



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

3-Methylcrotonyl CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)

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 3-Methylcrotonyl CoA carboxylase (3-MCC) 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 3-MCC?

3-MCC is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij 3-MCC 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 afgebroken. Dit gebeurt in stappen. Voor elke stap is een speciaal eiwit (enzym) nodig. Bij 3-MCC werkt het enzym 3-Methylcrotonyl CoA carboxylase niet goed. Hierdoor kan met name in perioden van vasten (als uw kind niet eet) of bij het eten van veel eiwit, schade aan de hersenen ontstaan door verlaging van de bloedsuikerspiegel en stijging van ammoniak. Dit heeft epilepsie en een achterstand in ontwikkeling tot gevolg.

Een kind met 3-MCC lijkt gezond. Zonder behandeling ontstaat meestal in een periode van slecht eten of koorts een te lage bloedsuikerspiegel (hypoglycemie). Hierdoor kan het kind suf worden, last van stuipen krijgen en kan forse hersenschade ontstaan. Een aantal kinderen is al ziek op het moment van de hielprik.

3-MCC is een goed te behandelen ziekte. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

Het is mogelijk dat de stoffen die bij het kind in het hielprikbloed worden gevonden, afkomstig zijn van de moeder, en niet van het kind zelf. Daarom wordt bij aanvullend onderzoek in het ziekenhuis vaak ook de moeder onderzocht op deze aandoening.

Hoe vaak komt 3-MCC voor?

3-MCC deficiëntie is zeldzaam. Hoe vaak deze ziekte in Nederland voorkomt is niet bekend. In landen waar pasgeborenen worden gescreend op 3-MCC deficiëntie, komt de ziekte voor bij ongeveer 1 op de 50.000 pasgeborenen.

Behandeling van 3-MCC

Ziekteverschijnselen worden voorkomen door regelmatige voedingen en extra suikers (koolhydraten). Soms 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 in sommige gevallen 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 waar het een infuus krijgt.

3-MCC is erfelijk

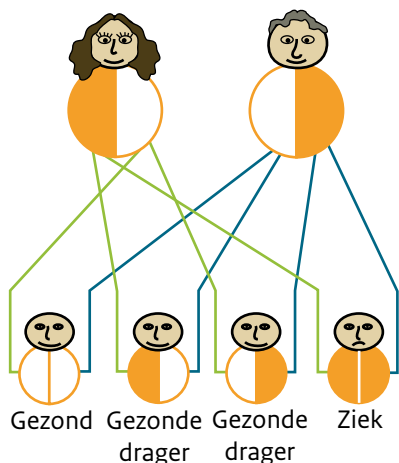
3-MCC is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind 3-MCC heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

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 3-MCC zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van

Vader en moeder zijn allebei drager van 3-MCC.
Ze kunnen een kind krijgen met 3-MCC..

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
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

www.rivm.nl/hieiprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

vader én één van moeder dan heeft het kind 3-MCC. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van 3-MCC. Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met 3-MCC. 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.

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. Deze registratie betreft de uitslagen van de hieiprik 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/hieiprik/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 hieiprikscreening. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.
©RIVM, maart 2015