MSUD Family Support Group Contacts:

Executive Director
Denise Kolivoski, MBA
Erie, PA
814-580-8449
Execdirector@msud-support.org

President
Sandy Bulcher, BSN
Columbus, OH
740-972-5619
sandybulcher@gmail.com

Research Lead
Karen Dolins, EdD, RDN
Scarsdale, NY
914-391-2982
research@msud-support.org

Treasurer
Dave Bulcher
Columbus, OH
740-972-5618
davebulcher@gmail.com

معلومات الاتصال:

المدير التنفيذي:
دينيس كوليفوسكي، ماجستير إدارة أعمال
العنوان :إيري، بنسلفانيا
رقم الهاتف :٨٤٤٩-٥٨٠-٨١٤
البريد الإلكتروني: Execdirector@msud-support.org

رئيسة المجموعة:
ساندي بولتشر، بكالوريوس في علوم التمريض (BSN)
العنوان :كولومبوس، أوهايو
رقم الهاتف :٥٦١٩-٩٧٢-٧٤٠
البريد الإلكتروني: sandybulcher@gmail.com

رئيسة قسم الأبحاث:
كارين دولينز، دكتوراه في التربية (EdD) ، أخصائية تغذية مسجّلة (RDN)
العنوان :سكارزديل، نيويورك

رقم الهاتف :٩١٤-٣٩١-٢٩٨٢
البريد الإلكتروني: research@msud-support.org

أمين الصندوق:
ديف بولتشر
العنوان :كولومبوس، أوهايو
رقم الهاتف :٥٦١٨-٩٧٢-٧٤٠
البريد الإلكتروني: davebulcher@gmail.com

We rely on donations to fund our newsletters, symposiums, and research projects to name a few. Please consider donating so that we can continue our work. See the MSUD Family Support Group website www.msud-support.org to donate to our Operating or Research Fund. We sincerely appreciate your donations!
For a complete list of support group contacts including our clinical and scientific advisors see the MSUD Family Support Group website.

نحن نعتمد على التبرعات لتمويل نشراتنا الإخبارية، والندوات، ومشاريع البحث، وغيرها من الأنشطة. نرجو النظر في تقديم تبرع لكي نتمكن من مواصلة عملنا.
يرجى زيارة موقع مجموعة دعم عائلات MSUD على الإنترنت:
www.msud-support.org
للتبرع لصندوق التشغيل أو صندوق الأبحاث.
نحن نُقدّر تبرعاتكم بصدق!

للاطّلاع على قائمة كاملة بجهات الاتصال في مجموعة الدعم، بما في ذلك مستشارينا السريريين والعلميين، يرجى زيارة موقع مجموعة دعم عائلات.MSUD

The MSUD family support group is dedicated to:

- Connecting and engaging MSUD families and professionals
- Progressing research to improve the lives of those with MSUD
- Advocating to meet the needs of our community

مجموعة دعم عائلات MSUD تكرّس جهودها من أجل:

- تعزيز التواصل والمشاركة بين عائلات المصابين بداء البول القيقب والمتخصصين
- **دعم الأبحاث العلمية لتحسين حياة الأشخاص المصابين بالمرض**
- مناصرة احتياجات مجتمع المصابين بداء البول القيقبي

What is MSUD?

Maple syrup urine disease (MSUD) is an inherited disorder characterized by impaired protein metabolism, specifically the branched chain amino acids (BCAAs) leucine, isoleucine, and valine. The condition gets its name from the distinctive sweet odor of urine and earwax in affected infants. If untreated, MSUD can lead to developmental delays, seizures, coma, and death.

MSUD is a rare disease, affecting an estimated 1 in 185,000 infants worldwide. While pan ethnic and found world-wide, the disorder occurs much more frequently in certain ethnic groups, such as the Old Order Mennonite population with an estimated incidence of about 1 in 380 newborns, and the Ashkenazi Jewish population with an estimated incidence of 1 in 26,000 newborns.

MSUD was first described in 1954 and identified as an error in branched chain amino acid metabolism in 1957. The life-saving metabolic formula was developed in the 1960's, allowing survival for the first time. The formula provides all essential nutrients with the exception of the BCAAs leucine, isoleucine, and valine. These must be added to the diet in the precise amounts needed for normal growth and development. A strict diet and careful medical monitoring is essential throughout the lifespan of the affected individual.

ما هو داء البول القيقبي؟

داء البول القيقبي (MSUD) هو اضطراب وراثي نادر يتميّز بخلل في أيض البروتين، وتحديدًا الأحماض الأمينية المتفرعة (BCAAs)، وهي الليوسين، والإيزوليوسين، والفالين. يُشتق اسم المرض من الرائحة المميزة والحلوة للبول وشمع الأذن لدى الرضع المصابين. وإذا لم يُعالج، قد يؤدي المرض إلى تأخّر في النمو، ونوبات صرع، وغيبوبة، وحتى الوفاة.

يُعد MSUD مرضًا نادرًا، ويصيب ما يُقدّر بطفل واحد من بين كل ١٨٥٠٠٠ طفل حديث الولادة على مستوى العالم. وعلى الرغم من أنه يصيب جميع الأعراق في مختلف أنحاء العالم، إلا أن معدل انتشاره يكون أعلى بكثير في بعض الفئات العرقية، مثل طائفة المينونايت القديمة، حيث يُقدّر معدل الإصابة بحالة واحدة من بين كل ٣٨٠ مولودًا جديدًا، وفي اليهود الأشكناز، حيث تصل نسبة الإصابة إلى حالة واحدة من بين كل ٢٦٠٠٠ مولود.

تم وصف MSUD لأول مرة في عام ١٩٥٤، وتم التعرف عليه كخلل في أيض الأحماض الأمينية المتفرعة في عام ١٩٥٧. وتم تطوير تركيبة غذائية منقذة للحياة في ستينيات القرن العشرين، مما أتاح للمصابين البقاء على قيد الحياة لأول مرة. توفّر هذه التركيبة جميع العناصر الغذائية الأساسية باستثناء الليوسين، والإيزوليوسين، والفالين، والتي يجب إضافتها إلى النظام الغذائي بكميات دقيقة مطلوبة للنمو والتطور الطبيعيين. ويتطلب المرض اتباع نظام غذائي صارم مع مراقبة طبية دقيقة مدى الحياة.

Types & Symptoms

Maple Syrup Urine Disease includes both classic and variant types. The symptoms of classic MSUD are usually evident within the first week of life and include poor feeding, irritability, and the characteristic odor of maple syrup in the urine and earwax. Within days, infants may lose their sucking reflex and grow listless, develop a high-pitched cry, and become limp with episodes of rigidity. Without diagnosis and treatment, symptoms progress rapidly to seizures, coma, and death.

Variant forms of MSUD are milder and often not diagnosed until illness or infection cause symptoms to emerge. In variant types, a developmental delay or failure to thrive may be the first symptoms noticed. Illness or infection can cause a life-threatening metabolic crisis at any age.

الأنواع والأعراض

يشمل MSUD نوعين رئيسيين: النوع الكلاسيكي والأنواع المتغيرة (الطفيفة). تظهر أعراض النوع الكلاسيكي عادة في الأسبوع الأول من الحياة، وتشمل ضعف الرضاعة، والتهيج، والرائحة المميزة التي تشبه شراب القيقب في البول وشمع الأذن. وخلال أيام، قد يفقد الرضيع منعكس المص، ويصبح خاملاً، ويبدأ في إصدار صرخة حادة النبرة، وقد تظهر عليه فترات من الارتخاء تتخللها نوبات من التصلب العضلي. وفي حال عدم التشخيص والعلاج المبكر، تتطور الأعراض سريعًا إلى نوبات صرع، وغيبوبة، ثم وفاة.

أما الأنواع المتغيرة من MSUD، فهي أقل حدة، وغالبًا لا يتم تشخيصها إلا بعد وعكة صحية أو عدوى تؤدي إلى ظهور الأعراض. في هذه الأنواع، قد يكون التأخر في النمو أو فشل في الازدهار والنمو الطبيعي من أولى العلامات الملحوظة. ويمكن أن تؤدي العدوى أو الأمراض في أي عمر إلى أزمة استقلابية مهددة للحياة.

Diagnosing MSUD

All states in the US screen newborns for MSUD through newborn screening programs. Newborns should be tested 1-3 days after birth with results reported within 24 hours, as early diagnosis and treatment (within the first 10 days of life) reduces the risk of permanent damage and allows for normal development. In countries that do not screen for MSUD in the neonatal period, children with MSUD may become severely impaired or die before they are diagnosed.

Variant MSUD may be missed during newborn screening. Any child at risk or suspected of having MSUD should be tested promptly with a plasma amino acid panel and treated immediately if the results are positive or suspect.

تشخيص داء البول القيقبي

تقوم جميع الولايات في الولايات المتحدة بفحص حديثي الولادة للكشف عن MSUD من خلال برامج فحص حديثي الولادة. يجب إجراء الفحص خلال 1 إلى 3 أيام بعد الولادة، مع صدور النتائج خلال 24 ساعة، حيث إن التشخيص المبكر والعلاج خلال الأيام العشرة الأولى من الحياة يقللان من خطر حدوث تلف دائم، ويسمحان بنمو طبيعي للطفل. أما في الدول التي لا تُجري فحصًا لمرض MSUD في فترة الولادة، فقد يُصاب الأطفال بإعاقة شديدة أو يتوفون قبل أن يتم تشخيصهم.

قد لا يتم اكتشاف الأنواع المتغيرة من MSUD خلال فحص حديثي الولادة. ولذلك، ينبغي فحص بشكل فوري أي طفل يُشتبه في إصابته أو معرّض للإصابة بالمرض باستخدام تحليل الأحماض الأمينية في البلازما، والبدء في العلاج فورًا إذا كانت النتائج إيجابية أو مثيرة للشك.

An Inherited Disorder

MSUD is an autosomal recessive disorder. Each parent of a child with MSUD carries one abnormal gene for MSUD and one normal gene. Parents are called "carriers" and

are not affected by the disorder as the normal gene is dominant (expressed). A child with MSUD has received an abnormal gene from each parent.
When both parents are carriers, there is a 1 in 4 chance with each pregnancy that the baby will receive an abnormal gene from each parent and develop MSUD; a 2 in 4 chance the baby will receive one abnormal and one normal gene, thus becoming a carrier of MSUD; and a 1 in 4 chance the baby will receive two normal genes. Persons with two normal genes cannot pass MSUD to their offspring. Because a person with MSUD has two abnormal genes, a child born to that person will automatically be a carrier. However, the child will not have MSUD unless the other parent also has MSUD or is a carrier.

اضطراب وراثي

داء البول القيقبي هو اضطراب وراثي متنحٍ. يحمل كل والد لطفل مصاب بـMSUD جينًا غير طبيعيًا للمرض وجينًا طبيعيًا. يُطلق على الوالدين في هذه الحالة اسم "حاملين" للمرض، ولا تظهر عليهم أعراض الاضطراب لأن الجين الطبيعي هو السائد (يُعبَّر عنه).
الطفل المصاب بـ MSUD قد ورث جينًا غير طبيعي من كل من والديه.

عندما يكون كلا الوالدين حاملين للجين غير الطبيعي، تكون هناك احتمالية بنسبة ١ من ٤ (٢٥٪) في كل حمل أن يرث الطفل جينًا غير طبيعيًا من كل والد ويُصاب بـMSUD؛ واحتمالية بنسبة ٢ من ٤ (٥٠٪) أن يرث الطفل جينًا غير طبيعي وجينًا طبيعيًا، وبالتالي يصبح حاملًا للمرض؛ واحتمالية بنسبة ١ من ٤ (٢٥٪) أن يرث الطفل جينين طبيعيين.
الأشخاص الذين يملكون جينين طبيعيين لا يمكنهم نقل MSUD إلى أطفالهم.

نظرًا لأن الشخص المصاب بـMSUD يمتلك جينين غير طبيعيين، فإن أي طفل يُولد له سيكون تلقائيًا حاملًا للمرض. و لكن لن يُصاب الطفل بالمرض إلا إذا كان الوالد الآخر مصابًا أيضًا بـ MSUD أو حاملًا له.

Treatment

Treatment of children with MSUD, which must be started as soon as possible, centers around a carefully controlled diet, the mainstay of which is a “medical food” or formula. The formula provides all essential nutrients except the 3 BCAAs for which there is impaired metabolism: leucine, isoleucine, and valine. These are added to the diet as prescribed by the treatment team based on regular monitoring of growth and blood amino acid levels. Food sources of protein are highly restricted. This regimen provides the child with adequate amino acids for growth and development while preventing high blood BCAA levels and symptoms. Careful monitoring of protein intake and close medical supervision is required for life.
Illness and stress, along with consuming too much protein from food, can raise levels of amino acids and their toxic breakdown products (keto acids) in the blood. Even a mild illness can become life-threatening if it prevents adequate intake of food and formula. Dietary changes are needed during these times and hospitalization may be necessary. Frequent blood tests allow clinicians to monitor amino acid levels.
Liver transplant is an optional treatment for MSUD as a donor liver has enough enzyme activity to allow the person to eat a normal diet and avoid metabolic crisis in

most instances. After transplant, the person with MSUD still carries the gene for the disorder and will pass it on to their offspring. It is important to note that elevated branched chain amino acid levels have been observed in some transplanted individuals during illness.

علاج داء البول القيقبي

علاج الأطفال المصابين بداء البول القيقبي، والذي يجب أن يبدأ في أسرع وقت ممكن، يركز على نظام غذائي مضبوط بدقة، ويُعتبر "الطعام الطبي" أو التركيبة الغذائية الخاصة هو الركيزة الأساسية لهذا العلاج. توفر التركيبة الغذائية جميع العناصر الغذائية الأساسية باستثناء الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة الثلاثة التي يتعطل أيضها، وهي: الليوسين، والإيزوليوسين، والفالين. يتم تقييد المصادر الغذائية للبروتين بشكل صارم. **يُساعد هذا النظام الغذائي الطفل على الحصول على كميات كافية من الأحماض الأمينية الضرورية للنمو والتطور، مع الوقاية من ارتفاع مستويات الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة في الدم وظهور الأعراض. ويجب مراقبة استهلاك البروتين بعناية مع الالتزام بالإشراف الطبي المستمر مدى الحياة.**

يمكن أن تؤدي الأمراض والضغوط الجسدية والنفسية، إلى جانب تناول كميات زائدة من البروتين الغذائي، إلى ارتفاع مستويات الأحماض الأمينية ومنتجات تحللها السامة (الأحماض الكيتونية) في الدم.
حتى المرض الطفيف قد يشكل خطرًا على الحياة إذا أدى إلى عدم القدرة على تناول كميات كافية من الطعام والتركيبة الغذائية الخاصة.
في مثل هذه الحالات، تكون هناك حاجة لإجراء تعديلات على النظام الغذائي، وقد تستدعي الحالة دخول المستشفى.
تُجرى تحاليل دم متكررة لتمكين الفريق الطبي من مراقبة م مستويات الأحماض الأمينية.

يُعد زرع الكبد خيارًا علاجيًا لداء البول القيقبي حيث يوفر الكبد المزروع نشاطًا إنزيميًا كافيًا يسمح للشخص باتباع نظام غذائي طبيعي وتجنب الأزمات الاستقلابية في معظم الحالات.
ومع ذلك، يظل الشخص الحاصل على الزرع حاملًا للجين المسبب للمرض، مما يعني إمكانية نقله إلى أبنائه.
ومن المهم الإشارة إلى أنه قد لوحظ ارتفاع مستويات الأحماض الأمينية متفرعة السلسلة لدى بعض الأشخاص الذين خضعوا لزرع الكبد أثناء المرض.

MSUD Family Support Group

The MSUD Family Support Group is a non-profit 501(c)(3) organization for those with MSUD and their families, health-care professionals, and others interested in MSUD. Parents seeking information and support prompted the first MSUD Symposium for families and professionals in 1982. It was here that families discussed the need for an organized support group.
Our support group has grown to include approximately 500 families and professionals worldwide. We publish a newsletter twice annually (one print, one electronic) and hold a biennial symposium bringing together families, clinicians, and researchers.
In addition to connecting families and clinicians, our support group strives to promote research for improved treatments and a potential cure, raise awareness of MSUD, and advocate for legislation to meet the needs of our community.

مجموعة دعم عائلات المصابين بداء البول القيقبي

مجموعة دعم عائلات داء البول القيقبي هي منظمة غير ربحية، تهدف إلى مساعدة المصابين بالمرض وعائلاتهم، بالإضافة إلى مقدمي الرعاية الصحية وغيرهم من المهتمين بهذا الاضطراب.

بدأت المجموعة عندما بحث عدد من الأهالي عن المعلومات والدعم، مما أدى إلى عقد أول ندوة للعائلات والخبراء في عام ١٩٨٢. هناك، اتفق الجميع على أهمية إنشاء مجموعة دعم منظمة.

اليوم، تضم مجموعتنا حوالي ٥٠٠ عائلة ومتخصص من مختلف دول العالم. ننشر نشرة إخبارية مرتين في السنة (نسخة مطبوعة وأخرى إلكترونية)، وننظم ندوة كبيرة كل عامين تجمع العائلات والأطباء والباحثين معًا.

نحن نعمل على ربط العائلات بالمتخصصين، ودعم الأبحاث من أجل تحسين العلاجات وإيجاد علاج نهائي، وزيادة الوعي بالمرض، والدعوة إلى تلبية احتياجات مجتمعنا.

To be added to our mailing list, please complete the information below.
Donations support organizational costs that enable us to provide education and support to those affected by the disorder and their families.
Your tax-deductible gift makes a difference!

للانضمام إلى قائمتنا البريدية، يرجى تعبئة المعلومات أدناه.
تسهم التبرعات في دعم التكاليف التنظيمية التي تتيح لنا تقديم التعليم والدعم للمصابين بهذا الاضطراب وعائلاتهم.
مساهمتك تحدث فرقًا!

(Assuming you will list the payment options here in English)

Name: الاسم
Professional title (if applicable): اللقب المهني
Telephone: رقم الهاتف
Mailing address: عنوان البريد
City: المدينة
State: الولاية
Zip: الرمز البريدي
Country: الدولة
Email: بريد إلكتروني
Spouse's name: اسم الزوج / اسم الزوجة
MSUD child's or children's name (s): إسم (أسماء) الطفل (أو الأطفال) المصابين بداء البول القيقبي
Birth date(s): تاريخ (تواريخ) الميلاد

Make checks payable to: MSUD Family Support. Mail completed forms to:
Dave Bulcher, MSUD Family Support Group Treasurer • 4656 Winding Oak Dr, Delaware, OH 43015
Or go to the MSUD website www.msud-support.org to donate and sign up to receive mailings.

اجعل الشيكات قابلة للدفع إلى: MSUD Family Support Group
أرسل النماذج المكتملة إلى: Dave Bulcher أمين صندوق MSUD Family Support Group

4656 Winding Oak Dr, Delaware, OH 43015
أو قم بزيارة موقع MSUD الإلكتروني www.msud-support.org للتبرع والتسجيل لتلقي البريد.