

25. LPI (lysine proteïne intolerantie)

Synoniemen:

Lysine proteïne intolerantie
Lysenuric proteïn intolerance
LPI
Dibasicamino acidurie type 2

Meest gebruikte naam:

LPI (lysinurische eiwit intolerantie)

Inleiding

Lysine proteïne intolerantie (LPI) 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

Eiwitten en aminozuren

In onze voeding kunnen we drie verschillende soorten voedingsstoffen onderscheiden: vetten, koolhydraten (suikers) en eiwitten. Er zijn een heleboel verschillende soorten eiwitten. Ze zitten bijvoorbeeld in vlees, melkproducten, brood en andere graanproducten, en peulvruchten.

Eiwitten worden op allerlei plaatsen in het lichaam gebruikt. Allereerst zijn ze een bouwstof voor spieren en geven ze stevigheid aan de huid en de botten. Veel eiwitten zijn betrokken bij de opname en verwerking van andere stoffen in het lichaam. Hormonen zijn gemaakt van eiwitten, net als antistoffen, die door het immuunsysteem worden gemaakt om virussen en bacteriën op te ruimen.

Voor al die verschillende functies zijn verschillende eiwitten nodig. Die krijgen we niet allemaal kant en klaar binnen via de voeding. In ons lichaam worden de eiwitten die we eten eerst afgebroken. Daarna maakt het lichaam er precies die eiwitten van die het nodig heeft.

Alle verschillende eiwitten zijn opgebouwd uit een beperkt aantal bouwstenen, de aminozuren. Je zou eiwitten kunnen vergelijken met kralenkettingen. Er zijn twintig verschillende soorten kralen (de aminozuren), waarmee je bijna oneindig veel verschillende kettingen kunt rijgen. Alle eiwitten die het lichaam binnenkrijgt met de voeding, worden dus eerst afgebroken tot aminozuren, waarna het lichaam er nieuwe eiwitten van 'rijgt'.

Transport van aminozuren

Aminozuren die als afbraakproduct in de nieren terecht komen, worden daar normaal gesproken voor het grootste gedeelte terug getransporteerd naar het bloed. Bij LPI is het transport van de aminozuren lysine, arginine en ornithine verstoord. Daardoor kunnen deze aminozuren niet de cellen binnenkomen, waar ze nodig zijn. Ze worden in grote hoeveelheden uitgescheiden in de urine.

Het defecte of ontbrekende enzym

LPI wordt veroorzaakt door een defect in een transporteiwit in de cellen van de

dunne darm en de nieren. Daardoor kan het lichaam van LPI patiënten het aminozuur lysine niet goed verwerken.

Zeldzaamheid

LPI is een zeldzame stofwisselingsziekte, die vooral in Finland relatief veel voorkomt. Daar wordt de ziekte gevonden bij één op de 60.000 nieuwgeboren kinderen. In Nederland is het voorkomen van de ziekte veel lager, maar precieze cijfers zijn niet bekend.

Symptomen

Kinderen met LPI hebben meestal geen ziekteverschijnselen zolang ze borstvoeding krijgen. Wanneer ze overgaan op flesvoeding of vaste voeding, ontstaan problemen zoals braken en diarree. De patiëntjes hebben vaak huidafwijkingen en weinig onderhuids vet.

Zonder behandeling groeien deze patiëntjes slecht en hebben ze weinig eetlust. Met name eiwitrijke voeding staat hen tegen. Vaak zijn hun lever en milt vergroot, hebben ze botontkalking en groeien hun botten vertraagd. Als deze kinderen geforceerd worden om eiwitten te eten, kunnen ze stuipen krijgen en uiteindelijk in coma raken doordat er teveel ammoniak in hun bloed komt (hyperammonemie).

Te lange perioden van hyperammonemie kunnen de verstandelijke ontwikkeling van het kind in gevaar brengen. In de meeste gevallen wordt dit met behandeling voorkomen. Wel kunnen patiënten ernstige long- en nierproblemen ontwikkelen.

Diagnose

De diagnose LPI kan gesteld worden na onderzoek van de urine en het bloed. In de urine van LPI patiënten zitten verhoogde hoeveelheden lysine, arginine en ornithine, terwijl de concentratie van deze aminozuren in de meeste gevallen in het bloed juist verlaagd is.

Met DNA onderzoek kan in de meeste gevallen het gendefect worden opgespoord dat de ziekte veroorzaakt.

Behandeling

Lysinurische proteïne intolerantie is, net als alle stofwisselingsziekten, niet te genezen. Wel is er een behandeling mogelijk met citrulline. Dat krijgen patiënten in een aantal dagelijkse doses naast de maaltijd. Daarnaast volgens ze een aangepast dieet, waarbij ze eiwitten in de voeding moeten beperken. Vaak levert dit niet veel problemen op, omdat de patiënten uit zichzelf ook minder behoefte aan eiwitten hebben. Met deze behandeling wordt schade door hyperammonemie voorkomen en kunnen de meeste patiënten een normaal leven leiden.

Acute crises worden behandeld met een glucose-infuus en de inname van eiwitten wordt tijdelijk helemaal stopgezet. Daarnaast is het in de acute fase vaak ook nodig dat patiënten natriumbenzoaat krijgen. Dit bindt aan het overschot aan ammoniak, waarna het als de onschadelijke stof hypuraat wordt uitgeplast.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).