

152. Adenylosuccinase deficiëntie

Synoniemen:

Adenylosuccinate lyase deficiëntie

Meest gebruikte naam:

Adenylosuccinase deficiëntie

Inleiding

Adenylosuccinase deficiëntie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel, terwijl het mogelijk belangrijke product te weinig of soms helemaal niet meer gevormd wordt. Deze situatie kan tot min of meer ernstige klachten leiden. Dit noemen we een stofwisselingsziekte.

Achtergrond

De ziekte adenylosuccinase deficiëntie werd in 1984 voor het eerst beschreven door de Belgische artsen Jaeken en Van den Berghe. Vier jaar later werd duidelijk welk enzymdefect de oorzaak van de ziekte is. Sinds die tijd zijn er over de hele wereld meer dan 60 patiënten met de ziekte gediagnosticeerd.

Het defecte of ontbrekende enzym

Adenylosuccinase deficiëntie wordt veroorzaakt door een defect in het enzym adenylosuccinaat lyase. Dit enzym speelt een belangrijke rol in de opbouw van purines, onderdelen van het menselijk DNA. Door dit enzymdefect scheiden patiënten grote hoeveelheden tussenproducten uit in hun urine.

Zeldzaamheid

Adenylosuccinase deficiëntie is een zeldzame stofwisselingsziekte. Het is onbekend hoe vaak de ziekte precies voorkomt in België, maar op de wereld zijn enkele tientallen patiënten bekend.

Symptomen

Patiënten met adenylosuccinase deficiëntie hebben vaak vanaf vroege leeftijd last van epileptische aanvallen en een ontwikkelingsachterstand. Deze kan variëren van matig tot ernstig. Veel patiënten vertonen daarnaast autistisch gedrag, zoals het vermijden van oogcontact, herhalen van bewegingen, stemmingswisselingen en zelfverwonding. Ook kunnen patiënten een groeiachterstand hebben en zwakke spieren.

Er zijn ook patiënten bekend met een wat milder verloop van de ziekte. Zij hebben slechts een lichte tot matige verstandelijke beperking.

In een enkel geval overlijden kinderen met adenylosuccinase deficiëntie in hun peuterjaren, met name de patiënten die vanaf jonge leeftijd epileptische aanvallen hebben. Omdat deze zeldzame ziekte nog niet zo lang bekend is, geldt dat ook voor de levensverwachting.

Diagnose

Hoewel de symptomen van adenylosuccinase deficiëntie niet zo specifiek zijn, zouden ze altijd aanleiding moeten geven tot urine onderzoek. De stoffen die daarin gevonden worden, kunnen al een sterke aanwijzing zijn voor de diagnose. Om de enzymactiviteit van het adenylosuccinaat lyase enzym te bepalen, kan het nodig zijn om een stukje huid af te nemen, of een leverbiopt. DNA onderzoek is mogelijk om het genetische defect te bepalen.

Behandeling

Adenylosuccinase deficiëntie is niet te genezen. Ook is er geen behandeling voorhanden die de symptomen kan voorkomen. Elke vorm van behandeling is erop gericht om de klachten van patiënten zoveel mogelijk te verlichten en hen daarnaast zoveel mogelijk te stimuleren in hun ontwikkeling.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).