



Long-Chain Hydroxyacyl CoA Dehydrogenase Deficiëntie (LCHADD)

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 is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen. Na onderzoek van dit bloed in het laboratorium is gebleken dat uw kind misschien de ziekte LCHADD heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft, moet worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is LCHADD?

LCHADD is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. De afbraak van vetten in het lichaam gebeurt in stappen. Voor elke stap is een ander eiwit (enzym) nodig. Bij de afbraak ontstaan stoffen, waar het lichaam energie ('brandstof') uit vrij maakt. Lange keten vetten komen normaal in de voeding voor. Bij LCHADD verloopt de afbraak van deze lange keten vetten door het enzym long-chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase niet goed. Dit leidt tot een tekort aan 'brandstof' wanneer het lichaam dat juist nodig heeft, zoals bij slecht eten, koorts of bij sporten. Het bloedsuikergehalte wordt dan veel te laag.

Een kind met LCHADD lijkt gezond. Bij slecht eten wordt het kind slap en suf en kan het in coma raken door te weinig suiker in het bloed (hypoglycemie). Dit gebeurt vooral bij onschuldige infecties en vasten (een periode van niet eten).

Zonder dieet ontstaan klachten van lever, zenuwen en spieren. Ook de hartspier kan aangedaan zijn en dit leidt tot hartfalen. Ziekte van de hartspier is niet altijd goed te behandelen. Een aantal kinderen is al ziek op het moment van de hielprik.

Een milde vorm van LCHADD komt ook voor. Klachten van spierpijn ontstaan hierbij op latere leeftijd. Moeders van een kind met LCHADD kunnen in de zwangerschap een leveraandoening krijgen. De kinderarts kan u daar meer over vertellen.

Hoe vaak komt LCHADD voor?

LCHADD komt bij ongeveer 1 op de 62.000 pasgeborenen voor. Dit betekent dat in ons land per jaar 2-3 kinderen met LCHADD geboren worden.

Behandeling van LCHADD

Met een vetbeperkt dieet en extra koolhydraten wordt het risico op een hypoglycemie voorkomen. Uw kind moet overdag vaak eten. Op jonge leeftijd kan het nodig zijn uw kind ook 's nachts te voeden. Zoals ieder kind, kan een kind met LCHADD ziek worden en niet goed eten of drinken, waardoor een hypoglycemie dreigt te ontstaan. Het dieet moet dan worden aangepast of uw kind moet worden opgenomen in het ziekenhuis voor een infuus. Het advies is het dieet het hele leven aan te houden. U wordt hierin begeleid door uw arts en diëtist.

LCHADD is erfelijk

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

Dragerschap

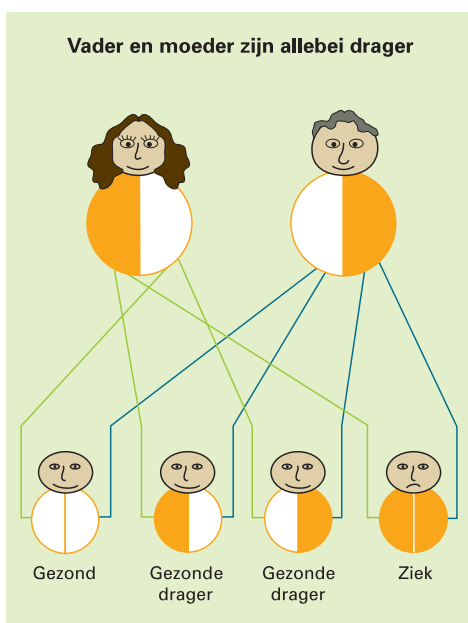
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

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

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met LCHADD. 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 belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheids-

Vader en moeder zijn allebei drager van LCHADD.

Ze kunnen een kind krijgen met LCHADD.



advies 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. Informatie is ook te vinden op www.vetzuuroxidatie.nl.

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