

Titel: Homocystinurie (HCY), Neonatale screening
Onderafdeling: KMB
Auteurs: B. van Maldegem, F. Wijburg
Datum laatste correctie: 1-5-2007

Bij aanmelding door entadministratie (Methionine > 80 µmol/L):

Poliklinische presentatie op eerstvolgende werkdag in Academisch Ziekenhuis.

DD: MAT-deficiëntie, GNMT-deficiëntie, SAH-hydrolase deficiëntie, niet-specifieke leverziekte

Bij polikliniek bezoek:

- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Uitleg en instructie ouders.
- Belafspraak voor uitslag.
- Mogelijke opname dag erna op afdeling aanmelden.

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

- 1 ml (bij prematuren 0,5 ml) heparine bloed voor:
 - Totaal homocysteïne (eerst volgende werkdag).
 - Amino-zuren (eerst volgende serie).

Vervolg:

- Homocysteïne < 10 µmol/L: geen homocystinurie, afronden.
- Homocysteïne 10-50 µmol/L: diagnostiek herhalen binnen daaropvolgende weken.
- Homocysteïne > 50 µmol/L: waarschijnlijk homocystinurie.

Bij waarschijnlijke homocystinurie (homocysteïne > 50 µmol/L):

- 3 ml EDTA bloed voor DNA isolatie.
- Fibroblasten voor enzymdiagnostiek cystathionine synthetase.
- Opname met monitor/saturatiemeter voor start B6-challenge test

B6-challenge test (bewaking met monitor en saturatiemeter)

- Naast het normale voedingspatroon wordt oraal 100 mg Vit. B6 gegeven. 24 uur later wordt de plasma homocysteïne concentratie gemeten. Een reductie van 30% of meer van de plasma homocysteïne en/of plasma methionine concentratie wijst op B6-afhankelijkheid.
- Is er geen reductie van de plasma homocysteïne en/of plasma methionine concentratie, dan wordt er 200 mg vit. B6 gegeven en na 24 uur weer gemeten.
- Levert dit ook geen verlaging van de plasma homocysteïne en/of plasma methionine concentratie op, dan wordt de test herhaald met 300 mg. (niet hoger doseren wegens het risico op respiratoir falen). De diagnose niet-B6-afhankelijke homocystinurie wordt gesteld als er bij 300 mg geen daling van de plasma homocysteïne, en/of plasma methionine concentratie wordt gemeten.

Vervolgtherapie

- Pyridoxine (alleen bij B6-afhankelijke homocystinurie)
- Methionine beperkt dieet
- Betaïne (100 mg /kg/dag in 2 dd, tot max. 2 dd 3 g), foliumzuur en Vit B12 (dosis in overleg), indien bovenstaande therapie onvoldoende effect heeft.