

52. Sucrase-isomaltase deficiëntie (SI deficiëntie), congenitale sucrase-isomaltase deficiëntie (CSID)

Synoniemen:

SI deficiëntie
CSID

Meest gebruikte naam:

Sucrase-isomaltase deficiëntie (SI deficiëntie), congenitale sucrase-isomaltase deficiëntie (CSID)

Inleiding

Sucrase-isomaltase 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. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Achtergrond

Sucrase-isomaltase deficiëntie is in 1960 ontdekt door Weijers en collega's. Doordat de enzymen sucrase en isomaltase niet goed werken, kunnen sucrose en zetmeel niet omgezet worden en worden ze niet door de darm opgenomen. Dit veroorzaakt diarree en kan door overmatige fermentatie door darmbacteriën in de dikke darm resulteren in een opgeblazen gevoel en buikpijn.

Koolhydraten

Koolhydraten (suikers) zijn belangrijk voor de mens als brandstof (energiebron) of als hulpstof bij de opbouw van weefsels. Met name de hersenen zijn sterk afhankelijk van de hoeveelheid suiker in het bloed, daarom is het belangrijk dat de suikerspiegel in het bloed niet te laag wordt. Het lichaam zorgt op een aantal manieren dat de suikervoorraad op peil blijft: koolhydraten worden via de darmen uit de voeding gehaald. In de darmvlokken komen enzymen voor die ervoor zorgen dat de verschillende suikers kunnen worden opgenomen in het bloed.

Koolhydraten komen in verschillende vormen in de voeding voor. Alleen de eenvoudige vormen (glucose en fructose) kan direct in het bloed worden opgenomen. Andere soorten koolhydraten moeten eerst worden omgezet in enkelvoudige suikers..

Monosacchariden

Dit zijn enkelvoudige suikers ("mono" betekent één). Het belangrijkste monosaccharide voor de mens is glucose ("glycos" is het Griekse woord voor suiker). Glucose wordt rechtstreeks gebruikt als energiebron voor een heleboel organen: bijvoorbeeld de hersenen en de spieren. Fructose, is een iets anders gevormde monosaccharide, dat voorkomt in fruit (vruchtensuiker). Galactose is een monosaccharide, dat gebonden aan glucose, wordt aangetroffen in melk als lactose (melksuiker). Lactose noemt men vanwege de koppeling aan glucose een disaccharide (zie hieronder).

Disachariden

Dit zijn suikers opgebouwd uit twee monosacchariden ("di" staat voor twee). Naast lactose zijn maltose en sucrose voorbeelden van disachariden. Maltose (moutsuiker) bestaat uit twee glucosemoleculen. Maltose zit o.a. in granen. Sucrose (ofwel sacharose of rietsuiker) bestaat uit een fructosemolecuul en een glucosemolecuul. Sucrose zit o.a. in fruit.

Polysachariden

In brood, pasta en aardappelen zit zetmeel; dit is gemaakt van een groot aantal glucosemoleculen aan elkaar. Zetmeel is een polysacharide ("polys" betekent veel); een meervoudig suiker. Hiervan kan het lichaam zelf verschillende nieuwe suikers maken.

Het defecte enzym

Afwijkingen in het SI gen veroorzaakt erfelijke sucrase-isomaltase deficiëntie. Het SI gen bevat de "instructies" om het enzym sucrase-isomaltase te produceren. Het enzym bevindt zich in de borstelzool van de dunne darm en breekt sucrose en maltose af tot enkelvoudige suikers (glucose en fructose). Deze enkelvoudige suikers worden daarna opgenomen door de dunne darm.

Bij de meeste patiënten zijn zowel de enzymactiviteiten van sucrase en isomaltase afwezig. Echter bij sommige patiënten werkt alleen het enzym sucrase niet en is de enzymactiviteit van isomaltase sterk verminderd (met 50-90%).

Patiënten die homozygoot zijn, hebben twee identieke kopieën van een gen in een chromosomenpaar. Dit komt tot stand als beide ouders hetzelfde allel voor een gen doorgeven aan hun kind. Hun kind heeft dan ernstige enzymtekorten en zijn hele leven klachten.

Patiënten die heterozygoot zijn, hebben twee verschillende vormen (allelen) van een gen. Deze patiënten hebben verlaagde enzymniveaus. Ze hebben milde symptomen gedurende hun kinderjaren en geen symptomen als ze volwassen zijn.

Zeldzaamheid

In Europa heeft 1 op de 5000 mensen sucrase-isomaltase deficiëntie. In sommige landen komt de ziekte onder de lokale bevolking vaker voor, nl. in Groenland, Alaska en Canada. Dan kunnen wel 1 op de 20 mensen de ziekte hebben. In België is niet bekend hoeveel patiënten er zijn.

Symptomen

Kinderen met sucrase-isomaltase deficiëntie hebben last van ernstige chronische diarree na het eten van sucrose en maltose. Ook kunnen ze last hebben van buikpijn, maagkrampen, een bolle, opgezwollen buik, een opgeblazen gevoel en overmatig winden laten. De symptomen kunnen al na 2-16 weken na de geboorte ontstaan. De symptomen beginnen wanneer de baby fruit, vruchtensap en granen gaat eten. Als baby's uitsluitend borstvoeding krijgen, treden er nog geen problemen op.

Uitstel van de diagnose kan leiden tot ernstige ondervoeding bij deze kinderen. De ziekte kan ook leiden tot groeiachterstand. Soms is opname in het ziekenhuis nodig wegens uitdroging, zwakte en ondervoeding. De meeste patiënten kunnen sucrose en maltose beter tolereren naarmate ze ouder worden.

Een late variant van sucrase-isomaltase komt ook voor. Bij die variant treden de eerste symptomen pas op volwassen leeftijd op. Een symptoom dat dan kan optreden, is het prikkelbare darmsyndroom.

Diagnose

Symptomen geven verdenking op sucrase-isomaltase deficiëntie. De diagnose kan gesteld worden door de enzymactiviteit van sucrase, isomaltase en maltase te meten in een stukje weefsel uit de dunne darm (darmbiopt). Bij patiënten met sucrase-isomaltase deficiëntie is de sucrase activiteit afwezig of bijna afwezig, isomaltase activiteit is afwezig of drastisch verlaagd. Voordat er een biopt genomen wordt, kan er nog een orale tolerantie test uitgevoerd worden met bepaalde suikers (disacchariden).

Behandeling

Sucrasedisomaltasedeficiëntie is niet te genezen, wel is er behandeling mogelijk waarmee de symptomen van de ziekte enigszins bestreden kunnen worden. Het eten van sucrose geeft de meeste klachten. Isomaltose zit in kleine hoeveelheden in zetmeel. Het eten ervan geeft nauwelijks problemen en hoeft meestal niet beperkt te worden. Patiënten hebben dus baat bij een sucrose-beperkt dieet (geen rietsuiker, bietsuiker en stroop). Bepaalde groenten en fruit en producten met suiker en zetmeel mogen niet gegeten worden. Baby's kunnen borstvoeding krijgen of zuigelingenvoeding vrij van sucrose, zetmeel en glucose. In overleg met een diëtist kan gekeken worden naar wat patiënten wel en niet mogen eten.

Een aanvullende behandeling naast het dieet, is enzymvervangings therapie met gist. Gevriesdroogde gist bevat enzymen die sucrose af kunnen breken. Als deze op een volle maag worden ingenomen, is het een effectieve behandeling voor sucrasedisomaltasedeficiëntie. Nadeel is dat de gist niet goed geaccepteerd wordt door jonge kinderen.

Een andere behandeling is een preparaat van beta-fructofuranosidase (invertase). Invertase breekt sucrose af en vermindert symptomen deels of helemaal. Het voordeel van dit preparaat is dat het geurloos en smaakloos is.

Tegenwoordig is er Bi-Myconase op de markt. Bi-myconase bevat de enzymen Glucamylase en Invertase (saccharase). Glucamylase is een enzym dat de niet-resorbeerbare polysacchariden zetmeel, dextrinen en glycogeen direct omzet in resorbeerbare monosacchariden. Ook de niet-resorbeerbare disacchariden maltose en iso-maltose worden door dit enzym omgezet in resorbeerbare monosacchariden. Invertase is een enzym dat de niet-resorbeerbare disaccharide saccharose (rietsuiker) omzet in de resorbeerbare monosacchariden glucose en fructose. Met deze combinatie van enzymen in Bi-myconase kan dan ook de stofwisseling van alle in de voeding voorkomende koolhydraten, met uitzondering van lactose, worden beheerst.

De enzymen van Bi-Myconase zijn zuurresistent en worden ook in de darm niet afgebroken. Voor zover bekend zijn er geen aanwijzingen voor absorptie van deze enzymen in het lichaam.

Een ander middel is Sucraid® (sacrosidase). Dit is ook enzymvervangings therapie dat oraal ingenomen wordt. Het zorgt ervoor dat sucrose afgebroken wordt en opgenomen wordt door de dunne darm in het bloed. De symptomen van de patiënt zullen dan afnemen en de patiënt hoeft zich minder strikt aan een dieet te houden.

Patiënten hoeven in principe geen zetmeelvrij dieet te houden, behalve zuigelingen en patiënten bij wie een sucrose-beperkt dieet niet voldoende verlichting van symptomen geeft.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).