

Consultatie afdeling metabole ziekten

Overweeg een metabole ziekte perinataal- neonataal bij:

I Gedurende zwangerschap

Acute fatty liver of pregnancy (zeer ernstige HELLP)	vetzuur oxidatie stoornissen als LCHAD altijd uitsluiten bij kind dmv acylcarnitine profiel/DNA diagnostiek
Hydrops/ascites	zie hydrops neonataal

II Direct postpartum

Hydrops/ascites	lysosomale stoornis, mitochondriële stoornis, CDG, glycogeen stapelingsziekte e.a.
Ernstige hypotonie	peroxisomale stoornis, mitochondriële stoornis, CDG, non ketotische hyperglycinemie e.a.
Convulsies	peroxisomale stoornis, sulfiet oxidase deficiëntie, non ketotische hyperglycinemie, pyridoxine afhankelijkheid, mitochondriële stoornis e.a.
Dysmorfie	peroxisomale stoornis, stoornis cholesterol metabolisme, CDG, lysosomale stapeling, mitochondriële stoornis e.a.

IV Ontregeling na symptoomvrij interval, "sepsis of sepsis like" beeld met:

- a. Hypoglycemie
- b. zuur-base stoornissen
- c. cardiomyopathie
- d. neurologische pathologie / verminderd bewustzijn
- e. leverafwijkingen

a. Hypoglycemie

altijd aanvullende diagnostiek ivm therapeutische consequenties bij:

- "onverwachte" of "onverwacht diepe" hypoglycemie
- combinatie met acidose of leverafwijkingen
- "sepsis of sepsis-like" beeld
- opvallend snel herstel na glucose toediening bij verdenking sepsis

in andere gevallen aanvullende diagnostiek overwegen

DD: vetzuuroxidatiestoornissen, org zuren stoornissen,
glycogeen stapelingsstoornis, fructose 1,6 bifosfatase deficiëntie,
mitochondrieel ea.

bepalen:

- bloedgas, transaminasen, ammoniak (ongestuwd, op ijs),
- lactaat (ongestuwd, op ijs)
- plasma acylcarnitineprofiel (1 ml heparine bloed lab GMZ)
- urine organische zuren (portie urine)

NB: let op leverafwijkingen, cardiomyopathie
Bewaak de glucose intake na hypoglycemie! minimaal 6 mg/kg/min

NB 2: Bij ernstige infecties verwacht je juist eerder een hyperglycemie,
dus wees extra alert op metabole aandoening bij sepsis-beeld met
hypoglycemie

b. Zuur-Base stoornissen

Alkalose: hyperammoniaemie

Acidose: org zuren stoornis, lactaat acidose, ketolyse defect, fruct 1,6 bifosfatase deficientie

**altijd diagnostiek ivm consequenties en behandelbaarheid
altijd overleg over uitbreiding of beperking glucose intake**

bepalen:

- Na Cl bloedgas (aniongap berekenen)
- Lactaat (ongestuwd op ijs)
- Plasma acylcarnitineprofiel (1 ml heparinebloed lab GMZ)
- Urine organische zuren (portie urine lab GMZ)

c. Cardiomyopathie

dd: vetzuuroxidatiestoornis, mitochondriële pathologie, CDG syndroom, hyperinsulinisme, lysosomale stoornissen

diagnostiek in overleg

d. Neurologische pathologie, verminderd bewustzijn

dd: Organische zuren stoornis, ureum cyclus defect, MSUD
vetzuuroxidatiestoornis, mitochondriële pathologie, peroxisomale pathologie, non ketotische hyperglycinemie, molybdeen cofact deficientie e.a.

**altijd bepalen: bloedgas, glucose, ammoniak,
overige diagnostiek in overleg**

Cave: bij MSUD meestal normale gas en ammoniak!

e. Lever afwijkingen

dd: vetzuuroxidatiestoornissen, galactosemie, a1 antitrypsine deficiëntie, Niemann Pick C, Tyrosinemie 1, defect in polyolen metabolisme

NB: Bij verdenking galactosemie altijd direct diagnostiek in overleg en direct start galactosevrije voeding (in principe soja voeding)

reductie alleen als screening gebruiken, urine afname 1 uur na galactosebevattende voeding