



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu

*Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport*

Spiekboekje

Spiekboekje Hielprikscreening

Hielprik-

screening

Informatie over de ziektes

Spiekboekje

Hielprikscreening

Informatie over de ziektes

Colofon

Dit boekje is een uitgave van het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek en is tot stand gekomen met de medewerking van leden van de commissie deskundigheidsbevordering neonatale hielprikscreening en de Adviescommissies van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK).

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud van dit boekje kunnen geen rechten worden ontleend.

Deze versie (november 2011) vervangt de eerste versie uit 2008.

Wilt u meer weten over de neonatale hielprikscreening? Kijkt u dan op www.rivm.nl/pns (voor professionals) of www.rivm.nl/hielprik (voor publiek).

Voorwoord

Dagelijks zetten vele professionals zich in voor de neonatale hielprikscreening. U bent één van hen. Ieder jaar wordt bij ruim 180.000 pasgeboren baby's de hielprik uitgevoerd. Het hielprikbloed wordt onderzocht om daarmee snel ernstige ziektes op te sporen. Snelle behandeling levert belangrijke gezondheidswinst op.

In dit boekje vindt u beknopte informatie over de ziektebeelden waarop pasgeborenen vanaf mei 2011 gescreend worden. Per ziekte staat beschreven wat de ziekte inhoudt, hoe vaak deze voorkomt en welke behandeling mogelijk is. De informatie hebben we in dit compacte boekje weergegeven, zodat u het altijd bij de hand kunt hebben. Deze tweede geactualiseerde versie van dit spiekboekje vervangt de eerste druk uit 2008.

Ik hoop dat dit boekje van pas komt bij uw werkzaamheden ten behoeve van de neonatale hielprikscreening.

RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek
Drs. Eugènie Dekkers
Programmacoördinator neonatale hielprikscreening

Inhoud

Voorwoord	5
Adrenogenitaal syndroom (AGS)	8
Biotinidase deficiëntie (BIO)	9
Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2)	10
Congenitale hypothyreoïdie (CH)	11
Cystic fibrosis (CF)	12
Dragerschap Cystic Fibrosis	13
Galactosemie (GAL)	14
Glutaaracidurie type I (GA-I)	15
HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)	16
Holocarboxylase synthetase deficiëntie zie MCD	
Homocystinurie (HCY)	17
Isovaleriaanacidurie (IVA)	18
Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie (LCHADD)	19

Maple syrup urine disease (MSUD)	20
Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)	21
3-Methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiëntie (3-MCC)	22
Multiple CoA carboxylase deficiëntie (MCD)	23
Phenylketonurie (PKU)	24
Sikkelcelziekte (SZ)	25
Dragerschap Sikkelcelziekte	26
Thalassemie	27
Tyrosinemie type I (TYR-I)	28
Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (VLCADD)	29
Waarop screent de hielprik?	30

Adrenogenitaal syndroom (**AGS**)

Aangeboren levensbedreigende erfelijke stoornis in de hormoonproductie van de bijniere. De afwijking leidt tot een tekort aan cortisol, vaak ook een tekort aan aldosteron en overproductie van androgenen. Bij pasgeborenen dreigt buitensporig zoutverlies, met als gevolg waterverlies en uitdroging. Meisjes hebben bij de geboorte in verschillende mate vermannelijking van de uitwendige genitaliën. Vroegtijdige behandeling kan ernstige ontregeling van de water- en zouthuishouding voorkomen.

Synoniem:

Congenitale bijnierhyperplasie

Congenital adrenal hyperplasia (CAH)

Prevalentie in NL: 15 tot 20 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang innemen van cortisolpreparaten.
- ◇ Vaak is medicatie nodig om zoutverlies tegen te gaan.
- ◇ Voor meisjes kan een chirurgische correctie van de uitwendige genitaliën nodig zijn.

Biotinidase deficiëntie (**BIO**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij te weinig biotine wordt gemaakt. Biotine wordt ook met vitamine B₈ of met vitamine H aangeduid. De ziekte leidt, indien onbehandeld, tot huidproblemen, epileptische aanvallen, soms (gedeeltelijke) kaalheid, vertraagde ontwikkeling en spierproblemen.

Synoniem :

Biotinidase deficiency

Infantile multiple carboxylase deficiency

Late-onset multiple carboxylase deficiency

BTD deficiëntie / deficiency

Prevalentie in NL: Gemiddeld 2 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslange behandeling met biotine.
- ◇ Regelmatig controle op ontwikkeling, beoordeling huid en haren door een kinderarts metabole ziekten en door laboratoriumonderzoek.

Carnitine transporter deficiëntie (**OCTN2**)

Bij carnitine transporter deficiëntie wordt carnitine niet van buiten naar binnen in de cel getransporteerd. Carnitine is in de cel belangrijk voor het gebruik van de lange keten vetzuren als 'brandstof'. Dit leidt tot een tekort aan energie juist wanneer het lichaam dat nodig heeft bijvoorbeeld bij slecht eten, koorts of bij sporten. Dit kan tot gevolg hebben dat het bloedsuikergehalte te laag wordt of dat er leverproblemen ontstaan. Het kan ook leiden tot een verdikte hartspier en hartritme problemen en de noodzaak voor een pacemaker. Sommige patiënten overlijden indien zij niet adequaat worden behandeld.

Synoniem:

Carnitine transport defect

CTD

Prevalentie in NL: Onbekend.

Behandeling:

◇ Levenslang slikken van extra carnitine (drank of pil).

Congenitale hypothyreoïdie (CH)

CH is een groep van ziekten, die gemeenschappelijk hebben dat de schildklier onvoldoende schildklierhormoon (thyroxine, T₄) maakt. CH is meestal blijvend en in de meeste gevallen niet erfelijk. T₄ speelt een belangrijke rol in de regulering van de stofwisseling, en is tevens onmisbaar voor groei en ontwikkeling. Gebrek aan T₄ op jonge leeftijd heeft een negatieve invloed op de hersenontwikkeling, met risico op blijvende verstandelijke en motorische beperkingen. Vroegtijdige behandeling met T₄ kan dit (vrijwel) geheel voorkomen.

Synoniem:

CHT

Prevalentie in NL:

Alle vormen van CH samen 70-100 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang dagelijks tabletten met thyroxine innemen.
- ◇ Bij opgroeiende kinderen dient de dosis regelmatig aangepast te worden.
- ◇ Regelmatig bloedonderzoek en controle bezoeken kinderarts.

Cystic Fibrosis (CF)

Erfelijke ziekte waarbij op diverse plaatsen in het lichaam dikker en taaier slijm wordt gemaakt dan normaal. Dit dikke en taaie slijm zorgt voor problemen in de luchtwegen en in het maagdarmkanaal. Vroege behandeling kan helpen om deze problemen te voorkomen of te verminderen.

Synoniem:

Taaislijmziekte

Prevalentie in NL: Gemiddeld 35 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Medicijnen, een calorierijk dieet en fysiotherapie.
- ◇ Regelmatig controle door een gespecialiseerd kinderarts en een CF-behandelteam.

Dragerschap Cystic Fibrosis

Dragers zijn zelf niet ziek.

Informatie over dragerschap is van belang voor ouders in verband met een volgende kindwens. Indien uit aanvullend onderzoek blijkt dat beide ouders drager zijn, dan is de kans 25% op een volgend kind met cystic fibrosis.

Ouders kunnen bezwaar maken tegen het ontvangen van informatie over dragerschap van cystic fibrosis bij hun kind.

Met de hielprikscreening worden gemiddeld slechts 12 dragers van CF per jaar gevonden. Er worden echter 6000 dragers van CF per jaar geboren die niet met de screening ontdekt worden.

Galactosemie (GAL)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij galactose (onderdeel van melksuiker, lactose) onvoldoende wordt afgebroken. Lactose zit in moedermelk en in veel voedingsproducten voor zuigelingen. Onbehandeld leidt GAL tot geelzucht infecties, de oogziekte staar en kan de zuigeling overlijden. Start van het dieet geeft snelle verbetering. Ondanks goede behandelingen kan GAL leiden tot ontwikkelingsachterstand, spraakstoornissen en verminderde vruchtbaarheid bij meisjes.

Synoniem:

Galactose-1-fosfaat uridylyltransferase deficiëntie

GALT deficiëntie

Duarte Galactosemie

Galactosemia

Prevalentie in NL: Gemiddeld 6 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang streng galactosebeperkt dieet, met vermijding van melk(producten).
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, ogen en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Glutaaracidurie type I (GA-I)

Erfelijke stofwisselingsziekte, waarbij de aminozuren lysine en tryptofaan niet goed worden afgebroken. Dit kan leiden tot ernstige hersenbeschadiging.

Synoniem:

Glutaric acidemia I

Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiëntie

Prevalentie in NL: Ongeveer 1 kind per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet met aminozurenpreparaat en medicijnen.
- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen kinderen uit voorzorg een aangepast dieet maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken en de vetzuroxidatie gestoord is. Dit resulteert in een tekort aan energie. Er ontstaan problemen bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen, braken en diarree of bij een operatie. Door een verlaagde bloedsuikerspiegel kan dit leiden tot braken, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling.

Synoniem:

HMG-CoA-lyase deficiency, HL deficiency

Hydroxymethyl-glutaric aciduria

3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency

Prevalentie in NL: Onbekend.

Behandeling:

- ◇ Regelmatig eten en voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten.
- ◇ Soms medicatie (carnitine) en een dieet.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Homocystinurie (HCY)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van het aminozuur homocysteïne verstoord is. Dit kan leiden tot oogafwijkingen, schade aan bloedvaten, trombose, longemboliën, ernstige ontwikkelingsachterstand en een bijzonder voorkomen (lang en tenger).

Synoniem:

Homocystinuria

Cystathionine beta-synthase deficiency

Classical homocystinuria

Prevalentie in NL: Gemiddeld 1 tot 2 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslange toediening van medicijnen, waaronder vitamine B6 en betaïne en/of eiwitbeperkt dieet met aminozurenpreparaat.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, ogen en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

De screening op Homocystinurie is opgeschort totdat een betere screeningstest beschikbaar is.

Isovaleriaan acidurie (IVA)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken. Dit kan leiden tot braken, uitdroging, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling.

Synoniem:

Isovaleriaan acidemie

Iso-valeryl CoA dehydrogenase deficiency / deficiëntie

Isovaleric acid CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: Gemiddeld 3 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet, aminozurenpreparaat en medicijnen.
- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen de kinderen uit voorzorg een aangepast dieet maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie (**LCHADD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden als energiebron. Er ontstaan problemen bij enige tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding, braken en diarree. Dit verlaagt de bloedsuikerspiegel wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies, en ook tot spier- en hartspierproblemen.

Synoniem:

LCHAD

LCHAD deficiency

Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: Gemiddeld 2 tot 3 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, hartfunctie en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Maple syrup urine disease (MSUD)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van de aminozuren leucine, isoleucine en valine verstoord is. Zowel de urine als de kinderen (met name bij de oren) kunnen zoetig ruiken. Niet tijdige behandeling leidt tot overgeven, bewustzijnsverlies, ernstige ontwikkelingsachterstand en overlijden.

Prevalentie in NL: Gemiddeld 1 kind per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet en een aminozurenpreparaat.
- ◇ Regelmatige controle door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist op ontwikkeling, groei, dieet en laboratoriumonderzoek.
- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen de kinderen uit voorzorg een aangepast dieet, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.

Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**MCADD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij midden lange keten vetzuren niet kunnen worden gebruikt als energiebron. Problemen ontstaan bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding, braken en diarree ofwel bij een operatie als niet tijdig voedingsstoffen worden gegeven. Het kind wordt slap, suf en kan bewustzijn verliezen, leverfunctiestoornissen en hartspierafwijkingen ontwikkelen en overlijden.

Synoniem:

MCAD

Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: Ongeveer 15 tot 17 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten.
- ◇ Soms zijn extra voeding en medicatie nodig.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (**3-MCC**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij bepaalde eiwitten met het aminozuur leucine onvoldoende worden afgebroken. Dit kan leiden tot stuipen, ontwikkelingsachterstand en bewustzijnsverlies.

Synoniem:

MCC deficiëntie

3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency

Prevalentie in NL: Gemiddeld 1 à 2 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet en medicatie.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Multiple CoA carboxylase deficiëntie (MCD)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij eiwitten uit de voeding niet goed kunnen worden omgezet in bruikbare stoffen. Dit kan leiden tot uitdroging, bewustzijnsverlies, huidafwijkingen, kaalheid, neurologische problemen, epilepsie en afweerstoornissen.

Synoniem:

Holocarboxylase synthetase deficiëntie (HCS)

Multiple Carboxylase deficiëntie

Prevalentie in NL: Onbekend.

Behandeling:

- ◇ Levenslange toediening van biotine (vitamine H), soms aangevuld met eiwitbeperkt dieet.
- ◇ Regelmatig controle van groei en ontwikkeling door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Phenylketonurie (PKU)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur phenylalanine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot ernstige ontwikkelingsachterstand, epilepsie en spasticiteit.

Synoniem:

Hyperphenylalaninemie

Fenylketonurie

Phenylketonuria

Prevalentie in NL: Gemiddeld 12 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang streng eiwitbeperkt dieet met aminozuren-preparaat en in sommige gevallen medicatie.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Sikkelcelziekte (SZ)

Erfelijke afwijking aan hemoglobine; bij een lage zuurstofspanning leidt dit tot vormafwijkingen van rode bloedcellen, waardoor kleine haarvaten verstopt kunnen raken. Gevolg is hevige botpijn en infarcering van organen (hersenen- en longinfarct). Verhoogde kans op ernstige infecties doordat de milt niet goed werkt. Door versnelde bloedafbraak ontstaat bloedarmoede.

Synoniem:

Sikkelcelanemie

Erfelijke bloedarmoede

Sickle cell disease

Prevalentie in NL: Gemiddeld 40 - 60 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Pijnstillende middelen, extra vocht en antibiotica.
- ◇ Soms zijn bloedtransfusies nodig.
- ◇ Leefregels als genoeg slapen en goede hygiëne.

Dragerschap sikkelcelziekte

Dragers zijn zelf niet ziek.

Informatie over dragerschap is van belang voor ouders van het kind in verband met volgende kinderwens. Indien uit aanvullend bloedonderzoek blijkt dat beide ouders drager zijn, dan is de kans 25% op een volgend kind met sikkelcelziekte.

Ouders kunnen aangeven of zij informatie over dragerschap van sikkelcelziekte bij hun kind wel of niet willen ontvangen.

Met de hielprikscreening worden gemiddeld ruim 800 dragers van SZ per jaar gevonden.

Thalassemie

Erfelijke afwijking van hemoglobine waardoor bloedarmoede ontstaat. Er zijn verschillende soorten en ook de ernst van de ziekte kan sterk variëren. Door de screening op sikkelcelziekte worden ook kinderen met thalassemie ontdekt.

Synoniem:

Middellandse Zee ziekte

Erfelijke bloedarmoede

Prevalentie in NL:

- Ernstige beta thalassemie: gemiddeld 5 tot 10 kinderen per jaar.
- Ernstige alfa thalassemie: gemiddeld 1 per 2 jaar.
- Matige alfa thalassemie: gemiddeld 20-40 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Het geven van foliumzuur en bloedtransfusies.
- ◇ Indien de patiënt bloedtransfusie afhankelijk is, wordt beenmergtransplantatie overwogen.

Tyrosinemie type I (TYR-I)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur tyrosine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot leverfunctiestoornissen, nierproblemen, zenuwaandoeningen, leverkanker en overlijden.

Synoniem:

Tyrosinemia type I

Hereditary tyrosinemia

Hepatorenal tyrosinemia

Prevalentie in NL: Ongeveer 1 kind per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang streng eiwitbeperkt dieet, aminozurenpreparaat en medicatie.
- ◇ Soms is levertransplantatie noodzakelijk.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, dieet, lever en nierfunctie door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist.

Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCADD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden voor energie. Problemen ontstaan bij enige tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen, braken, diarree of bij een operatie als niet tijdig voedingsstoffen worden gegeven. Dit kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies, leverfunctiestoornissen, (hart) spierafwijking, oogafwijking en overlijden.

Synoniem:

VLCAD

Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: Onbekend.

Behandeling:

- ◇ Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, hartfunctie, ogen en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een dietist, een oogarts, een cardioloog en door laboratoriumonderzoek.

Waarop screent de hielprik?

Het doel van de hielprikscreening is het vroegtijdig opsporen van een aantal zeldzame erfelijke ziektes, om zo ernstige schade bij het kind te voorkomen of zoveel mogelijk te beperken. De ernst, het verloop en de behandeling van de ziektes zijn heel verschillend.

Soms wordt door de gebruikte laboratoriumtest ook een ziekte of erfelijke aanleg gevonden waar niet specifiek naar wordt gezocht. We spreken dan van nevenbevindingen. In de tabel op de volgende pagina staan de ziektes en nevenbevindingen op een rij.

Ziekte	Nevenbevinding
AGS	
BIO	
	OCTN2
CH	
CF	Dragerschap CF
GAL	
GA-I	
HMG	
HCY	
IVA	
LCHADD	
MSUD	
MCADD	
3-MCC	
MCD	
PKU	
SZ	Dragerschap SZ Thalassemie
TYR-I	
VLCADD	

Dit is een publicatie van:
**Rijksinstituut voor
Volksgezondheid en Milieu**
www.rivm.nl

november 2011

