



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

Extra onderzoek na de hielprikuitslag

# **HMG, 3-MCC of MCD,** drie stofwisselingsziekten



# Waarom krijgt u deze informatie?

U krijgt deze informatie omdat bij uw kind na de hielprik een afwijkende uitslag is gevonden. Dit kan betekenen dat uw kind een stofwisselingsziekte heeft. Het gaat om de ziekte HMG, 3-MCC of MCD.

De uitslag van de hielprik bij uw kind kan een aanwijzing zijn dat uw kind een stofwisselingsziekte heeft. Het gaat dan om een van deze drie ziekten:

- HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG);
- 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiëntie (3-MCC);
- Multipele CoA carboxylase deficiëntie (MCD).

Deze drie ziekten zijn erg zeldzaam.

Het is nog niet zeker of uw kind een van deze ziekten heeft. Daarom is extra onderzoek nodig. Uw huisarts heeft uw kind hiervoor verwezen naar een academisch ziekenhuis.

Als blijkt dat uw kind inderdaad een van deze ziekten heeft, dan zijn problemen in de toekomst vaak te voorkomen door een dieet of medicatie.

Het is mogelijk dat de stoffen die bij uw kind in het hielprikbloed zijn gevonden, afkomstig zijn van de moeder, en niet van uw kind. Daarom wordt in het ziekenhuis vaak ook de moeder onderzocht.

Hierna volgt meer informatie over de drie aandoeningen. In het ziekenhuis zult u ook informatie krijgen. HMG en 3-MCC lijken erg op elkaar en worden hierna daarom samen uitgelegd.

## 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.

Er zijn meer dan 1.000 stofwisselingsziekten bekend. Deze zijn allemaal verschillend. De arts in het ziekenhuis zal u vertellen welke ziekte uw kind mogelijk heeft.

# HMG en 3-MCC

## Wat is HMG en 3-MCC en wat gaat bij deze ziekten niet goed?

HMG-CoA-lyase deficiëntie (HMG) en 3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiëntie (3-MCC) zijn erfelijke stofwisselingsziekten en komen weinig voor. Bij deze ziekten wordt het aminozuur (bouwsteen van een 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 HMG en 3-MCC werken bepaalde enzymen 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. Dit komt door verlaging van de bloedsuikerspiegel en stijging van ammoniak. Dit kan leiden tot epilepsie en een achterstand in de ontwikkeling. Ook kan leverschade optreden.

Kinderen met HMG of 3-MCC lijken gezond. Zonder behandeling kunnen deze kinderen suf worden. Meestal in een periode van slecht eten of koorts. De klachten kunnen leiden tot de hiervóór beschreven, ernstige verschijnselen. Soms zijn kinderen met HMG of 3-MCC al ziek op het moment van de hiepriek.

## De behandeling van HMG en 3-MCC

HMG en 3-MCC zijn goed te behandelen. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen. Ziekteverschijnselen worden voorkómen door regelmatig te eten. Vaak wordt in de eerste jaren ook een eiwitbeperkt dieet gegeven. 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. Een arts en diëtist zullen u hierbij begeleiden.

Soms moet uw kind opgenomen worden in het ziekenhuis voor een infuus.

## Hoe vaak komen de ziekten HMG en 3-MCC voor?

Beide ziekten zijn erg zeldzaam. Hoe vaak deze ziekten in Nederland precies voorkomen, is niet bekend.

# MCD

## Wat is MCD en wat gaat bij deze ziekte niet goed?

Multipele CoA carboxylase deficiëntie (MCD) is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Bij MCD werkt het enzym holocarboxylase niet goed. Dit leidt tot onvoldoende binding van 'vrij biotine' (een vitamine) aan een aantal andere enzymen. Hierdoor verzuurt het lichaam. Er 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 (hypoglykemie) 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 van MCD kan een kind een paar dagen na de geboorte al ziek worden. Soms zijn kinderen met MCD al ziek op het moment van de hiepriek.

## De behandeling van de ziekte MCD

Als er nog geen ziekteverschijnselen zijn ontstaan dan is MCD goed te behandelen. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen.

Levenslang elke dag extra inname van biotine zorgt ervoor dat een kind met MCD geen ziekteverschijnselen krijgt. Een arts zal u hierbij begeleiden.

## Hoe vaak komt de ziekte MCD voor?

MCD is erg zeldzaam. Het is onbekend hoe vaak MCD in Nederland voorkomt.

## Erfelijkheid

HMG, 3-MCC en MCD zijn autosomaal recessieve erfelijke ziekten. Dit betekent dat als een kind een van deze ziekten heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze ziekte.

### 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 een van deze drie stofwisselingsziekten

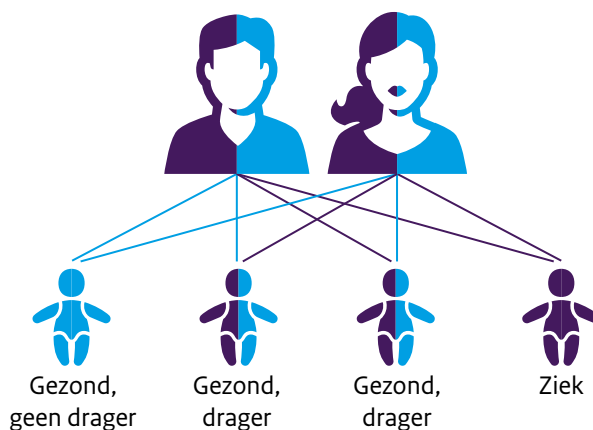
Als uit het extra onderzoek komt dat uw kind een van de drie genoemde erfelijke ziekten heeft, dan bent u allebei drager. U heeft dan bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat uw kind de ziekte heeft. Zie het plaatje over drager zijn. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het 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 verwijfsbrief vragen.

## Wilt u meer informatie?

Als uw kind HMG, 3-MCC of MCD 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 VKS: vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten. Zij geven uitleg en kunnen zorgen voor contact met lotgenoten. Kijk op [www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl) of bel 038 - 420 17 64.

### Vader en moeder zijn allebei drager



Zijn beide ouders drager van een erfelijke ziekte?  
Dan is de kans 1 op 4 dat een kind deze ziekte krijgt.  
De kans op een gezond kind is 3 op 4.

## Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Als een kind voor vervolgonderzoek naar de kinderarts wordt verwezen, dan komen de resultaten van de hielprik en van het vervolgonderzoek in het informatiesysteem Neorah (Neonatale Registratie Afwijkende Hielprik-screening). Zie hiervoor het informatieblad Registratie in Neorah: [www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah](http://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/hielprik/juridische-informatie](http://www.pns.nl/hielprik/juridische-informatie).

Dit is een uitgave van:

### Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven  
[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

februari 2023

[www.pns.nl/hielprik](http://www.pns.nl/hielprik)

### bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale hielprikscreening Metabole Ziekten van de NVK en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de neonatale hielprikscreening. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

De zorg voor morgen begint vandaag