



Glutaaracidurie

type 1 (GA-1)

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind, bij wie de uitslag van de hielprik afwijkend is. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen.

Na onderzoek in het laboratorium blijkt dat uw kind misschien de ziekte glutaaracidurie type 1 heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is GA-1?

GA-1 is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij GA-1 worden de aminozuren (bouwstenen van eiwit) lysine en tryptofaan niet goed afgebroken. Lysine en tryptofaan zitten in de voeding (onder andere in vlees, vis en melk). Deze aminozuren worden in het lichaam gebruikt voor onder andere de aanmaak van stoffen, die zorgen voor de overdracht van prikkels in de hersenen (neurotransmitter). Dit gebeurt in stappen. Voor elke stap is een speciaal eiwit (enzym) nodig. Bij GA-1 werkt het enzym Glutaryl-CoA Dehydrogenase niet goed. Dit leidt tot een teveel aan glutaarzuur in het lichaam. Deze stof is schadelijk, vooral voor de hersenen.

Een kind met GA-1 lijkt gezond. Vanaf de geboorte kan er sprake zijn van een groot hoofd. Zonder behandeling ontstaat meestal in een periode van slecht eten en koorts een sterke verhoging van het glutaarzuur door afbraak van de eigen eiwitten. Hierdoor kan

het kind suf worden, stuipen krijgen en kan forse hersenschade ontstaan.

GA-1 is een goed te behandelen ziekte en de levensverwachting is met een dieet vrijwel normaal. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

Hoe vaak komt GA-1 voor?

GA-1 komt in Nederland bij 1 op de 90.000 pasgeborenen voor. Dat wil zeggen dat er per jaar ongeveer 1-2 kinderen met GA-1 geboren worden.

Behandeling van GA-1

Met een sterk eiwit beperkt dieet kan schade aan de hersenen worden voorkomen. In plaats van normaal eiwit wordt voeding op basis van aminozuren gebruikt, want het lichaam heeft eiwit nodig om te kunnen groeien. Het advies is het dieet het hele leven aan te houden. U wordt hierin begeleid door de arts en diëtist. Naast het dieet krijgt uw kind een medicijn, carnitine.

Als uw kind ziek wordt, moet extra energie in de vorm van suikers (koolhydraten) gegeven worden. Hiervoor wordt het dieet aangepast en krijgt uw kind minder eiwit. Soms moet uw kind opgenomen worden in het ziekenhuis voor een infuus. Bij ernstige hersenschade krijgt uw kind andere medicijnen, bijvoorbeeld voor epilepsie of onwillekeurige bewegingen. Door vroege behandeling kan hersenschade worden voorkomen.

Heel zelden wordt bij GA-1 een duidelijke verbetering gezien op riboflavine (vitamine B2). Er bestaat een kleine kans dat uw kind hier ook gevoelig voor is.

GA-1 is erfelijk

GA-1 is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind GA-1 heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

Dragerschap

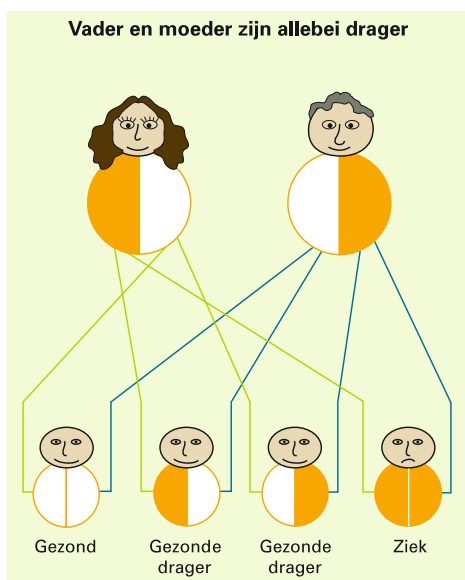
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Dragere van GA-1 zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader én één van moeder dan heeft het kind GA-1. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van GA-1.

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met GA-1. De kans dat een volgend

Vader en moeder zijn allebei drager van GA-1.

Ze kunnen een kind krijgen met GA-1.



kind de aandoening niet heeft is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen door u te laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal een paar keer per jaar door een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een UMC gezien worden. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Daarnaast kunt u bij de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) terecht voor uitleg en contact met lotgenoten.

Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl/vks of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO Kwaliteit van Leven (TNO-KvL). Deze registratie betreft de uitslagen van de hielprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-RCP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website:

www.rivm.nl/hielprik/zo_werkt_het/vervolgonderzoek

Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessief erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

www.rivm.nl/hielprik

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze folder is samen met de Adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de Commissie deskundigheidsbevordering neonatale hielprikscreening Het RIVM besteedt uiterste zorg om de inhoud van deze informatie zo correct, helder en compleet mogelijk te houden. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, januari 2012