

Klínískar leiðbeiningar

um meðferð við súkrasa ísómaltasa skorti



KLÍNÍSKAR LEIÐBEININGAR UM MEÐFERÐ VIÐ SÚKRASA ÍSÓMALTASA SKORTI

Meðfæddur skortur á súkrasa ísómaltasa (Congenital Sucrase Isomaltase Deficiency, **CSID**) er sjaldgæfur ensímgalli í smágirnislímhúð barna, sem erfist autosómalt víkjandi og stafar af stökkbreytingu í súkrósa ísómaltasa geninu á litningi 3 (1,2). Sjúkdómurinn er algengastur hjá inúítum á Grænlandi og í Norður-Kanada en í Evrópu er hann sjaldgæfur (3).

Súkrósi er tvísykrungur, samsettur af glúkósa og frúktósa og finnst í mörgum fæðutegundum, ekki síst í ávöxtum og grænmeti en hann er unninn úr sykurrófum og sykurreyr. Súkrósa er einnig að finna í ýmsum matvörum s.s. sætum drykkjum, mjólkurvörum, morgunkorni, kexi, kökum og sælgæti en einnig í tilbúnum réttum, áleggji, sósum og jafnvel í lyfjum. Einkenni koma fram við 6-7 mánaða aldur þegar barnið fær fæðu sem inniheldur súkrósa. Helstu einkenni eru osmótiskur niðurgangur, sviðpensla, loftmyndun í þörmum, losun súrra hægða, roði og bruni á bleyjusvæði, óvæð og vanlíðan. Vanþrif með tilheyrandi næringarskortu geta orðið umtalverð.

Greining fæst með súkrósa öndunarprófi hjá eldri börnum eða fullorðnum en hjá ungum börnum er þarmasýni skoðað og gerð ensímmæling á svokölluðum tvísykrungsensýmum (4).

Meðferð hjá ungbarni felst í því að gefa fæðu án súkrósa. Í upphafi meðferðar þarf einnig að forðast sterkju sem er aðallega að finna í brauði, kornmeti, kartöflum og rótargrænmeti en einnig í tilbúnum matvörum og lyfjum. Mataræði ungbarna með **CSID** er mjög frábrugðið almennum ráðleggingum um mataræði til að byrja með. Fyrir utan fitu og próteingjafa eins og fisk, kjöt, egg og mjólk má barnið einungis fá grænmeti og ávexti sem innihalda minna en 1 g súkrósa í 100 g (ber, rabbaba, sítrónur o.fl.). Með tímanum eykst þol fyrir sterkju, sem bætt er inn í mataræðið smám saman, þó síst fyrir hveiti og kartöflum sem innihalda mikla sterkju í formi amýlópektíns. Seinna má jafnvel bæta inn ávöxtum sem innihalda meira en 1 g súkrósa per 100 g. Ávextir eins og greipaldin, kíví, melónur, perur og rúsínur innihalda <3 g/100 g en appelsínur, epli, mandarínur og plómur innihalda <5 g/100 g.

Hjá einstaklingi með nýgreindan **CSID** er í byrjun eingöngu ráðlagt súkrósa snauðt fæði en taka ber einnig sterkju úr fæðu verði ekki fullnægjandi bati á einkennum. Takmarka þarf þá sérstaklega mat eins og kartöflur, brauð og pasta sem innihalda mikið af sterkju í formi amýlópektíns.

Líklegt er að súkrósi megi ekki vera umfram 2% í viðkomandi fæðutegund og að ungum börnum sé ekki gefin sterkja, a.m.k. til að byrja með. Mælt er með að hjá eldri börnum og fullorðnum sé sterkju haldið vel undir 50 g/dag (5) en þetta magn samsvarar um 2-3 brauðsneiðum eða einum skammti af hrísgrjónum eða pasta á dag. Hjá börnum og fullorðnum virðist sem 75% hafi áfram einkenni á súkrósa snauðu mataræði en óvíst er hversu vel mataræðis fyrirmælum er fylgt (5,7). Í lítilli rannsókn á 9 börnum með sjúkdóminn voru ekkert þeirra á fullnægjandi mataræðismeðferð 10 árum síðar og í annarri rannsókn einungis um 50% barna nokkru síðar (5,6).

Sakrosídasi er samtengt ensím búið til úr sveppagróum og hefur verið notað í meðferðarskyni hjá einstaklingum með **CSID** en meðferðin er kostnaðarsöm, ársmeðferð fyrir barn <15 kg kostar 5 - 7 milljón kr. Sakrosídasi er framleiddur í dropaformi og er tekinn með máltíðum x 4-5 á dag. Flest einkenni lagast umtalsvert við þá meðferð og um 65% einstaklinga geta neytt annað hvort eðlilegrar fæðu eða fæðu með vægri skerðingu á súkrósa og sterkju. Samkvæmt nýlegri rannsókn þurftu hins vegar 27% einstaklinga, sem höfðu verið á sakrosídasa meðferð í 3 ár, áfram að fá fæðu sem var mjög skert af súkrósa og sterkju til að halda einkennum í skefjum (6). Helstu aukaverkanir sakrosídasa eru svefntruflanir (15%), hægðatregða (10%) og höfuðverkur (8%) (6).

Í nágrannalöndum okkar í Evrópu er ensím meðferð lítið sem ekkert beitt við þessum kvilla en sjúklingar almennt hafðir á súkrósasnaudu sérþæði.

Íhuga má sakrosídasameðferð í sérstökum tilfellum hjá ungum börnum sem dafna illa þrátt fyrir rétt mataræði, t.d. hjá börnum undir 3ja ára aldri sem hafa fallið um 2,5 - 3,0 staðalfrávik í þyngd eða um 1,0 - 2,0 staðalfrávik í lengd.

Febrúar 2013

Ábyrgðarmaður: Úlfur Agnarsson sérfræðingur í meltingarsjúkdómum barna

HEIMILDIR:

1. Green F et al. Isolation of cDNA probe for a human jejunal brush border hydrolase, sucrase –isomaltase and assignment of the gene locus to the chromosome 3. *Gene* 57:101-110,1987.
2. West LF et al. Regional assignment of the gene coding for human sucrase-isomaltase (SI) to chromosome 3q 25-26. *Ann Hum Genet* 52:57-61,1988.
3. Spodsberg N, Jacob R, Alfalah M et al. Molecular basis of aberrant apical protein transport in an intestinal enzyme disorder. *J Biol Chem* 2001; 276: 23506-10.
4. Auricchio S. Genetically determined disaccharidase deficiencies. In Walker A, Durie P, Hamilton R, Walker-Smith JA and Watkins J, editors: *Pediatric Gastrointestinal Disease* ed.2, New York 1996, Mosby , 761-73.
5. Kilby A, Burgess EA, Wigglesworth S et al. Sucrase- isomaltase deficiency. A follow up report. *Arch Dis Child* 1978;53:667-9.
6. Treem WR, Dougla M, Duong S et al. Congenital sucrase isomaltase deficiency (CSID) in the era of Sucraid. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2009; 53(Suppl 1):E85.
7. Antonowicz I, Lloyd-Still J, Khaw KT et. Al. Congenital sucrase isomaltase deficiency. Observations over a period of 6 years. *Pediatrics* 1972;49:847-53.

Upplýsingar um mataræðisbreytingar eru fengnar frá Næringarstofu Landspítala.