

Geboren mit MCADD

Mitteltkettige Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

Willem L. Middelkoop

Jan. 29, 2019



Nur wenige Tage nach der Geburt unseres Sohnes gerieten wir in Schwierigkeiten, als unser kleiner Mann nicht mehr essen wollte. Wiederholte Versuche, ihn zu füttern, scheiterten, da er scheinbar zu müde war, um an seiner Mutter zu trinken. Als wir seine Körpertemperatur maßen, waren wir schockiert, nur 33° Celsius! Was folgte, war nichts weniger als eine unglaubliche emotionale Achterbahnfahrt!

Im Krankenhaus

Wir haben keine Zeit verloren und beschlossen, unseren Sohn sofort ins Krankenhaus zu bringen! Da sich meine Frau noch von der Geburt erholte (und daher weniger mobil war), beschlossen wir, dass ich alleine mit unserem Jungen so schnell wie möglich fahren

sollte. Dies war ein sehr günstiger Zeitpunkt, um Erfahrung mit schnellem Autofahren zu haben!

Im Krankenhaus angekommen, wussten die Ärzte von unserer Ankunft, konnten aber die Temperatur des Babys nicht glauben. Sie dachten, die Messung sei ein Fehler, aber ihre eigene Messung bestätigte die gefährlich niedrige Körpertemperatur. Bevor irgendetwas anderes getan wurde, wurde er in einen Inkubator gelegt und bekam etwas Nahrung über eine Spritze.



Die Rettung unseres Sohnes – beachte den Herzfrequenzmonitor, der keine Herzaktivität erkennen kann (das grüne Fragezeichen)...

Kritische Momente vergingen, als der Monitor Schwierigkeiten hatte, die Herzaktivität des Kindes zu erkennen. Er atmete noch, aber seine niedrige Temperatur und sein schwaches Aussehen gaben Anlass zu ernsthafter Besorgnis. Es ist ein ziemlich schockierendes Erlebnis, seinen neugeborenen Jungen so zu sehen.

Schnelle Genesung

Die liebevolle Pflege der Krankenschwestern, die Wärme im Inkubator und die Energie aus der Nahrung wirkten Wunder für den kleinen Mann. Innerhalb weniger Stunden stieg seine Körpertemperatur und er gewann seinen Appetit zurück. Ich war überglücklich, ihn wieder füttern zu können!



Es fühlte sich wie ein Sieg an, ihn wieder trinken zu sehen!

Obwohl seine Vitalwerte sich wieder normalisierten, hatte niemand (auch die Ärzte nicht) eine Ahnung, was die Krise des Jungen verursacht hatte. Die Ärzte folgten dem Standardverfahren und führten Tests durch, um nach einer Infektion oder Anzeichen eines (inneren) Traumas zu suchen, das seit seiner Geburt unbemerkt geblieben sein könnte. Sie fanden keine, nach all ihren Standardmessungen und -werten war der Junge völlig gesund.

Unzufrieden mit dem Fehlen einer klaren Ursache rieten die Ärzte, unseren Sohn noch einige Zeit unter genauer Beobachtung zu halten. Wir durften uns ihm anschließen und einige Nächte im Krankenhaus verbringen. Drei Nächte später durften wir nach Hause gehen, da er weiterhin völlig gesund erschien. Wir blieben unsicher, was seinen kritischen Zustand verursacht hatte, aber nicht lange, da sich die Antwort (ziemlich buchstäblich) vor unserer Haustür präsentieren würde...

Neugeborenen-Screening

Während ich fröhlich Geburtsanzeigen verteilte, erhielt ich einen Anruf von meiner Frau: Der Arzt ist hier, bitte komm sofort nach Hause!

Zu Hause angekommen, begann der Arzt mit etwas, das wie ein Lehrbuchverfahren für die Übermittlung schlechter Nachrichten aussah. Er erzählte uns, dass das Neugeborenen-Screening einen anomalen Wert ergeben habe, der auf eine seltene genetische Stoffwechselstörung namens *"Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel"* oder MCADD hinweist.

Wir wurden gebeten, sofort ins Krankenhaus zu gehen und uns in der Notaufnahme zu melden, wo ein spezialisierter Arzt auf uns warten würde.



Notaufnahme VU Amsterdam

MCADD-Diagnose

Die Fachärztin empfing uns freundlich und erklärte, dass sie die MCADD-Indikation bestätigen müssten, bevor sie voreilige Schlüsse zögen. Dies geschah durch die Entnahme zusätzlicher Blut- und Urinproben von unserem kleinen Mann.

Da es sich um ein anderes Krankenhaus (und einen anderen Arzt) handelte, wurden wir gefragt, wie wir die Tage nach der Geburt unseres Sohnes erlebt hatten. Unsere Geschichte von seinem plötzlichen Krankenhausaufenthalt schien die Fachärztin überhaupt nicht zu überraschen. Die Ärztin warf ein neues Licht auf die verrückten ersten Tage seines Lebens und erklärte uns, was MCADD ist.

Was ist MCADD?

MCADD ist eine seltene genetische Stoffwechselstörung, die die Fähigkeit des Körpers beeinträchtigt, Fett als Energiequelle zu nutzen. Der menschliche Körper benötigt drei Hauptnährstoffe, um zu funktionieren:

- Kohlenhydrate: werden in Glukose aufgespalten
- Proteine: werden in Aminosäuren aufgespalten
- Fette: werden in Fettsäuren aufgespalten

Wenn wir eine Mahlzeit zu uns nehmen, werden Kohlenhydrate in Glukose aufgespalten, wodurch unser Blutzucker steigt. Dies führt dazu, dass Insulin in den Blutkreislauf freigesetzt wird, wodurch die Glukose in unsere Zellen gelangen und die Energie der Mahlzeit im Körper verteilen kann.

Wenn mehr Glukose vorhanden ist, als der Körper benötigt, wird der Überschuss in einem "Glukosespeicher" (Glykogen) in der Leber und in den Fettzellen gespeichert. Zwischen den Mahlzeiten kann der Körper den Glukosespeicher zur Energiegewinnung nutzen. Wenn das Glykogen aufgebraucht ist, greift der Körper auf die Fettspeicher zurück, um Energie zu gewinnen.

Leider fehlt Personen mit der MCADD-Störung ein Enzym (oder sie haben nicht genügend davon), das für die Aufspaltung von Fett zur Energiegewinnung notwendig ist. Die *Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase* ist ein Enzym, das für die Oxidation von mittelkettigen Fettsäuren in Fetten benötigt wird. Die Unfähigkeit, diese Fettsäuren zu oxidieren, verhindert, dass der Körper Fett als Energiequelle nutzt. Dies kann zu einer Anhäufung von ungenutzten Fettsäuren führen, die Leber und Gehirn schädigen und zu einer Stoffwechselkrise führen.

Einfach ausgedrückt: Bei MCADD kommt es zu Problemen, sobald die gesamte Energie aus der Nahrung verbraucht ist. Dies führt zu Schläfrigkeit, Lethargie, Koma und schließlich zum Tod.



Wenigstens hat er ein cooles Garfield-Pflaster bekommen

Leben mit MCADD

Die zusätzlichen Blut- und Urintests bestätigten die MCADD-Diagnose und markierten den Beginn des Lebens unseres Sohnes mit MCADD, da es (noch) keine Heilung gibt.

Bei weiteren Krankenhausbesuchen lernten wir, dass das Leben mit MCADD durchaus möglich ist, indem man:

- **Oft isst:** um zu verhindern, dass die Energie ausgeht und eine Stoffwechselkrise entsteht
- **Sich klug ernährt:** um die Arten von Fetten zu vermeiden, die der Körper nicht abbauen kann, planen Sie eine kohlenhydratreiche, fettarme Ernährung.
- **Medikamente einnimmt:** eine zusätzliche Ergänzung von L-Carnitin kann verschrieben werden, um dem Körper zu helfen, schädliche Substanzen zu entfernen.
- **Vorbereitet ist:** für Situationen, in denen der Appetit gering ist, z. B. bei Krankheit oder Erbrechen, oder wenn zusätzliche Energie benötigt wird (z. B. bei intensivem und längerem Training)

Schlussfolgerung

Dank der Ergebnisse des Neugeborenen-Screenings wissen wir nun über die MCADD-Störung unseres Sohnes Bescheid. Dies hilft uns, zukünftige lebensbedrohliche Situationen wie die, die wir nur Tage nach seiner Geburt erlebt haben, zu verhindern.

Dies ist eine verdammt harte Art, unsere Elternschaft zu beginnen, aber es hätte leicht viel_schlimmer kommen **können**. Ich werde diesen Blog nutzen, um unsere (zukünftigen) Erfahrungen im Umgang mit MCADD zu teilen, da es anderen helfen kann. Mit der richtigen Pflege gibt es keinen Grund, warum jemand mit MCADD nicht ein normales, gesundes und aktives Leben führen kann!

Links

- <http://minutesmatter-mcadd.org>
- mcadd.be
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/medium-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency>
- <https://www.nhs.uk/conditions/mcadd/>
- <https://www.stofwisselingsziekten.nl> (Niederländisch)

Sie können mich gerne kontaktieren, wenn Sie eine Website oder Ihre Erfahrungen mit MCADD mit mir teilen möchten.