



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

# Multiple CoA Carboxylase deficiëntie (MCD)

## Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

### Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze folder is bedoeld voor ouders van een kind, bij wie een afwijkende uitslag van de hielprik is gevonden. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen. Na onderzoek van dit bloed in een laboratorium blijkt dat uw kind misschien de ziekte multiple CoA carboxylase deficiëntie heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

#### **Synoniem**

Holocarboxylase (synthetase) deficiëntie (HCS)  
(Neonatale) Multiple Carboxylase deficiëntie

### Wat is MCD?

MCD is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij MCD werkt het enzym holocarboxylase niet goed. Dit leidt tot onvoldoende binding van 'vrij biotine' (B-vitamine) aan een aantal andere enzymen. Hierdoor verzuurt het lichaam en kan schade aan de hersenen ontstaan door een ernstige verlaging van de bloedsuikerspiegel en door ophoping van ammoniak.

Een kind met MCD lijkt gezond. Zonder behandeling ontstaat meestal in een periode van slecht eten of koorts

een te lage bloedsuikerspiegel (hypoglycemie) en een stijging van ammoniak door afbraak van lichaamseigen eiwitten. Hierdoor kan het kind suf worden, stuipen krijgen en kan ernstige hersenschade ontstaan. Ook afwijkingen aan de huid en haaruitval kunnen optreden.

Bij de ernstige vorm kan een kind al een paar dagen na de geboorte ziek worden. Een aantal kinderen zal al ziek zijn op het moment van de hielprik.

MCD is een goed te behandelen ziekte. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

### Hoe vaak komt MCD voor?

Het is onbekend hoe vaak MCD in Nederland voorkomt.

### Behandeling van MCD

Ziekteverschijnselen worden voorkomen door levenslang elke dag biotine te slikken. U wordt hierin begeleid door uw arts.

### MCD is erfelijk

MCD is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind holocarboxylase synthetase deficiëntie heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze ziekte.

### 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.

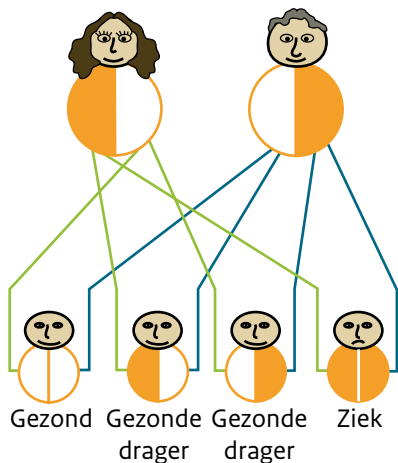
Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Dragere van MCD zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader en één van moeder dan heeft het kind MCD. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van MCD.

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met MCD. 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 een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

### Vader en moeder zijn allebei drager van HCS.

Ze kunnen een kind krijgen met HCS.

Vader en moeder zijn allebei drager



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](http://www.rivm.nl)  
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

[www.rivm.nl/hielprik](http://www.rivm.nl/hielprik)  
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

### 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.

VKS: Kijk op [www.stofwisselingsziekten.nl/vks](http://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. 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/hielprik/privacy](http://www.rivm.nl/hielprik/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 informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de 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