



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

Spiekboekje *Hielprikscreening*

Informatie over de ziekten | oktober 2019



Spiekboekje

Hielprikscreening

Informatie over de ziekten

Colofon

Dit boekje is een uitgave van het RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek en is tot stand gekomen met de medewerking van leden van de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering neonatale hielprikscreening en de adviescommissies van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK).

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud van dit boekje kunnen echter geen rechten worden ontleend.

2008: eerste druk

2011: herziene tweede druk

2013: herziene derde druk

2017: herziene vierde druk

2019: herziene vijfde druk

Wilt u meer weten over de neonatale hielprikscreening?
Kijkt u dan op www.rivm.nl/hielprik.

© RIVM

Voorwoord

Dagelijks zetten vele professionals zich in voor de neonatale hielprikscreening. U bent één van hen. Ieder jaar wordt bij ongeveer 170.000 pasgeboren baby's de hielprik uitgevoerd. Het hielprikbloed wordt onderzocht om daarmee snel ernstige ziektes op te sporen. En het gaat daarbij om steeds meer aandoeningen. Snelle behandeling levert belangrijke gezondheidswinst op.

In dit boekje vindt u beknopte informatie over de ziektebeelden waarop pasgeborenen gescreend worden. Per ziekte staat beschreven wat de ziekte inhoudt, hoe vaak deze voorkomt en welke behandeling mogelijk is. De informatie hebben we in dit compacte boekje weergegeven, zodat u het altijd bij de hand kunt hebben.

Ik hoop dat dit boekje van pas komt bij uw werkzaamheden ten behoeve van de neonatale hielprikscreening.

RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek
Drs. Eugènie Dekkers
Programmacoördinator neonatale hielprikscreening

oktober 2019

Inhoud

Voorwoord	5
Adrenogenitaal syndroom (AGS)	9
Biotinidase deficiëntie (BIO)	10
Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)	11
Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2) (<i>nevenbevinding</i>)	12
Congenitale hypothyreoïdie (CH)	13
Cystic fibrosis (CF)	14
Galactosemie (GAL)	16
Glutaaracidurie type I (GA-I)	17
HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)	18
Isovaleriaan acidurie (IVA)	19
Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie (LCHADD)	20
Maple syrup urine disease (MSUD)	21
Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (MCADD)	22
Methylmalon acidemie (MMA)	23
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (3-MCC)	25
Multiple CoA carboxylase deficiëntie (MCD)	26
Phenylketonurie (PKU)	27

Propion acidemie (PA)	28
Sikkelcelziekte (SZ)	30
Dragerschap sikkelcel (<i>nevenbevinding</i>)	31
Thalassemieën	32
Alfa-thalassemie	34
Bèta-thalassemie	35
Tyrosinemie type I (TYR-I)	36
Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (VLCADD)	37
Nevenbevindingen	38

Adrenogenitaal syndroom (**AGS**)

Aangeboren levensbedreigende erfelijke stoornis in de hormoonproductie van de bijnieren. De afwijking leidt tot een tekort aan cortisol, vaak ook tot een tekort aan aldosteron en een overproductie van mannelijke hormonen uit de bijnier. Bij pasgeborenen dreigt buitensporig zoutverlies, met als gevolg waterverlies en uitdroging. Meisjes hebben bij de geboorte in verschillende mate vermannelijking van de uitwendige genitaliën. Vroegtijdige behandeling kan ernstige ontregeling van de water- en zouthuishouding voorkomen.

Synoniemen:

Congenitale bijnierhyperplasie

Congenital adrenal hyperplasia (CAH)

Prevalentie in NL: gemiddeld 10 tot 15 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang innemen van cortisolpreparaten.
- ◇ Vaak is ook medicatie nodig om zoutverlies tegen te gaan.
- ◇ Bij meisjes kan een chirurgische correctie van de uitwendige genitaliën nodig zijn.

Biotinidase deficiëntie (**BIO**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij te weinig biotine wordt aangemaakt. Biotine wordt ook wel vitamine B₇ of vitamine H genoemd. De ziekte leidt onbehandeld tot huidproblemen, epileptische aanvallen, soms (gedeeltelijke) kaalheid, vertraagde ontwikkeling en spierproblemen. Met vroege behandeling worden alle klachten voorkomen.

Synoniemen:

Biotinidase deficiency

Infantile multiple carboxylase deficiency

Late-onset multiple carboxylase deficiency

BTD deficiëntie / deficiency

Prevalentie in NL: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslange behandeling met biotine.
- ◇ Regelmatig controle op ontwikkeling, beoordeling huid en haren door een kinderarts metabole ziekten.

Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1 (CPT1)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van vetzuren niet goed gaat. Te weinig afbraak van vetzuren kan leiden tot een gebrek aan energie, waardoor het bloedsuikergehalte te laag kan worden. Dit wordt een hypoglykemie genoemd. Het kind kan suf en slap worden en in coma raken.

Deze klachten kunnen vooral optreden bij ziekte of vasten.

CPT1 is een goed te behandelen ziekte.

Synoniem:

Carnitine palmitoyl transporter deficiëntie

Prevalentie in NL: zeer zeldzaam, gemiddeld 1 kind per 5 jaar.

Behandeling:

- ◇ De behandeling is een dieet, soms levenslang.
- ◇ Op jonge leeftijd kan het nodig zijn ook 's nachts voeding te geven.
- ◇ Bij ziekte zijn vaak extra dieetaanpassingen nodig.

Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2) (*nevenbevinding*)

Bij een carnitine transporter deficiëntie wordt carnitine niet van buiten naar binnen in de cel getransporteerd. Carnitine is in de cel belangrijk voor het gebruik van de lange keten vetzuren als ‘brandstof’. Dit leidt tot een tekort aan energie juist wanneer het lichaam dat nodig heeft bijvoorbeeld bij slecht eten, koorts of bij sporten. Dit kan tot gevolg hebben dat het bloedsuikergehalte te laag wordt of dat er leverproblemen ontstaan. Het kan ook leiden tot een verdikte hartspier en hartritme problemen.

Synoniemen:

Carnitine transport defect

CTD

Primaire carnitine deficiëntie

Prevalentie in NL: gemiddeld 2 tot 3 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang slikken van extra carnitine (drank of pil).
- ◇ Controle door een kinderarts metabole ziekten en laboratoriumonderzoek.

Congenitale hypothyreoïdie (CH)

CH is een groep van ziekten, die gemeenschappelijk hebben dat de schildklier onvoldoende schildklierhormoon (thyroxine, T₄) aanmaakt. CH is meestal blijvend en in de meeste gevallen niet erfelijk. T₄ speelt een belangrijke rol in de regulering van de stofwisseling, en is tevens onmisbaar voor groei en ontwikkeling. Gebrek aan T₄ op jonge leeftijd heeft een negatieve invloed op de hersenontwikkeling, met risico op blijvende verstandelijke en motorische beperkingen. Vroegtijdige behandeling met T₄ kan dit (vrijwel) geheel voorkomen.

Synoniem:

CHT

Prevalentie in NL:

Alle vormen van CH samen gemiddeld 70 tot 90 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang dagelijks tabletten met thyroxine innemen.
- ◇ Bij opgroeiende kinderen dient de dosis regelmatig aangepast te worden.
- ◇ Regelmatig bloedonderzoek en controle bezoeken kinderarts.

Cystic fibrosis (CF)

Erfelijke ziekte waarbij op diverse plaatsen in het lichaam dikker en taaier slijm wordt aangemaakt dan normaal. Dit dikke en taaie slijm zorgt voor problemen in de luchtwegen (hoesten, benauwdheid) en in het maagdarmkanaal (slecht groeien door gestoorde vetvertering, obstipatie). Soms leidt dit ook tot beschadiging van de lever, volzitten van de neusbijholten, suikerziekte en bij de meeste mannen tot onvruchtbaarheid.

Vroege behandeling kan helpen om de meeste problemen te voorkomen of te verminderen.

Synoniem:

Taaisslijmziekte

Prevalentie in NL: gemiddeld 25 tot 30 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Verschillende medicijnen, een calorierijk dieet en intensieve fysiotherapie.
- ◇ Regelmatig controle door een gespecialiseerd kinderlongarts en een CF-behandelteam.

NB In de hielprikscreening wordt gezocht naar kinderen met de ziekte cystic fibrosis (CF) en niet naar kinderen met dragerschap van CF. Toch wordt af en toe een drager van CF gevonden. Bij de ziekte CF heb je twee afwijkende CF-genen; een drager van CF heeft maar één afwijkend CF-gen. Draggers van CF worden, net zoals kinderen met een vermoeden op de ziekte CF, verwezen naar de kinderlongarts om CF helemaal uit te sluiten. De meeste dragers van CF worden in de hielprikscreening niet gevonden.

Galactosemie (**GAL**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij galactose (onderdeel van melksuiker, lactose) onvoldoende wordt afgebroken in de lever. Lactose zit in moedermelk en in veel voedingsproducten voor zuigelingen. Onbehandeld leidt galactosemie tot geelzucht, infecties, de oogziekte staar en tot overlijden. Start van het dieet geeft snelle verbetering. Ondanks goede behandelingen kan galactosemie tot ontwikkelingsachterstand leiden en bij meisjes ook tot verminderde vruchtbaarheid.

Synoniemen:

Galactose-1-fosfaat uridylyltransferase deficiëntie

GALT deficiëntie

Duarte Galactosemie

Galactosemia

Prevalentie in NL: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang streng galactosebeperkt dieet, met vermijding van melk(producten).
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en ogen door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist.

Glutaaracidurie type I (GA-I)

Erfelijke stofwisselingsziekte, waarbij de aminozuren lysine en tryptofaan niet goed worden afgebroken. Onbehandeld kan dit leiden tot zeer ernstige hersenbeschadiging. Met dieet en medicijnbehandeling kan de hersenbeschadiging grotendeels of geheel worden voorkomen.

Synoniemen:

Glutaric acidemia I

Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiëntie

Prevalentie in NL: gemiddeld 1 kind per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet met aminozurenpreparaat en medicijnen.
- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen kinderen uit voorzorg een aangepast dieet, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- ◇ Regelmatig controle door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken en de vetzuuroxidatie gestoord is. Dit resulteert in een tekort aan energie. Er ontstaan problemen bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen, braken en diarree of bij een operatie. Door een verlaagde bloedsuikerspiegel kan dit leiden tot braken, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling. Dit kan worden voorkomen met een dieet.

Synoniemen:

HMG-CoA-lyase deficiency, HL deficiency

Hydroxymethyl-glutaric aciduria

3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency

Prevalentie in NL: zeer zeldzaam, gemiddeld 1 kind per 10 jaar.

Behandeling:

- ◇ Soms medicatie (carnitine) en een dieet.
- ◇ Regelmatig controle van groei en ontwikkeling door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist.

Isovaleriaan acidurie (**IVA**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur leucine niet goed wordt afgebroken. Dit kan leiden tot braken, uitdroging, slap en suf worden, bewustzijnsverlies, neurologische problemen en verminderde ontwikkeling.

Synoniemen:

Isovaleriaan acidemie

Iso-valeryl CoA dehydrogenase deficiency / deficiëntie

Isovaleric acid CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: gemiddeld 2 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet, aminozurenpreparaat en medicijnen.
- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen de kinderen uit voorzorg een aangepast dieet, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Long-chain hydroxyacylCoA dehydrogenase deficiëntie (**LCHADD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden als energiebron. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan, wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies. Ook kunnen spier- en hartspierproblemen ontstaan.

Synoniemen:

LCHAD

LCHAD deficiency

Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: gemiddeld 1 kind per jaar.

Behandeling:

- ◇ Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, hartfunctie en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Maple syrup urine disease (**MSUD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van de aminozuren leucine, isoleucine en valine verstoord is. Onbehandeld kan zowel de urine van het kind, als het kind zelf wat zoetig ruiken. Niet tijdige behandeling leidt tot overgeven, bewustzijnsverlies, ernstige ontwikkelingsachterstand en overlijden.

Prevalentie in NL: gemiddeld 1 kind per 2 jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet en een aminozurenpreparaat.
- ◇ Regelmatige controle door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist op ontwikkeling, groei, dieet en laboratoriumonderzoek.
- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen de kinderen uit voorzorg een aangepast dieet, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.

Medium-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**MCADD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij midden lange keten vetzuren niet kunnen worden gebruikt als energiebron. Problemen ontstaan bij langere tijd niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies en uiteindelijk overlijden.

Synoniemen:

MCAD

Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: gemiddeld 15 tot 20 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten.
- ◇ Soms zijn extra voeding en medicatie nodig.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Methylmalon acidemie (MMA)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van twee aminozuren niet goed gaat. Dit komt doordat het enzym methylmalonyl CoA mutase (MCM) niet goed functioneert. Een kind met MMA krijgt meestal in de eerste dagen of weken na de geboorte klachten. Het kind kan suf en slap zijn en overgeven. Deze klachten worden vaak uitgelokt door vasten of een infectie of koorts. De ziekte kan zich ook later en met minder duidelijke klachten presenteren.

MMA leidt tot met name problemen in de hersenen en de nieren. Behandeling van de ziekte verkleint de kans op deze problemen. Zonder behandeling zullen patiënten uiteindelijk overlijden.

Synoniemen:

Methylmalon acidurie

Organische acidemie-MMA

Methylmalonyl CoA mutase deficiëntie (MCM)

Prevalentie in NL: gemiddeld 1 à 2 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet, aminozurenpreparaat en medicijnen/vitamines.

- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen kinderen uit voorzorg een aangepast dieet, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een kindernefroloog en een diëtist, en door laboratoriumonderzoek.

3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (**3-MCC**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij bepaalde eiwitten met het aminozuur leucine onvoldoende worden afgebroken. Dit kan leiden tot stuipen, ontwikkelingsachterstand en bewustzijnsverlies. De meeste kinderen hebben echter alleen klachten als ze ziek worden door andere oorzaken, zoals infecties.

Synoniemen:

MCC deficiëntie

3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency

Prevalentie in NL: gemiddeld 1 tot 2 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ De meeste kinderen hebben alleen een dieetadvies nodig bij ziekte. Heel soms is een eiwitbeperkt dieet en medicatie nodig.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Multiple CoA carboxylase deficiëntie (MCD)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij eiwitten uit de voeding niet goed kunnen worden omgezet in bruikbare stoffen. Dit kan leiden tot uitdroging, bewustzijnsverlies, huidafwijkingen, kaalheid, neurologische problemen, epilepsie en afweerstoornissen.

Synoniemen:

Holocarboxylase synthetase deficiëntie (HCS)
Multiple Carboxylase deficiëntie

Prevalentie in NL: heel erg zeldzaam.

Behandeling:

- ◇ Levenslange toediening van biotine (vitamine H), soms aangevuld met eiwitbeperkt dieet.
- ◇ Regelmatig controle van groei en ontwikkeling door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Phenylketonurie (PKU)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur phenylalanine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot ernstige ontwikkelingsachterstand, epilepsie, spasticiteit en gedragsproblemen.

Synoniem:

Hyperfenylalaninemie

Fenylketonurie

Phenylketonuria

Prevalentie in NL: gemiddeld 12 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang streng eiwitbeperkt dieet met aminozurenpreparaat en in sommige gevallen medicatie.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist en door laboratoriumonderzoek.

Propion acidemie (PA)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij de afbraak van twee aminozuren niet goed gaat. Dit komt doordat het enzym propionyl-CoA carboxylase (PCC) niet goed functioneert. Een kind met PA krijgt meestal in de eerste dagen of weken na de geboorte last van klachten. Het kind kan suf en slap zijn en overgeven. Deze klachten worden vaak uitgelokt door vasten of een infectie of koorts. PA kan leiden tot met name problemen in de hersenen en hartfunctiestoornissen. Behandeling van de ziekte verkleint de kans op problemen. Zonder behandeling zullen patiënten uiteindelijk overlijden.

Synoniemen:

Propionacidurie

Organische acidemie-PA

Propionyl-CoA carboxylase deficiëntie (PCC)

Prevalentie in NL: gemiddeld 1 kind per jaar.

Behandeling:

◇ Levenslang eiwitbeperkt dieet, aminozurenpreparaat en medicijnen/vitamines.

- ◇ Bij koorts, infecties, voedingsproblemen (braken, diarree) krijgen kinderen uit voorzorg een aangepast dieet, maar kan ook een ziekenhuisopname noodzakelijk zijn.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een cardioloog en een diëtist, en door laboratoriumonderzoek.

Sikkelcelziekte (**SZ**)

Erfelijke, autosomaal recessief overervende afwijking aan hemoglobine. Tijdens infecties, uitdroging of koude leidt deze tot vormafwijkingen van de rode bloedcellen (sikkelcellen), waardoor kleine haarvaten verstopt kunnen raken (crises). Gevolg is hevige bot- en buikpijnen en infarcering van vitale organen (hersenen, longen). Verhoogde kans op ernstige infecties doordat de milt niet goed werkt (functionele asplenie). Door versnelde bloedafbraak ontstaat bloedarmoede.

Synoniemen:

Sikkelcelanemie

Erfelijke bloedarmoede

Sickle cell disease

Drépanocytose

Prevalentie in NL: gemiddeld 35 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Pijnstillende middelen, extra vocht en antibiotica.
- ◇ Medicatie om crises te verminderen (hydroxyureum).
- ◇ Soms zijn bloedtransfusies nodig.
- ◇ Leefregels als genoeg slapen en goede hygiëne.

Dragerschap sikkelcel

(nevenbevinding)

Dragers van sikkelcel zijn zelf niet ziek.

Informatie over dragerschap is van belang voor ouders van het kind in verband met een eventuele volgende kindervens. Indien uit aanvullend bloedonderzoek blijkt dat beide ouders drager zijn, dan is de kans 25 procent op een volgend kind met sikkelcelziekte.

Ouders kunnen op het moment van de hielprik aangeven of zij informatie over dragerschap van sikkelcel bij hun kind wel of niet willen ontvangen.

Met de hielprikscreening worden gemiddeld ruim 850 dragers van SZ per jaar gevonden.

Thalassemieën

Algemene informatie

Meer dan 95 procent van het totale hemoglobine bij volwassenen bestaat uit hemoglobine A₁ (HbA₁). HbA₁ bestaat uit twee alfa- en twee bèta-globineketens. Bij een alfa- of bèta-thalassemie is de productie van respectievelijk de alfa- of bèta-globineketen verminderd of afwezig. Het zijn autosomaal recessief overervende ziekten.

Alfa-thalassemie

Er zijn 4 genen verantwoordelijk voor de productie van alfa-globineketens.

- *1 of 2 genen ontbreken*: dit zijn dragers van alfa-thalassemie. Gaat gepaard met geen of milde bloedarmoede.
- *3 genen ontbreken*: **HbH-ziekte**; hierop richt de screening zich. Gaat gepaard met matige bloedarmoede.
- *4 genen ontbreken*: dit is in het algemeen niet met het leven verenigbaar. De pasgeborenen overlijden vaak vóór of kort na de geboorte (hydrops foetalis).

Bèta-thalassemie

Er zijn 2 genen verantwoordelijk voor de productie van bèta-globineketens.

- 1 *gen ontbreekt*: Thalassemie minor, of dragerschap bèta-thalassemie. Gaat gepaard met geen of milde bloedarmoede.
- 2 *genen ontbreken*: **Thalassemie major (TM)**; hierop richt de screening zich. Gaat gepaard met ernstige bloedarmoede.

De gevolgen van een bèta-thalassemie kunnen de eerste levensmaanden gemaskeerd worden door het dan nog aanwezige foetaal hemoglobine. Dit bevat in plaats van bèta-ketens gamma-ketens.

Alfa-thalassemie

Erfelijke ziekte waarbij onvoldoende alfa-ketens geproduceerd worden (zie bij 'Thalassemieën' op de bladzijden hiervoor). Kinderen hebben direct na de geboorte een matige bloedarmoede.

Prevalentie in NL:

- HbH-ziekte gemiddeld 1 kind per 2 jaar.
- Dragerschap alfa-thalassemie: gemiddeld 20 tot 40 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Het geven van foliumzuur.
- ◇ Het geven van incidentele bloedtransfusie bij acute Hb-daling.

Bèta-thalassemie

Erfelijke ziekte waarbij onvoldoende of geen bèta-ketens geproduceerd worden (zie bij 'Thalassemieën' op de bladzijden hiervoor). Vanaf ongeveer de derde levensmaand ontstaat een progressieve ernstige bloedarmoede die levensbedreigend kan zijn.

Prevalentie in NL: ernstige beta-thalassemie major: gemiddeld 2 tot 5 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Chronisch bloedtransfusieschema (elke 3 weken) en orale ontijzeringsmedicatie.
- ◇ Dagelijks foliumzuur.
- ◇ Indien de patiënt bloedtransfusie-afhankelijk is, wordt stamceltransplantatie overwogen.

Tyrosinemie type I (TYR-I)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij het aminozuur tyrosine onvoldoende wordt afgebroken. Dit kan leiden tot leverfunctiestoornissen, nierproblemen, zenuwaandoeningen, leverkanker en overlijden.

Synoniemen:

Tyrosinemia type I

Hereditary tyrosinemia

Hepatorenal tyrosinemia

Prevalentie in NL: gemiddeld 1 kind per jaar.

Behandeling:

- ◇ Levenslang medicatie en eiwitbeperkt dieet en aminozurenpreparaat.
- ◇ Zelden is levertransplantatie noodzakelijk.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, dieet, lever en nierfunctie door een kinderarts metabole ziekten en een diëtist.

Very long-chain acylCoA dehydrogenase deficiëntie (**VLCADD**)

Erfelijke stofwisselingsziekte waarbij lange keten vetzuren niet gebruikt kunnen worden voor energie. Er ontstaan problemen bij niets of weinig eten, bijvoorbeeld bij koorts, 's nachts doorslapen zonder voeding of bij braken en diarree. Dan kan een verlaagde bloedsuikerspiegel ontstaan wat kan leiden tot slaperigheid, sufheid, bewustzijnsverlies. Ook kunnen spier- en hartproblemen ontstaan.

Synoniemen:

VLCAD

Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

Prevalentie in NL: gemiddeld 2 tot 4 kinderen per jaar.

Behandeling:

- ◇ Voorkómen dat langere tijd niets wordt gegeten, dieet met extra koolhydraten en speciale vetten.
- ◇ Regelmatig controle van groei, ontwikkeling, hartfunctie, ogen en dieet door een kinderarts metabole ziekten, een diëtist, een oogarts, een cardioloog en door laboratoriumonderzoek.

Nevenbevindingen

Het doel van de hielprikscreening is het vroegtijdig opsporen van een aantal zeldzame erfelijke ziektes, om zo snel mogelijk een behandeling te kunnen starten en daarmee ernstige schade bij het kind te voorkomen of zoveel mogelijk te beperken. De ernst, het verloop en de behandeling van de ziektes zijn heel verschillend. In dit boekje worden de ziektes beschreven waarop de hielprikscreening gericht is.

Soms echter wordt door de gebruikte laboratoriumtest ook een ziekte of erfelijke aanleg gevonden waar niet specifiek naar wordt gezocht. We spreken dan van een nevenbevinding.

De nevenbevindingen in de hielprikscreening zijn:

- Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2).
- Dragerschap sikkelcel.

Dit is een publicatie van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

www.rivm.nl

oktober 2019

De zorg voor morgen begint vandaag