



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

Very-Long-Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiëntie (VLCADD)

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 een laboratorium is gebleken dat uw kind misschien de ziekte VLCADD heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet nu worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is VLCADD?

VLCADD 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 VLCADD verloopt de afbraak van deze lange keten vetten door het enzym Very-Long-Chain Acyl 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 VLCADD 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 niet eten). Zonder dieet ontstaan klachten van de spieren. Vooral de hartspier kan aangedaan zijn en dat leidt tot hartfalen. Een aantal kinderen is al ziek op het moment van de hielprik. Ziekte van de hartspier is niet altijd goed te behandelen. Een milde vorm van VLCADD komt ook voor. Klachten van spierpijn ontstaan dan op oudere leeftijd. Met een dieet zijn de meeste klachten te voorkomen. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

Hoe vaak komt VLCADD voor?

VLCADD is een zeldzame ziekte. In Nederland is een tiental patiënten bekend.

Behandeling van VLCADD

Met een vetbeperkt dieet en extra koolhydraten wordt het risico op een hypoglycemie voorkomen. Het 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 VLCADD ziek worden en niet goed eten of drinken, waardoor een hypoglycemie dreigt te ontstaan. Het dieet moet dan worden aangepast of uw kind moet in het ziekenhuis worden opgenomen voor een infuus. Het advies is het dieet het hele leven aan te houden. U wordt hierin begeleid door uw arts en diëtist.

VLCADD is erfelijk

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

Dragerschap

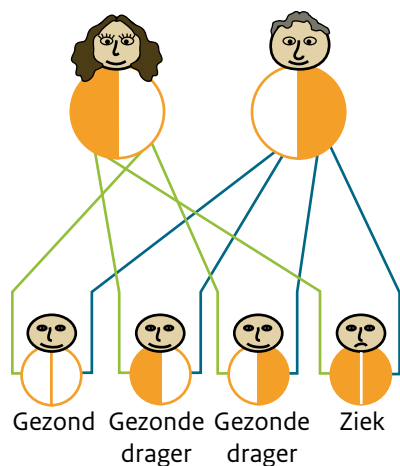
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

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

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met VLCADD. 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 erfelijkheidsadvies krijgen door u te laten verwijzen naar

Vader en moeder zijn allebei drager van VLCADD.
Ze kunnen een kind krijgen met VLCADD.

Vader en moeder zijn allebei drager



U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:
bevolkingsonderzoek

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. Deze registratie betreft de uitslagen van de hiepriek 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-DVP 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/hiepriek/privacy.

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.

Deze publicatie is een uitgave van:
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

www.rivm.nl/hiepriek
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en tot stand gekomen met medewerking van de adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de commissie deskundigheidsbevordering neonatale hieprikscreening. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.
©RIVM, maart 2015