

Titel: Glutaaracidurie type 1 (GA-I); Neonatale screening
Onderafdeling: KMB
Auteurs: B. van Maldegem, F. Wijburg
Datum laatste correctie: 1-5-2007

Bij aanmelding door entadministratie (C5-DC-carnitine > 0,1 µmol/L):

Zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.

DD: MADD

Indien patiënt niet ziek/normaal bewustzijn:

(ook geen: minder drinken, sloom zijn)

- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Start lysine beperkt dieet (halve eigen voeding en helft GA-1 voeding, via diëtiste, half/half per voeding of om en om, voeding op zuigelingenafdeling aanwezig, bij ontslag meegeven, bij voortzetten dieet bestellen via thuisapotheek).
- Hierbij ten minste 120 kcal/kg/dag (tot goede groei is bereikt, dan normocalorisch).
- Start carnitine 100 mg/kg/dg in 3 dd per os.
- Uitleg en instructie ouders.
- Adviseer moeder overige voeding te kolven en in te vriezen .
- 24-uurs opname voor opstarten dieet. Indien voeding goed wordt gedronken i.p. geen vervolgonname nodig (wel direct retour bij koorts, spugen/minder drinken).

Indien patiënt ziek/verminderd bewustzijn:

(of: minder drinken, sloom zijn))

- Opname.
- Afname diagnostiek (routine en metabool) en achterlaten infuus.
- Start zo mogelijk direct dieetvoeding: lysine vrij dieet (GA-1 voeding tenminste 120 kcal/kg/dg , via diëtiste). Tot die tijd of indien geen voeding wordt verdragen glucose 10 % infuus (10 mg/kg/min. (6 ml gluc 10 %/kg/uur) met Na en K suppletie.
- Start carnitine 100 mg/kg/dg in 4 dd i.v.
- Symptomatische behandeling klinische/lab afwijkingen.
- Uitleg en instructie ouders.

Routine laboratorium diagnostiek bij presentatie:

- Bloedgas.
- Verder op indicatie.

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

- Portie urine voor organische zuren (eerst volgende serie)
- 1 ml heparine bloed voor aminozuren en acylcarnitine profiel (eerst volgende serie).
- 3 ml EDTA bloed voor:
 - Enzymdiagnostiek Glutaryl-CoA dehydrogenase (eerst volgende werkdag, voor 10.00 uur op lab)
 - DNA isolatie.