



# Isovaleriaan acidurie (IVA)

## 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 isovaleriaan acidurie (IVA) heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

#### Synoniem:

Isovaleriaan acidemie  
Iso-valeryl CoA dehydrogenase deficiency / deficiëntie  
Isovaleric acid CoA dehydrogenase deficiency

### Wat is IVA?

IVA is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij IVA 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 dit aminozuur omgezet in een andere stof. Dit gebeurt in stappen. Voor elke stap is een speciaal eiwit (enzym) nodig. Bij IVA werkt het enzym isovaleryl CoA dehydrogenase niet goed. Dit leidt tot een teveel aan isovaleriaanzuur in het lichaam. Hierdoor verzuurt het lichaam en kan schade aan

de hersenen ontstaan. Een milde vorm van IVA komt ook voor. Patiënten met deze vorm zijn meestal niet ziek.

Een kind met IVA lijkt gezond. Zonder behandeling ontstaat meestal in een periode van slecht eten of koorts een sterke verhoging van het isovaleriaanzuur door afbraak van de eigen eiwitten (verzuring). Hierdoor kan het kind suf worden, stuipen krijgen en kan forse hersenschade ontstaan. 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.

Bij de milde vorm treden zelden ziekteverschijnselen op. IVA is een te behandelen ziekte. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

### Hoe vaak komt IVA voor?

IVA komt in Nederland bij 1 op de 60.000 pasgeborenen voor. Dat wil zeggen dat er per jaar ongeveer 3 kinderen met IVA geboren worden. Door screening worden nu ook kinderen met een milde vorm gevonden. Hoe vaak deze vorm voorkomt is nog niet bekend.

### Behandeling van IVA

Met een sterk eiwit beperkt dieet kan schade aan de hersenen worden voorkomen. In plaats van normaal eiwit wordt voeding op basis van aminozuren gebruikt, want het

lichaam heeft eiwit nodig om te kunnen groeien. Het advies is het dieet het hele leven aan te houden. U wordt hierin begeleid door uw arts en diëtist. Daarnaast zal uw kind een medicijn, carnitine, krijgen. Als uw kind ziek wordt, moet extra energie in de vorm van suikers (koolhydraten) gegeven worden. Hiervoor wordt het dieet aangepast en krijgt uw kind minder eiwit. Soms moet uw kind opgenomen worden in het ziekenhuis voor een infuus. Bij de milde vorm krijgt uw kind geen dieet. Het is van belang bij slecht eten uw kind extra energie in de vorm van suikers (koolhydraten) te geven. In een enkel geval zal uw kind een medicijn (carnitine) nodig hebben. Dit wordt bepaald aan de hand van de waarde van carnitine in het bloed.

## IVA is erfelijk

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

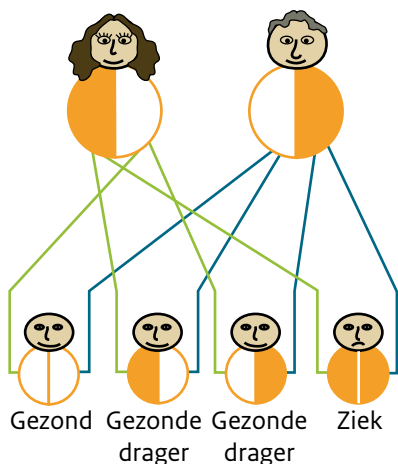
### Dragerschap

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. Draggers van IVA zijn

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

Ze kunnen een kind krijgen met IVA.

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/hiepriek  
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader én één van moeder dan heeft het kind IVA. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van IVA. Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met IVA. 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](http://www.stofwisselingsziekten.nl/vks) of bel 038 - 420 17 64.

## Wat gebeurt er met de uitslag 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](http://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 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 hiepriekscreening. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.  
©RIVM, maart 2015