



MMA: Methylmalon acidemie

Informatie voor ouders na een afwijkende hielprikuitslag

Waarom krijgt u deze informatie?

U krijgt deze informatie omdat bij uw kind met de hielprik een afwijkende uitslag voor MMA (methylmalon acidemie) is gevonden. Het is nog niet zeker of uw kind de ziekte MMA heeft. De afwijkende uitslag voor MMA kan ook andere oorzaken hebben. Daarom is extra onderzoek nodig. Uw huisarts heeft uw kind hiervoor verwezen naar een universitair medisch centrum.

Wat is MMA?

MMA is een stofwisselingsziekte waarbij de stof methylmalonzuur zich in het lichaam kan ophopen. Als de ophoping ernstig is of lang blijft bestaan, kan dit schadelijk zijn voor het kind.

Voor informatie over stofwisseling en stofwisselingsziekte, zie het kader op de volgende bladzijde.

Wat gaat bij de ziekte MMA niet goed?

De stof methylmalonzuur komt vrij bij de afbraak van eiwitten. Normaal zorgt een enzym ervoor dat methylmalonzuur verder wordt afgebroken. Dit enzym kan alleen goed werken als er voldoende vitamine B12 aanwezig is. Bij een tekort aan het enzym of bij een tekort aan vitamine B12 wordt methylmalonzuur niet goed afgebroken. Methylmalonzuur hoopt zich dan op in het lichaam. Dit kan soms direct klachten geven: kinderen kunnen minder goed

drinken, en minder alert zijn. In andere situaties merken kinderen helemaal niets van de ophoping, maar kan het na een lange tijd (jaren) wel schadelijk zijn voor de hersenen en de nieren.

Hoe snel er klachten ontstaan, hangt af van hoe goed het enzym nog werkt, of hoe erg het vitaminegebrek is. Ook de ernst van de klachten is hiervan afhankelijk.

Als een verhoogd methylmalonzuur wordt behandeld, dan kan men de kans op problemen verkleinen of zelfs helemaal wegnemen. Ook is het dan mogelijk om problemen beter op te vangen.

Behandeling van de ziekte MMA zorgt ervoor dat de toekomstverwachting van het kind verbetert. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen.

Lees verder op de volgende bladzijde.

Wat is stofwisseling?

Met stofwisseling bedoelen we de aanmaak en afbraak van voedingsstoffen. Ons lichaam heeft energie en bouwstoffen nodig om te functioneren en te groeien. Onze dagelijkse voeding wordt eerst in het maag-darmstelsel verteerd. Daarna komt het voedsel vanuit de darmen in de bloedbaan. Vanuit de bloedbaan bereiken de voedingsstoffen de lichaamscellen. In de cellen worden de voedingsstoffen verder afgebroken en verwerkt tot energie en bouwstoffen. Zo worden eiwitten in de cellen omgezet in aminozuren. Aminozuren zijn een bouwstof.

Bij deze omzetting van voedingsstoffen in bouwstoffen spelen enzymen een grote rol. Enzymen zorgen ervoor dat de voedingsstoffen worden afgebroken tot kleinere deeltjes. Enzymen moeten goed kunnen werken. Hiervoor zijn vaak vitamines nodig.

Wat is een stofwisselingsziekte?

Soms gaat er bij de aanmaak en de afbraak van voedingsstoffen in het lichaam iets niet goed. Dan heeft een kind een stofwisselingsziekte. Dit kan komen doordat de enzymen niet goed werken. Maar ook doordat er een tekort is aan bepaalde vitamines.

Een ander woord voor stofwisselingsziekte is metabole ziekte.

De behandeling van MMA

De behandeling hangt af van de oorzaak van het verhoogde methylmalonzuur. Er zijn twee mogelijkheden.

1. Meestal is de oorzaak van een verhoogd MMA een tekort aan vitamine B12. De behandeling is dan het innemen van extra vitamine B12. Ook de moeder zal worden onderzocht op een vitamine B12-tekort.
2. Soms gaat het bij een verhoogd methylmalonzuur om de ernstige, erfelijke stofwisselingsziekte MMA. Sommige vormen van deze ziekte zijn goed te behandelen. Andere vormen van deze ziekte geven ondanks behandeling toch nog problemen. De behandeling van de stofwisselingsziekte MMA bestaat uit een eiwitarm dieet. En het innemen van aanvullende supplementen en vitamines. Het dieet is vaak levenslang. Uw arts en diëtist zullen u en uw kind hierbij begeleiden.

Hoe vaak komt de ziekte MMA voor?

Bij een afwijkende hielprikuitslag voor MMA is meestal sprake van een goed behandelbaar vitamine B12-tekort. Bij 1 of 2 kinderen per jaar blijkt uit extra onderzoek dat sprake is van de zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte MMA.

Erfelijkheid

Een verhoogd methylmalonzuur door een tekort aan vitamine B12 is niet erfelijk.

De ernstige, zeldzame ziekte MMA is wél erfelijk. In dat geval zijn beide ouders drager van deze ziekte. Draggers van de ziekte MMA hebben de ziekte niet zelf.

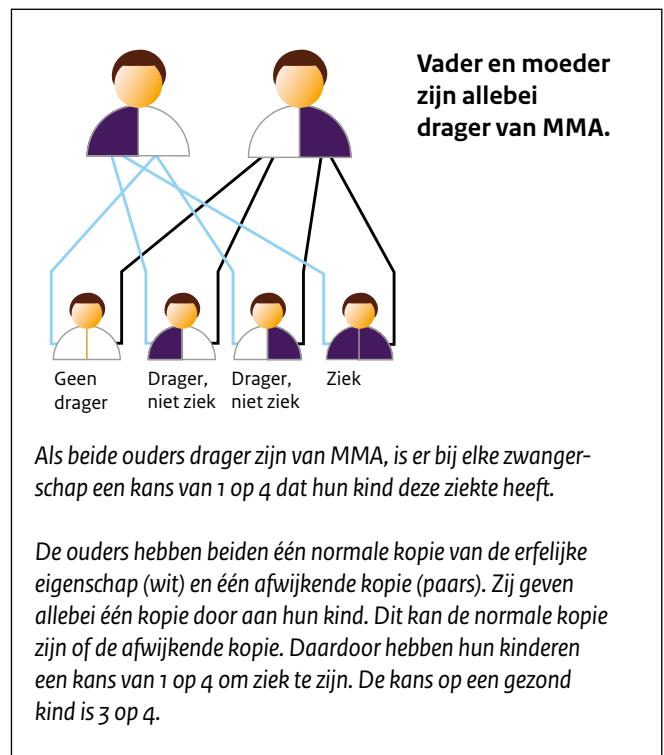
Wat betekent drager zijn?

Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud. Ze krijgen één kopie van de vader en één kopie van de moeder. Iemand die van zijn ouders één kopie krijgt die niet goed is, wordt drager genoemd. Draggers zijn niet ziek. Soms krijgt een kind twee kopieën die beide niet goed zijn. Een kopie van vader en één kopie van moeder. Dat is mogelijk als beide ouders drager zijn. Het kind heeft dan de ziekte.

De kans op een kind met de ziekte MMA

Als uit het extra onderzoek komt dat uw kind de erfelijke ziekte MMA heeft, dan bent u allebei drager. U heeft dan bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat uw kind de ziekte MMA heeft. Uitleg hierover vindt u onder het plaatje over drager zijn. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan.

Een arts kan u hierover meer informatie en erfelijkheidsadvies geven. Dit kan bij de afdeling klinische genetica van een universitair medisch centrum (UMC). U kunt uw arts om een verwijsbrief vragen.



Wilt u meer informatie?

Als uw kind de ziekte MMA heeft, zult u een paar keer per jaar een afspraak hebben met een arts voor stofwisselingsziekten. De afspraken zijn in een universitair medisch centrum (UMC). U kunt al uw vragen aan deze arts stellen. U kunt ook terecht bij de VSK: vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten. Zij geven uitleg en kunnen zorgen voor contact met lotgenoten. Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Als een kind voor vervolgonderzoek naar de kinderarts wordt doorgestuurd, dan komen de resultaten van de hiepriek en van het vervolgonderzoek in het informatie-systeem Neorah (Neonatale Registratie Afwijkende Hieprikscreening). Zie hiervoor het informatieblad Registratie in Neorah: www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah. Meer informatie over de registratie van gegevens van uw kind kunt u ook vinden op: www.pns.nl/hiepriek/juridische-informatie.

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.pns.nl/hiepriek

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale hieprikscreening Metabole Ziekten van de NVK en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de neonatale hieprikscreening.

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

©RIVM, oktober 2022