

Geboren met MCADD

Medium keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie

Willem L. Middelkoop

29 jan. 2019



Slechts enkele dagen na de geboorte van onze zoon liepen we tegen problemen aan toen ons mannetje niet meer wilde drinken. Herhaalde pogingen om hem te voeden mislukten, hij leek te moe om bij zijn moeder te drinken. Toen we zijn lichaamstemperatuur opmaten schrokken we ons rot, slechts 33° Celsius! Wat volgde was niets minder dan een ongelooflijke emotionele rollercoaster!

In het ziekenhuis

We verloren geen tijd en besloten om onze zoon **METEEN** naar het ziekenhuis te brengen! Omdat mijn vrouw nog herstellende was van de bevalling (en daardoor minder mobiel was), besloten we dat ik alleen met onze jongen zou gaan om zo snel mogelijk te zijn. Dit was een heel geschikt moment om ervaring te hebben [met zo snel mogelijk autorijden!](#)

Eenmaal in het ziekenhuis wisten de artsen van onze komst, maar konden ze de temperatuur van de baby niet geloven. Ze dachten dat de meting een fout was, maar hun eigen meting bevestigde de gevaarlijk lage lichaamstemperatuur. Voordat er iets anders gedaan werd, werd hij in een couveuse gelegd en kreeg hij wat voeding via een spuit.



Het redden van het leven van onze zoon - let op de hartslagmeter die geen hartactiviteit kan detecteren (het groene vraagteken)...

Kritieke momenten volgden toen de monitor moeite had met het detecteren van de hartactiviteit van het kind. Hij ademde nog wel, maar zijn lage temperatuur en zwakke uiterlijk zorgden voor ernstige bezorgdheid. Het is een nogal schokkende ervaring om je pasgeboren zoon zo te zien.

Snel herstel

De liefdevolle zorg van de verpleegkundigen, de warmte in de couveuse en de energie van het voedsel deden wonderen voor de kleine man. Binnen enkele uren steeg zijn lichaamstemperatuur en kreeg hij zijn eetlust terug. Ik voelde me intens gelukkig dat ik hem weer kon voeden!



Het voelde als een overwinning om hem weer te zien drinken!

Hoewel zijn vitale functies weer normaal waren, had niemand (ook de artsen niet) enig idee wat de oorzaak was van de crisis van de jongen. De artsen volgden de standaardprocedure en namen tests af om te zoeken naar een infectie of enig teken van (inwendig) trauma dat sinds zijn geboorte onopgemerkt was gebleven. Ze vonden niets, volgens al hun standaardmetingen en -onderzoeken was de jongen volledig gezond.

Ontevreden met het gebrek aan een duidelijke oorzaak, adviseerden de artsen om onze zoon nog enige tijd onder nauwlettend toezicht te houden. We waren welkom om hem te vergezellen en een paar nachten in het ziekenhuis door te brengen. Drie nachten later mochten we naar huis, omdat hij er nog steeds volledig gezond uitzag. We bleven onzeker over de oorzaak van zijn kritieke toestand, maar niet lang, want het antwoord zou zich (vrij letterlijk) aan onze deur presenteren...

Neonatale screening

Terwijl ik vrolijk geboortekaartjes bezorgde, kreeg ik een telefoontje van mijn vrouw: de dokter is hier, kom alsjeblieft nu naar huis!

Eenmaal thuis begon de dokter met wat leek op een standaardprocedure voor het 'brengen van slecht nieuws'. Hij vertelde ons dat de neonatale screening een afwijkende waarde had aangetoond, die wijst op een zeldzame genetische stofwisselingsziekte genaamd "*medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency*" of MCADD.

Ons werd gevraagd om onmiddellijk naar het ziekenhuis te gaan en ons te melden op de spoedeisende hulp, waar een gespecialiseerde arts ons zou opwachten.



VUmc Amsterdam Spoedeisende Hulp

MCADD-diagnose

De gespecialiseerde arts ontving ons vriendelijk en legde uit dat ze de MCADD-indicatie moesten bevestigen voordat ze overhaaste conclusies trokken. Dit werd gedaan door extra bloed- en urinemonsters van onze kleine man af te nemen.

Omdat dit een ander ziekenhuis (en arts) was, werd ons gevraagd hoe we de dagen na de geboorte van onze zoon hadden ervaren. Ons verhaal over zijn plotselinge ziekenhuisopname leek de gespecialiseerde arts helemaal niet te verbazen. De arts wierp nieuw licht op de gekke eerste dagen van zijn leven en legde ons uit wat MCADD is.

Wat is MCADD?

MCADD is een zeldzame genetische stofwisselingsziekte die het vermogen van het lichaam om vet als energie te gebruiken beïnvloedt. Het menselijk lichaam heeft drie primaire voedingsstoffen nodig om te functioneren:

- koolhydraten: worden afgebroken tot glucose
- eiwitten: worden afgebroken tot aminozuren
- vetten: worden afgebroken tot vetzuren

Als we een maaltijd eten, worden koolhydraten afgebroken tot glucose, waardoor onze bloedsuikerspiegel stijgt. Dit zorgt ervoor dat insuline in de bloedbaan vrijkomt, waardoor de glucose onze cellen kan binnendringen en de energie van de maaltijd door ons lichaam wordt verdeeld.

Als er meer glucose is dan het lichaam nodig heeft, wordt het overschot opgeslagen in een "glucosevoorraad" (glycogeen) in de lever en in vetcellen. Tussen de maaltijden door kan het lichaam de glucosevoorraad gebruiken voor energie. Wanneer het glycogeen is uitgeput, wendt het lichaam zich tot vetreserves voor energie.

Helaas missen personen met de MCADD-aandoening (of hebben ze een onvoldoende hoeveelheid van) een enzym dat nodig is om het vet af te breken om energie te produceren. Het *medium chain acyl-CoA dehydrogenase* is een enzym dat nodig is voor de oxidatie van middellangeketenvetzuren die in vetten worden aangetroffen. Het onvermogen om deze vetzuren te oxideren, verhindert het lichaam om vet als energiebron te gebruiken. Dit kan leiden tot een ophoping van ongebruikte vetzuren die de lever en de hersenen beschadigen, wat leidt tot een metabole crisis.

Simpel gezegd, met MCADD krijg je problemen als alle energie uit voedsel is opgebruikt. Dit leidt tot slaperigheid, lethargie, coma en uiteindelijk de dood.



Hij kreeg tenminste een coole Garfield pleister

Leven met MCADD

De extra bloed- en urinetests bevestigden de MCADD-diagnose en markeerden het begin van het leven van onze zoon met MCADD, aangezien er (nog) geen genezing beschikbaar is.

Tijdens extra bezoeken aan het ziekenhuis leerden we dat leven met MCADD perfect mogelijk is door:

- **Vaak eten:** om te voorkomen dat de energie opraakt, wat een metabole crisis veroorzaakt
- **Verstandig eten:** om de soorten vetten te vermijden die het lichaam niet kan afbreken, plan een koolhydraatrijk, vetarm dieet.
- **Medicijnen nemen:** een aanvullend supplement van L-carnitine kan worden voorgeschreven om het lichaam te helpen schadelijke stoffen te verwijderen.
- **Voorbereid zijn:** op situaties waarin de eetlust laag is, zoals bij ziekte of braken, of wanneer extra energie nodig is (bijv. tijdens intensieve en langdurige trainingen)

Conclusie

Dankzij de resultaten van de neonatale screening weten we nu over de MCADD-aandoening van onze zoon. Dit helpt ons om toekomstige levensbedreigende situaties zoals die we kort na zijn geboorte hebben meegemaakt te voorkomen.

Dit is een helse manier om ons ouderschap te beginnen, maar het had gemakkelijk [veel erger](#) kunnen zijn. Ik zal deze blog gebruiken om onze (toekomstige) lessen in het omgaan met MCADD te delen, omdat het anderen kan helpen. Met de juiste zorg is er geen reden waarom iemand met MCADD geen normaal, gezond en actief leven kan leiden!

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> (Nederlands)

Neem gerust contact met me op als je een website of je ervaring met MCADD met me wilt delen.