine en valine > 400 µmol/L):
Zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.

Indien patiënt niet ziek/normaal bewustzijn:
(ook geen: minder drinken, afwijkende bewegingen)

- Opname (i.p. niet op IC afdeling).
- Afname diagnostiek (routine en metabool) en achterlaten infuus.
- Start leucine/isoleucine/valine vrij dieet (op basis van MSUD-mix, via diëtiste). Hierbij tenminste 120 kcal/kg/dag (tot goede groei is bereikt, dan normocalorisch).
- Uitleg en instructie ouders.
- Adviseer moeder te kolven en borstvoeding in te vriezen i.v.m. mogelijkheid vals positieve uitslag.

Indien patiënt ziek/verminderd bewustzijn:
(of: minder drinken, afwijkende bewegingen)

- Opname (i.p. op IC afdeling).
- Afname diagnostiek (routine en metabool) en achterlaten infuus.
- Start zo mogelijk direct dieetvoeding: leucine/isoleucine/valine vrij dieet (op basis van MSUD-mix, via diëtiste). Hierbij tenminste 120 kcal/kg/dag. Tot die tijd of indien geen voeding wordt verdragen: glucose 10 % infuus (10 mg/kg/min. (6 ml gluc 10%/kg/uur)) met Na (4 mmol/kg/dag) en K suppletie.
- Consulteer direct de nefroloog voor opstarten hemodialyse (indien niet mogelijk dan peritoneaal dialyse).
- Indien Isoleucine en/of valine <200 µmol/l, start suppletie 50 mg/dag van beiden (gaan competitie met leucine aan voor passage bloed-hersen barrière).
- Symptomatische behandeling klinische/lab afwijkingen (Na-huishouding kan secundair verstoord zijn, daarom streven naar normale-hoognormale Na-spiegels!)
- Uitleg en instructie ouders.

Routine laboratorium diagnostiek bij presentatie:

- Volledig bloedbeeld, Na, K, gluc., creat, ureum.
- Verder op indicatie.

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

- 1 ml heparine bloed voor aminozuren (zelfde dag indien voor 12.00 binnen, ook zaterdag).
- Portie urine voor organische zuren (eerst volgende serie).

Bij bevestiging diagnose (verhoogd leucine, valine en (allo-)isoleucine):

- 3 ml EDTA bloed voor enzymdiagnostiek en DNA isolatie.
- Fibroblasten voor enzymdiagnostiek.