

**Titel:** VLCADD (Very Long 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 (C14:1-carnitine >0,80 µmol/L en C14:1/C16 > 0,25):  
Zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.  
DD: MADD, langdurig vasten, LCHADD*

**Indien patiënt niet ziek:**

**( volledig normaal lichamelijk onderzoek, geen laboratorium afwijkingen)**

- Opname.
- Afname diagnostiek.
- 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/myopathie, laboratoriumafwijkingen)**

- Opname.
- Afname diagnostiek.
- 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 , bij ziek zijn tevens ammoniak (ongestuwd, op ijs, direct naar lab).
- CK.

**Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie**

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