



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Hydroxy-Methyl- Glutaryl (HMG)- CoA-lyase deficiëntie

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 een afwijkende uitslag na de hielprik is gevonden. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen.

Na onderzoek in het laboratorium blijkt dat uw kind misschien de ziekte Hydroxy-Methyl-Glutaryl (HMG)-CoA-lyase deficiëntie heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is HMG-CoA-lyase deficiëntie?

HMG-CoA-lyase deficiëntie is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij HMG-CoA-lyase deficiëntie wordt het aminozuur (bouwsteen van eiwit) leucine niet goed afgebroken. Leucine zit in de voeding (onder andere in vlees, vis, melk). Normaal wordt dit aminozuur in het lichaam gebruikt om weefsels op te bouwen of wordt omgezet in 'brandstof' (ketonen) voor met name het hart en de hersenen. Dit gebeurt in stappen. Voor elke stap is een speciaal eiwit (enzym) nodig. Bij HMG-CoA-lyase deficiëntie werkt het enzym Hydroxy-Methyl-Glutaryl-CoA Lyase niet goed. Hierdoor kan in perioden van vasten (niet eten) schade aan de hersenen ontstaan door een ernstige verlaging van de bloedsuikerspiegel en een tekort aan ketonen.

Een kind met HMG-CoA-lyase deficiëntie lijkt gezond. Zonder behandeling ontstaat meestal in een periode van slecht eten of koorts een te lage bloedsuikerspiegel (hypoglycemie) en lever schade. Hierdoor kan het kind suf worden, stuipen krijgen en kan ernstige hersenschade ontstaan. Een aantal kinderen zal al ziek zijn op het moment van de hielprik. HMG-CoA-lyase deficiëntie is een goed te behandelen ziekte. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

Hoe vaak komt HMG voor?

Het is onbekend hoe vaak HMG-CoA-lyase deficiëntie in Nederland voorkomt.

Behandeling van HMG-CoA-lyase deficiëntie

Ziekteverschijnselen worden voorkomen door regelmatig te eten. Vaak wordt de eerste jaren een eiwit beperkt dieet gegeven. In plaats van normaal eiwit wordt melk op basis van LEU-1 poeder (aminozuren) of een ander product gebruikt. In dit product zit geen leucine. Het is van belang dit product goed in te nemen, want het lichaam heeft eiwit nodig om te kunnen groeien. U wordt hierin begeleid door uw arts en diëtist. Daarnaast zal uw kind een medicijn (carnitine) krijgen om schadelijke stoffen te binden. Als uw kind ziek wordt, moet extra energie in de vorm van suikers (koolhydraten) gegeven worden. Hiervoor wordt het dieet aangepast. Soms moet uw kind opgenomen worden in het ziekenhuis voor een infuus.

HMG-CoA-lyase deficiëntie is erfelijk

HMG-CoA-lyase deficiëntie is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind HMG-CoA-lyase deficiëntie heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

Dragerschap

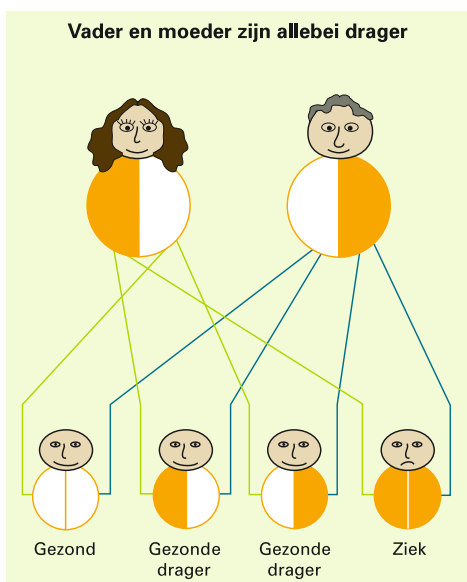
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

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

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met HMG-CoA-lyase deficiëntie. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van

Vader en moeder zijn allebei drager van HMG.

Ze kunnen een kind krijgen met HMG.



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 recessieve 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 informatie is samen met de Adviescommissie Metabole Ziekten (van de NVK) en de Commissie deskundigheidsbevordering neonatale hielprikscreening gemaakt. 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