

Titel: MCADD, (Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiëntie), Neonatale screening
Onderafdeling: KMB
Auteurs: B. van Maldegem, F. Wijburg
Datum laatste correctie: 1-5-2007

Bij aanmelding door entadministratie (C8-Carnitine > 0,5 µmol/L):

Zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.

DD: MADD, Ethylmalonzuursyndroom

Indien patiënt niet ziek:

(volledig normaal lichamelijk onderzoek, geen laboratorium afwijkingen)

- Bij goed gewicht t.o.v. geboorte gewicht en goede voedingsintake i.p. geen opname (wel retour zodra koorts ziek, spugen/minder drinken)
- Afname diagnostiek.
- Maximale voedingspauze 3 uur (dus 8 voedingen).
- Uitleg en instructie ouders.
- Afspraak op poli zodra uitslagen bekend zijn.

Indien patiënt ziek:

(voedingsproblemen, afwijkingen bij lichamelijk onderzoek, laboratoriumafwijkingen)

- Opname.
- Afname diagnostiek.
- Infuus glucose 10 mg/kg/min. (gluc. 10% 6 ml/kg/uur), met Na en K suppletie.
- Start carnitine: 100 mg/kg in 3 dd i.v./p.o..
- Bij borstvoeding: start afkolven.
- Uitleg en instructie ouders.
- Glucose controle a 3 uur.

Routine laboratorium diagnostiek bij presentatie:

- Glucose, Na, K, Cl.
- Bilirubine totaal en direct, ASAT, ALAT, gGT.
- Indien ziek/suf: tevens: volledig bloedbeeld, CRP, bloedgas en ammoniak.

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

A. Bij presentatie door de week:

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

B. Bij presentatie op vrijdagavond, zaterdag :

- Portie urine voor organische zuren (eerst volgende serie)
- 1,5 ml heparinebloed voor Acylcarnitine profiel (eerst volgende serie).

Op eerstvolgende werkdag (begin ochtend):

- 3 ml EDTA bloed voor:
 - MCAD enzym-activiteit in lymfocyten (zelfde dag indien voor 10.00 binnen).
 - DNA isolatie.