

Titel: Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie (LCHADD)/Mitochondrial Trifunctional Protein (MTP) Deficiëntie; Neonatale screening
Onderafdeling: KMB
Auteurs: B. van Maldegem, F. Wijburg
Datum laatste correctie: 1-5-2007

*Bij aanmelding door entadministratie (C16-OH-carnitine > 0,20 µmol/L) :
Zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.*

Indien patiënt niet ziek:

(volledig normaal lichamelijk onderzoek, geen, laboratorium afwijkingen)

- Opname.
- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Maximale voedingspauze 3 uur (dus 8 voedingen).
- Voeding: Koolhydraatrijke MCT voeding (door diëtiste af te spreken).
- Bij borstvoeding: start afkolven.
- Uitleg en instructie ouders.
- Regelmatig (minimaal elke 6 uur) glucose controle voor de voeding.

Indien patiënt ziek:

(voedingsproblemen, afwijkingen bij lichamelijk onderzoek, tekenen van cardiomyopathie, tekenen van myopathie, laboratoriumafwijkingen)

- Opname.
- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Infuus glucose 10 mg/kg/min, eventueel insuline toevoegen bij hyperglycaemie.
- Bij borstvoeding: start afkolven.
- Uitleg en instructie ouders.
- Glucose controle a 3 uur.
- Consult cardiologie, ECG, Echo hart.

Diagnostiek bij presentatie:

- Volledig bloedbeeld.
- Glucose, Na, K, Cl, Fosfaat, Ca, albumine, bloedgas.
- Bilirubine totaal en direct, ASAT, ALAT, gGT.
- CK.
- Indien ziek/suf tevens ammoniak (ongestuwd, op ijs, direct naar lab).

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

- Portie urine voor organische zuren (eerst volgende serie)
- 3 ml EDTA bloed voor:
 - LCHAD/MTP enzym-activiteit in lymfocyten (zelfde of eerstvolgende werkdag, voor 10.00 uur op lab).
 - Acylcarnitine profiel (eerst volgende serie).
 - DNA isolatie.