

# Ahornsirupkrankheit

## Ein Fallbericht – Wenn Kinder erwachsen werden

Daniela Eilmannsberger<sup>1</sup>, Joachim Adl<sup>1</sup>, Martina Drabauer<sup>1</sup>, Johannes Fellinger<sup>1</sup>, Michael Resl<sup>2</sup>

### Zusammenfassung

Marple syrup urine disease (MSUD, Ahornsirupkrankheit, Leuzinose) ist eine autosomal rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, die durch einen Defekt des alpha-Ketosäuren-Dehydrogenase-Komplexes (BCKAD-Komplex) bedingt ist, der den Abbau der verzweigt-kettigen Aminosäuren Leucin, Isoleucin und Valin vermittelt. Die klinische Präsentation ist breit und im Schweregrad sehr verschieden. Die klassische Form beginnt im Neugeborenenstadium mit Ahornsirupgeruch im Cerumen und später im Urin, Trinkschwäche, Schläfrigkeit und kann zu progressiver Enzephalopathie, Lethargie, stereotypen Bewegungen und inter-

mittierender Apnoe führen. Ohne Behandlung setzen Koma und zentrales Atemversagen ein.

Die Therapie besteht aus einer lebenslangen Diät mit einer Leucin-armen Ernährung und einer strengen ambulanten Überwachung der Klinik und der laborchemischen Parameter.

Im Rahmen eines Transitionsprozesses konnten wir einen jungen Mann mit bekannter Ahornsirupkrankheit kennenlernen. Anhand unseres Patienten setzten wir uns mit dem Erkrankungsbild auseinander, planten das weitere Procedere und konnten den Weg der Transition gemeinsam mit ihm gehen.

#### Schlüsselwörter:

Ahornsirupkrankheit, marple syrup disease (MSUD), Transition

## *Marple syrup disease – when the child becomes adult*

Daniela Eilmannsberger<sup>1</sup>, Joachim Adl<sup>1</sup>, Martina Drabauer<sup>1</sup>, Johannes Fellinger<sup>1</sup>, Michael Resl<sup>2</sup>

### Summary

Marple syrup urine disease (MSUD, Leucinosi) is an autosomal recessive disease characterized by distribution of the normal activity of the branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase complex (BCKAD-complex). This inborn error of metabolism results in elevations of the branched-chain amino acids (BCAA). The disorder varies in severity and the clinical spectrum is quite broad. The classic presentation occurs in the neonatal period with

feeding difficulties, marple syrup odor in the cerumen and urine, and can lead to irreversible neurological complications, including stereotypical movements, metabolic decompensation, and death, if left untreated. Treatment consists of dietary restriction of BCAAs and close metabolic monitoring.

We got the chance to go with a young adult with MSUD transitioning into adulthood.

#### Keywords:

Marple syrup disease (MSUD), transition

<sup>1</sup>Ambulanz für Inklusive Medizin, Institut für Sinnes- und Sprachneurologie, Konventhospital Barmherzige Brüder, Linz, Österreich;

<sup>2</sup>Abteilung für Innere Medizin, Konventhospital Barmherzige Brüder, Linz, Österreich