

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

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

Zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.

DD: SBCADD, MADD, neonataal antibiotica gebruik, Ethylmalonzuur syndroom.

Indien patiënt niet ziek/normaal bewustzijn:

(ook geen: minder drinken, sloom zijn)

- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Start Leucine beperkt dieet (helpt eigen voeding en helpt Leu-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 tenminste 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.
- Opname gedurende ten minste 24 uur voor opstarten dieetvoeding. 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: leucine vrij dieet. (Leu-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 100-400 mg/kg/dg in 4 dd i.v. en glycine 250-600 mg/kg/dg in 4 dd per os.
- Symptomatische behandeling klinische/lab. afwijkingen.
- uitleg en instructie ouders.

Routine laboratorium diagnostiek bij presentatie:

- Volledig bloedbeeld, Glucose, Na, K, Cl, bloedgas, bij verminderd bewustzijn tevens ammoniak (ongestuwd, op ijs en direct naar het lab!).
- Verder op indicatie.

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

- Portie urine voor organische zuren (eerst volgende serie)
- 1 ml heparine bloed voor acylcarnitineprofiel (eerst volgende serie).
- 3 ml EDTA bloed voor:
 - Enzymdiagnostiek isovaleryl-CoA dehydrogenase (zelfde of eerstvolgende werkdag, voor 10.00 uur op lab).
 - DNA isolatie.